

# PRECISE CANCER

LA SANTÉ RÉINTERPRÉTÉE



# PRECISE CANCER

**Chaque année, en Suisse, environ 41'700 personnes reçoivent un diagnostic de cancer. Pour la plupart, il s'agit du cancer du sein, de la prostate, du poumon, du côlon ou de la peau. Pourtant, on connaît aujourd'hui au total plus de 200 formes différentes de cancer. Les causes du cancer sont très complexes: l'environnement et le métabolisme cellulaire, par exemple, peuvent être responsables d'une maladie. Toutefois, dans cinq à dix pour cent des cas un risque accru de cancer est causé par des variantes de gènes héréditaires (mutations de la lignée germinale). Mais dans de nombreux cas, l'âge ou une exposition extrême à des produits nocifs sont également des facteurs de risque.**

En raison d'importants développements de la génétique et de la médecine génomique ainsi que des progrès et des nouvelles découvertes dans le domaine du dépistage précoce et du traitement du cancer, un nouveau domaine de recherche et de spécialisation est apparu: l'oncogénétique. L'objectif des recherches oncogénétiques est:

- Identifier la mutation germinale correspondante chez les patients soupçonnés d'avoir un cancer héréditaire et mettre en place un traitement approprié.

- Déterminer le risque de cancer chez les parents en bonne santé issus de familles ayant un cancer héréditaire avéré. En fonction des résultats, des mesures préventives appropriées peuvent alors être recommandées.

## DOMAINE DE COMPÉTENCE

## QUELS SONT LES GÈNES RECHERCHÉS?

Plus de 300 gènes différents associés aux tumeurs sont actuellement connus. Il s'agit principalement de gènes impliqués dans le processus de réparation de l'information génétique (ADN), la division cellulaire, la croissance et la mort des cellules.

### Gènes de base

Les gènes suivants font l'objet de recherches scientifiques approfondies et sont étudiés en fonction de la problématique:

#### Cancer du sein et des ovaires:

*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

#### Cancer de la prostate:

*ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, TP53*

#### Cancer du poumon:

*ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EGFR, TP53*

#### Cancer de l'estomac:

*APC, CDH1, CHEK2, KRAS, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PRKAR1A, PMS2, TP53*

#### Cancer du côlon:

*APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53*

#### Cancer du pancréas:

*APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PALLD, PMS2, STK11, TP53, VHL*

#### Cancer de la peau:

*BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MC1R, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POT1, PTEN, RB1, TP53*

Les gènes associés à la clarification d'une intolérance à un traitement ou à des médicaments peuvent être consultés dans le document «Precise Pharma».

## Gènes spéciaux

Les progrès en oncogénétique sont frappants. De nouvelles variantes de gènes sont constamment découvertes et leur importance expliquée. Il peut donc s'avérer nécessaire de déterminer l'existence d'autres gènes en plus des gènes basiques. La sélection des gènes correspondants est effectuée soit lors de la première consultation oncologique ou oncogénétique, soit au cours d'une deuxième étape, après discussion des premiers résultats avec le spécialiste en oncologie ou en oncogénétique.

En fonction du cas de figure clinique, un panel de gènes peut également être suggéré. Un grand nombre de gènes sont alors examinés, y compris ceux qui ne sont pas exclusivement ou directement liés à la maladie oncologique sous-jacente. Par conséquent, il est possible que les ex-

perts découvrent par hasard l'existence d'autres variantes de gènes. Les patients sont avertis à l'avance de cette possibilité et peuvent décider préalablement s'ils souhaitent être informés de ces découvertes fortuites. Ils peuvent également exercer leur droit de ne pas savoir et renoncer à cette option en signant le document correspondant.

Dans le cas d'un panel de gènes, sont principalement étudiés les gènes du cancer pertinents pour la problématique actuelle. L'analyse d'autres gènes est possible ultérieurement sans aucun problème avec le même échantillon d'ADN et conduit généralement à un résultat rapide.

## GROUPE CIBLE

# À QUI S'ADRESSE L'ONCOGÉNÉTIQUE ?

- Les patients atteints d'un cancer à un jeune âge
- Les patients atteints de plusieurs cancers de types différents
- Les patients atteints d'un cancer bilatéral dans des organes jumelés (par exemple, le sein, les ovaires)
- Les patients atteints d'un cancer qui s'est déjà manifesté chez d'autres membres de leur famille (par exemple, cancer du sein, du côlon, de la prostate)
- Les patients atteints d'un cancer provenant de familles dont d'autres membres présentent une combinaison de certaines formes de cancer (par exemple, le cancer du sein et des ovaires, le cancer colorectal et le cancer de l'utérus).
- Les personnes en bonne santé issues de familles où les cancers sont fréquents, en particulier chez les jeunes.

## PROCÉDURE

## LE DÉROULEMENT D'UNE ANALYSE GÉNÉTIQUE EN DÉTAIL

**Enregistrement**

Elle est effectuée par le médecin de famille ou un spécialiste.

**ÉTAPE  
01****ÉTAPE  
02****Entretien préliminaire & consentement**

Avant le test, une anamnèse a lieu pour déterminer l'indication et les gènes à tester. Le consentement écrit et éclairé du patient est obligatoire.

**Genomic Board**

Si nécessaire, les cas sont examinés de manière interdisciplinaire par différents spécialistes et des recommandations sont formulées.

**Prélèvement**

Un échantillon de sang est prélevé par le spécialiste et envoyé au laboratoire. En fonction de la situation, des frottis buccaux peuvent également être utilisés.

**ÉTAPE  
03****ÉTAPE  
04****Analyse en laboratoire**

Les échantillons sont analysés en laboratoire certifié au moyen de méthodes génétiques spécialisées et visualisés sur l'ordinateur à l'aide de programmes bioinformatiques. La durée de l'analyse est comprise entre 1 et 4 semaines, selon le diagnostic génétique.

**Évaluation & création d'un rapport**

Le médecin prescripteur reçoit les résultats sous forme d'un rapport écrit. Les patients reçoivent une copie du rapport après explication des résultats.

**ÉTAPE  
05****ÉTAPE  
06****Conseil génétique & recommandation de traitement individuel**

L'expert en médecine génétique explique les résultats de l'analyse lors d'un entretien afin d'éviter toute mauvaise interprétation. Selon les résultats génétiques, un accompagnement complémentaire est dispensé par le médecin de famille ou le spécialiste. En fonction de la situation, d'autres mesures diagnostiques et/ou thérapeutiques individuelles sont proposées.



## AVANTAGES

# QUEL EST L'INTÉRÊT D'UN TEST GÉNÉTIQUE ?

La détection de variantes de gènes pathogènes :

- confirme le diagnostic,
- permet un pronostic plus précis de l'évolution de la maladie,
- permet une clarification fiable aux autres membres de la famille (en particulier les parents au premier degré),
- permet un choix spécifique et un démarrage précoce du traitement
- améliore l'acceptation du traitement (le cas échéant tout au long de la vie).

Si les résultats génétiques ne révèlent rien, le diagnostic est considéré comme plutôt improbable, mais ne peut être exclu avec une certitude absolue. La détection de variantes de gènes pertinentes pour le traitement permet de prescrire des médicaments spécifiques au patient, présentant la meilleure action et le moins d'effets secondaires possible.



Un accompagnement holistique par les spécialistes



Prélèvement simple par prise de sang ou frottis buccal



Délais d'exécution rapides



Précision et sécurité

## PRIX & CONDITIONS

Le coût de votre test génétique dépend largement de la complexité de l'analyse et se situe entre quelques centaines et plusieurs milliers de francs suisses.

Les analyses génétiques sont couvertes par l'assurance-maladie obligatoire si elles sont considérées comme une prestation obligatoire. Elles doivent cependant être utilisées à des fins de diagnostic ou de traitement d'une maladie et de ses conséquences (article 25, alinéa 1, LAMal). Plus précisément, cela signifie qu'elles présentent une probabilité acceptable d'entraîner au moins l'une des conséquences suivantes :

- Décision sur la nécessité et le type de traitement médical
- Changement d'orientation du traitement médical appliqué jusqu'à présent

- Changement d'orientation des examens nécessaires (par exemple pour la prévention, le dépistage ou le traitement en temps utile des complications typiques attendues)

- Dispense d'examens complémentaires pour les symptômes typiquement attendus, les maladies ou les troubles secondaires

Les analyses pour lesquelles il est déjà clair au moment de la prescription que le résultat n'aura aucune des conséquences mentionnées, sont exclues de la prise en charge des frais et doivent être supportées par les personnes qui souhaitent passer un examen génétique. Le conseil génétique, comme toute autre prestation médicale, est facturé via Tarmed. Le tarif pour l'écriture « Conseil génétique » correspond au tarif de base pour une consultation médicale générale.

### Hirslanden Precise

hirslanden.precise@hirslanden.ch  
+41 44 386 45 44