

Description d’une cohorte de femmes en attente de consultation en oncogénétique au Centre des maladies du sein (CMS) du CHU de Québec



Miray Fanous^{1,2}, Flora Chen^{1,2}, Jude Emmanuel Cléophat^{1,2}, Claire Brousseau^{2,3}, Claudia Côté², Karine Bouchard^{2,3}, Josée Rhéaume³, Christine Desbiens^{2,3}, Jocelyne Chiquette^{2,3}, Michel Dorval^{1,2,3} pour le Centre Rose

1. Faculté de pharmacie de l’Université Laval; 2. Centre de recherche du CHU de Québec, Axe Oncologie; 3. Centre des maladies du sein du CHU de Québec

Financement : Fonds d’Enseignement et de Recherche de la Faculté de Pharmacie de l’Université Laval; Fondation du CHU de Québec-Université Laval; Fondation du cancer du sein du Québec

Problématique

Depuis 2007, le Centre des maladies du sein (CMS) du CHU de Québec est confronté à une demande croissante de consultations en oncogénétique dans un contexte de ressources limitées.

Dans les circonstances actuelles, les femmes atteintes de cancer du sein et celles provenant de familles dans lesquelles une mutation délétère a déjà été identifiée sont vues de façon prioritaire en oncogénétique (i.e. décision thérapeutique, santé précaire).

Si aucun changement n’est apporté dans l’évaluation des demandes ou dans l’organisation du service d’oncogénétique, plusieurs des 1300 personnes en attente pourraient ne jamais avoir accès à une consultation en oncogénétique.

Critères de référence en oncogénétique	Bénéfices potentiels du test génétique
- Un nombre élevé d’apparenté(e)s atteint(e)s de cancer du sein sur plus d’une génération - Un jeune âge au diagnostic de cancer du sein - Un diagnostic de cancer du sein chez l’homme - Un diagnostic de cancer de l’ovaire - La présence d’une mutation génétique connue dans la famille - L’appartenance à certains groupes ethniques (ex: ascendance juive Ashkenaze) - Cancer du sein triple négatif	- Informar les patients sur leurs risques de cancer - Ajuster les recommandations de suivi (dépistage accru, chirurgies préventives, pharmacoprévention) - Identifier les patients indiqués pour certaines thérapies ciblées (ex: Olaparib pour les porteuses BRCA) - Améliorer la prise de décision - Réduire morbidité et mortalité

Objectifs

Déterminer, parmi les demandes de consultation au service d’oncogénétique du CMS **provenant de femmes non atteintes et sans mutation familiale identifiée**, la proportion de celles qui sont indiquées en fonction des caractéristiques de la personne référée (« cas index »).

Estimer les risques de cancer du sein et de l’ovaire chez les femmes non atteintes et sans mutation familiale identifiée en attente de consultation.

Décrire les caractéristiques des demandes de consultation en oncogénétique des femmes non atteintes et sans mutation familiale identifiée.

Méthodes

Population :

- Femmes non atteintes de cancer et sans mutation familiale identifiée
- Sur la liste d’attente de la clinique d’oncogénétique du CMS en date du 26 juin 2017
- Ayant complété leur questionnaire d’histoire familiale (QHF)
- Identifiées à partir de Clinibase

Sources de données :

- Dossier médical
- Dossier génétique

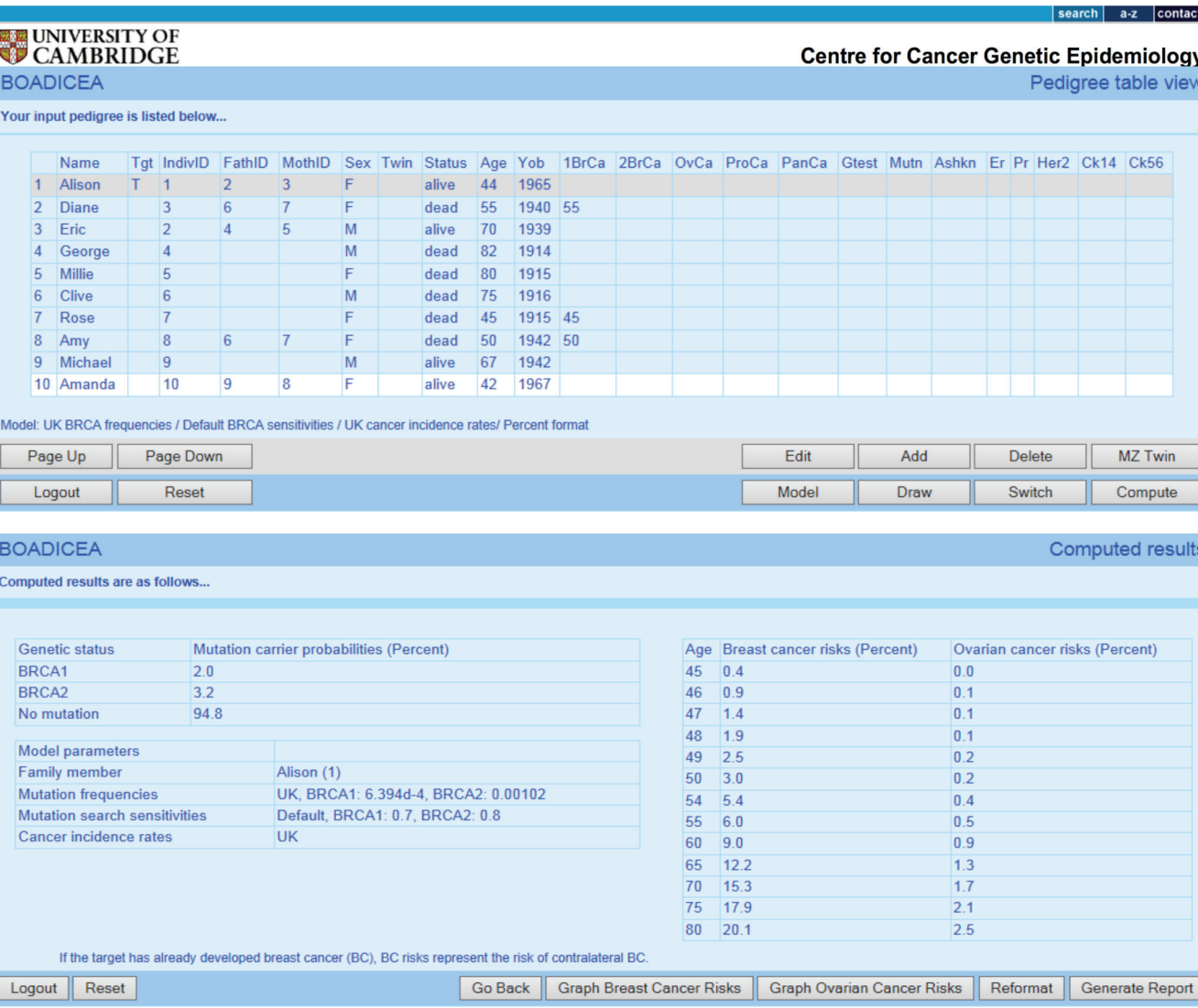
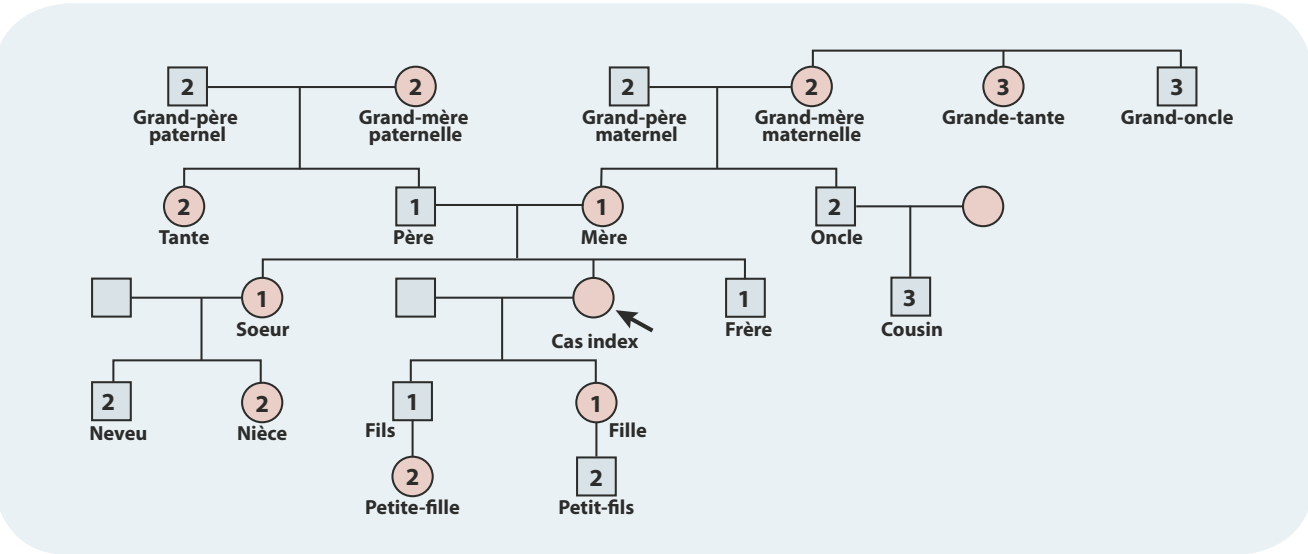
Variables :

- Histoire familiale de cancer (côté paternel et maternel sur 3 générations)
- Risque d’être porteur d’une mutation prédisposant au cancer du sein/ovaire (*BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2*, *ATM*, *CHEK2*). **Pour que le test génétique soit indiqué, ce risque doit être > 10%**
- Risques à vie de cancer du sein et de cancer de l’ovaire
- Caractéristiques socio-démographiques

Analyses :

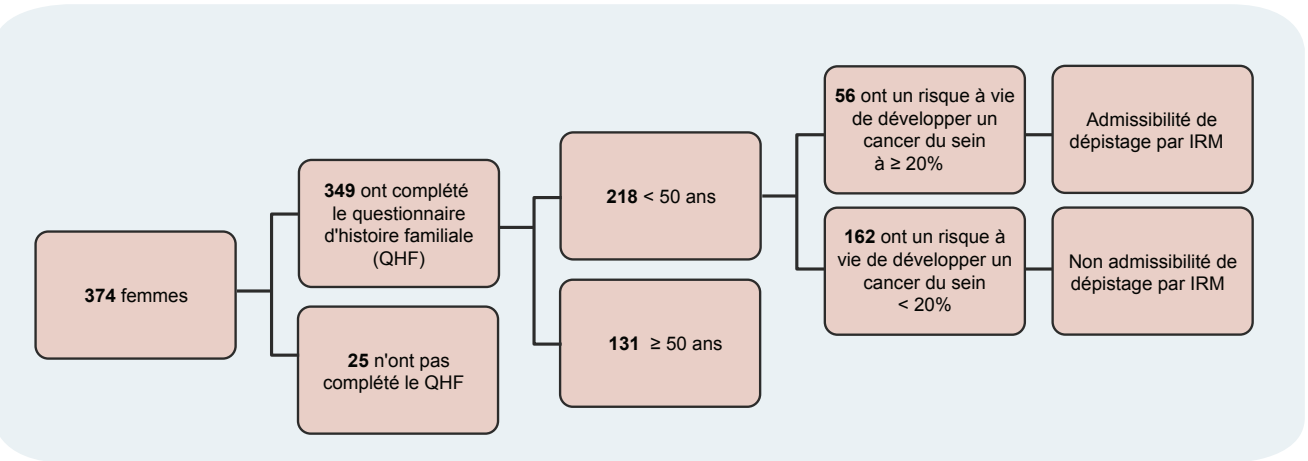
- Calcul des risques à l’aide du modèle BOADICEA (Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm)
- Statistiques descriptives, Chi-carré, test exact de Fisher, test de Wilcoxon, courbes de risque
- Logiciel SAS

Arbre généalogique illustrant les degrés d’apparentement des membres de la famille d’une personne référée en oncogénétique



Résultats

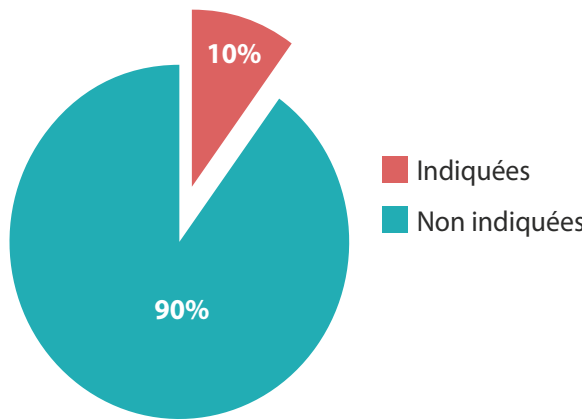
Répartition des demandes de consultation par des femmes non atteintes et sans mutation familiale identifiée (Clinibase)



Caractéristiques des délais d’attente

	Min - Max (jours)	Médiane (jours)
Délai d’attente total	112 - 2158	1367
Délai entre l’envoi et la réception du QHF	0 - 1482	141
Délai depuis la réception du QHF	56 - 2680	570

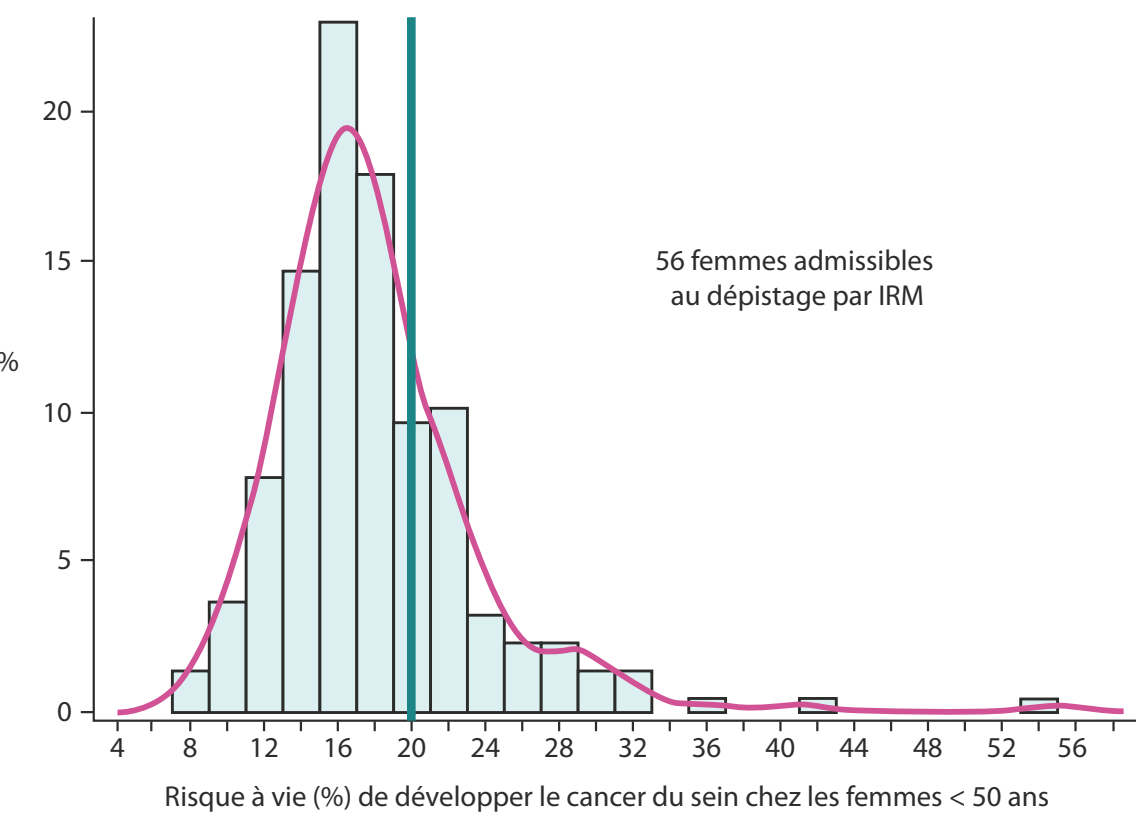
Proportion des demandes de consultation indiquées vs non-indiquées (n = 349)



Caractéristiques personnelles et familiales des femmes en attente de consultation en fonction de l’indication du test

	Risque d’être porteur >10% n (%)	Risque d’être porteur ≤ 10% n (%)	p
Âge			0,10
20-29	1 (3)	22 (7)	
30-39	14 (40)	78 (25)	
40-49	12 (34)	91 (29)	
50-59	3 (9)	82 (26)	
≥ 60	5 (14)	41 (13)	
Moy. ± ET	44,3 ± 10,8	46,1 ± 11,4	0,32
Cancers du sein dans la famille avant 50 ans			0,001
0	2 (6)	62 (20)	
1	10 (29)	131 (42)	
2-3	13 (37)	92 (29)	
≥ 4	10 (29)	29 (9)	
Cancers du sein masculins dans la famille			1,00
0	33 (94)	297 (95)	
1	2 (6)	17 (5)	
Cancers de l’ovaire dans la famille			0,001
0	19 (54)	236 (75)	
1	10 (29)	66 (21)	
≥ 2	6 (17)	12 (4)	
Cancers (tous sites) avant 50 ans dans la famille			< 0,001
0	0 (0)	57 (18)	
1	8 (23)	116 (37)	
2-3	15 (43)	108 (34)	
≥ 4	12 (34)	33 (11)	

Risque à vie (%) de développer le cancer du sein chez les femmes < 50 ans (n = 218)



Conclusions

Une majorité des demandes de consultation en oncogénétique provenant de femmes non atteintes et sans mutation familiale identifiée ne rencontrent pas les critères d’indication pour un test génétique.

Néanmoins, une proportion significative de ces femmes en attente pourrait bénéficier d’une évaluation de leurs risques de cancer qui leur permettrait éventuellement d’avoir accès à un suivi adapté.

L’estimation du risque de cancer du sein dans cette population permettrait notamment une meilleure utilisation des ressources d’IRM.

Une meilleure connaissance des indications de test génétique en première ligne pourrait contribuer à alléger les listes d’attente en oncogénétique.

Cette étude est la première étape d’un projet plus vaste qui vise la production d’un algorithme décisionnel et d’une ordonnance collective pour la gestion des références et le traitement standardisé des demandes de consultation en oncogénétique au CMS.

RÉSEAU
ROSE

