

MÉDECINE DE PRÉCISION

**COMPRENDRE
LA MÉDECINE
DE PRÉCISION**
en oncologie



patients
EN RÉSEAU

MÉDECINE DE PRÉCISION : DE QUOI PARLE-T-ON ?

Il n'y a pas un cancer, mais des cancers

Le développement et la progression des cellules cancéreuses reposent sur de nombreux processus qui varient d'un patient à l'autre : **chaque tumeur est unique et présente des caractéristiques spécifiques**¹.

La **médecine de précision** en oncologie est une nouvelle approche de la prise en charge de la maladie qui tient compte de cette variabilité et a pour but de **proposer au patient un traitement adapté aux caractéristiques de sa tumeur et un suivi personnalisé**¹.

Vers un portrait moléculaire de la tumeur

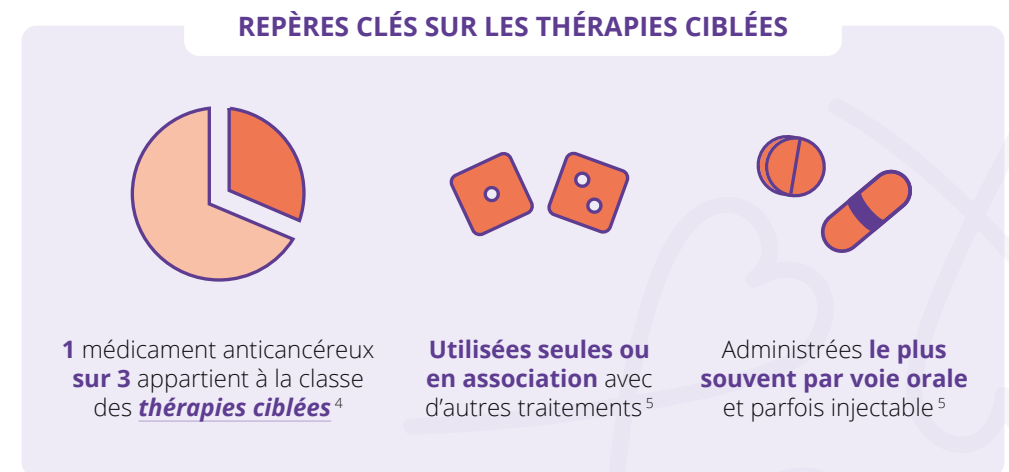
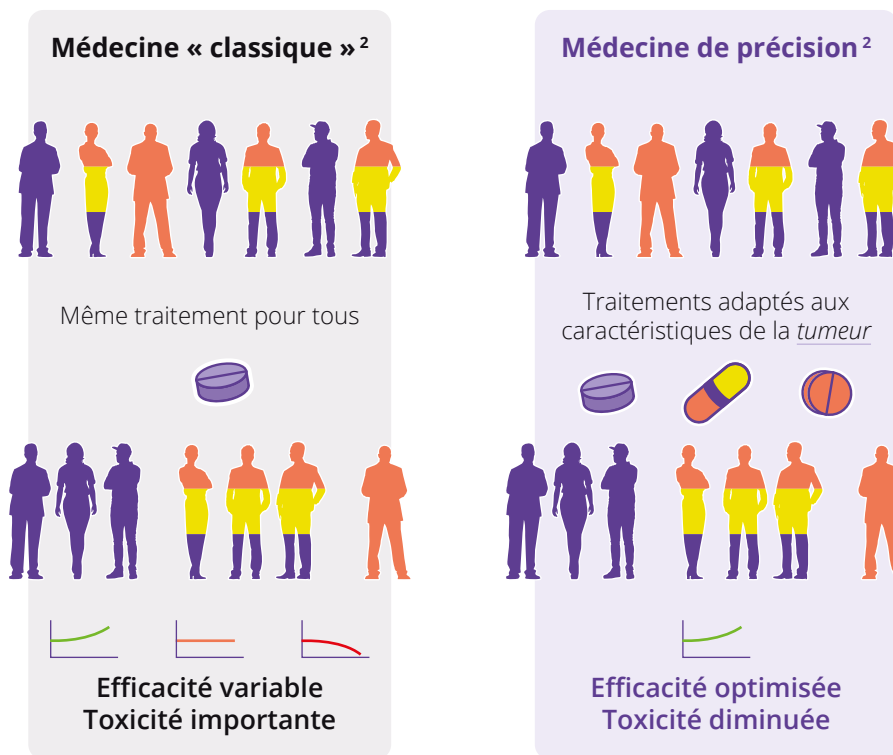
Ces dernières années, les avancées scientifiques ont contribué à l'**amélioration des outils d'analyse du matériel génétique**, permettant d'obtenir, pour de nombreux patients, un profil détaillé de leur tumeur, encore appelé « **portrait moléculaire** »¹.

Ces « portraits moléculaires » fournissent de précieuses informations sur les potentielles erreurs présentes au sein de l'ADN des cellules cancéreuses. Ce sont ces **anomalies ou altérations moléculaires** que les **nouvelles générations de traitements** pourront cibler^{1,3}.

Les thérapies ciblées, des traitements « sur-mesure »

La médecine de précision en oncologie repose actuellement sur deux types de traitements, l'immunothérapie spécifique et les thérapies ciblées³.

Les thérapies ciblées sont des **médicaments utilisés dans le traitement des cancers**. Elles **ciblent les anomalies ou altérations moléculaires** à l'origine du développement et/ou de la propagation des cellules cancéreuses^{1,3}.

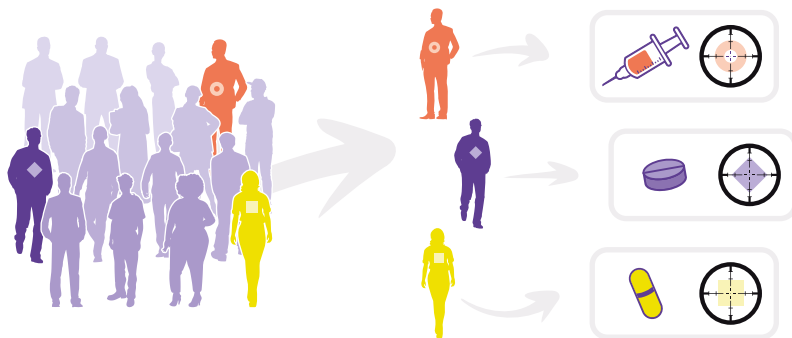


MÉDECINE DE PRÉCISION : À QUOI SERVENT LES TESTS MOLÉCULAIRES ?

Pourquoi réaliser un test moléculaire ?

Les tests moléculaires fournissent des **informations essentielles sur la nature génétique de la tumeur en détectant d'éventuelles anomalies ou altérations génétiques** – ou « *biomarqueurs* » – **pouvant influencer le protocole de soins**⁴. C'est à partir des résultats de ces tests que l'on obtient le « portrait moléculaire » de la tumeur^{1,4}.

Les anomalies identifiées par les tests moléculaires déterminent la possibilité pour un malade d'accéder à une thérapie ciblée adaptée aux caractéristiques de sa tumeur⁴ :



Quand réaliser un test moléculaire ?

L'examen peut être réalisé **au moment du diagnostic**, pendant la biopsie par exemple, **ou plus tard selon l'évolution de la maladie**, en cas d'apparition de métastases, de récurrence ou de progression du cancer³.

Comment se déroule un test moléculaire ?

Pour identifier les anomalies moléculaires, les **méthodes de biologie moléculaire couramment utilisées** sont³ :

- L'immunohistochimie (IHC).
- L'hybridation *in situ* (ISH), parfois appelée **FISH** lorsqu'elle est associée à une technique employant un marquage fluorescent.
- Le séquençage de nouvelle génération (**NGS**).

ZOOM SUR LE NGS



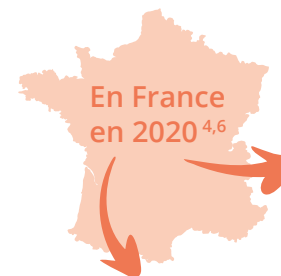
Le NGS est une technique de séquençage de nouvelle génération qui permet d'analyser simultanément, au cours d'une seule analyse, un grand nombre de gènes, voire le génome complet, pour détecter des mutations génétiques.

En analysant un large panel de fragments d'ADN, les chances de découvrir une anomalie susceptible d'être traitée par une thérapie ciblée sont augmentées^{1,6}.

Les tests moléculaires sont **réalisés à partir d'un prélèvement de tissu tumoral** ou biopsie. Si une biopsie a déjà été réalisée auparavant ou si la tumeur a déjà été opérée, un nouveau prélèvement ne sera pas nécessaire³. **Parfois, un simple prélèvement sanguin suffit**, on parle alors de biopsie liquide⁷.

La réalisation du test est confiée à l'une des 28 **plateformes de génétique moléculaire des cancers réparties** sur l'ensemble du territoire français⁴.

QUELQUES CHIFFRES



Plus de **196 000 tests réalisés** permettant l'accès à une thérapie ciblée pour plus de **85 000 patients**

Près de **50 %** des patients testés ont **bénéficié d'un test NGS**

Délai moyen des résultats des tests moléculaires³ : **2 à 3 semaines**

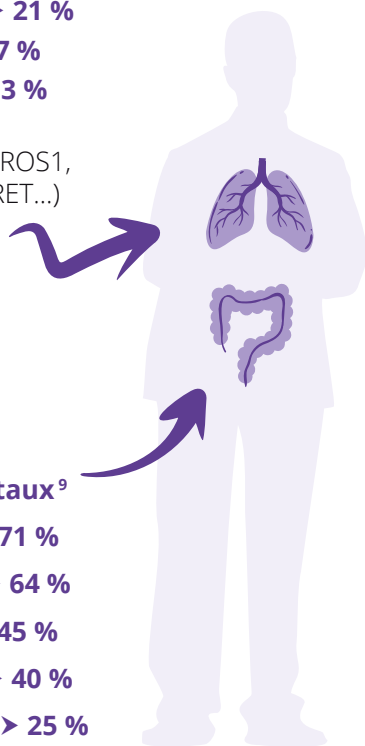


Localisation des principales mutations identifiées

Lorsque les *tests moléculaires* révèlent des anomalies génétiques, ces dernières peuvent varier selon la localisation du *cancer*⁸⁻¹¹ :

Cancers du poumon⁸

- KRAS > 25 %
- EGFR > 21 %
- ALK > 7 %
- MET > 3 %
- Autres (HER2, ROS1, BRAF, RET...)

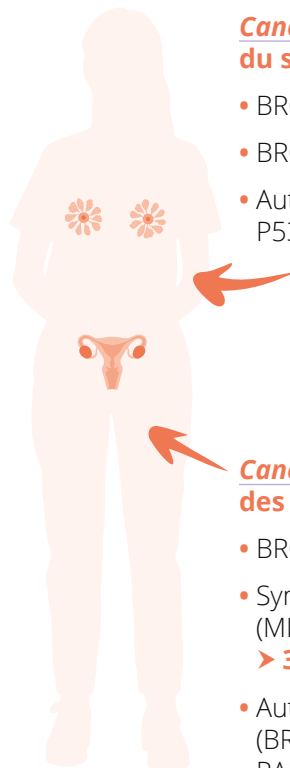


Cancers colorectaux⁹

- APC > 71 %
- TP53 > 64 %
- TTN > 45 %
- KRAS > 40 %
- SYNE1 > 25 %
- Autres (MUC16, FLG, PIK3CA, FAT4...)

Cancers du sein¹⁰

- BRCA1 > 30 %
- BRCA2 > 30 %
- Autres (BRIP1, P53, PTEN...)



Cancers des ovaires¹¹

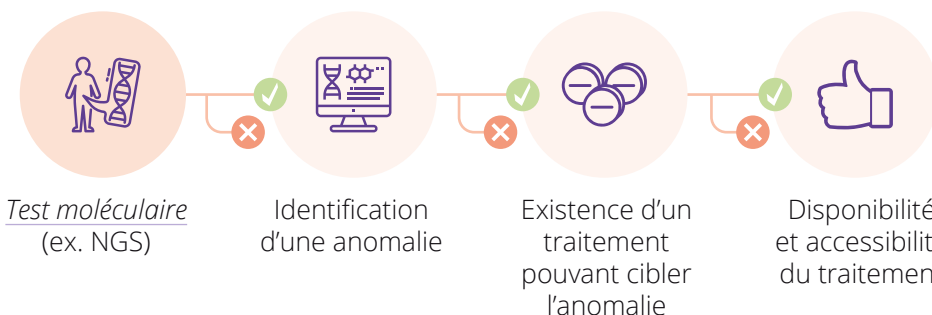
- BRCA1/2 > 15-21 %
- Syndrome de Lynch (MLH1/2/6, PMS2) > 30 %
- Autres (BRIP1, RAD51C, RAD51D) > 2,5-3 %

COMMENT AVOIR ACCÈS AUX TRAITEMENTS DE LA MÉDECINE DE PRÉCISION ?

De nombreux traitements disponibles

Aujourd'hui, **plus de 100 thérapies ciblées** sont disponibles. Et la moitié est associée à un *biomarqueur* moléculaire^{4,12}.

Pour déterminer l'accès à une *thérapie ciblée*, le *test moléculaire* est une étape préalable indispensable⁴ :



Différentes modalités d'accès aux traitements

Certaines *thérapies ciblées* bénéficient déjà d'une **autorisation de mise sur le marché** (AMM) et sont **disponibles directement via les centres de soins**.

Pour les traitements qui ne sont pas encore autorisés ou remboursés, il est possible^{4,13} :

- de demander un **accès dérogatoire** (accès compassionnel (CPC) ou précoce (AAP)),
- de **participer à un essai clinique** : les patients doivent alors remplir un certain nombre de critères, appelés « critères d'éligibilité ». Chaque essai clinique est construit pour répondre à une question précise, de ce fait les « critères d'éligibilité » sont propres à chaque essai.

Pour en savoir plus sur ces accès, parlez-en à votre équipe soignante

PAROLES DE PATIENTES

Des patientes partagent leur vécu

Découvrez les **témoignages de Suzanne et Lisa** sur leur parcours de soins et l'accès à la médecine de précision.



LES TESTS MOLÉCULAIRES



Lors de mon diagnostic en 2016, j'ai eu la chance d'être suivie dans un grand centre de l'AP-HP. Ils ont cherché différentes mutations et ont identifié la ROS-1, une mutation très rare que l'on retrouve dans 1,5 % des tumeurs des poumons³. À cette époque, peu de centres recherchaient cette mutation. J'ai vraiment eu beaucoup de chance !

Lisa



Lors de mon diagnostic en 2021, je n'avais aucune connaissance de ce qu'était un test moléculaire. J'étais dans un tel état d'épuisement que je ne prenais pas pleinement conscience des options de traitement que mes médecins me proposaient. J'ai eu la chance d'être suivie par une équipe soignante déterminée à me trouver un traitement adapté, même après l'échec de deux lignes de chimiothérapie. Un jour, mon oncologue m'a appelée pour m'annoncer qu'ils avaient découvert une mutation très rare (NTRK – moins de 1 %), ce qui était la meilleure nouvelle depuis des mois ! Je ne réalisais pas encore que cela allait changer ma vie de malade !

Suzanne



L'ACCÈS À LA THÉRAPIE CIBLÉE



À l'époque, la seule façon pour une patiente ROS-1 d'accéder à une thérapie ciblée en 1^{ère} ligne était de recourir à un processus d'exception : une Recommandation Temporaire d'Utilisation (RTU). Heureusement, les équipes soignantes sont là pour nous accompagner et nous guider.*

Lisa



J'ai passé toute une série d'examens pour pouvoir intégrer un essai clinique, ce qui m'a finalement donné accès à ma première thérapie ciblée. Le suivi est très important dans ce cas : prises de sang, analyses d'urine par bandelette, et électrocardiogrammes tous les 15 jours puis tous les mois, accompagnés d'imageries (scanner thoracique et IRM cérébrale) tous les deux mois.

Suzanne



LA VIE AU-DELÀ DE LA MALADIE



Sur mes 7 ans de maladie, seule la chimiothérapie associée à la radiothérapie m'a semblée extrêmement difficile à supporter. Avec la thérapie ciblée, je peux être la première levée de la famille, préparer le petit-déjeuner et conduire mon fils à l'école.

Lisa



Grâce à la thérapie ciblée, je peux mener une vie presque normale. Je prends soin de ma famille, je m'occupe de moi et j'essaie de m'investir dans des causes qui me tiennent à cœur, plus essentielles à mes yeux, comme Mon Réseau Cancer du Poumon. Par contre, je ne me vois pas reprendre mon précédent travail, je suis plutôt animée par une envie de changement de voie

Suzanne



* L'accès compassionnel remplace maintenant les RTU.

Le langage médical est parfois complexe et technique

Retrouvez ici le glossaire des **mots difficiles** ou **mal connus** que vous pourrez entendre au cours d'une consultation :

LES TRAITEMENTS DU CANCER



Chimiothérapie : La chimiothérapie est un type de traitement contre le cancer utilisant des médicaments pour détruire les cellules cancéreuses en entravant leur capacité à croître et à se diviser.



Immunothérapie : L'immunothérapie est une forme de traitement du cancer qui stimule ou rétablit la capacité du système immunitaire du patient à combattre la maladie, en ciblant spécifiquement les cellules cancéreuses avec peu ou pas d'effets sur les cellules saines.



Thérapie agnostique : La thérapie agnostique est une approche de traitement du cancer qui cible une mutation ou une caractéristique génétique spécifique des cellules cancéreuses, indépendamment du type de cancer ou de l'organe d'origine de la tumeur.



Thérapie ciblée : La thérapie ciblée est un type de traitement utilisé dans le traitement des tumeurs. Elle cible les anomalies ou altérations moléculaires à l'origine du développement et/ou de la propagation de la tumeur.

LES TESTS, EXAMENS MÉDICAUX ET TECHNIQUES DE BIOLOGIE MOLÉCULAIRE



Biomarqueur : Un biomarqueur est une substance biologique mesurable dans le corps qui peut notamment servir d'indicateur de réponse à un traitement. Dans la médecine de précision, les biomarqueurs peuvent être des anomalies ou des altérations moléculaires identifiées au niveau des gènes.



Biopsie : Une biopsie est un examen médical qui implique le prélèvement d'un petit échantillon de tissu du corps pour l'examiner au microscope afin de détecter la présence de cellules cancéreuses ou d'autres anomalies. Une biopsie tumorale peut faire l'objet d'un séquençage génétique afin de trouver des marqueurs génétiques.



Immunohistochimie (IHC) : L'IHC est une technique de laboratoire utilisée pour identifier la présence de protéines d'intérêt dans des cellules de tissus, permettant ainsi de caractériser le type de cellules cancéreuses et d'orienter le traitement.



ISH : L'ISH, ou l'hybridation *in situ*, est une technique de laboratoire qui utilise des sondes marquées pour détecter et localiser la présence ou l'absence de séquences d'ADN spécifiques sur les chromosomes des cellules, aidant ainsi à identifier des anomalies génétiques associées au cancer. Si le marquage est réalisé par des produits fluorescents, on parle de **FISH**.



Séquençage génétique : Le séquençage génétique est une technique de biologie moléculaire utilisée pour déterminer l'ordre des molécules de base (nucléotides) qui composent l'ADN ou l'ARN.



Test moléculaire : Un test moléculaire est un examen de laboratoire qui analyse l'ADN, l'ARN ou les protéines d'un échantillon biologique pour identifier des mutations génétiques ou des marqueurs spécifiques associés au cancer, aidant à guider le choix du traitement.



Test NGS : Le test NGS (Séquençage de Nouvelle Génération) est une méthode avancée qui permet d'analyser simultanément de larges segments de l'ADN ou de l'ARN pour détecter des mutations génétiques et autres variations génomiques, facilitant la personnalisation du traitement du cancer.

LES ESSENTIELS : L'ADN, LES GÈNES...



ADN : L'ADN, ou acide désoxyribonucléique, est une molécule formant une double hélice qui contient les informations génétiques utilisées dans le développement et le fonctionnement de tous les êtres vivants.



ARN : L'ARN, ou acide ribonucléique, est une molécule essentielle à divers processus biologiques, notamment la traduction des gènes en protéines.



Cancer : Le cancer désigne un ensemble de maladies caractérisées par une croissance et une propagation incontrôlées de cellules anormales, capables d'envahir et de détruire les tissus sains du corps.



Cellule cancéreuse : Une cellule cancéreuse est une cellule anormale qui a subi des mutations génétiques lui permettant de se diviser et de se reproduire de manière incontrôlée, formant une tumeur et pouvant se propager à d'autres parties du corps.



Chromosome : Un chromosome est un élément du noyau de la cellule composé d'ADN dont des segments forment les gènes. L'être humain possède 23 paires de chromosomes.



Étude panier (*basket*) : Une étude panier est un type d'essai clinique qui teste l'efficacité d'un médicament sur une mutation génétique spécifique présente dans différents types de cancer, plutôt que sur un seul type de cancer.



Fusion de gène : La fusion de gène est un événement génétique où deux gènes distincts s'assemblent pour former un nouveau gène hybride, pouvant conduire à la production d'une protéine anormale qui peut jouer un rôle dans le développement ou la progression du cancer.



Gène : Un gène est un segment d'ADN qui fournit le code (molécule d'ARN) pour construire une protéine.



Génome : Le génome est l'ensemble du matériel génétique d'un être vivant comprenant l'ADN qui porte les gènes.



Métastase : Les métastases désignent les cellules cancéreuses qui se propagent et se développent ailleurs que dans le site d'origine, formant de nouveaux foyers tumoraux.



Mutation génétique : Une mutation génétique est une modification de la séquence d'ADN dans un gène, qui peut être héréditaire ou acquise, et peut conduire à un changement de fonctionnement de la cellule, parfois à l'origine d'un cancer.



Tumeur : Une tumeur est une masse de tissu causée par la multiplication anormale de cellules, pouvant être bénigne (non cancéreuse) ou maligne (cancéreuse).

LES QUESTIONS À POSER À VOTRE ÉQUIPE SOIGNANTE

NOM : _____ PRÉNOM : _____

DATE DE LA CONSULTATION : _____

NOM DE MON ONCOLOGUE : _____

La communication avec l'équipe soignante est un aspect crucial de votre prise en charge



Prenez le temps de préparer les rendez-vous en rédigeant une **liste de questions**



N'hésitez pas à **exprimer vos préoccupations**



Sentez-vous libre de **discuter ouvertement de votre prise en charge**



Demandez des **clarifications** si vous ne comprenez pas certaines informations



Prenez des notes ou demandez la permission d'**enregistrer la conversation** pour être sûr(e) de ne rien oublier

Et si on parlait médecine de précision ?

Pour vous aider à aborder ce sujet en consultation, vous trouverez ci-contre un **feuillet détachable à partager avec votre équipe soignante**.

Avant la consultation :

- Complétez l'en-tête avec vos nom, prénom, la date de la consultation et le nom de votre oncologue.
- Précisez sur le verso du feuillet vos éventuelles remarques et questions supplémentaires.

Pendant la consultation :

- Posez les questions proposées sur le recto du feuillet.
- Cochez les cases appropriées et reportez les réponses de votre interlocuteur dans les champs libres.



MON MÉMO DE CONSULTATION

- **Quel est le nom ou intitulé exact de mon cancer ?**

- **Est-ce qu'un test moléculaire a été réalisé lors de ma biopsie ?**

Oui Non

Si oui, quel est le nom du test moléculaire réalisé ?

- **Une mutation a-t-elle été retrouvée ?** Oui Non

Si oui, laquelle/lesquelles :

KRAS EGFR ALK BRCA1 BRCA2 HER2 NRAS BRAF

Autre(s) :

Si oui, existe-t-il un traitement disponible adapté aux spécificités de mon cancer ?

Oui Non

Si oui, quand et comment puis-je y avoir accès ?

- **Les résultats du test moléculaire vont-ils modifier mon protocole de soins ?** Oui Non

Si oui, comment ?

- **Doit-on envisager un autre test moléculaire ?** Oui Non

Si oui, lequel ?

- **Quels sont les types de tests moléculaires disponibles à l'hôpital ?**



patients

EN RÉSEAU

Patients en réseau est une association de patients et de proches qui accompagne les personnes touchées par des cancers pour faciliter leur quotidien face à l'épreuve de la maladie.

Retrouvez les réseaux sociaux sécurisés dédiés aux cancer du poumon, cancer du sein, cancer colorectal et cancers gynécologiques sur www.patientsenreseau.fr.



Pour découvrir l'association patients en réseau en vidéo, flashez le QR code

NOUS CONTACTER :

E-mail : contact@patientsenreseau.fr

Site web : www.patientsenreseau.fr

Réseaux sociaux :    

