

EVALUATION DU PARCOURS « RAPIDE » EN ONCOGENETIQUE : IMPACT SUR LE CHOIX DU TRAITEMENT LOCO REGIONAL

A.Devezeaud (1), E. Jouve (1), C. Vaysse (1), F. Dalenc (2), C. Massabeau (3), F.Izar (3), E. Chipoulet, (4) L. Gladiéff (2,4), P. Vande Perre (4), G. Selmes (1)

✉ selmes.gabrielle@iuct-oncopole.fr

1. Département de Chirurgie Oncologique, 2. Département d'Oncologie Médicale, 3. Département de Radiothérapie, 4. Département d'Oncogénétique, Institut Universitaire du Cancer de Toulouse-Oncopole, 1 avenue Irène Joliot-Curie, 31059 Toulouse Cedex 9, France



Contexte : la détection précoce des mutations *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2* et *TP53* pourrait permettre de proposer une prise en charge personnalisée concernant le traitement loco-régional (chirurgie conservatrice ou radicale, radiothérapie ou non).

Deux types de parcours (consultation oncogénétique et test moléculaire constitutionnel) ont été mis en place :

- « urgent » en cas de chirurgie première, résultat souhaité en moins de 15 jours
- « rapide » en cas de chimiothérapie néo adjuvante, avec un résultat souhaité respectivement en moins de 3 mois.

En cas de mutation TP-53, une mastectomie était proposée pour éviter la radiothérapie adjuvante.

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 de la maladie actuelle, le risque de deuxième cancer et la stratégie de reconstruction mammaire immédiate.

Matériel et méthode : étude observationnelle descriptive rétrospective unicentrique du 1^{er} 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 : 49 ont été incluses dans notre analyse.

Le résultat était rendu en «urgence» pour 7 patientes et «rapidement» pour 42 patientes.

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].

14 patientes (28%) présentaient une mutation délétère : 7 *BRCA1*, 5 *BRCA2*, 1 *BRCA1* et *PALB2*, 1 *TP53*.

Caractéristiques des patientes mutées :

- Age moyen : 43,4 ans [24,2-67,4]
- Antécédent familial de cancer du sein : 71 % (n=10)
- Antécédent familial de cancer de l'ovaire : 21% (n=3)
- Caractéristiques histologiques des pathologies prises en charge :
 - Triple négatif pour 7 patientes,
 - Luminal (RH+/Her2 -) pour 5 patientes,
 - Her2 surexprimé pour 2 patientes.

Choix du traitement loco-régional : Identification d'une mutation (n=14)

Modification du traitement loco-régional (n=8)

Pas de modification du traitement loco-régional (n=6)

Choix d'une mastectomie totale

2 chirurgies partielles
4 mastectomies totales

Initialement prévues

Conclusion : ce parcours rapide en oncogénétique a permis aux patientes de bénéficier d'une personnalisation de leur stratégie loco-régionale en cas d'identification d'une prédisposition héréditaire génétique.