A1 : Évaluation du parcours “rapide” en oncogénétique : impact sur le choix du traitement loco-régional

Titre

Français : Évaluation du parcours “rapide” en oncogénétique : impact sur le choix du traitement loco-régional
Anglais : Urgent genetic counseling and testing : impact on the choice of loco-regional treatment

Auteurs

A DEVEZEAUD (1), G SELMES (1), E JOUVE (1), C VAYSSE (1), F DALENC (2), L GLADIEFF (2), C MASSABEAU (3), F IZAR (3), E CHIPOULET (4), P VANDE PERRE (4)
(1) Chirurgie Oncologique, IUCT Oncopole, 1 avenue Irène Joliot-Curie, 31059 CEDEX 9, TOULOUSE, FRANCE
(2) Oncologie Médicale, IUCT Oncopole, 1 avenue Irène Joliot-Curie, 31059 CEDEX 9, TOULOUSE, FRANCE
(3) Radiothérapie, IUCT Oncopole, 1 avenue Irène Joliot-Curie, 31059 CEDEX 9, TOULOUSE, FRANCE
(4) Oncogénétique, IUCT Oncopole, 1 avenue Irène Joliot-Curie, 31059 CEDEX 9, TOULOUSE, FRANCE

Responsable de la présentation

Nom : SELMES
Prénom : Gabrielle
Adresse professionnelle : 1 avenue Irène Joliot-Curie
Code postal : 31059 CEDEX 9
Ville : TOULOUSE
Pays : FRANCE
Newsletter :

Mots clés

Français : OncogénétiqueCancer du seinChirurgieMastectomieBRCA
Anglais : OncogenticBreast cancerSurgeryMastectomyBRCA

Spécialité

Principale : Chirurgie
Secondaire : Génétique

Texte

Introduction :
Depuis plusieurs années, les mutations constitutionnelles de certains gènes ont été identifiées comme facteurs de risque majeur de développer un cancer du sein : principalement les gènes BRCA1, BRCA2, PALB2 et TP53.
La détection précoce de ces mutations délétères pourrait permettre de proposer une prise en charge adaptée concernant le traitement loco-régional (chirurgie conservatrice ou radicale et radiothérapie ou non).
Deux types de parcours (consultation oncogénétique et test moléculaire constitutionnel) ont été mis en place : un dit « super urgent » en cas de chirurgie première et un second dit « urgent » en cas de chimiothérapie néo adjuvante, avec un résultat souhaité respectivement en moins de 15 jours et moins de 3 mois.
En cas de mutation TP-53, une mastectomie était proposée pour éviter la radiothérapie adjuvante et les cancers radio-induits.
En cas de mutation BRCA, la décision de mastectomie était laissée au choix de la patiente après information concernant ce geste et ses conséquences, notamment concernant le pronostic du la maladie actuelle, le risque de deuxième cancer et la stratégie de reconstruction mammaire immédiate.

Matériel et Méthodes :
Nous avons réalisé une étude observationnelle descriptive rétrospective unicentrique du 1er Janvier 2018 au 31 Décembre 2019 à l’Institut Universitaire du Cancer de Toulouse – Oncopole. Les patientes présentant un cancer du sein localisé uni ou bilatéral et ayant une indication de consultation oncogénétique selon les référentiels régionaux ont été incluses.
Une analyse moléculaire en panel était réalisée mais seuls les résultats des gènes BRCA1, BRCA2, PALB2 et TP53 étaient communiqués en urgence.

Résultats :
Quarante-neuf patientes ont été incluses dans notre analyse. Le résultat a été rendu de façon « super urgente » pour 7 patientes et de façon « urgente » pour 42.
Le délai moyen entre le prélèvement sanguin et la date de résultat était respectivement de 18,3 jours [11-29] et de 53,3 jours [11-120].
Une prédisposition génétique au cancer du sein était identifiée chez 28% (n=14) des patientes : 7 BRCA1, 5 BRCA2, 1 BRCA1 et PALB2, 1 TP53.
L’âge moyen des patientes mutées était de 43,4 ans [24,2-67,4] contre 40,6 [24,4-72,1] pour les non mutées.

Parmi les patientes porteuses d'une mutation, 10 d'entre elles (71%) avaient au moins un antécédent familial de cancer du sein et 3 (21%) avaient un antécédent familial de cancer de l'ovaire.
Les caractéristiques phénotypiques ont montré des lésions triple négatif pour 7 patientes, Her2 surexprimé pour 2 patientes, Luminal (A ou B) pour 5 patientes.
L'identification d'une mutation a entrainé une modification du traitement loco-régional, avec la réalisation d'une mastectomie d'emblée lorsqu'une chirurgie partielle était techniquement réalisable, chez 8 patientes (64,3%). Deux ont eu une chirurgie partielle et 4 une mastectomie, comme initialement prévue dans la séquence thérapeutique.

Conclusion :
Ce parcours rapide en oncogénétique a permis aux patientes de bénéficier d'un changement ou d'une meilleure information sur la stratégie loco-régionale en cas d'identification d'une prédisposition héréditaire génétique. Ce parcours doit s'intégrer dans une prise en charge multidisciplinaire entre chirurgien, oncologue, radiothérapeute et oncogénéticien.