

Nom du médecin réalisant l'information :

## Information sur l'analyse génétique tumorale

Nom de famille (naissance): .....

Nom d'usage (épouse le cas échéant) : .....

Prénom : ..... né(e) le .....

Ce document vous a été remis par un des médecins en charge du traitement de votre cancer (sein ou ovaire ou prostate ou pancréas...).

Afin de choisir le traitement le mieux adapté, votre médecin a besoin d'un maximum d'informations sur votre tumeur, notamment de certaines caractéristiques de ses gènes. Ainsi, des analyses génétiques vont être réalisées à partir du tissu tumoral qui a été prélevé.

L'objectif est d'identifier une éventuelle altération génétique (encore appelée mutation) qui permettrait de personnaliser vos traitements.

Si une mutation est mise en évidence, elle pourrait être soit *constitutionnelle* (c'est-à-dire présente dans la tumeur mais aussi dans l'ensemble des cellules de votre corps), soit *acquise* (c'est-à-dire limitée à la tumeur).

Dans les deux cas, la présence d'une mutation peut avoir une incidence sur les choix de traitement de votre maladie (après confirmation de l'origine constitutionnelle pour certaines tumeurs).

Beaucoup des mutations trouvées dans les tumeurs sont *acquises*.

Si la mutation est *constitutionnelle*, et uniquement dans ce cas, elle pourrait concerner d'autres membres de votre famille. Il s'agirait d'un facteur de prédisposition génétique au cancer, dont le risque dépendrait du type d'anomalie identifiée.

Pour savoir si cette mutation identifiée sur le tissu tumoral est *constitutionnelle* ou *acquise*, des analyses génétiques complémentaires seraient nécessaires. Il vous serait alors recommandé de vous rendre en consultation de génétique pour les réaliser.

◆ J'ai été informée que des analyses génétiques allaient être réalisées sur le tissu tumoral qui m'a été prélevé, à la recherche d'altérations génétiques qui pourraient avoir une influence sur le choix des traitements de ma maladie.

◆ J'ai compris que si une altération était identifiée sur ces analyses tumorales, une consultation de génétique me sera recommandée afin de déterminer si cette altération est constitutionnelle ou acquise. Les enjeux de ces analyses complémentaires tant pour moi que pour ma famille seront précisés au cours de cette consultation.

Fait à : ..... Le : .....

Signature du patient :

- Selon votre situation personnelle ou familiale il est possible qu'une consultation de génétique vous ait déjà été recommandée ou ait déjà été réalisée

(Document signé en un exemplaire scanné dans le dossier médical de l'hôpital ..... puis remis au patient)

## ***BRCA1, BRCA2, prédisposition héréditaire au cancer du sein, de l'ovaire, de la prostate, du pancréas...***

Certains cancers sont liés à la présence d'un variant génétique (mutation) constitutionnel des gènes *BRCA1* ou *BRCA2*. Ces mutations rares correspondent à des facteurs de prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire mais également de la prostate voire du pancréas. Elles sont le plus souvent héritées d'un parent et peuvent être transmises à la descendance.

De nouveaux médicaments ont été développés pour le traitement de ces cancers chez les sujets porteurs de mutations des gènes *BRCA1* et *BRCA2*.

Une étude tumorale de ces deux gènes vous est donc proposée pour avoir un panel thérapeutique plus large le cas échéant. D'autres gènes accessoires (*PALB2, RAD51C, RAD51D*) peuvent également être analysés car associés aux gènes *BRCA*.

◆ Si une mutation de l'un de ces gènes était identifiée dans votre tumeur, une consultation de génétique vous sera alors proposée afin de savoir si ce variant tumoral est la conséquence d'une prédisposition génétique au cancer.

Un nouveau test génétique, réalisé à partir d'une prise de sang et/ou d'un frottis buccal, vous serait alors proposé pour le déterminer.

Savoir si votre cancer est lié à une prédisposition génétique est important :

Des tests génétiques pourraient également être réalisés dans votre famille. Tous vos apparentés ne seraient pas forcément concernés par ce risque. Il faudrait alors leur en parler et les informer de la possibilité de faire à leur tour le test génétique. Leur suivi serait adapté en fonction du résultat :

Les personnes porteuses de la mutation ne développeraient pas forcément un cancer, mais elles se verraient proposer des mesures de surveillance adaptées à leur situation.

Les personnes qui ne seraient pas porteuses de la mutation n'auraient pas plus de risque qu'une personne de la population générale et seraient surveillées selon les recommandations habituelles.

◆ Si l'analyse tumorale des gènes *BRCA1* et *BRCA2* ne trouvait pas de mutation génétique, la consultation de génétique pourra toutefois vous être proposée selon votre âge et/ou votre histoire personnelle et familiale.

Si vous avez des questions sur ce document, n'hésitez pas à demander à votre médecin de vous mettre en relation avec l'équipe d'oncogénétique du CHUM ([secretariat.oncogenetique@chu-martinique.fr](mailto:secretariat.oncogenetique@chu-martinique.fr)).