



## Femmes présentant une mutation des gènes BRCA1/BRCA2 : référentiel de surveillance et de prise en charge

Ce référentiel a pour but de permettre aux médecins de ville – gynécologues ou généralistes – d'effectuer le suivi alterné des patientes ayant une mutation des gènes BRCA1 ou BRCA2 avec les praticiens institutionnels.

Ce référentiel constitue une base théorique indispensable à une bonne pratique mais la consultation médicale doit rester un espace d'échange et d'information où les décisions sont prises conjointement avec les patientes en tenant compte de leurs choix et de leurs possibilités psychologiques ou financières.

Ce référentiel est une version courte du travail du groupe « Femmes à risque de l'AP-HP » coordonné par les Docteurs Nathalie Chabert-Buffet (Hôpital Tenon) et Odile Cohen-Haguenauer (Hôpital Saint-Louis) réalisé par un comité de gynécologues de Saint-Louis réseau sein coordonné par le Docteur Bernadette Carcopino.

### I) Prise en charge du risque mammaire

---

#### 1) Situation habituelle

Dans les situations habituelles, il est conseillé de respecter le protocole « seins à très haut risque génétique » c'est-à-dire :

- De procéder à un examen clinique mammaire tous les 6 mois à partir de l'âge de 20 ans ;
- De faire pratiquer un bilan radiologique annuel, associant, IRM mammaire, mammographie et échographie mammaire, selon cet ordre, en première partie de cycle, dès l'âge de 30 ans (plus tôt en cas de projet de grossesse ou d'antécédent de cancer du sein familial survenu avant l'âge de 35 ans) ;
- De proposer, à partir de 30 ans, une mastectomie prophylactique, décidée lors d'une réunion de concertation pluridisciplinaire. Un délai de réflexion de 4 mois entre la décision et l'intervention doit être respecté.

Le dernier bilan mammaire doit dater de 3 mois au plus à la date de l'intervention.

## 2) Situations particulières

### A) Grossesse

En cas de grossesse, il est conseillé :

- De faire pratiquer une échographie mammaire en début de grossesse dans tous les cas ;
- De faire pratiquer, en cas de point d'appel clinique ou échographique, une mammographie comportant une seule incidence oblique externe ;
- De faire pratiquer une IRM 3 mois après l'accouchement, même en cas d'allaitement.

### B) Après chirurgie pour cancer du sein

Après chirurgie mammaire, il est conseillé de pratiquer un examen clinique bi annuel dans tous les cas.

a) Après un traitement conservateur uni ou bilatéral, il est recommandé de maintenir une surveillance radiologique selon le protocole « seins à très haut risque génétique » au niveau des deux seins ;

b) Après mastectomie, il est recommandé :

- De pratiquer, du côté non atteint, une surveillance type « seins à très haut risque génétique » avec IRM annuelle bilatérale ;
- De faire réaliser, du ou des côtés atteints, une échographie annuelle de la paroi et du creux axillaire ;
- De faire pratiquer, en cas de reconstruction, un cliché mammographique annuel oblique externe du ou des seins reconstruits s'il est techniquement réalisable et une IRM en cas de doute.

### C) Après mastectomie bilatérale prophylactique

Quel que soit le type de reconstruction, il est recommandé de maintenir la surveillance :

- Examen clinique bi annuel ;
- Echographie (sein et creux axillaire) et mammographie (avec incidence oblique axillaire si elle est techniquement réalisable) annuelles ;
- IRM annuelle lorsque la PAM est en place.

## II) Prise en charge du risque ovarien

---

Il est conseillé :

- De procéder à un examen gynécologique annuel ;
- De faire pratiquer par un échographiste confirmé une échographie pelvienne par voie sus-pubienne et endovaginale en première partie de cycle à partir de 35 ans ;
- De proposer une annexectomie prophylactique validée par une réunion de concertation pluridisciplinaire, après un délai de réflexion de 4 mois minimum, à partir de 40 ans chez les femmes mutées BRCA1 et de 45 ans chez les femmes mutées BRCA2.

## III) Contraception

---

Il n'existe pas de contre indication à donner une pilule oestroprogestative chez une femme porteuse de la mutation du seul fait de cette mutation.

Le choix de la contraception obéit aux règles usuelles de prescription et aux recommandations de bonnes pratiques en vigueur. La mise en œuvre de la contraception impose de tenir compte de l'âge de la femme, de l'âge de survenue des cancers dans la famille et de la durée de la contraception hormonale déjà reçue.

1) Dans tous les cas

Les doses devront être adaptées à chaque femme en se méfiant chez certaines des doses trop faibles, facteurs de blocage ovarien insuffisant, source de kystes mammaires et ovariens.

Les microprogestatifs et les implants à l'étonogestrel s'ils sont bien tolérés le plus souvent, peuvent être source d'hyperoestrogénie relative.

Les macroprogestatifs et le stérilet aux progestatifs peuvent être utilisés.

2) Chez la femme de plus de 35 ans (à moduler selon l'histoire familiale) ou ayant 10 ans de contraception hormonale, il est conseillé de privilégier les méthodes non hormonales.

3) Les pilules « du lendemain », en particulier en cas d'accident de préservatif, ne sont pas contre indiquées, mais ne doivent être utilisées que ponctuellement et ne sont pas à elles seules une contraception suffisante.

4) Le stérilet au cuivre a ses contre indications et ne doit pas être proposé en première intention chez une nullipare.

5) La contraception locale par préservatifs et/ou spermicides, si elle peut être proposée à 45 ans, est insuffisante chez les femmes jeunes car elle est cause de nombreuses IVG.

6) La stérilisation tubaire est possible maintenant à tout âge chez les femmes n'ayant plus de désir de grossesse. Il faut rappeler qu'elle est permanente et définitive. Elle nécessite un délai de réflexion de 4 mois. La méthode Essure® qui consiste à poser des implants tubaires par les voies naturelles se fait en ambulatoire. Chez une femme porteuse de la mutation BRCA1 on discutera plutôt l'annexectomie prophylactique.

#### **IV) Traitement de l'infertilité**

---

Les différentes techniques d'AMP (induction de l'ovulation avec ou sans insémination, FIV avec ou sans ICSI) ne sont pas contre indiquées chez les femmes porteuses d'une mutation BRCA1 ou BRCA2.

Il est conseillé,

- D'informer les patientes des incertitudes concernant l'AMP et des risques de cancer du sein et de l'ovaire ;
- De limiter le nombre de tentative d'induction de l'ovulation par le citrate de clomifène ;
- De faire un bilan mammaire et pelvien moins de 4 mois avec le début de la tentative d'AMP et de le renouveler en post partum.

Janvier 2014

#### **Saint-Louis Réseau Sein**

1, avenue Claude Vellefaux  
75475 PARIS cedex 10  
[www.saint-louis-reseau-sein.org](http://www.saint-louis-reseau-sein.org)  
01 42 49 47 48

#### **Contact Réseau Sein À Risque AP-HP**

[info.oncogenetique@sls.aphp.fr](mailto:info.oncogenetique@sls.aphp.fr)