L'oncogénétique d'hier à aujourd'hui : Concepts actuels et perspectives futures



- Journée scientifique en oncologie
- Marc-Antoine Tardif, MD
  (Hémato-oncologue)
- 23 octobre 2026

Centre intégré
de santé
et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec

Conflits d'intérêts

- Aucun en lien avec cette présentation
- Honoraires
  - Abbvie, AstraZeneca, BMS, Eisai, Pfizer

**Avertissement : Les images et tableaux ont été générés avec IA*

Centre intégré
de santé
et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec

Objectifs

- Définir les termes les plus frequents liés à l'oncogénétique
- Discuter des résultats de tests génétiques et leurs conséquences
- Décrire l'utilité de l'oncogénétique dans la pratique oncologique d'aujourd'hui et de demain

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

3

Qu'est-ce que l'oncogénétique ?

- Définition traditionnelle :
  - Discipline médicale qui permet d'identifier chez un individu ou une famille des prédispositions héréditaires au cancer

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

1995

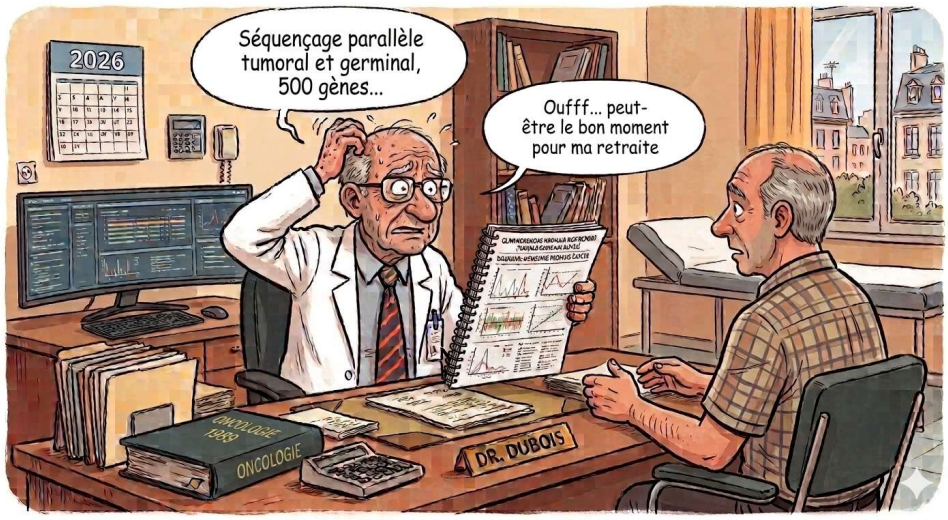


Qu'est-ce que l'oncogénétique ?

- Définition actuelle intégrant la vision oncologique à l'oncogénétique :
  - Discipline médicale à l'interface entre l'oncologie et la génétique qui intègre désormais de manière indissociable le concept de mutation actionnable en plus de permettre d'identifier les prédispositions héréditaires au cancer

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

2026



Caractéristique	Mutation somatique	Mutation germinale
Origine de l'ADN analysé	Acquise dans les cellules tumorales	Cellules germinales (toutes les cellules)
Moment d'apparition	Acquises au cours de la vie	Présentes dès la conception (héréditaires)
Transmission familiale	Non, limitées à la tumeur	Oui, transmissibles
Type de prélèvement	Biopsie tumorale, ADN tumoral circulant	Sang, peau/fibroblastes, écouvillon buccal
Objectif principal	Identifier mutations actionnables pour traitement	Prédisposition génétique, dépistage familial
Utilité clinique	Choix thérapeutique, pronostic, classification	Dépistage, prévention, thérapie ciblée (ex. *BRCA*)
Caractère durable	Évolutif avec la tumeur et traitements	Résultat valable toute la vie
Impact pour les proches	Non, uniquement le patient	Oui, concerne la famille

Comparatif : Test Médical Classique vs Test Génétique Germinal

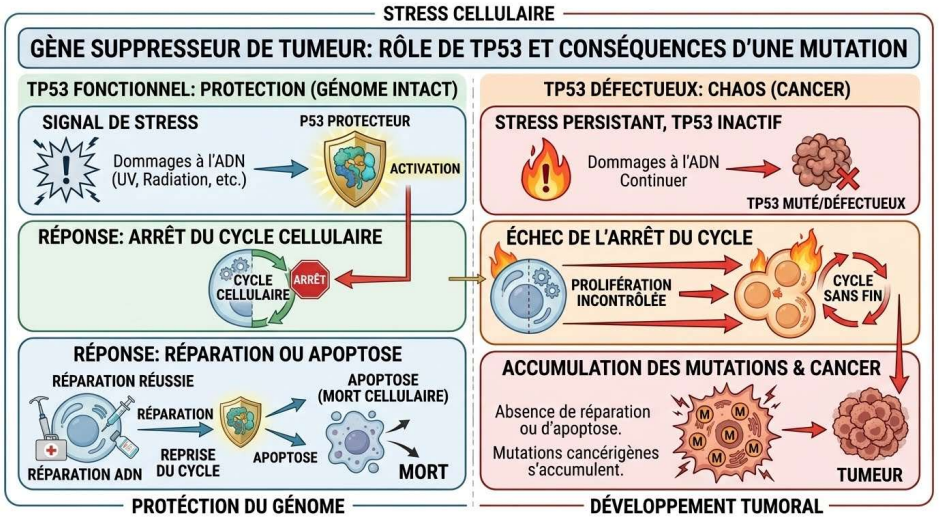
Critère	Test Médical Classique (ex: Glycémie, Cholestérol)	Test Génétique Germinal (ex: Mutations BRCA)
1. Impact	**Individuel :** Ne concerne que le patient au moment donné.	**Familial :** Partagé directement avec les proches (parents, enfants, fratrie).
2. Validité	**Temporaire :** Fluctuant (nécessite des suivis réguliers).	**Permanente :** ADN immuable (réalisé une seule fois dans la vie).
3. Encadrement	**Standard :** Ordonnance et parcours de soins de routine.	**Strict :** Conseil génétique et consentement écrit obligatoires.
4. Alerte Famille	Non applicable.	**Obligatoire :** Devoir légal d'informer la parentèle (Lois bioéthiques).
5. Non-savoir	Non applicable en routine.	**Droit fondamental :** Le patient peut refuser de connaître le résultat.
6. Discrimination	**Risque standard :** Pris en compte pour les assurances de prêt.	**Protection stricte :** Interdiction d'accès/usage par les assureurs/employeurs.

Gène(s)	Syndrome principal	Mode de transmission	Risque de transmission à l'enfant
BRCA1 / BRCA2	Syndrome Sein-Ovaire	Autosomique dominant	**50 %**
MLH1 / MSH2 / MSH6 / PMS2	Syndrome de Lynch	Autosomique dominant	**50 %**
APC	Polypose Adénomateuse Familiale	Autosomique dominant	**50 %**
TP53	Syndrome de Li-Fraumeni	Autosomique dominant	**50 %**
MUTYH	Polypose associée à MUTYH	**Autosomique récessif**	Risque si les **deux** parents sont porteurs

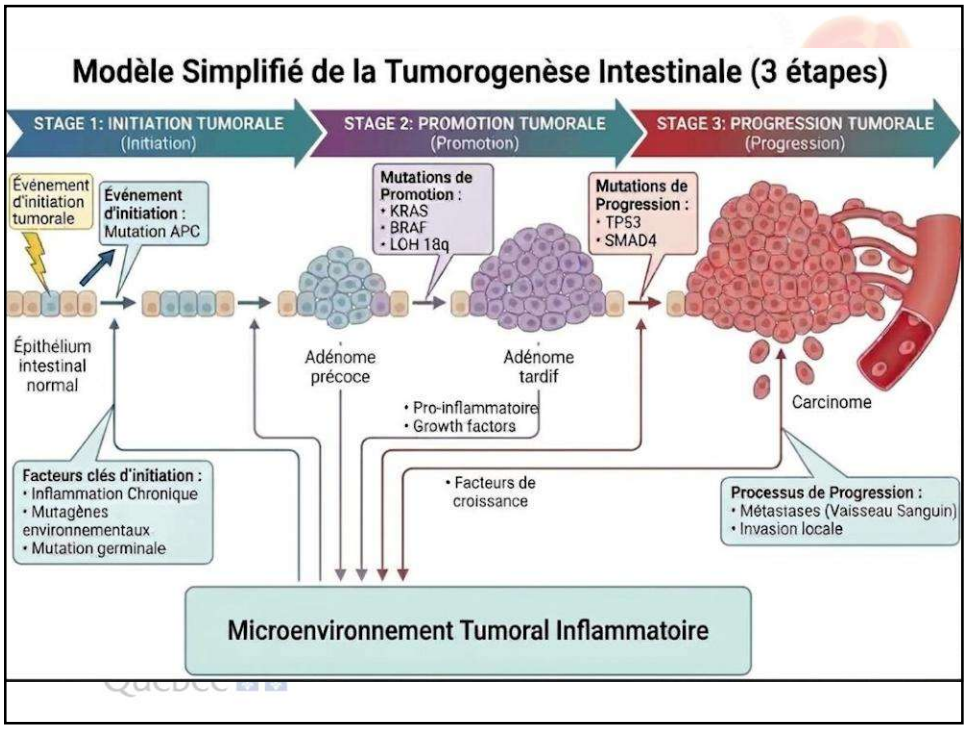
Maladies et modes de transmission

Spécialité / Catégorie	Mode majoritaire	Exemples fréquents
Oncologie (Héréditaire)	**Autosomique Dominant**	Syndrome de Lynch, mutations *BRCA1 / BRCA2*
Hématologie (Héréditaire)	**Autosomique Récessif / Lié à l'X**	Anémie falciforme, thalassémies, hémophilie A et B
Autres maladies	**Autosomique Récessif**	Fibrose kystique, acidose lactique congénitale
	Autosomique Dominant	Hypercholestérolémie familiale, dystrophie oculopharyngée
	Lié à l'X (Récessif)	Myopathie de Duchenne, daltonisme

du Bas-Saint-Laurent
Québec

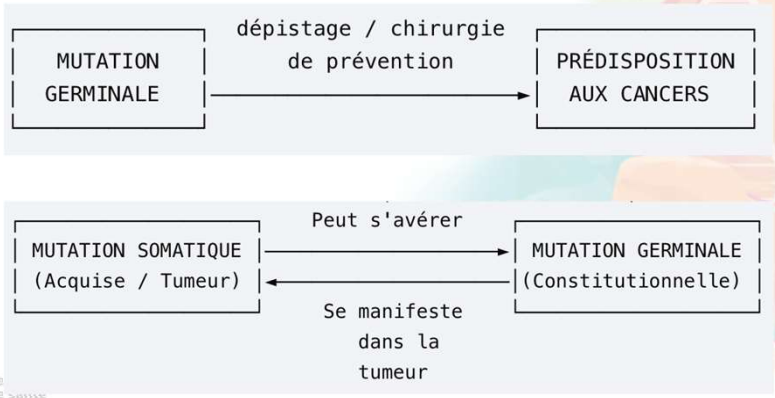


et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec

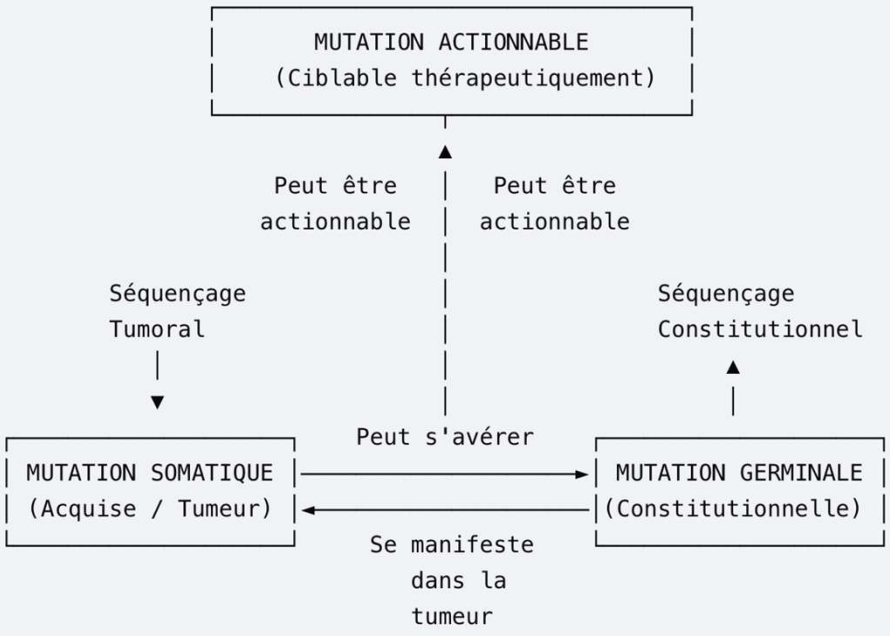


Gène Actionnable / Voie	Médicaments Cibles Principaux	Principaux Cancers Concernés
BRCA1 / BRCA2	Olaparib, Niraparib, Talazoparib	Ovaire, Sein, Prostate, Pancréas
ATM, PALB2	Talazoparib	Prostate, Pancréas
MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (MSI)	Pembrolizumab, Dostarlimab	Colorectal, Endomètre, Agnostique
EGFR (mutations classiques)	Osimertinib, Erlotinib	Poumon (Non à petites cellules)
ERBB2 (HER2)	Trastuzumab, Pertuzumab, Trastuzumab déruxtécan (T-DXd)	Sein, Gastrique, Colorectal, Poumon
MET	Tepotinib, Capmatinib, Crizotinib	Poumon
ALK	Alectinib, Brigatinib, Lorlatinib	Poumon
ROS1	Crizotinib, Entrectinib, Repotrectinib	Poumon
RET	Selpercatinib, Pralsetinib	Poumon, Thyroïde
NTRK1 / 2 / 3	Larotrectinib, Entrectinib	Tout type de tumeur (Agnostique)
BRAF (V600E)	Dabrafenib (+ Trametinib)	Mélanome, Colorectal, Thyroïde, Poumon
KRAS (G12C)	Sotorasib, Adagrasib	Poumon, Colorectal
PIK3CA / AKT / PTEN	Capivasertib	Prostate, Sein
IDH1 / IDH2	Ivosidenib (IDH1), Enasidenib (IDH2)	Cholangiocarcinome, Gliome, Leucémie (LAM)

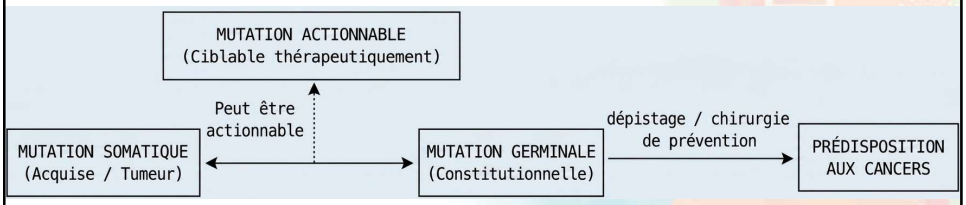
L'oncogénétique d'hier à aujourd'hui



et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec



L'oncogénétique d'hier à aujourd'hui



Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #1

- **M. PSPP 58 ans, pas d'antécédent**
  - **Cancer de la prostate localisé Tx RT + ADT a 56 ans**
  - **Toujours sous thérapie de déprivation androgénique (ADT)**
  - **Désormais métastases aux os**
- **Sœur cancer sein 49 ans, Stade 1, RH+ Her2-**
- **1 oncle maternel cancer du pancréas 73 ans**

***NGS : Séquençage de nouvelle génération**

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

ALGORITHME THÉRAPEUTIQUE MCRPC

PATIENT 58 ANS – PROGRÈS SOUS ELIGARD **(Post-RT)**

SOCLE THÉRAPEUTIQUE : MAINTIEN STRICT DE LA CASTRATION CHIMIQUE (< 50 NG/DL) PAR ELIGARD

SÉQUENÇAGE THÉRAPEUTIQUE (mCRPC)

- **Docétaxel**
- **Darolutamide, Enzalutamide, Apalutamide, Abiratérone**

**mCRPC :metastatic castration-resistant prostate cancer*

et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #1
58 ans
MRCPC



Centre intégré
de santé
et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec

Compte-rendu d'analyse génomique : Panel 500 gènes

Patient : XX, 58 ans, homme
Diagnostic : Cancer de la prostate *de novo* métastatique
Type de test : Profilage moléculaire somatique (tissu tumoral)
Cellularité tumorale : 70%

Table 5. Résultats du Panel 500 gènes

Gène / Signature	Séquence de référence	Statut / Métrique	Classification ESCAT	Implications Cliniques & Thérapeutiques
***ATM* p.Val2424Gly (c.7271T>G)**	NM_000051.4	Mutation détectée	Tier I	• **Prédit une réponse aux Inhibitaure de PARP** (ex. Olaparib). • Variant d'intérêt majeur : Risque associé de transmission constitutionnelle. **Consultation en oncogénétique recommandée.**
***BRCA2* Copy Loss**	–	Délétion de gène (*Copy Number Loss*)	Tier I	• **Prédit une réponse majeure aux Inhibiteure de PARP** (Olaparib, Rucaparib). • Forte corrélation avec un déficit de la recombinaison homologue (HRD).
Tumor Mutational Burden (TMB)	–	**TMB High** (≥ 10 mut/Mb)	Tier I	• **Prédit une réponse à l'immunothérapie** : Éligibilité clinique au **Pembrolizumab** (enti-PD-1) en cas d'échec des lignes standards.
PTEN	–	**Délétion homozygote** (*Homozygous deletion*)	Tier I	• **Prédit une réponse au Capivasertib** (inhibiteur d'AKT). • L'inactivation complète de ce suppresseur de tumeur entraîne l'activation constitutionnelle de la voie de survie PI3K/AKT/mTOR.

ALGORITHME THÉRAPEUTIQUE MCRPC

PATIENT 58 ANS – PROGRÈS SOUS ELIGARD (Post-RT) – PANEL 500 GÈNES (*BRCA2 loss, ATM+, PTEN del*, TMB-High)

SOCLE THÉRAPEUTIQUE : MAINTIEN STRICT DE LA CASTRATION CHIMIQUE (< 50 NG/DL) PAR ELIGARD

SÉQUENÇAGE THÉRAPEUTIQUE (mCRPC)

1. **LIGNE 1 – PRIORITÉ : AXE HRD** (BRCA2 loss, ATM+)
   OPTION 1 : Olaparib + Abiratérone | **OPTION 2 : Talazoparib + Enzalutamide**
   **Bénéfice de survie globale le plus élevé.*
2. **LIGNE 2 – CIBLAGE : AXE AKT** (PTEN Homozygous Del)
   Option: **Capivasertib + Abiratérone**
   **Selon disponibilité des médicaments*
3. **LIGNE 3 – OPTION : AXE HYPERMUTABILITÉ** (TMB-High ≥ 10 mut/Mb)
   Option: **Pembrolizumab**
4. **LIGNE 4 – CHIMIOTHÉRAPIE CYTOTOXIQUE OU THÉRAPIE DE DÉPRIVATION ANDROGÉNIQUE DE SECONDE GÉNÉRATION**
   Option : **Docétaxel, Darolutamide, Enzalutamide, Abiratérone**
   **Pour progression après thérapies ciblées ou selon profil patient*

!!! VIGILANCE IMMÉDIATE : CONSEIL ONCOGÉNÉTIQUE GERMINAL (Confirmation *BRCA2* et *ATM*) !!!

**HRD : Déficit de la Recombinaison Homologue*

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #1 – 58 ans MCRPC

- **Avant l'ère du séquençage tumoral**
  - **Tx standard = ChimioTx ou inhibiteur androgénique de nouvelle génération (ARAT)**
- **A l'ère du séquençage tumoral**
  - **Discussion beaucoup plus complexe avec le patient**
  - **Multitudes de choix en fonction du profil mutationnel tumoral**
  - **Dépistage germinal nécessaire si désiré, ainsi counseling génétique a faire**

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #1 – 58 ans MCRPC

- **M. PSPP, Cancer de la prostate a 56 ans**
- **Sœur cancer sein 49 ans, Stade 1, RH+ Her2-**
- **1 oncle maternel cancer du pancréas 73 ans**
- **Panel germinal prostate sur prise de sang :**
  - **BRCA2 normal**
  - **Mutation germinale ATM c.7271T>G hétérozygote**
    - **Lettre de famille a faire, pour par la suite proposer le test aux autres membres de la famille.**

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #2

M. PKP

H. 56 ans, bonne santé, mais ecchymoses fréquentes

Admis pour LMA de novo, 50% blastes, haut risque

Au NGS sur le sang : mutation SRSF2 et DNMT3A VAF48%, TP53 VAF33%, RUNX1 VAF52% (ne pouvons exclure mutation germinale)

- Comment savoir si la mutation RUNX1 est germinale ou non ?
- Est-ce que si c'est germinal, ça change le traitement ?



**VAF : Fréquence de l'allèle mutant*
Elle correspond à la proportion de molécules d'ADN qui portent une mutation génétique spécifique par rapport à l'ensemble de l'ADN séquencé

25

Cas clinique #2

M. PKP, 56 ans, LMA de novo, haut risque, RUNX1 VAF52%, TP53 VAF33%

Comment savoir si la mutation est germinale ou non ?

Caractéristique	Mutation germinale	Mutation somatique
Cellules atteintes	Toutes les cellules	Cellules tumorales seulement
Type de prélèvement	Sang, peau/fibroblastes, écouvillon buccal	Biopsie tumorale, ADN tumoral circulant

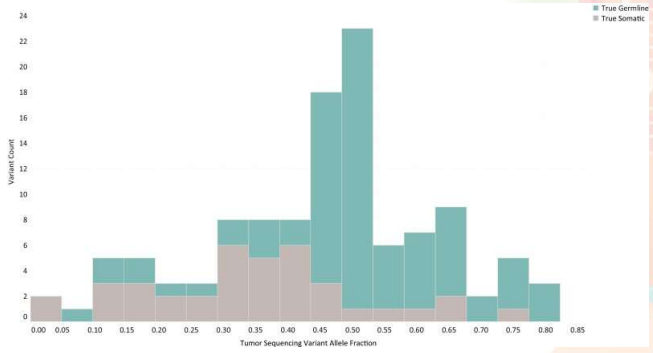
Est-ce que si c'est germinal, ça change le traitement ?

- Oui , important pour allogreffe apparentée



26

Somatique vs Germinale – Fréquence allélique



Green and al, 2023

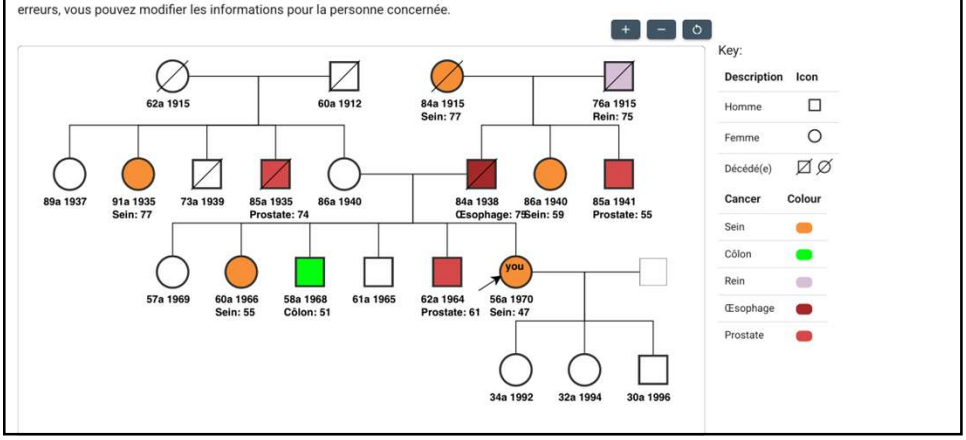
Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #3

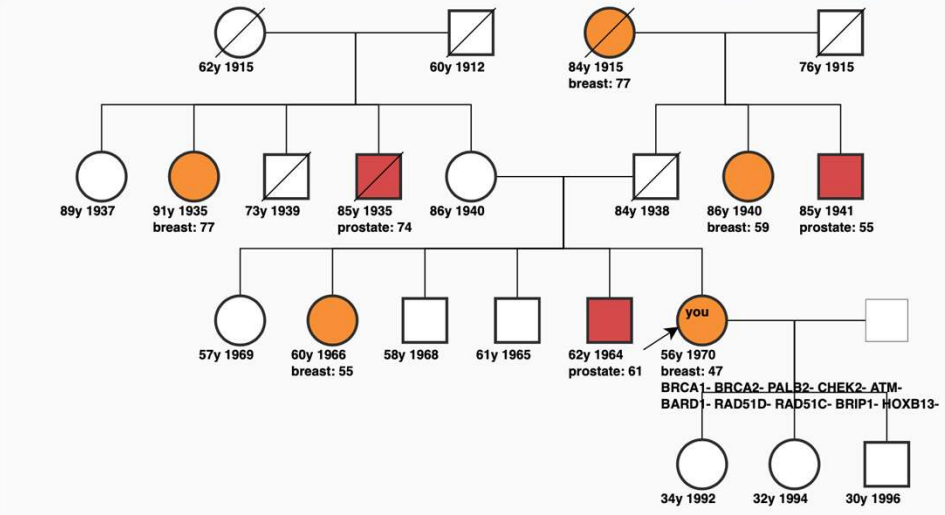
- Mme PM, désormais 56 ans
- Cancer du sein 47 ans, pT2N0 RH+ HER2-
- Panel génétique Sein/ovaire négatif
- Elle vous demande
  - Quel est mon risque de rédicive ?
  - Quel est le suivi pour moi ?
  - Quel est le suivi pour mes deux filles ?
  - Y a-t-il d'autres tests que je puisse faire pour mieux évaluer mon risque ?

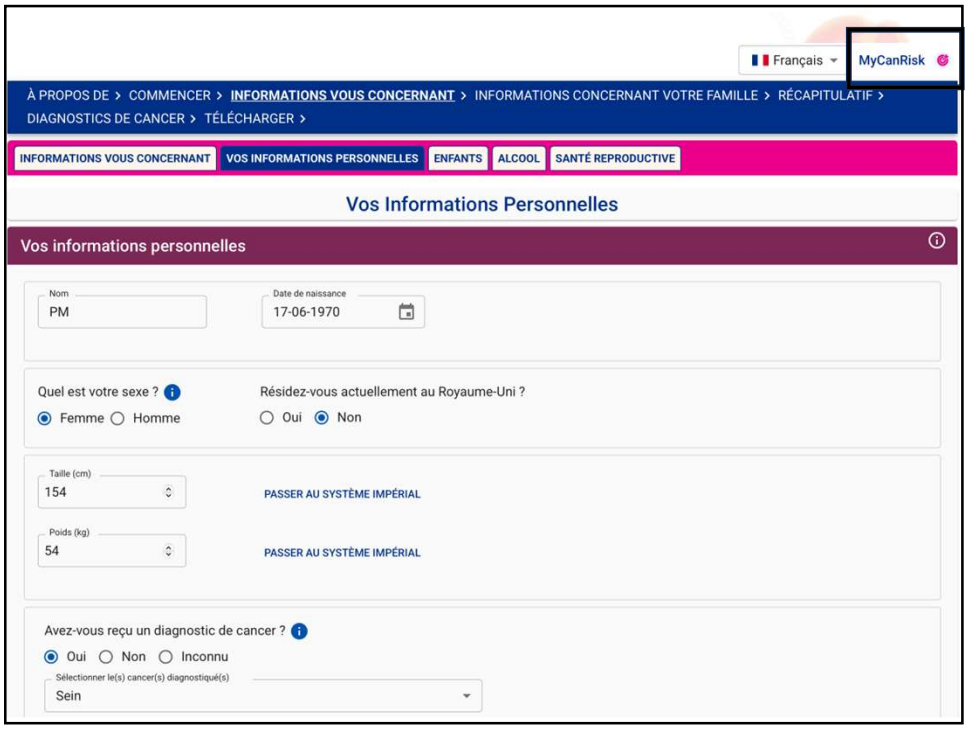
Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

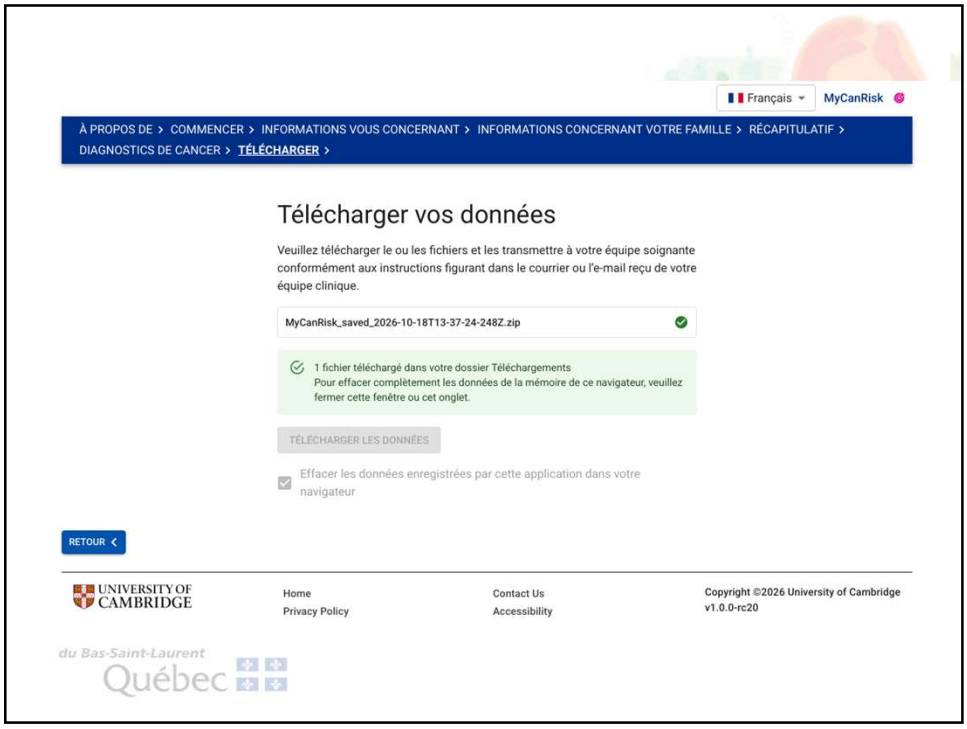
Historique familial

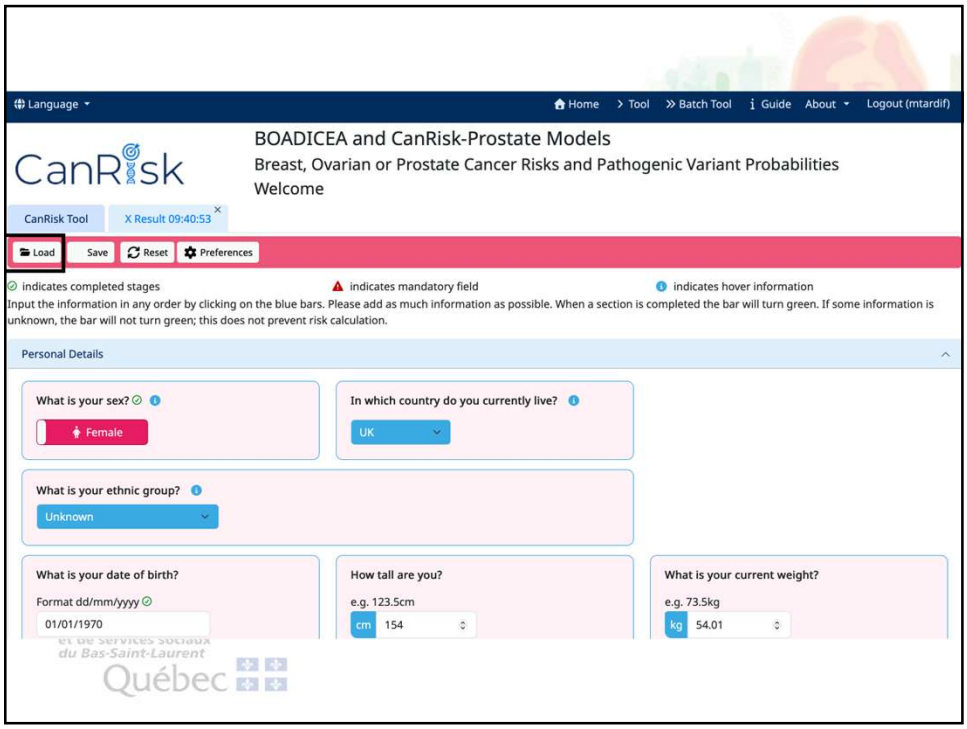


Historique familial – Canrisk professionnel de la santé




Français
MyCanRisk
À PROPOS DE > COMMENCER > INFORMATIONS VOUS CONCERNANT > INFORMATIONS CONCERNANT VOTRE FAMILLE > RÉCAPITULATIF > DIAGNOSTICS DE CANCER > TÉLÉCHARGER >
INFORMATIONS VOUS CONCERNANT
VOS INFORMATIONS PERSONNELLES
ENFANTS
ALCOOL
SANTÉ REPRODUCTIVE
Vos Informations Personnelles
Vos informations personnelles
Nom
PM
Date de naissance
17-06-1970
Quel est votre sexe ?
Femme
Homme
Résidez-vous actuellement au Royaume-Uni ?
Oui
Non
Taille (cm)
154
PASSER AU SYSTÈME IMPÉRIAL
Poids (kg)
54
PASSER AU SYSTÈME IMPÉRIAL
Avez-vous reçu un diagnostic de cancer ?
Oui
Non
Inconnu
Sélectionner le(s) cancer(s) diagnostiqué(s)
Sein

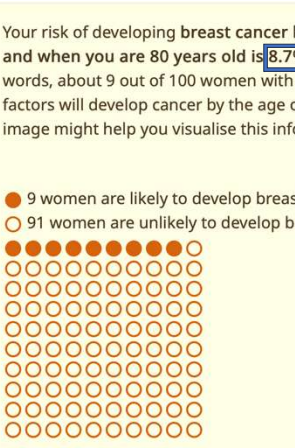

Français
MyCanRisk
À PROPOS DE > COMMENCER > INFORMATIONS VOUS CONCERNANT > INFORMATIONS CONCERNANT VOTRE FAMILLE > RÉCAPITULATIF > DIAGNOSTICS DE CANCER > TÉLÉCHARGER >
Télécharger vos données
Veuillez télécharger le ou les fichiers et les transmettre à votre équipe soignante conformément aux instructions figurant dans le courrier ou l'e-mail reçu de votre équipe clinique.
MyCanRisk_saved_2026-10-18T13-37-24-248Z.zip
1 fichier téléchargé dans votre dossier Téléchargements
Pour effacer complètement les données de la mémoire de ce navigateur, veuillez fermer cette fenêtre ou cet onglet.
TÉLÉCHARGER LES DONNÉES
Effacer les données enregistrées par cette application dans votre navigateur
RETOUR
UNIVERSITY OF CAMBRIDGE
Home
Privacy Policy
Contact Us
Accessibility
Copyright ©2026 University of Cambridge
v1.0.0-rc20
du Bas-Saint-Laurent
Québec

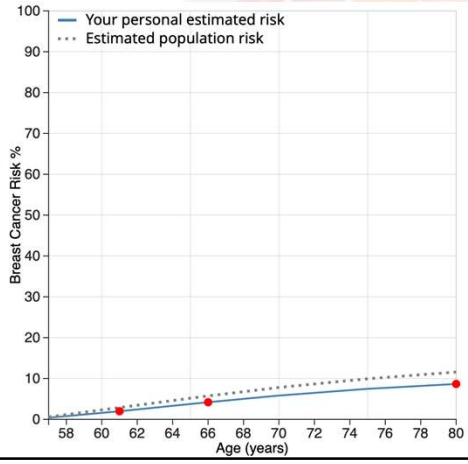


Risque d'avoir un cancer du sein controlatéral d'ici à l'âge de 80 ans, non relié au cancer du sein du passé.
Densité mammaire inconnue.

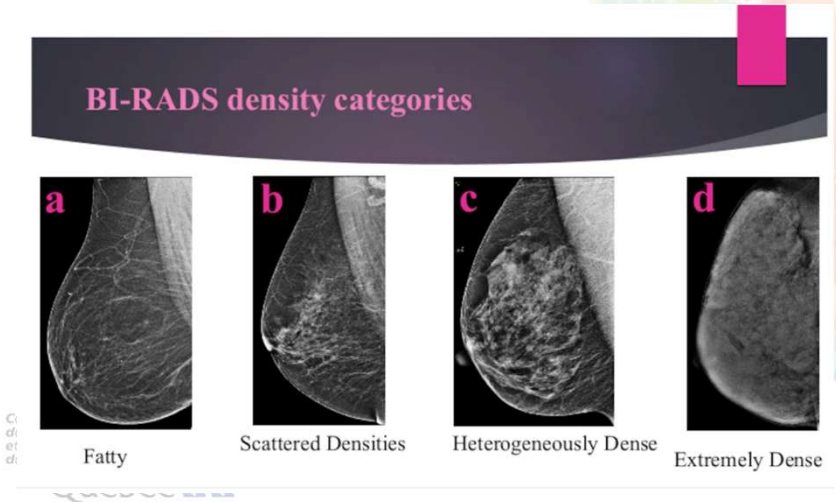
Your risk of developing **breast cancer between now and when you are 80 years old** is **8.7%**. In other words, about 9 out of 100 women with the same risk factors will develop cancer by the age of 80. This image might help you visualise this information.

● 9 women are likely to develop breast cancer
○ 91 women are unlikely to develop breast cancer





Densité mammaire - mammographie



Densité mammaire
très faible BI-RADS A

Your risk of developing **breast cancer between now and when you are 80 years old is** 4.2% In other words, about 4 out of 100 women with the same risk factors will develop cancer by the age of 80. This image might help you visualise this information.

● 4 women are likely to develop breast cancer
○ 96 women are unlikely to develop breast cancer



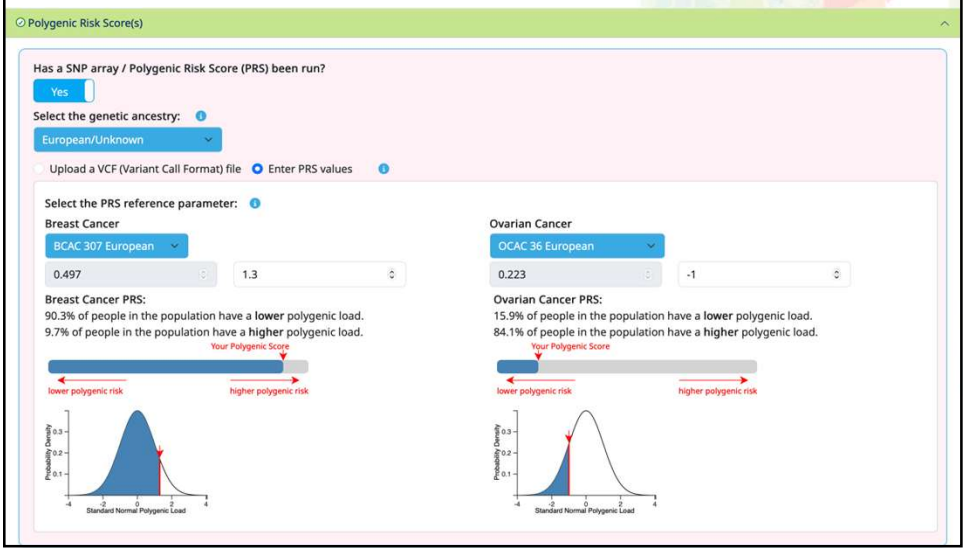
Densité mammaire
très élevée BI-RADS D

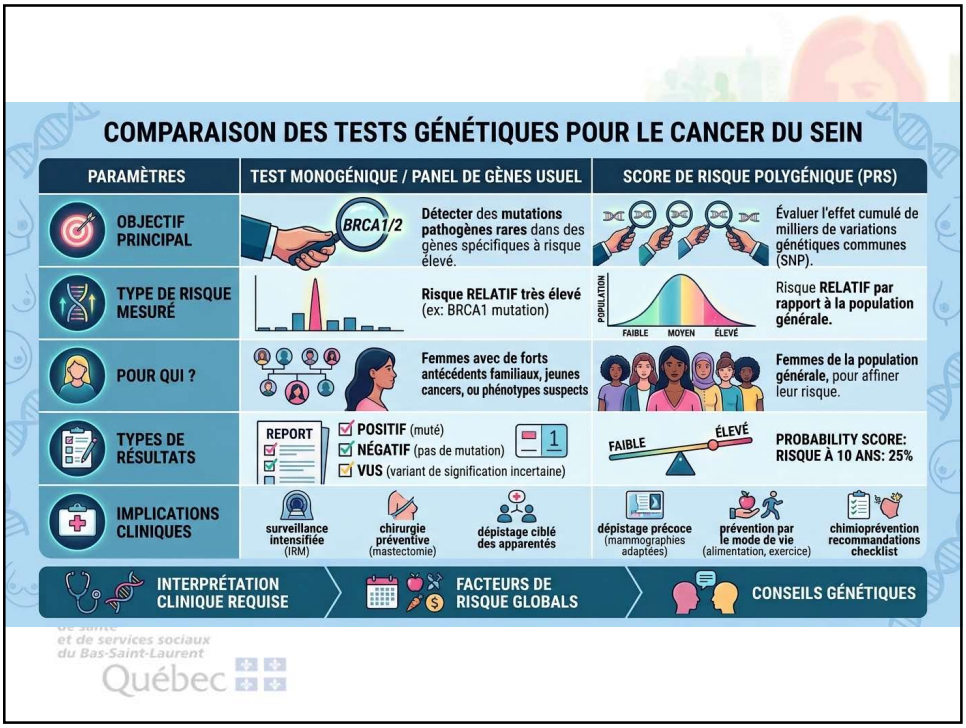
Your risk of developing **breast cancer between now and when you are 80 years old is** 14.6% In other words, about 15 out of 100 women with the same risk factors will develop cancer by the age of 80. This image might help you visualise this information.

● 15 women are likely to develop breast cancer
○ 85 women are unlikely to develop breast cancer

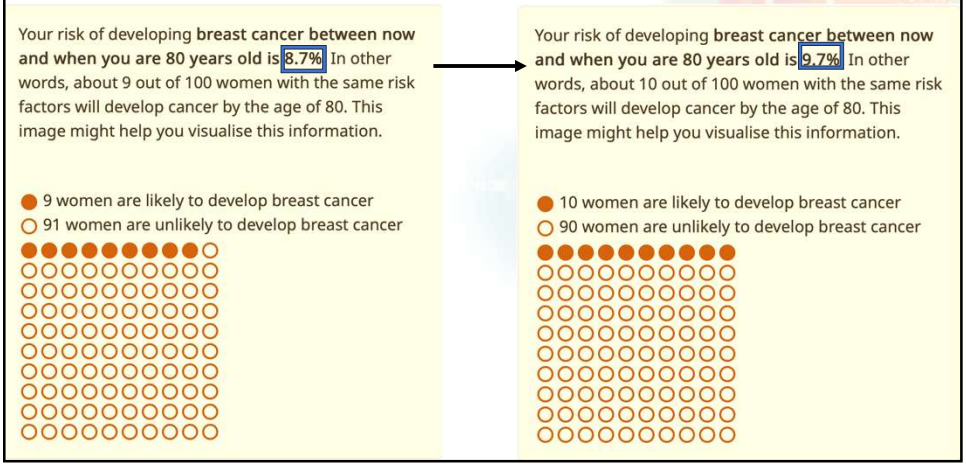


Mme PM, désormais 56 ans
Cancer du sein 47 ans, pT2N0 RH+ HER2-
Panel génétique Sein/ovaire négatif
Score de risque polygenic sein élevé (PRS)





Mme PM, désormais 56 ans
Cancer du sein 47 ans, pT2N0 RH+ HER2-
Panel génétique Sein/ovaire négatif
Score de risque polygenic sein élevé (PRS)
Densité mammaire inconnue

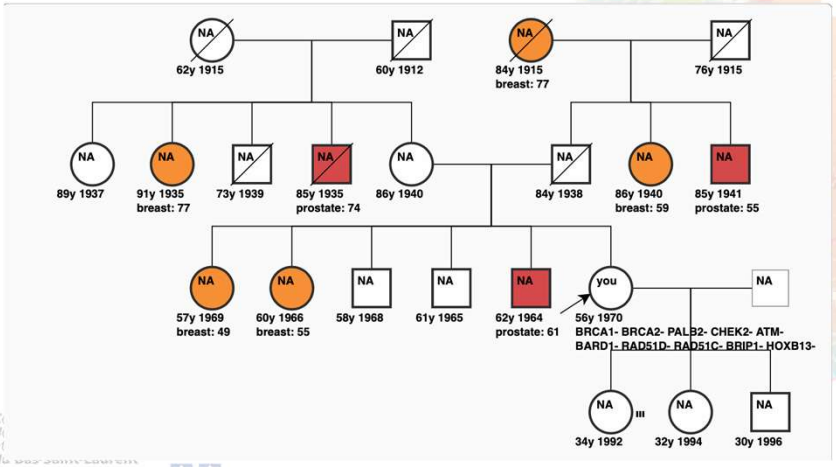


Cas clinique #3b

- Mme PM, 56 ans
- Pas d'antécédent personnel de cancer
- Historique familial significatif de cancer
- Panel génétique Sein/ovaire négatif
- Elle vous demande
  - Quel est mon risque de rédicive ?
  - Quel est le suivi pour mes deux filles ?
  - Y a-t-il d'autres tests que je puisse faire pour mieux évaluer mon risque ?

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Mme PM, 56 ans
2 cousines sein 50e,
1 niece sein 49 ans



Québec

Densité mammaire
faible BI-RADS B

Your risk of developing **breast cancer between now and when you are 80 years old is** 9.6%. In other words, about 10 out of 100 women with the same risk factors will develop cancer by the age of 80. This image might help you visualise this information.

● 10 women are likely to develop breast cancer
○ 90 women are unlikely to develop breast cancer



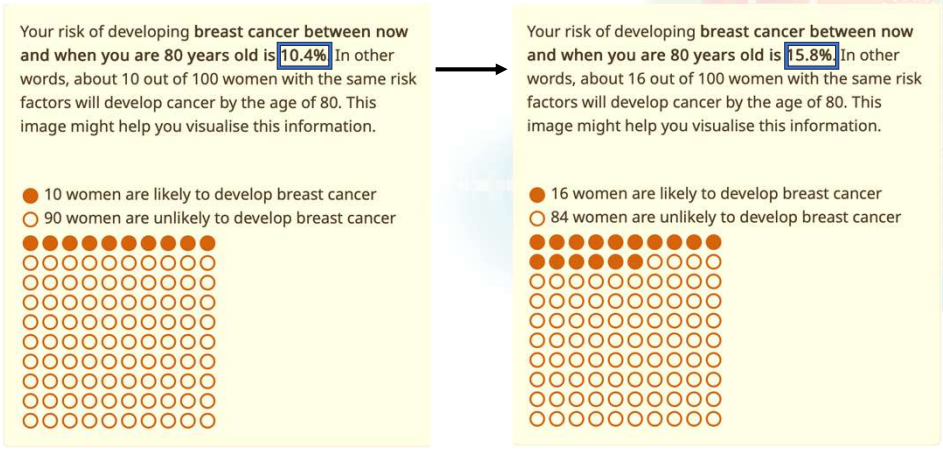
Densité mammaire
très élevée BI-RADS D

Your risk of developing **breast cancer between now and when you are 80 years old is** 16.9%. In other words, about 17 out of 100 women with the same risk factors will develop cancer by the age of 80. This image might help you visualise this information.

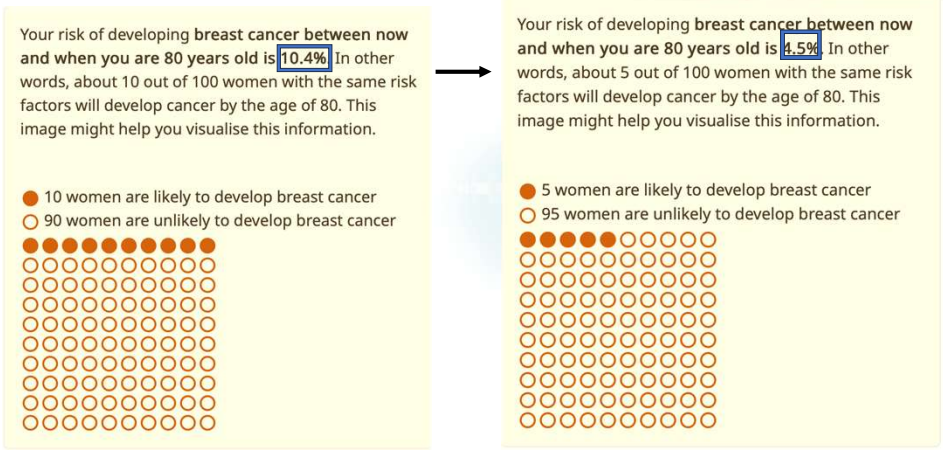
● 17 women are likely to develop breast cancer
○ 83 women are unlikely to develop breast cancer



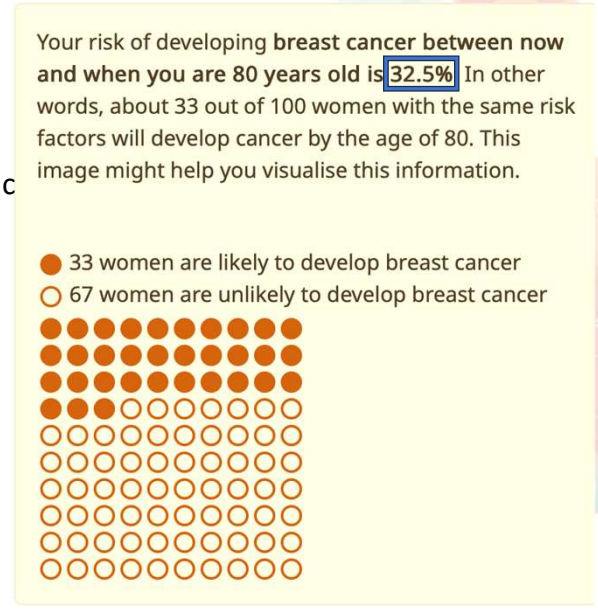
Mme PM, désormais 56 ans
Pas de cancer du sein
Panel génétique Sein/ovaire négatif
Score de risque polygenic sein élevé (PRS)
Densité mammaire inconnue



Mme PM, désormais 56 ans
Pas de cancer du sein
Panel génétique Sein/ovaire négatif
Score de risque polygenic sein faible (PRS)
Densité mammaire inconnue

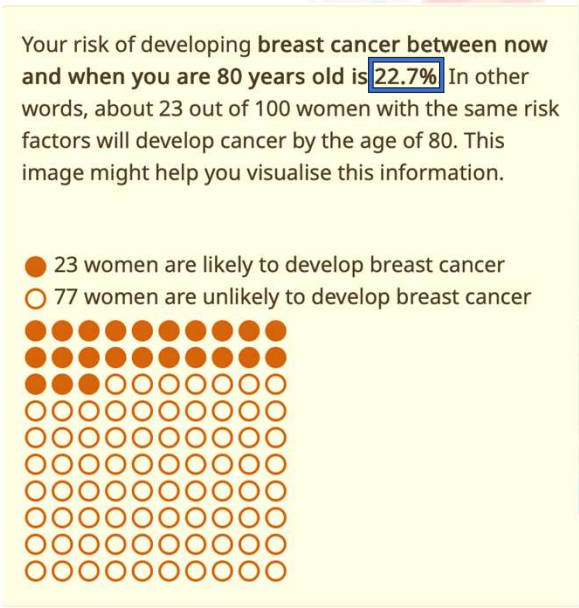


Sœur de PM, 49 ans
Pas de cancer du sein
Panel génétique négatif
Score de risque polygenic sein élevé (PRS)
20 alcool par semaine
Obésité
Pas enfant
Prend COC
Densité mammaire inconnue



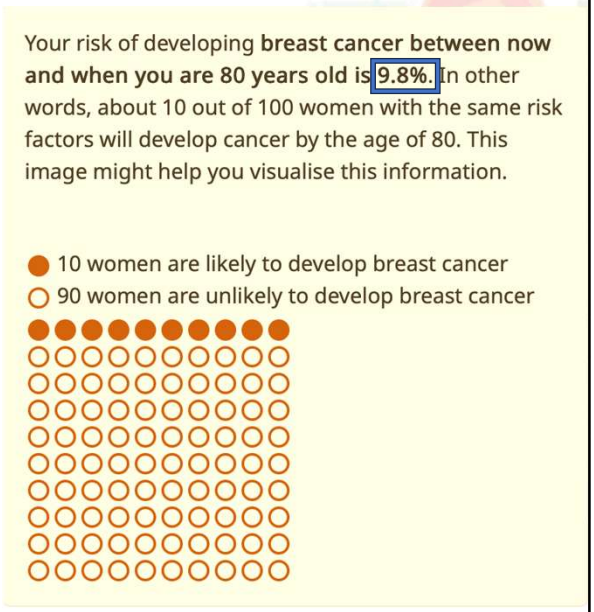
Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Sœur de PM, 49 ans
Pas de cancer du sein
Panel génétique négatif
Score de risque polygenic sein inconnu (PRS)
20 alcool par semaine
Obésité
Pas enfant
Prend COC
Densité mammaire inconnue



Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Sœur de PM, 49 ans
Pas de cancer du sein
Panel génétique négatif
Score de risque polygenic sein faible (PRS)
20 alcool par semaine
Obésité
Pas enfant
Prend COC
Densité mammaire inconnue



Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

CHU de Québec Université Laval
Centre des maladies du sein Deschênes Fabia

LIGNES DIRECTRICES DÉPISTAGE CANCER DU SEIN CMS/CHU 2025

TABLEAU

B. DÉPISTAGE DU CANCER DU SEIN SELON LE RISQUE FAMILIAL			
HISTOIRE FAMILIALE SANS MUTATION **Recommandations générales** *Voir aussi « Dépistage adapté selon le nombre et le type de cas dans la famille » (dans le tableau plus bas)*	**FEMMES** **ECS+Mammo [1-2] annuellement** À 40 ans si CS 1er degré < 50ans ou 5-10 ans + tôt que plus jeune cas si 2 CS 1er/2e degré, mais pas avant 30 ans **NOTE : L'échographie n'est pas un examen de dépistage**	**HOMMES** Données limitées Pas de recommandation	**TRANSGENRES[3]** Données limitées **Mammo annuelle à considérer pour** - hommes transgenre[3] avec seins et - femmes transgenres[3] sous hormonothérapie
HISTOIRE FAMILIALE[4] **Dépistage adapté selon le nombre et le type de cas dans la famille** ***D'après une étude australienne*** *World J Surg (2010) 34: 979-986*	**FEMMES** **RISQUE POPULATION GÉNÉRALE** **PQDCS si** 1 CS 1er-2e degré > 50 ANS 2 CS 1er-2e degré > 50ANS, mais 1 de chaque côté de la famille 1 CS 2e degré peu importe l'âge	**FEMMES** **RISQUE MODÉRÉ** **Mammo annuelle si** 1-2 CS 1er degré < 50 ans sans facteur de risque élevé 2 cas ou+ 1er ou 2e degré du même côté de la famille avec CS ou CO sans facteur de risque élevé	**FEMMES** **RISQUE ÉLEVÉ** **Mammo+IRM annuels si** 3 ou + CS/CO 1er ou 2e degré du même côté de la famille 2 ou + CS/CO 1er ou 2e degré et facteurs de risque élevé : - CS bilatéral - Diagnostic < 40 ans - CS+CO chez même personne - CS chez l'homme

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

CHU de Québec Université Laval
Centre des maladies du sein Deschênes Fabia

LIGNES DIRECTRICES DÉPISTAGE CANCER DU SEIN CMS/CHU 2025

TABLEAU

B. DÉPISTAGE DU CANCER DU SEIN SELON LE CALCUL DE RISQUE

CALCUL DE RISQUE	RISQUE POPULATION GÉNÉRALE <15%	RISQUE MODÉRÉ 15-25%	RISQUE ÉLEVÉ >25%
RISQUE CALCULÉ PAR MODÈLE CanRisk	**PQDCS** M q 2 ans 50-74 ans **40-49 ans** Mammo possible aux 2 à 3 ans si désiré par la personne après discussion (GECSSP)	Mammo annuelle[3] 40-60 ans et aux 2 ans 60-75 ans	**Mammo annuelle 40-75 ans [3]** **+ IRM [2] indiquée si risque ≥ 25%** IRM en dépistage cesse à 60 a *mais à 69 ans si seins densité C-D*

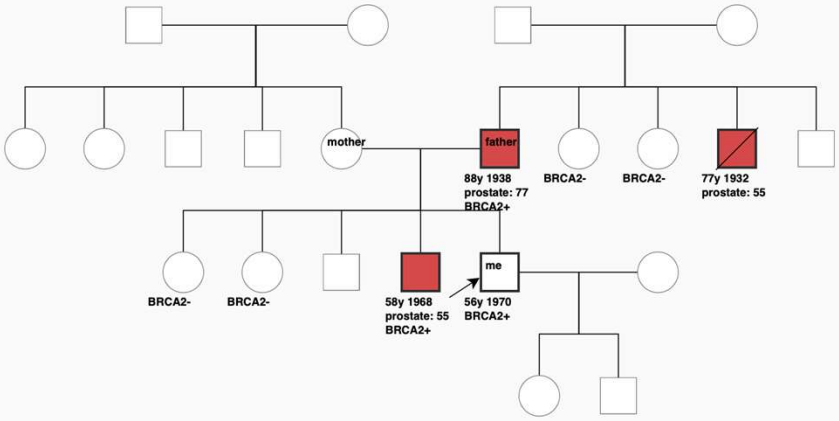
Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Cas clinique #4

- M. JFL, 56 ans, BRCA2+
- Pas d'antécédent significatif
- Mutation BRCA2+ connue dans sa famille
- Plusieurs cancers de la prostate dans sa famille
- Il vous demande
  - Quel est mon risque de cancer de la prostate ?
  - Pourquoi n'y a-t-il pas de cancer du sein dans la famille ?

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Historique familial



M. JFL 56 ans BRCA2+, risque de cancer de la prostate d'ici à l'âge de 80 ans

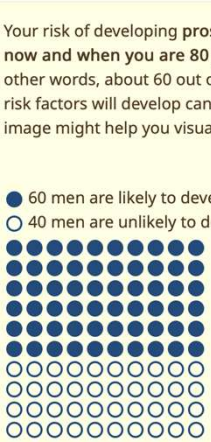
CanRisk

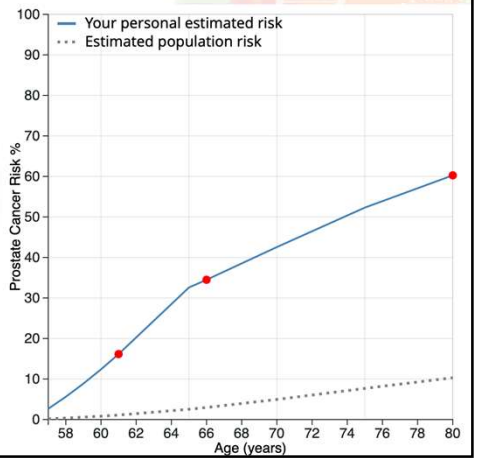
BOADICEA and CanRisk-Prostate Models

Breast, Ovarian or Prostate Cancer Risks and Pathogenic Variant Probabilities

Your risk of developing **prostate cancer between now and when you are 80 years old is 60.3%**. In other words, about 60 out of 100 men with the same risk factors will develop cancer by the age of 80. This image might help you visualise this information.

● 60 men are likely to develop prostate cancer
○ 40 men are unlikely to develop prostate cancer





Conclusions

- L'oncogénétique est désormais indissociable des soins oncologiques modernes
- La recherche de mutations somatiques sur la tumeur peut mener à la découverte de mutations germinales
- On souhaite pouvoir offrir dans le futur aux patients des calculs de risque personnalisés, pour pouvoir leur offrir un suivi adapté
- On souhaite démocratiser l'accès a l'oncogénétique et aux calculs de risque

Centre intégré de santé et de services sociaux du Bas-Saint-Laurent
Québec

Fin de la présentation



Centre intégré
de santé
et de services sociaux
du Bas-Saint-Laurent
Québec