

RÉFÉRENCE EN ONCOGÉNÉTIQUE (Côlon, endomètre et polypose)

Nom : _____ Prénom : _____

Adresse : _____

Date de naissance : ____/____/____

N° RAMQ: _____

N° de téléphone: _____/_____

MD référent : _____

Date de référence : _____

MD famille : _____

Raison : _____

Date chirurgie : _____

Histoire familiale de cancer : _____

Important : Il est obligatoire de fournir le rapport de pathologie de l'individu atteint et/ou fournir le résultat de test génétique de l'apparenté ayant eu un test génétique svp.

Cocher toutes les situations qui s'appliquent.

Cocher svp	Critères généraux (voir l'ANNEXE A pour les critères spécifiques à chaque type de cancer)*	Délai d'attente
<input type="checkbox"/>	Individu avec cancer (doit correspondre à un des critères en ANNEXE A) en <u>fin de vie</u>	URGENT
<input type="checkbox"/>	Individu avec cancer (doit correspondre à un des critères en ANNEXE A) et <u>décision chirurgicale à prendre</u> (ex : colectomie ou SOB prévue avec hystérectomie)	P0
<input type="checkbox"/>	Variant pathogène ou probablement pathogène identifié par un test génétique somatique (sur la tumeur) qui a des implications cliniques s'il est également identifié dans la lignée germinale	P0.5
<input type="checkbox"/>	Individu ayant un membre de sa famille de 1 ^{er} ou 2 ^{ième} degré avec un variant pathogène ou probablement pathogène dans un gène de prédisposition au cancer	P1
<input type="checkbox"/>	Individu avec cancer (doit correspondre à un des critères en ANNEXE A)	
<input type="checkbox"/>	Individu qui rencontre les critères en ANNEXE A, ayant eu un <u>test génétique négatif incomplet</u> (ex : gène unique, absence d'analyse de délétion/duplication) et qui est intéressé à un panel multigène	P2
<input type="checkbox"/>	Apparenté d'un individu admissible mais non-testé (refus ou décès) (doit correspondre à un des critères en ANNEXE A)	P3
<input type="checkbox"/>	Individu ayant un membre de sa famille de 3 ^{ième} degré avec un variant pathogène ou probablement pathogène dans un gène de prédisposition au cancer	

* Ces critères ont été établis selon la plus récente version du NCCN (Version 1.2021; 11 mai 2021).

Svp faire parvenir ce formulaire (toutes les pages + rapport de pathologie + résultat test génétique) :

Service de génétique médicale

Téléphone : 418-541-1234 poste 3238 ou 4254

Télécopieur : 418-541-1192

1^{er} degré : enfant, parent, frère/sœur

2^{ième} degré : oncle/tante, grands-parents, petits-enfants, neveu/nièce

Important : Ces critères sont appelés à changer selon les nouvelles recommandations scientifiques émises. Il est donc important de s'assurer que vous utilisez le formulaire le plus à jour.

Cancer de l'endomètre

- Individu répondant à l'un des critères généraux (voir tableau p.1) ; **OU**

- Histoire personnelle d'une tumeur avec perte d'expression d'une protéine réparatrice de mésappariement (MMR) soit MLH1, MSH2, MSH6 ou PMS2 (déterminé par PCR, séquençage de nouvelle génération (NGS) ou immunohistochimie) diagnostiqué à tout âge (**P1**).

***Pour MLH1, nous acceptons uniquement les demandes si la méthylation du promoteur MLH1 et la mutation BRAF sont négatives. ***

- Un individu avec un cancer de l'endomètre (**P1**) ET:
 - Diagnostic à < 50 ans; **OU**
 - Un cancer métachrone ou synchrone relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge; **OU**
 - Un apparenté du 1^{er} ou 2^{ème} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ diagnostiqué à < 50 ans; **OU**
 - ≥2 apparentés du 1^{er} ou 2^{ème} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge

- Antécédents familiaux de cancer chez (P3) :**
 - ≥1 apparenté du 1^{er} degré avec un cancer de l'endomètre diagnostiqué à < 50 ans; **OU**
 - ≥1 apparenté du 1^{er} degré avec un cancer de l'endomètre et un cancer métachrone ou synchrone relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge; **OU**
 - ≥2 apparentés du 1^{er} ou 2^{ème} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ dont ≥1 diagnostiqué à < 50 ans (il doit y avoir au moins un cancer de l'endomètre); **OU**
 - ≥3 apparentés du 1^{er} ou 2^{ème} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge (il doit y avoir au moins un cancer de l'endomètre).

¹ Les cancers associés au syndrome de Lynch et les manifestations associées au syndrome Muir-Torre incluent :

- Colorectal
- Endomètre
- Gastrique
- Ovaire
- Pancréas
- Urothélial
- Cerveau (surtout le glioblastome)
- Voies biliaires et du petit intestin
- Syndrome Muir-Torre :
 - o Adénomes sébacés
 - o Carcinomes sébacés
 - o Kératoacanthomes.

ANNEXE A (suite)

Syndromes de polypose

Polypose adénomateuse

- Individu répondant à l'un des critères généraux (voir tableau p.1) ; **OU**
- Histoire personnelle de :
 - ≥20 adénomes coliques à vie (**P1**); **OU**
 - Hypertrophie congénitale multifocale/bilatérale de l'épithélium pigmentaire de la rétine (CHRPE) (**P1**).
- Une référence peut être considérée pour une histoire personnelle suivante (**P1**) :
 - Entre 10-19 adénomes à vie; **OU**
 - Tumeur desmoïde; **OU**
 - Hépatoblastome; **OU**
 - Variant cribriforme-morulaire d'un carcinome papillaire de la thyroïde; **OU**
 - Hypertrophie congénitale unilatérale de l'épithélium pigmentaire de la rétine (CHRPE).

Syndrome de Peutz-Jeghers

- Un diagnostic clinique pour le syndrome de Peutz-Jeghers peut être considéré si l'individu rencontre **≥2 des critères suivants (P1)** :
 - ≥2 polypes hamartomateux du tractus gastro-intestinal de type Peutz-Jeghers
 - Hyperpigmentation cutanéomuqueuse de la bouche, des lèvres, des yeux, des organes génitaux ou des doigts.
 - Histoire familiale du syndrome de Peutz-Jeghers.

Syndrome de polypose juvénile

- Un diagnostic clinique pour le syndrome de polypose juvénile peut être considéré chez un individu avec (**P1**) :
 - ≥5 polypes juvéniles du côlon; **OU**
 - Plusieurs polypes juvéniles découverts dans le tractus gastro-intestinal; **OU**
 - N'importe quel nombre de polypes chez un individu **AVEC** une histoire familiale de syndrome de polypose juvénile.

Syndrome de polypose dentelée (antérieurement connu comme polypose hyperplasique)

- Un diagnostic clinique pour le syndrome de polypose dentelée peut être considéré chez un individu avec (**P2**):
 - ≥5 polypes/lésions dentelés à proximité du rectum, tous étant ≥5mm de grosseur et dont ≥2 étant ≥10mm de grosseur; **OU**
 - ≥20 polypes/lésions dentelés de n'importe quelle grosseur distribués partout dans le gros intestin, dont ≥5 étant en position proximale du rectum.

Tout sous-type histologique de polypes dentelés est inclus dans le décompte final de polypes (hyperplasique, sessile dentelé avec ou sans dysplasie, adénome traditionnel dentelé et adénome dentelé non-classifié). Le décompte du nombre de polypes est cumulatif sur plusieurs coloscopies

****N.B. Nous ne faisons pas pour le moment d'évaluation pour une suspicion de syndrome de prédisposition au cancer du sein et du côlon non polyposique dans les familles où aucune investigation génétique n'a été faite. La liste des centres d'oncogénétique où référer ces individus se trouve à la fin de l'ANNEXE B****

ANNEXE B

Cancer colorectal non polyposique

- Individu répondant à l'un des critères généraux (voir tableau p.1) ; **OU**
- Histoire personnelle d'une tumeur colorectale avec perte d'expression d'une protéine réparatrice de mésappariement (MMR) soit MLH1, MSH2, MSH6 ou PMS2 déterminé par PCR, NGS ou immunohistochimie) diagnostiqué à tout âge.
- Un individu avec un cancer colorectal **ET** :
 - ❖ Diagnostic à < 50 ans; **OU**
 - ❖ Un cancer métachrone ou synchrone relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge; **OU**
 - ❖ Un apparenté de 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch diagnostiqué à < 50 ans; **OU**
 - ❖ ≥2 apparentés du 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge.
- Antécédents familiaux de cancer chez ::
 - ❖ ≥1 apparenté du 1^{er} degré avec un cancer colorectal ou de l'endomètre diagnostiqué à < 50 ans; **OU**
 - ❖ ≥1 apparenté du 1^{er} degré avec un cancer colorectal ou de l'endomètre **ET** un cancer métachrone ou synchrone relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge; **OU**
 - ❖ ≥2 apparentés du 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ dont ≥1 diagnostiqué à < 50 ans; **OU**
 - ❖ ≥3 apparentés du 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge; **OU**
 - ❖ Individus avec probabilité ≥5% d'être porteurs d'un variant pathogène dans les gènes MMR selon les modèles de prédiction.

Le test pourrait être considéré chez les individus avec ou sans antécédents de cancer du côlon ou de l'endomètre pour lesquels le modèle de prédiction PREMM montre une probabilité ≥2.5%.

Centres de référence pour les individus qui répondent aux critères pour le cancer du sein et du côlon dans les familles où aucune investigation génétique n'a été faite

Hôpital Saint-Sacrement, Centre des maladies du sein Deschênes-Fabia: 418 682-7878, Fax : 418 682-7912

CHUL, Service de médecine génétique : 418-525-4444 poste 47130, Fax : 418-654-2780

Hôpital Général de Montréal, Clinique de génétique médicale adulte/cancer : 514-934-1934 poste 44067

Hôpital Général Juif de Montréal, Clinique de génétique du cancer : 514-340-8222 poste 3965

CHUM – Hôtel-Dieu, Clinique des cancers familiaux : 514-890-8104

Hôpital Charles-Lemoyne : 450-466-5000

CHUS, Service de génétique : 819-820-6828