

# ESSAIS ONCOGÉNÉTIQUE

## Cancer du sein / Cancer de l'ovaire

### 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.

Cas Index : cohorte suspendue

## BRCA 1 – BRCA 2–PALB 2–RAD51c- RAD51d

### COVAR

Classification des VSI (Variant de signification inconnu) douteux /non classé ou probablement causaux mis en évidence lors des études génétiques des gènes BRCA1 et BRCA2.

## Cancer du colon

### COVAR

Classification des VSI (Variant de signification inconnu) douteux /non classé ou probablement causaux mis en évidence lors des études génétiques des gènes BRCA1 et BRCA2.

## BRCA 1 – BRCA 2 (Sein / Ovaire)

### GEMO

Gènes modificateurs des risques tumoraux chez les sujets portant une mutation BRCA 1 ou BRCA2.

#### **Critères d'inclusion :**

Femme + de 18 ans mutée BRCA 1 ou 2 indemne ou non de cancer

## Syndrome de Lynch

### OFELY

Observatoire Français pour l'Etude du syndrome de Lynch

#### **Critères d'inclusion :**

apparentés au cas-index au 1er, 2ème et 3ème degré  
Mutation délétère d'un gène MMR, identifiée chez le cas index

## Syndrome de Li-Fraumeni

### LI-FRAUMENI

Estimation des risques de cancer dans le syndrome de Li-Fraumeni

#### **Critères d'inclusion :**

Toutes les familles pour lesquelles une mutation constitutionnelle du gène TP53 a été trouvée

### GENEPSO (BRCAx)

Prédisposition génétique aux cancers du sein et de l'ovaire chez des sujets portant une mutation des gènes BRCAx.

#### **Critères d'inclusion :**

Femme mutée indemne de cancer du sein ou de l'ovaire,  
Homme muté atteint ou non de cancer

## Pédiatrie

### PREDCAP

Observatoire des syndromes de prédisposition génétique au cancer des enfants et des adolescents

## Ataxie Téléangiectasie

### CoF-AT 2

Cohorte de famille atteint d'ATAXIE-Télangiectasie (ou autres gènes associés) :

Proposer un suivi avec une action de dépistage précoce du cancer du sein

Estimer le risque de cancer, en particulier le cancer du sein,

Etudiez l'histoire naturelle des cancers du sein chez des femmes hétérozygotes pour les gènes de l'AT

## PTEN/COWDEN

### COCO

Constitution d'une cohorte nationale de patients atteints d'une maladie de COWDEN et porteurs d'une altération constitutionnelle du gène PTEN pour évaluation prospective de risque de cancer.