



HAL
open science

Inégalités sociales et médecine prédictive: quels enjeux en oncogénétique ?

Laetitia Huiart

► **To cite this version:**

Laetitia Huiart. Inégalités sociales et médecine prédictive: quels enjeux en oncogénétique?. Expressions, 2013, Actes des 2ndes journées de rencontre: "Inégalités sociales, santé, éducation", 37, pp.1-8. hal-02388575

HAL Id: hal-02388575

<https://hal.univ-reunion.fr/hal-02388575v1>

Submitted on 2 Dec 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

INEGALITES SOCIALES ET MEDECINE PREDICTIVE: QUELS ENJEUX EN ONCOGENETIQUE ?

Laetitia HUIART

Praticien Hospitalier, CHU La Réunion

Résumé. - Les avancées techniques en matière génétique permettent, depuis la fin des années 90, de s'approcher du concept de médecine prédictive. Les tests de prédisposition génétique des cancers, emblème de cette médecine prédictive, sont accessibles à l'issue de consultations d'oncogénétique. Cette activité a pris un essor considérable en France avec aujourd'hui plus de 36 000 consultations annuelles sur 107 sites répartis dans 76 villes, notamment grâce aux plans cancer qui ont inscrit la nécessité de favoriser un accès aux consultations et aux tests génétiques.

Les gènes BRCA1 et BRCA2 sont les gènes les plus souvent impliqués dans les prédispositions génétiques aux cancers du sein et de l'ovaire. Les femmes porteuses d'une anomalie sur un de ces 2 gènes ont un risque de développer un cancer du sein, au cours de leur vie, proche de 80% et un risque de cancer de l'ovaire de 20 à 30%. La prise en charge de ces personnes à haut risque est complexe et repose sur le dépistage et sur la possibilité de chirurgie préventive. La consultation vise à informer et à accompagner les consultantes, avec ou sans histoire personnelle de cancer, dans leurs choix de prise en charge. Ces choix reposent sur la compréhension d'une information complexe incluant les notions de risques, de transmission trans-générationnelle et d'hérédité.

L'expérience clinique permet de constater l'hétérogénéité d'accès à la consultation, d'appropriation de l'information et de suivi des mesures préventives en fonction des milieux sociaux des consultants et de leurs familles. A partir de cas cliniques de personnes porteuses de mutation BRCA1/2, nous décrirons et discuterons les différents éléments pouvant interagir avec la notion d'inégalité sociale en laissant la place aux individus, aux familles, aux histoires. Mais nous discuterons aussi des conséquences socio-économiques et des inégalités sociales induites par les histoires familiales de cancer et par le statut de personnes à risque.

Mots-clés : - médecine préventive – cancer du sein, - cancer de l’ovaire – tests génétiques – inégalité sociale -.

Abstract : The technical developments in genetic research allow, since the end of the 90s, to approach the concept of predictive medicine. The tests of genetic predisposition of cancers, emblem of this predictive medicine, are accessible at the end of consultations of oncogénétique. This activity took a considerable development in France with today more than 36 000 annual consultations on 107 sites distributed in 76 cities, in particular thanks to the plans cancer which registered the necessity of favoring an access to the consultations and to the genetic tests.

BRCA1 and BRCA2 genes are the genes most often involved in genetic predisposition in breast and ovarian cancers. Women with an anomaly on one of these 2 genes have a risk of developing a breast cancer, during their life, close to 80 % and a risk of the ovarian cancer from 20 to 30 %. The care of these persons at high risk is complex and rests on the screening and on the possibility of preventive surgery. The consultation aims at informing and at accompanying the consultant, with or without personal history of cancer, in their choices of care. These choices rest on the understanding of a complex information including the notions of risks, trans-generational transmission and heredity.

The clinical experience allows to notice the heterogeneity of access to the consultation, preventive appropriation of the information and the follow-up of the measures according to the social circles of the consultants and their families. From clinical cases of carriers of BRCA1 / 2 mutations, we shall describe and shall discuss the various elements which can interact with the notion of social inequality by making way to individuals, families, histories. But we shall also discuss socioeconomic consequences and social inequalities inferred by the family trouble of cancer and by the status of persons at risk.

Keywords: - Preventing illness - breast cancers – ovarian cancer - genetics - social inequality

Introduction

L'oncogénétique¹, apparentée à la médecine prédictive, est une discipline qui s'est créée dans les années 90 et qui a permis de lancer des débats sociétaux et variés. Ma communication va tenter de partir de l'oncogénétique pour se rapprocher des inégalités sociales et des interrelations entre ces deux mondes.

1. Syndrome Sein-Ovaire

Nous allons nous intéresser à l'un des syndromes les plus fréquents en oncogénétique, le syndrome sein-ovaire. Le médecin traitant ou le spécialiste tel que le gynécologue doit, lors de sa consultation identifier les différents facteurs de risque de cancer du sein. Parmi ces facteurs, on retrouve ceux liés à l'âge ou aux antécédents gynéco-obstétriques. Ainsi, une femme âgée de 40 ans, ayant eu un enfant après 30 ans, aura, selon le modèle d'estimation de risque de Gail, 2,4% de risque de développer un cancer du sein avant 50 ans, contre 2,1% pour une femme présentant les mêmes caractéristiques et n'ayant pas eu d'enfant après 30 ans. Ce sur-risque est minime et ne modifie aucunement la prise en charge médicale. Les sur-risques associés aux antécédents familiaux sont plus importants : par exemple, une femme présentant les mêmes caractéristiques mais également 2 apparentés, atteint un risque de cancer du sein de 5,4% à 10 ans.

¹ Ensemble des techniques de biologie moléculaire visant à mettre en évidence les anomalies génétiques (mutations) comportant un risque héréditaire de prédisposition familiale à un ou plusieurs cancers (Larousse médical).

Les formes familiales de cancer du sein ont permis l'identification de gènes de prédisposition majeure au cancer du sein. Ces gènes appelés BRCA 1² et BRCA 2 prédisposent à la fois au cancer du sein et au cancer de l'ovaire. Ainsi, une femme issue de la population générale a, à peu près, 8% de risque de développer un cancer du sein avant ses 70 ans, contre 45% pour une personne porteuse d'une mutation BRCA2 et environ 70% pour une personne porteuse d'une mutation BRCA1. Les mutations présentes sur ces 2 gènes augmentent également les risques de cancer de l'ovaire : de façon plus modérée pour BRCA2, avec environ de 10% de risque de cancer, et 40% pour BRCA1.

1.1. Un outil imparfait : le test génétique

Les tests génétiques permettent d'identifier les personnes porteuses de mutation. Lorsqu'une anomalie délétère est détectée, la personne est considérée comme étant à haut risque de cancer. Le résultat du test génétique permet alors aux médecins d'informer de ce sur-risque et de conseiller une prise en charge adaptée pour les patientes porteuses de mutation.

A contrario, l'absence d'anomalie identifiée sur un gène ne permet pas de conclure à l'absence de sur-risque. La prise en charge est alors déterminée après avoir estimé le risque de cancer à l'aide de modèles probabilistes dans des logiciels spécifiques.

1.2. Prise en charge

La prise en charge des personnes à haut risque repose sur une surveillance rapprochée, associée éventuellement à une chirurgie préventive, de réduction de risque. Cette prise en charge comporte des limites importantes à prendre en compte dans la prise de décision :

² Breast Cancer 1 identifié en 94 et 2 identifié en 95.

- La surveillance en imagerie associe la mammographie et l'IRM mammaire. L'imagerie mammaire en IRM est complexe, difficile à interpréter et nécessite un radiologue spécialisé.
- La seconde option de prise en charge repose sur une chirurgie de réduction des risques. En l'occurrence, il s'agit d'une mastectomie préventive bilatérale et d'une annexectomie. Cette option de prise en charge repose sur une information éclairée et une prise de décision partagée entre les médecins et les patientes.

L'efficacité des protocoles de prise en charge a été démontrée pour d'autres syndromes génétiques tels que la polypose digestive familiale. La prise en charge chirurgicale préventive a radicalement modifié le pronostic médical des patients porteurs de mutation. L'efficacité des mesures de prise en charge dans les syndromes sein-ovaire est en cours, et n'est que partiellement connue à ce jour.

1.3. Annonce

La particularité de l'annonce en oncogénétique est liée à plusieurs éléments :

- L'information transmise concerne un *risque* chiffré de maladie et non pas un diagnostic de maladie existante.
- Cette information concerne 2 catégories distinctes de personnes : les *personnes atteintes*, celles qui ont vécu l'expérience du cancer et des traitements associés, et les *personnes indemnes*, en l'occurrence celles qui n'ont pas développé cette maladie.
- L'échelle de *temps* est différente de celle de la maladie : la prédiction se fait par exemple pour les 30 prochaines années.
- L'information transmise concerne l'ensemble de la *famille*.

- L'individu est considéré comme un *patient annonceur*, en d'autres termes il va devoir, bien souvent, se charger d'annoncer lui-même à sa famille qu'il y a un risque génétique dans celle-ci.

2. Les étapes clés de la prise en charge en oncogénétique et leurs implications possibles dans les inégalités sociales

2.1. L'accès à la consultation

L'accès à la consultation, bien que possible pour tous les patients, est souvent limité par le fait que les patients (ou leur médecin) n'aient pas connaissance de l'existence de ces consultations. La sélection des patients va donc s'effectuer en fonction de cette connaissance ou de la capacité à accéder à cette information. Des efforts importants ont été faits auprès des médecins pour informer sur les indications de consultations et les modalités d'accès. Ces actions ont permis une démocratisation de l'accès à la consultation.

2.2. La consultation

La consultation consiste à évaluer le risque de cancer de chaque consultant, de l'en informer et de proposer une prise en charge adaptée à ce niveau de risque. La décision finale sera prise par le patient, le médecin devant l'accompagner dans cette décision. Cette prise de décision nécessite de pouvoir appréhender une information complexe de nature probabiliste.

3. Les inégalités sociales

On ne retrouve pas de données dans la littérature concernant le lien entre les inégalités sociales et l'oncogénétique. D'autres thématiques ont été étudiées comme l'éducation ou l'ethnicité. D'après de récentes études, les immigrants sont beaucoup moins représentés chez les personnes qui sont vues en consultation que dans l'ensemble de la population ; de même, les personnes présentant un faible niveau d'éducation sont sous-représentés par rapport à la population en général.

3.1. Accès aux consultations

Table 2 Educational level and ethnicity of counselees in this study and in the general population of the Netherlands

		Counselees in this study		General population ^a		<i>p</i> value
		%	<i>n</i>	%	<i>n</i>	
Ethnicity ^b	Dutch native	90.6	368	80.6	13,184,541	0.000*
	Immigrant	9.4	38	19.4	3,173,451	
Educational level ^c	Low	4	16	8.4	914,000	0.002*
	Intermediate-1	26.3	105	23.9	2,597,000	0.264
	Intermediate-2	33.3	133	41.9	4,551,000	0.001*
	High	36.3	145	25.7	2,790,000	0.000*

* $p < 0.05$, a two-sided *p* value is considered significant

^aData from Statistics Netherlands, 2007

^bDutch native=counselee of who both parents are born in the Netherlands; immigrant=counselee of who at least one of the parents born outside the Netherlands

^cLow=(pre-)primary education or first stage of basic education; intermediate-1=lower secondary or second stage of basic education; intermediate-2=(upper) secondary education; high=tertiary education

Van Riel, journal of community genetics, 2012

De façon pragmatique, l'Etat a tenté de répondre à ces problèmes d'inégalités sociales en offrant un accès de proximité aux consultations sur l'ensemble du territoire. L'impact de cette approche permettant un accès géographiquement équitable n'a pas été évalué.

3.2. Prise en charge

L'impact de ces inégalités sociales porte également sur la prise en charge des patients. Les patients porteurs de mutation ne sont pas considérés comme des malades et donc, ne peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100% dans le cadre d'une Affection de Longue Durée. Les examens de dépistage réalisés de façon répétée pour la surveillance des personnes à haut risque sont onéreux et partiellement pris en charge. Il peut en être de même pour les prises en charge chirurgicales et notamment la reconstruction mammaire.

Les inégalités sociales jouent très certainement un rôle dans l'accès et dans l'utilité de l'oncogénétique dans les parcours de vie des personnes à haut risque et en même temps l'oncogénétique joue très certainement un rôle dans la survenue des inégalités sociales, même si cette relation n'a pas été scientifiquement évaluée. La maladie ou le décès précoce d'une mère porteuse d'une mutation impacte directement le devenir de la génération suivante. De même, le taux de divorces est plus important dans les années proches d'un diagnostic de cancer sein.

Pour conclure, nous pouvons dire qu'à La Réunion, il y a un champ à créer car il y a beaucoup de questionnements autour de ce regard de la société. Comment va t-elle intégrer cette idée d'oncogénétique ? Quelles vont être les approches culturelles ? Quel va être l'impact des inégalités sociales réunionnaises sur l'oncogénétique ? Comment va se développer la spécificité liée aux liens familiaux à La Réunion ?