

# Guides de promotion et de défense des droits : Dépistage génomique



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

Au lieu de traiter un cancer en fonction de son emplacement dans le corps, la recherche et la médecine se concentrent maintenant sur des traitements individualisés basés sur la **génomique**, c'est-à-dire l'analyse de l'ADN, ainsi les facteurs environnementaux et ceux liés au style de vie. On appelle cela de la **médecine de précision** ou de la **médecine personnalisée**. Tandis que la **génétique** se concentre sur la fonction des **gènes en particulier**, la **génomique** essaie de comprendre comment les **gènes dans leur ensemble** influencent l'organisme.

Le **dépistage génomique**, encore appelé profilage génomique, constitue un aspect important de la médecine de précision, car il permet de rechercher des **biomarqueurs** qui peuvent fournir des informations à propos des tumeurs. Les biomarqueurs sont des molécules biologiques qui se trouvent dans le sang, les tissus ou d'autres liquides organiques. Ils indiquent les processus normaux et anormaux, ainsi que le statut des maladies. Le dépistage génomique permet d'évaluer les risques d'effets secondaires des traitements et de déterminer le traitement le mieux adapté à un patient plutôt que de lui administrer un traitement standardisé basé sur l'emplacement de la tumeur.

Le dépistage génomique permet également d'identifier les modifications au niveau de l'ADN qui peuvent entraîner une évolution du cancer, comme la croissance de la tumeur, le degré d'agressivité ou la propagation à d'autres parties du corps. Enfin, les résultats des tests génomiques peuvent aider à trouver des [essais cliniques](#) pour les patients.

## En quoi consiste le dépistage génomique?

Contrairement au dépistage génétique où les individus doivent se faire tester, le dépistage génomique analyse la tumeur. Les tests génomiques fournissent un aperçu de la composition moléculaire d'une tumeur à un instant donné; les résultats des tests génomiques évoluent donc à mesure que la tumeur évolue.

Pour réaliser un test génomique, on prélève un échantillon de cellules cancéreuses lors d'une intervention chirurgicale ou en faisant une biopsie. L'échantillon est ensuite envoyé à un laboratoire qui recherche des biomarqueurs spécifiques et crée un rapport à partir des résultats obtenus. Ce sont ces résultats qui vous permettent, à votre médecin et à vous, de décider des traitements appropriés. Les tests génomiques peuvent également être utilisés à d'autres fins, par exemple, pour établir un pronostic ou évaluer la réponse d'un patient à un traitement.

## Cancer du sein, traitements et dépistage génomique

Il existe deux types de tests génomiques : les tests multigéniques et les tests de profilage génomique complet (séquençage de nouvelle génération ou NGS). Les tests multigéniques permettent de rechercher des gènes bien précis tandis que les tests de profilage génomique complet permettent de rechercher l'ensemble des génomes. Par exemple, les tests de profilage génomique complet de la **Foundation Medicine** fournissent aux médecins des informations sur des biomarqueurs et des mutations génomiques d'intérêt clinique qui leur permettent de choisir des traitements, des immunothérapies et des essais cliniques ciblés pour leurs patients. Pour le moment, ces tests ne sont pas remboursés au Canada.

Nous vous présentons ci-dessous un certain nombre de tests multigéniques ciblés utilisés pour les personnes atteintes de cancer du sein au Canada.

### ***Oncotype DX***

Il existe deux types de tests Oncotype DX. Le test Oncotype DX Breast Recurrence Score est destiné aux personnes atteintes d'un cancer du sein au stade précoce à récepteurs hormonaux positifs et HER2 négatif. Il permet d'analyser l'activité de 21 gènes et de prédire les risques de croissance de la tumeur et la

réponse de la patiente au traitement. Il fournit également des informations sur le risque de récurrence et permet d'établir la pertinence d'un traitement de chimiothérapie. Le test Oncotype DX Breast DCIS Score est destiné aux personnes atteintes d'un cancer canalaire *in situ* (CCIS). Il fournit des informations sur le risque de récurrence du cancer et le risque de développer un autre cancer dans le même sein, et permet d'établir la pertinence d'un traitement de chimiothérapie.<sup>[1]</sup>

Les tests Oncotype DX sont les tests génomiques les plus utilisés au Canada. Ils sont pris en charge dans toutes les provinces pour les personnes atteintes d'un cancer du sein précoce sans envahissement ganglionnaire et, dans certaines régions, pour les personnes atteintes d'un cancer du sein avec envahissement ganglionnaire sur la base de certains critères.

## ***Prosigna Breast Cancer Prognostic Gene Signature Assay***

Le test Prosigna Breast Cancer Prognostic Gene Signature Assay est destiné aux personnes atteintes d'un cancer de stade précoce à récepteurs hormonaux positifs s'étant propagé jusqu'à trois ganglions lymphatiques maximums. Il permet d'analyser l'activité de 50 gènes et de prédire le risque de récurrence à distance dans les 10 ans suivant le diagnostic et dans les 5 ans suivant l'hormonothérapie chez les femmes postménopausées. Il calcule la cote de risque de récurrence (faible ou élevée), ce qui peut être utile pour décider de la durée du traitement d'hormonothérapie (p. ex. tamoxifène).<sup>[2]</sup>

Le test Prosigna n'est pour l'instant remboursé qu'en Alberta, en Colombie-Britannique et en Ontario.

## ***EndoPredict***

Le test EndoPredict est destiné aux personnes atteintes d'un cancer de stade précoce à récepteurs hormonaux positifs et HER2 négatif ne présentant pas d'envahissement ganglionnaire ou s'étant propagé jusqu'à trois ganglions lymphatiques maximum. Il permet d'analyser l'activité de 12 gènes et de prédire le risque de récurrence à distance. Il calcule la cote de risque de récurrence (faible ou élevée), ce qui peut être utile pour savoir si une chimiothérapie ou un autre traitement est nécessaire après l'intervention chirurgicale.<sup>[3]</sup>

L'Ontario est la seule province qui rembourse le test EndoPredict.

## ***MammaPrint***

Le test MammaPrint est destiné aux personnes atteintes d'un cancer aux stades I et II à récepteurs hormonaux positifs ou négatifs. Il permet d'analyser l'activité de 70 gènes et de prédire le risque de récurrence dans les 10 ans suivant le diagnostic. Il calcule la cote de risque de récurrence (faible ou élevée), ce qui peut être utile pour savoir si une chimiothérapie ou un autre traitement est nécessaire après l'intervention chirurgicale.<sup>[4]</sup>

Le test MammaPrint n'est pour l'instant pas remboursé au Canada, mais est actuellement à l'étape d'examen final à Santé Canada.

## **Quand faire un test génomique?**

Le test génomique peut être réalisé sur tout échantillon de tissu tumoral (biopsie ou résection). Il est conseillé de le faire le plus tôt possible afin de pouvoir bénéficier de toutes les options de traitement dès le départ. Toutefois, avant d'entreprendre quoi que ce soit, parlez-en à votre médecin pour savoir si le dépistage génomique est approprié dans votre cas.

[1] Oncotype DX Genomic Tests. Breastcancer.org. [https://www.breastcancer.org/symptoms/testing/types/oncotype\\_dx](https://www.breastcancer.org/symptoms/testing/types/oncotype_dx)

[2] Prosigna Breast Cancer Prognostic Gene Signature Assay. Breastcancer.org. <https://www.breastcancer.org/symptoms/testing/types/prosigna>

[3] EndoPredict Test. Breastcancer.org. <https://www.breastcancer.org/symptoms/testing/types/endopredict-test>

[4] MammaPrint Test. Breastcancer.org. <https://www.breastcancer.org/symptoms/testing/types/mammaprint>

# Défendez votre droit au dépistage génomique

La prise en charge des tests génomiques variant selon les provinces et les territoires, nous vous invitons à militer en faveur d'un accès plus équitable à ce type d'examen, en particulier si vous habitez dans une province ou un territoire qui ne les prend pas en charge. Vous trouverez ci-dessous des conseils pour faire entendre votre voix.

## Contactez votre député(e) provincial(e) ou territorial(e)

Selon l'endroit où vous vivez, vous pouvez contacter votre député(e) provincial(e) ou territorial(e) pour lui expliquer la situation dans laquelle vous vous trouvez et l'informer que vous n'avez pas accès à certains tests génomiques parce qu'ils ne sont pas remboursés par votre régime de soins de santé. Cela peut permettre également d'évaluer si la politique doit être changée afin que toute personne concernée par le cancer du sein ait la possibilité de se faire tester si nécessaire.

Pour trouver les [coordonnées de votre député\(e\)](#), vous aurez besoin de votre adresse. Lorsque vous lui écrivez, assurez-vous de bien lui expliquer l'importance que les résultats d'un test génomique auraient pour vous.

## Contactez votre ministère de la Santé

Le ministère de la Santé de votre province ou territoire est responsable des politiques en matière de santé. Vous pouvez les contacter pour leur faire part de vos préoccupations concernant l'accès au dépistage génomique. Votre député(e) provincial(e) ou territorial(e) peut également les contacter en votre nom. Cette fois encore, n'oubliez pas de bien leur expliquer l'importance que les résultats d'un dépistage génomique auraient pour vous. Pour savoir comment contacter votre ministère de la Santé, [cliquez ici](#).

Vous pouvez également contacter le ou la ministre fédéral(e) de la Santé et lui expliquer pourquoi cela vous préoccupe de ne pas avoir accès au dépistage génomique et pourquoi cet examen est important pour vous et les autres personnes concernées par le cancer du sein. Voici les coordonnées du ou de la ministre fédéral(e) de la Santé :

Ministre de la Santé  
Chambre des communes  
Ottawa (Ontario)K1A 0A6  
[hccminister.ministresc@canada.ca](mailto:hccminister.ministresc@canada.ca)

## Contactez votre assurance maladie complémentaire

Il se peut que les tests génomiques soient pris en charge par votre assurance maladie complémentaire si vous trouvez une clinique privée qui offre ce type d'examen. Pour le savoir, vérifiez votre couverture médicale ou appelez la compagnie directement. Vous trouverez [ici](#) une liste de questions que vous pouvez poser à votre assurance concernant votre couverture médicale ainsi que des questions à poser dans le cas où le dépistage génomique ne serait pas pris en charge. Si le dépistage génomique n'est pas pris en charge par votre assurance, vous pouvez en appeler de leur décision en suivant [cette procédure](#).

## Payez de votre poche

Si vous ne souhaitez pas contacter un élu, si vous n'avez pas d'assurance maladie complémentaire ou si celle-ci ne rembourse pas les tests de dépistage génomique, vous pouvez toujours décider de payer de votre poche. Il vous suffit d'aller sur le site officiel d'un des fabricants et d'acheter le test par vous-même. Assurez-vous de bien lire leurs conditions générales et de connaître ce qui est garanti et ce qui ne l'est pas avec les résultats. Avant d'acheter l'un de ces tests, il est également préférable d'en parler avec votre médecin afin de vous assurer que de choisir le test le mieux adapté à votre cas.