



# Prise en charge des femmes à haut risque de cancer du sein et de l'ovaire

Chaque année, plus de 400 femmes sont touchées par un cancer du sein à Luxembourg mais seule une petite proportion d'entre elles (moins de 10%) sont porteuses d'anomalies génétiques reconnues, responsables du développement de leur maladie. La moitié d'entre elles correspondent à des mutations des gènes BRCA 1 et 2 plus délétères en terme de risque de développer un cancer du sein mais également de l'ovaire. Ces femmes « à haut risque », que l'on peut individualiser par test génétique, doivent donc faire l'objet d'une prise en charge particulière, tant en terme de suivi que de prévention.



**DR CAROLINE DUHEM**  
*Oncologue*

## La consultation oncogénétique

Si les modalités du test sont simples (celles d'une prise de sang), les implications d'un résultat positif sont lourdes de conséquences, tant médicales que psychologiques. Il faut donc avant de le réaliser pouvoir en anticiper les répercussions avec la personne concernée.

Tout d'abord, l'anxiété liée à l'attente des résultats (de l'ordre de trois à quatre mois). Ensuite, envisager les différents cas de figure: bien sûr, le scénario le plus favorable c'est-à-dire celui du résultat négatif, rassurant. Mais parfois, les résultats sont incertains, appelés 'VUS' (pour variants de signification indéterminée) c'est-à-dire que l'on ne

sait pas si la mutation retrouvée est vraiment pathogène ou peut être considérée comme bénigne. Enfin, lorsque le diagnostic de mutation reconnue est posé, la personne concernée sera-t-elle capable de supporter le fardeau psychologique lié au risque ressenti de cancer, aux procédures de suivi ou de prévention, parfois aussi à la culpabilité de transmettre ce patrimoine génétique à ses enfants.

En cas de résultat positif, deux options principales s'offrent aux porteuses saines :

- le dépistage individualisé, essentiellement radiologique, reposant sur le double principe que le risque, s'il est élevé, n'est toutefois pas absolu et que donc, le diagnostic de cancer n'est pas une fatalité ; d'autre part, un dépistage précoce en cas de cancer en augmente les chances de guérison.
- la prévention, essentiellement chirurgicale.

Il est important de savoir qu'aucune de ces options n'a fait preuve de sa supériorité dans le cadre d'études scientifiques comparatives et que les décisions reposeront donc essentiellement sur les préférences de chaque personne après discussion et information.

### Dépistage et suivi des femmes à risque

Pour le cancer de l'ovaire, il n'existe aucune modalité de dépistage actuellement reconnue, même si l'on combine scrupuleusement examen gynécologique, échographie des ovaires et prise de sang. Ici seule la prévention par ablation des ovaires est recommandable.

Pour le cancer du sein, le dépistage tel que proposé dans le Programme Mammographie n'est adapté ni en terme de modalités, de rythme de suivi ni d'âge

de début des examens. Les modalités recommandées combinent :

- un examen clinique deux fois par an dès l'âge de 20 ans.
- une IRM (ou résonance magnétique nucléaire) des seins, une fois par an dès 30 ans suivie de mammographie et échographie annuelle.

### Prévention

Les recommandations de prévention en matière de mode de vie sont particulièrement d'application chez les porteuses saines (contrôle du poids, activité physique régulière...). Par contre, il n'existe encore aucun médicament spécifiquement dédié à la prévention dans cette population à haut risque. D'autre part, il n'y a pas de précaution particulière à prendre en matière de prescription hormonale : la contraception orale ou la stimulation ovarienne en cas d'infertilité ne doivent pas être particulièrement évitées chez les jeunes femmes mutées.

Comme pour d'autres syndromes de prédisposition génétique, la prévention repose donc essentiellement sur la chirurgie de résection (dite prophylactique) d'organes à risque. Malgré son caractère radical, il persiste encore un risque minime de développer un cancer de l'ovaire ou du sein après ce type de chirurgie.

Pour le cancer de l'ovaire, cette chirurgie, pratiquée par laparoscopie, enlève les ovaires et les trompes (on parle d'annexectomie prophylactique). Elle doit idéalement être réalisée vers 40 ans chez les porteuses de BRCA 1, un peu plus tard (45-50 ans) pour les porteuses de BRCA 2. En cas de symptômes de ménopause trop importants suite à cette chirurgie, la prescription d'hormone de remplacement pour une courte période est tout à fait envisageable.

Pour le cancer du sein, on cite souvent l'effet « Angelina Jolie » en référence à la double mastectomie révélée par l'actrice (porteuse d'une mutation BRCA 1) qui a été largement médiatisé depuis 2013, et suivie d'une annexectomie deux ans plus tard. Plusieurs options chirurgicales existent, allant de la mastectomie simple bilatérale, emportant la peau et le mamelon, à des techniques plus complexes de reconstruction, le plus souvent immédiate avec implants siliconés. La conservation de l'étui cutané et de la plaque aréolo-mamelonnaire sont tout à fait envisageables dans ce contexte. La décision du type de reconstruction relève du choix de la patiente après exposé des différentes possibilités (avantages et inconvénients d'une chirurgie parfois lourde de conséquences). Après mastectomie et reconstruction, par contre il n'existe pas de recommandations particulières de suivi, et ce d'autant que le risque de développer un cancer est extrêmement faible et que beaucoup de femmes optent pour la solution chirurgicale afin d'éviter un suivi sérologique parfois lourd et anxiogène.

### La situation à Luxembourg

Le dépistage clinique et radiologique des femmes à haut risque respecte des recommandations internationales strictes, reprises depuis peu dans un référentiel Grand-Ducal. Par contre, il n'existe pas (encore) de prise en charge oncogénétique structurée de ces femmes, telle qu'organisée dans les pays voisins dans des unités spécialisées. Nombreux sont encore les maillons manquants d'une filière cohérente à Luxembourg : le manque d'accessibilité aux consultations de conseil génétique (actuellement exclusivement assuré par un médecin spécialiste au LNS), la réalisation des tests oncogénétiques et leur prise en charge financière par la CNS, le suivi psychologique et médical des porteuses saines, etc. Heureusement, l'implémentation

dès 2018 d'un Centre National de Génétique Humaine à Luxembourg et l'organisation en son sein d'une filière oncogénétique dédiée devrait y remédier dans les années à venir, assurant une prise en charge hautement qualifiée et personnalisée.

## Conclusion

Si la décision d'envisager un test oncogénétique est lourde, bien plus l'est encore celle du choix d'attitude en cas de test positif. Quelle qu'elle soit, cette décision ne doit jamais être prise dans la précipitation, encore moins dans la panique, bien compréhensible en cas d'histoire familiale tragique : plusieurs avis médicaux, de préférence multidisciplinaires sont souvent nécessaires pour guider le choix de chacune, sachant que « la vérité » n'existe pas (si ce n'est pour l'annexectomie préventive) ainsi que l'expérience d'autres femmes dans la même situation. Mais in fine, la décision éclairée restera hautement individuelle. ●



## La Fondation Cancer s'engage

La Fondation Cancer offre les possibilités suivantes aux patientes :



### Groupe de paroles pour femmes porteuses des mutations génétiques BRCA1 ou BRCA2

Ce groupe s'adresse aux femmes porteuses d'une des mutations génétiques BRCA. Le groupe de paroles vise l'échange mutuel et le soutien moral entre femmes concernées. Le but du groupe est de réconforter les personnes concernées dans la prévention et la résolution de problèmes liées à la maladie.

**Animation :** Martine Risch, psychologue diplômée

**Langue :** en luxembourgeois, en français et en anglais

**Lieu :** Fondation Cancer

**Horaires :** le jeudi 28.09 de 15h00 à 17h00

La participation au groupe est gratuite.

Informations et inscription à la Fondation Cancer au 45 30 331 ou par courriel ([patients@cancer.lu](mailto:patients@cancer.lu))



### Financement des tests génétiques prédictifs

Un test génétique prédictif permet d'identifier des mutations génétiques et de déterminer le risque de cancer chez les personnes ayant des antécédents familiaux de cancer. Le résultat permet alors de prendre des mesures préventives adéquates. Parce que le coût de certains tests génétiques prédictifs n'est pas couvert par la Caisse nationale de Santé, la Fondation Cancer se propose de prendre en charge financièrement ces tests chez des individus à haut risque.

Les personnes à antécédents familiaux de cancer peuvent s'adresser au Dr Karin Dahan pour une consultation en conseil génétique.

### Consultation génétique

Au 'Laboratoire National de Santé' (LNS), T. : 28 100 44  
À la ZithaKlinik, T. : 28 88 46 50