

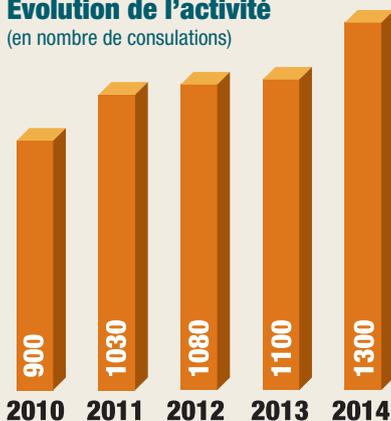
## Chers collègues,

Voici le premier numéro de la newsletter de l'oncogénétique, qui a pour but de vous tenir informés deux fois par an des nouvelles dans le domaine de l'oncogénétique, tant sur le plan local, que national et international. En effet, la génétique est une discipline en constante innovation, bien que celle-ci a moins concerné le secteur de l'oncogénétique que celui des maladies rares jusqu'à ces dernières années. L'arrivée très récente du séquençage haut débit dans le soin va entraîner beaucoup de modifications dans le diagnostic comme dans la prise en charge, pour évoluer vers une médecine plus personnalisée, justifiant la création de cette newsletter. Cette newsletter nous permettra également de vous communiquer les dates de réunions que nous organiserons tout au long de l'année. Nous invitons également toute personne souhaitant enrichir cette publication à y participer.

*Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, médecin coordonnateur et Jérémy SKRZYPSKI, chef de projet*

## Évolution de l'activité

(en nombre de consultations)



## L'ÉQUIPE D'ONCOGÉNÉTIQUE DE DIJON S'AGRANDIT

Avec plus de 1300 consultations en 2014, soit une augmentation de 18% par rapport à l'année 2013, il a été nécessaire de renforcer l'offre de consultation d'oncogénétique, afin de réduire en particulier les délais d'attente, qui dépassaient les 4 mois pour des consultations non urgentes. A cet effet, le CHU de Dijon vient de recruter un nouveau conseiller en génétique, Monsieur Geoffrey BERTOLONE. Monsieur Jérémy SKRZYPSKI, chef de projet en oncogénétique au CGFL, vient également de rejoindre l'équipe, afin d'assister l'équipe dans le suivi des personnes à haut risque de cancer, dynamiser la recherche, organiser des formations et valoriser l'activité.

### L'ÉQUIPE D'ONCOGÉNÉTIQUE EN 2015



*De G à D : Pr Laurence Olivier Faivre (oncogénéticien), Dr Julien Thevenon (généticien), Amandine Baurand, Caroline Jacquot et Geoffrey Bertolone (conseillers en génétique)*



*De G à D : Pr Charles Coutant (chirurgie gynécologique), Dr Catherine Loustalot (chirurgie gynécologique et reconstruction), Pr Côme Lepage (gastro-entérologue), Lorraine Joly et Martine Aubert (psychologues)*



*De G à D : Annick Steinmetz (infirmière), Claudine Laroche et Béatrice Georges (secrétaires), Romain Boidot (biologiste moléculaire), Jérémy Skrzypski (chef de projet)*



*De G à D : Adèle Cueff (data-manager) et Aurélie Charpin (technicienne d'étude clinique)*

*Absents sur les photos : Dr France Guy et Dr Sylvaine Feutray (radiologues), Dr Sarab Lizard (biologiste moléculaire)*

L'équipe d'oncogénétique vient de rejoindre le **réseau oncobourgogne** au titre du 24<sup>e</sup> groupes thématiques régional. Vous pourrez également retrouver régulièrement les dernières nouveautés en oncogénétique et les dates de nos différentes interventions en vous rendant **sur [www.oncobourgogne.com](http://www.oncobourgogne.com)**

# L'ÉQUIPE D'ONCOGÉNÉTIQUE RENFORCE SON OFFRE DE SOIN SUR LA RÉGION BOURGOGNE

Répartie sur deux sites (CHRU de Dijon et Centre Georges-François Leclerc (CGFL)), une équipe d'oncogénétique, coordonnée par le Pr Laurence OLIVIER FAIVRE, assure les missions de diagnostic, de conseil génétique et de coordination du suivi des familles identifiées à haut risque de cancer. Outre les deux sites dijonnais, l'équipe d'oncogénétique propose également depuis quelques années des consultations avancées au CH d'Auxerre, de Chalon-sur-Saône et Mâcon. À partir du 10 Mars 2015, une consultation sera ouverte avec le CH de Nevers par télé-médecine.



# FOCUS

## LE CGFL CRÉE UN CENTRE DE SUIVI DES FEMMES À HAUT RISQUE DE CANCER DU SEIN ET DE L'OVAIRE

Entretien de JérémY Skrypski avec le Pr Charles Coutant



**Professeur Coutant, qui sont ces femmes à «haut risque» à qui ce centre est dédié ?**

5 à 10 % des cancers du sein en France sont liés à l'existence d'une prédisposition génétique. Ce sont des familles par exemple où la mère, la soeur, la cousine ont développé un cancer du sein, parfois très jeune. La présence d'une mutation de l'un des deux gènes pour l'instant testés à titre diagnostique, BRCA1 et BRCA2, expliquerait presque la moitié de ces cancers. Le diagnostic organisé de cette population a été soutenu par l'Institut National du Cancer, par l'intermédiaire d'un renforcement des consultations oncogénétique en France. En pratique, la consultation d'oncogénétique, menée par un médecin oncogénéticien ou un conseiller en génétique, dure en moyenne 45 minutes. Celui-ci relève avec le consultant les différents cas de cancer dans sa famille. Il va s'agir de déterminer si la patiente a les critères pour pouvoir bénéficier d'un test à la recherche d'une prédisposition génétique qui pourrait favoriser le développement d'un cancer. Un prélèvement sanguin peut être effectué en fin de consultation, dont le résultat sera connu au bout de neuf mois. Si la mutation a déjà été identifiée chez un membre de la famille, le diagnostic dit présymptomatique prendra deux mois. L'annonce du résultat est faite lors d'une nouvelle consultation d'oncogénétique, que les résultats soient positifs ou négatifs. Si une mutation est identifiée, une prise en charge type haut risque sera proposée conformément aux recommandations nationales de la Haute Autorité de Santé (HAS).

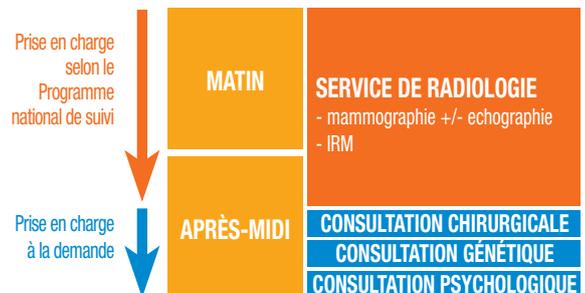
**Si le dépistage est organisé au niveau national, qu'apporte ce centre aux patients ?**

Le suivi des femmes à haut risque de cancer du sein et de l'ovaire est maintenant organisé dans toutes les régions de France. La particularité de ce centre est d'offrir aux patients, dans une même journée, leur suivi clinique et radiologique, le rendu des résultats de leurs examens d'imagerie, et la possibilité de rencontrer d'autres professionnels pertinents, tels que le chirurgien gynécologue, la psychologue, le conseiller en génétique. Cela permet aussi d'éviter les angoisses en attendant les résultats, car ceux-ci pourront être communiqués aux patients en fin de journée.

**Comment doit-on faire pour être suivi dans ce centre ?**

Il est nécessaire d'être connu de la consultation d'oncogénétique, et d'y avoir été identifié comme à haut risque de cancer. Votre médecin pourra prendre rendez-vous au 0345348082.

**FONCTIONNEMENT DU CENTRE DE SUIVI DES FEMMES À HAUT RISQUE DE CANCER DU SEIN ET DE L'OVAIRE**



# FOCUS

## QU'EST CE QU'UN CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE ?

Actuellement, issus d'un unique lieu de formation en France (Université Aix-Marseille-II), ils sont titulaires d'un master professionnel de « Conseil en génétique et médecine prédictive ». Les domaines d'action des conseillers en génétique, sous la responsabilité médicale du généticien, les portent à exercer dans le diagnostic prénatal, la génétique médicale et l'oncogénétique.



Ils font l'interface entre les patients relevant de soins en génétique et les professionnels, clinicien ou biologiste, qui en assurent la responsabilité diagnostique, le suivi médical et la prise en charge individuelle et familiale. Ce sont eux principalement qui recevront vos patients lors des consultations d'oncogénétique sur Dijon, Chalon-sur-Saône, Mâcon et Auxerre. Dans leurs rôles principaux, ils reviendront sur les antécédents personnels et familiaux des patients, jugeront, sous la responsabilité du médecin oncogénéticien et des recommandations nationales, des indications d'analyse de gènes de prédisposition génétique aux cancers, rendront les résultats en reprenant avec le patient les risques, la transmission, la surveillance dictée par les réunions de concertation pluridisciplinaire, la transmission de l'information à la famille, proposeront des suivis chez les personnes à risque ainsi que d'éventuelles études nationales dans le cadre de la recherche...

Ils seront également vos principaux interlocuteurs pour toutes questions éventuelles.

*Amandine Baurand*

# ONCOGÉNÉTIQUE...

## La place du psychologue

par Mme Martine Aubert

La finalité des consultations d'oncogénétique est d'estimer le risque de prédisposition d'origine génétique et d'indiquer les modalités possibles de prises en charge. Quelle place pour le psychologue au sein de ces consultations ?

Aucun moment de la démarche n'est anodin pour les consultants. L'enquête les conduit à s'interroger sur leur histoire individuelle et familiale, les questions posées invitent à préciser des moments particuliers de cette histoire, à n'oublier personne... Enfin, le moment des résultats apporte un savoir prédictif alors qu'il n'y aura aucune conséquence curative immédiate. Le patient se retrouve donc seul face à ce savoir, mais aussi à l'absence de certitude, de réponse thérapeutique proprement dite et face à ses responsabilités.

**Ainsi, la démarche en oncogénétique confronte la personne à deux types de savoirs : savoir scientifique et savoir subjectif.**

Les études mettent l'accent sur l'anxiété du consultant. On peut identifier d'une part la peur du cancer et d'autre part les craintes concernant la transmission familiale. La première touche à l'intégrité corporelle et au moi ; la seconde à la généalogie, à la place dans la lignée, au lien à l'autre... Enfin, on doit souligner l'importance que prennent parfois les croyances et convictions qui participent d'un « roman familial » à propos de la question de la survenue de la maladie et de la transmission. La notion de risque est souvent difficile à appréhender pour le consultant ; en effet, comment s'identifier à des pourcentages ? Et même, lorsque le risque génétique est exclu, il reste le risque général de la population... Alors, le bénéfice d'un savoir espéré est remis en cause par ce retour de l'indétermination. La présence des psychologues dans le cadre de ces consultations permet un espace pour penser la démarche et ses enjeux, pour assurer une reformulation et un accompagnement qui permettent aux consultants d'élaborer l'information qui leur est transmise.

## EN BREF ...

### Nouvelles brochures

Elles sont conçues pour rappeler les indications de consultation d'oncogénétique aux médecins traitants et aux spécialistes de la région sont disponibles. Ces brochures seront transmises via les associations de dépistage lors des envois d'information, et sont téléchargeables sur le site Internet : <http://www.oncobourgogne.com/>



### Une base de données oncogénétique commune Bourgogne Franche-Comté

Depuis la mise en place des missions de suivi des personnes prédisposées au cancer en Bourgogne et Franche Comté en 2009, une base de données a été conçue par l'équipe du Département d'Informatique Médicale du CGFL, afin de pouvoir répertorier les consultations d'oncogénétique et le suivi des personnes à haut risque de cancer.

Cette base est commune aux différents établissements de Bourgogne et Franche Comté, et a été conçue pour pouvoir remplir facilement les bilans d'activités demandés annuellement par l'INCa.

# SÉQUENÇAGE HAUT DÉBIT LA RÉVOLUTION EST EN MARCHÉ

Le séquençage haut débit est considéré comme la plus grosse révolution technologique en médecine depuis la radiologie. Cette technique permet, en une seule expérience, de tester plusieurs gènes (panels ciblés), ou tous les gènes du génome, à des coûts très compétitifs, et en un temps réduit. Cette technologie remplace progressivement le séquençage ciblé des gènes précédemment indiqués dans une prédisposition génétique. Cela permet de faire face à l'augmentation du nombre des nouveaux gènes, et raccourcir les délais.

L'unité de Biologie moléculaire du CGFL a acquis un séquenceur permettant, depuis septembre 2013, l'étude de panels de gènes. Ceci a permis de réduire les délais d'attente de 2 ans à 6 mois pour l'analyse des gènes BRCA1 et 2 par exemple. Progressivement, l'analyse des autres gènes compris dans le panel sera envisagée.



*Les gènes compris dans le panel sont les suivants :*

**MLH1, MSH2, MSH6, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, MUTYH, PALB2, PMS2, RAD51C, STK11, TP53, APC, CDH1, PTEN, RAD50, MRE11, SUFU, EPCAM, PIK3CA, PTCH1, PTCH2.**

# LA MÉDECINE PERSONNALISÉE EN ONCOGÉNÉTIQUE

Le Lynparza® a obtenu le 16 décembre 2014 une AMM pour un traitement d'entretien des patientes présentant un cancer épithélial séreux de haut grade de l'ovaire, des trompes de fallope ou péritonéal primitif, récidivant et sensible aux sels de platine, lorsqu'il existe une mutation du BRCA somatique ou germinale. Pour que ce traitement soit bénéfique, le délai entre la dernière perfusion de platine (reprise à la rechute) ne doit pas excéder 8 semaines. Cette irruption de la médecine personnalisée dans le domaine de la génétique constitutionnelle est une première qu'il va falloir gérer en renforçant le circuit des patients qui doivent bénéficier d'une consultation en génétique, permettre la discussion de l'élargissement de la recherche de mutation BRCA aux femmes ayant présenté un cancer de l'ovaire après l'âge de 70 ans en l'absence d'antécédent familial.

Cette nouvelle indication ne bouleverse pas l'organisation des consultations d'oncogénétique si la patiente a bien été adressée lors du diagnostic puisque ce traitement n'est indiqué qu'en seconde ligne, ce qui permet d'avoir obtenu son résultat d'analyse constitutionnelle en amont. Néanmoins, si cette analyse n'a pas été demandée, une prise en charge par un circuit urgent reste possible. Il est fort probable que ce traitement soit le premier d'une liste qui devrait s'accroître dans les prochaines années. Il est important de se tenir prêt à s'adapter à de nouvelles demandes à l'avenir.

## AGENDA

**Sessions FMC 2015 - ADéMaS 71**

**10 mars à Tournus**

**12 mars à Mâcon**

**17 mars à Montceau-les-Mines**

**et 19 mars au Creusot**

Renseignement auprès de M<sup>e</sup> HAMEL :  
c.hamel@ademas71.org

**23 mars 2015 à Reims**

**Partage d'expérience en oncogénétique des centres de l'inter-région Est.** En partenariat avec le Cancéropôle Grand Est, programme et bulletin d'inscription disponible à l'adresse suivante : <http://dbcge.canceropole-ge.org/events?43c1>

**10 avril 2015**

**Réunion du groupe digestif du réseau oncobourgogne.**

**12 et 13 juin 2015 à Vittel**

**6<sup>e</sup> séminaire interrégional de cancérologie digestive. Mise à jour des référentiels**

**Septembre 2015**

**Premier workshop sur le déploiement du séquençage haut débit dans l'Interrégion Est, en partenariat avec le Cancéropôle Grand Est**

**Octobre 2015**

**Deuxième réunion des radiologues du réseau oncogène impliqués dans le suivi des femmes à haut risque de cancer du sein.**

**Comité de rédaction :** Laurence FAIVRE, Jérémy SKRZYPSKI, Amandine BAURAND, Caroline JACQUOT