



## ÉDITO

L'Agence Régionale de Santé Centre-Val de Loire et l'ensemble de ses partenaires: l'Assurance Maladie, le CRCDC, les professionnels de santé, les acteurs associatifs demeurent collectivement mobilisés en matière de prévention des cancers. Pour rappel, la stratégie décennale de lutte contre le cancer (2021-2030), porte l'ambition d'atteindre au niveau national la réalisation d'un million de dépistages supplémentaires d'ici à 2025.

En écho aux objectifs nationaux, l'année 2023 a été marquée par plusieurs travaux en région Centre-Val de Loire :

- La construction du Projet Régional de Santé (PRS 3). Le chapitre prévention y intègre l'ambition de favoriser l'accès aux dépistages, avec un focus vers les publics en situation de précarité et les territoires qui nécessitent d'être davantage soutenus dans une démarche d'universalisme proportionné.
- La poursuite de la mise en œuvre de la feuille de route régionale cancer avec l'ambition d'améliorer la prévention par le développement d'actions de prévention primaire, en effet près de 40 % des cancers sont liés aux modes de vie et à l'environnement d'où la nécessité de développer des actions destinées à : éviter le tabagisme, modérer la consommation d'alcool, avoir une

alimentation diversifiée et équilibrée ou pratiquer une activité physique régulière.

- Le déploiement de la vaccination contre les infections à HPV pour les élèves en classe de 5e (filles et garçons) dès la rentrée scolaire 2023, dans l'ensemble des collèges publics et des collèges privés volontaires de la région. La mobilisation en faveur de la promotion de la vaccination contre les HPV correspond à un enjeu de santé publique. Chaque année en France, environ 6 400 nouveaux cas de cancers sont causés par les papillomavirus humains. Si les femmes sont les principales victimes de ces cancers (2 900 cancers concernent le col de l'utérus), plus d'1/4 d'entre eux atteint également les hommes. La vaccination contre les infections à HPV prévient jusqu'à 90% des infections HPV à l'origine des lésions précancéreuses et/ou des cancers (col de l'utérus, vulve, vagin et anus).

Aussi, même si la région Centre-Val de Loire se distingue globalement par des données souvent plus favorables : des taux de participation aux dépistages organisés plus importants que ceux observés au niveau national et une couverture vaccinale HPV ainsi qu'une adhésion à la vaccination plus élevée en région, des efforts restent à poursuivre. Cela afin de favoriser l'augmentation du dépistage

des populations les moins participantes et de réduire les disparités entre les départements.

En matière de dépistage, l'année 2024 donnera lieu à une évolution majeure du processus des invitations et des relances à participer à un dépistage organisé, qui seront désormais assurées par l'Assurance Maladie. La mobilisation du CRCDC demeure plus que jamais essentielle sur plusieurs axes : le suivi des résultats, l'information et la formation des professionnels de santé ou encore la question de « l'aller-vers » afin de mieux toucher les publics les plus fragiles et éloignés des systèmes de santé.

Pour conclure, l'ARS Centre-Val de Loire souhaite saluer la mobilisation de l'ensemble des acteurs, dont les équipes sont investies en matière de prévention et dépistage des cancers, sujet qui demeure plus que jamais un enjeu de santé publique majeur.

**Myriam Raux**

ARS Centre-Val de Loire

Responsable du département  
prévention, promotion de la santé et  
éducation thérapeutique

Direction de la Santé Publique et  
Environnementale



## Sommaire

- 2 Actualité dépistage organisé des cancers
- 2 La participation au dépistage organisé du cancer du sein
- 2 Dépistage organisé du cancer du col de l'utérus
- 4 L'auto-prélèvement vaginal (APV), où en est-on?
- 5 Dépistage organisé du cancer colorectal
- 6 Mise en place de l'étude EXPEDIT
- 7 Consultation d'oncogénétique, qui adresser en consultation ?

## Actualité dépistage organisé des cancers

À partir de 2024, les invitations aux dépistages des cancers seront gérées par l'assurance maladie.

Lors du premier comité de suivi de la stratégie décennale de lutte contre le cancer le 5 décembre 2022, la Première ministre a annoncé une nouvelle feuille de route des dépistages organisés des cancers « Priorité dépistages » reposant sur une organisation rénovée des programmes de dépistage.

Un des piliers de cette feuille de route sera le transfert du pilotage des invitations et relances à participer à un dépistage organisé à l'assurance maladie dès début 2024.

Ainsi les différents régimes d'assurance maladie, identifieront dans leurs bases de données les personnes éligibles à un

dépistage organisé et leur adresseront des invitations et, le cas échéant, des relances. Ces envois pourront être papiers ou électroniques (selon le programme de dépistage, le type de courrier,...). Une plateforme téléphonique sera mise en place par l'assurance maladie afin de répondre aux questions des assurés.

Les missions des Centres Régionaux de Coordination des Dépistages des Cancers vont légèrement évoluer et seront notamment recentrées sur le recueil des résultats des dépistages, le suivi des positifs, les actions d'aller-vers, l'information et la formation des professionnels de santé,...

**L'objectif de cette nouvelle organisation sera de contribuer à augmenter la participation aux 3 programmes de dépistages organisés en France.**

## La participation au dépistage organisé du cancer du sein

### Participation au dépistage organisé du cancer du sein 2021-2022

Centre Val de Loire	54,0%
Cher	52,4%
Eure-et-Loir	52,3%
Indre	50,9%
Indre-et-Loire	59,1%
Loir-et-Cher	55,9%
Loiret	51,5%

En région Centre-Val de Loire près de 430 000 femmes sont concernées par le programme de dépistage organisé.

La région se situe au 3<sup>e</sup> rang français en termes de participation pour la campagne 2021-2022 (54% vs 47,7% au niveau national).

Comme au niveau national, la participation au programme en région Centre-Val de Loire diminue depuis 2012 (61% de participation en 2012-2013).

Cette diminution concerne tous les départements de la région mais il existe des disparités départementales. Le Cher et l'Eure-et-Loir ont observé les baisses les plus importantes respectivement -10 et -7.6 points entre 2012-2013 et 2021-2022.

## Dépistage organisé du cancer du col de l'utérus

Le Programme National de Dépistage du Cancer du Col de l'Utérus (PNDOCCU) a pour objectif d'augmenter la couverture du dépistage pour atteindre 80%, de réduire les inégalités d'accès au dépistage et de diminuer de 30% l'incidence et la mortalité par Cancer du Col de l'Utérus (CCU) à 10 ans.

1

Les principaux groupes de femmes non-participantes au dépistage du CCU ont été identifiés.

Il s'agit des femmes de plus de 50 ans, celles dans une situation économique et/ou sociale défavorable ainsi que celles dans une situation de santé défavorable. La présence de comorbidités, l'absence ou le moindre recours au système de soins ou de santé, les situations

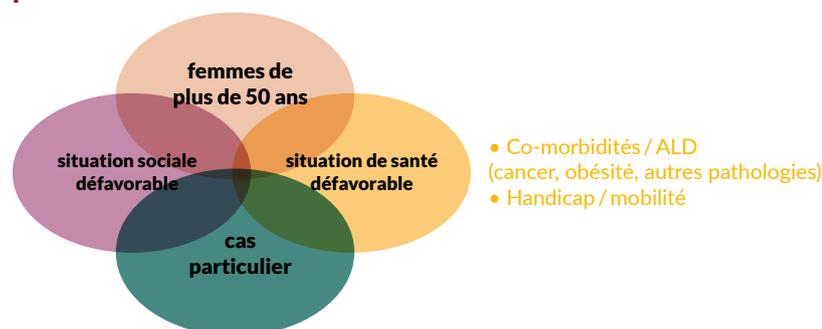
de handicap ou de dépendance ainsi que le fait d'être hébergée en institution sont associés également à une non-participation au dépistage. Les femmes atteintes de pathologies chroniques sont particulièrement à risque de sous-dépistage du CCU. En effet, ces femmes sont amenées à privilégier les suivis médicaux fréquents dans le cadre de leur pathologie au détriment de ceux de prévention.



**Les femmes invitées sont les femmes n'ayant pas réalisé de dépistage dans les délais recommandés. Ainsi, à l'entrée dans le programme, les femmes sont invitées à l'âge de 26 ans si elles n'ont pas réalisé d'acte de dépistage entre 25 ans et 25 ans et 364 jours.**

## La caractérisation des femmes non participantes

- Complémentaire Santé Solidaire
- Résidence / Territoire défavorisé
- Migrantes



- Femmes immuno-déprimées
- Addictions (alcool, opioïdes)
  - Détenues
- Femmes homosexuelles

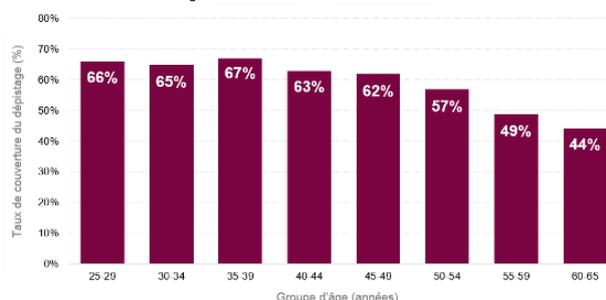
Source : D'après Barré et al, Caractérisation des femmes ne réalisant pas de dépistage du cancer du col de l'utérus par dépistage cytologique en France, BEH, 2017

2

Le dépistage est moins fréquent à partir de 50 ans en lien avec l'arrêt du suivi gynécologique alors que l'âge moyen au diagnostic est de 53 ans. Le taux de dépistage est seulement de 44% chez les femmes de 60 à 65 ans.

## Un recours inégal au dépistage cytologique

• En fonction de la tranche d'âge



Source : SPF, BEH, septembre 2019

2 doses vaccin HPV à 16 ans - 2022

	F	H
Cher	44,3%	7,7%
Eure-et-Loir	40,2%	7,7%
Indre	40,9%	8,2%
Indre-et-Loire	49,2%	11,7%
Loir-et-Cher	45,7%	7,9%
Loiret	43,5%	9,1%
CVL	44,4%	9,1%
France	41,5%	8,5%

3

**La vaccination contre les HPV protège contre 90% des HPV responsables du cancer du col de l'utérus.** Malgré une poursuite de la progression de la couverture vaccinale 2 doses chez les jeunes

filles de 16 ans entre 2021 et 2022 (nées respectivement entre 2005 et 2006), la couverture vaccinale (CV) reste faible en France : 41,5% pour le schéma complet chez les filles âgées de 16 ans et 8,5% pour les garçons. La CV reste très éloignée de l'objectif de CV de 60% à l'horizon de 2023 et de 80% à l'horizon 2030. La région CVL se situe toujours au 8ème rang sur les 13 régions de la métropole mais la plus forte évolution de la couverture vaccinale pour le schéma complet 2 doses à 16 ans en France y est observée avec +5,5 points par rapport en 2021.

4

Participation triennale au dépistage CCU 2018-2020 et évolution par rapport à la période 2017-2019

Cher	59%	+3,1%
Eure-et-Loir	53,6%	=
Indre	61,3%	+1,5%
Indre-et-Loire	61,6%	-1,6%
Loir-et-Cher	61,9%	+3,2%
Loiret	57,3%	=

Région Centre-Val de Loire 58,7%  
National 58,8%

5

Si vos patientes sont amenées à déposer elles-mêmes leur prélèvement cervico-utérin au laboratoire, il faut veiller à les orienter vers le laboratoire/cabinet d'anatomocytopathologie qui vous a fourni le matériel de prélèvement. Dans le cas contraire, la patiente peut se voir refuser le dépôt de son prélèvement. En effet, tous les milieux de prélèvement/de conservation ne sont pas prévus pour être utilisés avec toutes les trousse de détection d'ADN des HPV.

Informations disponibles sur le site du Centre National de Référence Papillomavirus.



## L'auto-prélèvement vaginal (APV), où en est-on ?

Selon les dernières recommandations de la Haute Autorité de Santé du 10 juillet 2019, « l'APV doit être proposé, à partir de 30 ans, aux femmes non dépistées ou insuffisamment dépistées ».

Un référentiel national<sup>1</sup> publié par l'Institut National du Cancer (INCa) en avril 2022 a précisé le cadre et les modalités possibles de recours aux APV. L'envoi d'un kit d'APV est prévu avec l'envoi de la relance dans le cadre du programme de dépistage du cancer du col de l'utérus. Il devrait être mis en œuvre par les régimes d'assurance maladie qui reprennent le pilotage des invitations et relances dès début 2024. Pour le moment, aucun délai de mise en place n'a été annoncé.

Par ailleurs depuis 2020, l'UNCAM permet l'analyse HPV et son remboursement que le prélèvement ait été réalisé par un professionnel de santé ou sur auto-prélèvement (dans les 2 cas, pour être pris en charge, il est nécessaire de disposer d'une prescription médicale). Certains laboratoires de biologie médicale proposent d'ores et déjà des dispositifs pour réaliser l'APV ainsi que l'analyse HPV associée. Seules des techniques validées dans cette utilisation (Tests HPV PCR validés) et comprenant un contrôle interne cellulaire doivent être employées.

### Points d'attention

- L'APV ne peut se substituer à une consultation médicale, il vient en renfort pour les femmes insuffisamment dépistées de 30 ans et plus.
- En cas de détection d'HPV à haut risque, la femme devra réaliser un prélèvement cervico-utérin avec une analyse cytologique. Dans ce cas préciser sur le bon d'examen : analyse cytologique après APV HPV positif.

<sup>1</sup> © Dépistage du cancer du col de l'utérus / Cadre et modalités de recours aux autoprélèvements vaginaux / Référentiel national, avril 2022.

## Dépistage organisé du cancer colorectal

### Participation au dépistage organisé du cancer colorectal 2021-2022

Cher	35,8%
Eure-et-Loir	33,7%
Indre	32,6%
Indre-et-Loire	40,9%
Loir-et-Cher	38,7%
Loiret	35,7%
Centre-Val de Loire	36,5%
France	34,3%

Sur la campagne 2021-2022, la région Centre-Val de Loire est au 5<sup>e</sup> rang en termes de participation au dépistage du cancer colorectal avec 36.5% de personnes éligibles au programme ayant réalisé le test (c'est-à-dire n'ayant pas d'antécédents personnel ou familial d'adénome ou de cancer colorectal). La participation reste en dessous du standard européen acceptable de 65%.

Comme sur le territoire national, la participation en région CVL est moins élevée chez les hommes que chez les femmes (35.3% vs 37.7%) ainsi que dans les tranches d'âge les plus jeunes (participation à 31.8% chez les hommes et 34.8% chez les femmes de 55 à 59 ans contre respectivement 45.9% et 43,5% entre 70 et 74 ans).

Cartographie de la participation au dépistage du cancer colorectal et autres données publiées par Santé publique France.

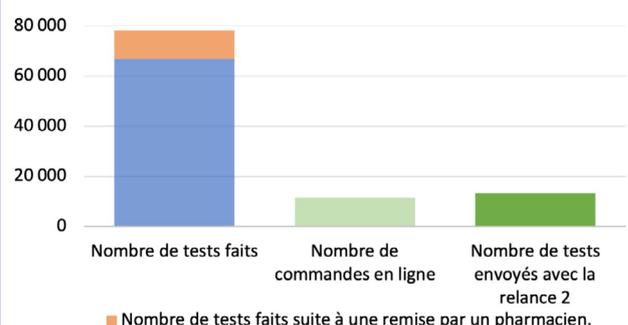


Depuis 2022, deux nouvelles modalités d'obtention du kit sont mises en place : commande en ligne du kit de dépistage gratuitement sur le site [monkit.depistage-colorectal.fr](https://monkit.depistage-colorectal.fr) et remise par les pharmaciens.

Ces modalités viennent compléter le dispositif existant de la remise du kit par les médecins généralistes, gynécologues, gastro-entérologues et médecins des centres d'examen de santé.

À ce jour, 90% des officines sont habilitées à remettre des kits dans la région Centre-Val de Loire.

### ACTIVITÉ PREMIER SEMESTRE 2023 - RÉGION CVL



## COMMENT SAVOIR si mon patient est à jour dans son dépistage ?

Le CRCDC met à disposition de l'ensemble des professionnels de santé impliqués dans les programmes de dépistage organisés des cancers une plateforme informatique (module d'éligibilité) donnant accès à une partie de sa base de données. Vous avez accès aux informations suivantes : date du dernier test, motif d'exclusion déjà connu par le CRCDC, résultats du test et informations concernant le suivi (pour certains professionnels seulement).

Cet outil vous permet de proposer le dépistage au bon moment à votre patient et d'éviter, par exemple, de lui remettre un test de recherche de sang dans les selles trop tôt, le dépistage devant être proposé tous les deux ans.

➤ **Vous souhaitez avoir accès au module d'éligibilité ou avez une question sur son utilisation ?**

Vous pouvez joindre notre Chargée de prévention et de santé publique en contactant l'antenne de votre département dont les coordonnées sont en dernière page.

## ACCÈS AUX TESTS DE DÉPISTAGE pour les personnes en situation de handicap

Les personnes en situation de handicap participent moins aux programmes de dépistage que la population générale.

➤ **L'acte de prélèvement pour le test de dépistage du cancer colorectal peut être effectué par un infirmier sur prescription médicale pour des personnes en situation de handicap (cotation de l'acte infirmier : AMI1+MAU, accord régional 2023).**

➤ Retrouvez sur le site internet du CRCDC des supports de communication concernant les dépistages en « Facile à Lire et à Comprendre » (FALC) ainsi que des informations concernant l'accessibilité des cabinets d'imagerie pour les femmes en fauteuil roulant : [www.depistage-cancer.fr](http://www.depistage-cancer.fr) (onglet dépistage et handicap).

## Mise en place de l'étude EXPEDIT

### EXPEDIT

Étude en cours

**L'étude EXPEDIT vise à évaluer l'intérêt de l'envoi postal à domicile du test de dépistage du cancer colorectal dès le courrier d'invitation sur l'augmentation de la participation au dépistage.**

En comparaison avec un groupe Contrôle (32 000 personnes) pour lequel les courriers « classiques<sup>1</sup> » sont adressés, **2 interventions sont testées (groupes B) :**

- Modalité « B1 » : **Invitation avec envoi du test à domicile** (30 560 personnes)
- Modalité « B2 » : **Courrier d'information préalable PUIS Invitation avec envoi du test au domicile** (seulement pour 1 440 personnes primo-entrantes (50-51 ans) invitées pour la première fois). Cette information préalable vise à sensibiliser la personne en amont de la réception du kit mais aussi à éviter l'envoi de kits à tort : questionnaire sur les motifs d'exclusion + refus du kit proposé (retour gratuit au CRCDC-CVL).

Nous vous encourageons à consulter le **module d'éligibilité<sup>2</sup>** mis à votre disposition afin d'éviter toute remise en double du kit de dépistage. Les courriers avec envoi du kit sont notifiés sur le module : « **invitation avec test** » pour les groupes d'intervention B ou « **relance 2 avec test** » pour le groupe contrôle. Si un test a été envoyé, merci de faire le point avec votre patient afin de vérifier qu'il n'a pas déjà un test en sa possession. Le cas échéant, merci de lui conseiller de vérifier la date de péremption du test avant de le réaliser.

**Pour plus d'information, vous pouvez consulter notre site internet [www.depistage-cancer.fr](http://www.depistage-cancer.fr) (onglet « Informations Recherche »).**

<sup>1</sup> Courrier d'invitation sans test puis 1 à 2 relances si nécessaire à 5 et 10 mois suivant l'invitation. La 2<sup>ème</sup> relance peut être accompagnée d'un kit de dépistage si la personne a déjà participé dans les 6 dernières années (non prévu dans les groupes B).

<sup>2</sup> Accès au module d'éligibilité via [www.depistages-centre.fr](http://www.depistages-centre.fr)



## Consultation d'oncogénétique, qui adresser en consultation ?

Auteurs : Dr Isabelle Mortemousque, Dr Edouard Cottereau – Consultations d'oncogénétique – CHU de Tours

### Le cancer du sein et le cancer colorectal sont des néoplasies parmi les plus fréquentes dans la population générale.

Le cancer du sein est le plus fréquent chez la femme avec un peu plus de 61 000 nouveaux cas par an en France. 12 % des femmes environ vont révéler un cancer du sein au cours de la vie soit une femme sur huit. Le cancer colorectal est le deuxième cancer le plus fréquent chez la femme avec 21 000 nouveaux cas et le troisième chez l'homme avec plus de 26 000 nouveaux cas chaque année.

Un dépistage spécifique de ces deux pathologies a été mis en place à partir de 50 ans pour la population générale.

On estime que 5 à 10 % des cas de cancer du sein ou du côlon serait dû à une prédisposition génétique sous-jacente en lien avec une mutation constitutionnelle (mutation

présente dans le patrimoine génétique de l'individu depuis la naissance, au sein de l'ensemble de ses cellules ; pouvant être transmise de génération en génération).

Ces altérations génétiques peuvent être recherchées chez un patient atteint de cancer (cas index) si son histoire personnelle et/ou ses antécédents familiaux orientent vers une forme héréditaire. Il est important de pouvoir détecter ces familles à très haut risque de cancer afin de mettre en place une surveillance personnalisée, ciblée, précoce et renforcée des individus concernés par la prédisposition (IRM mammaire, coloscopie avec coloration par exemple) et de proposer parfois une chirurgie préventive. L'identification d'une mutation constitutionnelle a donc deux objectifs, confirmer la prédisposition suspectée et proposer par la suite un test ciblé aux apparentés qui le souhaitent.

**Ces analyses génétiques constitutionnelles s'effectuent dans le cadre d'une consultation spécialisée afin d'informer précisément les patients sur les enjeux personnels et familiaux de ces tests en rappelant aussi les règles médico-légales. Effectivement, compte tenu de l'implication d'un tel résultat d'analyse génétique, il est indispensable de fournir une information complète formalisée par la signature du consentement représentant les points importants :**

- Accord pour l'analyse,
- Obligation de l'information des apparentés en cas d'identification d'une mutation,
- Possibilité d'identifier des mutations incidentes.

Un réseau national d'oncogénétique a donc été mis en place pour diagnostiquer ces prédispositions depuis le début des années 2000.

### DANS LA RÉGION, LES CONSULTATIONS D'ONCOGÉNÉTIQUE SONT ASSURÉES AU :

#### • CHU de Tours

D<sup>r</sup> Isabelle MORTEMOUSQUE, D<sup>r</sup> Édouard COTTEREAU, M<sup>me</sup> Sophie BOISSEAU et M<sup>me</sup> Céline BORDET  
conseillères en génétique  
02 47 47 92 70  
secretariat.oncogenetique@chu-tours.fr

#### • CHU d'Orléans

D<sup>r</sup> Édouard COTTEREAU, M<sup>me</sup> Julie GENOT conseillère en génétique  
02 38 51 45 42  
secretariat.oncogenetique@chr-orleans.fr

#### • CH de Bourges

D<sup>r</sup> Isabelle MORTEMOUSQUE  
02 48 48 59 42  
secretariat.coordination-cancerologie@ch-bourges.fr

#### • CH de Blois

D<sup>r</sup> Georges HADDAD, M<sup>me</sup> Sophie GAZUT conseillère en génétique  
02 54 55 62 35 • sec.genetique@ch-blois.fr

#### • Pôle Santé Léonard de Vinci

D<sup>r</sup> Dany GALLIANO  
02 47 25 10 20

**Afin de renforcer l'offre de soins et améliorer l'accès au dispositif d'oncogénétique, la recherche d'un praticien pour le CHU d'Orléans est en cours.**

## 1

### Dans quelle situation adresser un patient vers la consultation d'oncogénétique pour la recherche d'une prédisposition au cancer du sein ou au cancer colorectal ?

#### A- Cas index

La très grande majorité des patients orientés vers la consultation d'oncogénétique le sont pour explorer des antécédents personnels et/ou familiaux de pathologie mammaire ou colique.

**Pour le cancer du sein**, certains praticiens utilisent le score d'Eisinger pour évaluer l'intérêt d'un avis oncogénétique. Rappelons que les cotations doivent être additionnées pour chaque cas de la même branche parentale (paternelle ou maternelle).

## CALCUL DU SCORE D'EISINGER ET CONDUITE À TENIR

Mutation BRCA 1/2 identifiée dans la famille.....	5
Cancer du sein chez une femme avant 30 ans .....	4
Cancer du sein chez une femme entre 30 et 39 ans .....	3
Cancer du sein chez une femme entre 40 et 49 ans .....	2
Cancer du sein chez une femme entre 50 et 70 ans .....	1
Cancer du sein chez un homme.....	4
Cancer de l'ovaire avant 70 ans.....	4

Source : INCa

Il est nécessaire d'additionner les points pour une même branche parentale. Un score supérieur ou égal à 3 est une indication à orienter la famille vers une consultation d'oncogénétique.

Ce score, ancien, peut être utile mais il a certaines limites. Il est identique pour tous les membres d'une fratrie atteint ou non atteint de cancer. Or, il est important de préciser qu'une recherche initiale de prédisposition héréditaire au cancer dans une famille (analyse d'un cas index) s'effectue autant que possible chez une personne atteinte de cancer. Non seulement cela augmente la probabilité d'identifier une anomalie génétique mais cela permet aussi de mieux

interpréter l'histoire familiale. Il est donc nécessaire d'orienter en oncogénétique une personne atteinte de cancer pour une analyse cas index. De plus, les analyses constitutionnelles ne sont pas effectuées chez toutes les personnes atteintes de cancer mais sont proposées en fonction de l'histoire personnelle et familiale selon certains critères (âge de révélation, type histologique, nombre de cas dans la famille, autre cancer associé etc.).

## CRITÈRES POUR EFFECTUER UNE ANALYSE DES GÈNES DE PRÉDISPOSITION HÉRÉDITAIRE AU CANCER DU SEIN (PANEL HBOC)

### UN SEUL CAS de cancer du sein

- < 41 ans
- < 61 ans triple négatif
- < 51 ans cancer bilatéral (2e cancer < 71 ans)
- < 61 ans cancer médullaire (confirmé histologiquement)
- < 71 ans cas MASCULIN
- Un cas de cancer du sein < 51 ans  
Associé chez une même personne ou chez un apparenté au 1<sup>er</sup> degré :
  - a un cancer de la prostate < 61 ans
  - ou à un cancer du pancréas < 61 ans
  - ou à un cancer de l'ovaire < 71 ans

### DEUX CAS FAMILIAUX

Unis entre eux par un lien de parenté au premier degré ou second degré si branche paternelle  
Au moins 1 cas < 51 ans et 1 cas < 71 ans

### TROIS CAS FAMILIAUX

Unis entre eux par un lien de parenté au premier degré ou second degré  
Dont au moins 1 cas < 61 ans

Source : Dr Vaur - Laboratoire de Génétique Centre de Lutte François Baclesse

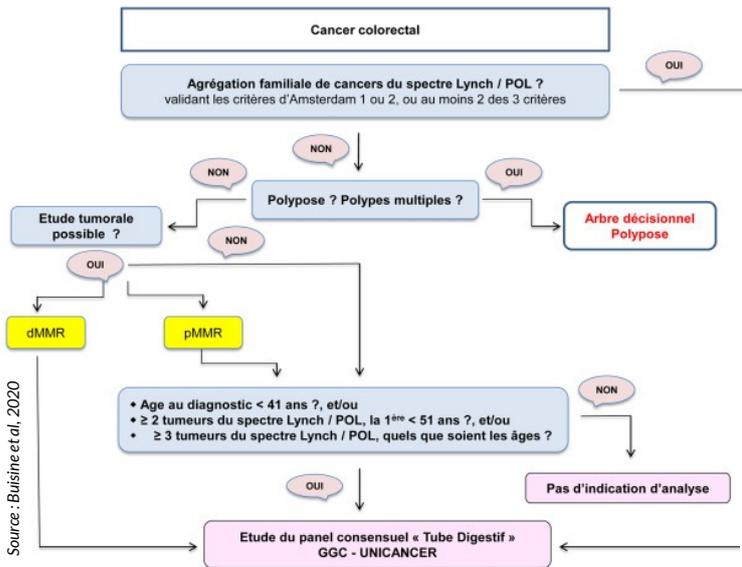
Une analyse génétique n'est donc pas systématiquement prescrite à l'issue d'une consultation d'oncogénétique même si les indications se sont élargies ces dernières années. En l'absence de prescription de test, des conseils spécifiques de surveillance peuvent être formulés selon les recommandations de l'HAS de 2014 (identification des femmes à haut risque et modalités de dépistage).

**Pour le cancer colorectal**, le Groupe Génétique et Cancer, réseau national d'experts oncogénéticiens a récemment mis à jour les critères d'analyse constitutionnelle des gènes de prédisposition héréditaire au cancer colorectal.

Ainsi, il existe deux grands groupes de prédisposition héréditaire au cancer colorectal.

Le premier lié au syndrome de Lynch anciennement appelé HNPCC, est une maladie génétique augmentant de manière importante le risque de révéler un cancer du côlon avec en plus pour les femmes un risque élevé de cancer de l'endomètre. Cette pathologie augmente plus modérément le risque de cancer de l'estomac, de l'intestin grêle, de l'uretère, de l'ovaire, de la peau (lésion sébacée), du cerveau, des voies biliaires et du pancréas. Ce syndrome peut être suspecté par l'anatomopathologiste en fonction du résultat des analyses tumorales. Il peut aussi être suspecté en fonction de l'histoire personnelle et familiale selon les critères d'Amsterdam.

## CRITÈRES D'ANALYSE DES GÈNES DE PRÉDISPOSITION HÉRÉDITAIRE AU CANCER DIGESTIF



Source : Buisson et al., 2020

Le deuxième groupe de prédisposition héréditaire au cancer colique est lié aux polyposes digestives d'origine génétique. L'existence d'une polypose classique ou de phénotype atténué est évoquée par le gastro-entérologue en fonction du type de polype, du nombre cumulé et des âges de révélation.

Avec l'amélioration des techniques d'exploration du génome et le séquençage de nouvelle génération, les gènes d'intérêt sont désormais étudiés en panel permettant une analyse plus complète d'emblée et plus rapide (délai 2 à 6 mois pour panel sein ; délai 6 à 9 mois pour panel TUBE digestif).

### B - Test ciblé

Pour effectuer une analyse prédictive, un patient peut être orienté vers les consultations d'oncogénétique lorsqu'une prédisposition héréditaire a été identifiée chez l'un de ses apparentés porteur d'une mutation constitutionnelle. En fonction de son résultat, une surveillance adaptée lui sera proposée.

Cette démarche de test génétique prédictif s'effectue dans le cadre d'une consultation d'oncogénétique. Au cours de cet

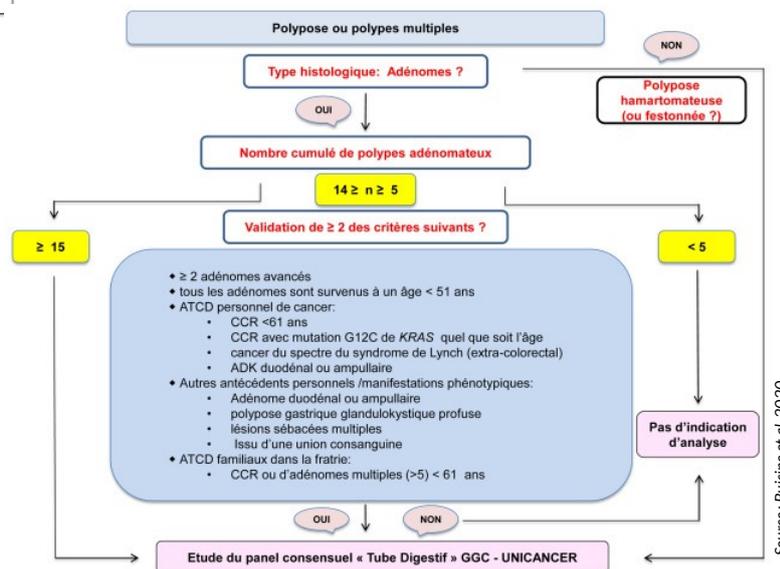
entretien, qui concerne parfois des individus indemnes, jeunes voire très jeunes, il est abordé l'ensemble des informations en lien avec ce statut génétique à déterminer : le risque accru de cancer, la surveillance précoce et répétée, le risque de transmission aux descendants. Un délai de réflexion et un entretien avec les psychologues rattachés aux consultations d'oncogénétique sont proposés systématiquement et souvent nécessaires chez les sujets jeunes.

### Critères d'Amsterdam I

- 3 cas au moins de cancers colorectaux dans une famille;
- 1 cas au moins diagnostiqué avant l'âge de 50 ans;
- sur au moins 2 générations;
- avec exclusion de la Polypose Adénomateuse Familiale

### Critères d'Amsterdam II élargi

- au minimum 2 sujets apparentés au premier degré atteints d'un cancer du spectre (colon, rectum, endomètre, ovaire, intestin grêle, estomac, voie biliaire, urothélium, glioblastome, tumeurs sébacées);
- 1 cas au moins diagnostiqué avant l'âge de 50 ans;
- sur au moins 2 générations;
- avec exclusion de la Polypose Adénomateuse Familiale



Source : Buisson et al., 2020

2

### Quelles sont les modalités pour préparer une consultation d'oncogénétique ?

La demande de consultation peut être adressée aux services d'oncogénétique par courrier ou le patient peut joindre les secrétariats directement. Dès l'enregistrement de la demande, un questionnaire familial est envoyé au patient. A la réception du questionnaire complété, un arbre généalogique est établi pour avoir une idée précise de la structure familiale et du nombre de cas de cancer. Il sera ensuite nécessaire de documenter le plus possible les données personnelles et familiales (histologie, coloscopie, analyse tumorale etc..). Ces comptes-rendus peuvent d'ailleurs être envoyés d'emblée par le médecin lors de la demande de consultation.

Ce temps de préparation du dossier peut être long mais il est nécessaire pour donner un avis le plus précis possible.

Pour un test génétique prédictif, il est nécessaire d'avoir le résultat de l'analyse du cas index. L'arbre généalogique pourra être récupéré auprès du service prescripteur de l'analyse initiale.

#### CONTACTS DE VOTRE ANTENNE DU CRCDC

ANTENNE DU CHER (18)  
485 route de Varye  
18230 SAINT-DOULCHARD  
contact.18@depistage-cancer.fr  
02.48.27.28.09

ANTENNE D'EURE-ET-LOIR (28)  
6 rue Blaise Pascal  
Technopolis 2 - Bâtiment A  
28000 CHARTRES  
contact.28@depistage-cancer.fr  
02.37.31.32.66

ANTENNE DE L'INDRE (36)  
Centre Hospitalier  
Rue Jules Chauvin  
36000 CHATEAUROUX  
contact.36@depistage-cancer.fr  
02.54.60.85.12

SIÈGE : INDRE-ET-LOIRE (37)  
CHRU Tours  
2 boulevard Tonnellé  
37044 TOURS Cedex 9  
contact.37@depistage-cancer.fr  
02.47.47.98.91

ANTENNE LOIR-ET-CHEV (41)  
Tour de consultation  
3 rue Robert Debré  
41260 LA CHAUSSEE ST  
VICTOR  
contact.41@depistage-cancer.fr  
02.54.43.67.26

ANTENNE DU LOIRET (45)  
959 rue de la Bergeresse  
45160 OLIVET  
contact.45@depistage-cancer.fr  
02.38.54.74.00