



# Au-delà des gènes BRCA : le cancer du sein héréditaire

# TABLE DES MATIÈRES

- 1** À quoi sert le dépistage génétique? Principes de base (1re partie)
- 5** Comment les résultats d'un test génétique ont mené à un traitement plus approprié
- 7** À quoi sert le dépistage génétique? Comment y avoir accès et à quoi s'attendre? (2e partie)
- 12** Exploration des « panneaux Arrêt » : mon expérience avec le dépistage génétique
- 16** Bref historique des gènes associés au cancer du sein
- 19** Réduire le risque de cancers héréditaires du sein et de l'ovaire : le témoignage d'une femme
- 22** Quels sont les autres gènes associés au cancer du sein?
- 26** Pourquoi faire un test de dépistage génétique pour savoir si l'on est porteur d'une mutation BRCA lorsque l'on est un homme?
- 29** Cancer du sein familial ou héréditaire : quelle est la différence?

# À quoi sert le dépistage génétique? Principes de base (1re partie)



*Shelley Kennedy est une conseillère en génétique agréée et possède plus de 21 ans d'expérience clinique. Au cours de sa carrière, elle a travaillé au Canada, en Australie, en Arabie Saoudite et au Qatar. Elle est une fervente défenseure de la santé des patient·es et pense qu'il est essentiel de les informer pour qu'ils ou elles puissent prendre des décisions éclairées.*

Par **Shelley Kennedy, MS, CG**

Le dépistage génétique est devenu un outil important pour comprendre le risque de cancer du sein. Que vous ayez entendu parler des mutations des gènes BRCA1 et BRCA2, ou que vous commeniez à vous renseigner sur les cancers héréditaires, le fait de connaître les principes de base peut vous aider, votre famille et vous, à faire des choix éclairés. Dans cette première partie, nous verrons ce qu'est le dépistage génétique, quelle est la procédure et pourquoi il est important en matière de cancer du sein.

## Qu'est-ce que le dépistage génétique?

Pour répondre à cette question, nous devons revoir quelques concepts de biologie auxquels vous n'avez peut-être pas pensé depuis l'école secondaire. À l'intérieur de chaque cellule de votre corps se trouve l'ADN — hérité pour moitié de la mère et pour moitié du père. Les gènes sont des morceaux d'ADN qui indiquent au corps comment fonctionner. Chaque gène a une fonction précise. Certains sont responsables de choses telles que la couleur des cheveux ou des yeux.

---

D'autres jouent un rôle important dans la prévention du cancer. Lorsqu'une modification survient au niveau de ces gènes (appelée mutation ou variante pathogène), leur fonction est altérée, ce qui peut augmenter le risque de développer certains cancers.

Le dépistage génétique permet de rechercher des mutations sur des gènes spécifiques de votre ADN. En bref, il permet de vérifier si vous êtes né·e avec une modification d'un gène lié au cancer qui pourrait affecter votre santé ou celle des membres de votre famille. Les **deux gènes les plus communs** dans le cas du cancer du sein sont le gène 1 du cancer du sein (BRCA1 pour « BReast Cancer 1 Gene ») et le gène 2 du cancer du sein (BRCA2 pour « BReast Cancer 2 Gene »).

### **Quelle est la procédure?**

Le processus est assez simple : il s'agit généralement de faire une prise de sang ou parfois de donner un échantillon de salive (crachat).

### **Qu'est-ce que le cancer du sein héréditaire?**

Le cancer du sein **héritaire** se produit lorsqu'un gène porteur d'une mutation entraînant un risque accru de cancer est transmis d'une génération à l'autre au sein d'une même famille. Les personnes qui héritent de ce gène inopérant ont un risque plus élevé de développer un cancer du sein — et d'autres cancers — que la population générale.

### **Le cancer du sein héréditaire est-il commun?**

On **estime** actuellement qu'environ 1 cas de cancer du sein sur 10 est lié à des mutations génétiques héréditaires. Cela signifie également que la plupart des cancers du sein, environ 90 %, ne sont pas héréditaires. Ceux-ci sont souvent qualifiés de « sporadiques », c'est-à-dire qu'ils sont le résultat d'une combinaison d'éléments tels que le mode de vie, l'environnement, la génétique et le hasard.

Malheureusement, le cancer du sein est un cancer fréquent chez les femmes, puisqu'**une femme sur huit** en est atteinte au cours de sa vie. Les principaux facteurs de risque de développer un cancer du sein sont le fait d'être né de sexe féminin et le vieillissement. **Environ 85 % des femmes** chez qui un cancer du sein est diagnostiqué n'ont pas d'antécédents familiaux, ce qui signifie qu'elles sont la première personne de leur famille à être diagnostiquée.

## Quels sont les facteurs qui font que le cancer du sein est plus susceptible d'être héréditaire?

Les facteurs peuvent être à la fois personnels et familiaux :

### Facteurs personnels

- Diagnostic du cancer du sein à un jeune âge
- Diagnostic de certains types de cancer du sein (par exemple, le **cancer du sein triple négatif**, qui est plus susceptible d'être causé par une mutation héréditaire)

Facteurs familiaux — les antécédents familiaux considérés comme un « signal d'alarme » **sont les suivants** :

- Plusieurs membres d'un même côté de la famille (soit du côté de la mère, soit du côté du père) atteints d'un cancer du sein ou de l'ovaire
- Un membre de la famille chez qui le cancer du sein a été diagnostiqué jeune (généralement avant 40 ans)
- Plusieurs membres de la famille atteints d'un cancer du sein et d'un cancer de l'ovaire
- Membre de la famille atteint d'un cancer du sein dans les deux seins
- Cancer du sein chez un parent de sexe masculin
- Cancer du sein dit « triple négatif »
- Cancer de l'ovaire diagnostiqué avant l'âge de 70 ans
- Ascendance juive ashkénaze (les mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 sont plus fréquentes dans cette population)



---

## Comment le dépistage génétique peut-il influencer le traitement du cancer du sein?

Si un cancer du sein vous a déjà été diagnostiqué, les résultats du dépistage génétique peuvent modifier votre plan de traitement. Par exemple, certaines mutations génétiques, comme celles des gènes BRCA1 et BRCA2, peuvent **améliorer l'efficacité** de certaines chimiothérapies ou de certains traitements ciblés.

Les résultats peuvent également guider les choix chirurgicaux. Par exemple, certaines personnes peuvent choisir de se faire enlever les deux seins (et pas seulement celui qui est atteint du cancer) et/ou les ovaires et les trompes de Fallope, si les tests révèlent un risque héréditaire élevé.

D'autres optent pour un dépistage renforcé. Si vous n'avez pas de cancer du sein, les tests génétiques peuvent orienter vos options de prévention et de dépistage, comme commencer les mammographies plus tôt, réaliser des IRM mammaires, des échographies ou même envisager une opération afin de réduire les risques de survenue d'un cancer du sein.

## Quels sont les autres avantages du dépistage génétique?

La découverte d'une mutation génétique peut permettre :

- D'expliquer pourquoi vous (ou un membre de votre famille) avez développé un cancer
- D'identifier les membres d'une famille à risque (et rassurer ceux qui ne le sont pas)
- De fournir des informations sur les risques liés à d'autres cancers
- De comprendre qu'un dépistage génétique est la première étape qui permet de décider ce que l'on doit faire

Mais il est tout aussi important de savoir à quoi s'attendre avant de faire un dépistage génétique, comment les résultats sont communiqués et comment y accéder. Dans la deuxième partie, nous aborderons l'aspect pratique du dépistage génétique : ce que signifient les résultats, comment faire un dépistage génétique au Canada et comment les conseiller·ères en génétique peuvent vous guider tout au long du processus.

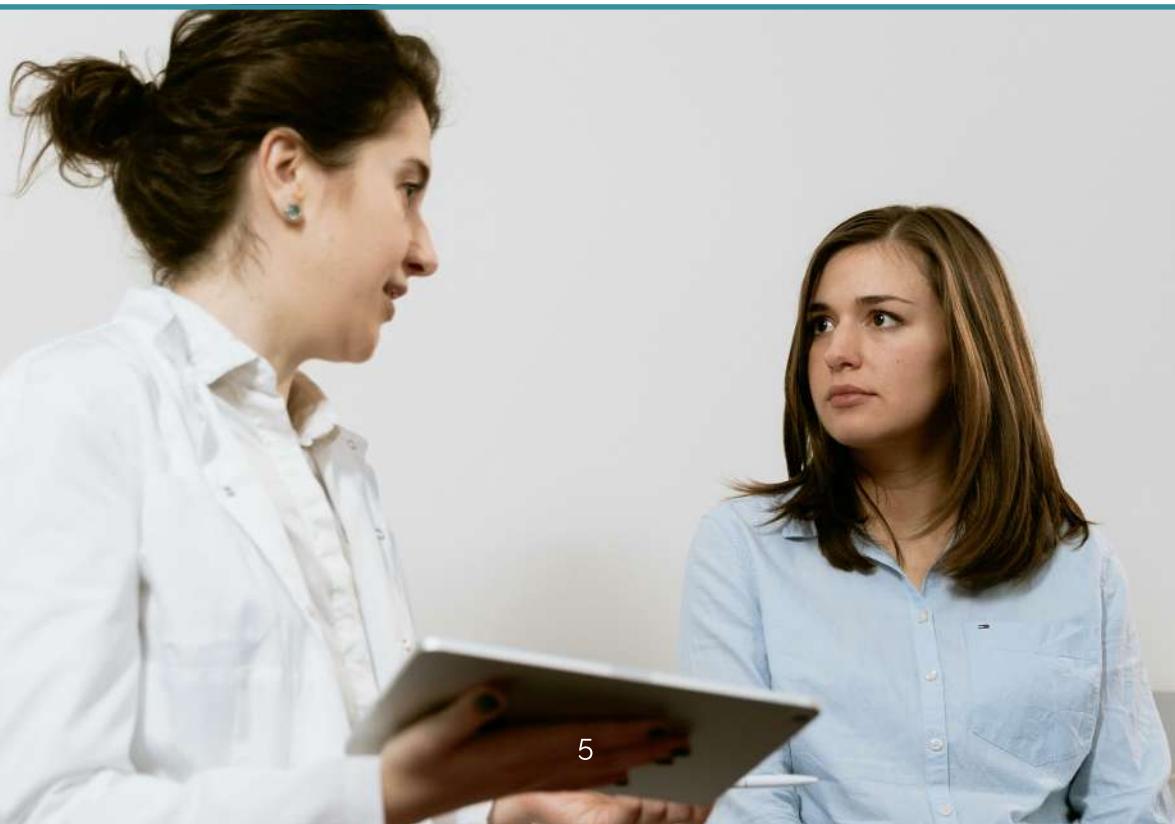
*Remarque : Ces informations sont destinées à la connaissance générale et ne constituent pas un avis médical. Si vous vous interrogez sur votre risque de cancer du sein ou de l'ovaire, consultez un·e professionnel·le de la santé pour obtenir des conseils personnalisés.*

# Comment les résultats d'un test génétique ont mené à un traitement plus approprié

Stacy Zelazny vit à Tiny... une toute petite ville en Ontario! Stacy se décrit comme la maman de deux fillettes exceptionnelles qui s'est mariée à son meilleur ami et qui est en train de gagner la plus grosse bataille de sa vie.

La première fois que Stacy a ressenti une grosseur dans son sein, elle ne s'en est pas souciée. Elle n'avait aucune raison de s'inquiéter : elle était jeune et n'avait aucun antécédent familial de cancer. Toutefois, lors de sa visite médicale annuelle, elle parla à son médecin de cette grosseur, sans pour autant être préoccupée plus que cela. Par précaution, son médecin l'envoya faire une échographie, puisqu'elle était trop jeune pour faire une mammographie. L'équipe médicale n'était pas non plus inquiète et pensait qu'il n'y avait pas matière à avoir peur et qu'il s'agissait probablement d'un kyste. Finalement, ils lui dirent de surveiller la grosseur et que s'il y avait le moindre changement, il fallait qu'elle les rappelle.

Tout cela a quand même commencé à l'inquiéter. À tel point, que son médecin la rappela pour prendre de ses nouvelles. Elle était effectivement inquiète, car elle avait une grosseur de cinq centimètres au niveau de la



---

poitrine. « Il y a quelque chose là », dit-elle à son médecin. Son médecin l'envoya donc faire une biopsie. Et c'est à la suite de cette biopsie, en mars 2021, que Stacy apprit qu'à tout juste 35 ans, elle avait un carcinome canalaire infiltrant.

Stacy commença donc les traitements et alla voir un chirurgien généraliste de sa région avec qui elle décida de subir une tumorectomie. Il voulait également qu'elle fasse un test génétique, mais à cause de la longueur de la liste d'attente, elle ne savait pas quand elle pourrait le faire. Stacy s'était également confiée à une amie, qui lui avait recommandé d'aller voir la Dre Renee Hanrahan, une spécialiste des seins, qui travaillait au Royal Victoria Regional Health Centre. La Dre Hanrahan lui dit qu'elle pourrait avoir les résultats d'un test génétique plus rapidement si elle s'inscrivait à une étude sur les tests génétiques rapides que menait le Women's College Hospital. Les résultats du test génétique permettraient de déterminer si Stacy aurait besoin d'une simple tumorectomie ou d'une double mastectomie.

Après s'être inscrite à l'étude, Stacy reçut une trousse d'analyse afin qu'elle puisse fournir un échantillon de salive. Une fois l'échantillon renvoyé, elle reçut ses résultats par téléphone : elle était porteuse de la mutation BRCA2. Cela signifiait qu'il fallait qu'elle subisse une double mastectomie et qu'elle fasse de la chimiothérapie. Cela signifiait également que les autres membres de sa famille devaient se faire tester. On découvrit alors que son père et l'une de ses sœurs aînées étaient également porteurs de la mutation. Enfin, cela signifiait aussi que ses propres filles devraient se faire tester un jour.

Malgré le choc du diagnostic, Stacy est contente d'avoir pu participer à l'étude et que la tumeur ait pu être détectée avant qu'elle ne se soit propagée. Elle est contente d'avoir su défendre ses droits et ses intérêts en tant que patiente même si, pendant six mois, les médecins lui ont dit qu'il n'y avait pas à s'inquiéter.

Et c'est pour cela qu'elle conseille : « Surveillez vos seins, soyez proactives et défendez toujours, TOUJOURS, vos droits et vos intérêts. »

# À quoi sert le dépistage génétique? Comment y avoir accès et à quoi s'attendre? (2e partie)

Par Shelley Kennedy, MS, CGC

Dans la première partie, nous avons vu ce qu'est le dépistage génétique et comment cela permet d'évaluer les chances d'une personne de développer un cancer du sein. Aujourd'hui, nous allons voir quelques questions pratiques comme les éléments à prendre en compte avant d'effectuer un dépistage génétique, les résultats possibles, les modalités et le rôle des conseiller·ères en génétique.

## Quels sont les éléments à prendre en compte avant de faire un dépistage génétique?

Apprendre que l'on a hérité d'un gène qui augmente le risque de cancer peut être une expérience chargée en émotions. Il n'est pas toujours facile de parler des résultats d'un dépistage génétique avec sa famille, surtout si les relations sont compliquées. Un·e conseiller·ère génétique peut vous aider dans cette démarche.

## Quels sont les résultats possibles d'un dépistage génétique?

Un test de dépistage génétique peut rendre trois résultats possibles :

1. Détection d'une mutation génétique (ou d'un variant pathogène) : cela signifie que vous êtes porteur·se d'une modification génétique qui augmente vos risques de cancer. Le risque réel de cancer et les analyses recommandées dépendent du gène en cause ainsi que de facteurs personnels et familiaux. Les membres de votre famille peuvent se voir proposer de faire également un dépistage génétique. Il est important de noter que toutes les personnes porteuses d'un gène héréditaire du cancer du sein ne développent pas forcément un cancer du sein. Le risque est accru, mais il n'est pas de 100 %.
2. Aucune mutation génétique détectée : cela signifie qu'aucune modification génétique n'a été trouvée. Votre risque de cancer dépend de vos antécédents familiaux de cancer et d'autres facteurs personnels. Un résultat « négatif » n'exclut pas la possibilité de développer un cancer à l'avenir. Un entretien avec un·e conseiller·ère



en génétique peut permettre de déterminer votre risque résiduel personnalisé.

3. Détection d'un variant de signification inconnue ou incertaine (VSI) : cela signifie qu'une modification génétique a été trouvée, mais qu'on ne sait pas encore si cette modification augmente le risque de cancer. Aucune disposition particulière ne sera prise en fonction de ce seul résultat. Votre conseiller·ère en génétique vous conseillera généralement de revenir le ou la voir tous les deux ans pour voir s'il y a une interprétation différente de votre résultat.

### **Comment faire un dépistage génétique?**

Les personnes chez qui un cancer du sein ou de l'ovaire a été récemment diagnostiqué peuvent être orientées vers un laboratoire de génétique de leur région par leur oncologue ou leur médecin traitant. Certains laboratoires acceptent les demandes sans aiguillage.

Remarque : Les personnes chez qui un cancer du sein ou de l'ovaire a été récemment diagnostiqué peuvent se voir proposer un dépistage génétique directement par leur oncologue, car le résultat peut avoir une incidence sur les options de traitement.

Les personnes qui n'ont pas de cancer du sein et/ou de l'ovaire, mais qui sont inquiètes en raison de leurs antécédents familiaux peuvent demander à leur médecin traitant de les orienter vers un laboratoire de génétique.

Les personnes concernées par les deux scénarios susmentionnés ont également la possibilité d'aller dans un laboratoire privé.

Pour trouver un laboratoire de génétique au Canada, consultez les sites des organisations suivantes : [Association canadienne des conseillers en](#)

---

génétique et Centre d'éducation en génétique canadien : connaissances organisées.

## **Qui peut faire un dépistage génétique (dans le public ou le privé)?**

Au Canada, chaque province ou territoire dispose de ses propres lignes directrices pour déterminer les personnes admissibles à un dépistage gratuit du cancer du sein. Pour obtenir une liste de tous les programmes de dépistage du cancer du sein par province et territoire au Canada, consultez le site Web du [Centre d'éducation en génétique canadien : connaissances organisées](#). Les facteurs influençant l'admissibilité au dépistage génétique sont les suivants : âge au moment du diagnostic, type de cancer du sein, antécédents familiaux de cancer du sein, appartenance à un groupe ethnique à haut risque (p. ex. juifs ashkénazes), cancer de l'ovaire, cancer du sein chez l'homme. Ces critères visent à identifier les personnes les plus susceptibles d'avoir ou de développer une forme héréditaire de cancer du sein.

Dépistage génétique dans le public : généralement coordonné par un laboratoire de génétique et nécessitant une recommandation de la part d'un médecin traitant. Pour trouver un laboratoire de génétique au Canada, consultez les sites des organisations suivantes : [Association canadienne des conseillers en génétique](#) et [Centre d'éducation en génétique canadien : connaissances organisées](#).

Dépistage génétique dans le privé : si vous ne répondez pas aux critères, vous pouvez payer de votre poche. Un dépistage génétique dans le privé n'est généralement pas coordonné par un laboratoire de génétique. Certains laboratoires exigent l'intervention d'un médecin; d'autres proposent le test directement au public (test direct au consommateur).

Quelques éléments à prendre en compte si vous choisissez un laboratoire privé :

- Le laboratoire dispose-t-il des agréments appropriés (p. ex. agrément du [Clinical Laboratory Improvement Amendments](#) ou de tout autre organisme provincial ou territorial d'agrément pour les laboratoires, les conseiller·ères en génétique et les généticien·nes)?
- Le test proposé cible-t-il les gènes appropriés? Le test proposé est-il le bon? Le nombre de gènes testés peut varier d'un laboratoire à l'autre et changer régulièrement. C'est le rôle du ou de la conseiller·ère en génétique et du ou de la généticien·ne de déterminer les gènes appropriés à votre cas. Il est important de comprendre quels



gènes sont testés et quel type de test est utilisé. Il est arrivé que des personnes reçoivent un résultat « négatif » et découvrent par la suite, dans un autre laboratoire, qu'elles étaient porteuses d'une mutation génétique liée au cancer du sein et que le gène concerné n'avait pas été inclus dans le test initial.

- L'entreprise propose-t-elle du conseil génétique pour expliquer les résultats?
- Comment l'entreprise protégera-t-elle vos données personnelles? Combien de temps conservera-t-elle votre ADN?
- Vous pouvez également participer à [The Screen Project](#), une initiative nationale canadienne visant à rendre le dépistage des mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 accessible financièrement à toutes les personnes de plus de 18 ans.

### **Quel est le rôle d'un·e conseiller·ère en génétique?**

Un·e conseiller·ère en génétique est un·e professionnel·le de la santé ayant reçu une formation spécialisée pour expliquer la génétique et aider les individus à s'adapter aux informations génétiques qui ont un impact non seulement sur eux, mais aussi sur leur famille.

Les conseiller·ères en génétique travaillent au sein d'une équipe, avec des généticiens et des oncologues, afin de vous conseiller sur votre risque individuel de cancer et vous aider à élaborer un plan personnalisé de dépistage et de prévention.

Un·e conseiller·ère en génétique peut vous aider à :

- décider si un test génétique vous convient ou convient à votre famille;
- déterminer la personne la mieux placée dans votre famille pour subir un dépistage génétique afin d'obtenir un résultat probant;
- comprendre ce que signifient les résultats de votre dépistage génétique;
- comprendre comment les résultats de votre dépistage génétique peuvent affecter les membres de votre famille et comment leur en parler.
- Si vous êtes porteur·se d'une mutation génétique liée à un cancer, vos proches parents (frères, sœurs, enfants, parents) ont **50 % de chance** d'en être également porteurs. S'ils décident de se soumettre, à leur tour, à un dépistage génétique et que la même mutation génétique est détectée, ils peuvent prendre des mesures pour réduire leur risque de cancer ou effectuer un dépistage du cancer dans l'espoir de détecter la présence d'une éventuelle tumeur à un stade précoce.

Il est important de souligner que l'absence de mutation héréditaire du cancer du sein ne garantit pas l'absence de cancer pour le reste de la vie. Le risque de cancer restant (résiduel) est fonction des antécédents personnels et familiaux. Dans le cadre de votre rendez-vous avec le ou la conseiller·ère en génétique, vous aurez également l'occasion de discuter des ressources d'aide aux patients et des possibilités de participer à des études.

Pour certaines personnes, le dépistage génétique peut sembler insurmontable, mais vous n'êtes pas obligé·e d'y faire face seul·e. Une discussion avec un·e conseiller·ère en génétique et votre équipe soignante peut vous aider à comprendre les options qui s'offrent à vous et à élaborer un plan adapté à votre situation personnelle et familiale. Que vous soyez ou non admissible à un dépistage génétique dans le public, le fait d'être informé·e peut vous aider à prendre des décisions bénéfiques pour votre santé et votre tranquillité d'esprit.

*Remarque : Ces informations sont destinées à la connaissance générale et ne constituent pas un avis médical. Si vous vous interrogez sur votre risque de cancer du sein ou de l'ovaire, consultez un·e professionnel·le de la santé pour obtenir des conseils personnalisés.*

## Ressources

- Centre d'éducation en génétique canadien : connaissances organisées
- Association canadienne des conseillers en génétique
- National Cancer Institute
- The Screen Project

# Exploration des « panneaux Arrêt » : mon expérience avec le dépistage génétique



**Par Quinn Obrigewitch**

À l'âge de 30 ans, ma mère a eu un cancer du sein triple négatif, ce qui supposait la présence très probable d'une mutation génétique. Le cancer du sein triple négatif est un sous-type très agressif et moins commun du cancer du sein qui survient, de manière disproportionnée, chez les jeunes femmes. Il existe peu d'options pour le traiter, ce qui fait que les traitements sont généralement plus agressifs. Tout cela est dû au fait que le cancer du sein triple négatif peut malheureusement être d'origine

héritaire et être lié à la présence des mutations génétiques BRCA1 et BRCA2. Les mutations génétiques ne sont pas forcément de mauvaises choses. En fait, c'est plutôt le contraire. Ce sont les mutations génétiques qui font que nous sommes différents de nos voisins, que nos yeux sont de telle couleur ou que nous soyons protégés contre certaines maladies. Les mutations génétiques sont nécessaires à l'évolution : le monde autour de nous s'adapte, nous nous adaptons, puis le monde s'adapte de nouveau, tout cela selon un flux harmonieux. En revanche, les mutations BRCA1 et BRCA2 mettent en danger les personnes qui en sont porteuses par rapport à leur environnement.

Les gènes BRCA sont des gènes suppresseurs de tumeurs qui agissent un peu comme des agents de circulation dans notre organisme. Ils ont, dans chaque main, un panneau Arrêt qui indique aux cellules en duplication qu'elles ont rempli leur tâche et qu'elles peuvent cesser de se dupliquer. Il arrive, parfois, qu'en raison de la rudesse de l'environnement, l'un des panneaux Arrêt se perde. Mère nature a donc prévu deux gènes, BRCA1 et BRCA2, qui peuvent assurer leur fonction, le cas échéant. La mutation d'un de ces

---

gènes entraîne la perte de la fonction du gène *in utero*, ce qui signifie que les personnes porteuses d'une mutation BRCA ne sont équipées que d'un seul panneau Arrêt. Si elles venaient à perdre ce seul panneau, leurs cellules ne recevraient plus de signal d'arrêt et commencerait à se multiplier de façon incontrôlable. C'est pour cela que le cancer du sein héréditaire survient tôt et qu'il est difficile à traiter.

Il est donc facile de comprendre le rôle essentiel que joue le dépistage génétique dans la prévention et le diagnostic des cancers du sein. En réalité, c'est ce qui m'a sauvé la vie. Après avoir reçu son diagnostic, ma mère nous a très tôt parlé — à mes sœurs et à moi — du danger auquel nous serions peut-être confrontées au début de l'âge adulte. Elle nous a souvent répété que nous devions être vigilantes. À l'atteinte de nos 18 ans, nous étions chacune impatientes à l'idée de pouvoir enfin faire un dépistage génétique pour les mutations BRCA, conformément à la politique sanitaire en l'Alberta. Je me rappelle avoir accompagné ma sœur aînée à son rendez-vous et avoir écouté ce que sa conseillère en génétique lui avait dit. Nous avions été reçues dans un endroit chaleureux, sécuritaire et confortable où on avait dressé notre arbre généalogique et où nous avions appris plein de choses sur les gènes BRCA et leur fonction, ainsi que sur les conséquences que pouvaient avoir les mutations au niveau de ces gènes. Le rendez-vous n'avait duré qu'une heure, mais nous étions reparties avec une multitude d'informations, apeurées par ce dont notre corps était capable, mais soulagées d'avoir pu agir avant le cancer. Et puis, j'étais impatiente de parler à mes amies des panneaux Arrêt qu'elles avaient en elles!

Lorsque j'ai eu 18 ans, en mai 2018, j'ai pris rendez-vous avec mon médecin. Je n'avais pas peur, j'étais plutôt impatiente de lui demander une recommandation pour faire un dépistage génétique. J'avais tellement appris lors du rendez-vous de ma sœur, quelques années auparavant, que j'avais commencé à faire du bénévolat auprès de la conseillère en génétique de notre ville — travail qui consistait principalement à l'aider dans l'organisation de ses dossiers. J'avais hâte de la rencontrer à nouveau et je savais que je pouvais lui faire confiance dans l'analyse de mes antécédents génétiques. Mon médecin traitant étant en congé de maternité, j'ai été reçue par un remplaçant. Je viens d'une ville relativement petite où tout le monde se connaît. Par conséquent, tout le monde savait qu'environ dix ans auparavant, que ma mère avait eu un cancer du sein et que, depuis, elle militait pour un meilleur système de santé. C'est donc avec une grande surprise que je me suis retrouvée à devoir relater au remplaçant tout mon historique familial en matière de cancer du sein et d'autres types de cancers, et qui plus est, que je me suis heurtée à de la résistance de sa part : « Qui est cette "conseillère en

---

génétique" que vous tenez absolument à voir? Je n'ai jamais entendu parler d'elle. En général, les patients ne réclament pas de dépistage génétique. » Je lui ai donc réexpliqué en long et en large mon historique familial, que ma sœur était allée voir une conseillère en génétique et que je devais absolument, moi aussi, faire ce dépistage. Je suis sortie du rendez-vous le sourire aux lèvres, contente d'avoir su défendre mes intérêts et ma lettre de recommandation dans la main.

Mon rendez-vous avait lieu deux semaines plus tard, au début du mois de juin. J'avais déjà rencontré la conseillère en génétique des centaines de fois, et pourtant j'étais extrêmement nerveuse. Je connaissais le déroulement de ses rendez-vous par cœur et j'aurais pu, par moi-même, lui dire tout ce qu'il y avait à dire. Mais, je commençais à prendre toute la mesure de la situation. Elle m'a demandé comment je me sentais, ce à quoi j'ai répondu en toute honnêteté, et puis elle m'a envoyé faire ma prise de sang. Le dépistage génétique se fait généralement à partir d'un échantillon de sang, mais il peut également se faire à partir d'un échantillon de salive ou d'un frottis buccal.

Le génome humain correspond un peu aux différents chapitres d'un livre, dans lequel chaque lignée constitue une histoire à part entière. La recherche d'un gène dans un génome équivaut à feuilleter les pages d'un livre pour trouver quelque chose. Lorsque l'on commence le livre, il est difficile de savoir où se trouve un chapitre donné, il faut donc lire le livre dans sa totalité et de manière attentive pour pouvoir le trouver. Une fois que l'on a

*Je suis sortie du rendez-vous le sourire aux lèvres, contente d'avoir su défendre mes intérêts et ma lettre de recommandation dans la main.*



lu le livre et compris de quoi il s'agissait, on peut alors placer un marque-page au début du chapitre recherché pour pouvoir plus facilement effectuer des recherches plus tard.

Ma mère a été la première personne dans ma famille à faire un dépistage génétique. Elle a dû attendre un an avant que son génome soit entièrement exploré. Ma sœur et moi ayant bénéficié de l'exploration préalable de son génome — c'est-à-dire que la partie d'intérêt du génome avait déjà été identifiée, j'ai pu recevoir mes résultats, par téléphone, en septembre 2018, soit trois mois après ma prise de sang. C'est ma conseillère en génétique qui m'a appelée; elle m'a gentiment demandé comment je me sentais et si je voulais qu'elle m'envoie des ressources sur le sujet, dont les coordonnées de groupes de soutien pour personnes porteuses de la mutation BRCA1. J'ai poliment refusé, car pour moi, le meilleur soutien que je pouvais recevoir était celui de ma mère et de ma sœur. Voilà, c'est comme ça que c'est terminé mon expérience avec la conseillère en génétique.

Les années qui ont suivi ont été marquées par des dépistages du cancer du sein à intervalles réguliers ainsi que des décisions à prendre. J'ai choisi, par mesure préventive, de me faire enlever tout le tissu mammaire afin de réduire les risques de survenue du cancer du sein. Et aujourd'hui, quatre ans plus tard, je suis contente de pouvoir suivre les directives normales de santé publique en matière de dépistage du cancer du sein. En me montrant qu'il me manquait un panneau Arrêt, le dépistage génétique m'a permis d'entrevoir une possibilité dans mon avenir. J'ai pu alors prendre les mesures nécessaires pour rester en santé autant que possible et le plus longtemps possible pour moi-même, mais aussi pour mes amis et ma famille. J'ai donc subi deux opérations pour être plus sereine à l'avenir. Et tout cela, à cause d'un ridicule petit panneau Arrêt.

# Bref historique des gènes associés au cancer du sein

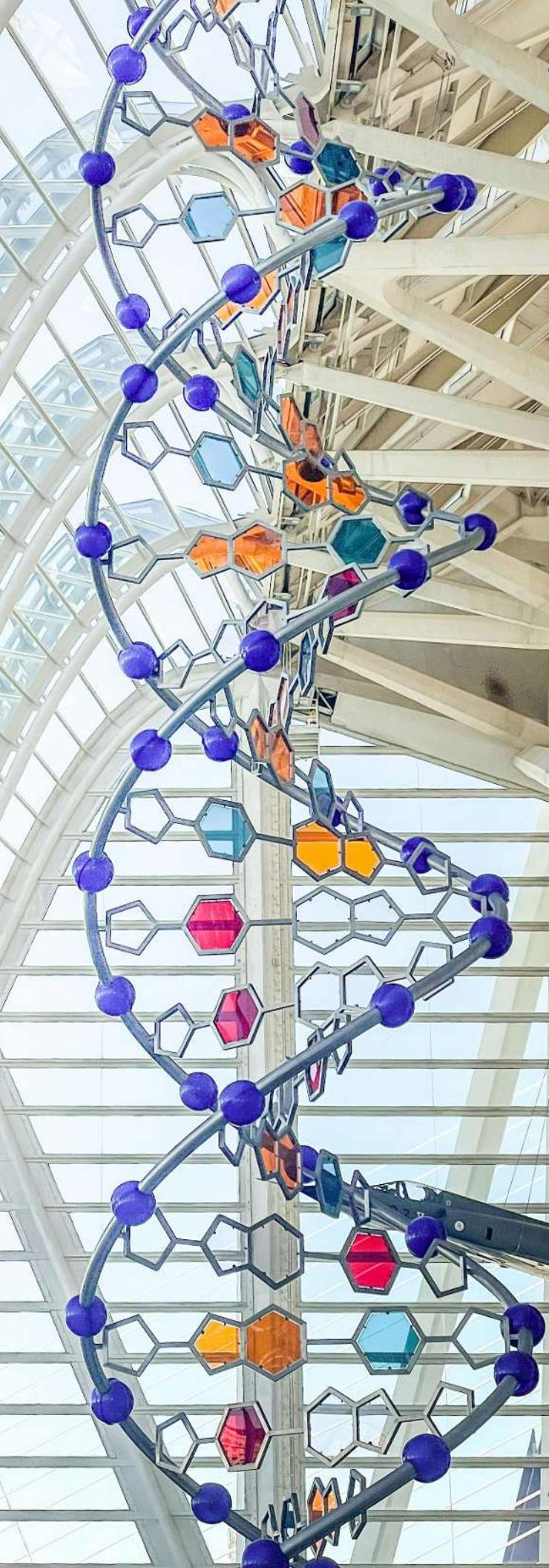
Dans les années 1970, avant de découvrir que certains gènes pouvaient être associés à des cancers, les chercheurs se concentraient principalement sur les virus et leur rôle dans le développement du cancer. Toutefois, sachant que les antécédents familiaux jouaient eux-mêmes un rôle dans le risque de contracter certains cancers, une généticienne américaine, [Marie-Claire King](#), commença à s'intéresser aux autres causes possibles du cancer et entreprit d'étudier les causes du cancer du sein à l'intérieur de mêmes familles.

C'est ainsi que dans les années 1970, grâce à une étude sur la relation entre les pilules contraceptives et le cancer, elle découvrit qu'un gène autosomique dominant était très probablement responsable des cas de cancer du sein dans plusieurs familles. Cette découverte l'amena à chercher à identifier ce gène, ce qu'elle fit en 1990 : il s'agissait du gène BRCA1, le premier gène connu associé au cancer du sein. En 1995, d'autres chercheurs découvrirent le gène BRCA2. Ce n'est que vers la fin des années 1990 qu'un test de dépistage génétique visant les mutations de ces deux gènes fut accessible au public.

Les femmes porteuses d'une mutation de l'un de ces deux gènes ont plus de risque de développer un cancer du sein ou des ovaires. Selon des statistiques américaines, 55 % à 72 % des femmes porteuses d'une mutation du gène BRCA1 et 45 % à 69 % des femmes porteuses d'une mutation du gène BRCA2 développeront un cancer du sein avant l'âge de 70-80 ans — comparé à 13 % de la population générale.

## Que sont les gènes BRCA?

Les [gènes BRCA1 et BRCA2](#) sont produits par des protéines qui aident à réparer l'ADN endommagé. Chaque individu possède deux exemplaires de chacun de ces gènes; chaque exemplaire étant hérité de chaque parent. En cas de mutation de l'un de ces gènes, l'individu présente un risque élevé de développer un cancer du sein ou de l'ovaire. Ces gènes sont considérés comme autosomiques dominants, car il suffit d'hériter d'un seul exemplaire du gène muté pour que ce risque augmente. Être porteur du gène ne



signifie pas que l'on développera systématiquement un cancer du sein ou de l'ovaire, mais ces mutations génétiques se transmettent à chaque génération.

### Qu'est-ce que le gène PALB2?

Le **gène PALB2**, acronyme anglais de Partner and localizer of BRCA2 (protéine partenaire et localisatrice du gène BRCA2), agit avec le gène BRCA2 pour réparer l'ADN endommagé. On connaît moins la relation entre le gène PALB2 et le cancer du sein. Toutefois, dans une étude publiée en 2014, il est apparu que les personnes porteuses d'une mutation de ce gène courraient un plus grand risque de développer un cancer du sein. Ainsi, on **estime** que les femmes porteuses d'une mutation du gène PALB2 ont 14 % de risque de développer un cancer du sein d'ici l'âge de 50 ans — risque qui augmente à 35 % d'ici l'âge de 70 ans. Une femme de 70 ans dont deux parents de premier degré ont développé un cancer du sein avant l'âge de 50 ans voit son risque de développer elle-même un cancer du sein passer de 33 % à 58 %.

### Qui doit se faire tester?

Bien que la décision de se faire tester pour savoir si l'on est porteur des mutations BRCA1 et BRCA2 soit personnelle, il faut savoir que les facteurs suivants augmentent les risques d'en être porteur :

- Avoir un parent porteur d'une mutation du gène BRCA1 ou

---

BRCA2 — il y a 50 % de chance que vous ayez hérité de la mutation.

- Avoir des origines **juives ashkénazes**
- Avoir les antécédents familiaux suivants :
  - Cancer du sein chez l'homme
  - Cancer du sein chez le jeune adulte (cancer du sein diagnostiqué avant l'âge de 50 ans)
  - Plusieurs parents de la même lignée ayant développé un cancer du sein

### **Que faire si l'on est porteur d'un gène BRCA ou PALB2 muté?**

Apprendre qu'on est porteur d'une mutation de l'un de ces gènes peut être difficile et décider de ce que l'on va faire de cette information dépend de chacun et de chaque famille.

Vous pouvez :

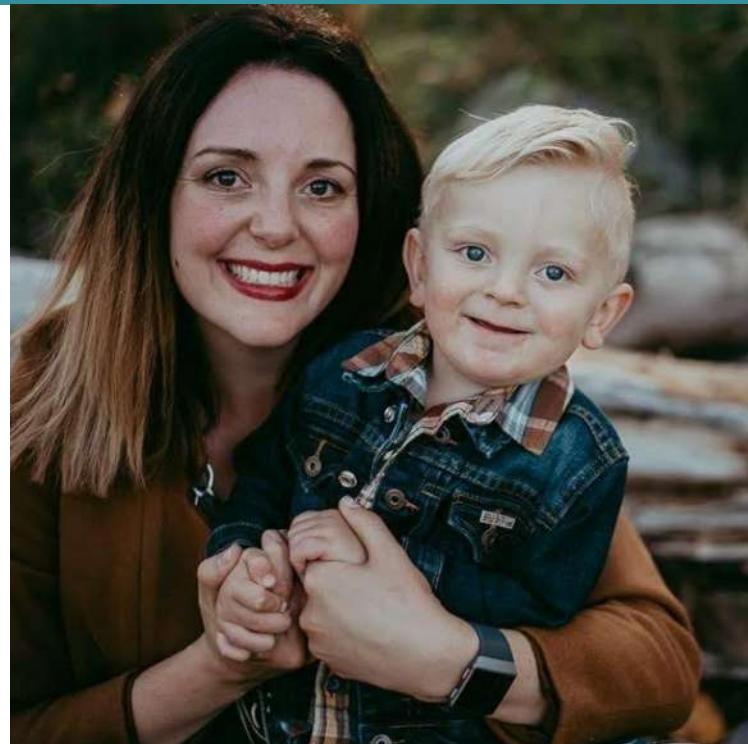
- Commencer les dépistages du cancer du sein plus jeune et en faire plus souvent
- Faire une **mastectomie préventive** : faire enlever le tissue mammaire afin de réduire le risque de développer un cancer du sein
- Faire un traitement chimiothérapeutique préventif afin de réduire le risque de développer un cancer du sein pour les femmes à haut risque

Toutefois, la meilleure option est d'en discuter avec le ou la conseiller(ère) en génétique qui a réalisé votre **dépistage génétique** afin de décider des prochaines étapes.

# Réduire le risque de cancers héréditaires du sein et de l'ovaire : le témoignage d'une femme

En octobre 2013, Allegra Kawa, qui habite Edmonton, subit l'ablation chirurgicale de ses deux seins. Elle songe également à la possibilité d'opter pour une hystérectomie et une ovariectomie.

Elle n'avait pas le cancer et elle était en pleine santé. Cependant, d'importants antécédents familiaux de cancers du sein et de l'ovaire l'avaient encouragée à se soumettre à des tests génétiques. Elle découvrit ainsi qu'elle était porteuse d'une mutation du gène BRCA1, ce qui l'exposait à un risque élevé de souffrir de ces cancers.



Elle avait vu sa cousine mourir à 30 ans d'un cancer du sein métastatique. Sa grand-mère maternelle fut atteinte d'un cancer de l'ovaire à 40 ans avant de décéder six ans plus tard. Sa mère eut un cancer du sein à 35 ans.

Allegra affirme qu'habituellement, les opérations prophylactiques sont effectuées lorsque la patiente est âgée de 25 ans et plus. Toutefois, son risque était tellement élevé qu'elle fut opérée à 23 ans.

L'intervention chirurgicale qu'elle subit consistait en une incision sous le sein, ce qui préservait son mamelon. Le tissu mammaire était ensuite retiré pour permettre la pose d'un expandeur tissulaire sous le muscle pectoral.

Pendant six semaines, de l'eau saline était graduellement ajoutée dans la prothèse d'expansion afin d'étirer la peau. Puis, en mai 2014, l'expandeur fut enlevé et les implants, insérés.

Au cours de la période d'étirement de la peau, « la pression sur le mamelon devint si grande que l'aréole se décolora et perdit sa forme », déclare Allegra. Elle décida de se faire tatouer l'aréole pour lui redonner sa couleur.

---

Cela ne constitua toutefois pas pour elle la fin des procédures chirurgicales. Plus tard, elle tomba et se blessa au sein. Les chirurgiens tentèrent de réparer les dégâts. Ils s'inquiétèrent de la possible présence d'un lymphome. Ils prélevèrent alors du tissu supplémentaire et le firent analyser en laboratoire.

Aucune trace de lymphome ne fut trouvée, mais Allegra était restée avec un sein qui « tombait en quelque sorte, qui ne paraissait plus aussi joli ». Elle éprouvait une grande gêne et voulait se cacher de son mari.

« Cela me mena à un état un peu dépressif. Je me disais "Je ne serai plus belle à ses yeux". Cette situation constitua un obstacle à nos relations intimes. »

Une autre opération permit une légère amélioration de son apparence. « Ils tentèrent de le réparer, mais tout ne fut pas réglé. Je me dis alors : "Je vais simplement continuer à vivre ma vie" », soutient-elle.

En 2017, son mari et elle éprouvèrent des difficultés conjugales et ils se séparèrent.

Un mois plus tard, Allegra donnait naissance à son fils, son rayon de soleil. Elle ne pouvait pas allaitez. Elle fut « très agacée » par les gens qui lui demandaient pourquoi elle avait recours à du lait maternisé. « Si vous allaitez en public, on vous regarde de travers. Et si vous n'allaitez pas, on vous regarde aussi ainsi. Quoi que nous fassions, nous avons tort ! »

Même si la probabilité pour Allegra de souffrir d'un cancer du sein est grandement réduite, son risque de cancer de l'ovaire demeure élevé. Lorsqu'elle atteindra 34 ans, elle commencera à passer des tests de dépistage du cancer de l'ovaire. Elle devra également décider si elle subira ou non l'ablation des ovaires et de l'utérus.

« Ils voudraient que je me prononce avant d'avoir 40 ans idéalement parce que c'est à cet âge que mon risque sera le plus élevé. Cette décision est sans doute la plus terrifiante pour moi, car en tant qu'infirmière, je connais l'importance de l'oestrogène et des ovaires pour la santé des femmes, surtout pour les santés cardiovasculaire et osseuse. »

Elle songe à opter pour l'hormonothérapie substitutive parce que, explique-t-elle, « la ménopause provoquée par une opération commencerait d'un coup, sans la progression qui se fait habituellement naturellement au cours d'une vie. Il s'agit d'un gros choc pour le corps. » Son risque de cancer du sein s'avère plus faible à cause de sa double mastectomie. Conséquemment, l'hormonothérapie substitutive représente un risque moindre pour elle que pour les autres femmes qui ont encore leurs seins.

---

## *[...] vous n'avez pas à être seule. Entourez-vous des membres de votre famille. Des gens que vous aimez.*

Allegra affirme qu'elle reçut de « bons soins » de la part du chirurgien généraliste et du chirurgien plasticien qui effectuèrent sa mastectomie et sa reconstruction mammaire. Cependant, il lui avait manqué de l'information concernant spécifiquement les mastectomies prophylactiques. La plupart des renseignements obtenus s'adressaient aux patientes atteintes d'un cancer du sein.

Elle aurait aimé savoir davantage à quoi ressembleraient ses seins au toucher après une mastectomie et à quoi s'attendre pour l'opération et le rétablissement. Elle ne savait pas non plus ce qu'elle devait mettre dans sa valise en prévision de son séjour à l'hôpital. De plus, elle aurait souhaité que son mari reçoive plus de soutien.

Elle constate que ses seins paraissent maintenant moins sensibles. « La poitrine devient très froide très vite et on ne s'en rend pas compte », soutient-elle.

Elle recommande d'utiliser un cordon placé autour du cou pour tenir les drains pendant la douche. (Les drains sont des tubes de plastiques insérés dans la zone opérée pour en retirer le liquide. Ils sont enlevés quelques semaines après l'intervention chirurgicale.)

Elle suggère également de poser beaucoup de questions à l'équipe médicale et à d'autres patientes qui ont vécu la même chose. Elle considère que la [Journée de sensibilisation à la reconstruction mammaire](#) (qui se tient annuellement en octobre) et la [Hereditary Breast and Ovarian Cancer Foundation](#) s'avèrent de bonnes sources d'informations.

Allegra souhaite dire aux autres patientes qui s'apprêtent à vivre la même expérience qu'elle que « vous n'avez pas à être seule. Entourez-vous des membres de votre famille. Des gens que vous aimez. Ne vous isolez pas. Vous avez la possibilité de prendre une décision pour vous. Ne laissez personne la prendre à votre place. Si le dépistage est la voie que vous désirez suivre, allez-y. Si vous changez d'idée, c'est correct. Vous avez le plein contrôle de votre corps. »



## Quels sont les autres gènes associés au cancer du sein?

Connaître les différentes mutations génétiques pouvant entraîner un cancer du sein est nécessaire pour comprendre les facteurs de risque de la maladie, en particulier lorsqu'il s'agit des formes héréditaires. Alors que les mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 sont désormais largement connues, d'autres mutations génétiques qui le sont moins peuvent elles aussi grandement augmenter la probabilité de développer un cancer du sein. Comprendre ces risques génétiques permet de prendre des décisions éclairées concernant la santé, des mesures préventives aux stratégies de détection précoce. Ici, nous abordons les mutations génétiques moins connues qui peuvent aussi influencer le risque de développer un cancer du sein.

### TP53 (protéine tumorale 53)

Le [syndrome de Li-Fraumeni \(LFS\)](#) est lié à des mutations du gène TP53. Aussi, appelé gène suppresseur de tumeur, il agit normalement comme un garde-fou pour empêcher la prolifération et la division trop rapides des cellules. Lorsque ce gène subit une mutation, la protéine qu'il produit devient inactive; les cellules tumorales perdent alors leur protection contre les changements génétiques. Par conséquent, les personnes atteintes de LFS présentent un [risque très élevé](#) — jusqu'à 90 % — de développer un ou

---

plusieurs types de cancer avant l'âge de 60 ans, dont beaucoup avant 40 ans. Chez les femmes atteintes du LFS, le cancer du sein est le type de cancer le plus fréquent, et bon nombre d'entre elles reçoivent un diagnostic avant 40 ans. Les cancers du sein chez les femmes présentant une mutation TP53 **ont plus de chances** d'être des cancers du sein à **récepteurs hormonaux positifs (HR+)** et/ou **HER2-positifs**.

### **PTEN (phosphatase et homologues TENsin)**

Le gène PTEN est un autre important gène suppresseur de tumeur, et ses mutations sont le plus souvent associées au **syndrome de Cowden**. Cette maladie augmente le risque de développer des tumeurs bénignes, mais augmente également la probabilité de certains cancers, y compris le cancer du sein. Les mutations du gène PTEN sont non seulement associées au cancer du sein, mais aussi aux cancers de l'endomètre, de la thyroïde, du rein et du côlon. On **trouve souvent** les mutations du gène PTEN dans des **sous-types** plus agressifs du cancer du sein, et la perte de fonction du gène PTEN a été liée à des réponses moins favorables au **trastuzumab** (Herceptin), un médicament utilisé pour traiter le cancer du sein HER2-positif.

### **CDH1 (cadhérine 1)**

Le gène CDH1 est associé à un plus grand risque de deux types de cancer : le cancer gastrique diffus et le **carcinome lobulaire invasif (CLI)**, une forme de cancer du sein. Le gène CDH1 fournit les instructions pour fabriquer une protéine, E-cadhérine, qui est essentielle pour maintenir l'unité des cellules. Lorsqu'il subit une mutation, ce gène perturbe le lien cellulaire, ce qui peut entraîner le développement du cancer. Environ **6 % des nouveaux cas** de CLI sont liés à des mutations génétiques, y compris celles du gène CDH1. Les changements dans ce gène ont été associés à un risque de 55 % de développer un CLI au cours de la vie. Les tests génétiques pour les mutations du gène CDH1 sont particulièrement **recommandés** pour les personnes présentant un CLI précoce (avant 45 ans), un CLI bilatéral (affectant les deux seins, surtout chez les personnes de plus de 70 ans) ou un antécédent familial fort de CLI. Les critères provinciaux relatifs aux tests génétiques peuvent ne pas refléter ces recommandations, il est donc conseillé d'en discuter avec votre médecin pour savoir si vous y êtes admissible.

### **STK11 (kinase sérine/thréonine 11)**

STK11 est un autre gène suppresseur de tumeur important, et des mutations de ce gène sont liées au syndrome de **Peutz-Jeghers (SPJ)**. Le

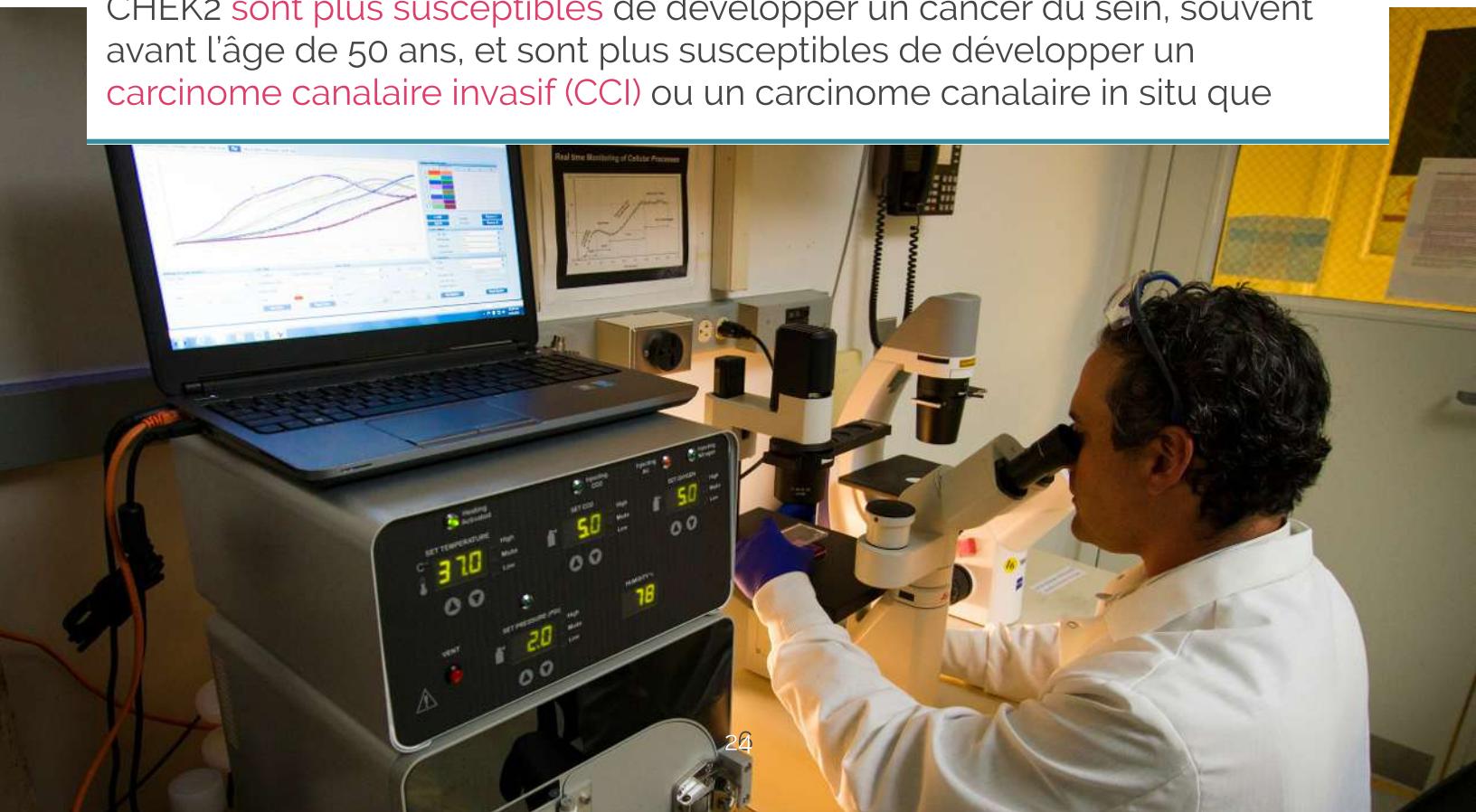
SPJ peut présenter des signes précoces durant l'enfance, comme des taches cutanées plus foncées autour de la bouche, des lèvres, des doigts et des orteils, et certaines personnes peuvent également développer des taches de rousseur à l'intérieur de la bouche. L'une des caractéristiques principales du SPJ est la croissance de polypes hamartomateux, qui sont des masses non cancéreuses dans le tractus gastro-intestinal. Bien que la plupart des cancers liés au SPJ surviennent dans le système digestif, les individus porteurs de mutations du gène STK11 présentent également un **risque plus élevé** de développer un cancer du sein, surtout en vieillissant.

### **PALB2 (partenaire et localisateur de BRCA2)**

Le PALB2 est un gène suppresseur de tumeur qui agit en étroite collaboration avec le BRCA2 pour aider à prévenir la transformation des cellules saines en cellules cancéreuses. Les mutations du gène PALB2 sont associées à un **risque élevé** de cancer du sein et à un risque modérément élevé de cancer de l'ovaire et du pancréas. Les **sous-types associés** à la mutation du gène PALB2 sont le plus souvent récepteurs des œstrogènes positifs (ER+), mais ont également été liés aux cancers triple négatifs. Les personnes porteuses de cette mutation reçoivent aussi plus souvent leur diagnostic à un **plus jeune âge**.

### **CHEK2 (kinase de point de contrôle 2)**

Le gène CHEK2 aide à réparer l'ADN endommagé et à contrôler la croissance cellulaire. Les personnes porteuses d'une mutation du gène CHEK2 **sont plus susceptibles** de développer un cancer du sein, souvent avant l'âge de 50 ans, et sont plus susceptibles de développer un **carcinome canalaire invasif (CCI)** ou un carcinome canalaire in situ que



---

# ***Le dépistage génétique est le seul moyen de confirmer avec certitude la présence d'une mutation génétique associée au cancer.***

d'autres types de cancer du sein. Certaines études montrent que les personnes porteuses de mutations du gène CHEK2 pourraient présenter un **risque plus élevé** de récidive du cancer du sein sur une période de 10 ans.

## **ATM (ataxie-télangiectasie mutée)**

Les mutations du gène ATM provoquent l'ataxie-télangiectasie, un **trouble héréditaire** rare qui affecte le système nerveux et **augmente le risque** de cancer du sein. Les **cancers du sein liés à la mutation ATM** sont plus fréquemment récepteurs des œstrogènes positifs (ER+) et peuvent être plus agressifs et plus difficiles à traiter.

Le **dépistage génétique** est le seul moyen de confirmer avec certitude la présence d'une mutation génétique associée au cancer. L'évaluation du risque de cancer héréditaire est un processus utilisé pour estimer la probabilité d'hériter de mutations dans des gènes liés au cancer, en se basant sur les antécédents médicaux personnels et familiaux. Cette évaluation comprend le conseil génétique, les tests et la gestion des personnes pouvant présenter un risque, les aidant à prendre des décisions éclairées sur la surveillance du cancer, les chirurgies préventives et l'utilisation de médicaments ou d'autres traitements pour réduire le risque.

Une évaluation adéquate du risque de cancer héréditaire est essentielle pour comprendre les risques personnels et familiaux de cancer du sein et d'autres cancers. Pour aider à orienter ces décisions, il est recommandé de discuter des questions clés avec les médecins; vous pouvez consulter notre **fiche d'information** sur le syndrome du cancer du sein héréditaire pour obtenir plus d'informations sur les tests et le dépistage génétiques ainsi que sur les soins personnalisés du cancer.

# Pourquoi faire un test de dépistage génétique pour savoir si l'on est porteur d'une mutation BRCA lorsque l'on est un homme?

Comme les femmes, les hommes possèdent du tissu mammaire et, bien qu'ils ne soient pas capables de produire du lait, leurs cellules mammaires peuvent quand même devenir cancéreuses. Environ 1 homme sur 5 ayant un cancer du sein a un parent proche, homme ou femme, ayant déjà eu la maladie. La [recherche](#) montre qu'aux États-Unis, les hommes biologiques représentent la moitié des personnes porteuses d'une mutation du gène BRCA1 ou BRCA2 – gènes communément associés au cancer du sein chez les femmes.

Les hommes porteurs d'une mutation BRCA ont [8 % de risque à vie](#) de développer un cancer du sein comparé à 0,1 % pour les hommes non porteurs. De plus, ils sont plus susceptibles de développer un cancer de la prostate, du pancréas



et autres cancers au cours de leur vie. C'est pour cela qu'il est important que les hommes qui ont des antécédents familiaux envisagent de faire un [test de dépistage génétique](#). Il est également important que les hommes porteurs d'une mutation BRCA informent leurs sœurs et leurs filles, car celles-ci peuvent également être porteuses de la mutation. Cela leur permettra de faire un test à leur tour et, selon les résultats, de bénéficier de protocoles de dépistage personnalisés dans le but de détecter tôt tout cancer éventuel et d'améliorer les chances de rémission.

---

En général, l'apparition du cancer du sein chez l'homme se fait **après 60 ans** et les **symptômes** sont similaires à ceux que l'on retrouve chez la femme :

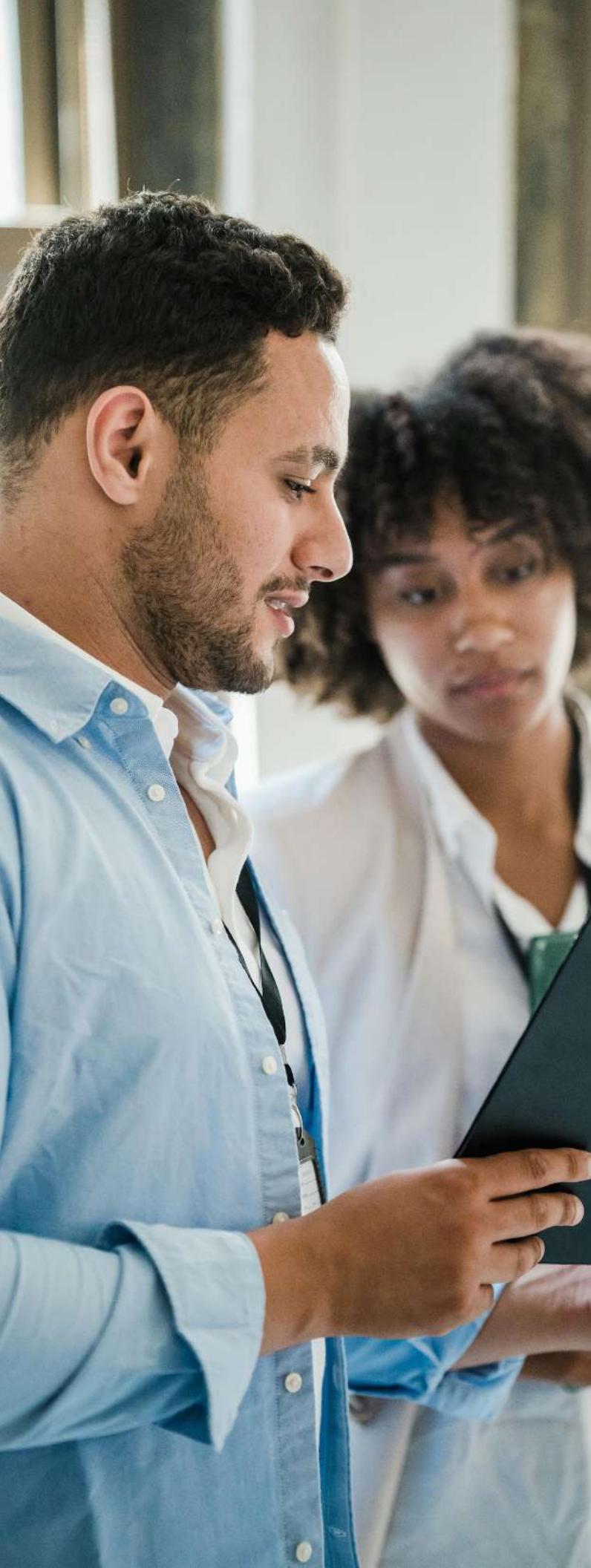
- Grosseur dans un sein (généralement indolore au toucher)
- Écoulement mammaire
- Enflure et/ou douleur dans un sein
- Rétraction ou inversion d'un mamelon
- Éruption cutanée sur ou près d'un mamelon
- Grosses sous une aisselle
- Rougeur d'un mamelon ou de la peau près d'un sein

Malheureusement, en raison d'un taux de sensibilisation au cancer du sein moindre chez les hommes, ceux-ci ont tendance à tarder à consulter un médecin. Ce retard peut entraîner un diagnostic tardif du cancer, qui peut se trouver alors à un stade avancé, ce qui réduit les chances de rémission. Les traitements contre le cancer du sein chez l'homme sont similaires à ceux utilisés chez la femme : ablation du tissu mammaire, chimiothérapie et radiothérapie.

Bien que les hommes porteurs d'une mutation BRCA courent un plus grand risque de développer un cancer du sein par rapport aux autres hommes, cela ne signifie pas pour autant qu'ils développeront la maladie. Il existe d'autres facteurs qui, lorsqu'ils sont associés à une mutation BRCA, peuvent augmenter ce risque. Il peut s'agir, par exemple, de la présence d'un **taux élevé d'œstrogènes**, qui peut survenir dans les cas suivants :

- avoir des lésions hépatiques depuis longtemps, telles qu'une cirrhose
- être en surpoids ou obèse
- être atteint du syndrome de Klinefelter, un trouble des chromosomes sexuels qui se caractérise chez l'humain par un chromosome sexuel X supplémentaire

***Bien que les hommes porteurs d'une mutation BRCA courent un plus grand risque de développer un cancer du sein par rapport aux autres hommes, cela ne signifie pas pour autant qu'ils développeront la maladie.***



- être de sexe biologique masculin et avoir pris des œstrogènes pendant plus de 2 ans dans le cadre d'une démarche d'affirmation du genre

Malgré le risque accru de cancer chez les hommes porteurs d'une mutation des gènes BRCA1 et BRCA2, l'établissement de lignes directrices pour les tests de dépistage génétique et de dépistage du cancer chez ce groupe se fait attendre. Les hommes se heurtent souvent à des obstacles, tels que la stigmatisation, le manque de sensibilisation et la difficulté d'accès aux soins. Les prestataires de soins de santé peuvent jouer un rôle crucial pour combler cette lacune en encourageant les patients masculins à explorer leurs antécédents familiaux. Cette approche proactive peut aider à identifier des facteurs de risque potentiels et inciter à recommander la réalisation de tests de dépistage génétique.

Afin de comprendre les résultats des tests et les implications pour la santé, ceux-ci devraient être effectués sous la supervision d'une personne certifiée en **conseil génétique**. Si vous avez des antécédents familiaux de cancer du sein, demandez à votre médecin si un tel test serait approprié dans votre situation.

# Cancer du sein familial ou héréditaire : quelle est la différence?

Environ **5 à 10 % des cas** de cancer du sein sont transmis au sein de la famille. Ils sont causés par des changements — ou mutations — dans certains gènes, comme les gènes **BRCA1 et BRCA2**, qui sont hérités d'un parent. C'est ce que l'on appelle un cancer héréditaire. Toutefois, la plupart des gens atteints d'un cancer du sein ne sont pas porteurs de ces mutations génétiques.

Il arrive, parfois, que plusieurs personnes d'une même famille soient atteintes d'un cancer du sein ou d'autres types de cancer, même si aucune mutation génétique spécifique n'a été trouvée. C'est ce que l'on appelle un cancer familial. Les antécédents familiaux peuvent augmenter le risque de cancer, mais ne signifient pas toujours que le cancer soit génétique.

Les risques associés à un cancer du sein familial peuvent varier en fonction de certains facteurs. Le risque peut **presque doubler** si l'on a un·e parent·e au premier degré, comme une mère, une sœur ou une fille, qui a eu un cancer du sein. Plus il y a de parent·es au premier degré touché·es, plus le risque est élevé. L'âge auquel ils ou elles ont été diagnostiqué·es a également son importance; si ils ou elles étaient jeunes, en particulier avant la ménopause, le risque peut être **encore plus élevé**.

Outre la biologie, les chercheurs tentent également de déterminer si l'**environnement familial** joue un rôle dans le risque de cancer du sein familial. Des modes de vie et des régimes alimentaires communs, ainsi que



---

***Si vous avez des antécédents familiaux importants de cancer du sein, vous devrez peut-être vous faire dépister plus souvent [...] Votre médecin peut établir un plan de dépistage adapté à vos besoins,***

le lieu de résidence, peuvent également influer sur les risques de regroupement de cancers dans une même famille.

### **Si vous êtes atteint·e d'un cancer du sein familial**

Si vous avez des antécédents familiaux importants de cancer du sein, vous devrez peut-être vous faire dépister plus souvent qu'une personne n'ayant pas ces antécédents. Votre médecin peut établir un plan de dépistage adapté à vos besoins, qui peut inclure une mammographie tous les ans. D'autres examens, comme une IRM ou une échographie, peuvent également être suggérés. Ces examens donnent des images plus claires du sein, en particulier si le **tissu mammaire est dense**.

Il se peut également que vous deviez commencer le dépistage plus tôt que d'habitude. La plupart des **organismes de santé provinciaux** recommandent de passer la première mammographie à l'âge de 40 ans, mais si vous présentez un risque élevé de cancer du sein, il peut être avantageux de commencer le dépistage à un âge plus jeune.

Outre le dépistage, il convient de prendre en compte les habitudes de vie de votre famille. Une activité physique régulière, une alimentation équilibrée et l'absence de consommation de tabac et d'alcool peuvent non seulement contribuer à réduire le risque de cancer du sein, mais aussi à **améliorer la santé** et le bien-être en général.

### **Et s'il s'agissait d'un cancer héréditaire?**

Si vous avez des antécédents familiaux importants de cancer du sein et que vous ne savez pas s'il y a un lien génétique, vous pouvez envisager de faire un **dépistage génétique** pour déterminer si vous êtes porteur·se d'une mutation de l'un **des gènes du cancer du sein**. Parlez à votre médecin pour discuter des options qui s'offrent à vous en matière de dépistage génétique et être orienté·e vers **un·e conseiller·ère en génétique**.

40 50 60 70

## Stories matter



Notre blogue « *À nous la parole* » est un espace où les patientes atteintes d'un cancer du sein peuvent partager leur expérience et inspirer d'autres personnes. Les meilleurs témoignages abordent un aspect précis du parcours face au cancer. Par exemple, vous pouvez parler de conseils pour gérer les difficultés cognitives liées à la chimiothérapie, ou de la façon de mobiliser vos proches pour vous soutenir pendant le traitement. Le choix du sujet vous appartient et votre témoignage peut tenir sur une seule page.

Avant de commencer à écrire, envoyez-nous une brève description de votre idée d'histoire à [cbc.ca](mailto:cbcn@cbc.ca) et nous vous fournirons des conseils d'écriture plus précis. Vous souhaitez partager votre histoire, mais vous ne savez pas par où commencer ? Utilisez notre modèle de soumission et nous nous chargerons de la mise en page.

La communauté des personnes atteintes de cancer du sein aura hâte de lire votre histoire !

## Découvrez nos ressources

Trouver des informations fiables sur le cancer du sein peut être complexe. Nous avons créé diverses ressources pour vous aider à mieux comprendre votre diagnostic. Ces ressources sont disponibles sur notre site web.

**Explorez nos ressources!**



## Inscrivez-vous à notre bulletin

Échanges RCCS est notre bulletin électronique mensuel dans lequel vous trouverez des mises à jour sur nos travaux, nos activités éducatives et nos ressources. Nous offrons également des mises à jour sur le cancer du sein métastatique avec mBC Connected, et Clinical Trials Connected vous tient au courant des dernières recherches et essais de recrutement. mBC Connected et CTC sont disponible en anglais seulement.

**Inscrivez-vous dès maintenant!**



## Appuyez-nous

Personne ne devrait affronter le cancer du sein seul(e). Vos dons permettent d'offrir aux patientes et patients des services d'appui vers lesquels ils peuvent se tourner pour obtenir de l'information de qualité, pour s'instruire et pour recevoir du soutien.

**Appuyez-nous dès maintenant!**



[@theCBCN](#)



[@CBCNetwork](#)



[cbcnc.ca](#)



[cbcnc@cbcnc.ca](#)

**Connectez-vous avec nous!**