L'ÉQUIPE DE L'UNITÉ D'ONCOGÉNÉTIQUE

Dr Odile COHEN-HAGUENAUER
Médecin Généticien – Responsable de l'Unité
Co-coordinatrice du réseau **Sein à risque AP-HP** labellisé par l'INCa

Secrétariat et Rendez-Vous
Tél : 01.42.49.47.98 / Fax : 01.42.49.48.11
oncogenetique.sls@aphp.fr

Médecin assistant spécialiste
- **Dr Daniel TOLEDANO**
daniel.toledano2@aphp.fr

Conseillère en Génétique
- **Rabia BENKORTEBI**
rabia.benkortebi@aphp.fr
Tél : 01 42 49 45 93

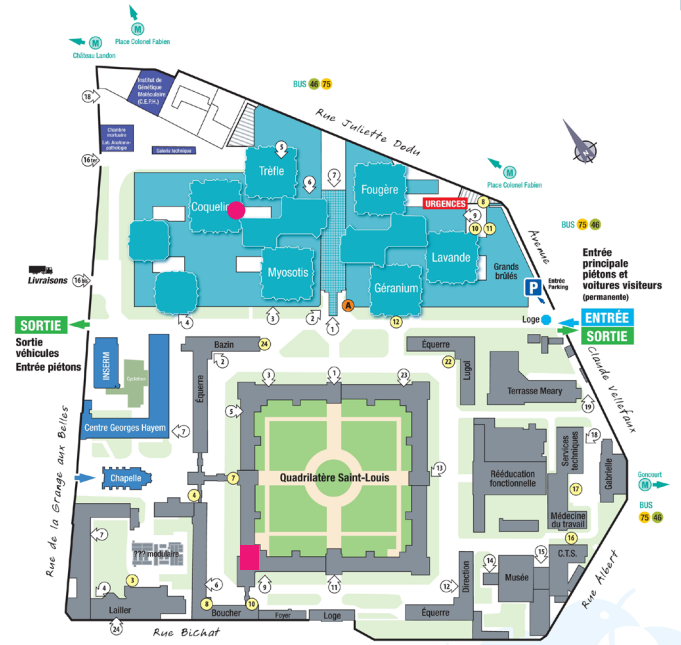
Ingénieure Réseau SAR - AP-HP
- **Caroline DUROS**
caroline.duros@aphp.fr
Tél : 01 42 49 96 87

Attachées de Recherche Clinique
- **Myriam RÔLE**
myriam.role@aphp.fr

MEDIAS

Vidéos d'information
Scanner avec votre téléphone pour découvrir.

Site Internet du Réseau Sein à Risque AP-HP
Scanner avec votre téléphone pour découvrir.



- **Consultations et accueil des patients :**
Secteur Policlinique Oncologie Médicale, suivre le marquage au sol, depuis le hall vers le sous-sol, hôpital Saint-Louis.

- **Bureaux :**
Quadrilatère historique de l'hôpital, Aile Nelaton

Reseau Sein A Risque AP-HP

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS
CANCER AP-HP

INSTITUT NATIONAL DU CANCER

INFORMER

Guide parcours en oncogenetique

Prise de rendez-vous : 01 42 49 47 98
Fax : 01 42 49 48 11
E-mail : oncogenetique.sls@aphp.fr

Unité Fonctionnelle d'Oncogénétique
Service d'Oncologie Médicale
Pôle HI-3RO
Hôpital Saint-Louis
1 avenue Claude Vellefaux, 75010 Paris

Hôpitaux Universitaires SAINT-LOUIS LARIBOISIÈRE FERNAND-WIDAL

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

QU'EST CE QU'UNE CONSULTATION D'ONCOGÉNÉTIQUE ?

A qui s'adresse la consultation d'oncogénétique ?

L'enquête oncogénétique peut être initiée sur la recommandation ou à la demande du médecin traitant, de l'oncologue ou du gynécologue ou bien à l'initiative du patient. La consultation s'adresse à des patients ayant eu un cancer à un âge particulièrement précoce et/ou ayant des antécédents familiaux de cancer. Elle s'adresse également à des personnes indemnes ayant des antécédents familiaux de cancer.

La consultation initiale vise à informer le consultant et/ou ses apparentés sur la notion de prédisposition héréditaire, du risque de cancers associé à la présence d'une variation génétique, appelée mutation, des analyses moléculaires possibles en fonction du diagnostic familial et du bénéfice attendu en terme de prise en charge.

Comment se déroule la première consultation ?

La consultation se déroule en plusieurs étapes.
Tout d'abord, une pré-consultation est organisée avec un conseiller en génétique : un arbre généalogique le plus complet possible est constitué. Plusieurs informations seront demandées : *quels sont les membres de la famille atteints de cancer ? Quel âge avaient-ils au moment du diagnostic ?* L'enquête va ainsi porter sur l'histoire des cancers des deux branches de la famille, maternelle et paternelle. Il convient de réunir les dossiers médicaux, dans la mesure du possible.

La transmission héréditaire est expliquée au patient et des documents d'information lui sont remis. Dans la majorité des cas, la prédisposition héréditaire au cancer relève d'un risque de transmission à un enfant sur deux à la génération suivante (mode dit « autosomique dominant »).

Ensuite, vient la consultation avec le médecin oncogénéticien. Celui-ci émet un avis quant à une éventuelle prédisposition héréditaire au cancer, propose ou non un test génétique et transmet les recommandations de prise en charge et de suivi du patient et de ses proches apparentés, en cas de haut risque génétique.

Le cas échéant, l'analyse génétique initiale est réalisée à partir d'une prise de sang faite chez le membre de la famille affecté ayant la plus forte probabilité d'être porteur d'une mutation (= cas index). Le médecin recueille le consentement éclairé signé du patient (obligatoire).
Un accompagnement psychologique est systématiquement proposé.

LA CONSULTATION DE RENDU DU RÉSULTAT INITIAL

En dehors d'indications spécifiques d'urgence, le délai entre la première consultation et le rendu de résultat est variable et peut être long (au moins 6 à 9 mois).

Une fois les analyses génétiques achevées, la personne concernée reçoit un courrier l'informant de la disponibilité des résultats. Une consultation est indispensable pour la remise de ces résultats, leur explication par le médecin oncogénéticien et la prise en considération des suites éventuelles à y donner.

Cas où aucune anomalie génétique n'est identifiée

L'analyse est dite négative, cela signifie que les gènes mis en cause ne semblent pas responsables de l'histoire familiale. En fonction de l'histoire familiale, le médecin préconisera une surveillance médicale adaptée ainsi qu'aux apparentés. D'autres gènes peuvent éventuellement être testés.

Cas où une mutation génétique est identifiée

Une telle mutation est donc responsable d'une augmentation du risque de développer un cancer dans la famille chez ceux des apparentés qui se sont vu transmettre la mutation. Une surveillance régulière et une prise en charge spécifiques des personnes à risque génétique seront alors proposées pour un dépistage le plus précoce possible [remise d'un Programme Personnalisé de Suivi (PPS) ; cf : recommandations INCa].
Un accompagnement psychologique est systématiquement recommandé.
S'agissant du syndrome Sein/Ovaire, l'inclusion dans le Centre de suivi du réseau « Sein à Risque AP-HP » (base de données Medifirst-Genetics) est proposée avec signature d'un consentement éclairé. Pour les cancers de la sphère digestive, il s'agira du réseau PRED-IdF.
Cette anomalie génétique se transmet de génération en génération : la personne porteuse a l'obligation légale * d'informer ses apparentés - au mieux directement, ou par l'intermédiaire du médecin oncogénéticien - de la branche d'hérédité concernée (si elle peut être précisée) afin que leur soit proposé de réaliser un test pour déterminer s'ils sont porteurs ou non de cette même mutation. Ils rentreront dans ce cas, dans le cadre d'un test présymptomatique.

**** décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale)***

TEST PRÉ-SYMPTOMATIQUE

C'est à dire chez des personnes indemmes de cancer

Un test pré-symptomatique permet de déterminer le statut d'un individu indemne de pathologie tumorale vis-à-vis d'une mutation significative identifiée au préalable dans sa famille.
Il se déroule en 3 étapes.

1ÈRE ÉTAPE : Consultation avec l'oncogénéticien

Il s'agit d'une consultation d'information qui explique les caractéristiques de cette anomalie. Il répondra à un grand nombre de questions telles que : *Comment se transmet cette anomalie ? Quelle est la probabilité d'en avoir hérité ? Quel risque cela va-t-il engendrer ? Quelle surveillance va être proposée ?...*
Il est aussi possible que ces informations préliminaires soient transmises par le cas index ou l'apparenté en charge de l'information familiale.

2ÈME ÉTAPE : le temps de la réflexion

Un délai de réflexion est indispensable. Lorsque la décision est prise, un nouveau contact est établi qui permet d'engager les investigations le plus rapidement possible car le risque d'être porteur est de 50%.

Participe à la réflexion l'intervention du psychologue qui s'avère très utile et complémentaire de celle de l'équipe médicale. Elle permet d'apporter une réflexion sur les motivations et les conséquences d'un tel test sur la vie personnelle et la façon de communiquer à ce sujet avec ses proches.

3ÈME ÉTAPE : le rendu de résultat

Le délai entre la première consultation et le rendu de résultat est en général de 2 à 3 mois au maximum.

C'est le médecin oncogénéticien qui en rend les résultats lors d'une consultation d'annonce.

- en l'absence de la mutation familiale (statistiquement une personne sur 2) alors la personne présente un risque de cancer comparable à la population générale.

- si la mutation est présente alors la personne a un risque plus élevé que la population générale de développer un cancer. Elle va pouvoir bénéficier d'une surveillance spécifique qui sera mise en place au décours de la consultation (PPS). L'inclusion dans un réseau de suivi type « Sein à Risque AP-HP » ou PRED-IdF est alors proposée.