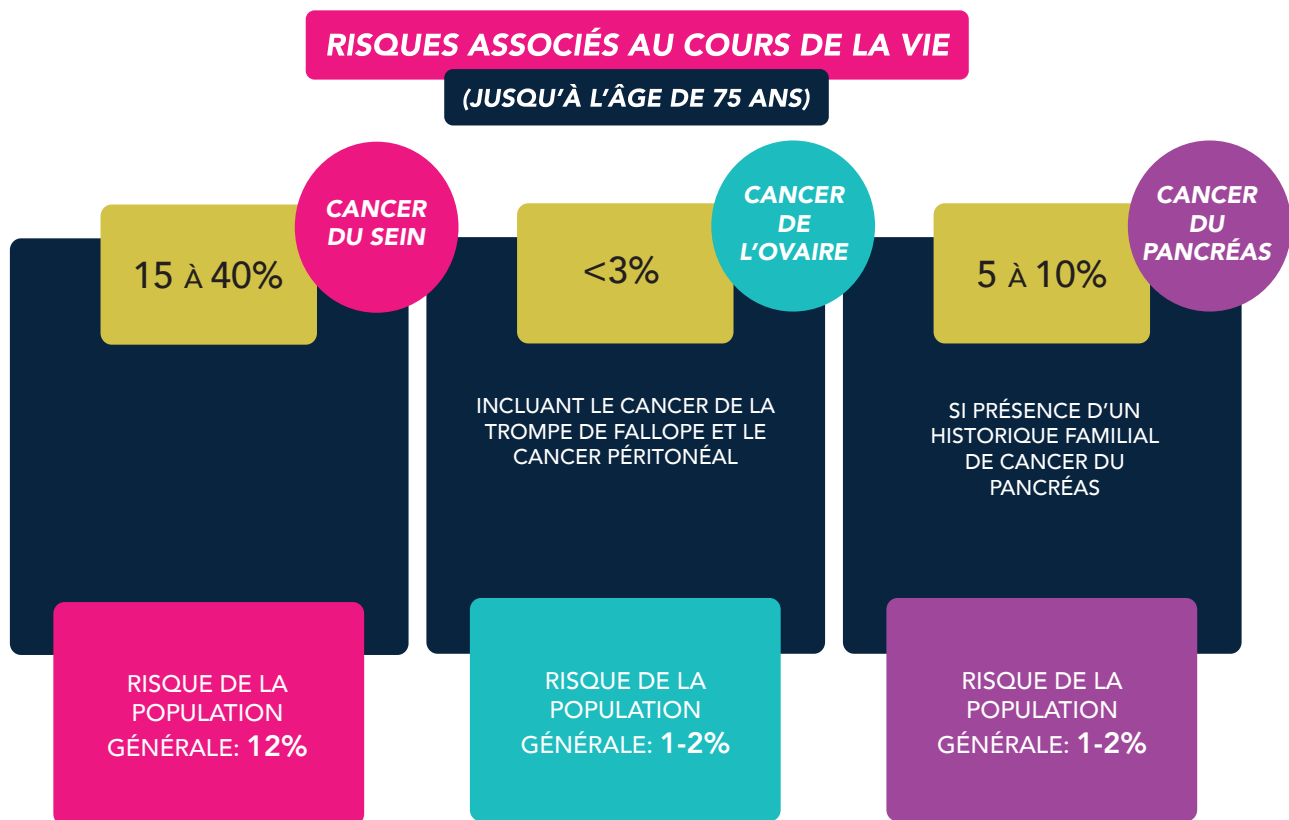




Les lignes directrices du National Comprehensive Cancer Network (NCCN) pour la prise en charge médicale des patients porteurs d'un variant pathogénique/probablement pathogénique ATM sont énumérées dans ce document.

Cette vue d'ensemble est fournie à titre informatif et ne constitue pas une recommandation individualisée. **Les options recommandées peuvent varier selon vos antécédents personnels et familiaux. L'accès à certaines options peut également varier d'un centre médical à un autre.** Les références spécifiques devraient être consultées pour plus de détails avant d'élaborer un plan de traitement.

De plus, les informations disponibles sur les gènes de prédisposition au cancer héréditaire sont en constante évolution et **il est recommandé de vérifier annuellement ces informations car les directives de prise en charge pourraient changer dans le futur.**



Références:

Daly M et coll. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic. Version 2.2021. November 20, 2020. <http://www.nccn.org>

Gatti R, Perlman S. Ataxia Telangiectasia. 1999 Mar 19 [Updated 2016 Oct 27]. In : Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA) : University of Washington, Seattle; 1993-2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26468>



**** Un dépistage génétique pour le gène ATM est suggéré pour le (la) conjoint(e) d'un individu porteur ATM afin d'évaluer le risque d'ataxie télangiectasique chez les enfants de ce couple.**

Lorsque les deux parents sont porteurs d'un variant pathogénique / probablement pathogénique ATM, leurs enfants ont un risque de 25% d'hériter des deux mutations ATM ce qui est associé à une maladie génétique rare nommée ataxie télangiectasique Cette maladie est associée avec un risque accru de cancer pédiatrique ainsi que des atteintes au niveau du système nerveux et du système immunitaire.

CANCER DU SEIN

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 40 ANS

OU PLUS TÔT SI PRÉSENCE D'ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DU SEIN AVANT L'ÂGE DE 30 ANS

- EXAMEN CLINIQUE DES SEINS PAR UN MÉDECIN TOUS LES 6 À 12 MOIS
- MAMMOGRAPHIE AVEC CONSIDÉRATION DE TOMOSYNTHÈSE TOUS LES 12 MOIS
- CONSIDÉRER L'IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) AVEC CONTRASTE DES SEINS TOUS LES 12 MOIS

40

75

À PARTIR DE 75 ANS

- LA PRISE EN CHARGE DEVRAIT ÊTRE DÉTERMINÉE SUR UNE BASE INDIVIDUELLE

CANCER DU SEIN

RÉDUCTION DES RISQUES

CHIRURGIE

CONCERNANT LE GÈNE ATM, LES ÉVIDENCES SONT ACTUELLEMENT INSUFFISANTES POUR RECOMMANDER UNE MASTECTOMIE PROPHYLACTIQUE BILATÉRALE (ABLATION DES SEINS AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER).

CETTE OPTION PEUT ÊTRE CONSIDÉRÉE SELON LES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX.



CANCER DE L'OVAIRE

DÉPISTAGE

LES ÉLÉMENTS DE PREUVE ACTUELS SONT INSUFFISANTS POUR ÉTABLIR DES DIRECTIVES SPÉCIFIQUES POUR LE DÉPISTAGE DU CANCER DE L'OVAIRE POSSIBLEMENT ASSOCIÉ AU GÈNE ATM.

- IL EST SUGGÉRÉ D'ADHÉRER AUX RECOMMANDATIONS POUR LA PRÉVENTION ET DÉPISTAGE S'ADRESSANT À LA POPULATION GÉNÉRALE.
- **POUR LES INDIVIDUS QUI ONT DES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DE L'OVAIRE** DES RECOMMANDATIONS DE DÉPISTAGE DEVRAIENT ÊTRE MISES EN PLACE À UN PLUS JEUNE ÂGE.
 - ◊ ENVISAGER UNE ÉCHOGRAPHIE TRANSVAGINALE ET UN DÉPISTAGE SANGUIN CA-125 TOUS LES 6 MOIS

RÉDUCTION DES RISQUES

CONCERNANT LE GÈNE ATM, LES ÉVIDENCES SONT ACTUELLEMENT INSUFFISANTES POUR RECOMMANDER UNE SALPINGO-OVARIETOMIE BILATÉRALE PROPHYLACTIQUE (ABLATION DES TROMPES DE FALLOPE ET DES OVAIRES AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER).

CETTE OPTION PEUT ÊTRE CONSIDÉRÉE SELON LES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX.

CANCER DU PANCRÉAS

DÉPISTAGE

ACTUELLEMENT, LE DÉPISTAGE DU CANCER DU PANCRÉAS N'EST PAS RECOMMANDÉ EN ABSENCE D'ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CANCER DU PANCRÉAS.

POUR LES INDIVIDUS PORTEURS D'UN VARIANT PATHOGÉNIQUE/PROBABLEMENT PATHOGÉNIQUE **AVEC ≥ 1 MEMBRE DE LA FAMILLE** (DU MÊME COTÉ) APPARENTÉ AU PREMIER DEGRÉ, (PARENT, ENFANT, FRÈRE OU SŒUR) OU DEUXIÈME DEGRÉ (GRAND-PARENT, ONCLE OU TANTE, NEVEU OU NIÈCE), ATTEINT D'UN CANCER DU PANCRÉAS:

À PARTIR DE 50 ANS

OU 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU PANCRÉAS DANS LA FAMILLE

- ENVISAGER LE DÉPISTAGE PAR CHOLANGIOPANCRÉATOGRAPHIE PAR IRM (CPIRM) ET/OU ÉCHO-ENDOSCOPIE À CHAQUE 12 MOIS DANS UN CENTRE AVEC EXPÉRIENCE, IDÉALEMENT AU SEIN DE PROTOCOLE DE RECHERCHE.