



Comprendre **LA GÉNÉTIQUE**

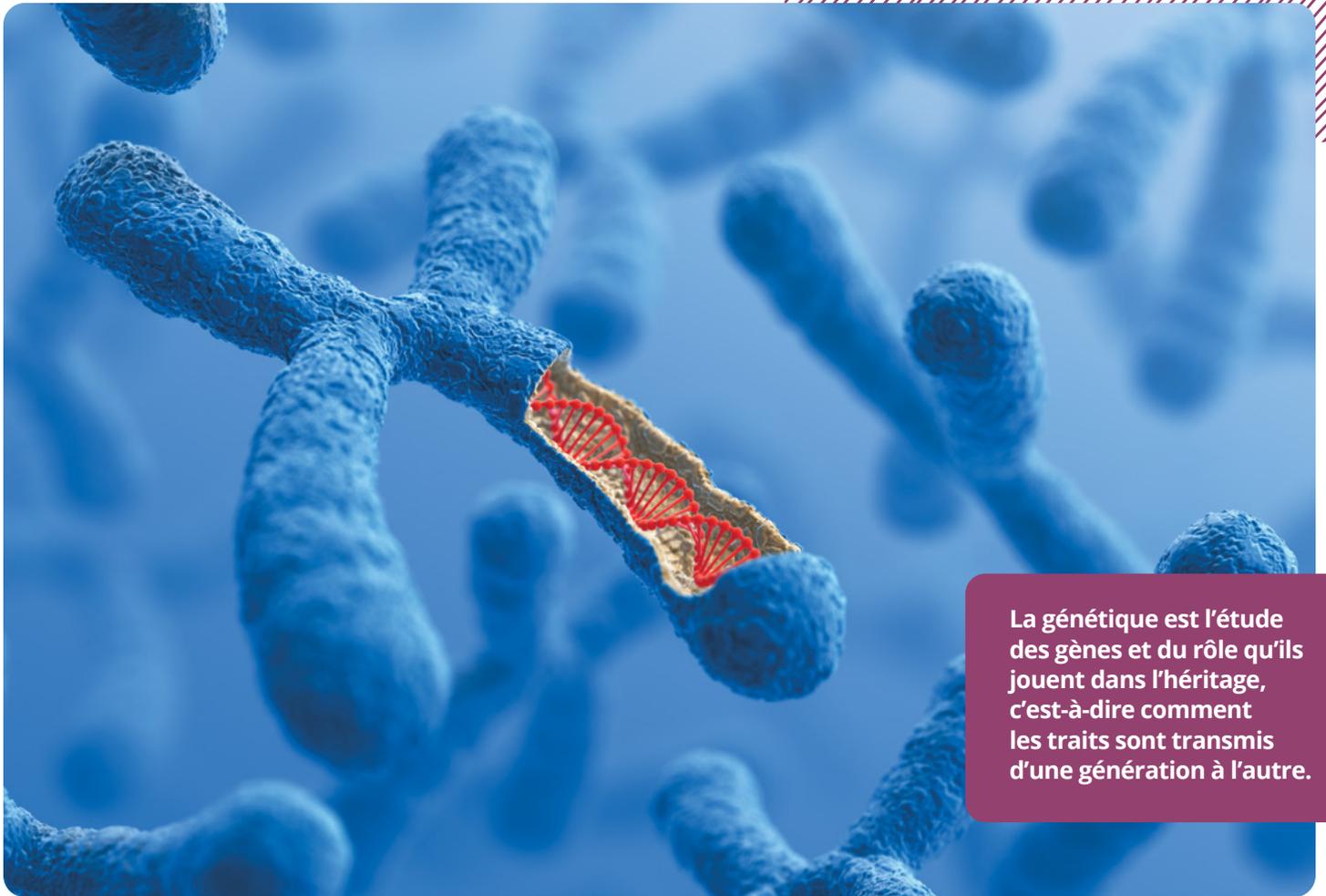
CE QUE VOUS DEVEZ SAVOIR

Votre proche ou vous-même avez reçu un diagnostic d'un type de cancer du sang. La génétique nous aide considérablement à mieux comprendre le cancer et ses traitements. Qu'est-ce que la génétique et quel est son rapport avec le cancer ?

Cette fiche d'information vous aidera à :

- Comprendre le rôle de la génétique dans l'apparition d'un cancer
- Comprendre ce qu'est la génétique
- Obtenir un aperçu des termes relatifs à la génétique
- En savoir plus sur les mutations qui causent le cancer
- Comprendre les types de tests de dépistage des mutations génétiques





La génétique est l'étude des gènes et du rôle qu'ils jouent dans l'héritage, c'est-à-dire comment les traits sont transmis d'une génération à l'autre.

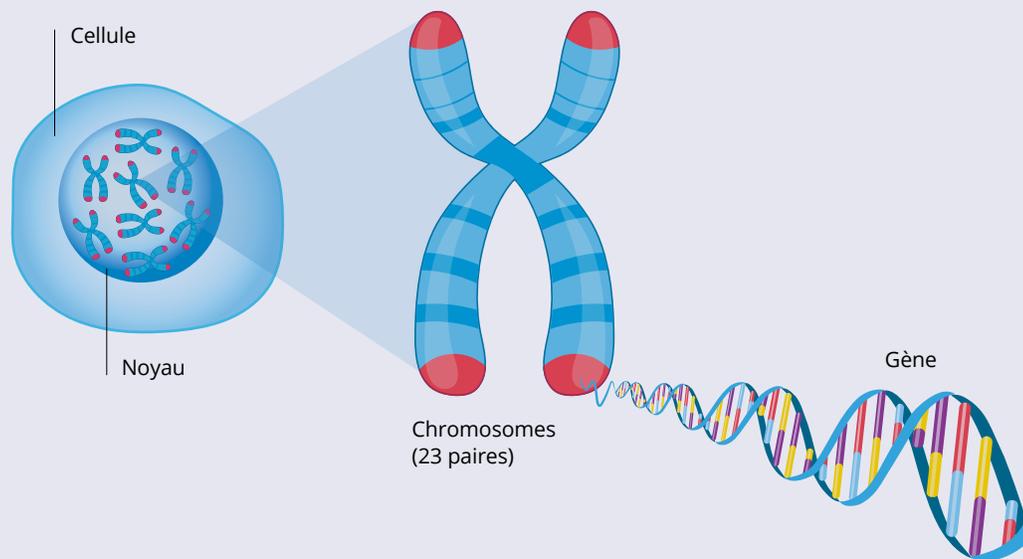
Génétique et cancers du sang

Pour comprendre votre cancer, il est utile de comprendre certaines notions de base en génétique. Le cancer est une maladie causée par des modifications anormales (mutations) des gènes qui contrôlent le fonctionnement, la croissance et la division de nos cellules. Le cancer de chaque personne présente une combinaison unique de mutations génétiques.

À propos des cellules cancéreuses

- Elles se comportent différemment des cellules normales
- Elles peuvent se multiplier de manière incontrôlée, même lorsqu'elles ne sont pas nécessaires
- Les cellules anormales survivent quand elles devraient mourir, et de nouvelles cellules n'étant pas nécessaires se forment
- Ces cellules cancéreuses supplémentaires peuvent se répandre et former une tumeur
- Dans le cas des cancers du sang, une croissance incontrôlée peut entraîner la présence de cellules cancéreuses dans le sang, la moelle osseuse, les ganglions lymphatiques et d'autres parties de votre corps

Dans la plupart des cas de cancer du sang, rien ne prouve que la maladie soit d'origine génétique. Cela signifie qu'il n'y a aucune preuve que les gènes transmis à une personne par ses parents lui font courir un plus grand risque d'avoir un cancer du sang. Nous ne comprenons toujours pas les causes de la plupart des cancers du sang.



Génétique 101

La génétique est l'étude des gènes et des caractères familiaux et de la façon dont ils sont transmis de génération en génération.

Les termes clés sont les suivants : cellules, chromosomes, ADN et gènes.

Que sont les cellules ?

- Les cellules sont les unités de base de la vie : les humains possèdent plus de 30 trillions de cellules
- Chaque type de cellule a une fonction différente : par exemple, les globules rouges transportent l'oxygène et les cellules cardiaques se contractent pour pomper le sang
- La plupart des cellules ont un noyau qui contient votre matériel génétique : un plan de développement et de croissance de votre corps

Que sont les chromosomes ?

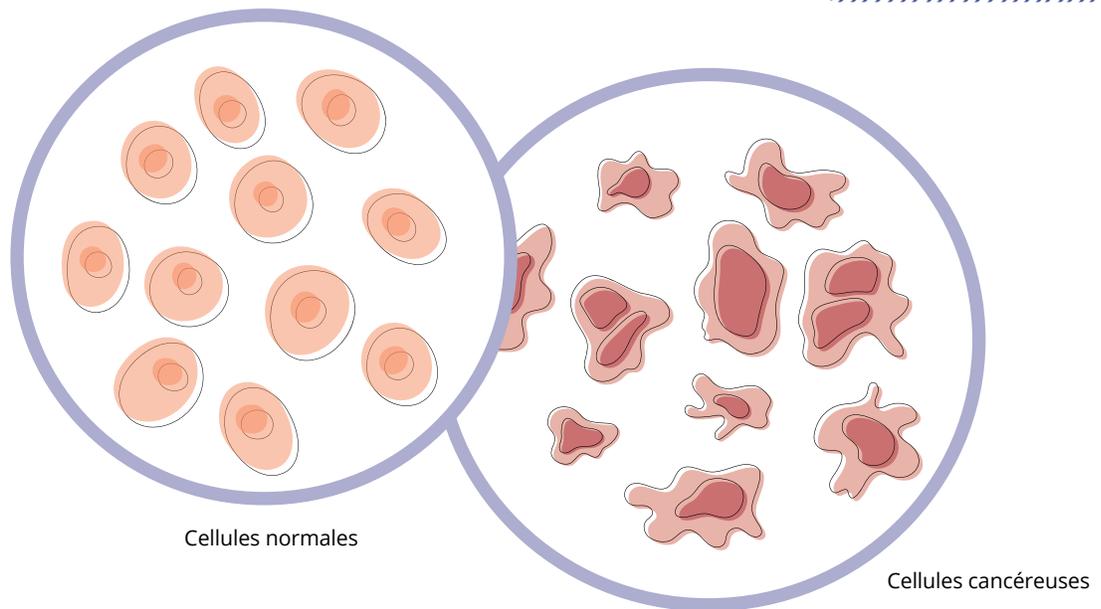
- À l'intérieur de la plupart des cellules, votre matériel génétique est emballé dans ces structures filiformes
- Les cellules humaines contiennent généralement 23 paires de chromosomes
- Les chromosomes sont transmis (hérités) des parents à l'enfant
- Les chromosomes sont constitués d'ADN

Qu'est-ce que l'ADN ?

- L'ADN (acide désoxyribonucléique) transporte l'information génétique d'une génération à l'autre
- Presque toutes les cellules de votre corps ont le même ADN

Que sont les gènes ?

- Un gène est une partie de l'ADN qui porte les caractéristiques dont vous héritez de vos parents, comme la couleur des yeux et des cheveux
- Les gènes contiennent des instructions qui indiquent à la cellule à quelle vitesse elle doit croître, à quelle fréquence elle doit se diviser et combien de temps elle doit vivre



Mutations et cancer

Une mutation génétique correspond à un changement permanent de la séquence (ordre) de l'ADN d'une cellule. Les mutations affectent votre santé de différentes manières. Tout dépend de l'endroit où elles se produisent dans votre corps et de la manière dont elles modifient la fonction de protéines importantes. Les protéines aident les cellules à remplir des fonctions dans votre corps, par exemple, transporter de l'oxygène ou digérer des aliments.

À propos des mutations

- Elles sont de tailles variables
- Elles se produisent souvent au hasard au cours de votre vie
- Votre corps détecte généralement la mutation; la cellule est alors réparée ou meurt
- Une cellule qui n'est pas réparée ou qui ne meurt pas peut devenir cancéreuse
- Le cancer peut apparaître au fil du temps, à mesure que les mutations s'accumulent
- Le cancer peut survenir après de nombreux cycles de réplication : c'est le cas des cellules sanguines (par exemple, la leucémie)

Pourquoi y a-t-il des mutations génétiques ?

Il existe deux types de mutations génétiques : celles que l'on hérite de ses parents et celles qui se produisent et causent des dommages au cours de votre vie.

- **Une mutation héréditaire** (également appelée mutation germinale) est héritée d'un parent. Ces mutations sont présentes dans la plupart des cellules de votre corps tout au long de votre vie.
- **Une mutation acquise** (également appelée somatique) se produit au cours de votre vie et ne se retrouve pas dans toutes les cellules de votre corps. Ce type de mutation endommage votre ADN. Elle peut être causée par l'environnement, par exemple, une exposition à des radiations ou à certains produits chimiques, ou liée au mode de vie, par exemple le tabagisme ou le régime alimentaire, ou encore à l'âge. Elle peut aussi s'expliquer par une erreur qui se produit lorsque l'ADN se copie (se réplique).

Comment les mutations provoquent-elles le cancer ?

Les gènes de nos cellules mutent sans cesse. Habituellement, la mutation est détectée et réparée, ou la cellule meurt. Une seule mutation ne causera probablement pas de cancer, mais avec le temps, les dommages peuvent s'accumuler. C'est pourquoi le cancer est plus fréquent chez les personnes âgées.

Modifications de vos gènes

Les gènes changent (mutent) de différentes manières et pour différentes raisons. En voici quelques exemples :

- **La mutation ponctuelle**, lorsqu'une paire dans la séquence d'ADN est modifiée
- **La mutation par décalage du cadre de lecture**, lorsqu'il y a une insertion (ajout) ou une délétion (perte) dans l'ADN

Modifications de vos chromosomes

La plupart des anomalies chromosomiques s'expliquent par une erreur qui se produit pendant la division d'une cellule. Il existe deux types d'anomalies :

- **Les anomalies numériques**, lorsqu'il y a des chromosomes en plus ou en moins par rapport au nombre normal.
- **Les anomalies structurelles**, lorsque le changement affecte la structure du chromosome et a un effet sur la croissance, le développement et le fonctionnement de votre corps. Il peut s'agir de l'un ou l'autre des phénomènes suivants :
 - Une délétion (une section du chromosome est manquante)
 - Une duplication (un chromosome est présent un trop grand nombre de fois)
 - Une inversion (un morceau de chromosome se casse, se retourne et se réinsère au même endroit)
 - Une translocation (un morceau d'un chromosome se détache et s'attache à un autre)

Types de tests de dépistage des mutations dans les cellules cancéreuses

Le type de cancer avec lequel vous vivez présente une combinaison unique de modifications génétiques. Celles-ci peuvent être héritées, mais la plupart surviennent de manière aléatoire au cours de votre vie. Pour bien planifier votre traitement, il est souvent utile de savoir quelles sont les mutations génétiques qui se produisent au sein de vos cellules cancéreuses. Différents tests servent à obtenir ces renseignements génétiques.

Nom du test	Description
Biopsie	Le médecin prélève un échantillon des cellules cancéreuses pour déterminer quelles sont les modifications de l'ADN.
Séquençage de l'acide désoxyribonucléique (ADN)	Ces tests de laboratoire examinent la séquence (ordre) de l'ADN. Cela permet de déterminer les modifications génétiques des cellules cancéreuses qui peuvent être à l'origine de la croissance du cancer.
Analyse cytogénétique (caryotypage)	Ce test consiste à voir si les chromosomes des cellules cancéreuses subissent des modifications anormales.
Hybridation <i>in situ</i> par fluorescence (FISH)	Ce test de laboratoire sert à voir si les gènes et les chromosomes des cellules cancéreuses changent de façon anormale.
Réaction en chaîne par polymérase (PCR)	Ce test de laboratoire permet de détecter et de mesurer certaines mutations génétiques et modifications chromosomiques qui sont trop petites pour être vues au microscope.

Traiter votre cancer avec la médecine de précision

La médecine de précision permet aux médecins de choisir les thérapies adaptées à la singularité de vos mutations génétiques.

Identifier votre type de cancer (diagnostic)

Certains types de mutations génétiques sont associés à certains cancers du sang. En les découvrant, on peut confirmer un diagnostic. Par exemple :

La leucémie myéloïde chronique (LMC)

La plupart des cas de LMC sont causés par le gène de fusion BCR-ABL. Le diagnostic de LMC est posé lorsque ce gène est présent.

La leucémie à tricholeucocytes (LT)

La plupart des cas de LT présentent une mutation du gène BRAF. Ce gène est un marqueur de ce type de leucémie.

Prévision de l'issue (pronostic)

Les médecins examinent souvent des modifications génétiques bien précises pour prédire l'évolution d'une maladie et son issue. Ceci peut les aider à décider de votre traitement. Par exemple :

La leucémie myéloïde aiguë (LMA)

Les personnes vivant avec la LMA dont les cellules cancéreuses présentent une mutation du gène NPM1 ont souvent un meilleur pronostic (résultat) que les personnes qui n'ont pas ce gène.

Les syndromes myélodysplasiques (SMD)

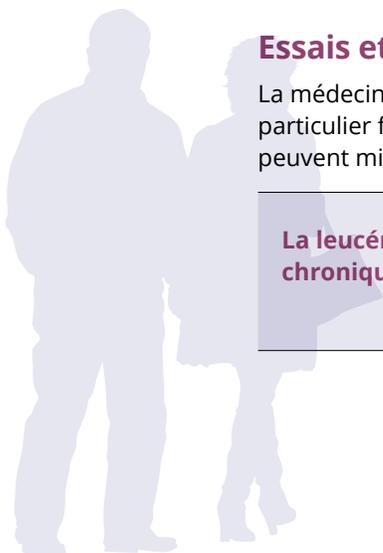
Les personnes vivant avec les SMD dont les cellules cancéreuses présentent une mutation particulière (TP53, EZH2, ETV6, RUNX1, ASXL1) ont souvent un pronostic (résultat) plus défavorable que les personnes qui ne présentent pas ces mutations.

Essais et traitement de votre cancer

La médecine de précision permet à certaines personnes vivant avec un cancer de recevoir un traitement particulier fondé sur les modifications génétiques de leurs cellules cancéreuses. Ces nouvelles thérapies peuvent mieux éliminer le cancer, avec moins d'effets secondaires. Par exemple :

La leucémie myéloïde chronique (LMC)

Le mésilate d'imatinib est un traitement de précision efficace de la LMC. Grâce à ce médicament, la maladie peut souvent être contrôlable au lieu d'être potentiellement mortelle.



De nos jours, les gens vivent plus longtemps grâce à des traitements novateurs contre le cancer qui ont commencé par des essais cliniques. Parlez avec votre médecin pour savoir si vous pourriez participer à un essai clinique.



Cette publication a été rendue possible grâce au soutien de :



SOCIÉTÉ DE
LEUCÉMIE &
LYMPHOME
DU CANADA™

**N'hésitez jamais à communiquer avec nous :
nous sommes là pour vous aider!**

1 833 222-4884 • info@cancersdusang.ca • cancersdusang.ca