

Principales recommandations de prise en charge des femmes porteuses d'une mutation de *BRCA1* ou *BRCA2*

Les personnes porteuses d'une mutation des gènes *BRCA1* ou *BRCA2* présentent un risque élevé de développer un cancer du sein et/ou de l'ovaire au cours de leur vie.

I - PRISE EN CHARGE DU RISQUE MAMMAIRE

La surveillance mammaire

À partir de quand ?

Le **suivi clinique** mammaire est **biannuel** et doit débuter dès l'âge de **20 ans**. Le **suivi radiologique** mammaire débute dès l'âge de **30 ans**. Les cas justifiant d'un suivi radiologique plus précoce sont à discuter au cas par cas.

Comment ?

Le suivi radiologique consiste en la réalisation, sur **une période n'excédant pas 2 mois**, d'une **mammographie**, d'une **échographie** en cas de seins denses, et d'un examen par **IRM**. Idéalement, l'examen IRM doit être réalisé en premier, ce qui permet d'orienter le bilan standard en cas d'anomalie détectée.

Cette surveillance radiologique doit être réalisée à **un rythme annuel**.

Sur quelle durée ?

Dans l'état des connaissances actuelles, il n'y a pas de limitation dans le temps de ce suivi clinique. Il en est de même pour le dépistage par imagerie à l'exception des femmes ayant eu une mastectomie bilatérale, prophylactique ou non.

Par qui ?

- Il est important que la prise en charge soit **organisée, coordonnée et conduite par un médecin référent travaillant dans une équipe multidisciplinaire prenant en charge les formes héréditaires de cancer**.
- Concernant l'imagerie, il est important, dans la mesure du possible, que l'ensemble des examens (IRM, mammographie et échographie) soit réalisé dans **une même structure** et ce, année après année, afin de réaliser une synthèse de l'ensemble des examens et une comparaison optimale entre les vagues d'examens.

Ce qu'il faut savoir :

- La **mammographie reste indispensable** dans le suivi radiologique même en cas de forte densité mammaire. En effet, il existe un risque de faux négatif en IRM pour les lésions in situ dont certaines seront détectées par des calcifications à la mammographie. Tous les appareils de mammographie étant soumis à un contrôle qualité, l'irradiation est limitée à long terme.
- Lors du premier examen, l'IRM génère de 15 à 20 % de recommandations de suivi rapproché à 4-6 mois ou d'examens invasifs (ponctions ou biopsies). Ensuite, ce taux diminue de moitié pour rester stable. Il est important d'informer les femmes de ces données.

L'**alternative à la surveillance mammaire** est la **mastectomie prophylactique**. Son bénéfice est maximal si elle est réalisée avant 40 ans. L'indication de la mastectomie prophylactique est validée dans le cadre d'une réunion de concertation pluridisciplinaire spécifique.

La patiente doit être accompagnée de façon **pluridisciplinaire** dans la formulation de sa demande et dans sa décision finale. Elle doit bénéficier d'un **temps de réflexion**.

II - PRISE EN CHARGE DU RISQUE OVARIEN

- Une **échographie pelvienne** est réalisée annuellement à **partir de l'âge de 35 ans**.
- Compte tenu de l'incertitude de l'efficacité en termes de morbidité et mortalité de l'échographie pour le cancer de l'ovaire, **une annexectomie prophylactique est recommandée à partir de 40 ans** après validation pluridisciplinaire. L'âge de l'intervention peut être modulé en fonction du gène altéré, de l'histoire familiale et de la demande de la patiente. L'analyse histologique des trompes et des ovaires doit être complète afin de faire le diagnostic d'un cancer occulte, présent dans 5 % des cas.
- Un traitement hormonal de la ménopause peut être proposé à doses minimales et jusqu'à l'âge de 50 ans chez des femmes présentant une altération importante de la qualité de vie après chirurgie et n'ayant pas été atteintes de cancer du sein.

Comité d'oncogénétique de l'INCa : Pr Dominique Stoppa-Lyonnet, Pr Thierry Frébourg, Dr Catherine Bonaïti, Pr Dominique Bonneau, Pr Marc Delpech, Pr Jean-Pierre Lefranc, Dr Catherine Noguès, Pr Yann Parc, Pr Jean-Christophe Saurin, Dr Anne Tardivon, Pr François Thépot