

Nom : _____ Prénom : _____
Adresse : _____
Date de naissance : ____ / ____ / ____
N° RAMQ: _____
N° de téléphone: _____ / _____

RÉFÉRENCE EN ONCOGÉNÉTIQUE (Colorectal, endomètre et polypose)

MD référent : _____ Date de référence : _____

MD famille : _____

Autres MD traitants : _____

Raison : _____

Histoire familiale de cancer : _____

Chirurgie prévue : Non Oui Date approximative : _____

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.

Sinon vous référez aux pages suivantes pour les critères NCCN (Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal).

Cocher svp	Situations particulières	Délai d'attente
	Individu avec cancer colorectal ou de l'endomètre (doit correspondre à un des critères) en <u>fin de vie</u>	URGENT (<1semaine)
	- <u>Test germinal positif récent</u> et aucun conseil génétique fait (test demandé MD traitant)	P2 (1-3 mois)
	-Individu ayant un membre de sa famille de <u>1^{er} ou 2^{ième} degré</u> avec un <u>variant pathogène ou probablement pathogène</u> dans un gène de prédisposition au cancer	P3 (3-6 mois)
	- <u>Variant pathogène ou probablement pathogène</u> identifié chez un apparenté de <u>3^{ième} degré ou plus</u>	P4 (6-9 mois)
	<u>Antécédent personnel</u> de cancer colorectal ou de l'endomètre (doit correspondre à un des critères) avec test génétique <u>négatif incomplet</u> (ex : seulement <i>MLH1</i> , <i>MSH2</i> et <i>MSH6</i>)	P5 (9-12 mois)

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

2^{ième} degré : oncle/tante, grand-parent, petit-enfant, neveu/nièce, demi-frère/sœur

3^{ième} degré : arrière-grand-parent, arrière-petit-enfant, cousin, grand-oncle/grande-tante, enfant d'un(e) demi-frère/sœur

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

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

Ces critères ont été inspirés de la plus récente version du NCCN (Version 1.2023; 30 mai 2023).

Cancer de l'endomètre et colorectal

- Individu répondant à l'une des situations particulières (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 (**P2**).

***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 ou colorectal **ET**:
 - Diagnostic à < 50 ans; (**P4**) **OU**
 - Un cancer métachrone ou synchrone relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge (**P4**); **OU**
 - Un apparenté du 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ diagnostiqué à < 50 ans (**P5**); **OU**
 - ≥2 apparentés du 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge (**P5**)
- Antécédents familiaux de cancer chez (**P6**):
 - ≥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 (il doit y avoir au moins un cancer de l'endomètre); **OU**
 - ≥3 apparentés du 1^{er} ou 2^{ième} degré avec un cancer relié au syndrome de Lynch¹ indépendamment de l'âge.
 - 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%.

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.

Syndromes de polypose

Polypose adénomateuse

- Individu répondant à l'une des situations particulières (voir tableau p.1) ; **OU**
- Histoire personnelle de :
 - ≥20 adénomes coliques à vie (**P3**); **OU**
 - Hypertrophie congénitale multifocale/bilatérale de l'épithélium pigmentaire de la rétine (CHRPE) (**P3**).
- Une référence peut être considérée pour une histoire personnelle suivante (**P3**) :
 - 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 (**P3**):
 - ≥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 (**P3**):
 - ≥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 (**P3**) :
 - ≥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