

ÉQUIPE DE RÉDACTION

Karine Bouchard, M. Sc.

Coordonnatrice de recherche
au Centre de recherche du CHU de Québec

Jocelyne Chiquette, M.D.

Omnipraticienne-sénologue
au Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia
CHU de Québec
Centre de recherche du CHU de Québec
Professeure de clinique, Faculté de médecine,
Université Laval

Claudia Côté, B.A.

Professionnelle de recherche
au Centre de recherche du CHU de Québec

Michel Dorval, Ph. D.

Professeur titulaire, Faculté de pharmacie,
Université Laval
Centre de recherche du CHU de Québec
Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia
CHU de Québec

Anne-Marie Drolet, B.A.

Assistante de recherche
au Centre de recherche du CHU de Québec

Sophie Dubé, B. Sc.

Assistante de recherche
au Centre de recherche du CHU de Québec

Josée Rhéaume, B. Sc. Inf.

Infirmière-conseillère en oncogénétique
au Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia
CHU de Québec

La production de cette publication du Centre ROSE a été rendue possible grâce à une contribution financière de la Fondation du CHU et de la Fondation du cancer du sein du Québec.



**CONSULTER
EN GÉNÉTIQUE:
CANCER DU
SEIN OU DE
L'OVAIRE**



Ce livret complète l'information donnée lors de votre consultation au service d'oncogénétique. Il a été rédigé en collaboration avec le personnel du service d'oncogénétique du Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia du CHU de Québec. Il peut vous servir d'aide-mémoire ou vous être utile pour partager de l'information avec votre famille. Cependant, il ne peut, en aucun cas, remplacer une consultation en oncogénétique.

Ce livret s'inspire d'un document français, produit dans le cadre du programme SOR SAVOIR PATIENT (SOR SAVOIR PATIENT, 2002). Ce programme est géré par la Fédération nationale des centres de lutte contre le cancer, en collaboration avec la Ligue nationale contre le cancer et l'Institut national du cancer de France.

Il a été rédigé surtout au féminin puisque ce sont majoritairement des femmes qui consultent en oncogénétique. Cependant, il s'adresse également aux hommes.

Pour simplifier votre lecture, les termes liés à la génétique qui apparaissent dans le livret ont été définis dans un glossaire présenté au début du document.

Des personnes ayant consulté en oncogénétique et des professionnels de la santé ont lu et commenté ce livret d'information. Nous les remercions chaleureusement. Merci particulièrement à madame Linda Laberge pour sa collaboration.

Contenu

GLOSSAIRE	5
INTRODUCTION	7
HÉRÉDITÉ ET CANCER	9
CONSULTER EN ONCOGÉNÉTIQUE	21
LES RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE	27
QUE SIGNIFIE ÊTRE PORTEUSE OU PORTEUR ?	33
QUE SIGNIFIE ÊTRE NON PORTEUSE OU NON PORTEUR ?	45
QUE SIGNIFIE AVOIR UN RÉSULTAT NON CONCLUANT ?	47
QUE SIGNIFIE AVOIR UN VARIANT ?	49
PARLER À VOS PROCHES DE LA CONSULTATION EN ONCOGÉNÉTIQUE	51
DÉCIDER DE RECOURIR AU TEST GÉNÉTIQUE	55
TÉMOIGNAGES	59
RECHERCHE	61
RESSOURCES DISPONIBLES	63
RÉFÉRENCES	66

Liste des figures

HÉRÉDITÉ ET CANCER

FIGURE 1	Nombre de personnes qui développeront un cancer du sein, de l'ovaire ou de la prostate au cours de leur vie	8
FIGURE 2	De la cellule au gène	10
FIGURE 3	La division des cellules et le cancer	11
FIGURE 4	Les cancers héréditaires sont-ils fréquents?	13
FIGURE 5	Cancers héréditaires du sein et de l'ovaire	14
FIGURE 6	Les gènes <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>	15
FIGURE 7	Développement d'un cancer sporadique	16
FIGURE 8	Développement d'un cancer héréditaire	17
FIGURE 9	Transmission héréditaire de la mutation	18

CONSULTER EN GÉNÉTIQUE

FIGURE 10	Comparaison entre les pedigrees de deux familles avec cancer	22
FIGURE 11	Résultats du test génétique	26
FIGURE 12	Résultats du test génétique (mutation familiale connue)	27
FIGURE 13	Processus menant à votre résultat du test génétique (mutation familiale connue)	28
FIGURE 14	Résultats du test génétique (aucune mutation familiale connue)	29
FIGURE 15	Processus menant à votre résultat du test génétique (aucune mutation familiale connue)	30

LES FEMMES PORTEUSES DE LA MUTATION FAMILIALE

FIGURE 16	Risque de cancers du sein et de l'ovaire des femmes porteuses	33
FIGURE 17	Risque de cancers du sein et de l'ovaire des femmes porteuses en fonction de l'âge	34
FIGURE 18	Recommandations générales concernant le dépistage des cancers du sein et de l'ovaire chez les porteuses	36
FIGURE 19	Options de réduction du risque de cancer du sein	37
FIGURE 20	Options de réduction du risque de cancer de l'ovaire	38

LES HOMMES PORTEURS DE LA MUTATION FAMILIALE

FIGURE 21	Risque de cancers du sein et de la prostate des hommes porteurs	39
FIGURE 22	Recommandations générales concernant le dépistage des cancers de la prostate et du sein chez les hommes porteurs	40

RISQUE DES PORTEUSES ET PORTEURS DE DÉVELOPPER D'AUTRES CANCERS

FIGURE 23	Risque qu'ont les porteuses et les porteurs de développer d'autres cancers	41
-----------	--	----

GLOSSAIRE

ADN : Acide désoxyribonucléique. Longue molécule en forme de spirale qui sert de support à l'information génétique.

Cancer héréditaire : Cancer expliqué par la transmission d'une mutation génétique héritée à la naissance.

Cancer sporadique : Cancer non relié à une histoire familiale et pouvant être expliqué par une mutation génétique spontanée ou acquise.

Cellule : Unité de base des êtres vivants.

Chromosome : Partie de la cellule qui contient l'ADN.

Famille au premier degré : Parents, enfants, frères et sœurs.

Gène : Partie de l'ADN. Les gènes règlent le fonctionnement des cellules et de l'organisme.

Mutation génétique : Défaut dans un gène.

Mutation génétique spontanée : Mutation génétique qui se produit au cours de la vie dans certaines cellules.

Mutation génétique héritée : Mutation génétique transmise par un parent à la naissance.

Oncogénétique : Spécialité médicale qui s'intéresse au lien entre l'hérédité et le cancer.

Variant : Défaut observé dans les gènes dont on ne connaît pas encore le rôle dans la prédisposition au cancer.



INTRODUCTION

Le cancer au Canada : quelques statistiques

En 2014, 24 400 femmes ont appris qu'elles avaient le cancer du sein et 2 700, celui de l'ovaire.

Le cancer du sein est le cancer le plus fréquent chez la femme. Il est généralement diagnostiqué chez les femmes de plus de 50 ans, après la ménopause. Depuis les années 1980, le risque d'en mourir a grandement diminué.

Le cancer du sein touche rarement les hommes : 200 hommes ont appris qu'ils en étaient atteints en 2012. Le cancer de la prostate demeure le cancer le plus fréquent chez les hommes : 26 500 d'entre eux ont reçu ce diagnostic en 2012.

FIGURE 1: NOMBRE DE PERSONNES QUI DÉVELOPPERONT UN CANCER DU SEIN, DE L'OVAIRE OU DE LA PROSTATE AU COURS DE LEUR VIE

Sources : Comité directeur de la Société canadienne du cancer, 2012; Myriad Genetics Laboratories, 2013

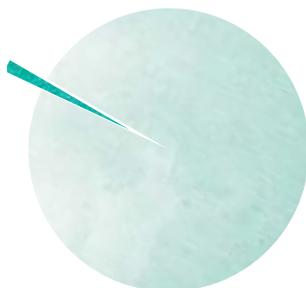
1 femme
sur 9
développera un cancer
du sein au cours de sa vie



1 homme
sur 2 000
développera un cancer
du sein au cours de sa vie



1 femme
sur 69
développera un cancer de
l'ovaire au cours de sa vie



1 homme
sur 7
développera un cancer de la
prostate au cours de sa vie

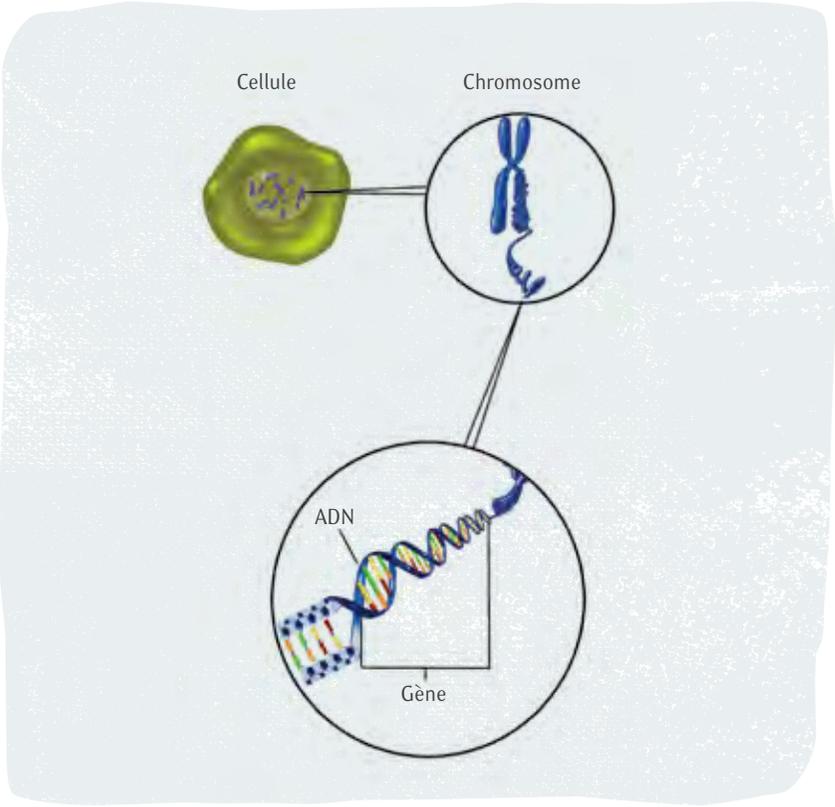


De la cellule au gène

Vous êtes constituée de plusieurs milliards de cellules. Chacune de vos cellules contient un noyau dans lequel se trouvent 46 chromosomes. Ces chromosomes sont assemblés en 23 paires. Chacune de ces paires est composée de deux chromosomes : l'un provient de votre père et l'autre, de votre mère.

Chaque chromosome est constitué d'ADN. Les gènes sont des parties de l'ADN. Ils règlent le fonctionnement de vos cellules et de votre organisme.

FIGURE 2: DE LA CELLULE AU GÈNE
Source: adapté de National Institutes of Health, 2012



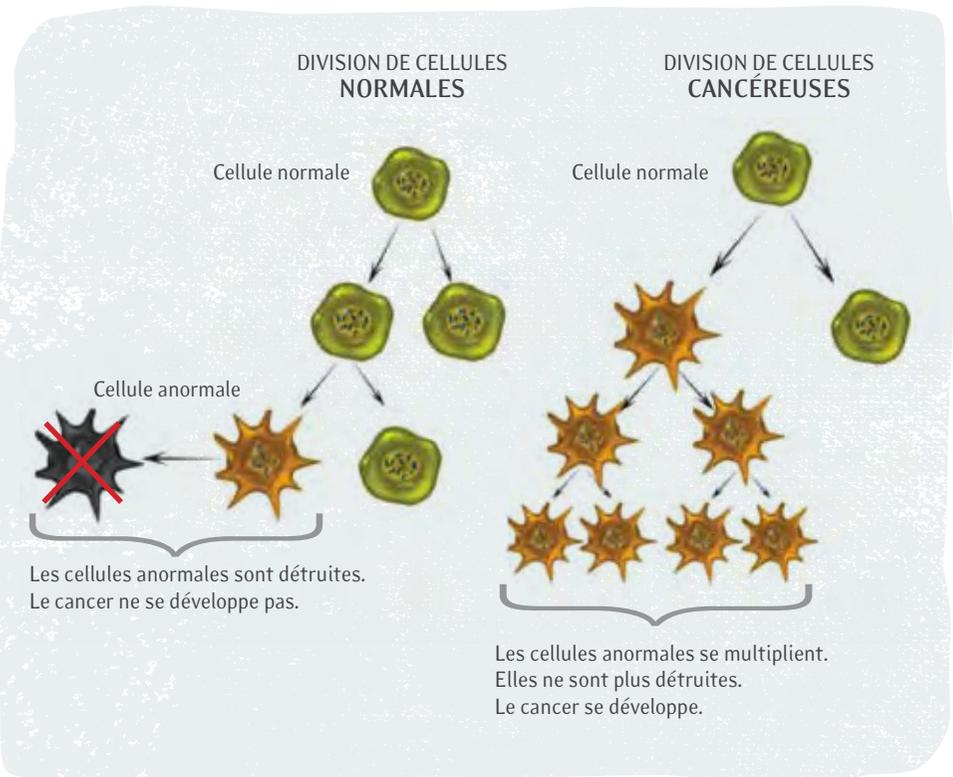
Comment un cancer se développe-t-il ?

Vos cellules se divisent en permanence pour remplacer celles qui vieillissent et meurent. Ce processus est surveillé par des gènes spécialisés. Ces derniers s'assurent que le bon nombre et le bon type de cellules sont produits. Le contrôle de la division des cellules est essentiel au fonctionnement de votre corps. Il permet, entre autres, d'arrêter la division des cellules anormales.

Certains défauts génétiques peuvent dérégler vos gènes spécialisés. Ces gènes devenus défectueux n'arrivent plus à arrêter la division des cellules anormales. Les cellules anormales se multiplient. Elles constituent le point de départ d'un cancer.

Le processus menant au développement d'un cancer n'est pas encore entièrement expliqué. Les scientifiques l'étudient afin de tenter de mieux le comprendre.

FIGURE 3: LA DIVISION DES CELLULES ET LE CANCER



Les défauts dans vos gènes sont appelés mutations génétiques. Chaque mutation produit son propre effet. Certaines dérèglent entièrement le fonctionnement d'un gène tandis que d'autres sont inoffensives.

Les mutations génétiques sont :

II Spontanées ou acquises

Elles se produisent au cours de votre vie dans certaines de vos cellules. Le vieillissement et les habitudes de vie font partie des nombreux facteurs qui provoquent ce type de mutation. Les mutations spontanées ou acquises ne se transmettent pas aux enfants.

ou

II Héritées à la naissance

Elles sont transmises par votre père ou votre mère à la naissance. Ces mutations se retrouvent dans toutes vos cellules.

Les cancers héréditaires du sein et de l'ovaire : quelques statistiques

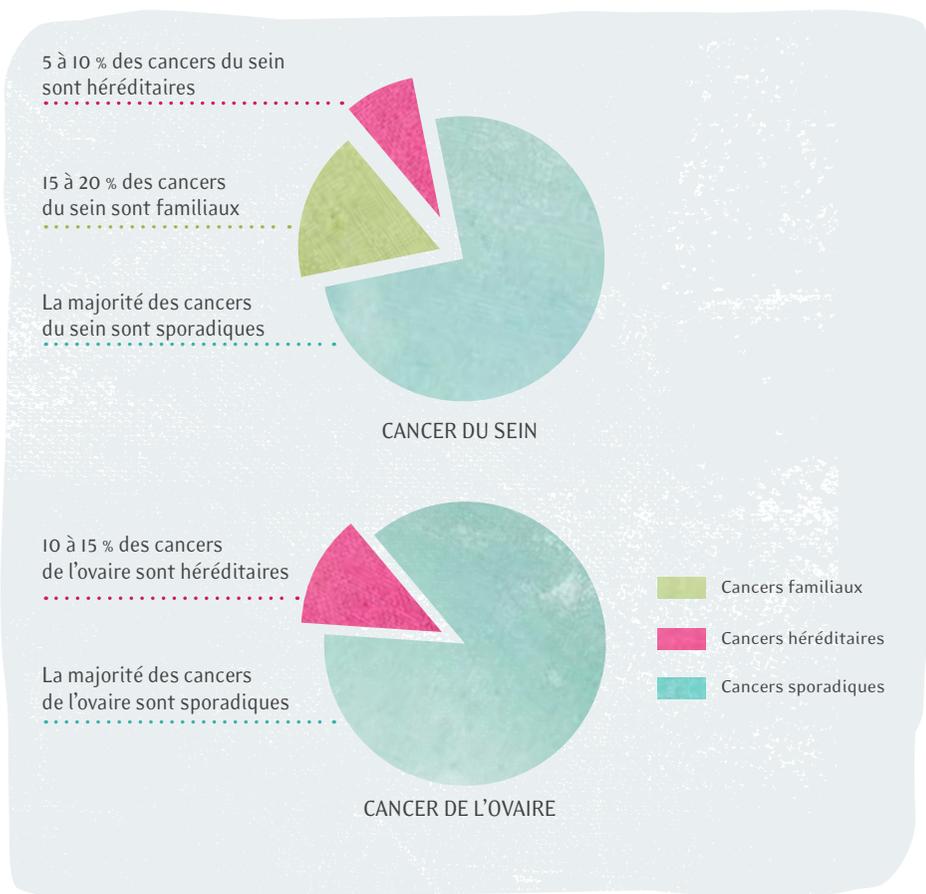
La majorité des cancers du sein et de l'ovaire sont **sporadiques**. Ils ne sont pas reliés à votre histoire familiale de cancer. Ils peuvent être causés par une mutation génétique spontanée ou acquise.

Plus rarement, les cancers du sein et de l'ovaire sont **héréditaires**. Ils sont expliqués par une mutation génétique héritée de l'un de vos parents. Plusieurs membres de la famille présenteront un cancer, sur plusieurs générations et, en général, à un plus jeune âge.

Dans certains cas, les cancers du sein sont dits **familiaux**. Ils sont liés à l'histoire médicale de votre famille. Contrairement aux cancers héréditaires, il n'y a pas de preuve qu'une mutation génétique ait été héritée à la naissance.

FIGURE 4: LES CANCERS HÉRÉDITAIRES SONT-ILS FRÉQUENTS ?

Sources : Hofstatter et collab., 2011; Offit et collab., 2004



Pour alléger le texte, nous utiliserons pour la suite de ce livret le terme « cancer de l'ovaire » pour désigner à la fois le cancer de l'ovaire, le cancer des trompes de Fallope et le cancer du péritoine (le péritoine est une membrane qui tapisse la cavité abdominale et qui recouvre les organes de l'abdomen).

Environ 65 % des cancers héréditaires du sein et 95 % de ceux de l'ovaire sont attribuables à la présence d'une mutation dans le gène *BRCA1* ou le gène *BRCA2* (figure 5).

Le nombre de Canadiens qui naissent avec une mutation dans un des deux gènes *BRCA* est inconnu. Plusieurs mutations des gènes *BRCA* existent.

Différents noms sont donnés à ces mutations. Ces mutations portent un nom différent selon leur localisation dans le gène. À titre d'exemple, l'une des mutations fréquentes dans le gène *BRCA1* s'appelle «R1443X». Vous trouverez dans ce livret des explications plus précises sur les gènes *BRCA*.

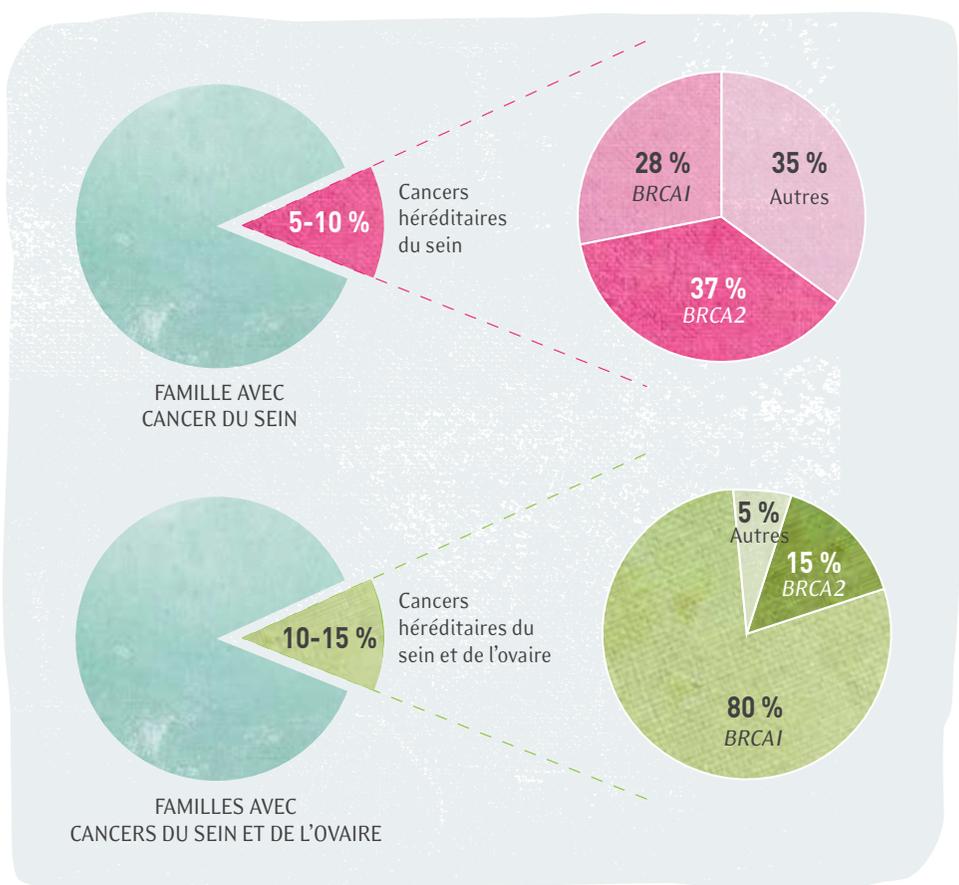
Les prédispositions héréditaires pour le cancer du sein et de l'ovaire sont parfois expliquées par la présence de mutations dans d'autres gènes (ex. : *TP53*, *PTEN*, *CHEK2*, *PALB2*). Selon votre situation personnelle et la clinique où vous consulterez, il est possible que l'équipe de génétique vous propose un test génétique permettant de déceler des anomalies dans ces autres gènes. Les risques de cancer du sein ou de l'ovaire associés aux mutations dans ces gènes sont différents de ceux des gènes *BRCA*. Ils peuvent également affecter différemment le risque de développer d'autres cancers. Selon votre résultat pour les différents gènes testés, les recommandations de suivi seront adaptées. Des mutations dans des gènes encore inconnus ou ne pouvant être testés actuellement pourraient aussi expliquer une prédisposition au cancer héréditaire. Des recherches se poursuivent pour identifier ces gènes et les mutations qui affectent le risque de cancer.

Si vous êtes préoccupée par les risques associés aux différents gènes et que vous envisagez être testée, demandez à votre équipe de génétique de vous préciser quel test vous est proposé.



FIGURE 5: CANCERS HÉRÉDITAIRES DU SEIN ET DE L'OVAIRE

Sources : American Society of Clinical Oncology, 2004; Hofstatter et collab., 2011; Offit et collab., 2004; Olopade et collab., 2008



Que sont les gènes *BRCA1* et *BRCA2*?

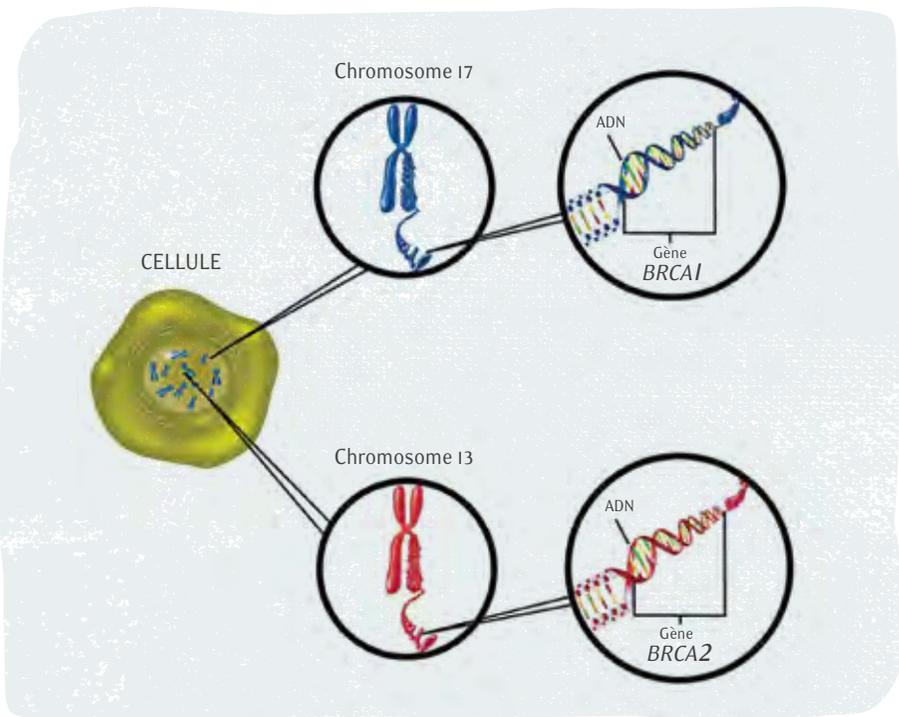
Vous avez les gènes *BRCA1* et *BRCA2* dans chacune de vos cellules, comme tous les êtres humains. Ces deux gènes ont été découverts durant les années 1990. Ils tirent leur nom de l'expression anglaise « BReast CANcer » qui signifie « cancer du sein ». Les gènes *BRCA1* et *BRCA2* sont localisés respectivement sur les chromosomes 17 et 13 (figure 6).

Les gènes *BRCA* sont spécialisés dans le contrôle de la division cellulaire. Ils sont impliqués dans la protection contre le développement d'un cancer.

Lorsqu'on naît avec une mutation dans l'un de ces gènes, la probabilité de développer certains cancers augmente, et ces cancers peuvent survenir à un plus jeune âge. Chez les femmes cela touche notamment le risque de cancer du sein et de l'ovaire et chez les hommes, notamment le risque de cancer du sein et de la prostate.

FIGURE 6: LES GÈNES *BRCA1* ET *BRCA2*

Source : adapté de National Institutes of Health, 2012

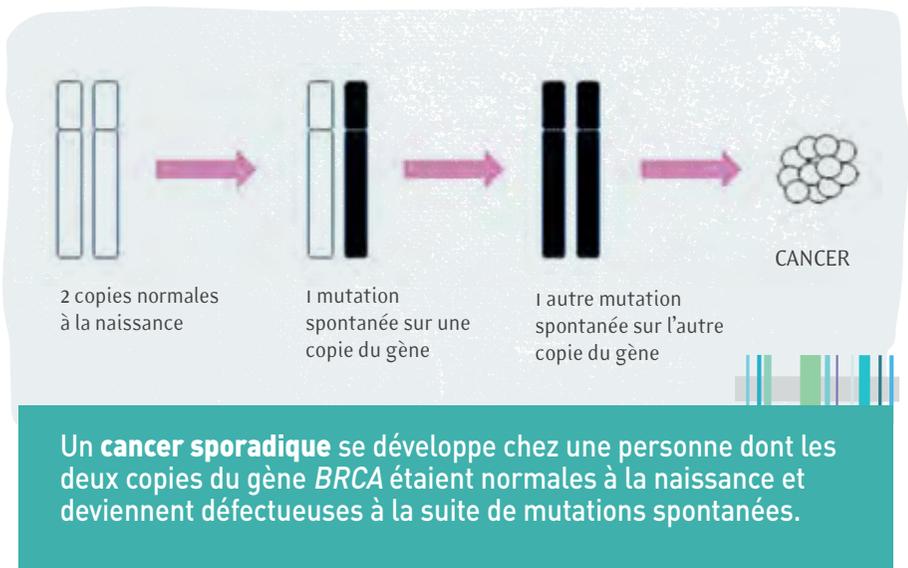


Quel est le rôle des gènes *BRCA* dans la protection contre le cancer sporadique ?

Vous avez deux copies des gènes *BRCA1* et *BRCA2* dans chacune de vos cellules. Lorsque ces deux copies sont normales à la naissance, vous disposez de tous les outils nécessaires pour arrêter la division des cellules anormales. Au cours de votre vie, des facteurs comme le vieillissement pourraient entraîner une mutation génétique spontanée d'une copie du gène *BRCA1* ou du gène *BRCA2* dans l'une de vos cellules. La cellule porteuse de la mutation continuera de fonctionner normalement grâce à l'autre copie du gène. Cependant, si une mutation se produit dans cette même cellule sur l'autre copie du gène, la cellule cessera de fonctionner normalement. Un cancer sporadique pourra alors se développer.

FIGURE 7: DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER SPORADIQUE

Source : Myriad Genetics Laboratories, 2013



Quel est le rôle des gènes *BRCA* dans la protection contre le cancer héréditaire ?

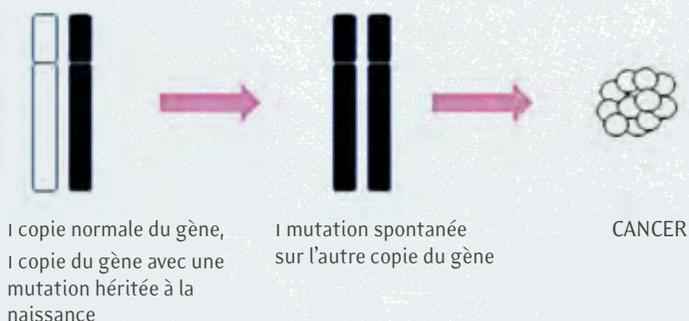
Si vous héritez d'une mutation dans l'une des deux copies de votre gène *BRCA1* ou de votre gène *BRCA2*, cette copie est défectueuse. Elle ne peut pas remplir son rôle. Vous n'avez qu'une seule copie fonctionnelle capable d'arrêter la division des cellules anormales.

Si aucune mutation ne survient, la copie fonctionnelle de votre gène continue d'effectuer son travail. Vous développerez un cancer uniquement si une mutation génétique spontanée affecte la copie fonctionnelle.

Votre risque de développer un cancer est accru puisque moins de mutations génétiques spontanées doivent survenir pour qu'un cancer se développe. Les mutations des gènes *BRCA1* et *BRCA2* augmentent la probabilité de développer des cancers du sein, de l'ovaire, de la prostate, du pancréas, un mélanome et, dans certains cas, le cancer du côlon, de l'estomac et du larynx.

FIGURE 8 : DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER HÉRÉDITAIRE

Source : Myriad Genetics Laboratories, 2013



Un **cancer héréditaire** se développe chez une personne qui a hérité d'une mutation génétique sur un gène *BRCA* à la naissance et qui subit une mutation génétique spontanée au cours de sa vie.

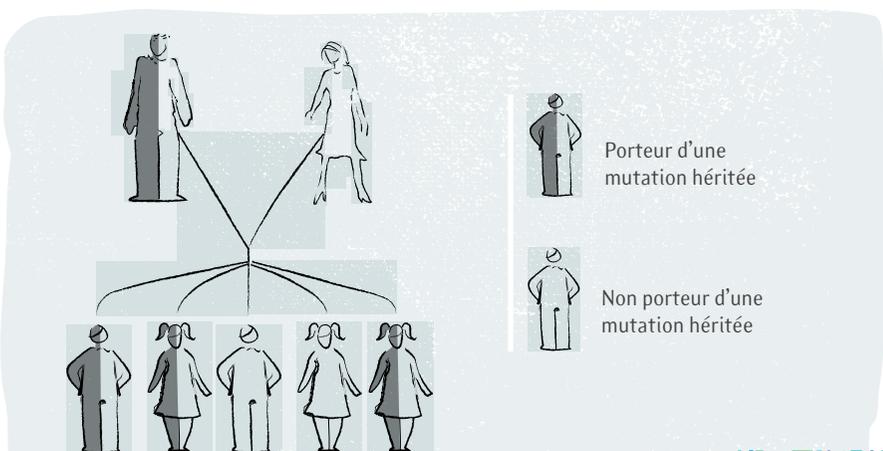
Comment une mutation des gènes *BRCA* se transmet-elle ?

Si vous avez hérité d'une mutation dans l'un de vos gènes *BRCA*, vous avez une chance sur deux de la transmettre à vos enfants.

Le risque de chacun de vos enfants d'hériter de la mutation est de 50%, peu importe le nombre d'enfants que vous aurez. Ce risque est le même pour vos fils et pour vos filles. Dans l'exemple de la figure 9, tous les enfants auraient pu être porteurs de la mutation. Tous les enfants auraient également pu être non porteurs. La présence d'une mutation chez un de vos enfants n'influence pas la présence ou l'absence d'une mutation chez vos autres enfants.

FIGURE 9: TRANSMISSION HÉRÉDITAIRE DE LA MUTATION

Source : U.S. National Library of Medicine, 2012



Si vous n'avez pas la mutation dans vos gènes *BRCA*, vous ne pouvez pas la transmettre, même si un de vos parents est porteur.

Si l'un de vos enfants vous ressemble physiquement, cela n'influencera pas son risque d'hériter de la mutation.

Vous ne pouvez pas hériter de deux copies défectueuses du gène *BRCA1*. Les fœtus qui en héritent ne survivent pas. Les rares personnes qui héritent de deux copies défectueuses du gène *BRCA2* développent une forme rare d'anémie dans l'enfance, l'anémie de Fanconi. De plus, dans des cas exceptionnels, vous pourriez avoir hérité d'une copie défectueuse du gène *BRCA1* et d'une copie défectueuse du gène *BRCA2*.

Qu'est-ce que le test génétique ?

Le test génétique s'effectue à partir d'une prise de sang. Il permet de rechercher la présence d'une mutation dans vos gènes, comme les gènes *BRCA*.

Pour y être admissible, vous devez être âgée de plus de 18 ans et votre histoire familiale et personnelle de cancer doit satisfaire aux critères d'admissibilité (voir p. 23). Lorsque vous remplissez les critères, les frais du test sont payés si vous êtes assurée par le régime d'assurance maladie du Québec. Vous obtenez généralement vos résultats dans un délai de 4 à 10 semaines. Votre médecin de famille en obtient également une copie.

Le test génétique doit obligatoirement être précédé d'un conseil génétique. Vous avez accès à cette consultation lorsque vous avez été référée par un médecin ou par un membre de votre famille.

Le résultat du test génétique *BRCA*

- || | détermine uniquement si vous êtes porteuse ou non d'une mutation des gènes *BRCA*;
- || | permet d'estimer votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire;
- || | ne permet pas de prédire si vous aurez un cancer au cours de votre vie.

Qu'est-ce que le conseil génétique ?

Le conseil génétique est la première consultation que vous avez avec l'équipe d'oncogénétique.

Vous y recevez l'information suivante sur les cancers héréditaires du sein et de l'ovaire :

- || la nature et la cause de ces cancers;
- || le risque de transmettre une mutation génétique;
- || les examens de dépistage permettant de détecter la présence de ces cancers;
- || les traitements médicaux permettant de réduire le risque de les développer.

Ces renseignements vous guident dans votre choix de recourir ou non au test génétique.

Lors de la consultation, l'équipe d'oncogénétique dresse le portrait médical de votre famille, votre pedigree (figure 10). Le questionnaire sur les cancers dans votre famille, que vous aurez rempli avant la rencontre, lui permet de faire un tel portrait.

Explorer votre histoire personnelle et familiale de cancer permet également à l'équipe d'oncogénétique d'évaluer votre risque de développer un cancer et de déterminer si vous êtes admissible au test génétique.



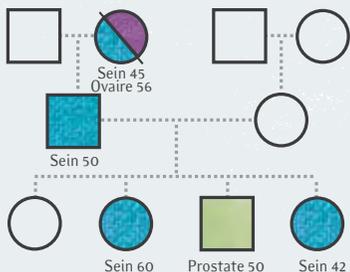
FIGURE 10: COMPARAISON ENTRE LES PEDIGREES DE DEUX FAMILLES AVEC CANCER

Source : adapté de Myriad Genetics Laboratories, 2013

Cancer héréditaire

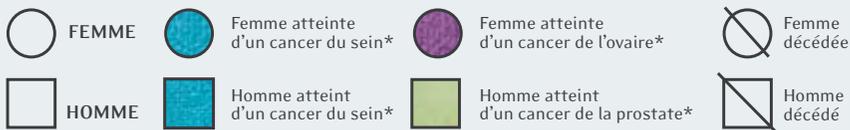
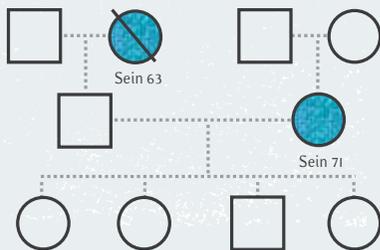
Présence d'un ou de plusieurs de ces facteurs de risque :

- || Cancer du sein diagnostiqué avant l'âge de 50 ans
- || Cancer de l'ovaire
- || Cancers du sein et de l'ovaire chez une même personne
- || Cancer du sein chez un homme



Cancer sporadique

- || Cancer du sein diagnostiqué après l'âge de 60 ans
- || Aucun cancer de l'ovaire
- || Le cancer du sein n'est pas plus présent du côté paternel que maternel de la famille



*Les chiffres correspondent à l'âge auquel les membres de la famille ont reçu le diagnostic de cancer.

Quels sont les critères utilisés pour évaluer votre admissibilité au test génétique ?

Vous êtes généralement admissible au test génétique lorsque votre risque d'avoir hérité d'une mutation génétique est **supérieur à 10 %**. Afin d'évaluer ce risque, l'équipe d'oncogénétique tient compte des éléments suivants :

- II mutation familiale d'un gène *BRCA* déjà identifiée dans votre famille;
- II cancer du sein ou de l'ovaire diagnostiqué avant l'âge de 45 ans;
- II multiples cas de cancer du sein ou de l'ovaire dans votre famille, surtout avant 50 ans, dont 2 cas parmi votre famille au 1^{er} degré;
- II cancer du sein et de l'ovaire chez une même personne;
- II cancer du sein bilatéral (dans les deux seins), surtout avant 50 ans;
- II cancer du sein chez l'homme;
- II certains types de cancers du sein et de l'ovaire;
- II ascendance juive ashkénaze (Europe de l'Est);
- II histoire familiale suggérant un autre syndrome héréditaire plus rare.

En tout temps, l'équipe d'oncogénétique vous conseille un suivi médical particulier et transmet vos résultats à votre médecin de famille.



Les **modèles de prédiction du risque** sont basés sur des séries de calculs mathématiques. Ils permettent d'estimer votre risque d'avoir hérité d'une mutation génétique et celui de développer un cancer du sein ou de l'ovaire.

Pourquoi tester une personne de votre famille en premier plutôt qu'une autre ?

Le premier test génétique dans une famille s'effectue chez la personne la plus susceptible d'avoir une mutation dans ses gènes.

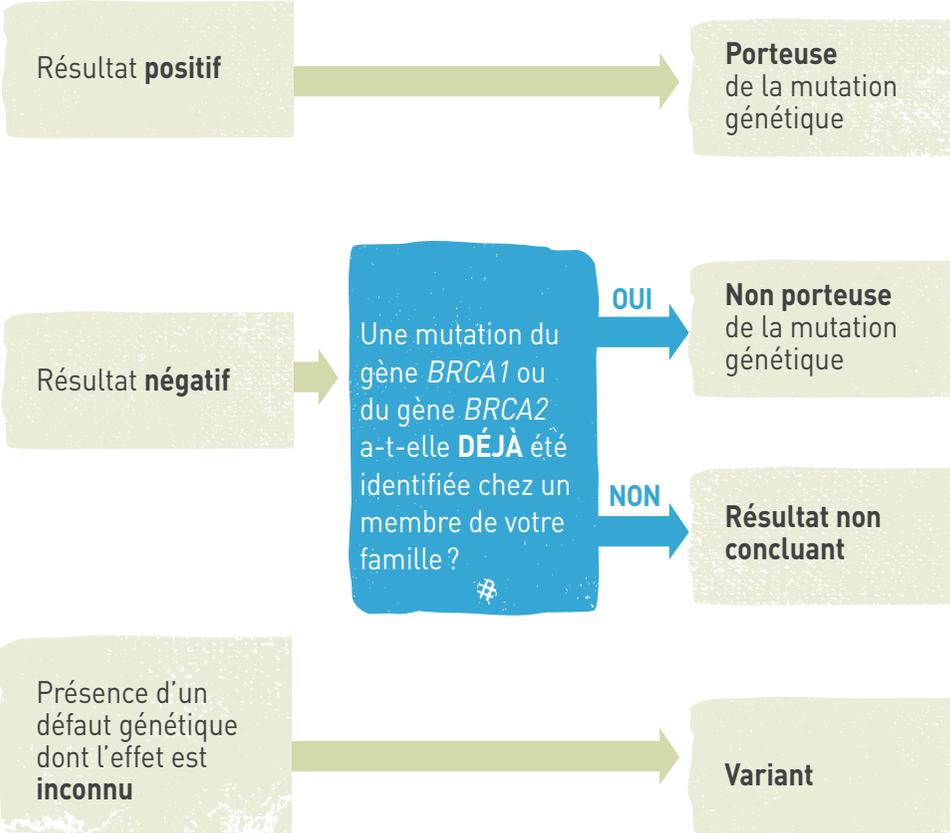
Par exemple, si un membre de votre famille a eu le cancer du sein ou de l'ovaire à un jeune âge, l'équipe d'oncogénétique lui proposera de passer le test génétique en premier. Toutefois, dans certaines familles, une personne n'ayant jamais eu le cancer pourrait également être la première testée.

Si une mutation est identifiée chez un membre de votre famille, les autres membres de votre famille qui le désirent peuvent par la suite passer le test génétique.



Quels sont les résultats possibles au test génétique ?

FIGURE 11: RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE





Quels sont les résultats possibles si une mutation génétique est déjà connue dans votre famille ?

Lorsqu'une mutation du gène *BRCA1* ou *BRCA2* a été identifiée chez un membre de votre famille, cela signifie que l'un de ces gènes est défectueux. Cette mutation génétique explique les nombreux cas de cancer du sein ou de l'ovaire dans votre famille.

Le test génétique permet de déterminer si vous êtes **porteuse** ou **non porteuse** de cette mutation génétique familiale. Le résultat que vous obtenez est fiable.

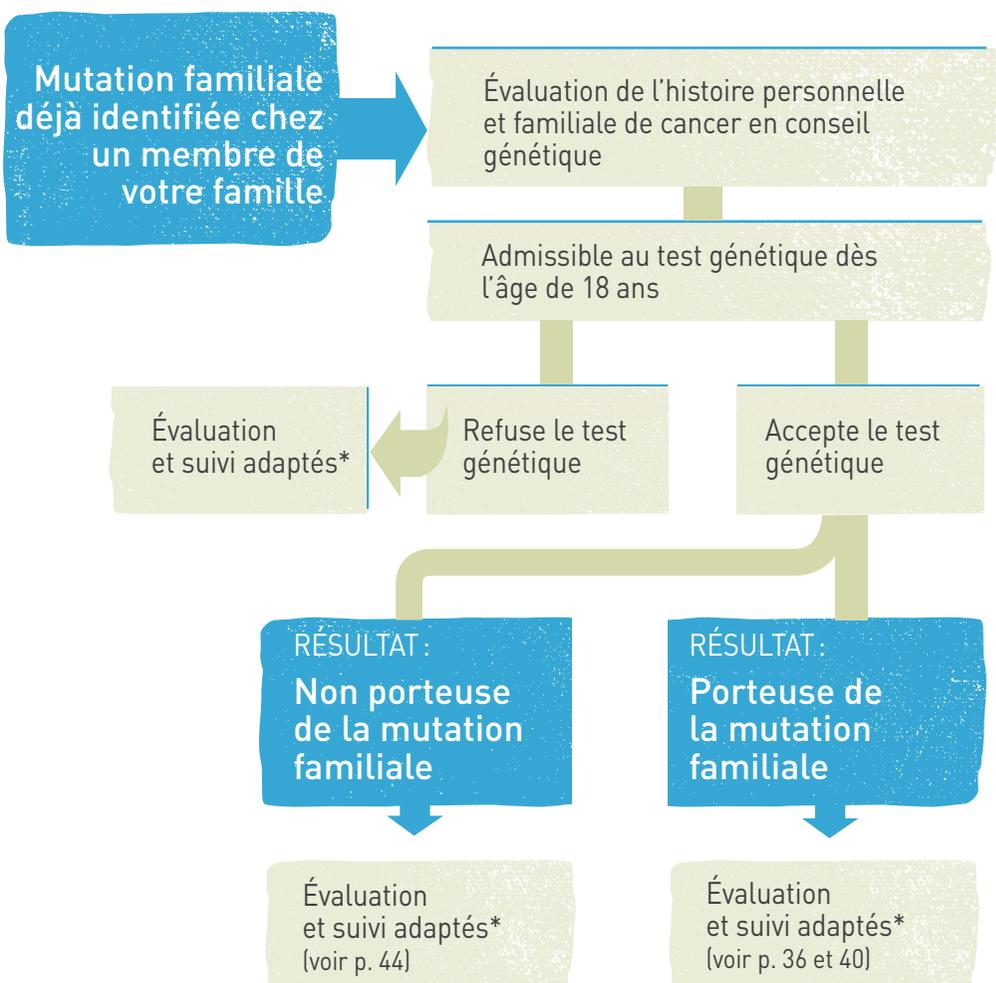
FIGURE 12: RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE
(mutation familiale connue)

Porteuse	Vous avez la mutation familiale du gène <i>BRCA1</i> ou <i>BRCA2</i> .
Non porteuse	Vous N'AVEZ PAS la mutation familiale du gène <i>BRCA1</i> ou du gène <i>BRCA2</i> .



Une mutation génétique est déjà connue dans votre famille : comment en arriverez-vous à votre résultat du test génétique ?

FIGURE 13: PROCESSUS CONDUISANT À VOTRE RÉSULTAT DU TEST GÉNÉTIQUE (mutation familiale connue)



* Vous aurez toujours accès à un suivi et à une évaluation personnalisée de votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire. Ce suivi et cette évaluation seront cependant mieux adaptés à votre condition si vous passez le test génétique.

Quels sont les résultats possibles si aucune mutation génétique n'est connue dans votre famille ?

La cause des cancers du sein ou de l'ovaire de votre famille est inconnue pour le moment. Trois résultats sont possibles si vous passez le test :

- || **Votre test génétique détermine que vous avez** une mutation du gène *BRCA1* ou *BRCA2*. Vous êtes porteuse d'une mutation. Cette mutation génétique explique les cancers du sein ou de l'ovaire dans votre famille.
- || **Votre test génétique détermine que vous n'avez pas** de mutation du gène *BRCA1* ou *BRCA2*. Votre résultat est non concluant. Votre risque est incertain. Votre résultat signifie que :
 - || vous n'êtes porteuse d'aucune mutation génétique qui augmente votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire.

ou

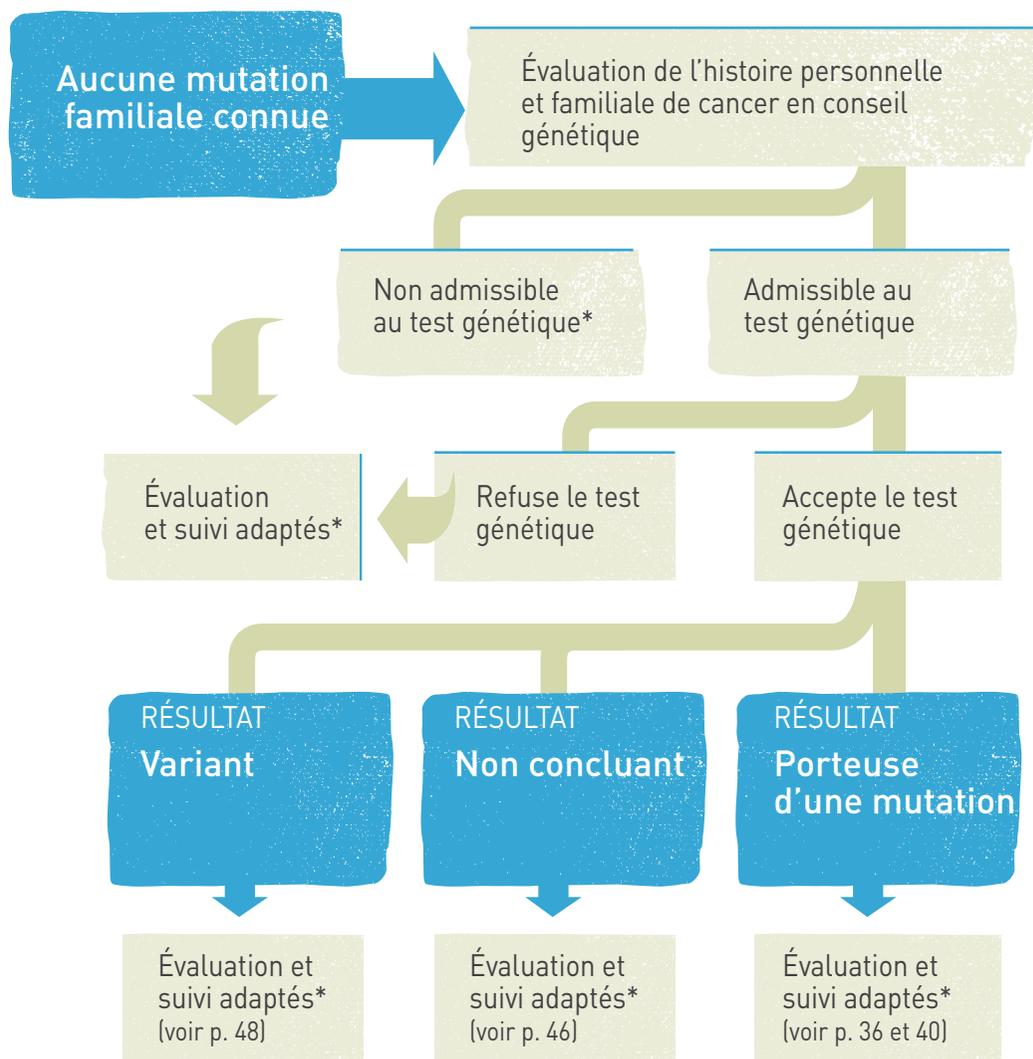
 - || vous êtes porteuse d'une mutation d'un autre gène que nous n'avons toujours pas identifié.
- || **Votre test génétique révèle l'existence d'un variant.** Votre gène *BRCA1* ou *BRCA2* a un défaut dont l'effet est inconnu. Votre risque est incertain.

FIGURE 14: **RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE**
(aucune mutation familiale connue)

Porteuse	Vous avez une mutation du gène <i>BRCA1</i> ou <i>BRCA2</i> .
Non concluant	Vous N'AVEZ PAS de mutation du gène <i>BRCA1</i> ou <i>BRCA2</i> . Votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire est incertain.
Variant	Vous avez un défaut du gène <i>BRCA1</i> ou <i>BRCA2</i> dont l'effet est INCONNU. Votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire est incertain.

Aucune mutation génétique n'est connue dans votre famille : comment en arriverez-vous à votre résultat du test génétique ?

FIGURE 15: PROCESSUS CONDUISANT À VOTRE RÉSULTAT DU TEST GÉNÉTIQUE (aucune mutation familiale connue)



* Vous aurez toujours accès à un suivi et à une évaluation personnalisée de votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire. Ce suivi et cette évaluation seront cependant mieux adaptés à votre condition si vous passez le test génétique lorsqu'il est indiqué.

Quel est le risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire pour la femme ?

Être porteuse d'une mutation génétique NE signifie PAS que vous aurez le cancer. Cela signifie plutôt que votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire est plus élevé que celui d'une femme du même âge de la population générale.

Il existe une grande variabilité dans les données scientifiques concernant l'augmentation du risque de cancer en présence d'une mutation des gènes *BRCA1* et *BRCA2*.

Si vous êtes porteuse d'une mutation du gène *BRCA1*

Sources : Chen et Parmigiani, 2007; Comité directeur de la Société canadienne du cancer, 2012; Ford et collab., 1994; Ford et collab., 1998; Mavaddat et collab., 2013; Ramus et collab., 2012

Votre risque de développer :

- || un cancer du sein
varie de 40 % à 87 %
- || un cancer de l'ovaire
varie de 16 % à 68 %

Vos chances de ne pas développer :

- || un cancer du sein
varient de 13 % à 60 %
- || un cancer de l'ovaire
varient de 32 % à 84 %

Si vous êtes porteuse d'une mutation du gène *BRCA2*

Sources : Chen et Parmigiani, 2007; Comité directeur de la Société canadienne du cancer, 2012; Ford et collab., 1994; Ford et collab., 1998; Mavaddat et collab., 2013; Ramus et collab., 2012

Votre risque de développer :

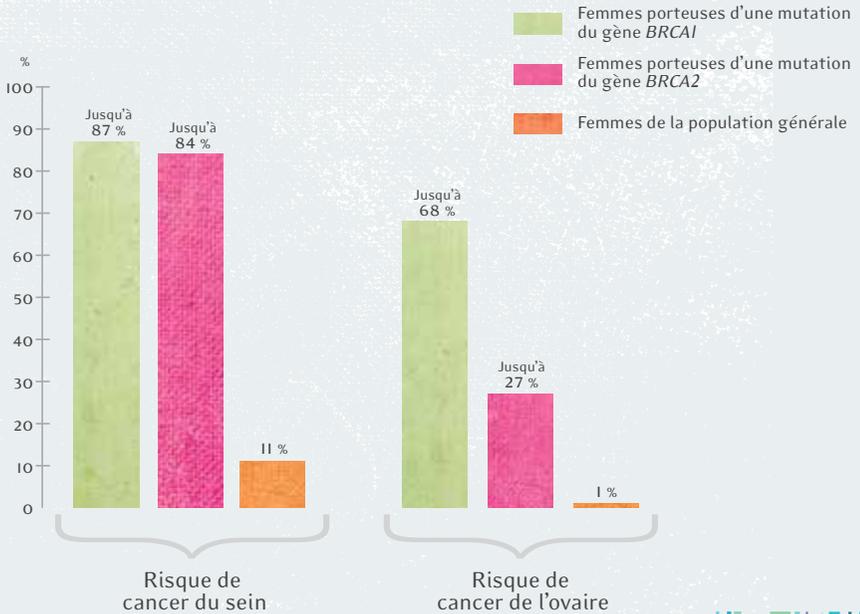
- || un cancer du sein
varie de 40 % à 84 %
- || un cancer de l'ovaire
varie de 11 % à 27 %

Vos chances de ne pas développer :

- || un cancer du sein
varient de 16 % à 60 %
- || un cancer de l'ovaire
varient de 73 % à 89 %

FIGURE 16: RISQUE DE CANCERS DU SEIN ET DE L'OVAIRE DES FEMMES PORTEUSES

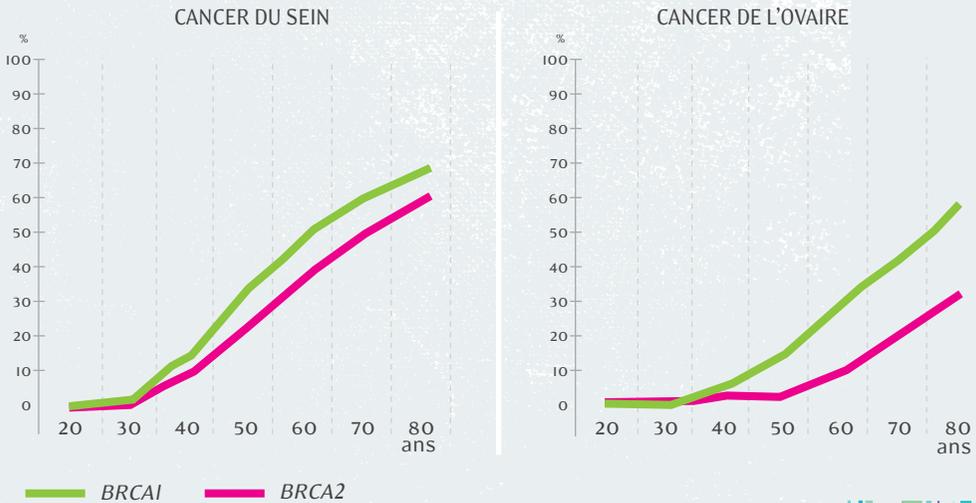
Sources : Chen et Parmigiani, 2007; Comité directeur de la Société canadienne du cancer, 2012; Ford et collab., 1994; Ford et collab., 1998; Mavaddat et collab., 2013; Ramus et collab., 2012



Si vous avez déjà eu un premier cancer du sein, votre risque d'avoir un cancer de l'autre sein avant l'âge de 70 ans peut atteindre jusqu'à 83% si vous êtes porteuse d'une mutation de l'un ou l'autre des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*.

FIGURE 17: RISQUE DE CANCERS DU SEIN ET DE L'OVAIRE DES FEMMES PORTEUSES EN FONCTION DE L'ÂGE

Source: Chen et Parmigiani, 2007



Si vous êtes porteuse d'une mutation d'un gène *BRCA*, votre risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire est déjà élevé avant 50 ans. Bien qu'il augmente avec l'âge, il ne sera **jamais** de 100 %. Il est donc possible que vous n'ayez jamais de cancer du sein ou de l'ovaire.

Que faire si je suis une femme porteuse de la mutation d'un gène *BRCA* ?

Deux possibilités s'offrent à vous. Elles seront discutées avec votre médecin. Ces possibilités seront envisagées selon votre état de santé.

1. Le dépistage des cancers du sein et de l'ovaire;
2. La réduction du risque des cancers du sein et de l'ovaire.

Le dépistage est la première option qui vous sera offerte. Selon votre âge, votre état de santé et votre préférence, elle pourra être la seule retenue.

L'équipe médicale discutera avec vous des traitements qui réduisent le risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire. Ces traitements ne sont pas toujours indiqués ou possibles. Même lorsqu'ils sont indiqués, ils demandent une réflexion sérieuse.

Quelles sont les recommandations médicales concernant le dépistage du cancer pour la femme porteuse ?

Si vous êtes porteuse de la mutation du gène *BRCA1* ou *BRCA2*, il vous est recommandé de :

- II discuter de votre suivi avec votre médecin;
- II passer des examens de dépistage des cancers du sein et de l'ovaire dès la mi-vingtaine.

Les examens de dépistage du cancer du sein permettent de détecter la présence d'un cancer du sein rapidement et d'améliorer les chances de guérison. À l'heure actuelle, les examens de dépistage du cancer de l'ovaire ne permettent pas de dépister de manière fiable le cancer de l'ovaire avant que les symptômes n'apparaissent.



FIGURE 18: RECOMMANDATIONS GÉNÉRALES CONCERNANT LE DÉPISTAGE DES CANCERS DU SEIN ET DE L'OVAIRE CHEZ LES PORTEUSES

Sources : Berliner et collab., 2013; Horsman et collab., 2007; National Comprehensive Cancer Network, 2013; National Institute for Health and Clinical Excellence, 2013

Dépistage du cancer du sein

EXAMENS	FRÉQUENCE
Être attentive aux changements des seins	régulièrement
Examen des seins par le médecin	1 à 2 examens/an
Imagerie médicale permettant d'examiner l'intérieur des seins :	
II Mammographie (> 30 ans)	1 mammographie/an
II Imagerie par résonance magnétique (IRM) (dès 25 ans)	1 IRM/an
II Échographie (examen complémentaire)	selon les recommandations de votre médecin

Dépistage du cancer de l'ovaire

EXAMENS	FRÉQUENCE
Examen physique par le médecin (examen pelvien)	1 examen/an
Prise de sang (mesure de la présence de l'antigène CA125 dans le sang)	1 prise de sang/an
Échographie	1 échographie/an

Cette figure présente le suivi généralement recommandé aux porteuses d'une mutation des gènes *BRCA*. Ces recommandations reflètent la pratique au Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia. Elles sont inspirées des principales recommandations internationales. **Ces recommandations peuvent varier selon votre état de santé, votre histoire médicale et celle de votre famille.**

Quels sont les traitements médicaux permettant de réduire le risque de cancer du sein chez la femme porteuse ?

Voici les principales options disponibles pour réduire le risque de développer un cancer du sein.

II Tamoxifène : Réduit le risque de cancer du sein jusqu'à 53 %

Le tamoxifène est un médicament consommé généralement pendant 5 ans. Sa consommation produit plusieurs effets secondaires et comporte certains risques (ex. : embolie pulmonaire, cancer de l'utérus).

II Mastectomie préventive : Réduit le risque de cancer du sein de plus de 90 %

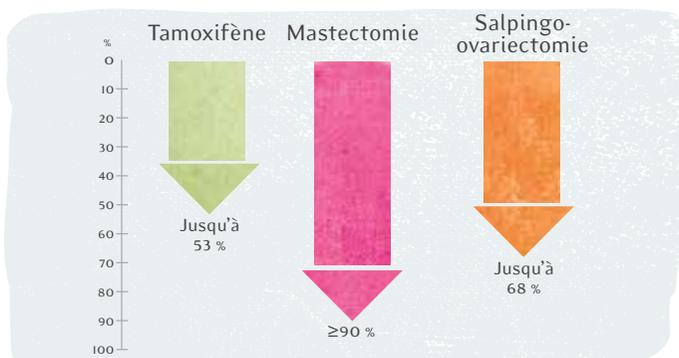
La mastectomie est une chirurgie. Elle consiste en l'ablation permanente et irréversible des tissus mammaires des deux seins avant le développement du cancer. Cette chirurgie comporte des risques et peut entraîner des complications. Après la mastectomie, les seins peuvent être reconstruits à l'aide de prothèses artificielles ou de tissus provenant d'autres parties de votre corps. Si vous avez déjà développé un cancer du sein, vous pourriez dans certaines situations avoir recours à la mastectomie préventive. La réduction du risque pourrait dans ce cas être moins élevée.

II Salpingo-ovariectomie préventive : Réduit le risque de cancer du sein jusqu'à 68 %

La salpingo-ovariectomie est une chirurgie. Elle consiste en l'ablation permanente et irréversible des deux ovaires et des deux trompes de Fallope avant le développement du cancer. La chirurgie comporte des risques et peut entraîner des complications. Elle provoque une ménopause précoce. Des médicaments peuvent pallier les symptômes de cette ménopause.

FIGURE 19 : OPTIONS DE RÉDUCTION DU RISQUE DE CANCER DU SEIN

Source : adapté de Myriad Genetics Laboratories, 2013

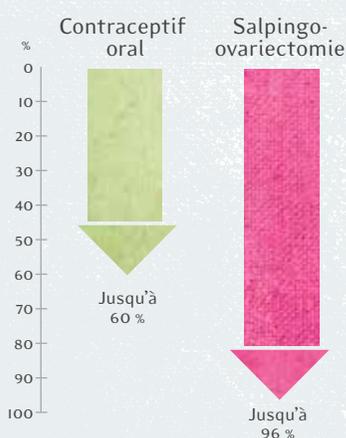


Quels sont les traitements médicaux permettant de réduire le risque de cancer de l'ovaire chez la femme porteuse?

Certains traitements réduisent le risque de développer un cancer de l'ovaire. Voici les principales options disponibles.

FIGURE 20: OPTIONS DE RÉDUCTION DU RISQUE DE CANCER DE L'OVAIRE

Source : adapté de Myriad Genetics Laboratories, 2013



|| Contraceptif oral : Réduit le risque de cancer de l'ovaire jusqu'à 60 %.

Le contraceptif oral est un médicament. Sa consommation provoque certains effets secondaires et augmente légèrement le risque de développer un cancer du sein.

|| Salpingo-ovariectomie : Réduit le risque de cancer de l'ovaire jusqu'à 96 %

(Consultez les explications de la page précédente.)

Aucune de ces options ne réduit à 0 % le risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire. Elles comportent toutes leur part d'inconvénients et d'avantages. Le choix d'une option plutôt qu'une autre est personnel et dépend de votre condition.

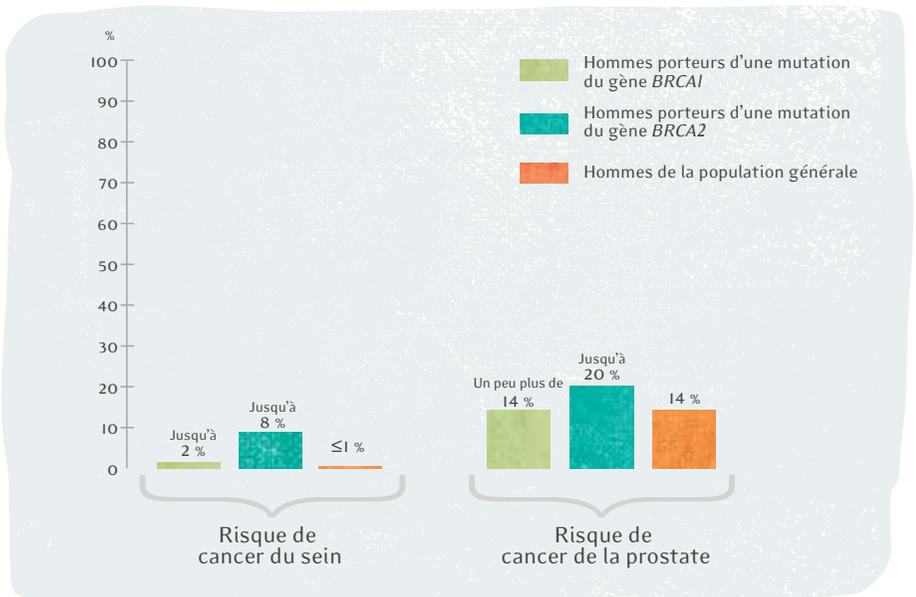
Parlez-en à votre médecin.

Quel est le risque de développer un cancer du sein ou de la prostate pour l'homme porteur ?

Être porteur d'une mutation génétique ne signifie pas que vous aurez le cancer. Cela signifie plutôt que votre risque de développer un cancer du sein ou de la prostate est plus élevé que celui d'un homme du même âge de la population générale.

FIGURE 21 : RISQUE DE CANCERS DU SEIN ET DE LA PROSTATE DES HOMMES PORTEURS

Sources : Ford et collab., 1998 ; Levy-Lahad et Friedman, 2007 ; Tai et collab., 2007 ; The Breast Cancer Linkage Consortium, 1999



Si vous êtes porteur d'une mutation du gène **BRCA1**, votre risque de développer :

- || un cancer du sein peut atteindre 2 % ;
- || un cancer de la prostate est d'environ 14 à 16 %.

Si vous êtes porteur d'une mutation du gène **BRCA2**, votre risque de développer :

- || un cancer du sein peut atteindre 8 % ;
- || un cancer de la prostate peut atteindre 20 %.

Vous risquez de développer ces cancers plus tôt que les hommes de la population générale.

Quelles sont les recommandations médicales pour l'homme porteur ?

Si vous êtes porteur d'une mutation du gène *BRCA1* ou *BRCA2*, il vous est recommandé de :

- II discuter de votre suivi avec votre médecin de famille;
- II passer des examens de dépistage des cancers de la prostate et du sein.

Le dépistage permet de détecter la présence d'un cancer rapidement et d'améliorer les chances de guérison.

FIGURE 22: RECOMMANDATIONS GÉNÉRALES CONCERNANT LE DÉPISTAGE DES CANCERS DE LA PROSTATE ET DU SEIN CHEZ LES HOMMES PORTEURS

Sources : Berliner et collab., 2013; Horsman et collab., 2007; National Comprehensive Cancer Network, 2013

Dépistage du cancer de la prostate (à partir de 40 ans)

EXAMENS	FRÉQUENCE
Examen physique par le médecin (toucher rectal)	1 examen/an
Prise de sang (mesure du taux d'antigène prostatique spécifique - APS ou PSA - dans le sang)	1 prise de sang/an

Dépistage du cancer du sein (à partir de 35 ans)

EXAMENS	FRÉQUENCE
Être attentif aux changements des seins	
Examen des seins par le médecin	1 à 2 examens/an

La figure 22 présente le suivi généralement recommandé aux hommes porteurs d'une mutation des gènes *BRCA*. Ces recommandations reflètent la pratique au Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia. Elles sont inspirées des principales recommandations internationales. **Ces recommandations peuvent varier selon votre état de santé, votre histoire médicale et celle de votre famille.**

Quel est le risque de développer d'autres cancers pour la femme et l'homme porteurs ?

Si vous êtes porteuse ou porteur d'une mutation du gène *BRCA1* ou du gène *BRCA2*, vous risquez de développer des cancers autres que ceux du sein, de l'ovaire et de la prostate. Ce risque reste toutefois à préciser.

FIGURE 23 : RISQUE QU'ONT LES PORTEUSES ET LES PORTEURS DE DÉVELOPPER D'AUTRES CANCERS

Sources : Brose et collab., 2002; Ford et collab., 1994; Greer et Whitcomb, 2007; Risch et collab., 2001; Société canadienne du cancer, 2012; The Breast Cancer Linkage Consortium, 1999; Thompson et Easton, 2002; van Asperen et collab., 2005

CANCERS	RISQUE DES PORTEUSES ET PORTEURS DE DÉVELOPPER UN CANCER AU COURS DE LA VIE	RISQUE DE LA POPULATION GÉNÉRALE DE DÉVELOPPER UN CANCER AU COURS DE LA VIE
Pancréas	Jusqu'à 4%	1,3 %
Mélanome	Jusqu'à 4 %	1,5 %
Colorectal	À préciser	7,5 %
Estomac	À préciser	1,4 %
Larynx	À préciser	0,6 %

Les études qui portent sur le lien entre les gènes *BRCA1* et *BRCA2* et ces cancers sont rares. En présence de la mutation, il semble que ces autres cancers se développent plus souvent dans certaines familles. Cependant, ils sont moins fréquents que les cancers du sein, de l'ovaire et de la prostate.

Être porteuse : quels sont les impacts psychosociaux ?

- || Ce résultat vous permettra de comprendre pourquoi il y a de nombreux cancers dans votre famille.
- || Si vous avez déjà eu un cancer du sein ou de l'ovaire, il vous permettra aussi de mieux en comprendre la cause.
- || Vous pourriez avoir le sentiment de pouvoir exercer une influence sur votre probabilité de développer un cancer.
- || Cette information vous donnera accès à un suivi adapté à votre probabilité de développer un cancer. Vous pourrez également explorer avec votre médecin les traitements médicaux visant à réduire ce risque. Cependant, vous pourriez vivre du stress associé à votre prise de décision si une chirurgie préventive est indiquée.
- || L'annonce de ce résultat pourrait susciter d'importantes discussions dans votre famille au sujet des implications du test génétique.
- || Vous saurez que la probabilité de transmettre votre mutation à chacun de vos enfants est de 50 %.
- || Vous pourriez vivre des sentiments parfois contradictoires. L'inquiétude, la colère, le soulagement et la satisfaction d'avoir des réponses à vos questions font partie de cette gamme de sentiments dont l'intensité et la durée varieront.
- || Vous pourriez aussi avoir des questions concernant de futures grossesses. N'hésitez pas à en faire part à votre médecin qui vous fournira une information plus détaillée à ce sujet.



Si vous en ressentez le besoin, discutez avec un professionnel de la santé ou une intervenante psychosociale.

Quel est le risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire pour la femme ?

- II Vous avez un risque de développer un cancer du sein ou de l'ovaire comparable à celui d'une femme du même âge de la population générale.

Quel est le risque de développer un cancer du sein ou de la prostate pour l'homme ?

- II Vous avez un risque de développer un cancer du sein ou de la prostate comparable à celui d'un homme du même âge de la population générale.

Quelles sont les recommandations médicales pour la femme et l'homme ?

- II Votre suivi médical sera le même que celui des personnes de la population générale du même âge et du même sexe.
- II D'autres recommandations pourront vous être faites en fonction de votre histoire personnelle et familiale de cancer.

Rappelez-vous que...

Vous ne pouvez pas transmettre une mutation des gènes *BRCA* à vos enfants puisque vous n'en avez pas.

Être non porteuse : quels sont les impacts psychosociaux ?

- II Ce résultat pourrait faire surgir une gamme de sentiments. Ces sentiments, parfois contradictoires, sont légitimes. Vous pourriez, par exemple, ressentir du soulagement ou de la culpabilité.
- II Vous pourriez éprouver des difficultés à parler avec vos proches, particulièrement si certains d'entre eux ont reçu un résultat différent du vôtre. Si vous en ressentez le besoin, discutez-en avec un professionnel de santé ou une intervenante psychosociale.

Quel est le risque de développer un cancer pour la femme et l'homme ayant un résultat non concluant ?

- II Il demeure possible que votre risque de développer un cancer soit plus élevé que celui des femmes et des hommes du même âge de la population générale.
- II L'évaluation de votre risque de développer un cancer est moins précise. Elle s'appuie uniquement sur votre histoire personnelle et familiale de cancer. Selon votre histoire médicale personnelle et familiale, l'équipe d'oncogénétique pourrait vous proposer de passer d'autres tests génétiques.

Quelles sont les recommandations médicales ?

- II Des recommandations pour un suivi médical adapté vous seront fournies ainsi qu'à votre médecin de famille, en fonction de votre histoire personnelle ou familiale de cancer.

Quels sont les impacts psychosociaux d'un résultat non concluant ?

- II Vous pouvez être rassurée de savoir qu'aucune mutation des gènes *BRCA* n'a été identifiée dans votre ADN.
- II L'incertitude quant à votre risque de développer un cancer demeure toutefois présente.
- II Vous pouvez éprouver de la frustration quant à l'absence d'explication concernant les nombreux cancers dans votre famille.
- II N'hésitez pas à discuter des émotions que vous pourriez ressentir face à un tel résultat avec un professionnel de la santé ou une intervenante psychosociale.

Quel est le risque de développer un cancer pour la femme et l'homme ayant un variant ?

Si vous avez un variant, votre gène *BRCA1* ou *BRCA2* a un défaut dont l'effet est inconnu.

- || Il demeure possible que votre risque de développer un cancer soit plus élevé que celui des femmes et des hommes du même âge de la population générale.
- || L'évaluation de votre risque de développer un cancer est moins précise. Elle s'appuie uniquement sur votre histoire personnelle et familiale de cancer puisque l'effet du variant est inconnu.
- || Il y a plusieurs types de variants. Ils sont classés en catégories. Un type de variant peut changer de catégorie lorsque la recherche apporte de nouvelles données. Le suivi médical sera alors modifié selon ce que les nouvelles connaissances révèlent.

Quelles sont les recommandations médicales ?

Elles sont adaptées à la catégorie du variant identifié dans votre famille. Le suivi sera discuté avec le médecin lors de la divulgation de votre résultat. L'équipe d'oncogénétique recommuniquera avec vous si le laboratoire ayant effectué le test lui communique de nouvelles données concernant ce variant.

Quels sont les impacts psychosociaux de ce résultat ?

- || Cette information pourrait vous permettre d'avoir accès à un suivi médical régulier.
- || L'incertitude quant à votre risque de développer un cancer demeure toutefois présente.
- || Vous pouvez éprouver de la frustration quant à l'absence d'explication concernant les nombreux cancers dans votre famille.
- || N'hésitez pas à discuter des émotions que vous pourriez ressentir face à un tel résultat avec un professionnel de la santé ou une intervenante psychosociale.

À qui parler de la consultation en oncogénétique ?

L'équipe d'oncogénétique vous encourage à parler de la consultation en oncogénétique à vos proches issus de la branche familiale dans laquelle se développent les cancers héréditaires.

Tous les membres de votre famille sont concernés (ex.: enfants, frères, sœurs, père, mère, oncles, tantes, cousins, cousines).

Si vos enfants ont atteint l'âge de comprendre et que vous vous sentez à l'aise, vous pouvez partager avec eux l'information recueillie lors de la consultation en oncogénétique, peu importe votre résultat. Ils pourront cependant recourir aux services d'oncogénétique uniquement à partir de 18 ans, et lorsqu'ils auront la maturité nécessaire pour faire face aux impacts psychologiques possibles. De toute manière, le dépistage du cancer du sein ne commence pas avant 25 ans.



Tous les membres de votre famille sont concernés.

Pourquoi en parler ?

S'ils le désirent, les membres de votre famille pourront consulter en oncogénétique et bénéficier d'un suivi médical adapté à leur niveau de risque. Cette consultation ne les oblige en rien à passer le test génétique. L'information qu'ils reçoivent leur permet plutôt de prendre une décision éclairée.

Notez que **si une mutation est déjà identifiée** dans votre famille, connaître le **nom spécifique de cette mutation** simplifiera les démarches de vos proches. L'équipe d'oncogénétique vous donnera une lettre que vous pourrez leur remettre à ce sujet.



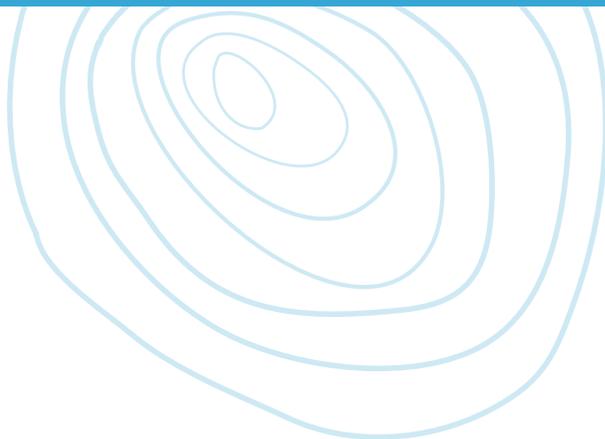
Comment et quand en parler ?

Il n'y a pas de moment parfait pour partager ce type d'information. Voici des stratégies susceptibles de faciliter la communication.

- || Abordez le sujet lorsque vous vous sentirez prête.
- || Si possible, parlez-en en personne plutôt qu'au téléphone ou par courriel.
- || Les réactions de vos proches peuvent être imprévisibles. Soyez attentive et à l'écoute.
- || Adaptez-vous au niveau de compréhension et de réceptivité de chacun.
- || Rappelez à vos proches que consulter en oncogénétique ne les oblige à rien. Cette rencontre vise à alimenter leur réflexion et à leur permettre de prendre une décision éclairée quant à leur santé.



Si la communication est difficile avec certains membres de votre famille, n'hésitez pas à demander conseil à l'équipe d'oncogénétique.



Réfléchissez bien aux avantages et aux inconvénients

Il n'y a jamais d'urgence à avoir recours au test génétique.

Votre décision est personnelle. Vous pouvez et devez prendre le temps de réfléchir, **d'évaluer les avantages et les inconvénients physiques et émotionnels pour vous et pour les membres de votre famille.**

N'hésitez pas à discuter des sentiments que vous éprouvez à l'égard de votre décision avec un professionnel du service d'oncogénétique. Il pourra vous référer à une psychologue ou à une intervenante sociale.

Vous pouvez également utiliser l'**outil d'aide à la décision** de la page 56 afin de vous guider dans votre réflexion.

Si vous décidez de ne pas passer le test maintenant, vous pourrez toujours le passer plus tard, quand vous vous sentirez prête.

Il n'est pas essentiel de recourir au test génétique pour profiter d'un suivi médical personnalisé. L'évaluation de votre histoire personnelle et familiale de cancer vous permet d'avoir accès à un tel suivi. Ce suivi sera toutefois mieux adapté à votre condition si vous passez le test génétique.

Connaissez les conséquences des tests génétiques sur vos assurances

Si vous décidez d'avoir recours au test génétique, votre résultat n'influencera pas les primes d'assurance que vous payez déjà : **ce qui est acquis demeure acquis.** Cependant, si vous voulez contracter de nouvelles assurances ou même augmenter le montant pour lequel vous êtes assurée, il est possible que vous deviez payer plus cher.

Avec votre autorisation, les compagnies d'assurance peuvent recueillir vos données médicales auprès de votre médecin afin d'évaluer votre situation. L'assureur pourrait donc utiliser les renseignements génétiques collectés, comme il utilise déjà vos antécédents familiaux de maladies comme le cancer ou le diabète.

Si l'assureur vous demande d'indiquer dans son questionnaire médical si vous avez déjà eu recours à un test génétique, répondez avec honnêteté sous peine de ne pas être couverte en cas de réclamation.

En 2013, au Canada, les assureurs n'exigent pas de leur clientèle qu'elle ait recours à un test génétique pour être assurée.



Vérifiez et actualisez vos contrats d'assurance **avant** d'avoir recours à un test génétique.

Sachez que l'information est confidentielle

L'information partagée lors de la consultation en oncogénétique au sujet de votre santé et de celle de votre famille est confidentielle*.

Lorsque les membres de votre famille consultent, aucune information vous concernant ne leur est divulguée. Le résultat de votre test génétique ne peut être donné à qui que ce soit sans votre autorisation.

Bien que votre résultat soit confidentiel, rappelez-vous qu'il a aussi des répercussions sur les membres de votre famille.

Il est donc important de partager avec vos proches l'information au sujet des services d'oncogénétique et parfois même votre résultat. Cette information leur permettra de prendre rendez-vous en oncogénétique sans être référés par un médecin. Ils pourront aussi recourir au test génétique s'ils y sont admissibles et s'ils le désirent. Ils pourront également profiter d'un suivi adapté en fonction de l'information sur votre résultat même s'ils choisissent de ne pas recourir au test. Vous pouvez consulter la section « Ressources disponibles », à la page 61, si vous désirez communiquer avec un service d'oncogénétique près de chez vous.

* Avec votre autorisation, les compagnies d'assurance peuvent avoir accès à cette information.

Outil pour vous aider dans votre décision

Voici quelques pistes de réflexion qui peuvent vous guider dans votre choix de recourir ou non au test génétique.

Ajoutez-y vos propres remarques.

POUR

- || Ce résultat m'aidera à mieux comprendre mon histoire familiale ou personnelle de cancer.
- || Je profiterai d'un suivi médical adapté. Si je suis non porteuse de la mutation familiale, je pourrai éviter un suivi non nécessaire.
- || Selon mon résultat, je réfléchirai aux options médicales visant à diminuer les risques de cancer ou je pourrai cesser d'y penser.
- || Cette information sera utile pour mes proches qui pourront obtenir un suivi médical adapté.
- || Ce résultat réduira mon anxiété, ma détresse.
- || Le résultat peut avoir un impact positif sur mes relations familiales.
- || Ces connaissances seront utiles à mes enfants.
- || J'ai déjà révisé mes contrats d'assurance.
- || Je suis bien informée pour prendre une décision éclairée.

Je me sens prête à passer ce test.

CONTRE

- || Si le résultat est non concluant ou m'indique que j'ai un variant, je demeurerai dans l'incertitude.
- || Je ne désire pas modifier mon suivi médical.
- || Peu importe mon résultat, je ne suis pas intéressée à connaître les options médicales visant à diminuer les risques de cancer.
- || Mes proches ne partagent pas mon point de vue et s'opposent à ce type de test.
- || Ce résultat augmentera mon anxiété, ma détresse.
- || Le résultat peut avoir un impact négatif sur mes relations familiales.
- || Je serai inquiète concernant de futures grossesses.
- || Je n'ai pas révisé mes contrats d'assurance.
- || Il me faut davantage d'information pour prendre une décision éclairée.

Je ne me sens pas prête à passer ce test.

VOS « POUR » :

VOS « CONTRE » :

Peu importe votre décision, elle sera la **MEILLEURE** pour vous.

Témoignages



Vos notes personnelles

A series of ten horizontal dotted lines for writing notes, located within a white rounded rectangular area at the bottom of the page.

Voici les réflexions de femmes et d'hommes qui ont passé le test génétique.

Les noms des personnes ont été changés pour préserver leur anonymat.

J'ai été testée et je n'ai pas les mutations des gènes, pas celles des gènes BRCA, en tout cas. Le médecin en génétique pense que d'autres gènes pourraient être découverts éventuellement.

– Hélène, résultat non concluant

Mon conjoint était avec moi quand je l'ai su. Il m'a dit d'en parler aux enfants. Ça m'a pris six mois avant de le leur dire. Mes enfants m'ont disputée et m'ont dit : « Maman, s'il y a des cancers dans la famille, dis-le. C'est notre génétique. »

– Lise, porteuse

Quand j'ai appris que mon résultat était négatif, j'ai été soulagée, mais en même temps, j'ai senti une certaine culpabilité. Je me suis sentie coupable parce que ma fille n'avait pas la mutation génétique et ma nièce l'avait.

– Claire, non porteuse

Si j'ai une mutation génétique, est-ce que je suis prête à assumer les risques des décisions à prendre par rapport à une ovariectomie, une ablation des seins ? C'est une question que je me suis posée.

– Julie, résultat non concluant

Un résultat positif au test génétique ne signifie pas que tu as le cancer. Il signifie que tu as une prédisposition qui, statistiquement, fait que tu as peut-être plus de risque qu'une autre personne de l'avoir.

– Jean, porteur

Le résultat du test m'a apporté la motivation nécessaire pour avoir un suivi médical chaque année.

– Jérôme, porteur

Quand j'ai reçu le résultat, j'ai trouvé ça stressant. J'ai passé quelques semaines à me demander ce que j'aurais fait si j'avais été porteuse.

– Nathalie, non porteuse

J'ai fait le test génétique pour ma fille. Je l'ai fait surtout pour les personnes qui sont près de moi et qui vont être touchées.

– Antoine, porteur

Je ne veux pas savoir (si je suis porteuse de la mutation ou non), car cela me rendrait trop anxieuse. De toute façon, je refuserais la chirurgie (prophylactique), alors cela ne fait pas de différence.

– Johanne, refus du test génétique

La recherche a permis l'identification de certains gènes prédisposant au cancer. Cette recherche continue afin de permettre d'identifier d'autres gènes de prédisposition au cancer. La recherche permet aussi de mieux comprendre l'impact psychosocial de l'identification de ces gènes sur les personnes et leurs familles.

Votre participation à ces recherches pourrait être sollicitée. Les découvertes qui en découleront permettront de mieux conseiller les familles concernées par le cancer du sein et le cancer de l'ovaire. Elles permettront ainsi d'offrir de meilleurs services aux personnes qui, comme vous, consultent en oncogénétique.



Les ressources dans la région de Québec :

Service d'oncogénétique

Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia (CMS)

Hôpital du Saint-Sacrement

CHU de Québec-Université Laval

Tél.: 418 682-7878

Télécopieur : 418 682-7510

www.centredesmaladiesdusein.ca

Service de génétique médicale

Département de pédiatrie et de biologie médicale

CHUL

CHU de Québec-Université Laval

Tél.: 418 525-4444, poste 47130

Télécopieur : 418 654-2780

www.chuq.qc.ca/fr/les_soins/autres_soins/medecine_genetique.htm

Les ressources dans la région de Montréal :

Département de génétique médicale

Hôpital général juif

CIUSSS du Centre-Ouest-de-l'Île-de-Montréal

Tél.: 514 340-8222, poste 3965

Télécopieur : 514 412-7131

www.jgh.ca/fr/genetiquesinformationsgenerales

Département de génétique médicale

Hôpital général de Montréal

CUSM

Tél.: 514 934-1934, poste 44067

<http://cusm.ca/clinique/cancer-hereditaire-adulte-clinique-hgm-genetique-medicale>

Service de médecine génique du CHUM

Pavillon R

CHUM

Tél.: 514 890-8104

Télécopieur : 514 412-7131

www.chumontreal.qc.ca/patients-et-soins/departements-et-services/medecine-genetique-et-clinique-des-cancers-familiaux

Clinique oncogénétique

Centre de cancérologie de la Montérégie Hôpital Charles-Le Moyne

CISSS de la Montérégie-Centre

Tél.: 450 466-5000, poste 2606

Télécopieur : 450 466-5066

http://admin.santemonteregie.qc.ca/hclm/services/soins/cancer/services/genetique.fr.html#.VT4uYCF_NBc

Les ressources dans la région de Sherbrooke :

Service de génétique médicale

Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke - Hôpital Fleurimont
CIUSS de l'Estrie-CHU de Sherbrooke

Tél. : 819 820-6828

Télécopieur : 819 564-5217

www.usherbrooke.ca/dep-pediatrie/fr/services/services-hospitalo-facultaires/genetique

Les ressources de l'ouest du Québec et de l'est de l'Ontario :

Clinique de génétique

CHEO (Children's Hospital of Eastern Ontario)

Tél. : 613 737-2275

Télécopieur : 613-738-4822

www.cheo.on.ca/fr/genetique

**Pour obtenir plus d'information,
vous pouvez également consulter les sites Internet suivants :**

La Société canadienne du cancer

www.cancer.ca/fr-ca/?region=qc

La Fondation québécoise du cancer

<https://fqc.qc.ca>

La Fondation du cancer du sein du Québec

www.rubanrose.org

Le Réseau canadien du cancer du sein

www.cbcn.ca

La Fondation du cancer héréditaire du sein et des ovaires HBOC

www.hboc.ca

L'association «Le cancer du sein, parlons-en»

www.cancerdusein.org

Le Programme québécois de dépistage du cancer du sein – Région de la Capitale-Nationale

www.depistagesein.ca

Le projet Continuum

www.continuumchum.com

Le site Oncologie Gynécologique Québec

www.oncologiegynecologique.com

Willow Soutien pour le cancer du sein ou héréditaire

www.willow.org/fr/



Références

- American Society of Clinical Oncology (2004). *Cancer Genetics & Cancer Predisposition Testing*. 2^e édition.
- Berliner, J. L. et collab. (2013). NSGC Practice Guideline: Risk assessment and genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer. *J Genet Couns*, 22(2), 155-163.
- Brose, M. S., et collab. (2002). Cancer risk estimates for *BRCA1* mutation carriers identified in a risk evaluation program. *J Natl Cancer Inst*, 94(18), 1 365-1 372.
- Chen, S., et Parmigiani, G. (2007). Meta-analysis of *BRCA1* and *BRCA2* penetrance. *J Clin Oncol*, 25(11), 1329-1333.
- Comité directeur de la Société canadienne du cancer (2012). *Statistiques canadiennes sur le cancer 2012*. Toronto. Société canadienne du cancer.
- Couch, F., et collab. (2013). Genome-wide association study in *BRCA1* mutation carriers identifies novel loci associated with breast and ovarian cancer risk. *PLoS Genet*, 9(3).
- Ford, D., et collab. (1994). Risks of cancer in *BRCA1*-mutation carriers. Breast Cancer Linkage Consortium. *Lancet*, 343(8899), 692-695.
- Ford, D., et collab. (1998). Genetic heterogeneity and penetrance analysis of the *BRCA1* and *BRCA2* genes in breast cancer families. The Breast Cancer Linkage Consortium. *Am J Hum Genet*, 62(3), 676-689.
- Greer, J. B., et Whitcomb, D. C. (2007). Role of *BRCA1* and *BRCA2* mutations in pancreatic cancer. *Gut*, 56(5), 601-605.
- Hofstatter, E. W., Chung, G.G. et Harris, L. (2011). Molecular biology of breast cancer. In V. T. Devita, T. S. Lawrence & S. A. Rosenberg (Ed.), *DeVita, Hellman, and Rosenberg's cancer: principles and practices of oncology*. 9^e éd. 1392 p. Philadelphie : Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins.
- Horsman, D. et collab. (2007). Clinical management recommendations for surveillance and risk-reduction strategies for hereditary breast and ovarian cancer among individuals carrying a deleterious *BRCA1* or *BRCA2* mutation. *J Obstet Gynaecol Can*, 29(1), 45-60.
- Levy-Lahad, E., et Friedman, E. (2007). Cancer risks among *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *Br J Cancer*, 96(1), 11-15.
- Mavaddat, N. et collab. (2013). Cancer risks for *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers: results from prospective analysis of EMBRACE. *J Natl Cancer Inst*, 105(11), 812-822.
- Myriad Genetics Laboratories. (2013). <http://www.myriad.com/>
- National Comprehensive Cancer Network (2013). NCCN Guidelines for detection, prevention, & risk reduction: Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer. http://www.nccn.org/professionals/physician_gls/f_guidelines.asp \l «genetics_screening»

National Institute for Health and Clinical Excellence (2013). Familial breast cancer: classification and care of people at risk familial breast cancer and management of breast cancer and related risks in people with a family history of breast cancer. NICE clinical guideline 164. <http://guidance.nice.org.uk/cg164>

National Institutes of Health (2012). National Institute of General Medical Sciences : Basic discoveries for better health. <http://www.nigms.nih.gov/Education/>

Olopade, O.I., et collab. Advances in breast cancer : pathways to personalized medicine. *Clin Cancer Res*, 14(24), 7988-7999.

Offit, K., et collab. (éd). (2004). ASCO Curriculum : Cancer genetics & cancer predisposition testing, 2^e éd. Alexandria, VA : ASCO Publishing.

Ramus, S. J., et collab. (2012). Ovarian cancer susceptibility alleles and risk of ovarian cancer in *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *Hum Mutat*, 33(4), 690-702.

Risch, H. A., et collab. (2001). Prevalence and penetrance of germline *BRCA1* and *BRCA2* mutations in a population series of 649 women with ovarian cancer. *Am J Hum Genet*, 68(3), 700-710.

Schneider, K. (2012). *Counseling about cancer : strategies for genetic counseling*. 3^e éd. Hoboken, N.J.: Wiley-Blackwell.

Société canadienne du cancer (2012). Encyclopédie canadienne du cancer. <http://info.cancer.ca/cce-ecc/default.aspx?Lang=F>

SOR SAVOIR PATIENT. (2002). Le risque familial de cancer du sein et/ou de l'ovaire. Livret d'information et de dialogue à l'usage des personnes consultant pour un risque familial de cancer du sein et/ou de l'ovaire, Standards, Options et Recommandations pour le Savoir des Patients (SOR SAVOIR PATIENT). www.e-cancer.fr

Tai, Y. C., et collab. (2007). Breast cancer risk among male *BRCA1* and *BRCA2* mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, 99(23), 1811-1814.

The Breast Cancer Linkage Consortium (1999). Cancer risks in *BRCA2* mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, 91(15), 1310-1316.

Thompson, D., et Easton, D. F. (2002). Cancer incidence in *BRCA1* mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, 94(18), 1358-1365.

U.S. National Library of Medicine (2012). Genetics home reference : Your guide to understanding genetic conditions. <http://ghr.nlm.nih.gov/>

van Asperen, C. J., et collab. (2005). Cancer risks in *BRCA2* families : estimates for sites other than breast and ovary. *J Med Genet*, 42(9), 711-719.

The background of the page is a light blue-grey color with a subtle, grainy texture. On the right side, there are two white DNA double helix structures. One is larger and positioned higher up, while the other is smaller and positioned lower down. In the top right corner, there are several concentric, hand-drawn style circles in a light teal color. In the top left corner, there is a faint, grid-like pattern.

Rappelez-vous que

La génétique est un domaine scientifique en constante évolution.

L'information contenue dans ce livret est basée sur les connaissances médicales disponibles en 2013.

