



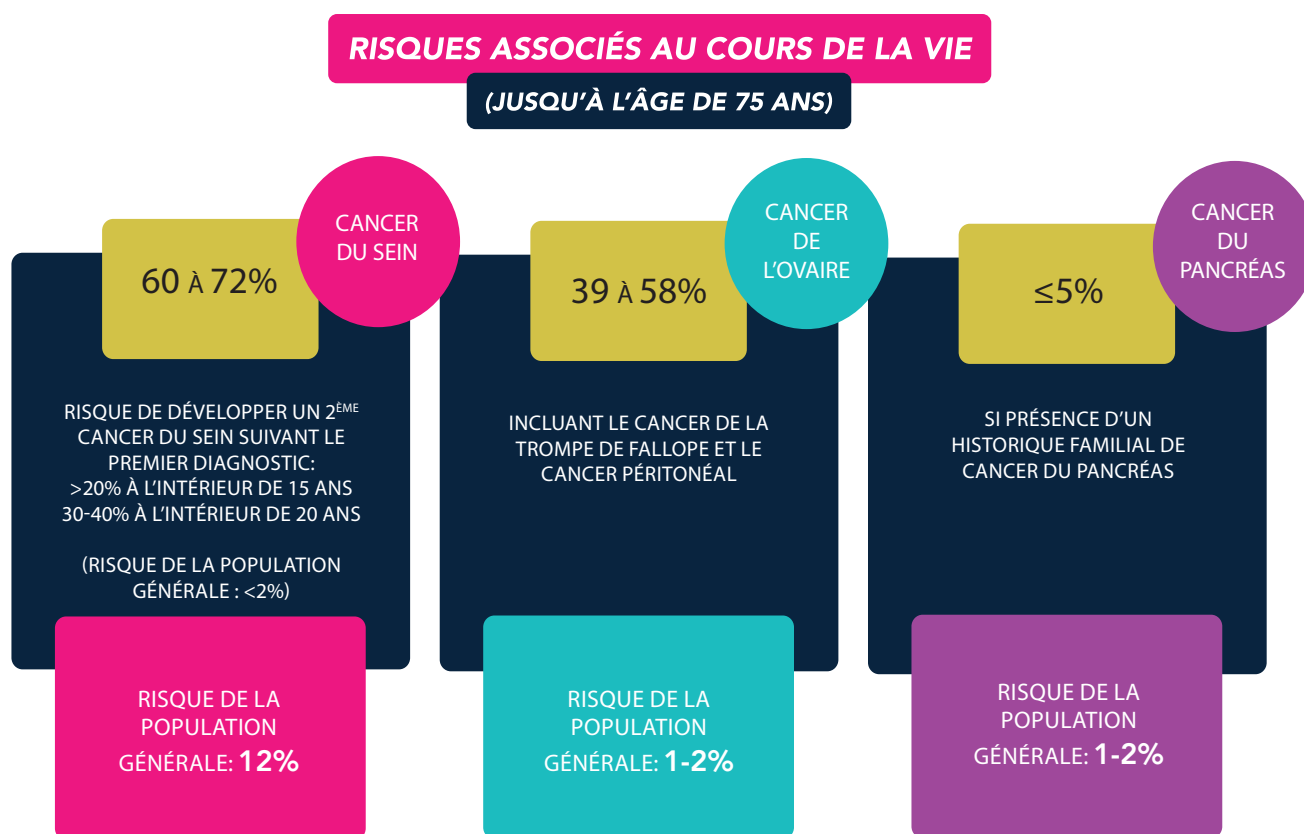
BRCA1 FEMMES



Les lignes directrices du National Comprehensive Cancer Network (NCCN) pour la prise en charge médicale des patients porteurs d'un variant pathogénique/probablement pathogénique BRCA1 sont énumérées dans ce document.

Cette vue d'ensemble est fournie à titre informatif et ne constitue pas une recommandation individualisée. Les options recommandées peuvent varier selon vos antécédents personnels et familiaux. L'accès à certaines options peut également varier d'un centre médical à un autre. Les références spécifiques devraient être consultées pour plus de détails avant d'élaborer un plan de traitement.

De plus, les informations disponibles sur les gènes de prédisposition au cancer héréditaire sont en constante évolution et il est recommandé de vérifier annuellement ces informations car les directives de prise en charge pourraient changer dans le futur.



Références:

Daly M et coll. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic. Version 3.2025-March 6, 2025. <http://www.nccn.org>

Petrucelli N, Daly MB, Pal T. BRCA1- and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. 1998 Sep 4 [Updated 2023 September 21]. In : Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA) : University of Washington, Seattle; 1993-2022. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247>



BRCA1 FEMMES



** Un dépistage génétique pour le gène BRCA1 peut être suggéré pour le (la) conjoint(e) d'un individu porteur d'un variant pathogénique / probablement pathogénique BRCA1 afin d'évaluer le risque d'anémie de Fanconi chez les enfants de ce couple.

Lorsque les deux parents sont porteurs d'un variant pathogénique / probablement pathogénique BRCA1, leurs enfants ont un risque de 25% d'hériter des deux variants pathogéniques / probablement pathogéniques BRCA1 ce qui est associé à une maladie génétique rare nommée l'anémie de Fanconi du groupe de complémentation S (FANCS). Cette maladie est associée avec un risque accru de cancer pédiatrique ainsi que d'autres atteintes physiques.

CANCER DU SEIN

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 18 ANS

- OBSERVATION DES SEINS
- ◊ SIGNALER RAPIDEMENT LES CHANGEMENTS À UN PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ

18

À PARTIR DE 30 ANS

- IRM DES SEINS AVEC ET SANS CONTRASTE **ET** MAMMOGRAPHIE TOUS LES 12 MOIS (EN ALTERNANT CES DEUX EXAMENS À TOUS LES 6 MOIS)

30

25

À PARTIR DE 25 ANS

OU PLUS TÔT SI PRÉSENCE D'ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DU SEIN AVANT L'ÂGE DE 30 ANS

- EXAMEN CLINIQUE DES SEINS PAR UN MÉDECIN TOUS LES 6 À 12 MOIS
- IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) DES SEINS AVEC ET SANS CONTRASTE **OU** (SEULEMENT SI L'IRM N'EST PAS DISPONIBLE) MAMMOGRAPHIE TOUS LES 12 MOIS

75

À PARTIR DE 75 ANS

- LA PRISE EN CHARGE DEVRAIT ÊTRE DÉTERMINÉE SUR UNE BASE INDIVIDUELLE

CANCER DU SEIN

RÉDUCTION DES RISQUES

CHIRURGIE

DISCUTER L'OPTION DE LA MASTECTOMIE PROPHYLACTIQUE BILATÉRALE, (ABLATION DES SEINS AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER), AVEC OU SANS RECONSTRUCTION. CETTE OPTION A DÉMONTRÉ UNE RÉDUCTION SIGNIFICATIVE DU RISQUE DE DÉVELOPPER UN CANCER DU SEIN.

POUR LES FEMMES AYANT REÇU DES TRAITEMENTS POUR UN CANCER DU SEIN ET QUI N'ONT PAS EU DE MASTECTOMIE BILATÉRALE, LE DÉPISTAGE ANNUEL PAR MAMMOGRAPHIE ET IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) DES SEINS AVEC ET SANS CONTRASTE EST RECOMMANDÉ.

CHIMIOPRÉVENTION

LE TAMOXIFÈNE ET LE RALOXIFÈNE, DES MÉDICAMENTS UTILISÉS POUR LE TRAITEMENT DU CANCER DU SEIN, ONT DÉMONTRÉ UNE RÉDUCTION DU RISQUE DE DÉVELOPPER CERTAINS TYPES DE CANCER DU SEIN.



CANCER DE L'OVAIRE

CHIRURGIE

RÉDUCTION DES RISQUES

- LA SALPINGO-OVARECTOMIE BILATÉRALE PROPHYLACTIQUE (ABLATION DES TROMPES DE FALLOPE ET DES OVAIRES AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER) EST RECOMMANDÉ ENTRE 35 ET 40 ANS.
- SI EFFECTUÉE AVANT LA MÉNOPAUSE NATURELLE, CETTE CHIRURGIE RÉDUIT POSSIBLEMENT LES RISQUES DE CANCER DU SEIN.
- L'HYSTÉRECTOMIE (ABLATION DE L'UTÉRUS) PEUT ÉGALEMENT ÊTRE CONSIDÉRÉE. DES DONNÉES RÉCENTES SUGGÈRENT UNE LÉGÈRE AUGMENTATION DU RISQUE DE CANCER SÉRIEUX DE L'UTÉRUS.
- CA-125 ET UNE ÉCHOGRAPHIE PELVIENNE SONT RECOMMANDÉS POUR LA PLANIFICATION PRÉOPÉRATOIRE.

À NOTER : LA SALPINGECTOMIE SEULE (ABLATION DES TROMPES DE FALLOPE MAIS EN CONSERVANT LES OVAIRES) PEUT ÊTRE CONSIDÉRÉE CHEZ LES FEMMES PRÉMÉNOPAUSSÉES QUI NE SONT PAS PRÊTES À L'OVARECTOMIE. L'OVARECTOMIE DEVRAIT ÊTRE COMPLÉTÉE SELON LES RECOMMANDATIONS CI-HAUT.

IMPORTANT : L'ANALYSE HISTOLOGIQUE DES TROMPES ET DES OVAIRES DOIT ÊTRE COMPLÈTE ET DÉTAILLÉE PUISQU'UN DIAGNOSTIC DE CANCER OCCULTE EST ÉTABLI DANS 5% DES CAS.

LES RECOMMANDATIONS D'HORMONOTHÉRAPIE DE SUBSTITUTION DEVRAIENT ÊTRE ADAPTÉES EN FONCTION DES ANTÉCÉDENTS PERSONNELS DE CANCER DU SEIN ET/OU DES STRATÉGIES DE RÉDUCTION DE RISQUE DE CANCER DU SEIN. L'HORMONOTHÉRAPIE DE SUBSTITUTION EST UNE CONSIDÉRATION POUR LES FEMMES PRÉMÉNOPAUSSÉES QUI N'ONT PAS REÇU DE DIAGNOSTIC DE CANCER DU SEIN OU N'ONT PAS DE CONTRE-INDICATIONS À L'HORMONOTHÉRAPIE DE SUBSTITUTION.

- LES FEMMES OPTANT POUR L'HYSTÉRECTOMIE SONT CANDIDATES POUR L'HORMONOTHÉRAPIE DE SUBSTITUTION AVEC OESTROGÈNE SEULE ET QUI EST ASSOCIÉE AVEC UN RISQUE RÉDUIT DE CANCER DU SEIN.
- LORSQUE L'UTÉRUS EST PRÉSENT, CONSIDÉRER LES OPTIONS D'HORMONOTHÉRAPIE DE SUBSTITUTION:
 - STÉRILET AU LÉNONORGESTREL COMBINÉ AVEC OESTROGÈNE ORAL OU TRANSDERMIQUE.
 - COMBINAISON D'OESTROGÈNE ET PROGESTÉRONNE AVEC SENSIBILISATION AU RISQUE DE CANCER DE L'ENDOMÈTRE.
 - COMBINAISON D'OESTROGÈNE AVEC UN MODULATEUR SÉLECTIF DES RÉCEPTEURS D'OESTROGÈNE.
 - ANOVULANTS PRIS EN CONTINU, SANS SEMAINE PLACEBO.

CHIMIOPRÉVENTION

LES ANOVULANTS PEUVENT ÉGALEMENT ÊTRE UTILISÉS POUR RÉDUIRE SIGNIFICATIVEMENT LE RISQUE DE CANCER DE L'OVAIRE. LE STÉRILET AU LÉNONORGESTREL ONT DÉMONTRÉ UNE RÉDUCTION DU RISQUE DE CANCER DE L'OVAIRE.

CANCER DU PANCRÉAS

DÉPISTAGE

ACTUELLEMENT, LE DÉPISTAGE DU CANCER DU PANCRÉAS N'EST PAS RECOMMANDÉ EN ABSENCE D'ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DU PANCRÉAS.

POUR LES INDIVIDUS PORTEURS D'UN VARIANT PATHOGÉNIQUE/PROBABLEMENT PATHOGÉNIQUE AVEC ≥ 1 MEMBRE DE LA FAMILLE (DU MÊME COTÉ) APPARENTÉ AU PREMIER DEGRÉ, (PARENT, ENFANT, FRÈRE OU SŒUR) OU DEUXIÈME DEGRÉ (GRAND-PARENT, ONCLE OU TANTE, NEVEU OU NIÈCE), ATTEINT D'UN CANCER DU PANCRÉAS:

À PARTIR DE 50 ANS

OU 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU PANCRÉAS DANS LA FAMILLE

- ENVISAGER LE DÉPISTAGE PAR CHOLANGIOPANCRÉATOGRAPHIE PAR IRM (CPIRM) ET/OU ÉCHO-ENDOSCOPIE À CHAQUE 12 MOIS DANS UN CENTRE AVEC EXPÉRIENCE, IDÉALEMENT AU SEIN DE PROTOCOLE DE RECHERCHE.