

TUMOSPEC - (dernière mise à jour : 03/05/2019)

ARCHIMAIDindex.php?action=show&id=499

Informations générales

Titre de l'étude : Détermination du spectre tumoral, évaluation de la pénétrance et de l'utilité clinique des mutations constitutionnelles de nouveaux gènes de prédisposition aux cancers du sein et de l'ovaire

Traitement :

Type d'étude : Qualité de vie / Observationnelle

Phase : NA **Stade :** NA **Ligne(s) :**

Schéma : L'étude familiale TUMOSPEC est une étude nationale sur les nouveaux gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire mise en place par le Groupe Génétique et Cancer d'UNICANCER qui regroupe les consultations d'oncogénétique et les laboratoires de diagnostic moléculaire français.

GENETICANCER soutient cette étude proposée aux familles et portant sur les nouveaux gènes de prédisposition aux cancers du sein et de l'ovaire.

L'objectif est de déterminer le spectre tumoral, les risques associés à ces gènes et par conséquent leur utilité clinique dans les années à venir.

L'étude TUMOSPEC est une étude nationale proposée aux familles dont l'histoire est évocatrice de prédisposition au cancer du sein ou de l'ovaire. Aujourd'hui, les gènes BRCA1, BRCA2 et PALB2 sont analysés par les laboratoires de diagnostic moléculaire. L'identification d'une mutation pathogène sur l'un de ces gènes chez une femme ou un homme permet d'offrir à ses apparentés un test ciblé, dans le but de personnaliser leurs recommandations de prise en charge. Cependant, neuf fois sur dix, ces tests sont négatifs, ce qui n'exclut pas pour autant tout risque de cancer et rend la prise en charge plus complexe et moins personnalisée.

Nous suspectons l'implication d'autres gènes de prédisposition au cancer. Aujourd'hui, ils sont trop peu connus pour qu'un test de dépistage/génétique puisse être proposé. Afin de pouvoir élaborer des recommandations de prise en charge pour les porteurs d'une anomalie dans l'un de ces nouveaux gènes, il est important de déterminer les risques qui leur sont associés.

Spécialités / Localisations

Spécialité n°1 : Toutes tumeurs solides

CIM10 - Localisation n°1 : C - Toutes localisations

Critères

Critères d'inclusion : - Index case eligibility:

Any person with an indication for a BRCA1/BRCA2 gene analysis and who has been offered TUMOSPEC panel screening.
Age >=18 years.

- Family member eligibility:

- Family members will be eligible if the mutation identified in the Index Case is considered deleterious.

Any family member to the first and second decree or a cousin of the Index Case. Family members from both sides of the family will be invited to take part.

Age >=18 years.

Critères de non-inclusion : - People deprived of their civil liberties or who are under judicial protection or guardianship.
- Patients unable to answer the questionnaire for social or psychological reasons.
- Children of the index cases, of any age.

Informations promoteur

Nom du promoteur : UNICANCER

Type de promoteur : Institutionnel

Adresse : 75654 Paris Cedex 13 - 75001 PARIS 01

Coordonnateur : - *Mail* : - *Tél* :

Informations centre investigateur n°1

Nom du centre : Centre Oscar Lambret

Adresse : 3 Rue Frédéric Combemale 59000 LILLE

Investigateur : Docteur Audrey MAILLIEZ

TEC / ARC / IDE : Unité Intégrée de Recherche Clinique - *Mail* : investigation@o-lambret.fr - *Tél* : 03.20.29.59.35

Ouverture de l'essai : OUVERT

Liens utiles

Geneticancer (français) : <http://geneticancer.org/etude-tumospec/>

ClinicalTrials.gov (anglais) : <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03246841>