

Tableau 2

Argumentaire ayant conduit à ne pas retenir sept gènes dans le panel GGC-UNICANCER

	Risques de cancer associés			Perspectives		
	organe	niveau de risque	précisions			
CHEK2	sein	modéré à élevé *	Variations en fonction des groupes géographiques, de l'HF de CS et selon le type de mutation	Utilité clinique à préciser notamment en cas d'HF sévère de CS	Veille scientifique et bibliographique pour réévaluer régulièrement l'utilité clinique éventuelle	Inclusions des cas de mutations d'un des gènes dans le programme de recherche Tumospéc visant à estimer les risques de cancer selon une méthodologie adaptée
ATM	sein	modéré à élevé *	Risque élevé de CS dans les familles d'enfants atteints d'Ataxie Telangiectasie. Risque non défini dans les autres familles	Utilité clinique à préciser - Poursuite du programme de recherche CoF-AT.		
BRIP1	ovaire	modéré à élevé *	Part attribuable à une mutation du gène dans le risque de CO incertaine	Utilité clinique à préciser en cas d'HF de CO		
NBN	sein	modeste à modéré	Etudes uniquement sur mutations récurrentes, non extrapolables à la population occidentale.	Estimation du risque de CS dans les familles de SPJ selon méthodologie adaptée		
BARD1	sein / ovaire	non défini	Aucune donnée disponible sur l'estimation des risques de CS ou de CO			
RAD51B						
STK11 sans SPJ						
STK11 avec SPJ	sein / ovaire	élevé à très élevé*		Niveau de risque imprécis en raison de la méthodologie employée non adaptée dans les études ayant tenté de l'estimer		

Abréviations:

CS = Cancers du sein / CO = Cancers de l'ovaire / HF = Histoire familiale / PEC = Prise en charge

RCP = Réunion de Concertation Pluridisciplinaire / SPJ = Syndrome Peutz Jegers

Références:

* Recommandation Haute Autorité de santé 2014: Dépistage du cancer du sein en France : identification des femmes à haut risque et modalités de dépistage