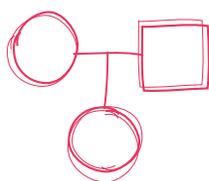


# CONSULTER EN GÉNÉTIQUE : CANCER DU SEIN OU DE L'OVAIRE



RÉ  ÉAU  
RO  E



Ce travail a été réalisé par le Centre ROSE (Ressources en oncogénétique pour le soutien et l'éducation) en partenariat avec le Réseau ROSE.

## PARTENAIRES DU RÉSEAU ROSE

CHU de Québec-Université Laval

Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval

CHUM

Centre de recherche du CHUM

CISSS Bas-Saint-Laurent-Gaspésie

CIUSSS Saguenay-Lac-Saint-Jean

## ÉQUIPE DE RÉDACTION

**Karine Bouchard**, M. Sc.  
Coordonnatrice de recherche  
Centre de recherche  
du CHU de Québec-Université Laval

**Jocelyne Chiquette**, M.D.  
Omnipraticienne-sénologue  
Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia  
CHU de Québec-Université Laval

**Claudia Côté**, B.A.  
Professionnelle de recherche  
Centre de recherche  
du CHU de Québec-Université Laval

**Michel Dorval**, Ph. D.  
Professeur titulaire,  
Faculté de pharmacie, Université Laval  
Centre de recherche  
du CHU de Québec-Université Laval

**Anne-Marie Drolet**, B.A.  
Assistante de recherche  
Centre de recherche  
du CHU de Québec-Université Laval

**Sophie Dubé**, B. Sc.  
Assistante de recherche  
Centre de recherche  
du CHU de Québec-Université Laval

**Josée Rhéaume**, B. Sc. Inf.  
Infirmière-conseillère en oncogénétique  
Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia  
CHU de Québec-Université Laval

Collaborateurs du CHUM (2<sup>e</sup> édition) :

**Marie-Claire Binet**  
**Anna Szuto**  
Conseillères en génétique

**Christine Wilmart**  
Psychologue

La production de cette publication du Centre ROSE a été rendue possible grâce à une contribution financière de la Fondation du CHU, de la Fondation du cancer du sein du Québec et du comité des usagers du CHU de Québec-Université Laval.



Fondation  
cancer du sein  
du Québec



Comité des usagers

**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 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 (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.

Vous désirez commenter cet ouvrage ou participer à son amélioration, veuillez compléter la grille d'évaluation au : [www.reseaurouse.ca/commentaires](http://www.reseaurouse.ca/commentaires)

# 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 À EFFET INCONNU ?	49
PARLER À VOS PROCHES DE LA CONSULTATION EN ONCOGÉNÉTIQUE	51
DÉCIDER DE RECOURIR AU TEST GÉNÉTIQUE	55
RESSOURCES DISPONIBLES	60
RÉFÉRENCES	62

# 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	15
FIGURE 6	Les gènes <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>	16
FIGURE 7	Développement d'un cancer sporadique	17
FIGURE 8	Développement d'un cancer héréditaire	18
FIGURE 9	Transmission héréditaire de la mutation	19

## CONSULTER EN GÉNÉTIQUE

FIGURE 10	Comparaison entre les pedigrees de deux familles avec cancer	24
FIGURE 11	Résultats du test génétique	28
FIGURE 12	Résultats du test génétique (mutation familiale connue)	29
FIGURE 13	Processus conduisant à votre résultat du test génétique (mutation familiale connue)	30
FIGURE 14	Résultats du test génétique (aucune mutation familiale connue)	31
FIGURE 15	Processus conduisant à votre résultat du test génétique (aucune mutation familiale connue)	32

## LES FEMMES PORTEUSES DE LA MUTATION FAMILIALE

FIGURE 16	Risque de cancers du sein et de l'ovaire des femmes porteuses	35
FIGURE 17	Risque de développer un cancer du sein controlatéral au cours des 10 ans suivant le 1er diagnostic de cancer du sein	35
FIGURE 18	Risque de cancers du sein et de l'ovaire des femmes porteuses en fonction de l'âge	36
FIGURE 19	Recommandations générales concernant le dépistage des cancers du sein et de l'ovaire chez les porteuses	38
FIGURE 20	Options de réduction du risque de cancer du sein	39
FIGURE 21	Options de réduction du risque de cancer de l'ovaire	40

## LES HOMMES PORTEURS DE LA MUTATION FAMILIALE

FIGURE 22	Risque de cancers du sein et de la prostate des hommes porteurs	41
FIGURE 23	Recommandations générales concernant le dépistage des cancers de la prostate et du sein chez les hommes porteurs	42

## RISQUE DES PORTEUSES ET PORTEURS DE DÉVELOPPER D'AUTRES CANCERS

FIGURE 24	Risque qu'ont les porteuses et les porteurs de développer d'autres cancers	43
-----------	--	----

# 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 d'un parent à l'enfant dès sa conception.

**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** : Variation qui modifie le fonctionnement d'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** : Changement génétique dont le rôle par rapport à la prédisposition au cancer est incertain.





# INTRODUCTION

## Le cancer au Canada : quelques statistiques

En 2016, 26 000 femmes apprendront qu'elles ont le cancer du sein et 2 800, 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 : 230 hommes apprendront qu'ils en sont atteints en 2016. Le cancer de la prostate demeure le cancer le plus fréquent chez les hommes : 21 600 d'entre eux recevront ce diagnostic en 2016.

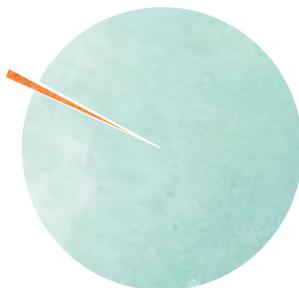
**FIGURE 1: NOMBRE DE PERSONNES QUI DÉVELOPPERONT UN CANCER DU SEIN, DE L'OVAIRE OU DE LA PROSTATE AU COURS DE LEUR VIE**

Sources : Comité directeur de la Société canadienne du cancer, 2016; Myriad Genetics Laboratories, 2013

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



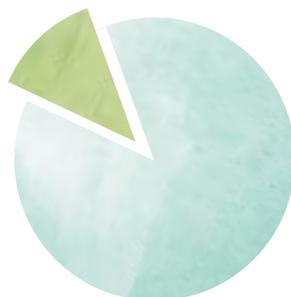
1 homme  
sur 2 000  
développera un cancer  
du sein au cours de sa vie



1 femme  
sur 71  
développera un cancer de  
l'ovaire au cours de sa vie



1 homme  
sur 8  
développera un cancer de la  
prostate au cours de sa vie



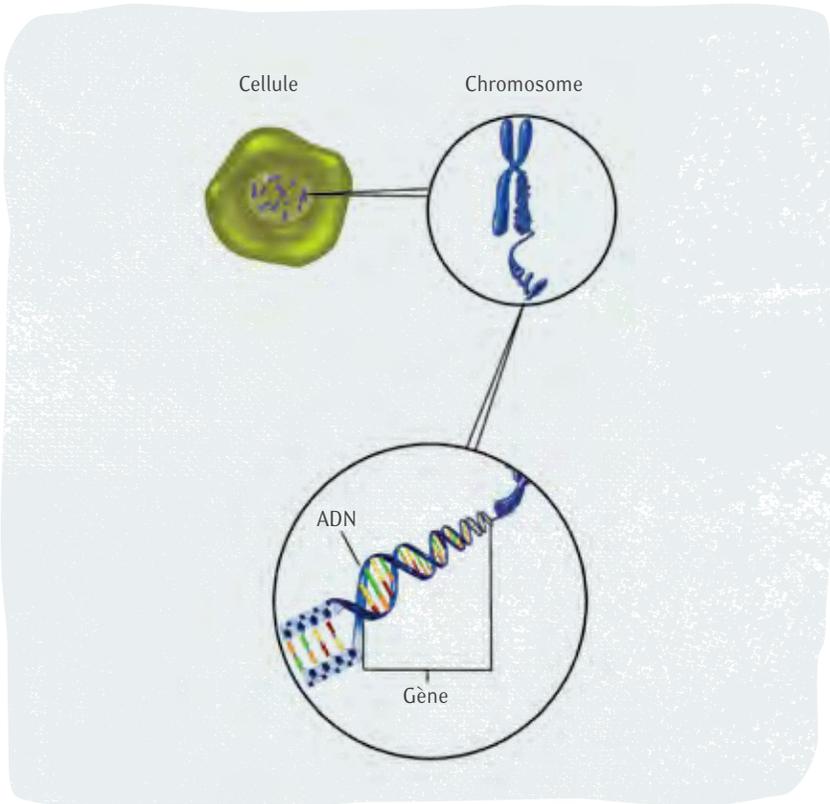


# De la cellule au gène

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*



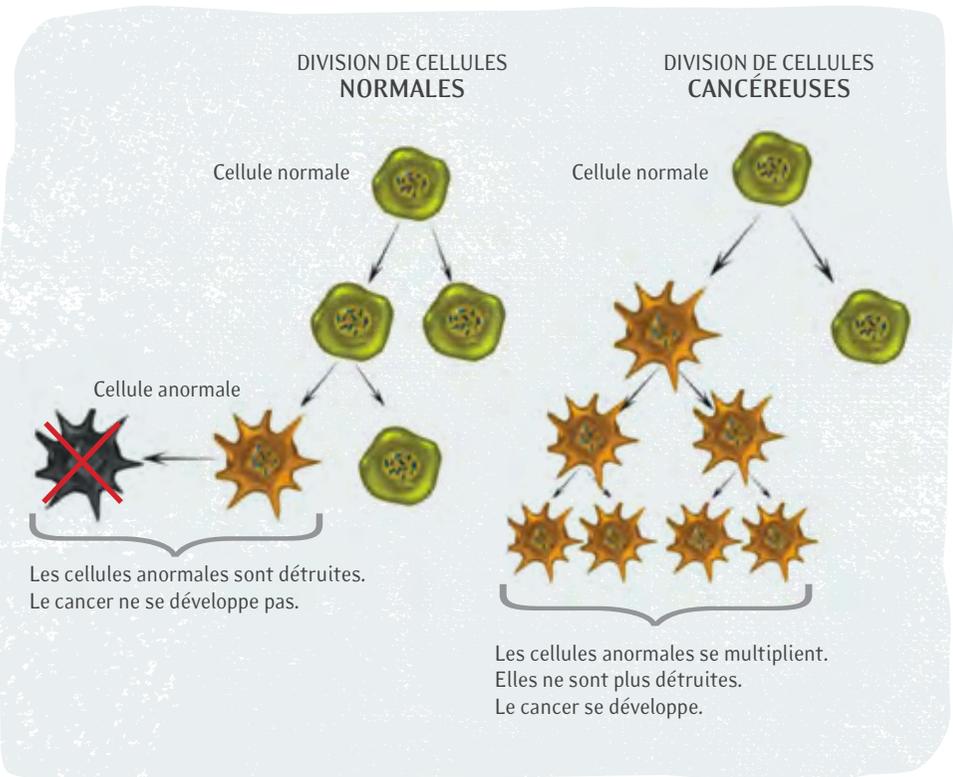
# Comment un cancer se développe-t-il ?

Les 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 les 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



Bien que tous les humains portent en eux les mêmes gènes, des différences que l'on appelle variations génétiques sont normales et fréquentes. Alors que certaines variations sont inoffensives, d'autres variations sont considérées comme des défauts puisqu'elles dérèglent le fonctionnement du gène où elles se trouvent : on parle alors de mutation génétique. Il existe plusieurs types de mutations qui produisent divers effets.

### 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.

#### II Héritées dès la conception d'un enfant

Elles sont transmises par votre père ou votre mère dès votre conception. Vous naissez donc avec cette mutation qui est présente dans toutes vos cellules. On dit aussi de ces mutations qu'elles sont héréditaires, parce qu'elles sont héritées de l'un de vos parents. Ces mutations se retrouvent dans toutes les cellules de votre corps.

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

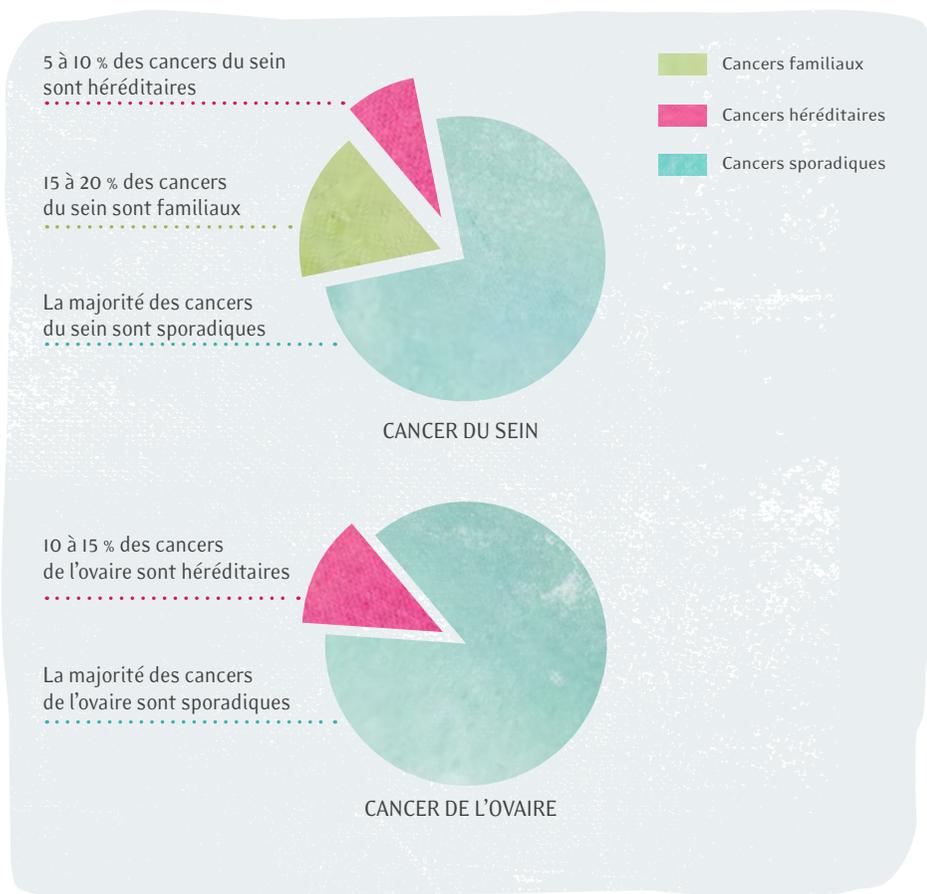
La majorité des cancers du sein et de l'ovaire sont **sporadiques**. Ils ne sont pas reliés à votre histoire familiale de cancer. Ils sont généralement causés par une mutation génétique spontanée ou acquise.

Plus rarement, les cancers du sein et de l'ovaire sont dits **héréditaires**. Ils sont expliqués par une mutation génétique héritée de l'un de vos parents. Typiquement, plusieurs membres de la famille sur plusieurs générations auront un cancer. De plus, les cancers héréditaires se développeront à un plus jeune âge que les cancers sporadiques.

Dans certains cas, les cancers du sein sont dits **familiaux**. Ils sont liés à l'histoire médicale de votre famille. Contrairement aux cancers dits 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). Cependant, le nombre de Canadiens qui naissent avec une mutation dans un des deux gènes *BRCA* est inconnu.

Plusieurs mutations dans les gènes *BRCA* existent. Différents noms sont données à ces mutations selon leur localisation. À titre d'exemple, une des mutations fréquentes dans le gène *BRCA1* s'appelle «R1443X». Comme la majorité des cancers héréditaires du sein et de l'ovaire sont expliqués par la présence d'une mutation dans le gène *BRCA1* ou le gène *BRCA2*, ces 2 gènes sont généralement analysés lorsque le premier membre d'une famille est testé. Vous trouverez dans ce livret des explications plus précises sur les gènes *BRCA1* et *BRCA2*.

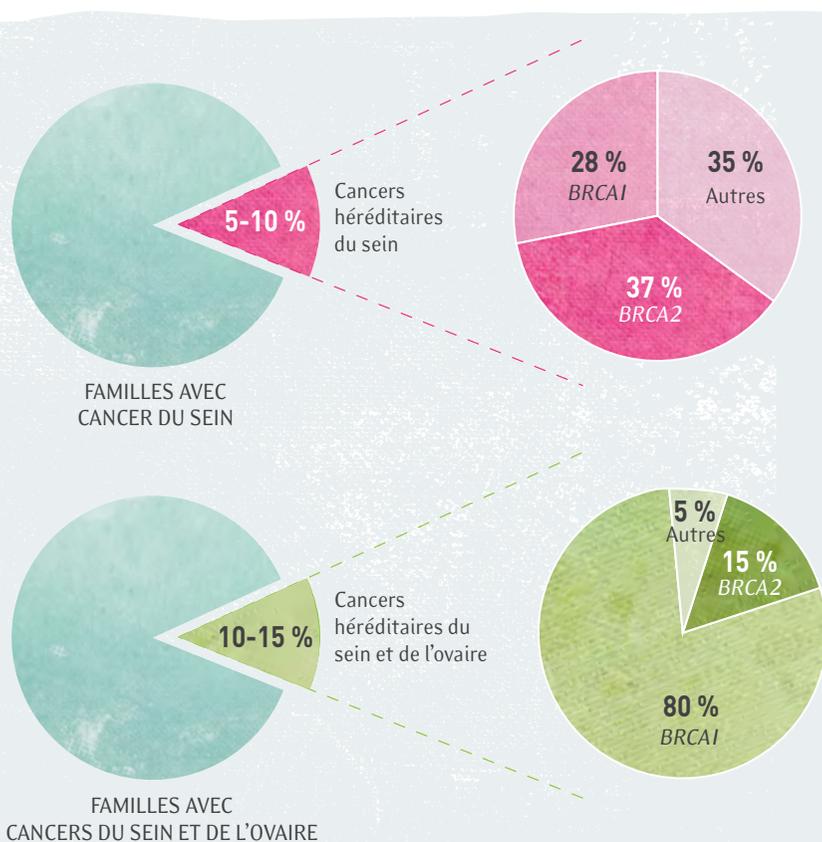
Les prédispositions héréditaires pour le cancer du sein et de l'ovaire sont parfois expliquées par la présence de mutations dans d'autres gènes (ex. : *TP53*, *PTEN*, *CHEK2*, *PALB2*). Selon votre situation personnelle et votre histoire familiale de cancer, il est possible que l'équipe de génétique vous propose un test génétique permettant de détecter 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 qui sont associés aux 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. D'autres mutations dans des gènes encore inconnus ou ne pouvant être testés actuellement pourraient aussi expliquer une prédisposition héréditaire au cancer. 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 quels gènes on propose d'analyser.



## 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



# Les gènes *BRCA1* et *BRCA2*

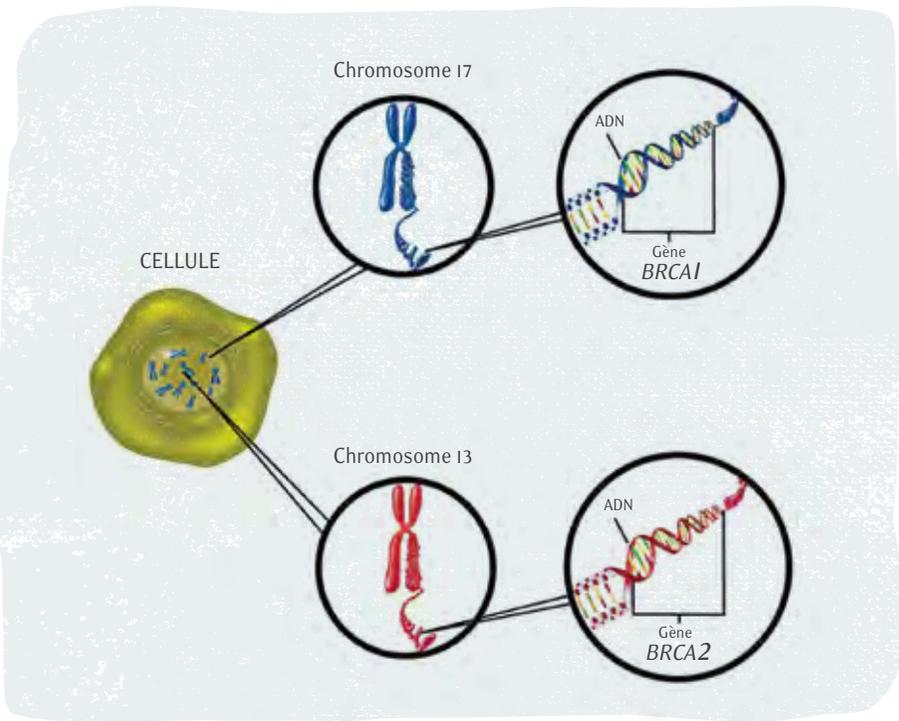
Vous avez les gènes *BRCA1* et *BRCA2* dans chacune de vos cellules, comme tous les êtres humains. Ces deux gènes ont été découverts durant les années 1990. Ils tirent leur nom de l'expression anglaise « BReast CANcer » qui signifie « cancer du sein ». Les gènes *BRCA1* et *BRCA2* sont localisés respectivement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

Les gènes *BRCA1* et *BRCA2* 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

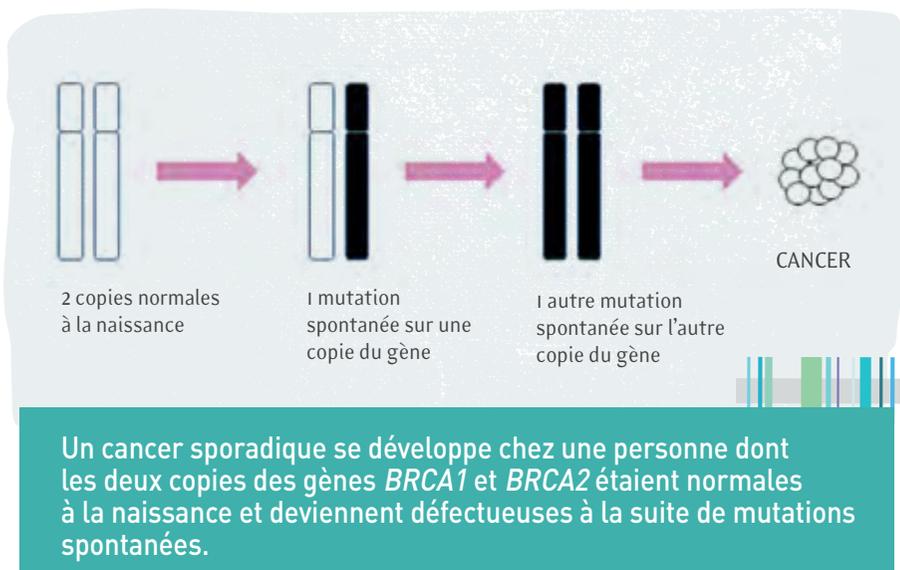


## Quel est le rôle des gènes *BRCA1* et *BRCA2* dans la protection contre le cancer sporadique ?

Vous avez deux copies des gènes *BRCA1* et *BRCA2* dans chacune de vos cellules. Lorsque ces deux copies sont normales, 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 *BRCA1* et *BRCA2* dans la protection contre le cancer héréditaire ?

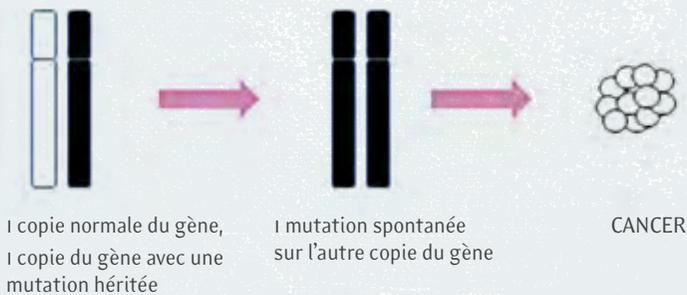
Si vous avez hérité d'une mutation dans l'une des deux copies de votre gène *BRCA1* ou de votre gène *BRCA2*, toutes les cellules de votre corps ont une copie défectueuse du gène porteur de la mutation. Vos cellules n'ont qu'une seule copie fonctionnelle de ce gène capable d'arrêter la division des cellules anormales.

Si aucune mutation ne survient, les cellules de votre corps continueront d'effectuer leur travail. Cependant, si une mutation se produit dans l'une de vos cellules sur l'autre copie du gène, la cellule cessera de fonctionner normalement. Un cancer se développera.

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, plus rarement, 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 l'un des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* à la naissance et qui subit une mutation génétique spontanée au cours de sa vie.

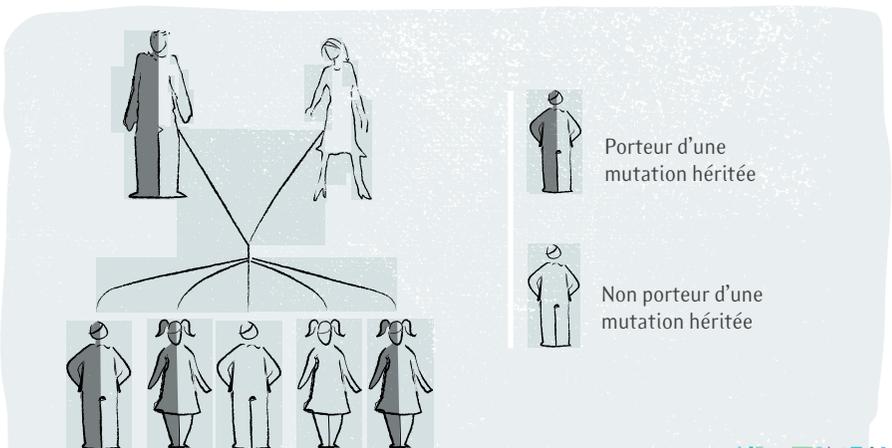
## Comment une mutation des gènes *BRCA1* et *BRCA2* se transmet-elle ?

Si vous avez hérité d'une mutation dans un des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*, la probabilité de transmettre cette mutation à vos enfants est de une sur deux.

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 un des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*, 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. Toutefois, vous pourriez avoir hérité d'une copie défectueuse du gène *BRCA1* et d'une copie défectueuse du gène *BRCA2*, bien que ce soit très rare.





## 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 les gènes, comme les gènes *BRCA1* et *BRCA2*.

Pour y être admissible, vous devez être âgée de plus de 18 ans, et votre histoire familiale et personnelle de cancer doit répondre à certains critères (voir p. 25). Les frais du test sont payés lorsque vous êtes assurée par le régime d'assurance maladie du Québec. Généralement, vous obtenez vos résultats par le service de génétique où vous avez consulté, et votre médecin traitant en obtient aussi une copie.

Le test génétique est 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 *BRCA1* et *BRCA2*;
- || | permet d'estimer plus clairement 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 les causes possibles actuellement connues 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 peut-être 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.



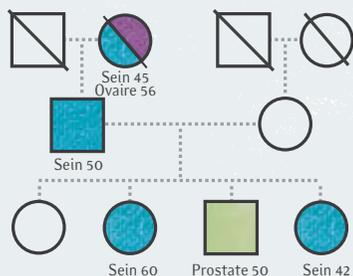
## FIGURE 10: COMPARAISON ENTRE LES PEDIGREES DE DEUX FAMILLES AVEC CANCER

Source : adapté de Myriad Genetics Laboratories, 2013

### Cancer héréditaire

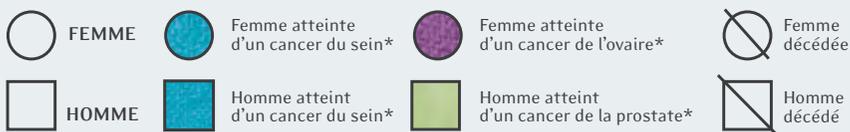
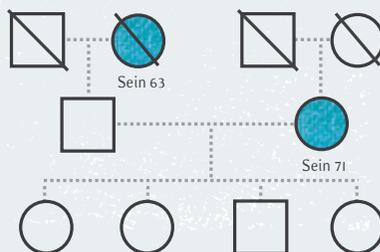
Présence d'un ou de plusieurs de ces facteurs de risque :

- || 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 présence d'une mutation familiale d'un gène *BRCA* déjà identifiée dans la famille;
- II âge au diagnostic de cancer et au décès;
- II nombre de cas de cancer dans la famille aux 1<sup>er</sup> et 2<sup>ème</sup> degrés;
- II type de cancer ;
- II lieu de naissance des parents et leur origine ethnique;
- 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 traitant. Selon vos antécédents personnels et familiaux, d'autres tests pourraient être indiqués afin de vérifier la présence d'un autre syndrome héréditaire.



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.

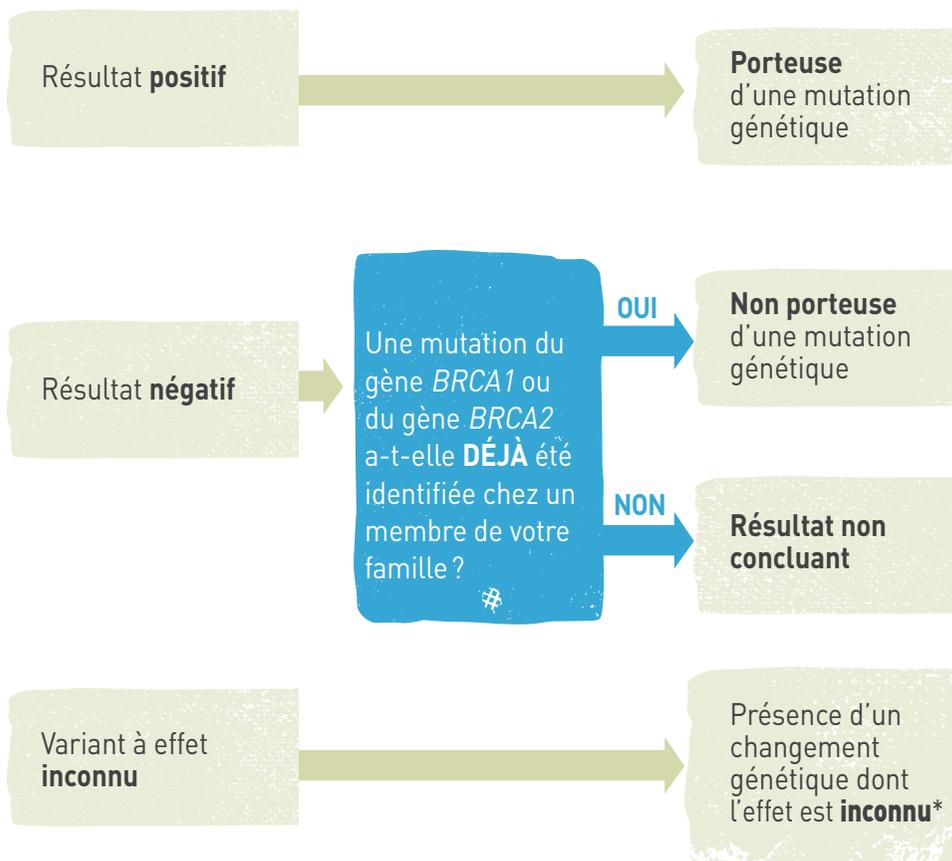
Pour ceux qui ne souhaitent pas passer le test génétique, des recommandations pour un suivi médical adapté peuvent être obtenues en communiquant avec l'équipe de génétique.





# Quels sont les résultats possibles au test génétique ?

FIGURE 11: RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE



\* Si la science pouvait éventuellement déterminer que le variant identifié contribue à une augmentation du risque de cancer, on dirait alors qu'il s'agit d'une mutation. Les résultats des tests génétiques, s'ils existaient pour cette mutation, seraient porteurs ou non-porteurs.



## Une mutation génétique est déjà connue dans votre famille

### Quels sont les résultats possibles ?

Lorsqu'une mutation du gène *BRCA1* ou *BRCA2* a été identifiée chez un membre de votre famille, cela signifie qu'une copie de l'un de ces gènes est défectueuse. Cette mutation génétique explique les cas souvent nombreux et précoces de cancer du sein, de l'ovaire et de la prostate dans votre famille.

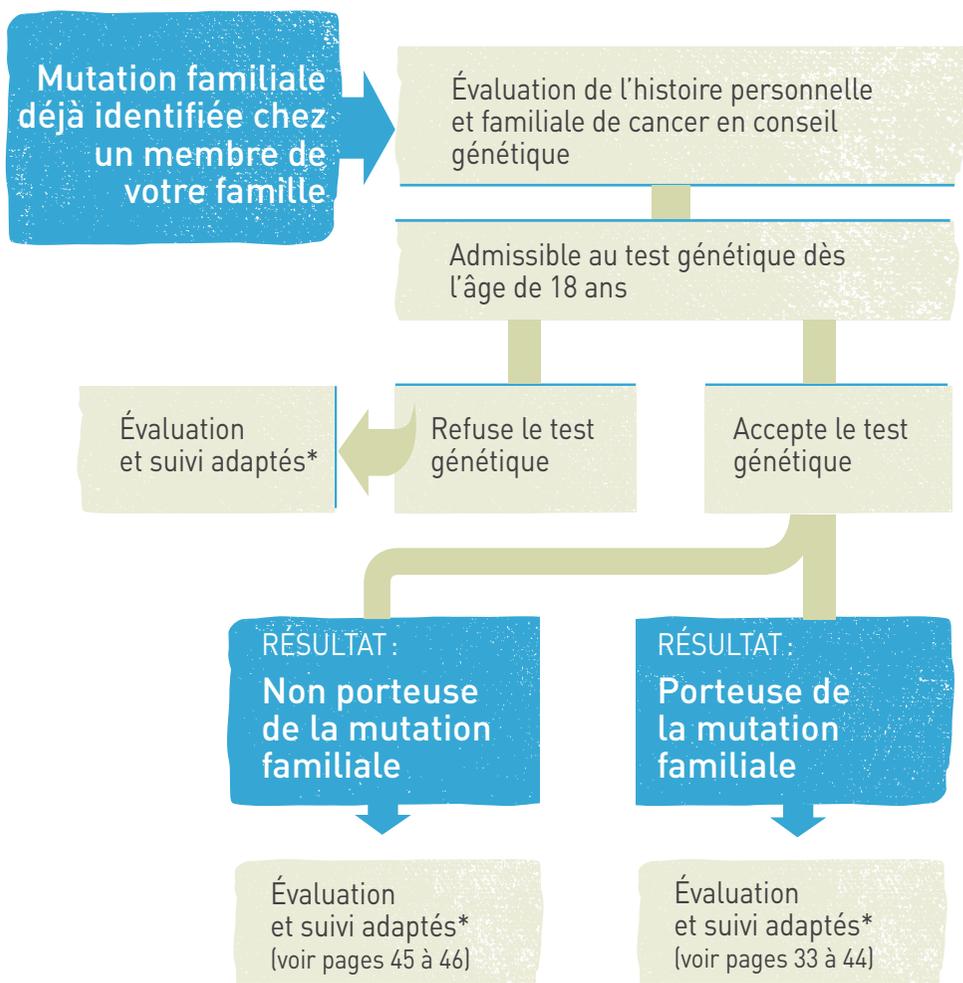
Le test génétique permet de déterminer si vous êtes porteuse ou non porteuse de cette mutation génétique familiale. Le résultat que vous obtenez est fiable.

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

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



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.

# Aucune mutation génétique n'est connue dans votre famille

## Quels sont les résultats possibles ?

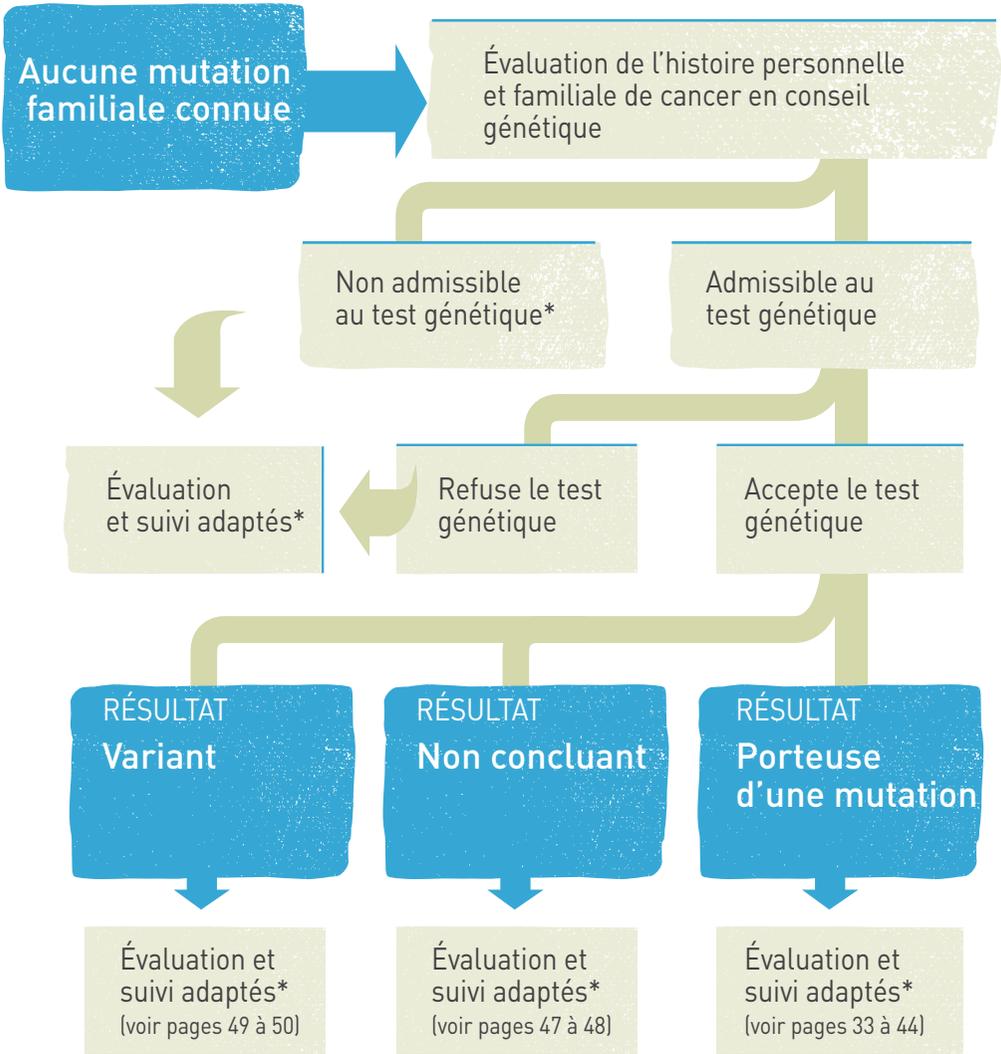
La cause des cancers du sein, de l'ovaire ou de la prostate dans votre famille est inconnue pour le moment. Trois résultats sont possibles si vous passez le test :

- || **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, de l'ovaire ou de la prostate 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 connue qui augmente votre risque de développer un cancer du sein, de l'ovaire ou de la prostate.
  - ou
  - || vous êtes porteuse d'une mutation d'un autre gène que nous n'avons toujours pas identifié, que ce soit en raison de l'absence d'une histoire familiale suffisamment révélatrice ou parce que cette mutation ou ce gène ne sont pas encore connus.
- || **Votre test génétique révèle l'existence d'un variant.** Votre gène *BRCA1* ou *BRCA2* présente un changement génétique dont l'effet est inconnu. Votre risque est incertain.

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

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

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.



## 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; 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; Ford et collab., 1994; Ford et collab., 1998; Mavaddat et collab., 2013; Ramus et collab., 2012

#### **Votre risque de développer :**

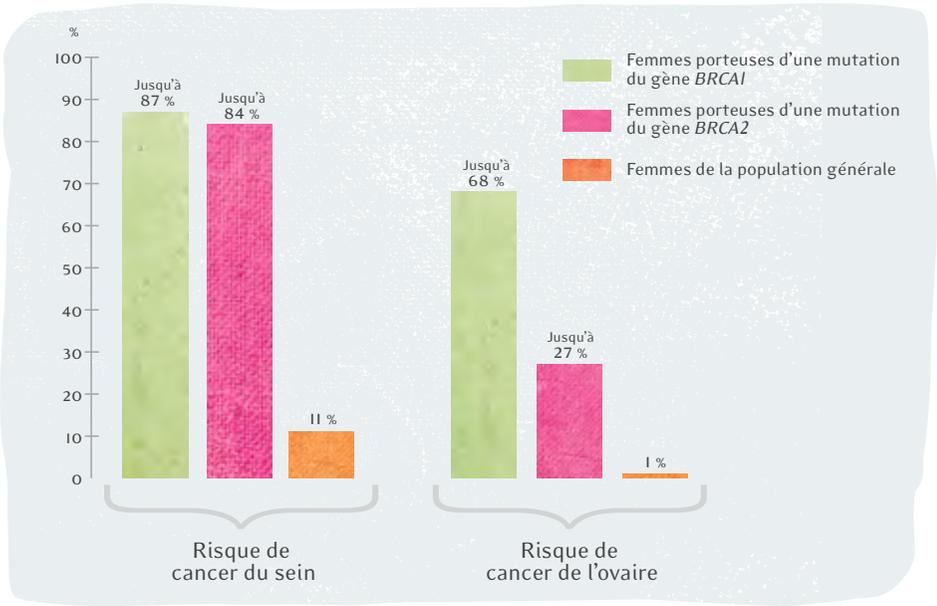
- || un cancer du sein  
varie de 40 % à 84 %
- || un cancer de l'ovaire  
varie de 11 % à 27 %

#### **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 %

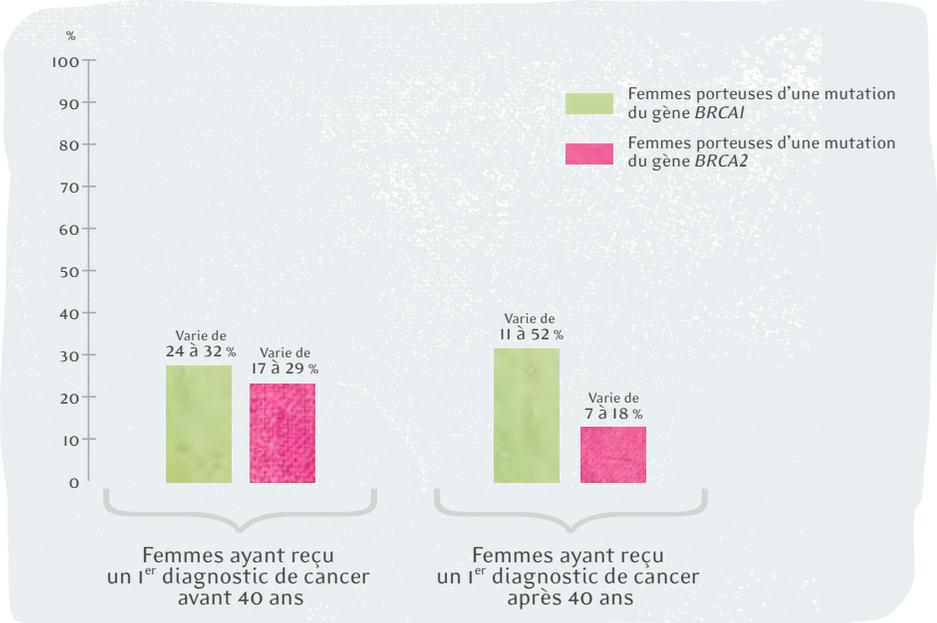
## FIGURE 16: RISQUE DE CANCERS DU SEIN ET DE L'OVAIRE DES FEMMES PORTEUSES

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



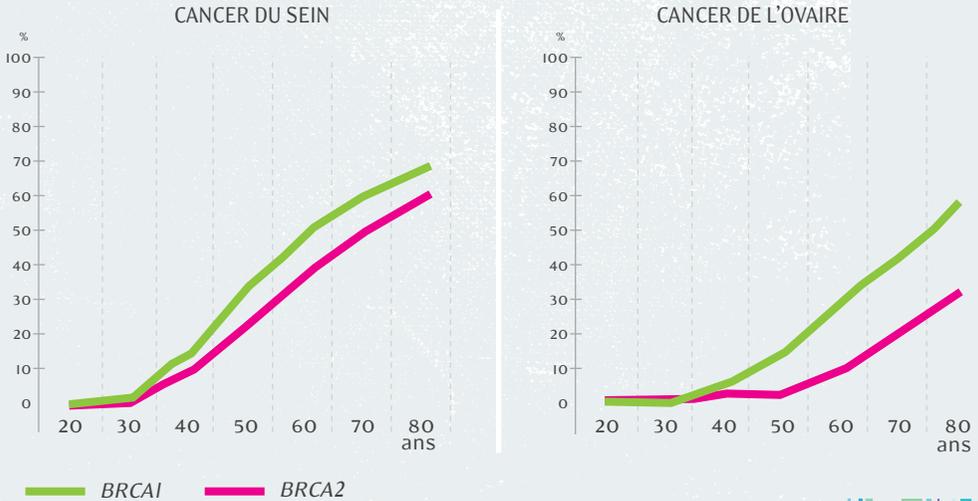
## FIGURE 17: RISQUE DE DÉVELOPPER UN CANCER DU SEIN CONTROLATÉRAL AU COURS DES 10 ANS SUIVANT LE 1<sup>ER</sup> DIAGNOSTIC DE CANCER DU SEIN

Source: van den Broek et collab., 2016.



## FIGURE 18: 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 dans les gènes *BRCA1* ou *BRCA2*, 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 ?

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 19: 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, 2015

### 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 *BRCA1* ou *BRCA2*. Ces recommandations sont inspirées des principales recommandations internationales. Elles 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 %

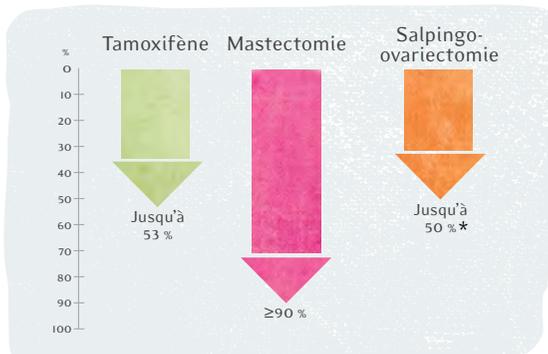
La mastectomie est une chirurgie. Elle consiste en l'ablation permanente et irréversible des tissus mammaires des deux seins avant le développement du cancer. Cette chirurgie comporte des risques et peut entraîner des complications. Après la mastectomie, les seins peuvent être reconstruits à l'aide de 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 50 %

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 20 : OPTIONS DE RÉDUCTION DU RISQUE DE CANCER DU SEIN

Source : adapté de Myriad Genetics Laboratories, 2015



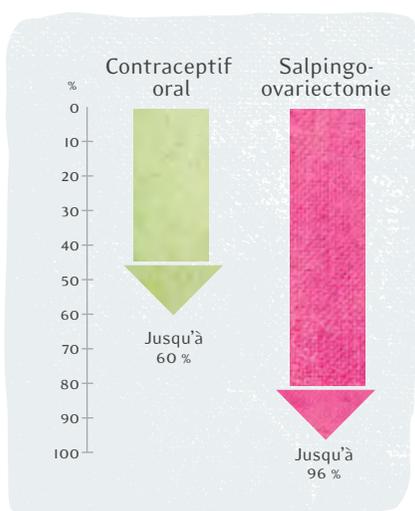
\* Les bénéfices de la salpingo-ovariectomie sur la réduction du risque de cancer du sein pourraient être surestimés. Des études sont actuellement en cours pour évaluer si cette option doit toujours être considérée pour réduire le risque de cancer du sein.

## 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 21: OPTIONS DE RÉDUCTION DU RISQUE DE CANCER DE L'OVAIRE

Source : adapté de Myriad Genetics Laboratories, 2015



#### || 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.

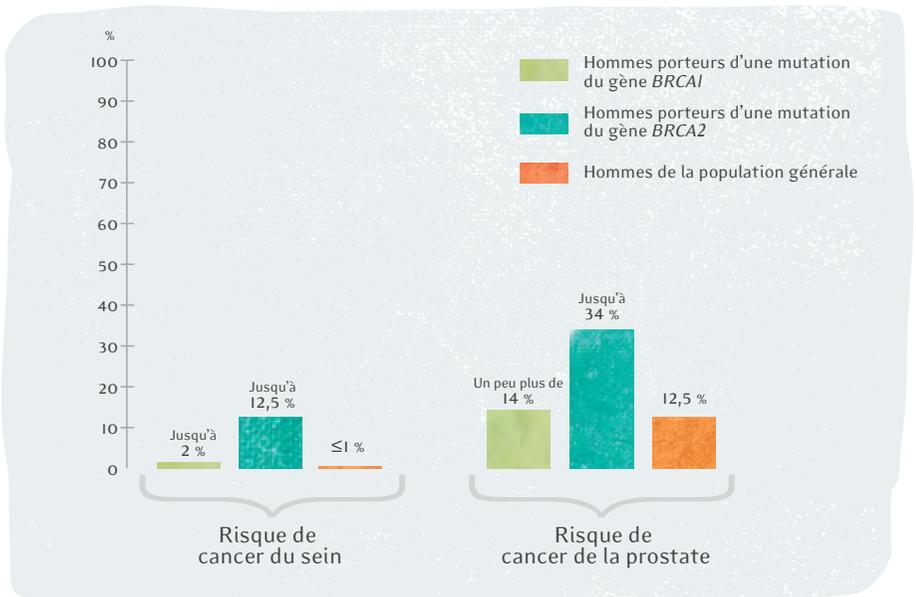
Parlez-en à votre médecin.

# 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 22 : RISQUE DE CANCERS DU SEIN ET DE LA PROSTATE DES HOMMES PORTEURS

Sources : Ford et collab., 1998; Levy-Lahad et Friedman, 2007; Leongamornlert et collab., 2012; Roed Nielsen et collab., 2016; Tai et collab., 2007; The Breast Cancer Linkage Consortium, 1999; Thompson et collab., 2002



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 12,5 %;
- || un cancer de la prostate peut atteindre 34 %.

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 du gène *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 23: 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 23 présente le suivi généralement recommandé aux hommes porteurs d'une mutation du gène *BRCA1* ou du gène *BRCA2*. Ces recommandations sont inspirées des principales recommandations internationales. Elles 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 24 : 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
<b>Pancréas</b>	Jusqu'à 4%	1,3 %
<b>Mélanome</b>	Jusqu'à 4 %	1,5 %
<b>Colorectal</b>	À préciser	7,5 %
<b>Estomac</b>	À préciser	1,4 %
<b>Larynx</b>	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 porteur ou 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, ce résultat 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.
- || Vous aurez accès à un suivi adapté à votre risque 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 que vous.
- II D'autres recommandations pourront vous être faites en fonction de vos antécédents de santé personnels et de votre histoire familiale de cancer.

### Rappelez-vous que...

Vous ne pouvez pas transmettre à vos enfants une mutation d'un gène *BRCA1* ou d'un gène *BRCA2* dont vous n'êtes pas porteuse.

## 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 la 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 En fonction de votre histoire personnelle ou familiale de cancer, des recommandations pour obtenir un suivi médical adapté vous seront fournies personnellement et seront envoyées à votre médecin.

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

- II Vous pouvez être rassurée de savoir qu'aucune mutation des gènes *BRCA1* et *BRCA2* 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 diverses émotions telles que de la frustration, de la colère, de la peur ou même de la tristesse 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.



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

Si vous avez un variant, cela signifie qu'un changement génétique a été identifié dans l'un de vos gènes *BRCA1* ou *BRCA2*. L'effet de ce changement génétique 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 ?

- || L'incertitude quant à votre risque de développer un cancer demeure toutefois présente.
- || Vous pouvez éprouver diverses émotions telles que de la frustration, de la colère, de la peur ou même de la tristesse 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.

# Parler à vos proches de la consultation en oncogénétique



*Vos notes personnelles*

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

## 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.

Les cas de cancer chez l'enfant dans les familles porteuses d'une mutation familiale des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* sont très rares. Un dépistage génétique pendant l'enfance n'apporte donc pas de bénéfice. Chez les adultes qui font partie d'une famille à risque élevé de cancer, le dépistage du cancer du sein par mammographie ou par d'autres examens radiologiques débute à l'âge de 25 ans pour les femmes, et à 40 ans pour les hommes.



## 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.



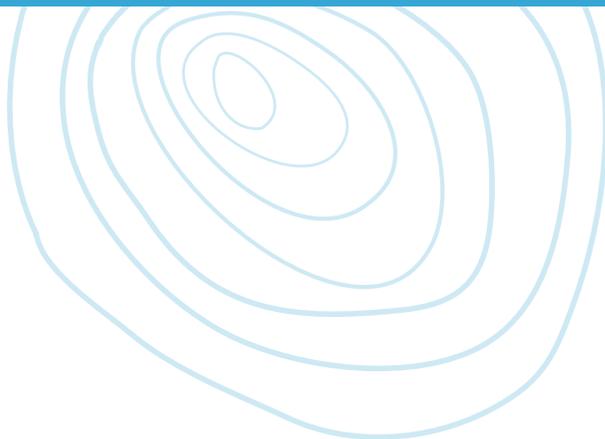
## Comment et quand en parler ?

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. Cette 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 58 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 pourrait toutefois être 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 ou même, que vous ne puissiez plus obtenir une nouvelle assurance.

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, les maladies cardiovasculaires ou le diabète.

---

\* À la signature du contrat d'assurance, certaines compagnies vous auront demandé de déclarer tous les nouveaux diagnostics ou toute nouvelle information médicale qui vous concerne pour une période de 6 mois suivant le début du contrat. Si vous êtes assuré depuis peu, il pourrait être prudent de vérifier ce délai auprès de votre assureur ou directement dans votre contrat.

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. Un projet de loi destiné à protéger les Canadiens contre l'utilisation de résultats de tests génétiques par des tiers (employeurs, compagnies d'assurance) a été adopté à l'unanimité au Sénat. En 2016, le dossier est maintenant évalué par la Chambre des communes.



Il serait prudent de vérifier et d'actualiser vos contrats d'assurance avant d'avoir recours à un test génétique. De cette façon, vous pourrez évaluer les conséquences possibles sur vos assurances et prendre des décisions éclairées.

## 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 en oncogénétique, 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 basé sur votre résultat même s'ils choisissent de ne pas recourir au test. Vous pouvez consulter la section « Ressources disponibles », à la page 60, 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.
- || Je me suis informée et je connais les conséquences des tests génétiques sur 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 de signification inconnue, 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 pris d'information et je ne connais pas les conséquences des tests génétiques sur 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.

## 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 un risque plus élevé 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

# Ressources disponibles

## **Réseau ROSE (Siège social)**

Information et accompagnement

CHU de Québec-Université Laval

Tél.: 418 525-4444, poste 84621

[info@rose.ca](mailto:info@rose.ca)

[www.reseaurose.ca](http://www.reseaurose.ca)

## **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](http://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](http://www.chuq.qc.ca/fr/les_soins/autres_soins/medecine_genetique.htm)

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

## 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](http://www.usherbrooke.ca/dep-pediatrie/fr/services/services-hospitalo-facultaires/genetique)

## RÉGIONS 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](http://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](http://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](http://www.rubanrose.org)

### Le Réseau canadien du cancer du sein

[www.cbcn.ca](http://www.cbcn.ca)

### La Fondation du cancer héréditaire du sein et des ovaires HBOC

[www.hboc.ca](http://www.hboc.ca)

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

[www.cancerdusein.org](http://www.cancerdusein.org)

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

[www.depistagesein.ca](http://www.depistagesein.ca)

### Le projet Continuum

[www.continuumchum.com](http://www.continuumchum.com)

### Le site Oncologie Gynécologique Québec

[www.oncologiegynecologique.com](http://www.oncologiegynecologique.com)

### Willow Soutien pour le cancer du sein ou héréditaire

[www.willow.org/fr/](http://www.willow.org/fr/)



## Références

- American Society of Clinical Oncology (2004). *Cancer Genetics & Cancer Predisposition Testing*. 2<sup>e</sup> 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 2016*. 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.
- Hofstadter, 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<sup>e</sup> 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.
- Leongamornlert D (2012) Germline *BRCA1* mutations increase prostate cancer risk. *Br J Cancer*; 106:1697-701
- 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. (2015). <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](http://www.nccn.org/professionals/physician_gls/f_guidelines.asp) \l «genetics\_screening»
- National Institute for Health and Clinical Excellence (2015). 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. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg164>

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

Roed Nielsen, H. et collab. (2016). Increased risk of male cancer and identification of a potential prostate cancer cluster region in *BRCA2*. *Acta Oncol* 55(1): 38-44.

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<sup>e</sup> 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<sup>e</sup> 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](http://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.

Thompson D, Easton D, Breast Cancer Linkage Consortium. (2002) Variation in cancer risks, by mutation position, in *BRCA2* mutation carriers. *Am J Hum Genet*; 68: 410-419.

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.

van den Broek, A. J., et collab. (2016). Impact of Age at Primary Breast Cancer on Contralateral Breast Cancer Risk in *BRCA1/2* Mutation Carriers. *J Clin Oncol* 34(5): 409-418.



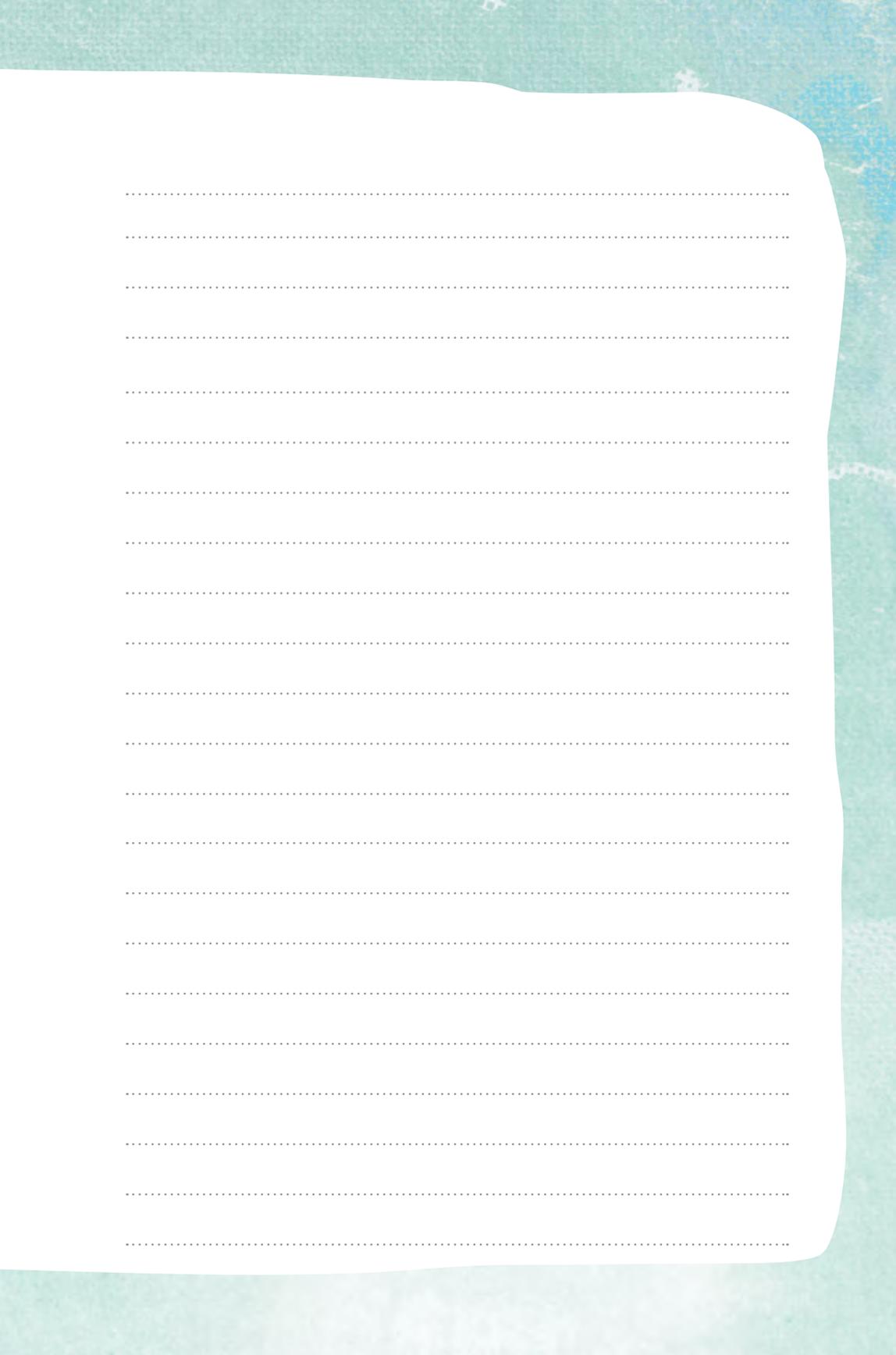
## Rappelez-vous que

La génétique est un domaine scientifique en constante évolution.

L'information contenue dans ce livret est basée sur les connaissances médicales disponibles en 2016.







*Vos notes personnelles*

A series of horizontal dotted lines for writing notes, consisting of 21 lines.





