



# Centre intégré de médecine personnalisée en cancérologie

Notice d'information relative  
à l'analyse des profils génétiques somatique  
et constitutionnel à des fins médicales



Madame, Mademoiselle, Monsieur

Vous êtes actuellement suivi(e) pour le traitement de votre tumeur. Votre médecin oncologue vous propose d'établir le profil génétique de votre tumeur dans le cadre de la prise en charge de votre maladie. Avant de vous décider, prenez le temps de lire attentivement cette notice d'information afin de comprendre en quoi consiste cette analyse et ce qu'elle implique.

Si certains points ne vous semblent pas clairs ou si vous désirez plus d'informations, **n'hésitez pas à interroger votre médecin oncologue.**



## Pourquoi établir le profil génétique d'une tumeur ?

Actuellement, l'option thérapeutique la plus souvent utilisée en cancérologie est le traitement par chimiothérapie.

Ces médicaments ont une action sur l'organisme dite « non ciblée », c'est-à-dire qu'ils agissent en détruisant les cellules tumorales, mais aussi certaines cellules saines. Cette action non ciblée est à l'origine des nombreux effets secondaires des chimiothérapies.

On sait aujourd'hui que le développement de certains cancers est lié à la présence d'anomalies situées au niveau des gènes

des cellules tumorales. Des thérapies dites « ciblées » détruisant spécifiquement les cellules tumorales présentant un certain type d'anomalie ont donc été développées. Aujourd'hui, ces thérapies ciblées sont utilisées avec succès en cancérologie, mais pour un nombre encore trop limité de tumeurs.

Les progrès techniques en biologie moléculaire rendent désormais possible l'identification de l'ensemble des anomalies génétiques présentes dans une tumeur, permettant l'établissement d'un profil moléculaire pour chaque patient.

# En quoi consiste cette analyse en pratique ?

**Dans le cadre de cette analyse, pour avoir une vision complète de votre maladie, deux analyses génétiques devront être réalisées :**

La première sera faite sur les échantillons biologiques vous concernant déjà disponibles au Centre Georges François Leclerc ou dans un autre établissement. Dans certains cas, il pourra également être nécessaire de réaliser une nouvelle biopsie de votre tumeur (par exemple si aucun échantillon de votre tumeur n'est disponible ou si votre maladie a progressé et peut avoir changé). Cette première analyse permettra de déterminer le profil génétique de votre tumeur

La seconde analyse devra être réalisée sur un tube de sang frais. Ce tube de sang permettra de déterminer votre profil génétique constitutionnel. Concernant ce second prélèvement, conformément à la réglementation française en vigueur, une consultation préalable avec un spécialiste du service d'oncogénétique devra être réalisée. Après avoir reçu les informations adaptées à votre prise en charge et avoir répondu à vos questions, le consultant d'oncogénétique vous demandera de consentir par écrit à cette analyse constitutionnelle.

## Quelle est la finalité de cette analyse ?

Le but de cette analyse est de rechercher des anomalies génétiques somatiques et/ou constitutionnelles. En fonction des types d'anomalies génétiques qui seront mises en évidence, votre médecin oncologue pourrait être amené à modifier votre prise en charge ou votre traitement en cas de progression de votre maladie après discussion de ces résultats en réunion de concertation pluridisciplinaire. Il pourra ainsi vous proposer de participer à une étude clinique, si le traitement ciblant l'anomalie identifiée dans votre tumeur n'est disponible que dans ce cadre. Dans le cas où votre tumeur ne présente aucune anomalie pouvant être traitée par une thérapie ciblée, votre traitement ainsi que votre prise en charge seront inchangés et vous continuerez à recevoir les meilleurs soins possibles.

S'il s'avérait qu'une anomalie génétique est présente de manière constitutive chez vous, alors il est possible que cette anomalie soit directement responsable du développement de votre tumeur. On parle alors de prédisposition génétique au cancer. Si une telle prédisposition est mise en évidence chez vous, des recommandations particulières de surveillance vous seront proposées. Une consultation vous sera proposée auprès du service d'oncogénétique afin de vous rendre les résultats de cette analyse. Il vous sera recommandé d'informer vos apparentés afin qu'ils puissent également recevoir une information adaptée.

# Schéma explicatif du parcours de l'analyse

**Proposition d'analyse génétique en vue de discussion de la mise en place d'une thérapie personnalisée**  
Remise de la notice d'information ET Remise du questionnaire familial PAR L'ONCOLOGUE



## Consultation d'oncogénétique

Information du patient, recueil du consentement écrit et prélèvement d'un tube de sang



**Analyse du profil génétique de la tumeur**  
(analyse somatique)



**Analyse du profil génétique du patient**  
(analyse constitutionnelle)



**Analyse diagnostique des profils somatique et constitutionnel du patient**

**Discussion/validation des propositions thérapeutiques en réunion de concertation pluridisciplinaire mixte**



**Absence de mutation**  
Prise en charge thérapeutique non modifiée



**Mutation somatique**



**Mutation constitutionnelle\***  
Nouveau RDV en oncogénétique



**Si thérapie ciblée disponible**

Proposition d'inclusion dans un essai thérapeutique.  
Discussion du dossier en réunion de concertation pluridisciplinaire pour utilisation produit hors référentiel de bon usage.

*\* Si une mutation constitutionnelle est retrouvée, elle sera systématiquement retrouvée également en somatique.*

## Lexique

**Anomalie génétique ou mutation génétique** : il s'agit d'une erreur qui s'est glissée dans un gène. En fonction de l'erreur, l'élément fabriqué à partir de ce gène peut être défectueux et entraîner un risque accru de cancer.

**Biologie moléculaire** : ensemble de techniques de laboratoire permettant d'analyser la structure du génome (ensemble des gènes d'un même individu) et les altérations de celui-ci que l'on appelle également mutations.

**Gène** : un gène est un segment d'ADN (code qui peut être considéré comme le mode d'emploi de l'organisme) capable de donner des ordres pour que soit fabriqué n'importe quel élément de l'organisme.

**Profil génétique constitutionnel** : cartographie des gènes présents chez un individu.

**Profil génétique somatique** : cartographie des gènes d'intérêt thérapeutique présents dans la tumeur d'un individu.

**Mutation constitutionnelle** : erreur dans gène pouvant entraîner un problème de fonctionnement de certains processus de l'organisme d'une personne et qui se retrouve dans toutes les cellules d'un individu. Les mutations constitutionnelles sont susceptibles de se transmettre de manière héréditaire au sein d'une famille.

**Mutation somatique** : erreur dans un gène au sein d'une tumeur et qui favorise le développement de cette dernière. Une mutation somatique ne peut jamais se transmettre de manière héréditaire au sein d'une famille.