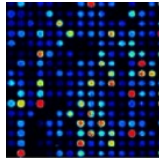


# SÉMINAIRE – MATH FOR GENOMICS

SÉANCE DU JEUDI 27 MAI 2021. 14H.  
EVRY. IBGBI.

## Prise en charge des cancers du sein et de l'ovaire d'origine génétique



---

### Antoine de Pauw (Conseiller en génétique, Institut Curie)

#### Les enjeux et la place de l'oncogénétique pour le cancer du sein et de l'ovaire

Les risques de cancer du sein et de l'ovaire peuvent être très variables d'une femme à une autre. La plupart des femmes sont « à risques de la population générale », mais certaines sont à risque très élevé. L'objectif des consultations d'oncogénétique est d'identifier ces femmes à risque très élevé car des prises en charge spécifiques mammaires et ovariennes peuvent leur être proposées (surveillance mammaire précoce, chirurgies prophylactiques, ...). Pour cela, des analyses génétiques sont proposées dans certaines situations et des facteurs de prédisposition peuvent être identifiés. Les plus fréquents correspondent aux altérations des gènes BRCA1 et BRCA2. Parfois, même quand les analyses ne permettent pas d'identifier de facteur de risque génétique, l'hypothèse d'une prédisposition héréditaire sous-jacente ne peut être exclue : on parle alors de « risque familial ». Ce risque peut aussi nécessiter des prises en charge spécifiques. Pour évaluer ce risque familial, des modèles mathématiques ont été développés. Ils permettent de guider les équipes d'oncogénétique dans la prise en charge des familles avec ou sans facteur de prédisposition identifié.

### Grégory Nuel (LPSM, Sorbonne Université)

#### Les outils mathématiques pour l'oncogénétique du cancer du sein et de l'ovaire

Les modèles mendéliens utilisés en oncogénétique du cancer du sein et de l'ovaire (e.g. BOADICEA, BRCAPro, Claus-Easton) combinent deux outils mathématiques: 1) des réseaux bayésiens pour modéliser la transmission mendélienne des allèles dans la famille; 2) l'analyse de survie pour modéliser la pénétrance de la maladie (une ou plusieurs localisation) en fonction du génotype. L'objectif de cet exposé est de présenter les challenges techniques et les solutions permettant de mettre en place des calculs complexes à partir de modèles de ce type. L'exposé sera illustré avec le modèle de Claus-Easton qui, bien que très simple et assez daté, rend encore service aux praticiens.