

Pourquoi le diagnostic de LFS est-il important

Pendant que le diagnostic de LFS peut sembler écrasant, il est important que les individus soient conscients de leur condition afin qu'ils puissent mieux gérer leurs soins de santé et faire attention à ses comportements et style de vie, comme fumer, pour minimiser l'exposition aux agents qui causent cancer. Parce que les patients de LFS fréquemment développent cancer très tôt, les bilans et contrôles réguliers sont très importants - le plus tôt qu'un cancer est diagnostiqué et traité correctement, meilleures sont les chances d'un résultat de succès. La coordination avec les prestataires médicaux individuels est également cruciale pour garantir que le diagnostic de la LFS soit prise en compte dans le traitement d'autres conditions/maladies, particulièrement en ce qui concerne l'usage de la thérapie radioactive.



À propos du consortium LIFE

Le consortium de recherche exploratoire de Li-Fraumeni (LIFE- Li-Fraumeni Exploration Research Consortium) est composé des médecins et scientifiques de toutes les parties du monde. Ils partagent une objective d'aider à améliorer les vies de tous ceux qui vivent avec LFS et font progresser notre connaissance sur cette condition à travers de la recherche collaborative. Trouvez la liste de recherches et centres de traitements plus familiarisés à LFS sous l'onglet ressources médicales à : www.LFSAssociation.org.



Li-Fraumeni Exploration Consortium



Trouver du soutien à la LFS

Li-Fraumeni Syndrome Association
P.O. Box 6458 • Holliston, MA 01746 • USA
1-833-4MYLFS (1-833-469-5372)
LFSAssociation.org

Cette brochure a été rendue possible
grâce à une subvention sans restriction de
Myriad Genetic Laboratories, Inc.



Avertissement légal

Les informations présentées ici sont destinées à fournir des informations générales à la communauté LFS. Il n'est pas destiné à remplacer la consultation de professionnels de la santé qualifiés connaissant bien les conditions et les considérations de tout individu.



La connaissance de LFS est important.

L'information et habilitation des familles et les prestataires pour prendre les meilleures décisions en matière de santé.

En savoir plus sur le syndrome de Li-Fraumeni.

Qu'est-ce que c'est le Syndrome de Li-Fraumeni et quels sont les risques ?

Le syndrome de Li-Fraumeni (LFS) est une condition génétique rare qui augmente beaucoup le risque de développer plusieurs types de cancer. **Le LFS peut affecter également les hommes comme les femmes et a été retrouvé dans plusieurs familles en toute la planète.** Les cancers liés à cette condition peuvent survenir dans quelque âge, mais la caractéristique du syndrome de Li-Fraumeni c'est un risque très élevé d'un cancer pendant l'enfance : une étude publiée en 2015 a rapporté que plus de **40% des enfants ayant LFS ont développé du cancer jusqu'à l'âge de 18 ans.** En plus, les femmes ont presque 100% de possibilité d'avoir du cancer pendant leur vie, en raison de son nettement augmenté risque de cancer au sein.



Comprendre ce qui cause le LFS

Le syndrome de Li-Fraumeni c'est causé par une mutation dans le TP53, un gène surpresseur de tumeur. Lorsqu'il fonctionne correctement, ce gène contrôle la croissance anormale cellulaire, prévenant le cancer de se former. Les humains ont deux copies du TP53 dans chaque cellule - pour tous ayant la LFS, un parmi ces deux gènes TP53 ne fonctionne pas correctement ou sont complètement manquants.

La majorité des personnes a hérité la mutation LFS d'un parent, mais la LFS peut être aussi le résultat d'une nouvelle mutation (de novo) sans avoir des parents affectés ou être liée à un historique familial de cancer. **Chaque enfant d'un parent porteur du syndrome de Li-Fraumeni a 50% de possibilité d'hériter cette mutation.** Pour cette raison, les individus ayant LFS devraient discuter les implications reproductives avec ses médecins ou avec ses conseillers génétiques.

Les cancers plus étroitement associés (cancers principaux) avec LFS inclure:

- Sarcomes des tissus mous (comme les anaplasies rhabdomyosarcoma)
- Osteosarcoma
- Cancer au sein (avant la ménopause)
- Tumeurs dans le cerveau et (CNS) système nerveux central (comme le glioma, carcinome dans plexus choroïde, SHH su type de médulloblastome et neuroblastome)
- Carcinome corticosurrénalien
- Leucémie aiguë

Les autres cancers observés parmi les individus ayant LFS, cependant, moins fréquents que les autres cancers principaux:

- Adénocarcinome du poulmon
- Mélanome
- Tumeurs gastro-intestinales (côlon et pancréas)
- Le rein
- Thyroïde
- Cellules germinales gonadiques (comme les ovaires, les testicules et la prostate)

Les types de cancers et l'âge qu'ils se développent peuvent varier selon la famille LFS. **Plusieurs individus porteurs de la LFS développent deux ou encore plus cancers primaires tout au long de sa vie.** Médecins et conseillers génétiques peuvent être en mesure de fournir plus d'informations à propos du risque de cancer aux individus après avoir examiné les détails de l'histoire familiale et d'évaluer les altérations spécifiques dans leur gène TP53. Malgré le risque de développer cancer soit significativement augmenté, **il est important de savoir que ni tous les porteurs de cette mutation vont avoir du cancer.**



Si vous répondez à l'un des critères suivants, parlez avec votre médecin à propos du testage pour le Syndrome de la Li-Fraumeni.

- Vous avez été diagnostiqué avec un cancer dans le spectre des cancers liés à LFS, comme ceux figurant dans cette brochure, avant l'âge de 46 ET vous avez au moins un parent de premier ou deuxième degré qui a eu un cancer avant les 56 ans ou qu'il a eu plusieurs cancers pendant leur vie.
- Vous avez été diagnostiqué avec plusieurs cancers, parmi lesquelles au moins deux appartiennent au spectre des cancers montrés dans cette brochure et vous avez eu votre premier cancer avant 46 ans.
- Vous êtes une femme diagnostiquée avec le cancer au sein avant l'âge de 31 ans.
- Vous avez un historique de Carcinome corticosurrénalien, du plexus choroïde ou de rhabdomyosarcome de sous type anaplasique embryonnaires.

Conseiller en génétique et test de dépistage

Déterminer si une personne ou une famille est porteuse de LFS commence à partir de leur historique familial. Les individus qui répondent à un des critères présents dans cette brochure doivent être évalués pour LFS.

Une référence sera souvent faite à un conseiller génétique, un professionnel de la santé qui est spécialisé en identifier des conditions génétiques et héréditaires comme le LFS. Le conseiller génétique peut fournir aux individus et leurs familles une opportunité de discuter les implications du dépistage génétique. Ils peuvent aider également à incorporer le diagnostic dans leur santé et vie. Le dépistage génétique implique l'analyse d'un échantillon comme du sang ou la salive pour les modifications dans le gène TP53. Idéalement, le processus de dépistage génétique doit commencer à partir d'un membre de la famille qui est atteint ou qui a eu du cancer. Si l'altération qui cause LFS est identifiée, les autres parents doivent considérer de faire le dépistage génétique pour déterminer qui d'autre peut être en risque.

Les individus qui sont en train de considérer le dépistage génétique peuvent avoir de préoccupations au sujet de comment leur information génétique peut être obtenu ou utilisé pour les employeurs ou compagnies d'assurance. Le conseiller génétique peut fournir plus d'informations sur la possibilité de, et protections contre, la discrimination génétique.