CANCÉROLOGIE

ProInfosCancer
Portail d'information
des acteurs de santé ville-hôpital

en Paca et Corse

Génétique moléculaire

L'objectif 6 du Plan Cancer 2014-2019 prévoit de « **conforter l'avance de la France dans la médecine personnalisée », et plus particulièrement de « conforter l'accès aux tests moléculaires** » (Action 6.2). Dans ce contexte, 28 plateformes hospitalières de génétique moléculaire des cancers ont été promues et sont soutenues par l'Institut National du Cancer en France, dont deux au sein de la région PACA (PACA-Est et PACA-Ouest).

Ces plateformes jouent un rôle essentiel dans le diagnostic et la prise en charge thérapeutique des patients atteints de certaines tumeurs solides ou hématologiques, en recherchant les mutations présentées par les cellules tumorales.

La génétique moléculaire des cancers recherche les mutations somatiques présentées par les cellules tumorales (alors que la recherche de mutations constitutionnelles des individus est reliée au dispositif d'Oncogénétique). L'identification de mutations somatiques, constituant de véritables biomarqueurs, permet d'adapter les stratégies thérapeutiques au patient et à sa pathologie.

Tests moléculaires réalisés à visée thérapeutique

La réalisation de ces tests constitue l'une des premières étapes de la médecine « personnalisée ». En effet, la mise en évidence d'un biomarqueur peut, sous certaines conditions, permettre au patient de bénéficier de la thérapie ciblée (médicament qui vise un processus biologique précis, ici il s'agit d'un biomarqueur exprimé par la tumeur) qui lui correspond.

> Consulter les tests moléculaires réalisés à visée thérapeutique (site de l'INCa)
> Consulter les tests moléculaires réalisés à visée thérapeutique en région

> En savoir plus sur les thérapies ciblées et la médecine de précision (site de l'INCa)

La génétique moléculaire est un domaine innovant, en perpétuelle évolution. L'arrivée du Séquençage Nouvelle Génération (NGS) va notamment permettre l'obtention du profil moléculaire de la tumeur à partir d'analyses à haut débit et à grande échelle.

Programme AcSé

AcSé (accès sécurisé aux thérapies ciblées) est un programme novateur qui vise à proposer à des malades atteints d'un cancer et en **échec thérapeutique**, des **thérapies ciblant des mutations génétiques décelées dans leur tumeur,**

indépendamment de l'organe concerné. Ces traitements innovants, ayant obtenu une AMM pour une autre indication, sont alors délivrés au patient dans le cadre d'**essais cliniques de phase II**.

AcSé est proposé en accord avec l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM).

Les essais cliniques du programme AcSé

1. **AcSé Crizotinib (fermé aux inclusions)**
2. **AcSé Vemurafenib (fermé aux inclusions)**
3. **AcSé-ESMART :** 1er essai de ce type en **oncopédiatrie**, qui a pour objectif de tester 10 molécules innovantes (thérapies ciblées, immunothérapies, seules ou en association) au sein d'un seul et même essai.
4. **AcSé Nivolumab** et **AcSé Pembrolizumab (fermé aux inclusions)** : lancés en mai 2017 dans le cadre du programme AcSé **"immunothérapie et cancers rares".** Ces essais visent à évaluer 2 agents anti-PD1 dans le traitement de certains cancers rares.

> Pour en savoir plus : consultez le site de l'INCa.

> Pour consulter les essais AcSé sur le **Répertoire Régional des Essais Cliniques en Cancérologie** : RRECC

Tests moléculaires réalisés en complément du diagnostic anatomo-pathologique

Les plateformes réalisent aussi des tests dans un but diagnostique, pour compléter l'examen anatomo-pathologique de la tumeur (ex : oncohématologie, sarcomes, certaines tumeurs cérébrales,...)

> Consulter les test moléculaires réalisés à visée diagnostique en région

Tests moléculaires préliminaires à une analyse d'oncogénétique constitutionnelle

Les plateformes hospitalières de génétique moléculaire sont également impliquées dans la réalisation de tests préliminaires aux analyses d'oncogénétique constitutionnelles, notamment dans le cadre du dépistage du syndrome de Lynch. Il s'agit d'analyses immunohistochimiques ou moléculaires somatiques réalisées à partir d'un tissu tumoral. Le prélèvement est le plus souvent effectué dans le contexte d'un cancer du côlon, et parfois de cancer de l'endomètre ou autres tumeurs du spectre du syndrome de Lynch. Les résultats de ces analyses permettront dans certains cas l'orientation du patient vers une consultation d'oncogénétique avec éventuellement réalisation d'analyses mutationnelles.

> En savoir plus sur le syndrome de Lynch (Rubrique Cancer Colorectal)
> Tests somatiques recherchant une déficience du système MMR au sein des tumeurs du spectre de Lynch (2016)

> Annuaire des consultations génétiques en PACA et Corse

Dernière mise à jour le 09 décembre 2022

LE SAVIEZ-VOUS ?

> Qu'est-ce qu'une thérapie ciblée ?