



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

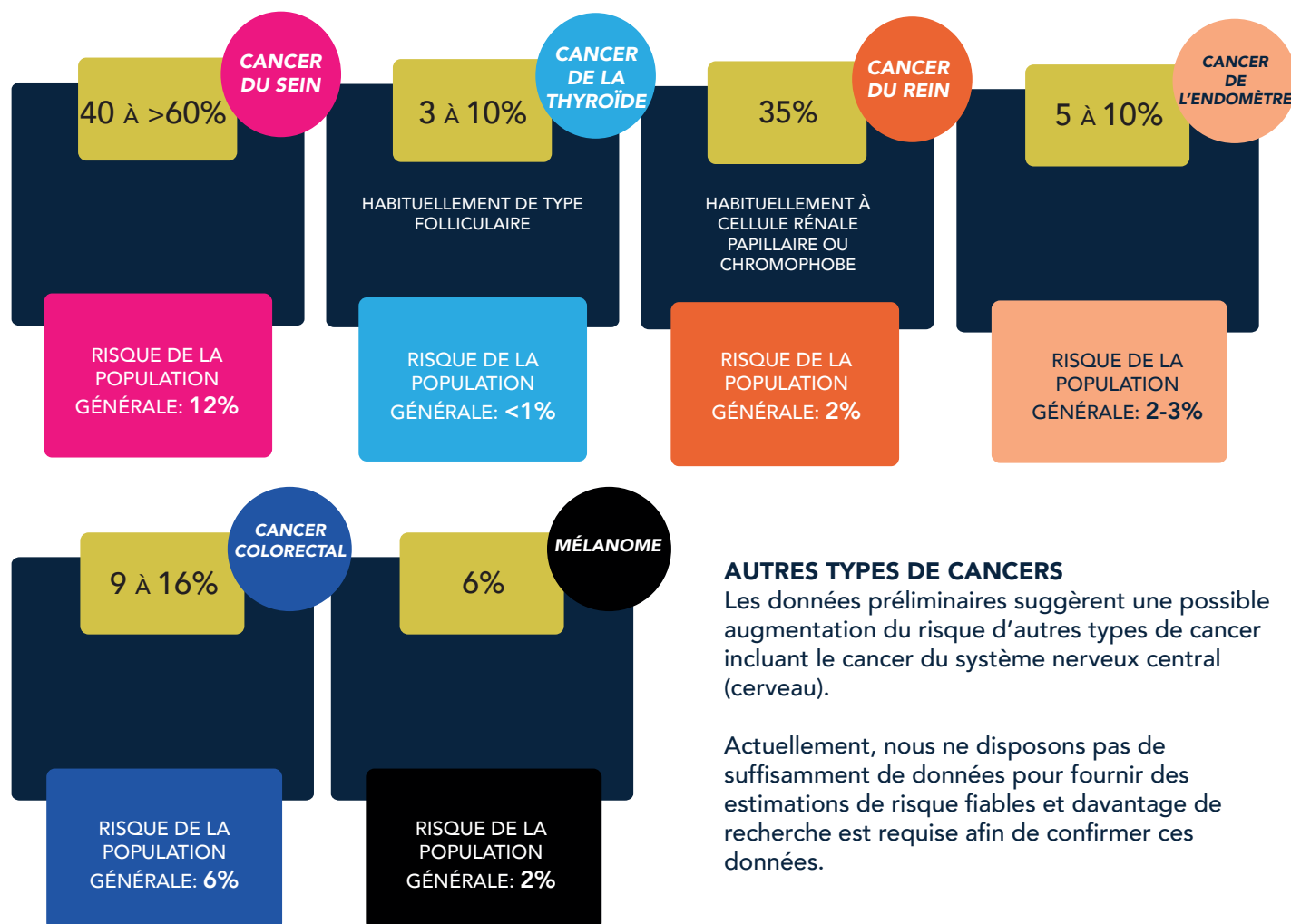
Cette vue d'ensemble est fournie à titre informatif et ne constitue pas une recommandation individualisée. **Les options recommandées peuvent varier selon vos antécédents personnels et familiaux. L'accès à certaines options peut également varier d'un centre médical à un autre.** Les références spécifiques 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.**

## RISQUES ASSOCIÉS AU COURS DE LA VIE

(JUSQU'À L'ÂGE DE 75 ANS)

Le Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN (STHP) est rare et inclut les syndromes de Cowden, de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, de Protée, de Proteus-like. Un individu porteur d'un variant pathogénique/probablement pathogénique dans le gène PTEN a un risque élevé de développer des tumeurs bénignes (nommée hamartomes) ainsi que certains cancers au cours de sa vie.





# PTEN FEMMES



## CANCER DU SEIN

## CANCER DE L'ENDOMÈTRE

### DÉPISTAGE

#### À PARTIR DE 18 ANS

- OBSERVATION DES SEINS
- SIGNALER RAPIDEMENT LES CHANGEMENTS À UN PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ

18

#### À PARTIR DE 25 ANS

- OU 5 À 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU SEIN DANS LA FAMILLE
- EXAMEN CLINIQUE DES SEINS PAR UN MÉDECIN TOUS LES 6 À 12 MOIS

25

#### À PARTIR DE 30-35 ANS

OU 5 À 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU SEIN DANS LA FAMILLE

- MAMMOGRAPHIE AVEC CONSIDÉRATION DE TOMOSYNTHÈSE **ET** IRM AVEC CONTRASTE DES SEINS TOUS LES 12 MOIS (EN ALTERNANT CES DEUX EXAMENS À TOUS LES 6 MOIS)

30

35

#### À PARTIR DE 75 ANS

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

75

#### À PARTIR DE 35 ANS

- ENVISAGER UN DÉPISTAGE PAR BIOPSIE DE L'ENDOMÈTRE TOUS LES 1-2 ANS

**NOTE: IL N'A PAS ÉTÉ DÉMONTRÉ QUE CES TESTS ÉTAIENT SUFFISAMMENT SENSIBLES OU SPÉCIFIQUES POUR LA DÉTECTION DU CANCER DE L'UTÉRUS.**

#### POUR LES FEMMES POST-MÉNOPAUSÉES:

- À LA DISCRÉTION DU MÉDECIN, ENVISAGER UNE ÉCHOGRAPHIE TRANSVAGINALE TOUS LES 12 MOIS  
◊ CE DÉPISTAGE N'EST PAS RECOMMANDÉ CHEZ LES FEMMES PRÉ-MÉNOPAUSÉE.

## CANCER DE LA THYROÏDE

## CANCER DU REIN

## CANCER COLORECTAL

## AUTRES TYPES DE CANCER

### DÉPISTAGE

#### À PARTIR DE 7 ANS

- ÉCHOGRAPHIE DE LA THYROÏDE À CHAQUE ANNÉE.

7

#### À PARTIR DE 18 ANS

OU 5 ANS AVANT LE PLUS JEUNE DIAGNOSTIC DE CANCER DANS LA FAMILLE.

- UN EXAMEN PHYSIQUE COMPLET, AVEC UNE ATTENTION PARTICULIÈRE À LA THYROÏDE ET LA PEAU À TOUS LES ANS.

18

35

40

#### À PARTIR DE 35 ANS

OU 5 À 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER COLORECTAL DANS LA FAMILLE.

- COLONOSCOPIE À CHAQUE 5 ANS OU PLUS FRÉQUEMMENT SELON LES SYMPTÔMES OU PRÉSENCE DE POLYPES.

#### À PARTIR DE 40 ANS

- ENVISAGER UNE ÉCHOGRAPHIE RÉNALE TOUS LES 1-2 ANS



## 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'ENDOMÈTRE

### DÉPISTAGE

SIGNALER RAPIDEMENT À VOTRE PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ TOUT SAIGNEMENT ANORMAL OU SAIGNEMENT POST-MÉNOPAUSE.

- L'ÉVALUATION DE SAIGNEMENT DEVRAIT INCLURE UNE BIOPSIE DE L'ENDOMÈTRE.

### RÉDUCTION DES RISQUES

#### CHIRURGIE

ENVISAGER L'OPTION DE L'HYSTÉRECTOMIE PROPHYLACTIQUE (ABLATION DE L'UTÉRUS AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER) APRÈS QUE LA FEMME AIT EU SES ENFANTS.

**NOTE:** L'OVARIECTOMIE (ABLATION DES OVAIRES) N'EST PAS INDIQUÉE POUR LE STHP MAIS PEUT ÊTRE INDIQUÉE POUR D'AUTRES RAISONS.



## MÉLANOME

### DÉPISTAGE

- CONSIDÉRER UNE ÉVALUATION COMPLÈTE DE LA PEAU ET DES YEUX PAR UN DERMATOLOGUE.

### RÉDUCTION DU RISQUE

- IL EST RECOMMANDÉ DE LIMITER L'EXPOSITION AUX RAYONS UV EN ÉVITANT UNE EXPOSITION EXCESSIVE AU SOLEIL, EN PORTANT UN CHAPEAU, DES LUNETTES DE SOLEIL ET DE LONGS VÊTEMENTS DE PROTECTION, EN APPLIQUANT UN ÉCRAN SOLAIRE AVEC UN FPS ÉGAL OU SUPÉRIEUR À 30, EN ÉVITANT LES LITS DE BRONZAGE ET LES LAMPES SOLAIRES.
- TOUT GRAIN DE BEAUTÉ INHABITUEL OU CHANGEANT DOIT ÊTRE SIGNALÉ À VOTRE PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ.

## AUTRES TYPES DE CANCER

### DÉPISTAGE

ENVISAGER UNE ÉVALUATION PSYCHOMOTRICE CHEZ LES ENFANTS ET UN IRM DU CERVEAU SI PRÉSENCE DE SYMPTÔMES.

#### 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>

Eng C. PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. 2001 Nov 29 [Updated 2016 Jun 2]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1488/>