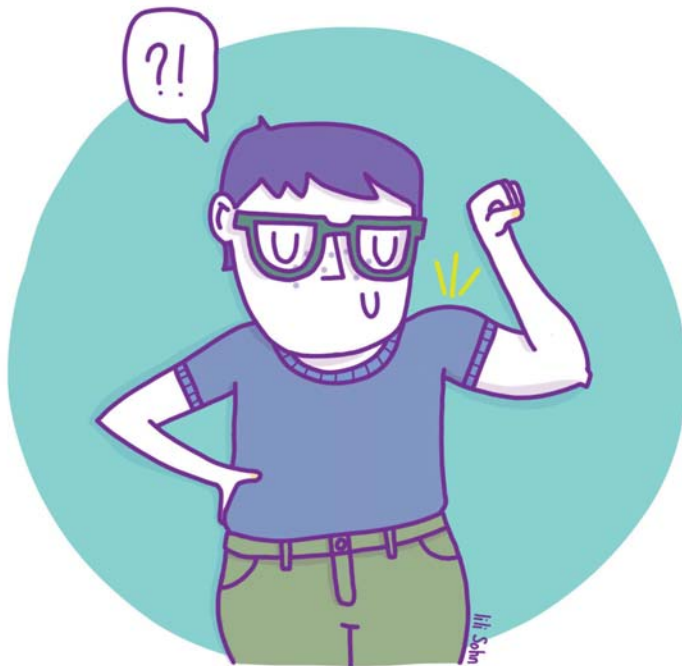


# L'intérêt du test génétique

Prédispositions génétiques et Cancers



Geneticancer  
NOTRE DIFFÉRENCE FAIT NOTRE FORCE

# *“ Faire de chaque histoire personnelle une force collective. ”*

*Être touché par un cancer génétique,  
c'est douter, s'interroger, se remettre en question.*

*Si l'enjeu de sensibilisation est primordial,  
nous pensons que notre mission va bien au-delà.*

*Plus que des mots, les familles ont besoin de soutien.  
Un soutien sincère.*

*Celui d'hommes et de femmes qui ont, ou ont eu,  
des histoires difficiles.*

*Des histoires personnelles, qui, mises bout à bout,  
résonnent et constituent une formidable énergie.*

*Ces histoires font notre force. Votre force.  
Une force intérieure qui sommeille au plus profond de vous  
et que vous ne soupçonniez pas.*

*C'est ça faire partie de la famille Geneticancer.  
Accepter de rencontrer ses pairs, d'échanger avec eux  
et de donner un peu de soi. Pour soutenir et être soutenu.*



*Geneticancer*

NOTRE DIFFÉRENCE FAIT NOTRE FORCE



## L'Association

*Geneticancer* est une Association de loi 1901 dédiée à la lutte contre les cancers génétiques et/ou d'origine héréditaire. Elle a été fondée en 2016 par Laetitia Mendes, elle-même porteuse d'une mutation BRCA.

*Geneticancer* "rayonne" au niveau national avec pour objectif :

- d'informer sur les prédispositions génétiques et le dépistage,
- de soutenir les personnes concernées par une mutation génétique via un important réseau d'Ambassadrices et Ambassadeurs,
- de participer au financement de la recherche.

Depuis sa création, l'Association accompagne les familles concernées et répond au besoin de partage d'expérience entre des hommes et des femmes porteurs d'une mutation génétique et ceux qui l'apprendront peut-être au cours de leur vie.

## Philosophie GENETICANCER

En complément de ses actions, *Geneticancer* souhaite faire résonner en chacun de nous un rêve, celui de mieux appréhender son patrimoine génétique pour soi et ses proches (parents, frères, sœurs, enfants, ami(e)s...).

Les Ambassadrices et Ambassadeurs de l'Association, tous porteurs d'une mutation génétique, sont des témoins de cœur présents pour aider à transformer la peur en chance ; celle de savoir pour anticiper et bénéficier d'une prise en charge et d'un suivi médical, adaptés.

***Nous avons le choix d'explorer le champ des possibles pour déjouer la fatalité, protéger notre vie et celle de nos proches.***



Pour faire connaître son combat et être au plus près de ceux qui en ont besoin, *Geneticancer* s'attache à diffuser un certain nombre d'outils d'information en complément de son site Internet et lance une collection de brochures dont la première, dédiée au test génétique.





*"Votre famille a été touchée de nombreuses fois par le cancer ?*

*La plupart de ces cancers sont survenus à un âge jeune ?*

*Vous pensez avoir une histoire familiale évocatrice ?*

*Peut-être une prédisposition ?*

*Vous vous interrogez sur la présence  
d'un facteur héréditaire ou génétique ?"*



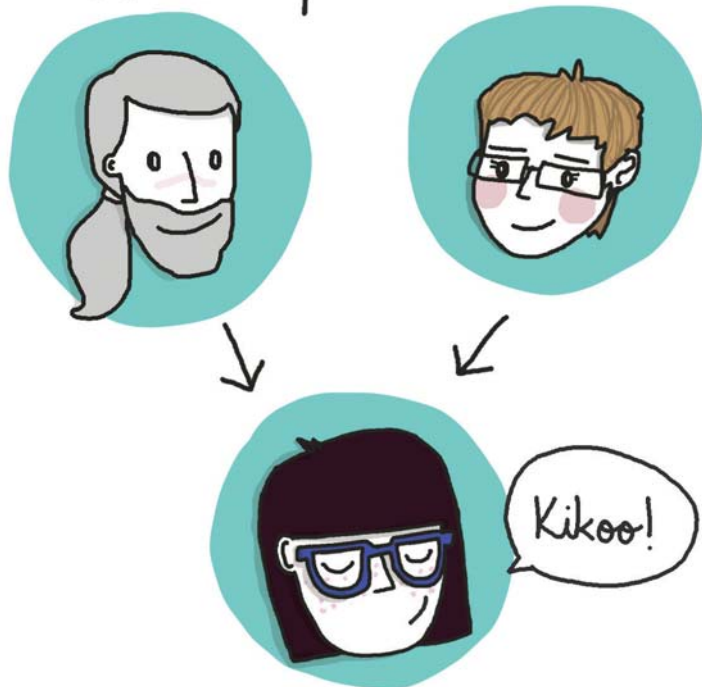
**CETTE BROCHURE A POUR VOCATION DE VOUS EXPLIQUER :**


- Ce que sont les prédispositions génétiques,
- Les causes qui pourraient vous amener à prendre rendez-vous pour une consultation oncogénétique,
- Le déroulement d'un test génétique et ce qu'il induit une fois effectué.



Il faut donc vérifier ma  
**GÉNÉALOGIE,**

car dans mon corps, j'ai les  
gènes de mon père et de ma mère



Chacun transmet la moitié de  
ses ingrédients. Il se peut donc qu'une  
 associée traîne dans la  
famille depuis longtemps!



## Comprendre la prédisposition génétique

La plupart des cancers sont liés au hasard, quand les cellules, sans raison particulière, perdent leurs mécanismes de régulation et prolifèrent de manière incontrôlée. Ils peuvent être la conséquence de facteurs environnementaux, comme des facteurs liés à une mauvaise hygiène de vie (alimentation, tabac, alcool...), être liés au vieillissement, l'âge avancé représentant un facteur de risque important, ou à "pas de chance".

Dans une minorité de cas, c'est le patrimoine génétique hérité à la naissance d'un individu qui favorise l'apparition d'un cancer. Plus précisément, pour les personnes concernées, une mutation d'un gène prédispose à déclarer une maladie tumorale. Cette mutation peut se transmettre de génération en génération : un homme ou une femme, porteur d'une mutation génétique, a un risque sur deux de la transmettre à ses enfants.

***"Si un enfant hérite de la mutation de son parent,  
il ne développera pas obligatoirement un cancer.  
C'est le risque lié à la mutation génétique qui est transmis  
et non la maladie."***



On estime que 5 à 10% des cancers sont d'origine héréditaire donc liés à une mutation génétique dite "constitutionnelle" (transmise par la génération précédente et potentiellement transmissible à la génération suivante).

- 5 % des cancers du sein
- 10-15% des cancers de l'ovaire
- 3% des cancers du côlon
- 3% des cancers de l'estomac
- 5% des cancers du rein
- 10% des rétinoblastomes unilatéraux,  
100% des rétinoblastomes bilatéraux
- Une proportion non définie, mais  
probablement faible des autres  
cancers (par exemple : cancer de  
la prostate, sarcomes, leucémies,  
tumeurs cérébrales)

**Sont liés  
à une prédisposition  
génétique connue**



QUELQUES PRÉDISPOSITIONS GÉNÉTIQUES	LES PRINCIPAUX GÈNES ASSOCIÉS
Syndrome seins-ovaires	BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D
Syndrome de Lynch	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
Adénomes hypophysaires familiaux	AIP
Ataxie-télangiectasie	ATM, MRE11A
Cancer gastrique diffus familial	CDH1
Carcinome papillaire rénal héréditaire	FH, MET
Hyperparathyroïdisme	CDC73, CASR
Maladie de Cowden	PTEN
Maladie de Fanconi	FANC
Maladie de Von Hippel-Lindau	VHL
Mélanome malin familial	CDKN2A, BAP1, CDK4
Néoplasies endocriniennes	MEN1, RET, CDKN1B
Neurofibromatoses	NF1, NF2, LZTR1, SMARCB1, SPRED1
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	SDH, TMEM127, MAX, EPAS1
Polyposes adénomateuses familiales	APC, MUTYH
Rétinoblastome	RB1
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	FLCN
Syndrome de Bloom	BLM
Syndrome de Carney	PRKAR1A
Syndrome de Gorlin	PTCH1
Syndrome de Li-Fraumeni	TP53
Syndrome de Nijmegen	NBN
Syndrome de Peutz-Jeghers	STK11
Syndrome de polypose juvénile	BMPR1A, SMAD4
Xeroderma pigmentosum	XP

Source Inca





## Comment savoir si je dois prendre rendez-vous pour une consultation oncogénétique ?

i

*"Le plus souvent, c'est l'association de plusieurs cancers du même type au sein d'une famille et/ou la survenue de cancers à des âges jeunes qui font évoquer l'hypothèse d'une prédisposition génétique et doivent donc inciter à consulter."*

Nous vous rappelons que tout le monde ne peut pas accéder à un test génétique car ce n'est pas toujours pertinent ; en effet il faut remplir des critères bien précis.

Par exemple, pour les cas de cancers du sein et de l'ovaire, il existe des situations communément acceptées qui vont vous permettre, en fonction de votre histoire familiale, de vous orienter vers une consultation d'oncogénétique :

### 1) CRITÈRES BASÉS SUR L'HISTOIRE FAMILIALE

- ✂ *Au moins trois cas de cancer du sein ou d'ovaire appartenant à la même branche parentale et survenant chez des personnes unies entre elles par un lien de premier ou second degré si l'intermédiaire est un homme,*
- ✂ *Deux cas de cancer du sein chez des apparentées de premier degré ou de second degré si l'intermédiaire est un homme, dont l'âge au diagnostic d'au moins un cas est inférieur ou égal à 40 ans,*
- ✂ *Deux cas de cancer du sein chez des apparentées de premier degré ou de second degré si l'intermédiaire est un homme, dont au moins un cas est masculin,*
- ✂ *Un cas de cancer du sein et un cas de cancer de l'ovaire chez des apparentées de premier ou second degré si l'intermédiaire est un homme.*

### 2) CRITÈRES BASÉS SUR UNE HISTOIRE INDIVIDUELLE :

- ✂ *Un cas de cancer du sein avant 36 ans ou avant 51 ans s'il est "triple négatif",*
- ✂ *Un cas de cancer du sein de type histologique médullaire,*
- ✂ *Un cas de cancer du sein chez un homme,*
- ✂ *Un cas de cancer "épithélial" de l'ovaire.*

Vous pouvez en complément remplir un **questionnaire anonyme** mis à disposition sur le site Internet de *Geneticancer*. Ce test de quelques minutes vous permettra de savoir s'il est conseillé de prendre rendez-vous auprès d'un service de génétique ou non.

Mais ne vous contentez pas seulement du test en ligne, parlez de vos interrogations à votre entourage pour savoir notamment si l'un de vos apparentés a déjà initié une démarche génétique et surtout à votre médecin traitant ou votre spécialiste qui pourra répondre à vos questions. Ces démarches sont personnelles et il ne tient qu'à vous de vous interroger sur la possibilité d'un risque génétique.

**Chacun réagit différemment à ce type d'interrogation.**

**Si vous ressentez le besoin d'initier cette démarche, c'est un pas en avant qui pourrait être utile pour votre avenir et celui de vos proches.**







## Plusieurs approches possibles selon votre histoire...

### Un cancer a été diagnostiqué

Si votre histoire familiale lui paraît évocatrice d'une situation de prédisposition, votre cancérologue/ oncologue ou médecin spécialiste vous orientera vers une consultation d'oncogénétique.

### Vous n'avez jamais déclaré de cancer mais votre histoire familiale est évocatrice d'une situation de prédisposition

La survenue de cancers peut être liée à la présence d'un facteur génétique. N'ayez pas peur d'en parler autour de vous pour sonder les membres de votre famille et récolter le maximum d'information sur les cas survenus dans la famille (type de cancer, âge d'apparition de la maladie).

Après avoir obtenu ces informations, nous vous conseillons d'en discuter avec vos médecins. Ils pourront alors vous orienter si nécessaire vers une consultation d'oncogénétique ou vous proposer directement d'orienter une personne de votre famille atteinte de la maladie vers cette consultation.

### Un membre de votre famille (homme/femme) est porteur d'une mutation

Si une personne de votre famille a déjà effectué un test génétique qui s'est révélé positif (identification d'une mutation génétique), il pourra vous être proposé d'effectuer un test génétique à votre tour dans l'hypothèse où vous pourriez être porteur de cette même mutation génétique familiale.





## Enjeux

### Quel est l'intérêt de savoir si je suis porteur d'une mutation génétique ?

Effectuer une démarche génétique n'est pas sans conséquences pour vous et les membres de votre famille. Avant de vous décider à la réalisation d'un test, vous serez bien évidemment conseillé(e) et soutenu(e) par le médecin généticien ou le conseiller en génétique que vous rencontrerez et qui vous expliquera concrètement les différents enjeux de la démarche. Cela peut être une étape bouleversante dans une vie et un accompagnement psychologique vous sera proposé.



***"De la première consultation à l'annonce du résultat et la suite de votre parcours, un psycho-oncologue pourra être à vos côtés pour vous épauler."***

Au sein de *Geneticancer*, nos Ambassadrices et Ambassadeurs sont porteurs de mutations génétiques. Ils ont été amenés à se poser les mêmes questions que vous, certains ont déjà croisé le chemin de la maladie, d'autres ont vécu au plus près le cancer de leurs proches. Tous se sont déjà demandé ce qui les attendrait...

**La décision de faire un test génétique ou non vous revient.**



***"Prenez le temps de la réflexion, c'est votre choix et n'hésitez pas à en discuter avec les professionnels de santé qui vous suivent."***

Si une anomalie génétique est déjà connue au sein de votre famille, l'âge auquel vous pouvez à votre tour bénéficier d'un test génétique varie. Le plus souvent, les tests sont réalisés après la majorité, comme pour la prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire par exemple. Il peut parfois être réalisé avant, pour d'autres anomalies génétiques favorisant l'apparition d'un cancer pendant l'adolescence, voire pendant l'enfance.





## J'ai rendez-vous pour ma première consultation d'oncogénétique

En amont de ce premier entretien, il est conseillé de bien préparer la consultation en collectant le plus d'informations sur les cancers survenus dans votre famille. L'analyse de votre histoire familiale est cruciale au cours de cette première étape et permettra au médecin généticien ou au conseiller en génétique que vous allez rencontrer de "faire connaissance" avec vous, votre histoire mais aussi avec vos antécédents familiaux.

 **"Ensemble, vous allez retracer votre arbre généalogique en recensant les maladies et cas de cancers survenus dans la famille et ce, dans vos deux branches familiales."**

Il est important de pouvoir préciser l'âge au diagnostic, le type de tumeur, l'organe touché, l'éventuel âge au décès...

Une fois les informations collectées, la personne que vous aurez rencontrée en consultation sera en mesure d'évaluer votre risque tumoral et vous expliquera si vous avez des risques d'être porteur d'une mutation génétique. Il discutera avec vous de l'intérêt d'effectuer le test génétique.

Pour rappel, il existe 130 sites de consultation oncogénétique répartis dans 90 villes de France. Vous trouverez l'annuaire des consultations sur le site de [Geneticancer](#) / Se dépister / La consultation oncogénétique.



RDV prise de sang  
médecine génique



## A l'issue du premier rendez-vous d'oncogénétique

### On me propose d'effectuer un test génétique

Le test génétique va permettre de déterminer si vous êtes porteur ou non d'une mutation génétique augmentant le risque de cancer. Il permettra alors de mieux préciser vos risques tumoraux. Le test proposé sera différent selon la situation :

- Soit vous êtes **le cas index** de la famille, c'est-à-dire la personne qui a le plus de risque d'être porteuse d'une prédisposition génétique (le plus souvent une personne atteinte d'un cancer). Un des objectifs du test qui sera proposé sera d'essayer de comprendre l'origine de votre histoire personnelle et familiale.
- Soit vous êtes **un(e) apparenté(e)** d'une personne ayant déjà fait une démarche et chez laquelle une mutation génétique a été identifiée. L'objectif de ce test sera de déterminer si vous avez aussi hérité de cette mutation.

Vous pouvez effectuer ce test le jour même, à la suite de votre consultation génétique ou plus tard, si vous souhaitez bénéficier d'une période de réflexion supplémentaire.

Votre consentement sera recueilli par écrit, puis le plus souvent, une prise de sang et un prélèvement salivaire suffiront.

*"Le délai d'obtention des résultats varie selon le type de test réalisé.*

*- Il est de 4 à 8 mois en moyenne*

*si vous êtes la première personne testée de votre famille (cas index).*

i

*- Il est de 1 à 3 mois si une mutation génétique a déjà été identifiée dans votre famille (cas apparenté).*

*Les délais peuvent néanmoins varier d'un service de génétique à un autre."*

# GÉNÉTICTAC



Après plusieurs (longs) mois d'attente, mes parents ont enfin le résultat de leur test génétique.

Alors, pour Papa, c'est bon, et malheureusement, c'est de moi que tu as hérité la mutation. T'en fais pas, je tiens le coup. À demain sur Skype. Bisous, maman.

C'est sûr? Ça va?!!s t'ont bien expliqué? Bisous x 10 000 000. Je t'aime.

Oui, oui, oui, je te confirme, maman va bien. Ils ont été super! Bisous, Papa.



## Je m'apprête à recevoir les résultats

**Vous êtes un cas index, c'est-à-dire le premier de la famille à faire un test :**

**Vous découvrez être porteur d'une mutation génétique**



*"Nous vous rappelons que vous ne développerez pas forcément un cancer mais votre risque sera plus élevé que celui de la population générale."*

L'oncogénéticien discutera de vos risques en fonction de votre cas personnel et vous fera des recommandations de dépistage, voire de chirurgie préventive. Vous aurez aussi le devoir d'informer les membres adultes de votre famille concernés par ce test, afin que ceux-ci puissent, s'ils le souhaitent, effectuer également une démarche en oncogénétique.

**Aucune mutation n'est retrouvée**

Il peut s'agir d'un résultat rassurant mais il faut aussi parfois rester prudent, notamment si les antécédents familiaux sont nombreux, compte tenu des limites des connaissances médicales. Il se pourrait en effet qu'il existe une anomalie favorisant le cancer mais qui ne serait pas détectable actuellement. Votre oncogénéticien vous dira si une surveillance particulière est justifiée chez vous et/ou au sein de votre famille en fonction de votre histoire familiale. Il vous proposera peut-être de participer à des recherches visant à identifier d'autres facteurs génétiques de prédisposition encore non identifiés aujourd'hui.

**Vous êtes un cas apparenté, c'est-à-dire qu'une mutation génétique est déjà connue dans votre famille**

**- Vous en êtes porteur**

L'oncogénéticien vous présentera les risques en fonction de votre cas personnel et vous fera des recommandations de dépistage, voire de chirurgie préventive

**- Vous n'en êtes pas porteur**

Selon toute vraisemblance, votre risque de cancer est alors similaire à celui de la population générale et il n'y aura pas de recommandation particulière à vous transmettre.

# LA GÉNÉTIQUE

## La quoi?





## Suis-je tenu(e) d'informer mes proches de mon résultat d'analyse génétique ?

Depuis le mois de juin 2013 (Décret N°2013-527 du 20 juin – Information de la parentèle), si le test génétique qui est réalisé conduit à l'identification d'une mutation génétique, vous avez l'obligation d'informer vos apparentés, potentiellement concernés de ce résultat. Le médecin généticien ou le conseiller en génétique que vous aurez rencontré lors de la consultation initiale vous en aura informé au préalable. Une copie des résultats et un document pouvant vous aider à aborder la question du test génétique avec vos apparentés vous seront transmis le jour de la consultation de restitution de ces résultats.

Si toutefois vous ne souhaitez pas vous même informer vos apparentés, le médecin pourra, à votre place, procéder à la transmission de l'information par courrier recommandé (il sera alors nécessaire que vous transmettiez les adresses des personnes concernées).

*"Geneticancer met à votre disposition une brochure dédiée spécifiquement à l'annonce aux proches, disponible auprès de votre médecin ou en téléchargement sur le site de l'Association.*

*Pourquoi informer votre entourage ?*

*Quel rôle allez-vous jouer dans leur futur ?*

*Comment l'annoncer à vos frères et sœurs, votre conjoint, vos enfants ou encore vos ami(e)s ?"*



Vous y trouverez des conseils pour discuter et prévenir vos proches quant à la découverte d'une mutation génétique ainsi que des témoignages de nos Ambassadrices et Ambassadeurs qui vous racontent l'histoire de leur annonce...

Nous vous rappelons qu'à chaque étape du processus vous êtes libre de décider de mettre fin aux examens génétiques en cours et de ne pas connaître les résultats du test.



## Bénéfices

### Se lancer dans la démarche

Les procédures présentées dans cette brochure sont extrêmement particulières car aussi proposées à des personnes non malades qui ne développeront peut être jamais de cancer. Dans le cas ou des chirurgies de réduction de risque vous sont conseillées, prenez le temps d'en discuter avec votre équipe soignante, ils ont les réponses à vos questions et vous expliqueront précisément les modalités des opérations, les avantages, les risques et toutes les conséquences physiques, esthétiques et psychologiques.

Face à son histoire, sa situation familiale et/ou personnelle, chaque personne réagit différemment... Dans un tel contexte de vie, le choix d'effectuer ou non un test génétique vous revient, c'est votre choix et personne ne peut ou ne doit le contester. Cette brochure est là aussi pour vous faire savoir, que vous avez le droit d'hésiter, de décider de ne pas vous lancer dans cette recherche génétique, voire de regretter votre démarche si vous avez déjà passé le cap.

C'est à vous aussi que nous nous adressons, et vous encourageons chaleureusement à contacter *Geneticancer*, les Ambassadrices et Ambassadeurs de l'Association pouvant vous être d'une grande aide. Ils ont eux aussi traversé ce questionnement et dans cette impasse, vous écoutent pour vous guider vers une issue sereine.

***"Partager une même expérience, discuter avec des hommes et des femmes qui ont le même parcours médical, confrontés à devoir choisir comme vous, entre l'ignorance et la découverte potentielle d'une mutation génétique. Tous, vous expliquent leur vécu, leurs appréhensions, les moments difficiles auxquels ils ont dû faire face."***



Les Ambassadrices et Ambassadeurs répondent présents pour vous informer, vous écouter et vous aider quelque soit votre choix d'effectuer ou non ce test génétique. Pour la plupart, ces épreuves ont donné du sens à leur vie, un nouveau souffle et ils sont aujourd'hui animés par une passion, celle de profiter de la vie auprès et pour leurs proches. Certains ont décidé de franchir le pas assez "facilement" pour eux-mêmes mais aussi pour leurs enfants. Lorsque que l'on est parent, faire le test est une manière de les protéger pour anticiper leur risque, lorsqu'ils seront en âge d'entreprendre une démarche génétique.

D'autres, se sont laissés plus de temps pour prendre leur décision. D'autres sont encore en réflexion... d'autres ne parviennent toujours pas à y songer... mais ils traversent ces étapes ensemble.

Les mots de celles et ceux qui ont vécu ce cheminement sont ce que nous avons de plus précieux à l'association.

*Geneticancer,*

***ses Ambassadrices et Ambassadeurs souhaitent être les garants d'un message d'espoir pour les générations futures.***





Geneticancer

## Contacts utiles

- **Institut national du cancer (INCa) :** [www.e-cancer.fr](http://www.e-cancer.fr)
- **VHL France, Association des familles atteintes de la maladie de von Hippel-Lindau en France :** [www.vhlfrance.org](http://www.vhlfrance.org)
- **Association HNPCC-LYNCH, Syndrome de Lynch :** [www.hnpcc-lynch.com](http://www.hnpcc-lynch.com)
- **ARTuR, Association pour la recherche sur les tumeurs du rein :** [www.artur-rein.org](http://www.artur-rein.org)
- **BHD Fondation, Syndrome de Birt-Hogg-Dubé :** [www.bhdsyndrome.org](http://www.bhdsyndrome.org)
- **BRCA France :** [www.brcafrance.fr](http://www.brcafrance.fr)
- **Orphanet, Portail des maladies rares et des médicaments orphelins :** [www.orphanet.net](http://www.orphanet.net)
- **Retinostop, Association française du retinoblastome :** [www.retinostop.org](http://www.retinostop.org)
- **Réseau national de référence pour Cancers Rares de l'Adulte PRÉDIR (Prédispositions aux tumeurs du rein) :** [www.predir.org](http://www.predir.org)

**Pour retrouver plus d'information sur les cancers génétiques et/ou d'origine héréditaire :**  
[www.geneticancer.org](http://www.geneticancer.org)



Cette brochure a été réalisée grâce au soutien financier du Sénat.

*"Je suis très heureux de pouvoir soutenir l'action ô combien précieuse de GENETICANCER, qu'il s'agisse de l'accompagnement des familles à risques, de l'aide aux malades, de la recherche médicale ou encore de la prévention auprès du grand public, GENETICANCER joue un rôle absolument fondamental dans le dépistage des cancers génétiques aussi bien qu'héréditaires."*

Philippe DOMINATI, SÉNATEUR DE PARIS (ILE DE FRANCE)



Avec également le soutien financier de Malakoff Médéric



malakoff médéric

Partenaire de la campagne d'information.

### Lili Sohn

Née en 1984 à Strasbourg, Lili Sohn est auteure et illustratrice de bandes dessinées. En 2014, on lui diagnostique un cancer du sein. Aussitôt, elle ouvre un blog illustré et plein d'humour sur sa maladie qu'elle intitule "Tchao Günther", qui ne tardera pas à faire l'objet d'une adaptation en bande dessinée aux éditions Michel Lafon sous le titre La guerre des Tétons. Aujourd'hui guérie, elle participe activement aux campagnes de prévention et d'information sur le cancer.





Suivez-nous sur les réseaux sociaux



Geneticancer

NOTRE DIFFÉRENCE FAIT NOTRE FORCE

GENETICANCER

169 rue Lecourbe - 75015 Paris

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