

## TUMOSPEC

### **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**

**Phase :** Sans

**Type d'essai :** Académique / Institutionnel

**Etat de l'essai :** Ouvert

## **Objectif principal**

---

Évaluer l'utilité clinique de l'identification d'une mutation dans un gène de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire autre que BRCA1 et BRCA2 par l'estimation précise et sans biais des risques de cancer.

## **Objectifs secondaires**

---

Définir la fréquence des mutations des nouveaux gènes de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire dans une population à haut risque de cancers du sein et de l'ovaire vue dans les consultations d'oncogénétique de France. Participer à l'élaboration des recommandations de prise en charge des familles dans lesquelles ségrège une mutation. Contribuer aux consortia internationaux dont les objectifs sont identiques (ENIGMA, BRIDGE, PROMPT).

## **Résumé / Schéma de l'étude**

---

Étude familiale qui consiste à identifier des « cas index » porteurs d'une variation génétique définie comme potentiellement pathogène dans l'un des gènes d'intérêt du panel TUMOSPEC et inviter les apparentés et déterminer leur statut de porteur ou non porteur de la variation.

## **Critères d'inclusion**

---

**Cas index :**

- 1 Femme ou homme.
- 2 Age  $\geq$  18 ans.
- 3 Atteint d'un cancer du sein ou de l'ovaire pour lequel l'analyse des gènes BRCA1, BRCA2 et PALB2 est proposé.

**Apparentés :**

- 1 Parents, frères et sœurs, grands-parents, oncles, tantes et cousins germains d'un cas index porteur d'une variation génétique définie comme pathogène ou potentiellement pathogène dans l'un des gènes d'intérêt du panel TUMOSPEC. Les apparentés dans les deux branches parentales seront invités.
- 2 Age  $\geq$  18 ans.

**Calendrier prévisionnel**

---

Lancement de l'étude : Septembre 2017

Fin estimée des inclusions : Septembre 2023

Nombre de patients à inclure : 500

**Etablissement(s) participant(s)**

---

**> Centre Antoine Lacassagne (CAL)**

(06) ALPES-MARITIMES

Dr. Véronique MARI  
Investigateur principal

**> Institut Paoli-Calmettes (IPC)**

(13) BOUCHES-DU-RHÔNE

Dr. Catherine NOGUES  
Investigateur principal

**> Institut Sainte-Catherine (ISC)**

(84) VAUCLUSE

Dr. Hélène DREYFUS  
Investigateur principal

## Coordonnateur(s)

---

Dr. Olivier CARON

Institut Gustave Roussy - CLCC Villejuif

**Téléphone** : 01 42 11 51 78

**Email** : [Olivier.CARON@gustaveroussy.fr](mailto:Olivier.CARON@gustaveroussy.fr)

## Promoteur(s)

---

### UNICANCER

Mr. Jérôme LEMONNIER

Chef de Projet

**Téléphone** : 01 44 23 04 04

*Dernière mise à jour le 10 novembre 2020*

---

< PRÉCÉDENT

^  
RETOUR AUX RÉSULTATS

SUIVANT >