La consultation d'oncogénétique

Qu'est-ce que **l'oncogénétique ?**

L'oncogénétique est une spécialité médicale cherchant à comprendre et diagnostiquer les **formes familiales** de certains cancers. En effet, dans certains cas, un cancer peut être en partie expliqué par le patrimoine génétique (ensemble des gènes d'une personne). Le but de la consultation d'oncogénétique est de tenter d'évaluer si **ce patrimoine génétique pourrait avoir un rôle dans votre histoire personnelle et/ou familiale de cancer(s)**. On parle alors de prédisposition génétique au(x) cancer(s).

La mise en évidence d'une prédisposition permet d'évaluer par la suite le plus précisément possible les risques de cancer dans une famille. À la suite de la consultation, **un test génétique** pourra éventuellement vous être proposé. Il permettra de déterminer la prise en charge la plus adaptée pour vous et éventuellement pour votre famille.

En effet, en cas de mise en évidence d'une prédisposition génétique aux cancers dans votre famille (on parle de mutation génétique) il sera possible d'identifier, chez les membres de votre famille qui le souhaitent, ceux qui auraient un sur-risque de présenter certains types de cancers. **Des surveillances particulières et/ou des chirurgies préventives pourront être proposées.** Elles permettront de dépister de façon plus précoce un éventuel cancer et/ou d'en réduire son risque de survenue. Toutes les personnes qui ne seront pas porteuses de cette mutation familiale auront un risque identique à la population générale d'avoir un cancer. Elles n'auront donc pas de suivi spécifique à prévoir.

GIMI NIMN

GENOMIC AND IMMUNOTHERAPY MEDICAL INSTITUTE

Quand prendre rendez-vous en consultation d'oncogénétique ?

Vous pouvez être adressé en consultation d'oncogénétique par un de vos médecins ou venir de vous-même.
Plusieurs situations existent :

- **Vous avez eu un cancer et aucune analyse génétique n'est encore effectuée dans votre famille.** La consultation permettra de définir, en fonction de vos antécédents personnels et familiaux, s'il est possible de faire une recherche génétique dans votre famille. Si une recherche génétique est retenue, **il se peut que l'analyse soit proposée de préférence à une autre personne de la famille**, qui aurait présenté un cancer **à un âge plus jeune, ou un type de cancer plus évocateur d'une cause génétique.**
- **Vous avez eu un cancer et une analyse génétique effectuée dans votre famille a mise en évidence une mutation pour une prédisposition génétique aux cancers.** La consultation vous permettra, après avoir reçu toutes les informations nécessaires, de **décider si vous souhaitez savoir** si vous êtes porteur de cette mutation familiale.
- **Vous n'avez pas eu de cancer et aucune analyse génétique n'est encore effectuée dans votre famille.** La consultation permettra de définir, en fonction de **vos antécédents personnels et familiaux, s'il y a ou non une indication pour réaliser des analyses génétiques dans votre famille**. Si tel est le cas nous pourrons proposer à une personne de votre famille ayant eu elle-même un cancer, d'effectuer une recherche génétique. Parfois, il n'est pas possible de faire une analyse génétique, en particulier en l'absence de personne en vie atteinte par le cancer. Votre dossier pourra alors, avec votre accord, être présenté **en réunion de concertation pluridisciplinaire**[1]. Des recommandations de surveillance à mettre en place chez vous seront discutées lors de cette réunion.
- **Vous n'avez pas eu de cancer et vous avez été informé de la présence d'une mutation génétique prédisposant à certains cancers dans votre famille.** La consultation vous permettra, après avoir reçu les informations nécessaires, de **décider si vous souhaitez ou non savoir** si vous avez à votre tour cette augmentation de risque de présenter certains cancers. On appelle cela le **« diagnostic présymptomatique »**.

Quels sont les professionnels de la santé que vous allez rencontrer ?

Après vous être enregistré au bureau des entrées de l'hôpital ou du centre où vous avez rendez-vous, il est important d'aller annoncer votre arrivée aux secrétaires (liste page suivante). Vous serez reçu par un oncogénéticien[2] ou par un conseiller en génétique[3].

Si une analyse est indiquée chez vous à la suite de la consultation, l'infirmière du service ou du centre de prélèvement réalisera la prise de sang. Vous pouvez, tout au long de la démarche en génétique et même après, rencontrer d'autres membres de l'équipe pluridisciplinaire en lien avec vos médecins correspondants ou conseillers en génétique (psychologue, assistante sociale, gastro-entérologue, gynécologue, radiologue...). N'hésitez pas à en faire la demande. Une consultation avec un psychologue peut également être recommandée.

Le cas spécifique du test génétique sur une personne n'ayant pas présenté de cancer mais avec une mutation identifiée dans sa famille : **le « diagnostic présymptomatique »**

Une première analyse génétique dans votre famille a mis en évidence une mutation sur un gène prédisposant à certains types de cancers. Il est alors possible de déterminer, chez vous et chez tous les membres de votre famille qui le souhaitent, les personnes porteuses de cette mutation familiale. Cela permet de mettre en place une surveillance adaptée chez les personnes à risque et de pouvoir rassurer celles qui ne le sont pas.

La démarche se fait dans la plupart des cas en plusieurs temps :

- Une première consultation d'oncogénétique à la suite de laquelle une prise de sang peut être réalisée si vous souhaitez savoir si vous êtes porteur ou non de cette mutation.
- Une deuxième prise de sang est réalisée quelques temps plus tard et associée à une consultation avec la psychologue du service.
- Vous serez revue une troisième fois pour le résultat de l'analyse.

Le délai pour obtenir le résultat est plus rapide que pour une première analyse dans la famille. Le laboratoire sait ce qu'il cherche et ira voir directement à l'endroit où a été identifiée la mutation familiale. **Il faut compter quelques semaines.**

Si vous venez en consultation dans le but de faire le test génétique, il est important d'apporter ce jour-là le résultat génétique du membre de votre famille chez qui la mutation a été identifiée.

Où et comment prendre rendez-vous ?

- Consultation du CHU de Dijon (Hôpital d'Enfants) : 03 80 29 53 13
- Consultation du Centre Georges François Leclerc : 03 45 34 80 82
- Consultation du CH de Mâcon (bimestrielle) : 03 85 27 53 03
- Consultation du CH d'Auxerre (bimestrielle) : rendez-vous à prendre au secrétariat d'oncogénétique du CHU de Dijon au 03 80 29 53 13
- Consultation du CH de Chalon-sur-Saône (mensuelle) : rendez-vous à prendre au secrétariat d'oncogénétique du CHU de Dijon au 03 80 29 53 13
- Consultation du CH de Nevers : rendez-vous à prendre au secrétariat de gynécologie au 03 86 93 83 50

Comment se déroule **la première consultation** en oncogénétique ?

La première consultation en oncogénétique dure entre 30 et 45 minutes.
Elle permet de discuter de vos antécédents médicaux, en particulier si vous avez présenté un cancer. Nous aurons besoin de connaitre sa prise en charge et ses particularités. Il est donc important de penser à vous munir **des différents comptes rendus en votre possession et si possible d'un courrier de votre médecin**. Nous allons également faire le point avec vous sur votre histoire familiale. Nous vous demanderons **les noms, prénoms et dates de naissance de vos apparentés proches : enfants, parents, frères et sœurs, oncles et tantes, grands parents**. Nous nous intéresserons plus particulièrement aux membres de votre famille ayant présenté **des cancers**. Nous aurons besoin de connaitre notamment leur **âge lors de la survenue du cancer, le lieu où ils ont été suivis et si une analyse génétique a déjà été réalisée chez eux**. Merci de bien vouloir préparer de votre coté cette consultation en récupérant ces différentes informations. Dans le cas où une analyse génétique serait indiquée pour vous ou votre famille, vous serez informé sur les caractéristiques de la prédisposition génétique suspectée, les moyens de la détecter ainsi que sur le degré de fiabilité de ces analyses. Nous vous indiquerons également les possibilités de prévention et de traitement. De plus, nous vous expliquerons comment peut se transmettre cette prédisposition génétique et les conséquences possibles pour les autres membres de votre famille.
Si la recherche génétique peut être proposée dans votre famille chez vous, votre accord sera demandé par la signature d'un **consentement**.
La signature de ce document autorisera le laboratoire à réaliser sur votre prélèvement de sang l'examen d'un ou plusieurs gènes impliqués dans les prédispositions aux cancers.

En quoi consiste le test génétique ?

L'analyse génétique est réalisée grâce à **une prise de sang**. Elle peut être réalisée à la suite de la consultation ou plus tard selon votre souhait. **Il n'est pas nécessaire d'être à jeun**.

Ce test n'est bien sûr pas obligatoire. Il s'agit d'une **démarche volontaire** qui peut être **commencée, stoppée et reprise à n'importe quel moment.**

Ces analyses sont coûteuses mais intégralement prises en charge.

Le délai de résultat pour une première analyse génétique dans une famille est de **plusieurs mois**. Dernièrement, l'arrivée de nouvelles technologies (séquençage à haut débit) permet de tester en même temps plusieurs gènes de prédisposition aux cancers. Cela devrait aussi raccourcir les délais pour obtenir les résultats.

Si une mutation génétique est **déjà identifiée** dans votre famille, le laboratoire réalise l'**analyse** de façon **ciblée** puisqu'il sait où rechercher cette mutation.

Dès que les résultats sont en notre possession, nous vous invitons à revenir en consultation d'oncogénétique pour vous les commenter. Vous ne pourrez pas les obtenir par courrier ou par téléphone.

À quoi cela pourrait-il servir d'apprendre que l'on est porteur d'une mutation génétique prédisposant à certains cancers ?

La présence d'une mutation génétique pouvant augmenter le risque de présenter des cancers va modifier la prise en charge et les mesures préventives à mettre en place. Cela va permettre également de surveiller les différents organes à risque en fonction de l'anomalie retrouvée.

Le cas particulier des cancers digestifs

Si une prédisposition génétique aux cancers digestifs est suspectée, l'oncogénéticien[2] ou le conseiller en génétique[3] peut demander avant toute prise de sang, une analyse sur un prélèvement de tumeur (cancer ou non) déjà réalisé chez vous. En effet, lors d'une chirurgie d'un cancer ou d'un polype, une partie du prélèvement est conservée plusieurs années au laboratoire. En fonction du résultat de cette analyse tumorale, l'analyse génétique sur une prise de sang pourra être ou non retenue.

Le cas particulier des enfants

Les analyses génétiques sont réalisées chez les mineurs uniquement si le résultat peut apporter un **bénéfice direct et immédiat à l'enfant**. Toutes les analyses de prédispositions génétiques aux cancers survenant à l'âge adulte **ne pourront pas être proposées chez des mineurs**.

[1] ***Réunion de concertation pluridisciplinaire :*** *Réunion qui regroupe des professionnels de santé de différentes disciplines dont les compétences sont indispensables pour proposer aux patients et à leur famille une prise en charge ou des surveillances les plus adaptées.*

[2] ***Oncogénéticien :*** *Médecin spécialisé dans l'identification et la prise en charge des altérations génétiques prédisposant aux cancers.*

[3] ***Conseiller en génétique :*** *Professionnel de la santé formé en « conseil génétique et médecine prédictive », également spécialisé en oncogénétique,qui travaille sous délégation et en étroite collaboration avec l'oncogénéticien.*

GIMI
GENOMIC AND IMMUNOTHERAPY MEDICAL INSTITUTE

CHU Dijon Bourgogne

CGFL CENTRE GEORGES FRANÇOIS LECLERC Ensemble, dépassons le cancer

CHRU Besançon centre hospitalier régional universitaire

EFS

Conformément aux recommandations du Plan Cancer III, ce document a été soumis pour relecture, avis et conseil au Comité de Patients pour la Recherche Clinique en Cancérologie de la Ligue nationale contre le cancer.