

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.