

Tableau 3

Conseil génétique dans les familles pour lesquelles a été identifiée une mutation d'un des 20 gènes expertisés

	Tests prédictifs possibles chez les apparentés?	Prise en charge des apparentés porteurs de la mutation familiale		
		PEC du risque de cancer sein	PEC du risque de cancer des ovaires	PEC d'autres risques de cancers
Gènes inclus dans le panel GGC-UNICANCER				
BRCA1	oui pour tous les gènes retenus dans le panel	Selon recommandation HAS 2014 * : risque très élevé de CS (et selon expertise INCa 2017 pour BRCA**)	Annexectomie prophylactique**	Pas d'autre PEC spécifique (à adapter à l'HF)
BRCA2			Pas de PEC spécifique (à adapter à l'HF éventuelle de CO après avis en RCP)	
PALB2		Selon référentiel Li Fraumeni		PEC gastrique à discuter en RCP
CDH1			Selon référentiel de la Maladie de Cowden	Selon référentiel Li Fraumeni
TP53		Dépistage organisé (ou selon recommandation HAS* si HF de CS)		Annexectomie prophylactique
PTEN			Selon référentiel du syndrome de Lynch	
RAD51C				
RAD51D				
MLH1				
MSH2				
MSH6				
PMS2				
Gènes non inclus dans le panel GGC-UNICANCER ***				
CHEK2	non (le résultat ne permet pas d'adapter la prise en charge des apparentés) ****	Adaptée à l'HF (dans le cadre des recommandations HAS* pour le risque de CS)		
ATM				
BRIP1				
NBN				
BARD1				
RAD51B				
STK11 sans SPJ		oui	Selon référentiel du syndrome de Peutz Jeghers	
STK11 avec SPJ				

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 Jeghers

Références et précisions:

* Recommandation Haute Autorité de santé 2014: Dépistage du cancer du sein en France : identification des femmes à haut risque et modalités de dépistage (Risque très élevé de CS = Dépistage annuel IRM+Mammographie, ou mastectomie prophylactique)

** © /Synthèse INCa, avril 2017- Femmes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2 / Détection précoce du cancer du sein et des annexes et stratégies de réduction du risque, Collection recommandations et référentiels

*** Pour les 7 gènes non inclus dans le panel GGC-UNICANCER, il s'agit des cas où une mutation aurait été identifiée dans la phase pilote des analyses de gènes en panel avant les présentes recommandations, ou dans un protocole de recherche, ou encore suite à la réalisation d'analyses génétiques tumorales ou à l'étranger

**** Tester les apparentés serait peu discriminant car ne permettrait pas de conclure à un risque très élevé de cancer si le test génétique était positif, et au risque de la population générale si le test était négatif)