



TP53 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 TP53 sont énumérées dans ce document.

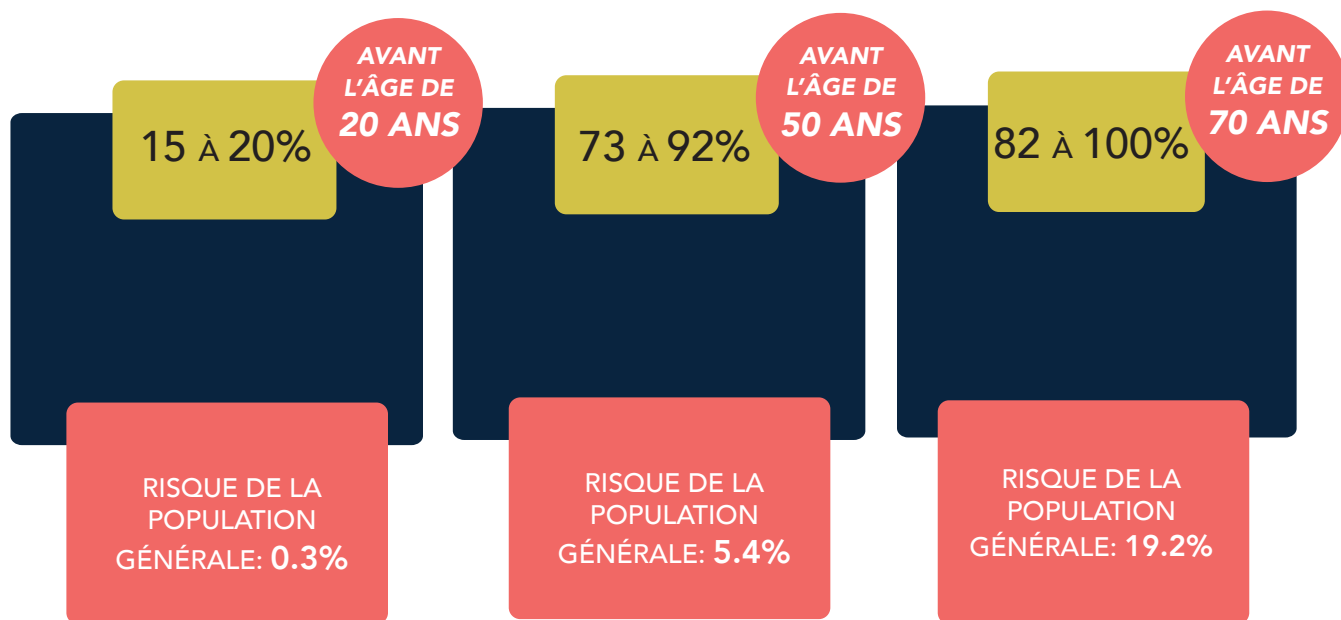
Cette vue d'ensemble est fournie à titre informatif et ne constitue pas une recommandation individualisée. **Les options recommandées peuvent varier selon vos antécédents personnels et familiaux. L'accès à certaines options peut également varier d'un centre médical à un autre.** Les références spécifiques 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 Li-Fraumeni est rare. Un individu porteur d'un variant pathogénique/probablement pathogénique dans le gène TP53 a un risque élevé de développer un cancer au cours de sa vie, incluant des cancers pédiatriques (chez l'enfant).



RISQUE D'ÊTRE ATTEINT D'UN 2^{ÈME} CANCER AU COURS DES 10 ANNÉES SUIVANT LE PREMIER DIAGNOSTIC : 50%.

CANCERS LES PLUS FRÉQUENTS:

- CANCER DU SEIN
- CANCER DU SYSTÈME NERVEUX CENTRAL (CERVEAU)
- SARCOMES (CANCER DES TISSUS MOUS ET DES OS)
- CARCINOME ADRÉNO-CORTICAL (GLANDES SURRÉNALES)

AUTRES TYPES DE CANCER ASSOCIÉS:

- CANCER DE L'OVAIRE
- CANCER DE L'UTÉRUS
- CANCER COLORECTAL
- CANCER DE L'ESTOMAC (GASTRIQUE)
- CANCER DU PANCRÉAS
- CANCER DU POUMON (BRONCHIOALVÉOLAIRE)
- LEUCÉMIE



ÉTANT DONNÉ LA COMPLEXITÉ DE LA PRISE EN CHARGE DES INDIVIDUS ATTEINT DU SYNDROME DE LI FRAUMENI, IL EST PRÉFÉRABLE QUE LE SUIVI SOIT FAIT DANS UN CENTRE AYANT UNE EXPERTISE AVEC CE SYNDROME.

LA RADIOTHÉRAPIE DEVRAIT ÊTRE ÉVITÉE SI POSSIBLE. LES EXAMENS RADIOLOGIQUES DEVRAIENT ÊTRE MINIMISÉS.

CANCER DU SEIN

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 18 ANS

- OBSERVATION DES SEINS

◇ SIGNALER RAPIDEMENT LES CHANGEMENTS À UN PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ

18

À PARTIR DE 20 ANS

- EXAMEN CLINIQUE DES SEINS PAR UN MÉDECIN TOUS LES 6 À 12 MOIS

- IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) AVEC CONTRASTE DES SEINS TOUS LES 12 MOIS **OU** (SEULEMENT SI L'IRM N'EST PAS DISPONIBLE) MAMMOGRAPHIE AVEC CONSIDÉRATION DE TOMOSYNTHÈSE.

20

30

À PARTIR DE 30 ANS

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

75

À PARTIR DE 75 ANS

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

AUTRES TYPES DE CANCER

DÉPISTAGE

À PARTIR DE LA NAISSANCE

- UN EXAMEN PHYSIQUE COMPLET, INCLUANT UNE ÉVALUATION NEUROLOGIQUE À CHAQUE 3 À 4 MOIS JUSQU'À L'ÂGE DE 18 ANS
- IRM DU CORPS ENTIER IRM DU CERVEAU (EN MÊME TEMPS QUE L'IRM DU CORPS ENTIER OU SÉPARÉMENT) À CHAQUE ANNÉE
- ANALYSES SANGUINES (FORMULE SANGUINE COMPLÈTE, TAUX DE SÉDIMENTATION ÉRYTHROCYTAIRE ET LACTATE DÉSHYDROGÉNASE) À CHAQUE 4 MOIS.

18

À PARTIR DE 18 ANS

- EXAMEN DERMATOLOGIQUE À CHAQUE ANNÉE
- UN EXAMEN PHYSIQUE COMPLET, INCLUANT UNE ÉVALUATION NEUROLOGIQUE À CHAQUE 6 À 12 MOIS

25

À PARTIR DE 25 ANS

- COLONOSCOPIE ET ENDOSCOPIE SUPÉRIEURE À CHAQUE 2 À 5 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 UNE RÉDUCTION JUSQU'À 90 % DU RISQUE DE DÉVELOPPER UN CANCER DU SEIN.

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.

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>

Schneider K, Zelle K, Nichols KE, et al. Li-Fraumeni Syndrome. 1999 Jan 19 [Updated 2013 Apr 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1311/>