

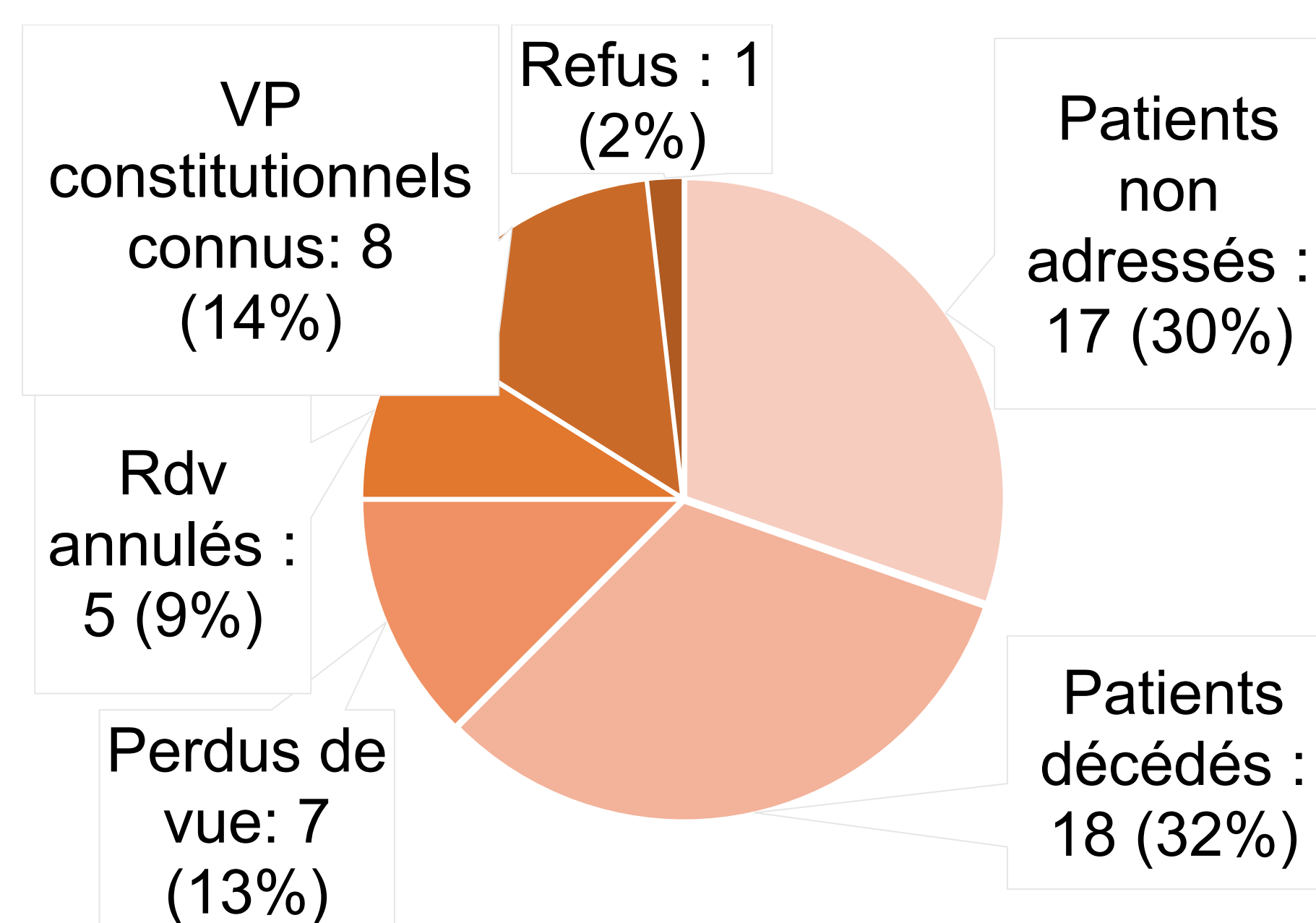


A01 Mise en évidence sur un panel tumoral d'un variant pathogène (VP) pouvant être constitutionnel : intérêt pour la prévention personnalisée et familiale de l'orientation des patients en consultation d'oncogénétique (OG) . Retour d'expérience d'un CLCC

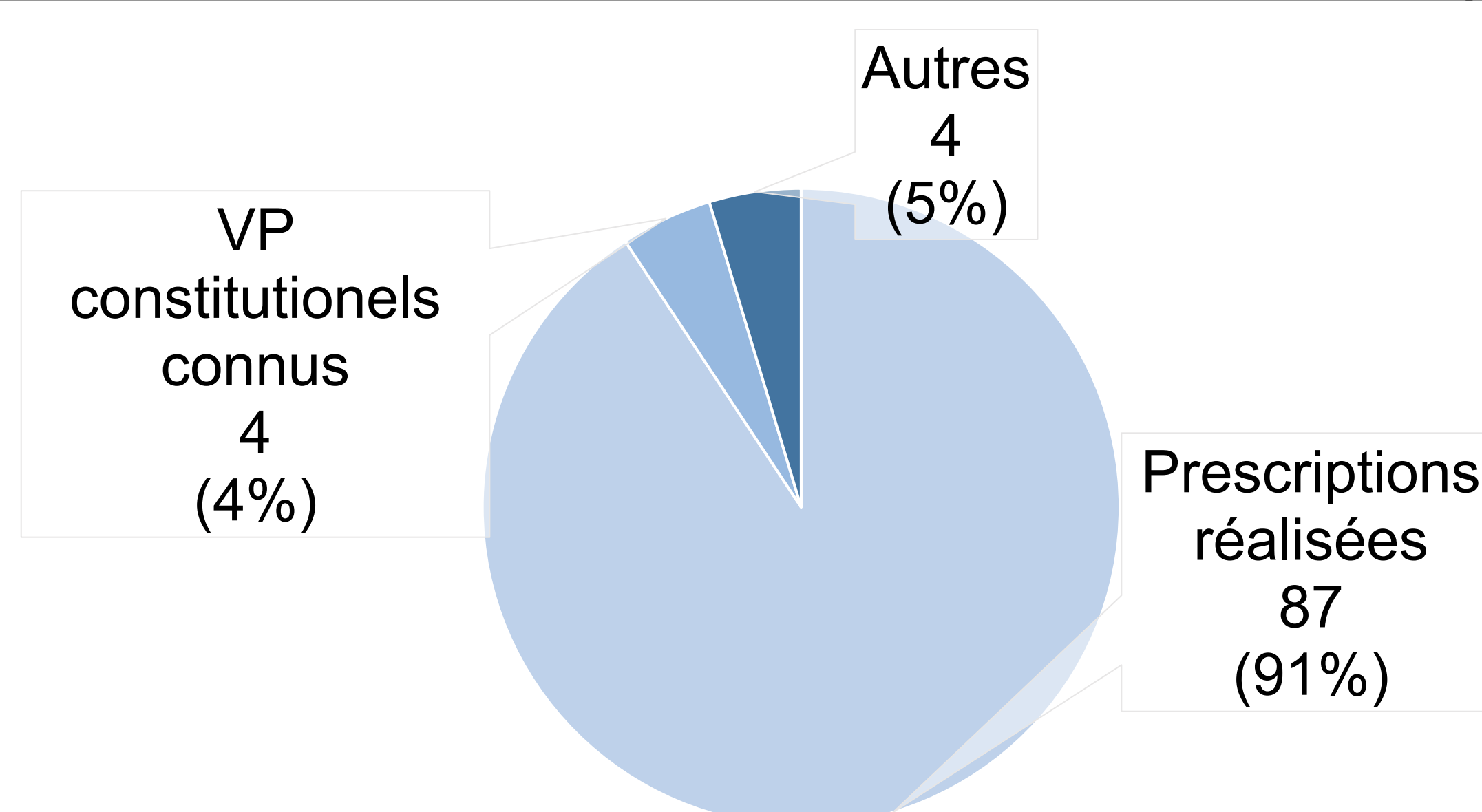
Doriane Livon, Jessica Moretta, Laetitia Rabayrol, Geoffrey Bertolone, Rémi Mounier, Cornel Popovici, Julie Robbe, Anne-Sophie Alary, Violaine Bourdon, Tetsuro Noguchi, Audrey Remenieras, Anthony Gonçalves, Hagay Sobol, Catherine Noguès

Institut Paoli-Calmettes, 232, Boulevard Sainte-Marguerite, 13009 Marseille, France
Aix-Marseille Université, IRD, SESSTIM, Inserm, 13009 Marseille, France

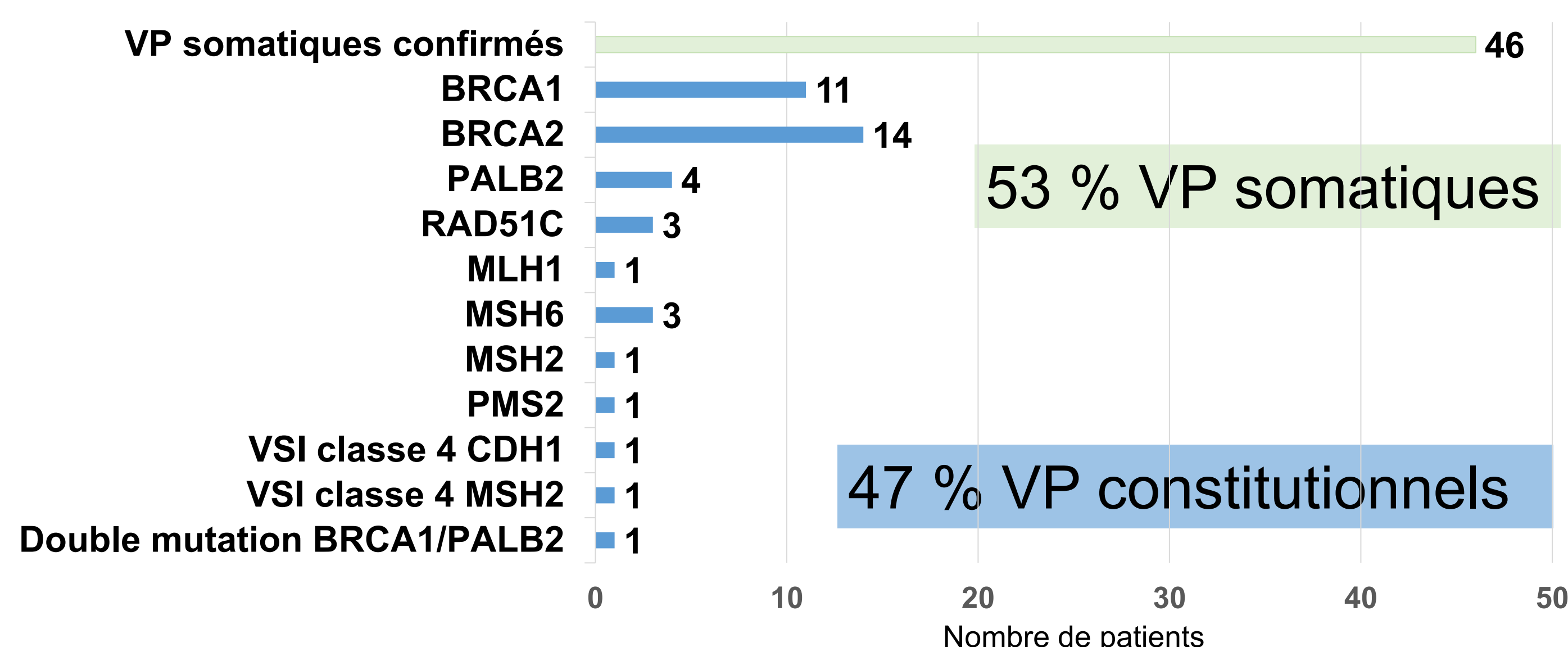
Consultations OG non réalisées



Consultations OG réalisées chez cas index (95)



- Tests ciblés: 82
- Panels constitutionnels : 9 (dont 3 après analyse ciblée)



- origine somatique confirmée dans 53% des cas
- origine germinale retrouvée dans 47% des cas

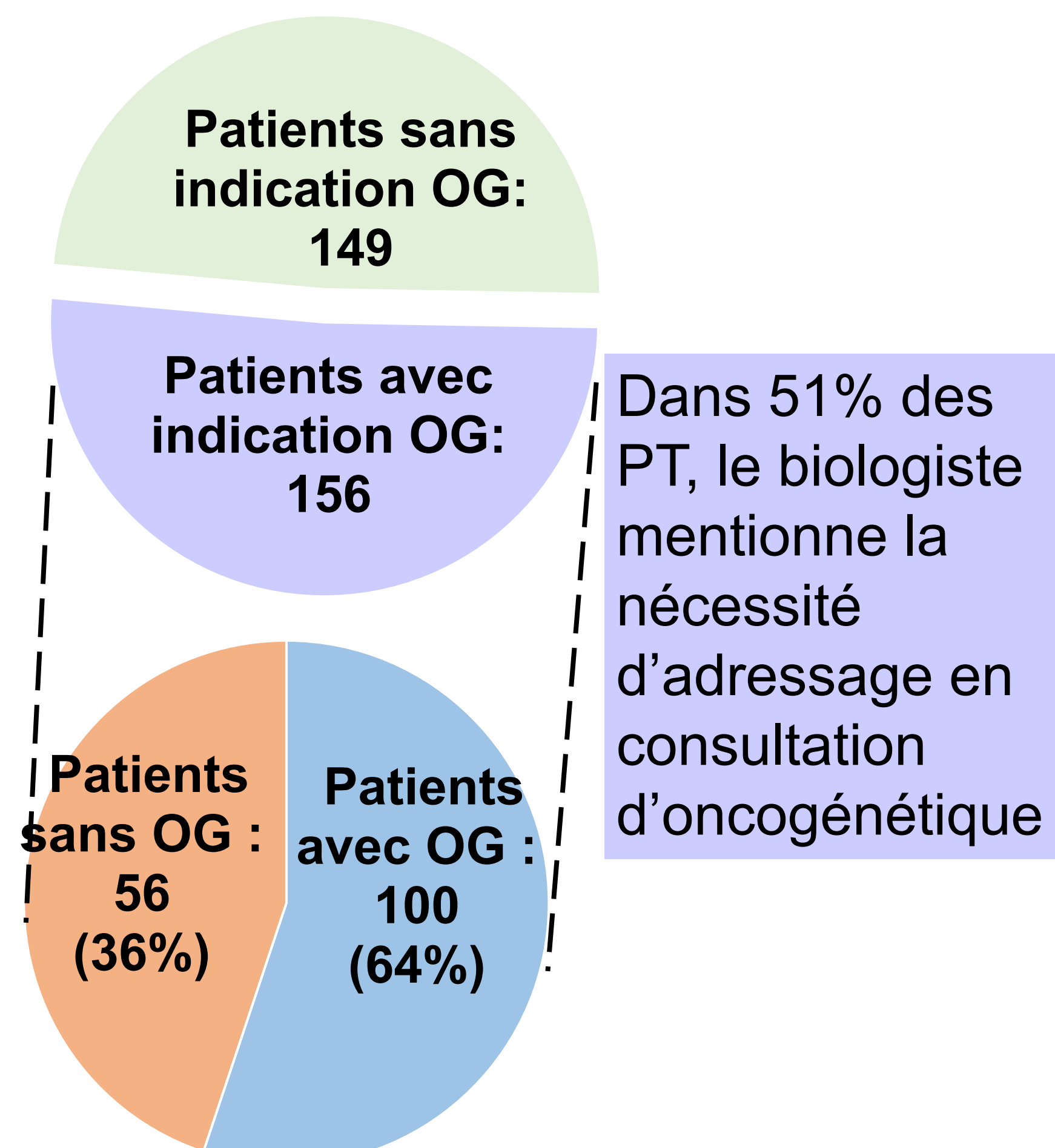
Consultations OG réalisées chez des apparentés d'un cas index décédé (5)

Exemple d'un cas clinique:

- Monsieur M. ADK pulmonaire décédé à 66 ans.
- Analyse tumorale : variant probablement pathogène classe 4 du gène *MLH1* c.1410-2A>G, p.? (Intron 12) fréquence allélique de 28%.
- Histoire familiale : non évocatrice de syndrome de Lynch.
- ➔ Ses trois enfants ont bénéficié d'analyse génétique ciblée
- ➔ L'un d'entre eux s'est avéré être porteur de ce variant probablement pathogène *MLH1* et il s'est vu ainsi proposer un plan personnalisé de suivi type Lynch.

Consultation d'OG : indication et réalisation

Dans 49 % des PT, pas d'indication de consultation d'OG car les VP identifiés évoquent des altérations tumorales



En conclusion, un circuit formalisé et organisé entre oncologues/biologistes/oncogénéticiens-conseillers en génétique est indispensable afin de sécuriser le devenir de l'information que le VP détecté sur PT était possiblement d'origine germinale y compris après le décès d'un patient ce qui est essentiel pour sa famille, et ce afin d'optimiser les mesures de dépistage et de prévention des personnes et de leurs apparentés.