



PALB2

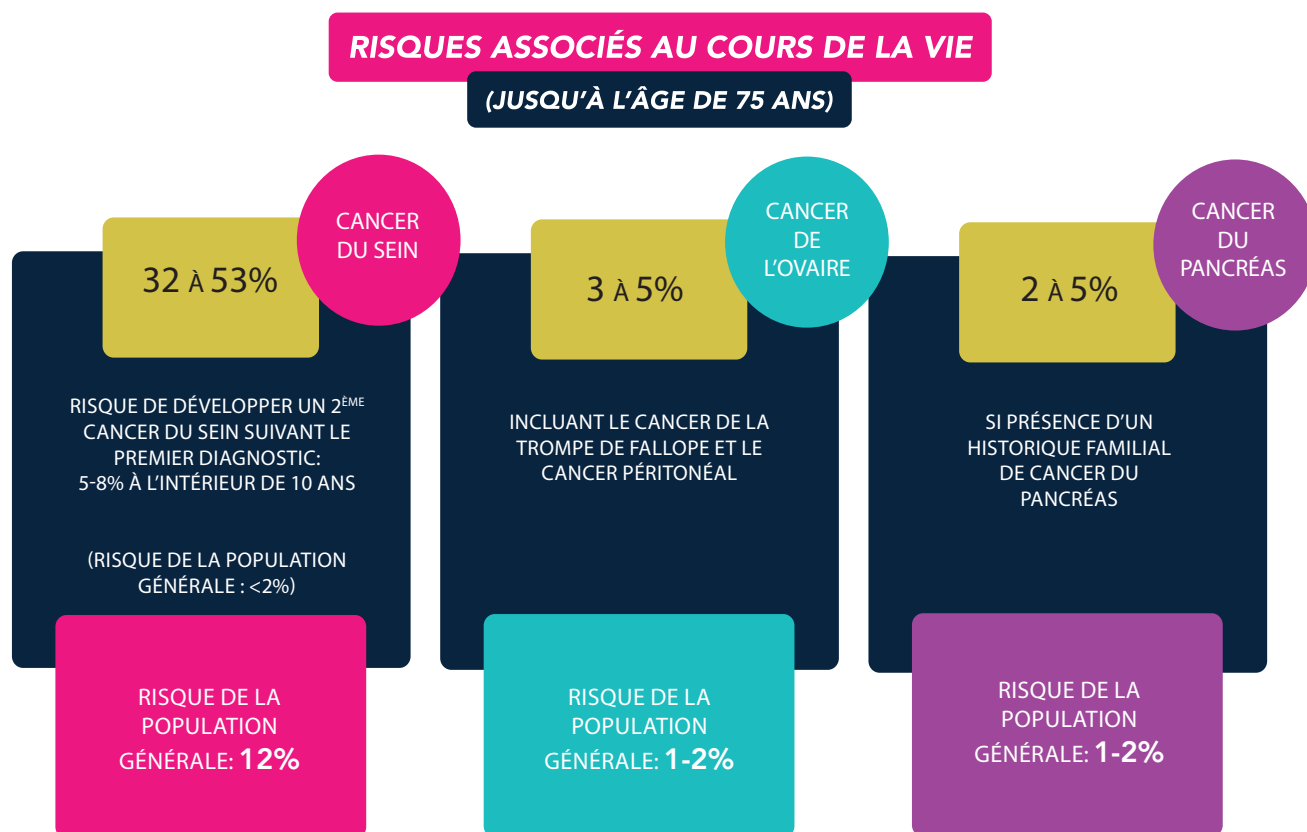
FEMMES



Les lignes directrices du National Comprehensive Cancer Network (NCCN) pour la prise en charge médicale des patients porteurs d'un variant pathogénique/probablement pathogénique PALB2 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>



PALB2

FEMMES



** Un dépistage génétique pour le gène PALB2 peut être suggéré pour le (la) conjoint(e) d'un individu porteur d'un variant pathogénique / probablement pathogénique PALB2 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 PALB2, leurs enfants ont un risque de 25% d'hériter des deux mutations PALB2 ce qui est associé à une maladie génétique rare nommée l'anémie de Fanconi. Cette maladie est associée avec un risque accru de cancer pédiatrique ainsi que d'autres atteintes physiques.

CANCER DU SEIN

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 30 ANS

- MAMMOGRAPHIE ET L'IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) AVEC ET SANS CONTRASTE DES SEINS TOUS LES 12 MOIS

30

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.





CHIRURGIE

CANCER DE L'OVAIRE

RÉDUCTION DES RISQUES

- CONSIDÉRER LA SALPINGO-OVARECTOMIE BILATÉRALE PROPHYLACTIQUE (ABLATION DES TROMPES DE FALLOPE ET DES OVAIRES AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER) À PARTIR DE 45-50 ANS.
- SI EFFECTUÉE AVANT LA MÉNOPAUSE NATURELLE, CETTE CHIRURGIE RÉDUIT POSSIBLEMENT LES RISQUES DE CANCER DU SEIN.

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

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.