



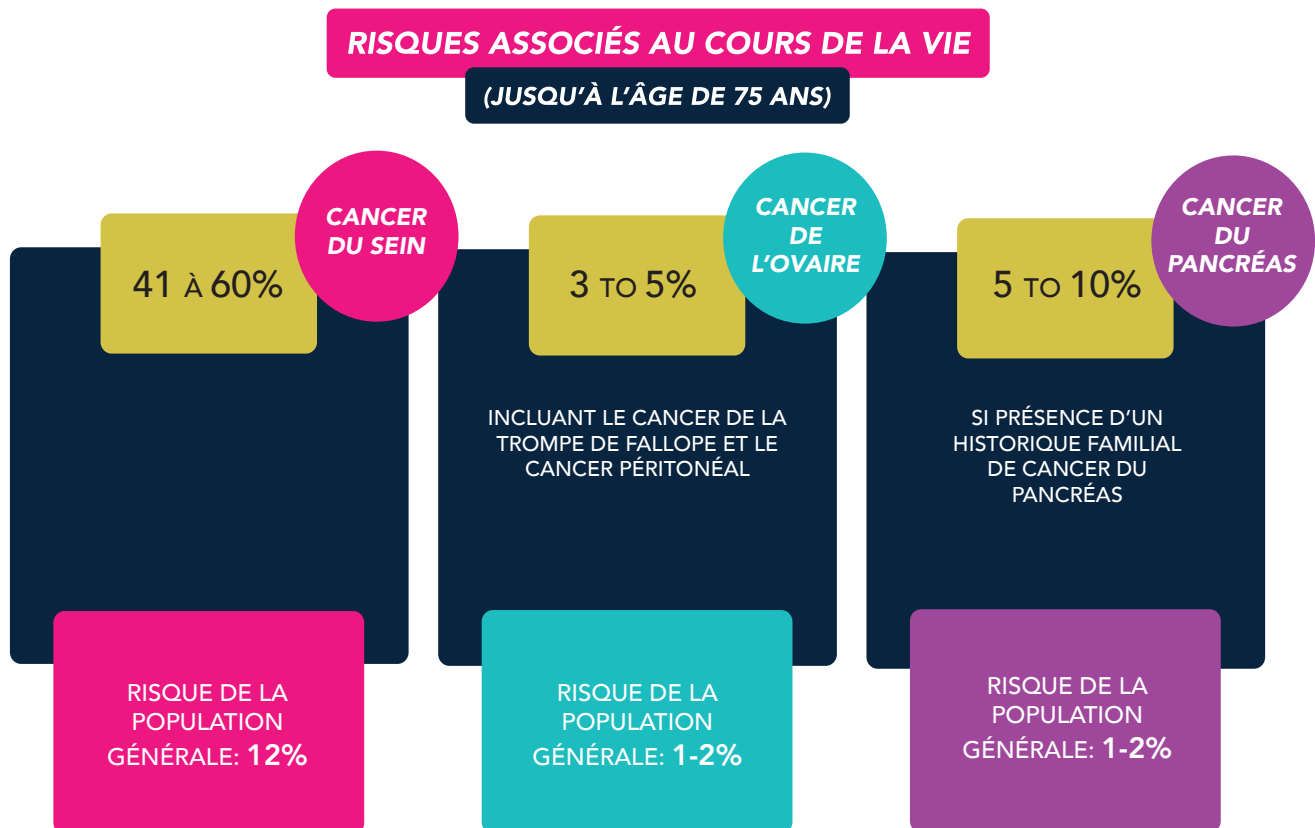
PALB2 FEMMES



Les lignes directrices du National Comprehensive Cancer Network (NCCN) pour la prise en charge médicale des patients porteurs d'un variant pathogénique/probablement pathogénique PALB2 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.**



AUTRES TYPES DE CANCER

Les données préliminaires suggèrent une possible augmentation du risque d'autres types de cancer. Cependant, des risques spécifiques n'ont pas été établis et des recherches supplémentaires sont nécessaires pour confirmer ces résultats.

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>

Antoniou AC et al. Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2. *N Engl J Med.* 2014;371:497-506.

Silvestri V, et al. Whole-exome sequencing and targeted gene sequencing provide insights into the role of PALB2 as a male breast cancer susceptibility gene. *Cancer.* 2017 Jan 1;123(2):210-218.



PALB2 FEMMES



**** Un dépistage génétique pour le gène PALB2 est suggéré pour le (la) conjoint(e) d'un individu porteur d'un variant pathogénique / probablement pathogénique PALB2 afin d'évaluer le risque d'anémie de Fanconi chez les enfants de ce couple.**

Lorsque les deux parents sont porteurs d'un variant pathogénique / probablement pathogénique PALB2, leurs enfants ont un risque de 25% d'hériter des deux mutations PALB2 ce qui est associé à une maladie génétique rare nommée l'anémie de Fanconi. Cette maladie est associée avec un risque accru de cancer pédiatrique ainsi que d'autres atteintes physiques.

CANCER DU SEIN

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 30 ANS

- MAMMOGRAPHIE AVEC CONSIDÉRATION DE TOMOSYNTÈSE TOUTS LES 12 MOIS
- CONSIDÉRER L'IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) AVEC CONTRASTE DES SEINS TOUTS LES 12 MOIS

30

75

À PARTIR DE 75 ANS

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

CANCER DU SEIN

RÉDUCTION DES RISQUES

CHIRURGIE

LA MASTECTOMIE PROPHYLACTIQUE BILATÉRALE, (ABLATION DES SEINS AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER), AVEC OU SANS RECONSTRUCTION, A DÉMONTRÉ JUSQU'À 90 % DE RÉDUCTION DU RISQUE DE DÉVELOPPER UN CANCER DU SEIN.



CANCER DE L'OVAIRE

DÉPISTAGE

IL N'Y A PAS DE DIRECTIVES SPÉCIFIQUES ACTUELLEMENT DISPONIBLES POUR LE DÉPISTAGE DU CANCER L'OVAIRE.

POUR LES INDIVIDUS QUI ONT DES ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX DE CE TYPE DE CANCER, DES RECOMMANDATIONS DE DÉPISTAGE PEUVENT ÊTRE CONSIDÉRÉES:

- UNE ÉCHOGRAPHIE TRANSVAGINALE ET UN DÉPISTAGE SANGUIN CA-125 TOUS LES 6 MOIS.

RÉDUCTION DES RISQUES

CONCERNANT LE GÈNE NBN, LES ÉVIDENCES SONT ACTUELLEMENT INSUFFISANTES POUR RECOMMANDER UNE SALPINGO-OVARIECTOMIE 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.