Tests génétiques pour le cancer du sein et le dépistage de la trisomie 21 : des avancées majeures et une course contre la montre engagée pour éviter une perte de chances aux patients
ÂÂ

Le diagnostic prénatal de la trisomie 21 et les signatures génomiques du cancer du sein seront au centre des débats multidisciplinaires associant acteurs de soins, personnalités de la politique de santé et éthiciens lors du 2e Congrès annuel de la Société française de médecine prédictive et personnalisée (SFMPP), qui se tiendra au Palais des Congrès de Montpellier, les 16 et 17 juin [1]. L'intérêt médical des tests génétiques dans ces deux domaines sensibles de la médecine prédictive est renforcé par des avancées récentes majeures.

De nombreux tests de génétique et de génomique viennent d'être placés au référentiel des actes innovants hors nomenclature (RIHN) de biologie créé par le ministère des Affaires sociales et de la Santé en avril 2016 [2]. Il s'agit d'une reconnaissance attendue de leur intérêt médical, qui préfigure un probable remboursement, sous réserve des évaluations médico-économiques en cours.

« Ce dispositif constitue une avancée très significative en vue de l'utilisation de ces innovations biomédicales dans la pratique médicale courante. Cependant, dans deux domaines importants de la médecine prédictive, le cancer du sein et le dépistage de la trisomie 21, certains tests paraissent déjà avoir une validation médicale robuste. Notre société savante souhaite apporter son expertise multidisciplinaire de professionnels et s

e positionner sur ces questions
»
,
déclare le président de la SFMPP, le Pr Pascal Pujol.

Plusieurs tests sont déjà disponibles en remboursement dans différents pays. En France, plus de 50.000 cancers du sein et plus de 40.000 amniocentèses sont comptabilisés chaque année.

Oncologues, obstétriciens, généticiens, personnalités de la politique de santé et éthiciens présenteront les données les plus récentes sur ces sujets. Ils mèneront une réflexion transversale et émettront un avis sur le diagnostic prénatal et les signatures génomiques lors de ce 2e Congrès annuel.

Trisomie 21 : des amniocentèses dangereuses et désormais inutiles

Sur 800.000 naissances par an en France, plus de 20.000 amniocentèses (ponction du liquide amniotique) sont réalisées au titre du dépistage prénatal de la trisomie 21. Cet examen n'est pas anodin puisqu'il entraine des risques de décès du fœtus dans
prés de
0,5% des cas
. Cependant
, seulement 5% des amniocentèses conduisent à confirmer un diagnostic de trisomie. Autrement dit, l'amniocentèse est effectuée 95 fois sur 100 pour rien et entraine la perte de près de 100 fœtus non atteints par an en France... Le dépistage génétique de la trisomie 21 par une simple prise de sang maternelle a une sensibilité de l'ordre de 99% et est réalisable dès la dixième semaine de grossesse.

Le dépistage non invasif de la trisomie 21 devrait être proposé systématiquement et dans les meilleurs délais aux femmes enceintes avec dépistage positif pour éviter des amniocentèses dangereuses pour le futur enfant et des dépenses de santé inutiles.
C'est déjà le cas dans d'autres pays (Etats-Unis, Suisse).
Un groupe de travail
a été constitué
par
la Haute autorité de s
anté

(HAS)
et
devrait
li
vrer ses conclusions bientôt.

Cancer du seinÂÂ : éviter des chimiothérapies inutiles

Aujourd'hui, grâce au progrès du dépistage et des traitements, plus de trois cancers du sein sur quatre sont guéris à dix ans. Cependant, la chimiothérapie reste utilisée dans plus de 50% des cas. Un objectif essentiel est donc d'identifier les femmes qui n'ont pas de bénéfice médical à recevoir une chimiothérapie, dont on connait les effets secondaires majeurs. Des marqueurs moléculaires de la tumeur, appelés signatures génomiques, ont été développés ces dernières années dans ce but.

« Des études récentes du plus haut niveau de preuve scientifique montrent que certaines signatures sont bien un outil valide et fiable pour identifier les femmes qui ont un excellent pronostic en l'absence de chimiothérapie [3] . Chez ces femmes, la chimiothérapie peut être évitée et l'utilisation de ces signatures peut contribuer significativement à l'objectif de désescalade », précise le Pr Pascal Pujol.

Les études montrent qu'à l'aide des résultats de certaines signatures, les cancérologues réduisent de près de 50% le nombre de chimiothérapies. En France, ce sont ainsi près de 5.000 chimiothérapies
inutiles
qui pourraient ainsi être évitées.

* * *

A propos de la Société française de médecine prédictive et personnalisée

Créée en 2014, la SFMPP a pour objectif d'analyser le bénéfice médical réel de l'innovation en

génétique en prenant en compte les aspects éthiques et économiques. Ses missions recouvrent entre autres l'information des professionnels de santé et du grand public sur la médecine prédictive et personnalisée, la délivrance d'avis d'expertise professionnelle vis-à-vis des tutelles de santé sur la valeur prédictive réelle des tests génétiques, la définition de bonnes pratiques en la matière et l'organisation de débats publics sur les enjeux de la médecine prédictive et personnalisée. En savoir plus : www.sfmpp.fr