Dépistage des cancers du sein chez les femmes à risque familial : partager les incertitudes

● L'histoire familiale de certaines femmes fait estimer qu'elles ont peut-être un risque élevé de cancer du sein : notamment quand une femme dans leur famille au premier degré a été atteinte d'un cancer du sein avant l'âge de 40 ans ; ou deux femmes dans leur famille au premier ou au deuxième degré ; ou un homme de leur famille au premier ou au second degré ; ou quand une femme de leur famille au premier ou au second degré a été atteinte de cancer de l'ovaire.

● Avant de rechercher une mutation délétère chez une femme dont l'histoire familiale suggère un risque élevé de cancer du sein, les conséquences qui découleront des résultats sont à expliquer soigneusement, pour qu'elle puisse en mesurer les enjeux. Cette recherche est informative surtout quand une mutation délétère a été découverte chez une personne de la famille atteinte de cancer du sein ou de l'ovaire (lire n° 388, pages 112 à 116).

● Quand aucune mutation n'a été identifiée chez une femme dont une parente est porteuse d'une mutation délétère, son risque de cancer du sein est le même que celui d'une femme de la population générale.

● Les femmes porteuses d'une mutation délétère du gène BRCA1 ou BRCA2 ont un risque de survenue de cancer du sein très élevé, de l'ordre de 50 % à 60 %.

● Quand aucune mutation génétique n'a été identifiée dans la famille, le risque de cancer du sein n'est pas estimé avec précision. Dans ces situations, il est très variable d'une famille à l'autre et, à l'intérieur de chaque famille, certaines femmes n'ont pas de risque accru par rapport aux femmes de la population générale, sans qu'on puisse les reconnaître.

● Chez les femmes qui ont un risque élevé de cancer du sein, avec ou sans mutation délétère de BRCA1 ou BRCA2, on ne dispose pas, en 2016, de donnée prouvant qu'un dépistage des cancers du sein améliore le pronostic ou évite des traitements invasifs.

● L'examen clinique ne détecte pas tous les cancers du sein aussi tôt que les examens d'imagerie. Un examen clinique annuel par un professionnel de santé paraît néanmoins utile chez les femmes à risque élevé de cancer du sein.

● Les mammographies exposent à des cancers radio-induits, sans que l'on connaisse précisément l'ampleur de ce risque. Ce risque augmente avec la répétition des mammographies et il est probablement majoré en présence de certaines mutations délétères, et quand le dépistage est débuté avant l'âge de 30 ans.

● Dans la population générale, aucune méthode non mammographique de dépistage des cancers du sein n'a d'efficacité démontrée sur des critères cliniques.

● L'IRM détecte plus de cancers que les mammographies et n'expose pas au risque de cancers radio-induits. On ne sait pas quelle est la proportion de diagnostics par excès parmi les cancers dépistés par l'IRM. On ne connaît pas les effets d'une injection de *gadolinium* répétée tous les ans pendant plusieurs dizaines d'années. Le coût et la disponibilité sont parfois des freins à l'utilisation de l'IRM.

● Ajouter des mammographies en plus de l'IRM augmente peu le nombre de cancers détectés, mais expose au risque de cancer radio-induit.

● Ajouter une échographie en plus des mammographies augmente un peu le nombre de cancers détectés, mais aussi le nombre de résultats faussement positifs et de biopsies inutiles.

● Toutes les méthodes de dépistage des cancers du sein exposent à des effets indésirables : notamment des résultats faussement positifs qui conduisent à des biopsies inutiles, et des cancers diagnostiqués et traités par excès.

Femmes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2

● Chez les femmes porteuses d'une mutation délétère du gène BRCA1 ou BRCA2, une mastectomie bilatérale est la principale option préventive à envisager.

● En l'absence de mastectomie, les modalités optimales de surveillance des seins ne sont pas connues. Il paraît raisonnable qu'elle repose sur la réalisation périodique d'un examen clinique par un professionnel de santé et d'une IRM. Mais ni l'âge de début, ni la périodicité ne sont déterminés.

● En raison d'un risque probablement accru de cancer radio-induit conféré par ces mutations et du faible gain de sensibilité diagnostique obtenu par l'ajout de mammographies, il est prudent d'éviter les mammographies de dépistage chez ces femmes.

Histoire familiale de cancers du sein sans mutation délétère identifiée

● Chez les femmes dont l'histoire familiale fait craindre un risque accru de cancer du sein, quand aucune mutation délétère n'a été recherchée ou identifiée, les propositions de dépistage sont à adapter selon le niveau de risque estimé par l'analyse généalogique.

● Quand, d'après l'analyse généalogique, il semble peu vraisemblable que la survenue de plusieurs cas de cancer du sein dans la même branche familiale soit un regroupement lié au hasard, un dépistage périodique par examen clinique et IRM paraît être le suivi le plus approprié à proposer aux femmes qui le souhaitent. Mais ni l'âge de début, ni la périodicité ne sont déterminés.

● Si après analyse généalogique, l'hypothèse que la survenue de plusieurs cas de cancer du sein dans la même branche familiale soit un regroupement lié au hasard reste une des hypothèses plausibles, l'absence de dépistage fait partie des choix qu'il est raisonnable d'envisager.

©Prescrire

Rev Prescrire 2016 ; 36 (391) : 361.

Téléchargé sur prescrire.org le 26/04/2024
Copyright(c)Prescrire. Usage personnel exclusivement