



**ANNÉE 2023 - N°191**

**DEPISTAGE INDIVIDUEL DU CANCER DU SEIN ET  
ADRESSAGE EN CONSULTATION D'ONCOGENETIQUE**

Etude des pratiques des médecins généralistes  
de la région Auvergne-Rhône-Alpes

**THESE D'EXERCICE EN MEDECINE**

Présentée à l'Université Claude Bernard Lyon 1  
Et soutenue publiquement le 21 septembre 2023  
En vue d'obtenir le titre de Docteur en Médecine

Par

**Bénédicte DAUTRAIX**

Née le 17 novembre 1996 à Bron (69)

Sous la direction du **Docteur Claire JULIEN**

# UNIVERSITE CLAUDE BERNARD LYON I

Président de l'Université	Frédéric FLEURY
Président du Conseil Académique et de la Commission Recherche	Hamda BEN HADID
Vice-Président du Conseil d'Administration	Didier REVEL
Vice-Présidente de la Commission Formation	Céline BROCHIER
Vice-Président Relations Hospitalo-Universitaires	Jean François MORNEX
Directeur général des services	Pierre ROLLAND

## SECTEUR SANTE

Doyen de l'UFR de Médecine Lyon-Est	Gilles RODE
Doyen de l'UFR de Médecine et de Maïeutique Lyon Sud - Charles Mérieux	Philippe PAPAREL
Doyen de l'Institut des Sciences Pharmaceutiques et Biologiques (ISPB)	Claude DUSSART
Doyen de l'UFR d'Odontologie	Jean-Christophe MAURIN
Directeur de l'Institut des Sciences & Techniques de Réadaptation (ISTR)	Jacques LUAUTÉ
Présidente du Comité de Coordination des Études Médicales	Carole BURILLON

## SECTEUR SCIENCES ET TECHNOLOGIE

Directrice de l'UFR Biosciences	Kathrin GIESELER
Directeur de l'UFR Faculté des Sciences	Bruno ANDRIOLETTI
Directeur de l'UFR Sciences & Techniques des Activités Physiques et Sportives (STAPS)	Guillaume BODET
Directeur de Polytech Lyon	Emmanuel PERRIN
Directeur de l'Institut Universitaire de Technologie Lyon 1 (IUT)	Michel MASSENZIO
Directeur de l'Institut des Science Financière & Assurances (ISFA)	Nicolas LEBOISNE



Directeur de l'Observatoire de Lyon

Bruno GUIDERDONI

Directeur de l'Institut National Supérieur  
du Professorat & de l'Éducation (INSPÉ)

Pierre CHAREYRON

Directrice du Département-composante Génie Électrique & des  
Procédés (GEP)

Rosaria FERRIGNO

Directrice du Département-composante Informatique

Saida BOUAZAK  
BRONDEL

Directeur du Département-composante Mécanique

Marc BUFFAT

## Faculté de médecine Lyon-Est

### Liste des enseignants 2022/2023

#### Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers Classe Exceptionnelle – Echelon 2

BLAY	JEAN-YVES	Cancérologie - Radiothérapie
BORSON-CHAZOT	FRANCOISE	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques - Gynécologiemédicale.
CHASSARD	DOMINIQUE	Anesthésie-réanimation - Médecine d'urgence
CLARIS	OLIVIER	Pédiatrie
COLIN	CYRILLE	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
D'AMATO	THIERRY	Psychiatrie d'adulte - Addictologie
DOUEK	CHARLES PHILIPPE	Radiologie et imagerie médicale
DUCERF	CHRISTIAN	Chirurgie viscérale et digestive
FINET	GERARD	Cardiologie
GAUCHERAND	PASCAL	Gynécologie-obstétrique - Gynécologie médicale
HONNORAT	JEROME	Neurologie
LACHAUX	ALAIN	Pédiatrie
LINA	BRUNO	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière
MIOSSEC	PIERRE	Immunologie
MORNEX	JEAN-FRANÇOIS	Pneumologie - Addictologie
MOULIN	PHILIPPE	Nutrition
NIGHOGHOSSIAN	NORBERT	Neurologie
OBADIA	JEAN-FRANÇOIS	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
PONCHON	THIERRY	Gastroentérologie - Hépatologie - Addictologie
REVEL	DIDIER	Radiologie et imagerie médicale
RIVOIRE	MICHEL	Cancérologie - Radiothérapie
VANDENESCH	FRANCOIS	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière
ZOULIM	FABIEN	Gastroentérologie - Hépatologie - Addictologie

#### Professeurs des Universités – Praticiens Hospitaliers Classe Exceptionnelle – Echelon 1

ARGAUD	LAURENT	Réanimation - Médecine intensive
BADET	LIONEL	Urologie
BERTRAND	YVES	Pédiatrie
CHEVALIER	PHILIPPE	Cardiologie
COTTIN	VINCENT	Pneumologie - Addictologie
DELAHAYE	FRANCOIS	Cardiologie
DENIS	PHILIPPE	Ophtalmologie
DI FILIPPO	SYLVIE	Cardiologie
DUMONTET	CHARLES	Hématologie - Transfusion
DURIEU GUEDON	ISABELLE	Médecine interne - Gériatrie et biologie du vieillissement - Médecine générale - Addictologie

EDERY	CHARLES PATRICK	Génétique
FAUVEL	JEAN-PIERRE	Thérapeutique – Médecine de la douleur – Addictologie
FROMENT	CAROLINE	Physiologie
GUEYFFIER	FRANCOIS	Pharmacologie fondamentale – Pharmacologie clinique – Addictologie.
JULLIEN	DENIS	Dermatologie – Vénérologie
KODJIKIAN	LAURENT	Ophtalmologie
MABRUT	JEAN-YVES	Chirurgie générale
MERTENS	PATRICK	Anatomie
MORELON	EMMANUEL	Néphrologie
RODE	GILLES	Médecine physique et de réadaptation
SCHAEFFER	LAURENT	Biologie cellulaire
SCHOTT PETHELAZ	ANNE-MARIE	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
TRUY	ERIC	Oto-rhino-laryngologie
TURJMAN	FRANCIS	Radiologie et imagerie médicale
VUKUSIC	SANDRA	Neurologie

## Professeurs des universités – Praticiens Hospitaliers Première classe

ADER	FLORENCE	Maladies infectieuses – Maladies tropicales
AUBRUN	FREDERIC	Anesthésiologie -réanimation – Médecine d’urgence
BERTHEZENE	YVES	Radiologie et imagerie médicale
BESSEREAU	JEAN-LOUIS	Biologie cellulaire
BOUSSEL	LOIC	Radiologie et imagerie médicale
BUZLUCA DARGAUD	GAMZE YESIM	Hématologie – Transfusion
CALENDER	ALAIN	Génétique
CHAPURLAT	ROLAND	Rhumatologie
CHARBOTEL COING- BOYAT	BARBARA	Médecine et santé au travail
COLOMBEL	MARC	Urologie
COTTON	FRANCOIS	Radiologie et imagerie médicale
DAVID	JEAN-STEPHANE	Anesthésiologie -réanimation – Médecine d’urgence
DEVOUASSOUX	MOJGAN	Anatomie et cytologie pathologiques
DUBERNARD	GIL	Gynécologie-obstétrique – Gynécologie médicale
DUBOURG	LAURENCE	Physiologie
DUCLOS	ANTOINE	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
DUMORTIER	JEROME	Gastroentérologie – Hépatologie – Addictologie
FANTON	LAURENT	Médecine légale
FELLAHI	JEAN-LUC	Anesthésiologie-réanimation – Médecine d’urgence
FERRY	TRISTAN	Maladies infectieuses – Maladies tropicales
FOURNERET	PIERRE	Pédopsychiatrie ; addictologie
GUENOT	MARC	Neurochirurgie
GUIBAUD	LAURENT	Radiologie et imagerie médicale
HOT	ARNAUD	Médecine interne
HUISSOUD	CYRIL	Gynécologie-obstétrique – Gynécologie médicale
JACQUIN COURTOIS	SOPHIE	Médecine physique et de réadaptation
JARRAUD	SOPHIE	Bactériologie-virologie – Hygiène hospitalière
JAVOUHEY	ETIENNE	Pédiatrie

JUILLARD	LAURENT	Néphrologie
KROLAK-SALMON	PIERRE	Médecine interne – Gériatrie et biologie du vieillissement – Médecine générale - Addictologie
LEJEUNE	HERVE	Biologie et médecine du développement et de la reproduction
LEVRERO	MASSIMO	Gastroentérologie - Hépatologie - Addictologie
MERLE	PHILIPPE	Gastroentérologie - Hépatologie - Addictologie
MICHEL	PHILIPPE	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
MURE	PIERRE-YVES	Chirurgie infantile
NICOLINO	MARC	Pédiatrie
PERETTI	NOËL	Nutrition
PICOT	STEPHANE	Parasitologie et mycologie
PONCET	GILLES	Chirurgie viscérale et digestive
POULET	EMMANUEL	Psychiatrie d'adultes - Addictologie
RAVEROT	GERALD	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques - Gynécologiemédicale
RAY-COQUARD	ISABELLE	Cancérologie - Radiothérapie
RICHARD	JEAN-CHRISTOPHE	Réanimation – Médecine d'urgence
ROBERT	MAUD	Chirurgie viscérale et digestive
ROMAN	SABINE	Physiologie
ROSSETTI	YVES	Physiologie
ROUVIERE	OLIVIER	Radiologie et imagerie médicale
ROY	PASCAL	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
SAOUD	MOHAMED	Psychiatrie d'adultes - Addictologie
THAUNAT	OLIVIER	Néphrologie
VANHEMS	PHILIPPE	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
WATTEL	ERIC	Hématologie - Transfusion

## Professeurs des universités – Praticiens Hospitaliers Seconde classe

BACCHETTA	JUSTINE	Pédiatrie
BOUVET	LIONEL	Anesthésiologie-réanimation - Médecine péri opératoire
BUTIN	MARINE	Pédiatrie
CHARRIERE	SYBIL	Nutrition
CHENE	GAUTIER	Gynécologie-obstétrique - Gynécologie médicale
COLLARDEAU FRACHON	SOPHIE	Anatomie et cytologie pathologiques
CONFAVREUX	CYRILLE	Rhumatologie
COUR	MARTIN	Médecine intensive de réanimation
CROUZET	SEBASTIEN	Urologie
CUCHERAT	MICHEL	Pharmacologie fondamentale - Pharmacologie Clinique -Addictologie
DI ROCCO	FEDERICO	Neurochirurgie
DUCRAY	FRANCOIS	Neurologie
DURUISSEAUX	MICHAEL	Pneumologie - Addictologie
EKER	OMER	Radiologie et imagerie médicale
GILLET	YVES	Pédiatrie
GLEIZAL	ARNAUD	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
GUEBRE-EGZIABHER	FITSUM	Néphrologie
HARBAOUI	BRAHIM	Cardiologie

HENAINE	ROLAND	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
JANIER	MARC	Biophysique et médecine nucléaire
LEMOINE	SANDRINE	Physiologie
LESCA	GAETAN	Génétique
LOPEZ	JONATHAN	Biochimie et biologie moléculaire
LUKASZEWICZ- NOGRETTE	ANNE-CLAIRE	Anesthésiologie-réanimation - Médecine d'urgence
MEWTON	NATHAN	Cardiologie
MEYRONET	DAVID	Anatomie et cytologie pathologiques
MILLON	ANTOINE	Chirurgie vasculaire - Médecine vasculaire
MOHKAM	KAYVAN	Chirurgie viscérale et digestive
MONNEUSE	OLIVIER	Chirurgie viscérale et digestive
NATAF	SERGE	Histologie - Embryologie - Cytogénétique
PIOCHE	MATHIEU	Gastroentérologie
RHEIMS	SYLVAIN	Neurologie
RIMMELE	THOMAS	Anesthésiologie-réanimation - Médecine d'urgence
SAINTIGNY	PIERRE	Cancérologie - Radiothérapie
THIBAUT	HELENE	Cardiologie
VENET	FABIENNE	Immunologie
VOLPE-HAEGELEN	CLAIRE	Neurochirurgie

## Professeurs des universités Classe exceptionnelle 1

PERRU	OLIVIER	Epistémologie Histoire des Sciences et techniques
-------	---------	---

## Professeurs des universités – Médecine Générale Classe exceptionnelle 1

LETRILLIART	LAURENT
-------------	---------

## Professeurs associés de Médecine Générale

FARGE	THIERRY
LAINÉ	XAVIER
PIGACHE	CHRISTOPHE

## Professeurs associés d'autres disciplines

GAZARIAN	ARAM	Chirurgie orthopédique
CHVETZOFF	GISELE	Médecine palliative
LOMBARD-BOHAS	CATHERINE	Cancérologie

## Maîtres de conférences – Praticiens hospitaliers Hors Classe

BENCHAIB	MEHDI	Biologie et médecine du développement et de la reproduction – Gynécologie médicale
CHALABREYSSE	LARA	Anatomie et cytologie pathologiques
COZON	GREGOIRE	Immunologie

HERVIEU	VALERIE	Anatomie et cytologie pathologiques
KOLOPP SARDA	MARIE-NATHALIE	Immunologie
MENOTTI	JEAN	Parasitologie et mycologie
PLOTTON	INGRID	Biologie et médecine du développement et de la reproduction
RABILLOUD-FERRAND	MURIEL	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
STREICHENBERGER	NATHALIE	Anatomie et cytologie pathologiques
TARDY GUIDOLLET	VERONIQUE	Biochimie et biologie moléculaire
TRISTAN	ANNE	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière

### **Maîtres de conférences – Praticiens hospitaliers Hors Classe – Echelon Exceptionnel**

BRINGUIER	PIERRE	Cytologie et histologie
PERSAT	FLORENCE	Parasitologie et mycologie
PIATON	ERIC	Cytologie et histologie
SAPPEY-MARINIER	DOMINIQUE	Biophysique et médecine nucléaire

### **Maîtres de conférences – Praticiens hospitaliers Première classe**

BONTEMPS	LAURENCE	Biophysique et médecine nucléaire
CASALEGNO	JEAN-SEBASTIEN	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière
COUTANT	FREDERIC	Immunologie
CURIE	AUORE	Pédiatrie
ESCURET PONCIN	VANESSA	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière
HAESEBAERT	JULIE	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
JACQUESSON	TIMOTHEE	Anatomie
JOSSET	LAURENCE	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière
VASILJEVIC	ALEXANDRE	Anatomie et cytologie pathologiques
VLAEMINCK GUILLEM	VIRGINIE	Biochimie et biologie moléculaire

### **Maîtres de conférences – Praticiens hospitaliers Seconde classe**

BAUDIN	FLORENT	Pédiatrie
BITKER (stagiaire)	LAURENT	Médecine intensive de réanimation
BOUCHIAT SARABI	CORALIE	Bactériologie-virologie - Hygiène hospitalière
BOUTY-LECAT	AUORE	Chirurgie infantile
CORTET	MARION	Gynécologie-obstétrique - Gynécologie médicale
COUTIER-MARIE	LAURIANNE	Pédiatrie
DOREY	JEAN-MICHEL	Psychiatrie d'adultes - Addictologie
DUPONT	DAMIEN	Parasitologie et mycologie
HAESEBAERT	FREDERIC	Psychiatrie d'adultes - Addictologie
KOENIG	ALICE	Immunologie
LACOIN REYNAUD	QUITTERIE	Médecine interne - Gériatrie - Addictologie
LILOT	MARC	Anesthésiologie-réanimation - Médecine d'urgence
NGUYEN CHU	HUU KIM	Pédiatrie
PASQUER	ARNAUD	Chirurgie viscérale et digestive
ROUCHER BOULEZ	FLORENCE	Biochimie et biologie moléculaire



SIMONET	THOMAS	Biologie cellulaire
VILLANI	AXEL	Dermatologie - Vénérologie

### Hors Classe Maîtres de conférences

GOFFETTE	JEROME	Epistémologie Histoire des Sciences et techniques
VIGNERON	ARNAUD	Biochimie, biologie

### Maîtres de conférences Classe normale

DALIBERT	LUCIE	Epistémologie Histoire des Sciences et techniques
LASSERRE	EVELYNE	Ethnologie, préhistoire et anthropologie biologique
LECHOPIER	NICOLAS	Epistémologie Histoire des Sciences et techniques
NAZARE	JULIE-ANNE	Physiologie
PANTHU	BAPTISTE	Biologie cellulaire
VINDRIEUX	DAVID	Physiologie

### Maîtres de conférences de Médecine Générale

CHANELIERE	MARC
LAMORT-BOUCHE	MARION

### Maîtres de conférences associés de Médecine Générale

BREST	ALEXANDRE
DE LA POIX DE FREMINVILLE	HUMBERT
PERROTIN	SOFIA
ZORZI	FREDERIC

### Maîtres de conférences associés Autres disciplines

TOURNEBISE	HUBERT	Médecine physique et de réadaptation
------------	--------	--------------------------------------

### Professeurs émérites

BEZIAT	JEAN-LUC	Chirurgie maxillo-faciale et Stomatologie
COCHAT	PIERRE	Pédiatrie
DALIGAND	LILIANE	Médecine légale et Droit de la santé
DROZ	JEAN-PIERRE	Cancérologie - Radiothérapie
ETIENNE	JEROME	Bactériologie-Virologie - Hygiène hospitalière
FLORET	DANIEL	Pédiatrie
GHARIB	CLAUDE	Physiologie
GUERIN	CLAUDE	Médecine intensive de réanimation
GUERIN	JEAN-FRANCOIS	Biologie et Médecine du développement et de la reproduction - Gynécologie médicale
LEHOT	JEAN-JACQUES	Anesthésiologie-réanimation - Médecine d'urgence
LERMUSIAUX	PATRICK	Chirurgie vasculaire
MAUGUIERE	FRANCOIS	Neurologie
MELLIER	GEORGES	Gynécologie - Obstétrique

MICHALLET	MAURICETTE	Hématologie - Transfusion
MOREAU	ALAIN	Médecine générale
NEGRIER	CLAUDE	Hématologie - Transfusion
NEGRIER	MARIE-SYLVIE	Cancérologie - Radiothérapie
PUGEAT	MICHEL	Endocrinologie et maladies métaboliques
RUDIGOZ	RENE-CHARLES	Gynécologie - Obstétrique
SINDOU	MARC	Neurochirurgie
TOURAINÉ	JEAN-LOUIS	Néphrologie
TREPO	CHRISTIAN	Gastroentérologie - Hépatologie - Addictologie
TROUILLAS	JACQUELINE	Cytologie et Histologie

## LE SERMENT D'HIPPOCRATE

Je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans discrimination.

J'interviendrai pour les protéger si elles sont vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance.

Je donnerai mes soins à l'indigent et je n'exigerai pas un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement la vie ni ne provoquerai délibérément la mort.

Je préserverai l'indépendance nécessaire et je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je perfectionnerai mes connaissances pour assurer au mieux ma mission.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'opprobre et méprisé si j'y manque.

# COMPOSITION DU JURY

## PRESIDENTE DU JURY

**Madame le Professeur Sylvie ERPELDINGER**

Professeur des Université de médecine générale

## MEMBRES DU JURY

**Madame le Professeur Isabelle RAY-COQUARD**

Professeur des Université – Praticien Hospitalier d'oncologie médicale

**Madame le Professeur Christine LASSET**

Professeur des Université – Praticien Hospitalier de santé publique

**Madame le Docteur Claire JULIEN**

Docteur en médecine générale, directrice de thèse

# REMERCIEMENTS

## **Aux membres du jury,**

Madame le Professeur Sylvie ERPELDINGER, merci d'avoir accepté de présider ce jury, il était important pour moi d'avoir un médecin généraliste dans ce rôle.

Mesdames les Professeurs Isabelle RAY-COQUARD et Christine LASSET, je vous remercie d'avoir accepté de juger mon travail et pour l'intérêt porté à celui-ci.

## **A ma directrice de thèse, Madame le Docteur Claire JULIEN**

Merci infiniment d'avoir accepté de t'embarquer dans cette aventure avec moi ! Tu m'as accompagnée dans ce projet qui me tenait à cœur et a été un soutien indéfectible malgré tous les rebondissements. Merci pour ta présence, tes conseils et ton investissement pendant les six mois de stage puis cette année de travail.

## **A tous ceux qui ont participé à ce travail,**

L'URPS Médecins AuRA, merci d'avoir accepté de diffuser mon questionnaire de thèse à « grande » échelle.

Le CDOM de Haute Savoie, merci également d'avoir diffusé mon questionnaire.

Les médecins généralistes ayant pris le temps de contribuer à mon travail.

## **A mes maîtres de stage,**

Merci d'avoir participé à ma formation et de m'avoir fait progresser. Vous m'avez transmis vos connaissances, expériences et valeurs qui m'ont permis d'évoluer.

Aux médecins généralistes, pour la découverte concrète de cette spécialité, l'apprentissage de la gestion de l'incertitude et la confirmation de ma vocation. Un merci particulier à Bénédicte, Claire et Johana pour leurs apprentissages et ces six mois d'ambulatoire en « rab » !

## **A mes amis,**

De « médecine », des Med Girls aux colocs de Bonne et du Cheylard. Merci pour nos échanges, délires et surtout soutien tout au long de ce début de chemin.

« D'avant », en particulier Marguerite, pour les week-end et moments partagés. Merci de m'avoir permis de sortir de la médecine !

**A ma famille,**

Merci pour votre présence et votre amour. Vous comptez tellement...

Une pensée particulière pour Bon Papa, qui n'aura pas pu assister à la fin de mes péripéties de thèses.

Merci d'avoir été mon premier fan d'histoires gores rencontrées en stage !

# TABLE DES MATIERES

LE SERMENT D'HIPPOCRATE.....	11
COMPOSITION DU JURY .....	12
REMERCIEMENTS .....	13
TABLE DES MATIERES .....	15
LISTE DES ABREVIATIONS .....	17
I. Introduction.....	18
I. 1. Le cancer du sein .....	18
I. 1. a. Epidémiologie .....	18
I. 1. b. Facteurs de risque hors génétique .....	18
I. 1. c. Prédispositions héréditaires .....	19
I. 2. Oncogénétique .....	20
I. 2. a. Généralités.....	20
I. 2. b. Score d'Eisinger .....	20
I. 2. c. Etapes de la prise en charge .....	21
I. 3. Dépistage du cancer du sein.....	22
I. 3. a. Dépistage organisé .....	22
I. 3. b. Dépistage individuel .....	22
I. 3. c. Vers un dépistage personnalisé ? .....	23
I. 4. Hypothèses et question de recherche.....	25
II. Matériel et méthode .....	26
II. 1. Type d'étude et population étudiée.....	26
II. 2. Déroulement de la recherche.....	26
II. 3. Critères de jugement .....	28
II. 4. Analyses statistiques .....	28

III. Résultats .....	30
III. 1. Analyse descriptive.....	30
III. 1. a. Caractéristiques générales de l'échantillon.....	30
III. 1. b. Familles de cancer concernées par l'adressage en consultation d'oncogénétique par le passé.....	32
III. 1. c. Facteurs de risque justifiant un dépistage individuel du cancer du sein chez Mme A. ....	32
III. 1. d. Cas cliniques, dépistage du cancer du sein .....	33
III. 1. e. Cas cliniques, adressage en consultation d'oncogénétique .....	34
III. 2. Analyses univariées .....	35
III. 2. a. Dépistage du cancer du sein.....	35
III. 2. b. Adressage en consultation d'oncogénétique .....	36
IV. Discussion.....	38
IV. 1. Résultats principaux .....	38
IV. 2. Intérêts et limites de l'étude.....	40
IV. 3. Perspectives .....	44
V. Conclusion .....	46
BIBLIOGRAPHIE.....	47
TABLE DES ILLUSTRATIONS.....	52
ANNEXES.....	53
Annexe 1 : Questionnaire.....	53
Annexe 2 : Tableaux complémentaires analyse descriptive .....	57
Annexe 3 : Conclusions.....	59
Annexe 4 : Résumé .....	62



## LISTE DES ABREVIATIONS

ATM : Ataxia-Telangiectasia Mutated  
AuRA : Auvergne Rhône-Alpes  
BARD1 : BRCA1 Associated Ring Domain 1  
BRCA1 : BReast CAncer gene 1  
BRCA2 : BReast CAncer gene 2  
CDH1 : CaDHerin 1  
DREES : Direction de la Recherche, des Etudes, de l'Évaluation et des Statistiques  
CDOM : Conseil Départemental de l'Ordre des Médecins  
CHEK2 : CHEckpoint Kinase 2  
DPC : Développement Professionnel Continu  
EPCAM : EPithelial Cell Adhesion Molecule  
HAS : Haute Autorité de Santé  
MLH1 : MutL Homolog 1  
MMR : MisMatch Repair  
MSH2 : MutS Homolog 2  
MSH6 : MutS Homolog 6  
MyPeBS : My Personnal Breast Screening  
NBN : NiBriN  
PAF : Polypose Adénomateuse Familiale  
PALB2 : Partner And Localizer of BRCA2  
PARP : Poly(ADP-Ribose) Polymérase  
PTEN : Phosphatase and TENSing homolog  
STK11 : Serine/Threonine Kinase 11  
THM : Traitement Hormonal substitutif de la Ménopause  
TP53 : Tumor Protein 53  
URPS : Union Régionale des Professionnels de Santé  
VPP : Valeur Prédicative Positive

# I. Introduction

## I. 1. Le cancer du sein

### I. 1. a. Epidémiologie

En France actuellement, le cancer du sein est le premier cancer en termes d'incidence chez les femmes. Il représente plus d'un tiers des cancers féminins. On compte en effet en 2018 près de 59 000 nouveaux cas pour une prévalence estimée en 2017 à plus de 910 000 cas (1).

Il est également la première cause de décès par cancer chez les femmes avec un peu plus de 12 000 décès en 2018. Le pronostic reste malgré tout bon, surtout si le diagnostic est précoce, avec un taux de survie à 5 ans de 87% pour les diagnostics faits entre 2010 et 2015 (1).

### I. 1. b. Facteurs de risque hors génétique

L'origine d'un cancer du sein est généralement multifactorielle et plusieurs facteurs de risques ont été mis en évidence. Les quatre premiers listés ci-dessous en sont les principaux : (2)(3)(4)

- le sexe : 99% des cancers touchent les femmes ;
- l'âge : plus de 80% des cancers surviennent après 50 ans ;
- les antécédents personnels de cancer du sein ou d'hyperplasie atypique ;
- les antécédents familiaux de cancer du sein et les prédisposition génétique (cf. partie suivante) ;
- un antécédent personnel d'irradiation thoracique, le risque étant dépendant de la dose totale reçue et de l'âge au moment de l'irradiation ;
- une exposition hormonale prolongée, le cancer du sein étant hormono-dépendant : règles précoces (avant 12 ans), ménopause tardive (après 50 ans), nulliparité ou grossesse tardive (après 35 ans), absence d'allaitement, prise d'une contraception orale ou d'un THM ;
- la consommation d'alcool ;
- le tabagisme, actif surtout mais passif également ;
- un surpoids ou une obésité après la ménopause ;
- l'absence ou une activité physique très limitée ;
- un travail de nuit posté : la diminution de sécrétion de mélatonine favoriserait l'augmentation de la synthèse d'œstrogènes.

### I. 1. c. Prédispositions héréditaires

On considère que 5 à 10% des cancers du sein sont d'origine héréditaire même si la mutation génétique en cause n'est pas toujours identifiée (5).

De nombreuses prédispositions génétiques ont été découvertes et elles sont généralement de transmission autosomique dominante. Elles concernent des gènes suppresseurs de tumeurs (qui contrôlent la prolifération cellulaire) ou impliqués dans la réparation de l'ADN. Elles ne sont pas toutes responsables des mêmes cancers et chacune possède un niveau de risque différent sur l'incidence et l'âge de survenue. La prise en charge sera donc adaptée à chaque patient en termes de suivi clinique et paraclinique voire de traitement préventif (5)(6).

Les principales mutations associées au cancer du sein sont : (5)(6)(7)(8)

- BRCA1 et BRCA2 = syndrome seins/ovaires. Mutation la plus fréquente qui concerne 2 femmes sur 1 000. Augmente le risque de développer un cancer du sein et de l'ovaire, un cancer controlatéral et à un âge plus précoce (surtout BRCA1) ;
- PALB2 : augmente de façon importante le risque de cancer du sein ;
- TP53 = syndrome de Li Fraumeni. Augmente le risque de développer de nombreux cancers de manière très précoce dont ceux du sein ;
- CDH1 : impliqué dans l'adénocarcinome gastrique diffus et augmente le risque de carcinome lobulaire infiltrant du sein ;
- PTEN = syndrome de Cowden. Présence d'hamartomes multiples et augmente le risque de cancer du sein ;
- RAD51C, RAD51D : risque augmenté de cancer de l'ovaire mais pas du sein ;
- MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM = gènes du système MMR responsables du syndrome de Lynch. Augmente surtout le risque de cancer colorectal mais aussi de l'ovaire ;
- autres moins fréquents : ATM (syndrome ataxie-télangiectasie), CHEK2, STK11 (syndrome de Peutz-Jeghers), NBN, RAD51B, BARD1 et BRIP1.

## I. 2. Oncogénétique

### I. 2. a. Généralités

Initiée en France au cours des années 1990, l'oncogénétique s'est structurée et développée suite au Plan Cancer 2003-2007 (9). Elle est toujours au cœur de l'actualité car on retrouve dans le Plan Cancer 2021-2030 l'amélioration de la prévention parmi les quatre axes de travail (10).

En 2020, l'oncogénétique s'organise autour de 146 sites de consultations et 26 laboratoires dont respectivement 18 et 4 en AuRA (11)(12).

82 774 consultations ont été réalisées en 2020 dont 55 854 (68%) concernaient le syndrome seins/ovaires. Ces chiffres sont en constante augmentation hormis en 2020, probablement dû au contexte sanitaire lié au Covid-19 (11).

Les objectifs des consultations d'oncogénétique sont : (8)(9)

- évaluer le risque génétique de cancer chez un patient et ses apparentés pour pouvoir définir une prise en charge adaptée au niveau de risque trouvé ;
- accéder à d'autres options thérapeutiques, comme les inhibiteurs de PARP, indiqués en cas de mutation BRCA.

### I. 2. b. Score d'Eisinger

Le score d'Eisinger a été créé en 2004. Il permet d'évaluer l'indication de consultation d'oncogénétique pour un patient à partir de ses antécédents familiaux de cancer du sein et de l'ovaire. Il peut également graduer le risque de prédisposition génétique au cancer du sein si aucune mutation familiale n'est trouvée à l'issue des analyses génétiques (13). Avec un seuil de décision à 3, il possède une sensibilité de 87%, une spécificité de 65% et une VPP de 7% (14).

Le score d'Eisinger permet alors aux médecins de premier recours, grâce à des critères simplifiés, d'orienter leurs patients. Dans un deuxième temps, une évaluation plus précise sera réalisée par les oncogénéticiens à l'aide de scores plus complexes (14).

Score d'Eisinger	
Antécédents familiaux	Cotation
Mutation BRCA 1 ou 2 identifiée	5
Cancer du sein chez une femme < 30 ans	4
Cancer du sein chez une femme entre 30 et 39 ans	3
Cancer du sein chez une femme entre 40 et 49 ans	2
Cancer du sein chez une femme entre 50 et 70 ans	1
Cancer du sein chez un homme	4
Cancer de l'ovaire	3
<b>Résultats :</b> → Les cotations doivent être additionnées pour chaque cas de la même branche parentale (paternelle ou maternelle).	
<b>Interprétation :</b> → Score = 5 ou plus : excellente indication → Score = 3 ou 4 : indication possible → Score = 1 ou 2 : utilité médicale faible	
Source : Eisinger F, Bressac B, Castaigne D, Cottu PH, Lansac J, Lafranc JP, et al. Identification et prise en charge des prédispositions héréditaires aux cancers du sein et de l'ovaire (mise à jour 2004). Bull Cancer 2004;91(3):219-37.	

*Figure 1 : Score d'Eisinger (15)*

### I. 2. c. Etapes de la prise en charge

La première **consultation d'oncogénétique** concerne, dans la mesure du possible, la personne de la famille qui a la probabilité la plus forte d'être porteuse d'une mutation génétique. Elle permet de recueillir les antécédents personnels du patient et de réaliser un arbre généalogique à partir de ses antécédents familiaux. Ce travail peut être anticipé et fait en amont de la consultation.

Le niveau de risque du patient sera alors évalué et cela conduira ou non à la réalisation d'un test génétique. Si c'est le cas, des informations seront données au patient sur la/les mutations, tests et prises en charges qui en découlent (16)(17).

Après recueil d'un consentement écrit, **le test génétique** consiste en une prise de sang ou un prélèvement buccal. Deux prélèvements indépendants sont réalisés puis analysés dans un laboratoire spécialisé. En 2018, le groupe Génétique et Cancer a établi un panel de 13 gènes à analyser en cas de suspicion de prédisposition aux cancers du sein et de l'ovaire (cf. mutations les plus fréquentes citées précédemment) (7).

Une nouvelle consultation d'oncogénétique est ensuite programmée, lors de laquelle les **résultats** seront rendus. Un programme personnalisé de suivi sera alors proposé au patient.

Si le test est positif, le patient a également l'obligation légale d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés, pour qu'un test à la recherche de la mutation identifiée leur soit proposé (18).

### I. 3. Dépistage du cancer du sein

#### I. 3. a. Dépistage organisé

La première mesure de dépistage du cancer du sein consiste en un examen clinique mammaire annuel chez toutes les femmes à partir de 25 ans, indépendamment de leur niveau de risque.

Le dépistage organisé concerne quant à lui les femmes de 50 à 74 ans à risque modéré de cancer du sein. Il a été initié en 1989 puis généralisé à toute la France en 2004 (19) et se déroule comme suit : (20)(21)(22)

- tous les deux ans, envoi d'un courrier d'invitation aux femmes concernées avec les coordonnées des radiologues agréés ;
- réalisation d'une mammographie avec deux clichés par sein (face et oblique externe) ainsi qu'un examen clinique mammaire. Prise en charge à 100% sans avance de frais ;
- lecture des images et complément par une échographie si nécessaire. Si examen(s) sans particularité, deuxième lecture des clichés par un autre radiologue agréé ;
- si une anomalie est détectée, poursuite des investigations.

Le taux de participation, en diminution depuis 10 ans, était de 46,6% en 2020-2021. Il existe toutefois des disparités régionales importantes (20).

#### I. 3. b. Dépistage individuel

Le dépistage individuel est réalisé sur prescription médicale en dehors d'un cadre prédéfini et s'adapte au niveau de risque. Santé publique France estime qu'environ 11 % des femmes de 50 à 74 ans font l'objet d'un dépistage individuel (20).

Il concerne les femmes avec un risque élevé ou très élevé de cancer du sein : (15)(22)

- mutation BRCA1 ou BRCA2 identifiée ;
- antécédent personnel de cancer du sein invasif, de carcinome canalaire in situ, d'hyperplasie canalaire atypique, d'hyperplasie lobulaire atypique ou de carcinome lobulaire in situ ;
- antécédent d'irradiation thoracique médicale à haute dose pour une maladie de Hodgkin ;
- antécédents familiaux de cancer du sein avec un score d'Eisinger  $\geq 3$  et la recherche dans la famille de mutation des gènes BRCA1 et BRCA2 non informative ou non réalisée.

Si le score d'Eisinger est  $< 3$  ou qu'une mutation familiale a été identifiée mais non retrouvée chez la patiente, elle relève du dépistage organisé.

Le niveau de risque va conditionner l'âge de début du dépistage, les examens réalisés et leur fréquence ainsi que la durée du suivi.

Non mentionnés dans la figure ci-dessous, les hommes porteurs d'une mutation BRCA1 ou BRCA2 seront dépistés par un examen clinique mammaire (23).

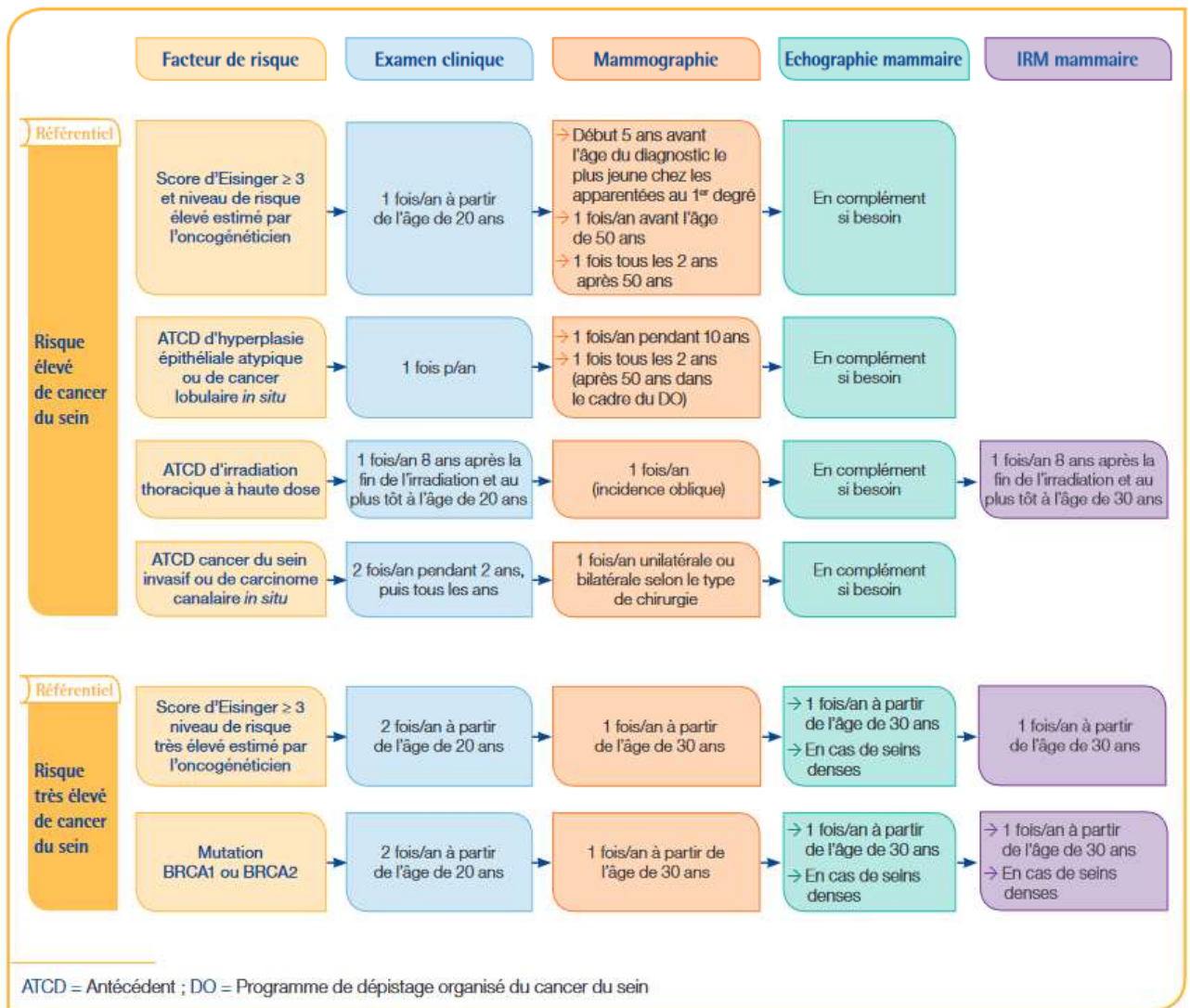


Figure 2 : Modalités de dépistage du cancer du sein selon la situation clinique (15)

### I. 3. c. Vers un dépistage personnalisé ?

La poursuite du dépistage organisé, dans ses modalités actuelles, est régulièrement remise en question depuis une dizaine d'années. Des inquiétudes concernant le surdiagnostic, les faux-positifs, les cancers de l'intervalle et les cancers radio-induits sont souvent cités et questionnent la balance

bénéfices/risques. En parallèle, l'INCa estime que le dépistage organisé réduit la mortalité par cancer du sein de 15 à 21% et qu'il permet plus de chirurgie conservatrice et moins de chimiothérapie (24)(25)(26).

On retrouve dans l'axe prévention du Plan Cancer 2021-2030 l'objectif de préparer le dépistage de demain en déployant des stratégies adaptées au niveau de risque des cancers du sein (10).

**MyPeBS** (27) est une étude internationale multicentrique randomisée comparative débutée en 2018. Elle est financée par l'Union Européenne et se déroule dans 6 pays différents : Belgique, Espagne, France, Israël, Italie et Royaume-Uni. Son objectif est de démontrer la non-infériorité du dépistage personnalisé par rapport au dépistage organisé.

Le risque des patientes du groupe « dépistage personnalisé » sera établi à partir :

- des antécédents personnels et des antécédents familiaux de cancer ;
- de l'analyse de la densité mammaire ;
- d'un test ADN sur un échantillon salivaire à la recherche de polymorphismes (variations génétiques).

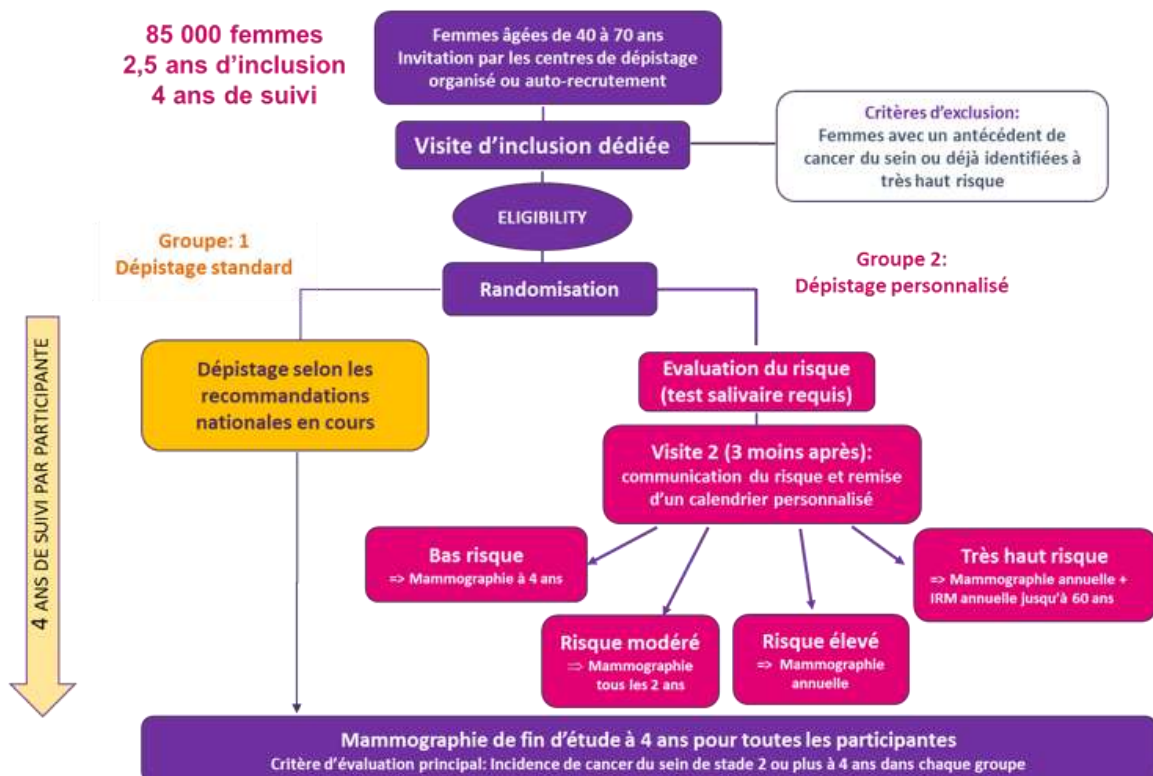


Figure 3 : Schéma de l'étude MyPeBS (27)



#### I. 4. Hypothèses et question de recherche

La prévention fait partie des compétences du médecin généraliste. Présente dans la « marguerite des compétences », elle tient une place importante en médecine générale (28). Comme pour le dépistage organisé du cancer colorectal, le médecin généraliste doit être en mesure d'identifier les femmes à risque élevé voire très élevé de cancer du sein et qui relèvent alors d'un dépistage selon d'autres modalités. Cela semble d'autant plus d'actualité que la pratique pourrait s'orienter vers un dépistage personnalisé dans un futur proche.

Il ressort des différents travaux sur le sujet que les indications du dépistage individuel sont mal connues. Une connaissance partielle et/ou de mauvaises indications sont rapportées. Il est donc souvent pratiqué de manière plus large que les critères retenus par l'HAS (29)(30).

Peu d'études s'intéressent à la connaissance du score d'Eisinger par les généralistes. Leurs résultats sont assez hétérogènes avec de 0 à 45% de connaissance rapportée selon les échantillons (29)(30)(31).

L'oncogénétique étant une spécialité en plein essor, de plus en plus de médecins généralistes vont être amenés à y adresser des patients. Dans l'étude de C. Carsuzaa, plus de 50% des généralistes interrogés avaient déjà envoyé une patiente en oncogénétique. En revanche, sur les 80 dossiers d'oncogénétique étudiés, seulement 2 n'avaient pas été adressés par des spécialistes (31).

Il apparaît donc intéressant d'étudier les pratiques sur le dépistage individuel du cancer du sein et l'adressage en consultation d'oncogénétique des médecins généralistes.

## II. Matériel et méthode

### II. 1. Type d'étude et population étudiée

Il s'agit d'une étude observationnelle, descriptive et transversale isolée. Elle repose sur une méthodologie quantitative avec l'envoi d'un questionnaire aux médecins généralistes de la région AuRA.

Ont été inclus tous les médecins généralistes diplômés et en activité de la région AuRA. Ils ont pu être contactés par le biais du CDOM de Haute Savoie et via l'URPS AuRA pour les libéraux. Aucun critère d'exclusion n'a été défini.

Une déclaration auprès du référent CNIL de l'Université a été réalisée pour ce travail de thèse.

### II. 2. Déroulement de la recherche

Les données ont été recueillies via un questionnaire de 19 questions fermées ou semi-fermées (cf. annexe 1). Il a été relu par des personnes appartenant et n'appartenant pas au domaine médical pour évaluer sa compréhensibilité et sa durée.

Une courte **introduction** rappelle les critères d'inclusion.

La **première partie** permet ensuite d'obtenir des informations générales sur le participant puis un peu plus centrées sur le dépistage individuel du cancer du sein et l'oncogénétique :

- sexe ;
- âge : moins de 35 ans, entre 35 et 50 ans ou plus de 50 ans ;
- département principal d'exercice dans la région AuRA ;
- lieu principal d'exercice : rural (moins de 2 000 habitants), semi rural (entre 2 000 et 10 000 habitants) ou urbain (plus de 10 000 habitants) ;
- date de la dernière action de DPC (32) : moins d'un an, plus d'un an ou ne sait pas ;
- intérêt particulier pour la gynécologie ;
- intérêt particulier pour l'oncologie ;
- fréquence de renseignement des antécédents familiaux dans le dossier médical des patients : systématiquement, régulièrement, rarement ou jamais ;
- fréquence de vérification si les patientes à jour concernant le dépistage, organisé ou individuel, du cancer du sein : systématiquement, régulièrement, rarement ou jamais ;
- prescription d'un dépistage individuel du cancer du sein par le passé ;

- adressage en consultation d'oncogénétique par le passé et si oui pour quelle(s) famille(s) de cancer ;
- connaissance du score d'Eisinger.

La **deuxième partie** est composée de quatre vignettes cliniques concrètes d'une ou deux questions chacune. L'objectif était de représenter des situations que nous avons pu et/ou pourrions rencontrer en consultation :

- Mme A. présente de nombreux facteurs de risque de cancer du sein mais aucun ne justifie un dépistage individuel. Elle relève donc du dépistage organisé ;
- Mme B. a un antécédent d'irradiation thoracique pour une maladie de Hodgkin. Elle est donc à risque élevé de cancer du sein et relève d'un dépistage individuel sans nécessité d'adressage en consultation d'oncogénétique ;
- Mme C. a pour seul antécédent familial un cancer du sein chez sa sœur de 43 ans. Le score d'Eisinger est alors de deux donc il n'y a pas d'indication à proposer une consultation d'oncogénétique et elle relève du dépistage organisé.

De même lorsqu'une mutation est identifiée au sein d'une famille mais non retrouvée chez la patiente, elle relève du dépistage organisé ;

- Mme D. a un score d'Eisinger supérieur à trois. Elle a donc une indication de consultation d'oncogénétique et nécessite un dépistage individuel car elle est à risque élevé voire très élevé de cancer du sein.

Une fois le questionnaire **validé**, le participant a accès aux réponses attendues aux vignettes cliniques. Il peut aussi télécharger un document synthétique reprenant les modalités de dépistage du cancer du sein (33) ainsi que l'annuaire des différents sites des consultations d'oncogénétique (12).

Ce questionnaire a été réalisé grâce au logiciel LimeSurvey®. Les réponses sont anonymisées et les données seront conservées le temps de ce travail de thèse.

La diffusion a été faite en plusieurs étapes :

- envoi via l'URPS AuRA le 21 mars 2023 ;
- envoi via le CDOM de Haute Savoie le 4 avril 2023 ;
- relance par l'URPS AuRA le 12 avril 2023.

Le questionnaire est resté disponible en ligne près d'un mois et a été clôturé le 16 avril 2023 à 23h59. Seules les réponses complètes ont été prises en compte pour l'analyse.

### II. 3. Critères de jugement

Pour évaluer les pratiques concernant le dépistage individuel du cancer du sein et l'adressage en consultation d'oncogénétique nous allons utiliser les réponses faites aux différents cas cliniques.

Un point est attribué pour chaque réponse attendue soit :

- Mme A. = dépistage organisé uniquement ;
- Mme B. = dépistage individuel uniquement ;
- Mme C. 1<sup>ère</sup> question = dépistage organisé uniquement ;
- Mme C. 2<sup>ème</sup> question = dépistage organisé ;
- Mme D. = dépistage individuel et adressage en consultation d'oncogénétique.

Concernant le dépistage, aucun point n'est comptabilisé si les cases dépistage individuel et organisé sont cochées ensemble ou si aucune des deux cases n'est cochée.

On obtient ainsi pour chaque participant un score sur 5 points concernant le dépistage et un score sur 4 points pour l'adressage en consultation d'oncogénétique.

### II. 4. Analyses statistiques

L'analyse des données a été réalisée grâce aux logiciels Windows Excel® et BiostaTGV®.

Une analyse descriptive des résultats est réalisée puis une analyse univariée concernant le dépistage du cancer du sein et une autre concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique.

Le test du Khi 2 et exact de Fisher (si effectif attendu < 5) ont alors été utilisés avec un seuil de significativité choisi pour l'ensemble des analyses de  $p < 0,05$ .

Les critères choisis pour l'analyse univariée ont été définis a priori et sont :

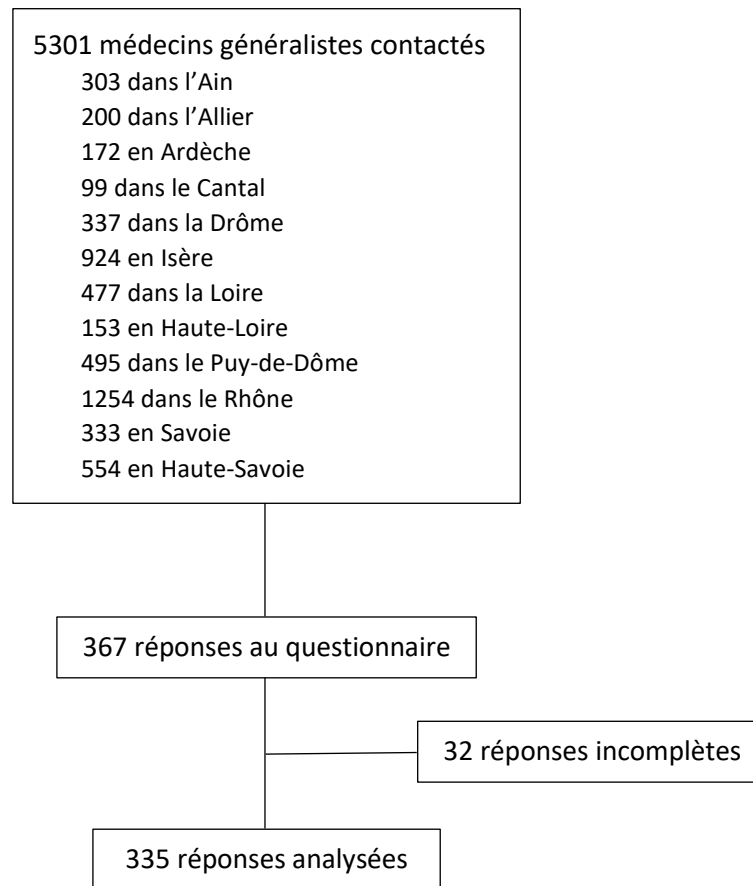
- pour le dépistage individuel :
  - o sexe et tranche d'âge ;
  - o délai dernière action de DPC ;
  - o intérêt particulier pour la gynécologie et l'oncologie ;
  - o présence des antécédents familiaux dans le dossier médical ;
  - o vérification patientes à jour dans leur dépistage du cancer du sein ;
  - o prescription passée d'un dépistage individuel ;
  - o connaissance du score d'Eisinger ;
  - o score obtenu sur 4 points pour l'adressage en consultation d'oncogénétique.

- pour l'adressage en consultation d'oncogénétique :
  - sexe et tranche d'âge ;
  - département d'exercice, regroupés en 3 catégories : Ain, Ardèche, Drôme, Loire et Rhône / Allier, Cantal, Haute-Loire et Puy-de-Dôme / Isère, Savoie et Haute Savoie ;
  - lieu d'exercice ;
  - intérêt particulier pour la gynécologie et l'oncologie ;
  - présence des antécédents familiaux dans le dossier médical ;
  - adressage passé en consultation d'oncogénétique ;
  - connaissance du score d'Eisinger ;
  - score obtenu sur 5 points pour le dépistage du cancer du sein.

## III. Résultats

### III. 1. Analyse descriptive

#### III. 1. a. Caractéristiques générales de l'échantillon



*Figure 4 : Diagramme de flux de l'étude*

335 réponses ont été analysées soit un taux de réponses de 6,3% pour un taux de participation de 6,9%.

Les 32 réponses incomplètes représentent 8,7% des questionnaires recueillis. 24 d'entre elles ont été complétées jusqu'au début des cas cliniques, restés vierges. Les 8 autres réponses avaient arrêté d'être remplies de manière encore plus précoce.

Les réponses obtenues aux questions ne concernant pas les cas cliniques sont présentées ci-dessous.

*Tableau 1 : Caractéristiques générales des participants de l'étude*

<b>CARACTERISTIQUES</b>		<b>N</b>	<b>%</b>
<b>Sexe</b>	Féminin	234	69,9
	Masculin	101	30,1
<b>Age</b>	Moins de 35 ans	35	10,4
	Entre 35 et 50 ans	168	50,1
	Plus de 50 ans	132	39,4
<b>Département d'exercice</b>	Ain	27	8,1
	Allier	20	6
	Ardèche	15	4,5
	Cantal	4	1,2
	Drôme	38	11,3
	Isère	50	15
	Loire	30	9
	Haute-Loire	7	2,1
	Puy-de-Dôme	27	8,1
	Rhône	74	22,1
	Savoie	18	5,4
	Haute-Savoie	25	7,5
<b>Lieu d'exercice</b>	Rural (moins de 2 000 habitants)	63	18,8
	Semi rural (entre 2 000 et 10 000 habitants)	130	38,8
	Urbain (plus de 10 000 habitants)	142	42,4
<b>Dernière action de DPC</b>	Moins d'un an	280	83,6
	Plus d'un an	48	14,3
	Ne sait pas	7	2,1
<b>Intérêt particulier gynécologie</b>	Oui	197	58,8
	Non	138	41,2
<b>Intérêt particulier oncologie</b>	Oui	109	32,5
	Non	226	67,5
<b>Antécédents familiaux dans dossier médical</b>	Systématiquement	189	56,4
	Régulièrement	133	39,7
	Rarement	13	3,9
	Jamais	0	0
<b>Vérification patientes à jour dépistage cancer du sein</b>	Systématiquement	119	35,5
	Régulièrement	204	60,9
	Rarement	10	3
	Jamais	2	0,6
<b>Prescription dépistage individuel cancer du sein par le passé</b>	Oui	329	98,2
	Non	6	1,8
<b>Connaissance du score d'Eisinger</b>	Oui	61	18,2
	Non	274	81,8
<b>Adressage en consultation d'oncogénétique par le passé</b>	Oui	208	62
	Non	127	38

### III. 1. b. Familles de cancer concernées par l'adressage en consultation d'oncogénétique par le passé

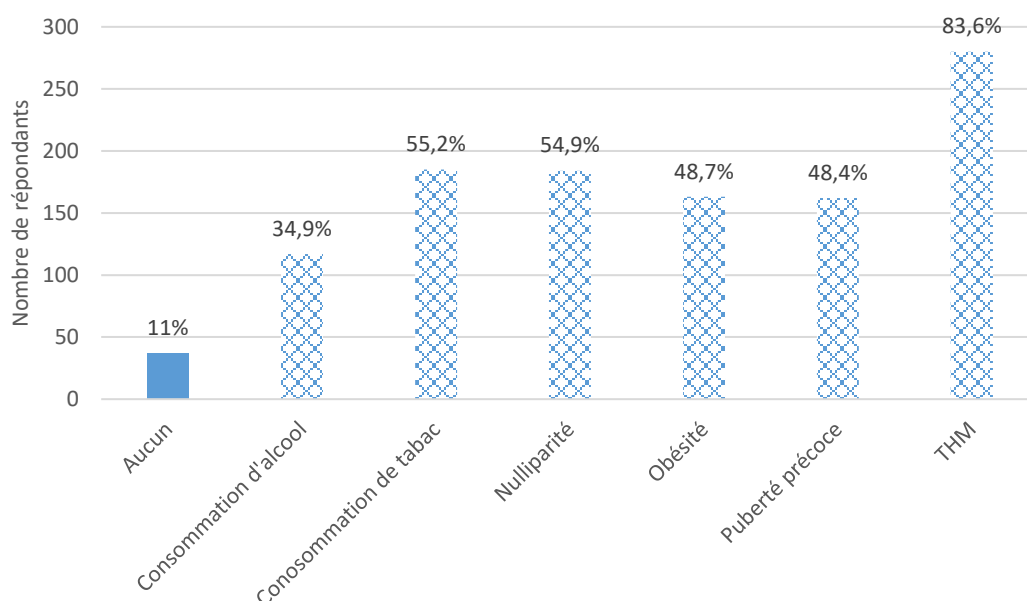
La réponse à cette question se faisait sous la forme de choix multiples (cf. annexe 2).

195 médecins ont coché la réponse « sein/ovaire » soit 93,8% des personnes ayant déjà adressé un patient en consultation d'oncogénétique. Les cancers de la sphère digestive (syndrome de Lynch, PAF, ...) ont été un motif d'adressage pour 90 répondants soit dans 43,3% des cas.

Ces deux choix étaient proposés mais les généralistes pouvaient indiquer d'autres types de cancer pour lesquels ils avaient déjà envoyé un patient en oncogénétique. Cela a concerné 16 personnes (7,7%) et les cancers suivants ont été rapportés en majorité : mélanome, thyroïde, poumon, pancréas, prostate et hématologiques. Cités une seule fois, on retrouve le cancer du rein, cérébral, utérus et sarcome. Certaines réponses comprenaient plusieurs types de cancer, parfois liés par un « + » ce qui peut suggérer que l'agrégation de cas chez un même patient ou au sein d'une famille avait motivé l'adressage.

### III. 1. c. Facteurs de risque justifiant un dépistage individuel du cancer du sein chez Mme A.

La réponse à cette question se faisait également sous la forme de choix multiples, la réponse attendue étant « Aucun » (cf. annexe 2).

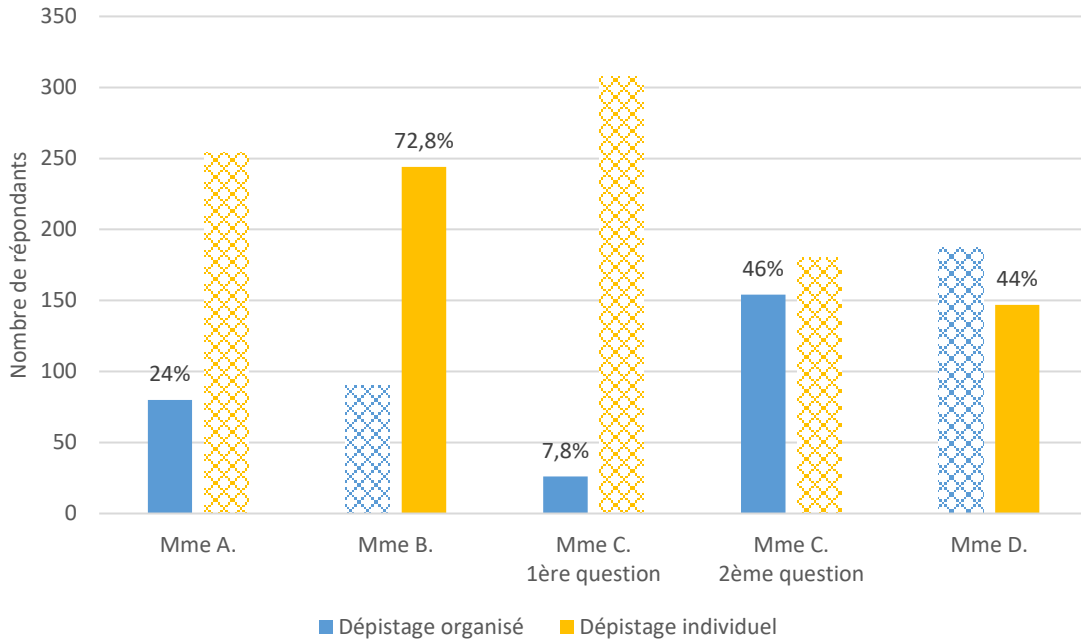


**Figure 5 :** Facteurs de risque justifiant un dépistage individuel du cancer du sein chez Mme A.



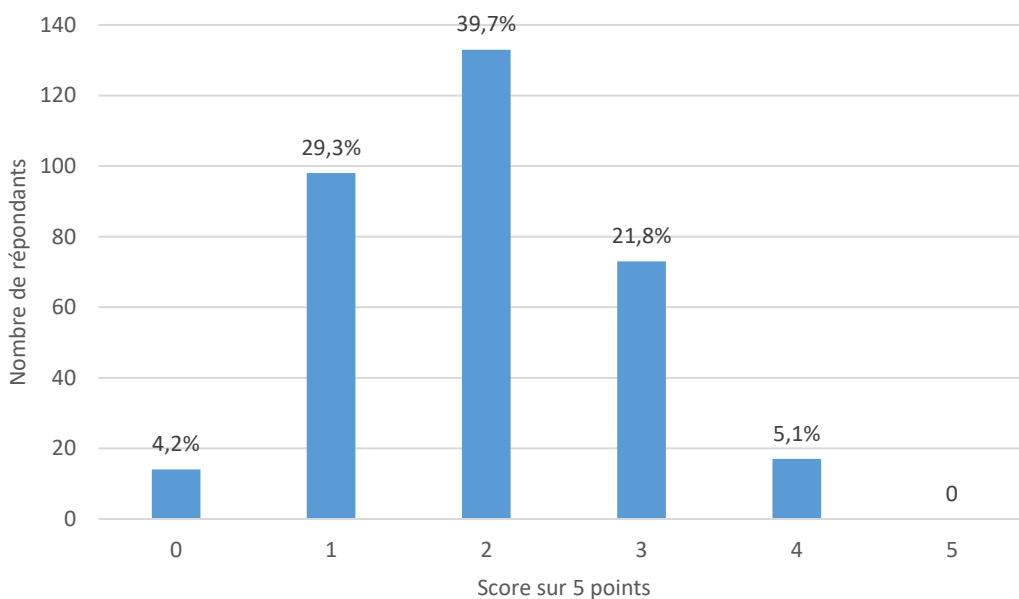
### III. 1. d. Cas cliniques, dépistage du cancer du sein

Voici la synthèse des réponses obtenues concernant le type de dépistage du cancer du sein choisi dans les différents cas cliniques (cf. annexe 2). Celles qui étaient attendues correspondent aux bâtons pleins.



**Figure 6 :** Choix modalité de dépistage du cancer du sein pour chaque cas clinique

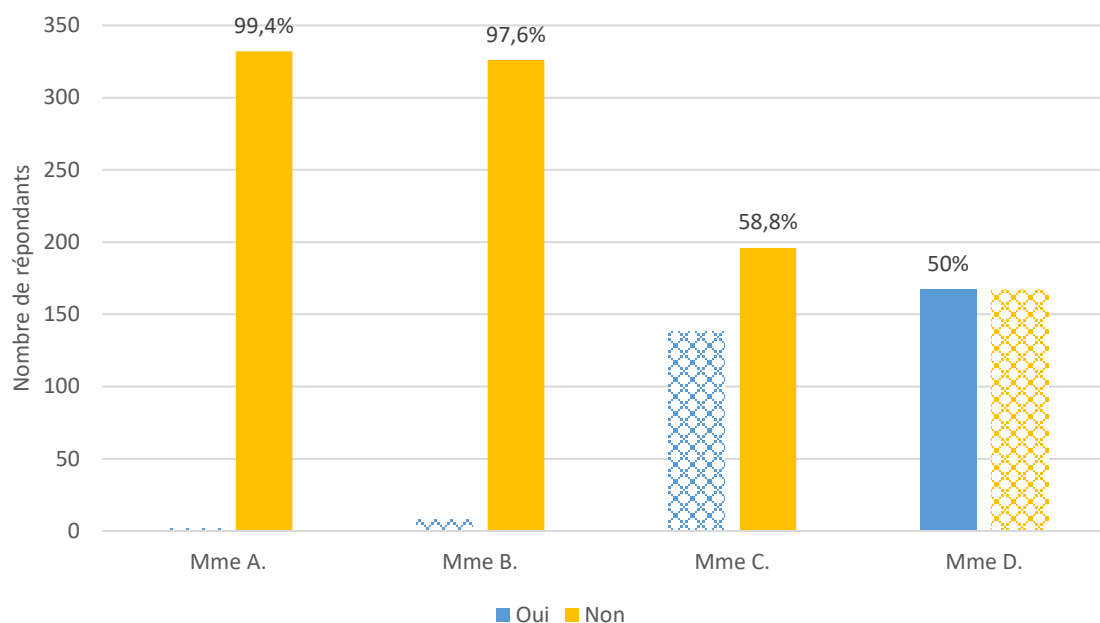
Comme expliqué précédemment, un score sur 5 points a été donné à chaque participant à partir des réponses attendues (cf. annexe 2). La note moyenne a été de 1,9/5.



**Figure 7 :** Score obtenu pour le dépistage du cancer du sein

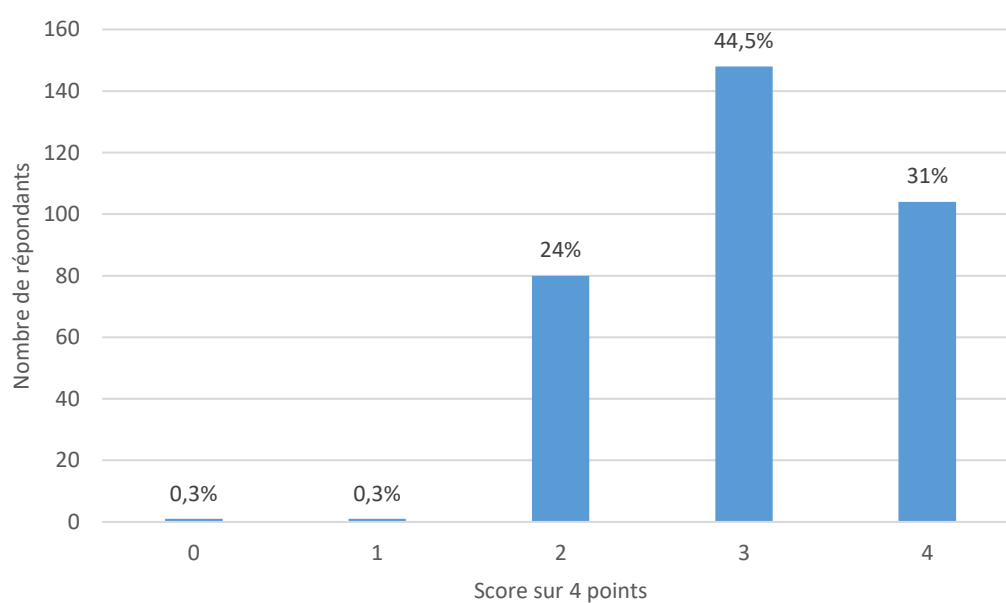
### III. 1. e. Cas cliniques, adressage en consultation d'oncogénétique

Voici la synthèse des réponses obtenues concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique dans les différents cas cliniques (cf. annexe 2). Celles qui étaient attendues correspondent aux bâtons pleins.



*Figure 8 : Choix adressage en consultation d'oncogénétique pour chaque cas clinique*

Comme expliqué précédemment, un score sur 4 points a été donné à chaque participant à partir des réponses attendues (cf. annexe 2). La note moyenne a été de 3,1/4.



*Figure 9 : Score obtenu pour l'adressage en consultation d'oncogénétique*

### III. 2. Analyses univariées

#### III. 2. a. Dépistage du cancer du sein

Suite à l'analyse univariée selon le score obtenu pour le dépistage du cancer du sein, il ressort comme statistiquement significatif :

- l'âge, les jeunes médecins obtenant de meilleurs résultats ( $p = 0,02$ ) ;
- l'absence d'intérêt particulier pour l'oncologie est plus marquée chez ceux qui ont eu les scores les plus élevés ( $p = 0,015$ ) ;
- la présence des antécédents familiaux dans le dossier médical est moins fréquente chez les médecins ayant obtenu un score d'au moins 4/5 ( $p = 0,041$ ) ;
- le score d'Eisinger est plus connu par les généralistes ayant le mieux répondu aux questions sur le dépistage ( $p = 0,02$ ) ;
- le score obtenu pour l'adressage en consultation d'oncogénétique est meilleur chez les répondants qui ont également les meilleurs résultats pour le dépistage du cancer du sein ( $p = 0,002$ ).

*Tableau 2 : Analyse univariée selon score dépistage cancer du sein*

VARIABLES		SCORE $\leq$ 3/5		SCORE $\geq$ 4/5		p
		(n = 318)		(n = 17)		
		N	%	N	%	
<b>Sexe</b>	Féminin	221	69	13	76	0,787
	Masculin	97	31	4	24	
<b>Age</b>	Moins de 35 ans	30	9	5	29	<b>0,02</b>
	Entre 35 et 50 ans	159	50	9	53	
	Plus de 50 ans	129	41	3	18	
<b>Dernière action de DPC</b>	Moins d'un an	267	84	13	76	0,334
	Plus d'un an	45	14	3	18	
	Ne sait pas	6	2	1	6	
<b>Intérêt particulier gynécologie</b>	Oui	186	58	11	65	0,612
	Non	132	42	6	35	
<b>Intérêt particulier oncologie</b>	Oui	108	34	1	6	<b>0,015</b>
	Non	210	66	16	94	
<b>Antécédents familiaux dans dossier médical</b>	Systématiquement	181	57	8	47	<b>0,041</b>
	Régulièrement	127	40	6	35	
	Rarement	10	3	3	18	
	Jamais	0	0	0	0	
<b>Vérification patientes à jour dépistage cancer du sein</b>	Systématiquement	114	36	5	29	0,514
	Régulièrement	193	61	11	65	
	Rarement	9	3	1	6	
	Jamais	2	1	0	0	

<b>Prescription dépistage individuel cancer du sein par le passé</b>	Oui	313	98	16	94	0,27
	Non	5	2	1	6	
<b>Connaissance du score d'Eisinger</b>	Oui	54	17	7	41	<b>0,02</b>
	Non	264	83	10	59	
<b>Score obtenu adressage</b>	≤ 3	225	71	6	35	<b>0,002</b>
	4	93	29	11	65	

### III. 2. b. Adressage en consultation d'oncogénétique

Suite à l'analyse univariée selon le score obtenu pour l'adressage en consultation d'oncogénétique, il ressort comme statistiquement significatif le département d'exercice dans la région Auvergne ; les généralistes du Puy-de-Dôme ayant obtenu de meilleurs scores que les autres médecins auvergnats ( $p = 0,027$ ).

*Tableau 3 : Analyse univariée selon score adressage en consultation d'oncogénétique*

VARIABLES		SCORE ≤ 3/4		SCORE = 4/4		p
		(n = 231)		(n = 104)		
		N	%	N	%	
<b>Sexe</b>	Féminin	158	68	76	73	0,388
	Masculin	73	32	28	27	
<b>Age</b>	Moins de 35 ans	23	10	12	12	0,352
	Entre 35 et 50 ans	111	48	57	55	
	Plus de 50 ans	97	42	35	34	
<b>Département d'exercice</b>	Ain	16	7	11	11	0,638
	Ardèche	10	4	5	5	
	Drôme	28	12	10	10	
	Loire	21	9	9	9	
	Rhône	55	24	19	18	
	Allier	17	7	3	3	<b>0,027</b>
	Cantal	2	1	2	2	
	Haute-Loire	4	2	3	3	
	Puy-de-Dôme	12	5	15	14	
	Isère	39	17	11	11	
<b>Lieu d'exercice</b>	Savoie	9	4	9	9	0,08
	Haute-Savoie	18	8	7	7	
	Rural (moins de 2 000 habitants)	42	18	21	20	
<b>Intérêt particulier gynécologie</b>	Semi rural (2 000 - 10 000 habitants)	87	38	43	41	0,621
	Urbain (plus de 10 000 habitants)	102	44	40	38	
	Oui	129	56	68	65	
Non	102	44	36	35		
<b>Intérêt particulier oncologie</b>	Oui	73	32	36	35	0,586
	Non	158	68	68	65	

<b>Antécédents familiaux dans dossier médical</b>	Systématiquement	122	53	67	64	0,111
	Régulièrement	100	43	33	32	
	Rarement	9	4	4	4	
	Jamais	0	0	0	0	
<b>Connaissance du score d'Eisinger</b>	Oui	41	18	20	19	0,745
	Non	190	82	84	81	
<b>Adressage en consultation d'oncogénétique par le passé</b>	Oui	138	60	70	67	0,187
	Non	93	40	34	33	
<b>Score obtenu dépistage</b>	≤ 3/5	225	97	93	89	<b>0,002</b>
	≥ 4/5	6	3	11	11	

## **IV. Discussion**

### **IV. 1. Résultats principaux**

Le taux de participation à cette étude a été de 6,9%. On retrouve près de 70% de femmes dans les répondants et la tranche d'âge majoritaire est celle des 35-50 ans avec environ 50%. Les départements les plus représentés sont le Rhône (22,1%) et l'Isère (15%), de même que l'exercice urbain et semi rural, respectivement 42,4 et 38,8%.

Les médecins ayant répondu à ce questionnaire se forment régulièrement car une grande majorité a effectué une action de DPC dans l'année (83,6%).

Au sujet de l'intérêt pour la gynécologie, il concerne 58,8% des médecins interrogés. Il peut être en lien avec le fait que nos répondants soient en majorité des femmes, d'autres travaux de thèse ayant montré qu'elles pratiquent plus de gynécologie (34)(35).

L'absence d'intérêt pour l'oncologie est plus marquée, avec 67,5% des médecins concernés. Plus d'un tiers des répondants (35%) n'avait aucun intérêt pour ces deux disciplines.

Dans notre étude, la présence des antécédents familiaux dans le dossier médical semble importante car déclarée comme « systématique » dans la majorité des cas. La proposition « jamais » n'a pas été cochée et seulement 3,9% les renseignent « rarement ». Les résultats semblent donc meilleurs que ceux obtenus dans cet article de 2007 (36) où seulement la moitié des dossiers comportaient les antécédents familiaux de cancer.

Les patientes semblent plutôt bien suivies concernant le fait d'être à jour de leur dépistage du cancer du sein, « régulièrement » le plus souvent (60,9%) sinon « systématiquement » (35,5%). Nos chiffres sont en-dessous de ceux rapportés par l'INCA en 2010, où 56% des généralistes le vérifiait « systématiquement » (37). Nous confirmons tout de même l'implication des médecins généralistes dans le dépistage du cancer du sein chez leurs patientes avec seulement 3,6% des répondants qui ne s'y intéressent pas ou peu.

98,2% des généralistes ont déjà prescrit un dépistage individuel. Il semble néanmoins rarement réalisé en accord avec les recommandations HAS (22), 73,1% des répondants ayant eu un score  $\leq 2/5$  pour le dépistage.

Sur les réponses aux cas cliniques, le dépistage individuel a presque systématiquement été la réponse privilégiée par rapport au dépistage organisé (à tort ou à raison). Il semble donc réalisé de manière bien plus « large », ce qui avait déjà été mis en évidence dans d'autres travaux de thèse (29)(38).

18,2% des généralistes connaissent le score d'Eisinger. Ce chiffre, qui reste faible, est néanmoins plus élevé que ceux retrouvés dans la littérature. Il était en effet très peu voire inconnu (29)(30)(31).

On retrouve aussi qu'une majorité (62%) a déjà adressé un patient en consultation d'oncogénétique par le passé. Quasiment tous pour un syndrome seins/ovaires (93,8%) et souvent pour des cancers de la sphère digestive (43,3%). Les réponses citées librement sont plus anecdotiques (7,7%).

L'objectif principal de cette thèse était d'évaluer les pratiques des médecins généralistes de la région AuRA à l'aide de cas cliniques concrets. Il apparaît que :

- la connaissance des facteurs de risque personnels justifiant un dépistage individuel semble très limitée (38), ce que nous confirmons ici. Le cas de Mme A. présentait de nombreux facteurs de risque mais aucun ne la classait à risque élevé ou très élevé de cancer du sein, ce que seulement 11% des personnes ont répondu.

Le facteur de risque le plus majoritairement cité était le THM (83,6%) et viennent ensuite à part à peu près égales (autour de 50%) la consommation de tabac, la nulliparité, l'obésité et la puberté précoce ;

- la majorité des répondants (72,8%) a reconnu que l'antécédent d'irradiation thoracique de Mme B. nécessitait un dépistage individuel.

Comme pour le cas précédent, l'adressage en consultation d'oncogénétique reste anecdotique (2,4% des répondants ici). Hors risque familial, l'adressage semble donc être tout à fait adapté ;

- seulement 7,8% estiment, à juste titre, que Mme C. relève d'un dépistage organisé. Cette proportion est bien en deçà du nombre de personnes ayant déclaré connaître le score d'Eisinger (18,2%), nécessaire pour pouvoir prendre une décision ici car égal à deux.

Malgré l'absence de mutation identifiée suite au test génétique, seulement une partie des médecins revient sur ses positions et attend le début du dépistage organisé (46%).

L'adressage en consultation d'oncogénétique est plus partagé que pour les questions précédentes avec 58,8% qui ne l'adressent pas ;

- Mme D. présentait un risque élevé de cancer du sein avec un score d'Eisinger supérieur à trois mais moins de la moitié (44%) des répondants estiment qu'elle relève d'un dépistage individuel. L'indication d'adressage en oncogénétique est partagée (50%).

Concernant les scores obtenus pour le dépistage, personne n'a eu la note maximale. 17 médecins, soit 5,1%, ont obtenu 4/5 et le score moyen a été de 1,9/5.

Pour l'adressage en oncogénétique, les résultats sont meilleurs avec 31% ayant eu 4/4 et un score moyen de 3,1/4.

Les analyses univariées ont ensuite permis de mettre en évidence plusieurs éléments significativement associés :

- les médecins ayant obtenu un bon résultat au score du dépistage en ont également un bon à celui de l'adressage ( $p = 0,002$ ). Cela montre que les généralistes qui dépistent selon les recommandations HAS adressent à juste titre et inversement ;
- le score d'Eisinger est mieux connu par les répondants ayant obtenu les meilleurs scores concernant le dépistage ( $p = 0,02$ ). Ce résultat confirme que ce score tient une place importante dans l'identification des patientes à (très) haut risque de cancer du sein ;
- une note de 4/5 au dépistage est plus fréquent chez les moins de 35 ans ( $p = 0,02$ ) et les personnes n'ayant pas d'intérêt particulier pour l'oncologie ( $p = 0,015$ ). L'âge jeune est peut-être expliqué par une formation initiale plus récente où les indications de dépistage individuel auraient pu être abordées ;
- les antécédents familiaux semblent plus souvent renseignés dans le dossier médical des patients par les médecins qui ont moins bien répondu aux questions sur le dépistage ( $p = 0,041$ ). Ce résultat n'était pas attendu mais il questionne sur le contenu des dossiers médicaux et ouvre une perspective de travail intéressante pour le futur (cf. partie perspectives) ;
- dans la région Auvergne, les généralistes du Puy-de-Dôme obtiennent de meilleurs résultats concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique ( $p = 0,027$ ). Clermont-Ferrand étant son chef-lieu, des actions de communication locales ont peut-être été réalisées par les professionnels d'oncogénétique y travaillant.

#### IV. 2. Intérêts et limites de l'étude

Cette thèse concerne un sujet très prévalent en France, le cancer du sein, et l'aborde par le biais de la prévention qui tient également une place importante en médecine générale. Le taux de réponse pour ce travail a été de 6,3%, qui paraît tout à fait correct compte tenu du nombre de médecins contactés.

Pour avoir une idée de ce qui peut être fait à l'heure actuelle par les généralistes, une évaluation des pratiques via une étude quantitative était pertinente. L'envoi par le biais de l'URPS nous a permis de diffuser le questionnaire à grande échelle, ce qui représente une des grandes forces de notre étude. En revanche, il existe un biais de sélection car seuls les médecins libéraux y sont inscrits (ni les



remplaçants ni les médecins hospitaliers). Nous avons essayé de l'atténuer en diffusant également le questionnaire par le biais des CDOM mais :

- Cantal, Drôme et Rhône n'acceptent pas de diffuser des questionnaires de thèse ;
- Puy-de-Dôme, Loire, Isère et Savoie acceptent de diffuser mais seulement pour les étudiants inscrits aux facultés de médecine « locales » (Clermont-Ferrand, St Etienne et Grenoble) ;
- Allier ne contactait pas les médecins directement mais publiait le lien du questionnaire sur son site internet ;
- Ain, Ardèche et Haute-Loire ont accepté de diffuser ce questionnaire mais n'ont malheureusement pas pu le faire avant sa date de clôture ;
- Haute-Savoie a donc été le seul CDOM à avoir accepté et pu diffuser ce questionnaire.

Concernant la validité externe de cette thèse nous pouvons dire, en comparaison des chiffres de la DREES au 01/01/2022 dans la région AuRA, que : (39)

- la proportion de femmes était bien plus importante parmi les répondants (69,9% contre 54,4%). Il s'agit donc d'un potentiel facteur de confusion, non envisagé initialement. Nous n'avons néanmoins pas réalisé d'analyse multivariée ajustée sur le sexe ;
- la tranche des plus de 50 ans est majoritaire en AuRA contrairement à notre étude où 50,1% a entre 35 et 50 ans. Les moins de 35 ans sont également sous représentés (10,4% contre 18,7%) ;
- la répartition entre les différents départements est plutôt similaire. L'Ain, l'Allier, l'Ardèche, la Drôme et le Puy-de-Dôme sont légèrement surreprésentés contrairement au Rhône, la Savoie et la Haute Savoie qui sont un peu en-dessous ;
- concernant le lieu d'exercice, il n'existe pas de données publiques indiquant la proportion de médecins exerçant dans chaque type de milieu. Les chiffres fournis par l'URPS AuRA ne se basent pas sur le même classement (banlieue, centre-ville, ville isolée et hors unité urbaine). Les chiffres obtenus pour l'exercice rural sont plus élevés que ceux de l'URPS « hors unité urbaine » (18,8% contre 14,3%). La proportion de médecins exerçant en zone semi-rurale semble également importante ici car presque équivalente à l'activité urbaine (38,8 et 42,4%).

L'information sur la durée depuis la dernière action de DPC avait pour but d'évaluer si les médecins se tenaient à jour dans leurs connaissances régulièrement ou non. Cela évitait de rentrer dans les détails des différents types de formations mais pouvait compléter les questions suivantes. Ces dernières concernaient les « intérêts particuliers », terme relativement vague mais qui permettait de ne pas

réduire l'intérêt à la réalisation de formations sur le sujet. De plus, ce n'est pas parce qu'une formation a été réalisée en gynécologie et/ou oncologie qu'elle a abordé la question du dépistage individuel du cancer du sein ou l'indication d'adressage en consultation d'oncogénétique.

Un biais de déclaration avec surestimation des réponses était attendu pour la question sur le fait que les patientes soient à jour dans leur dépistage du cancer du sein.

De même pour la présence des antécédents familiaux dans le dossier médical. Dans la mesure où seulement 56,6% des répondants les notent « systématiquement », des progrès restent dans tous les cas à faire dans ce domaine.

Concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique par les médecins généralistes, il n'existe pas de données en libre accès. Du point de vue de l'oncogénétique, la proportion de patients envoyés par des généralistes semble très faible (31) et il nous paraissait donc intéressant d'aborder cette question du point de vue des généralistes.

Du point de vue des patients, le conseil génétique ne semble pas entraîner la survenue d'événements psychologiques négatifs comme montré dans une méta analyse (40). Selon la situation du patient au moment de consulter, ses attentes peuvent en revanche varier. Les personnes atteintes de cancer souhaitent pouvoir prévenir la survenue de la pathologie au sein de leur famille. Les non malades sont eux principalement intéressés par leur risque individuel de cancer (41).

Dans un approche centrée patient, le médecin a surtout un devoir de prévention, le patient décidant ensuite s'il veut ou non poursuivre les investigations puis en connaître les résultats (42).

Initialement, nous avons envisagé un questionnaire d'intention mais nous avons finalement opté pour des vignettes cliniques. Cette méthode a été validée par le passé pour mesure la qualité des pratiques cliniques (43). Nous avons ainsi pu exposer quatre situations différentes et concrètes, pouvant être rencontrées au cabinet. Cela nous a permis d'obtenir des réponses de meilleure qualité méthodologique et de plus facilement faire réfléchir les participants sur leurs pratiques. De plus, d'après les retours obtenus, ce choix méthodologique a semblé plaire aux médecins contactés dont d'autres directeurs de thèse.

Les cas ainsi que leur correction et les documents mis en lien à la fin du questionnaire avaient une visée pédagogique. Ces fichiers ont d'ailleurs semblé intéresser les répondants, plusieurs m'ayant envoyé un mail suite à leur participation pour les obtenir.

Dans le même esprit, le cas de Mme C. a également été l'occasion d'expliciter les différentes étapes d'une prise en charge en oncogénétique, peut être mal connue par les généralistes.

La rédaction des cas a été pensée pour éviter les ambivalences dans les réponses. Il peut néanmoins exister des biais notamment certains âges ou liens de parenté plus ou moins « percutants » pour adresser ou non et/ou choisir la modalité de dépistage du cancer du sein.

A la première question sur les facteurs de risque nécessitant un dépistage individuel, seuls 11% des répondants n'en ont, à juste titre, trouvé aucun. De manière surprenante, à la question suivante, 24% des participants ont décidé que Mme A. relevait d'un dépistage organisé. La formulation a peut-être été imprécise, le même pourcentage de réponses étant attendu pour ces deux questions. Cela va dans tous les cas dans le sens d'autres travaux qui montrent que ces facteurs de risques sont mal connus et qu'à l'inverse d'autres sont considérés à tort comme nécessitant un dépistage individuel (29)(38).

Pour le cas de Mme D., le fait que l'âge ait été fixé à 70 ans a pu influencer le choix du type de dépistage et l'adressage ou non en consultation d'oncogénétique. Il était néanmoins intéressant de montrer que peu importe l'âge de la patiente il est important d'avoir une stratégie de dépistage adaptée à son niveau de risque. L'adressage en oncogénétique, au-delà de la prise en charge de notre patient, pourra impacter celle d'autres membres de sa famille et est donc important.

Concernant l'analyse univariée du dépistage du cancer du sein, il a été pris comme parti de prendre comme catégories un score  $\leq 3/5$  et  $\geq 4/5$ . Ce choix avait été décidé avant la diffusion du questionnaire et l'analyse des résultats. L'absence de répondant ayant obtenu 5/5 et le très faible effectif ayant eu 4/5 n'ont pas remis en cause ces catégories, dans la mesure où elle illustre les médecins réalisant un dépistage du cancer du sein (presque) conforme aux recommandations HAS.

De même, le choix des critères à prendre en compte dans l'analyse univariée a été défini avant l'analyse des résultats en partant des principes suivants :

- pour le dépistage, n'ont pas été pris en compte le département et le lieu d'exercice dans la mesure où le programme de dépistage organisé l'est à l'échelle régionale.

De même, l'adressage passé en consultation d'oncogénétique ne semblait pas pertinent ici ;

- pour l'adressage en consultation d'oncogénétique, n'a pas été retenu la durée depuis la dernière action de DPC car dans la mesure où ces consultations sont en place depuis longtemps maintenant, une mise à jour récente des connaissances ne semblait pas avoir d'intérêt ici.

Le fait de vérifier si les patientes étaient à jour dans leur dépistage du cancer du sein ainsi que la prescription passée d'un dépistage individuel n'ont également pas été pris en compte car peu en lien a priori avec l'adressage en oncogénétique.

Pour ce qui est de la répartition des départements en trois groupes, elle a été faite selon une logique géographique pour essayer d'identifier des disparités à une échelle plus régionale que départementale :

- Ain, Ardèche, Drôme, Loire et Rhône : correspondent aux consultations d'oncogénétique de Lyon et Saint Etienne ;
- Allier, Cantal, Haute-Loire et Puy-de-Dôme : correspondent à l'ancienne région Auvergne et aux consultations d'oncogénétique de Clermont-Ferrand ;
- Isère, Savoie et Haute Savoie : correspondent aux consultations d'oncogénétique de Grenoble.

La dernière question posée concernait la connaissance ou non du score d'Eisinger. Cette question a volontairement été mise à la suite des cas cliniques pour ne pas en influencer les réponses. Un biais de déclaration était attendu ici. Il a clairement été confirmé par la discordance entre le pourcentage de dépistage organisé à la question sur le cas dont la patiente avait un score d'Eisinger égal à deux et le pourcentage de personnes déclarant connaître le score. Au-delà de ce biais, cela illustre également que connaître un score ne veut pas forcément dire l'utiliser. Il semble en tout cas cliniquement pertinent, ayant une sensibilité de 87%.

### IV. 3. Perspectives

A l'issue de ce travail, nous pouvons donc dire que les facteurs de risque de cancer du sein nécessitant un dépistage individuel pour l'HAS semblent mal connus par les médecins généralistes. Un nouveau travail de thèse pourrait être consacré à la création d'un outil destiné à améliorer le dépistage et l'orientation des patients à haut ou très haut risque de cancer du sein. On pourrait aussi interroger les médecins pour connaître les indications pour lesquelles ils ont prescrit un dépistage individuel dans le passé. Un travail sur les facteurs de risque de cancer du sein semble en tout cas pertinent dans l'optique du développement d'un dépistage personnalisé dans le futur.

Les patients sont plus fréquemment adressés en consultation d'oncogénétique par des spécialistes. Il pourrait donc être intéressant d'identifier les motivations et les freins à l'adressage par les médecins généralistes. On pourrait aussi envisager de travailler sur le développement du lien ville-hôpital et la communication autour des consultations d'oncogénétique auprès des généralistes.

Le score d'Eisinger concerne à la fois le dépistage individuel et l'adressage en oncogénétique. Dans cette étude, l'adressage était quasiment systématiquement fait pour un syndrome seins-ovaires et les répondants semblaient avoir souvent recours au dépistage individuel. L'utilisation du score pourrait donc améliorer la pertinence du dépistage individuel et de l'adressage. De même, il serait intéressant de rechercher les intérêts et les freins à son utilisation en médecine générale.

Nous avons également montré que les antécédents familiaux étaient mieux renseignés dans les dossiers médicaux des médecins qui avaient obtenu un moins bon score au dépistage. Cela pourra donc permettre de motiver des actions futures car ces médecins ne semblent pas exploiter au mieux les informations dont ils disposent sur le risque familial.

Il pourrait aussi être pertinent d'explorer la façon dont sont renseignés les dossiers médicaux. En effet, aucune obligation légale n'encadre leur contenu mais au niveau international il ressort que plusieurs informations sont indispensables à recueillir (44). Indépendamment du contenu, déterminer la fréquence de réévaluation des informations pourrait également être intéressant.

Enfin, ce travail pourrait être réutilisé à des fins pédagogiques, par exemple dans le cadre d'un programme de DPC. La partie vignettes cliniques du questionnaire pourrait servir à l'évaluation des connaissances avant et après formation. Les cas cliniques permettraient ensuite d'aborder les différents aspects du dépistage individuel du cancer du sein ainsi que l'adressage en consultation d'oncogénétique.

## **V. Conclusion**

Au vue de la prévalence du cancer du sein aujourd'hui en France, le rôle des médecins généralistes dans son dépistage est primordial. Nous avons donc cherché ici à étudier les pratiques sur le dépistage individuel du cancer du sein et l'adressage en consultation d'oncogénétique par les médecins généralistes.

Nous avons pu montrer que le dépistage individuel est fréquemment prescrit par les généralistes de la région AuRA interrogés alors que les facteurs de risque classant les patientes comme à haut voire très haut risque de cancer du sein sont mal identifiés.

Etant à la frontière entre dépistage individuel et adressage en oncogénétique, une meilleure utilisation du score d'Eisinger pourrait limiter le recours au dépistage individuel et retenir de meilleures indications pour l'adressage. Cela semble d'autant plus intéressant que les généralistes qui ont déjà adressé des patients en oncogénétique l'ont principalement fait pour des cancers de la famille seins-ovaires.

Il ressort enfin que les médecins généralistes ayant participé à cette étude ont de meilleures pratiques concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique que le dépistage individuel du cancer du sein. Des progrès restent donc à faire sur l'identification des différents niveaux de risque de cancer du sein par les généralistes, et ce d'autant plus qu'un dépistage personnalisé risque de se développer dans les années à venir.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Institut national du cancer. Panorama des cancers en France - édition 2022. 32 p.
2. Comprendre le cancer du sein [Internet]. [cité 3 mars 2023]. Disponible sur: <https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/cancer-sein/comprendre-cancer-sein>
3. Facteurs de risque - Cancer du sein [Internet]. [cité 3 mars 2023]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Patients-et-proches/Les-cancers/Cancer-du-sein/Facteurs-de-risque>
4. Cancer du sein et facteurs de risque • Cancer Environnement [Internet]. Cancer Environnement. [cité 28 janv 2023]. Disponible sur: <https://www.cancer-environnement.fr/fiches/cancers/cancer-du-sein/>
5. Prédispositions génétiques - Facteurs de risque [Internet]. [cité 9 oct 2022]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Patients-et-proches/Les-cancers/Cancer-du-sein/Facteurs-de-risque/Predispositions-genetiques>
6. Les prédispositions génétiques - Oncogénétique et plateformes de génétique moléculaire [Internet]. [cité 9 oct 2022]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/L-organisation-de-l-offre-de-soins/Oncogenetique-et-plateformes-de-genetique-moleculaire/Les-predispositions-genetiques>
7. Moretta J. Recommandations françaises du Groupe Génétique et Cancer pour l'analyse en panel de gènes dans les prédispositions héréditaires au cancer du sein ou de l'ovaire. 2018;11.
8. Perre PV, Imbert-Bouteille M, Pujol P. Oncogénétique : les cancers du sein héréditaires. Wwwem-Premiumcomdatatraitessgy00-67209 [Internet]. 29 mai 2018 [cité 19 sept 2022]; Disponible sur: <https://www-em-premium-com.docelec.univ-lyon1.fr/article/1217146>
9. Bonaïti-Pellié C, Andrieu N, Arveux P, Bonadona V, Buecher B, Delpech M, et al. Oncogénétique: estimation des besoins de la population en France pour les dix ans à venir. Bull Cancer (Paris). sept 2009;96(9):875-900.
10. Institut national du cancer. Stratégie décennale de lutte contre les cancers 2021-2030 - feuille de route 2021-2025. Des progrès pour tous, de l'espoir pour demain. 58 p.

11. Institut nation du cancer. Oncogénétique en 2020 - Consultations & laboratoires, suivi en 2019 et 2020. Appui à la décision. Juin 2022. 66 p.
12. Institut nation du cancer. Annuaire des différents sites de consultations d'oncogénétique - 2020. 25 p.
13. Eisinger F, Bressac B, Castaigne D, Cottu PH, Lansac J, Lefranc JP, et al. Identification et prise en charge des prédispositions héréditaires aux cancers du sein et de l'ovaire (mise à jour 2004). *Pathol Biol.* mai 2006;54(4):230-50.
14. Bonaiti B, Alarcon F, Bonadona V, Pennec S, Andrieu N, Stoppa-Lyonnet D, et al. Nouveau système de score pour le diagnostic des prédispositions aux cancers du sein et de l'ovaire associées à BRCA1/2. *Bull Cancer (Paris)*. juill 2011;98(7):779-95.
15. Haute Autorité de Santé. Dépistage et prévention du cancer du sein - Actualisation du référentiel de pratiques de l'examen périodique de santé. Février 2015. 90 p.
16. Organisation du dispositif national d'oncogénétique - Oncogénétique et plateformes de génétique moléculaire [Internet]. [cité 9 oct 2022]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/L-organisation-de-l-offre-de-soins/Oncogenetique-et-plateformes-de-genetique-moleculaire/Le-dispositif-national-d-oncogenetique>
17. Institut national du cancer. La consultation d'oncogénétique. Fiches patients. Septembre 2020. 9 p.
18. Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale. 2013-527 juin 20, 2013.
19. Evaluation du programme de dépistage du cancer du sein [Internet]. [cité 21 sept 2022]. Disponible sur: <https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/cancers/evaluation-du-programme-de-depistage-du-cancer-du-sein>
20. Le programme de dépistage organisé - Dépistage du cancer du sein [Internet]. [cité 31 août 2022]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/Depistage-et-detection-precoce/Depistage-du-cancer-du-sein/Le-programme-de-depistage-organise>
21. Prévention et dépistage des cancers du sein, s'informer et décider [Internet]. [cité 26 mars 2023]. Disponible sur: <https://cancersdusein.e-cancer.fr/>



22. Haute Autorité de Santé. Dépistage du cancer du sein en France : identification des femmes à haut risque et modalités de dépistage. Synthèse - mars 2014. 34 p.
23. Brachot-Simeonova I, Morin G, Gillaux C, Demeer B, Gondry J, Mathieu M, et al. Quelle prise en charge pour les hommes asymptomatiques, porteurs d'une mutation du gène BRCA1 ou 2 ? Résultat d'une enquête de pratique auprès des centres d'oncogénétique français. Bull Cancer (Paris). avr 2012;99(4):417-23.
24. depistage-cancer-sein-rapport-concertation-sept-2016.pdf [Internet]. [cité 26 mars 2023]. Disponible sur: <http://www.concertation-depistage.fr/wp-content/uploads/2016/10/depistage-cancer-sein-rapport-concertation-sept-2016.pdf>
25. Institut national du cancer. Dépistage du cancer du sein : impact sur les trajectoires de soins. Les données. Juin 2018. 10 p.
26. Dépistage des cancers du sein : les réponses à vos questions [Internet]. [cité 31 août 2022]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/Depistage-et-detection-precoce/Depistage-du-cancer-du-sein/Les-reponses-a-vos-questions>
27. MyPeBS [Internet]. [cité 8 oct 2022]. Disponible sur: <https://www.mypebs.eu/fr/>
28. Compagnon L, Bail P, Huez JF, Stalnikiewicz B, Ghasarossian C, Zerbib Y, et al. Définitions et descriptions des compétences en médecine générale. Exercer 2013;108:148-55.
29. Semlali F. Adhésion du médecin généraliste au dépistage organisé du cancer du sein dans l'Aisne et attitude pratique face au dépistage individuel [Thèse d'exercice]. Amiens, France : Université de Picardie Jules Verne; 2020.
30. Amougay-Aboubeker G. Dépistage du cancer du sein selon le niveau de risque des patientes : pratiques des médecins généralistes des Hauts-de-France [Thèse d'exercice]. Amiens, France : Université de Picardie Jules Verne; 2019.
31. Carsuzaa C. Formes familiales de cancer du sein : score d'Eisinger et consultation d'oncogénétique. Intérêt et connaissance chez les médecins généralistes de la région Centre [Thèse d'exercice]. Tours, France : Université François Rabelais; 2017.
32. Démarche et Méthodes de DPC [Internet]. Haute Autorité de Santé. [cité 2 oct 2022]. Disponible sur: [https://has-sante.fr/jcms/p\\_3019317/fr/demarche-et-methodes-de-dpc](https://has-sante.fr/jcms/p_3019317/fr/demarche-et-methodes-de-dpc)

33. Institut national du cancer. Cancer du sein quelles modalités de dépistage, pour quelles femmes ? Octobre 2017. 2 p.
34. Vanderstraeten M. Analyse de la pratique gynécologique des médecins généralistes du département des Landes : une étude quantitative descriptive [Thèse d'exercice]. Bordeaux, France : Université de Bordeaux; 2022.
35. Bonhomme I, Moretti C. État des lieux de la pratique gynécologique des médecins généralistes installés en Savoie et Haute-Savoie : une étude quantitative [Thèse d'exercice]. Grenoble, France : Université Grenoble Alpes; 2017.
36. Denis B, Schon G, Ruetsch M, Grall JC, Lévêque M, Meyer JM, et al. Dépistage des cancers: auto-évaluation des dossiers médicaux de 37 médecins généralistes. Presse Médicale. févr 2007;36(2):217-23.
37. Institut national du cancer. Médecins généralistes et dépistage des cancers - Synthèse des résultats de l'enquête barométrique INCa/BVA septembre 2010. 20 p.
38. Chaglabou Rejeb I. Le dépistage individuel du cancer du sein chez les femmes à haut risque en médecine générale : états des lieux des pratiques, motivations et freins à sa réalisation [Thèse d'exercice]. Lyon, France : Université Claude Bernard; 2017.
39. Démographie des professionnels de santé - DREES [Internet]. [cité 6 oct 2022]. Disponible sur: <https://drees.shinyapps.io/demographie-ps/>
40. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Prevost A.T and Sutton S. Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and meta-analysis. Familial Cancer. 2006;5:61-75. 15p.
41. Julian-Reynier C. Prédilection génétique aux cancers du sein et de l'ovaire: Importance des résultats des tests. médecine/sciences. juin 2011;27(6-7):657-61.
42. Ethique & Cancer n°17 - Bulletin édité par le comité éthique et cancer. Prédilections génétiques : a-t-on le droit de ne pas savoir ? Décembre 2014. 4p.
43. Peabody JW, Luck J, Glassman P, Jain S, Hansen J, Spell M, et al. Measuring the quality of physician practice by using clinical vignettes: a prospective validation study. Ann Intern Med. 16 nov 2004;141(10):771-80.

44. Haute Autorité de Santé. Synthèse médicale : quel contenu ? Analyse bibliographique réalisée entre décembre 2011 et février 2012. Mai 2012; 42p.HAS. Synthèse médicale : quel contenu ? Analyse bibliographique réalisée entre décembre 2011 et février 2012. mai 2012;

# TABLE DES ILLUSTRATIONS

## **FIGURES**

Figure 1 : Score d'Eisinger (15) .....	21
Figure 2 : Modalités de dépistage du cancer du sein selon la situation clinique (15) .....	23
Figure 3 : Schéma de l'étude MyPeBS (27).....	24
Figure 4 : Diagramme de flux de l'étude .....	30
Figure 5 : Facteurs de risque justifiant un dépistage individuel du cancer du sein chez Mme A. ....	32
Figure 6 : Choix modalité de dépistage du cancer du sein pour chaque cas clinique.....	33
Figure 7 : Score obtenu pour le dépistage du cancer du sein .....	33
Figure 8 : Choix adressage en consultation d'oncogénétique pour chaque cas clinique.....	34
Figure 9 : Score obtenu pour l'adressage en consultation d'oncogénétique.....	34

## **TABLEAUX**

Tableau 1 : Caractéristiques générales des participants de l'étude .....	31
Tableau 2 : Analyse univariée selon score dépistage cancer du sein.....	35
Tableau 3 : Analyse univariée selon score adressage en consultation d'oncogénétique .....	36
Tableau 4 : Familles de cancer concernées par l'adressage en consultation d'oncogénétique .....	57
Tableau 5 : Facteurs de risque justifiant un dépistage individuel du cancer du sein chez Mme A.....	57
Tableau 6 : Choix modalité de dépistage du cancer du sein pour chaque cas clinique .....	57
Tableau 7 : Score obtenu pour le dépistage du cancer du sein .....	57
Tableau 8 : Choix adressage en consultation d'oncogénétique pour chaque cas clinique.....	58
Tableau 9 : Score obtenu pour l'adressage en consultation d'oncogénétique.....	58

# ANNEXES

## Annexe 1 : Questionnaire

### Dépistage individuel du cancer du sein et adressage en consultation d'oncogénétique par les médecins généralistes, étude des pratiques

Ce questionnaire s'adresse aux médecins généralistes de la région Auvergne-Rhône-Alpes. Les réponses sont anonymes.

Merci pour votre participation à mon travail de thèse !

Bénédicte Dautraix  
Interne de médecine générale à Lyon

Il y a 19 questions dans ce questionnaire.

Quel est votre sexe ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Féminin
- Masculin

Quel est votre âge ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Moins de 35 ans
- Entre 35 et 50 ans
- Plus de 50 ans

Quel est votre département d'exercice ? (si plusieurs, cocher le principal) \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Ain
- Allier
- Ardèche
- Cantal
- Drôme
- Isère
- Loire
- Haute-Loire
- Puy-de-Dôme
- Rhône
- Savoie
- Haute-Savoie

Quel est votre lieu d'exercice ? (si plusieurs, cocher le principal) \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Rural (moins de 2 000 habitants)
- Semi rural (entre 2 000 et 10 000 habitants)
- Urbain (plus de 10 000 habitants)

De quand date votre dernière action de développement professionnel continu (DPC) ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Moins d'un an
- Plus d'un an
- Ne sait pas

Avez-vous un intérêt particulier pour la gynécologie ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non

Avez-vous un intérêt particulier pour l'oncologie ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non

Dans les dossiers médicaux de vos patients, les antécédents familiaux sont renseignés : \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Systématiquement
- Régulièrement
- Rarement
- Jamais

À quelle fréquence vérifiez-vous que vos patientes sont à jour concernant le dépistage, organisé ou individuel, du cancer du sein ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Systématiquement
- Régulièrement
- Rarement
- Jamais

Avez-vous déjà prescrit à une patiente un dépistage individuel du cancer du sein ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non

Avez-vous déjà adressé un patient en consultation d'oncogénétique ? \*

● Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui
- Non

Pour quelle(s) famille(s) de cancer avez-vous déjà adressé un patient en consultation d'oncogénétique ? (plusieurs réponses possibles) \*

Répondre à cette question seulement si les conditions suivantes sont réunies :  
La réponse était 'Oui' à la question '3002011' (Avez-vous déjà adressé un patient en consultation d'oncogénétique ?)

● Cochez la ou les réponses  
Veuillez cocher toutes les réponses qui conviennent :

- Sein / ovaire
- Sphère digestive (syndrome de Lynch, Polypose Adénomateuse Familiale, ...)
- Autre:

**Mme A.**, 47 ans, vous questionne au sujet du dépistage du cancer du sein au cours d'une consultation de suivi. Vous reprenez son dossier et trouvez les informations suivantes : elle est obèse et a une consommation alcoolotabagique depuis de nombreuses années. Elle est aussi nullipare, a eu une puberté précoce et prend un traitement hormonal substitutif de la ménopause. Elle n'a pas d'antécédent personnel ni familial de cancer.

Quel(s) facteur(s) de risque présent(s) chez Mme A. justifie(nt) un dépistage individuel ? (plusieurs réponses possibles)

- Cochez la ou les réponses  
Veuillez choisir toutes les réponses qui conviennent :
- Aucun
  - Consommation d'alcool
  - Consommation de tabac
  - Nulliparité
  - Obésité
  - Puberté précoce
  - Traitement hormonal substitutif de la ménopause

Concernant le dépistage du cancer du sein chez Mme A., que lui proposez-vous ? (plusieurs réponses possibles)

- Cochez la ou les réponses  
Veuillez choisir toutes les réponses qui conviennent :
- Attendre le début du dépistage organisé
  - Débuter un dépistage individuel
  - L'adresser en consultation d'oncogénétique

Vous recevez **Mme B.**, 40 ans, pour établir un certificat de non contre-indication à la pratique du sport. Vous profitez de la consultation pour aborder le dépistage du cancer du col de l'utérus. En cherchant dans son dossier la date du dernier frottis, vous remarquez son antécédent de maladie de Hodgkin à 25 ans traité par irradiation thoracique.

Concernant le dépistage du cancer du sein chez Mme B., que lui proposez-vous ? (plusieurs réponses possibles)

- Cochez la ou les réponses  
Veuillez choisir toutes les réponses qui conviennent :
- Attendre le début du dépistage organisé
  - Débuter un dépistage individuel
  - L'adresser en consultation d'oncogénétique

**Mme C.**, 38 ans, vient vous consulter pour un renouvellement d'ordonnance. Elle se pose également des questions car sa sœur de 43 ans a récemment été opérée d'un cancer du sein. Elle n'a pas d'autre antécédent familial ni personnel de cancer.

Concernant le dépistage du cancer du sein chez Mme C., que lui proposez-vous ? (plusieurs réponses possibles)

- Cochez la ou les réponses  
Veuillez choisir toutes les réponses qui conviennent :
- Attendre le début du dépistage organisé
  - Débuter un dépistage individuel
  - L'adresser en consultation d'oncogénétique

Quelques semaines plus tard vous apprenez que la mutation du gène PALB2 a été identifiée chez la sœur de Mme C. Une lettre d'information à la parentèle, transmise par sa sœur, l'en a informée et elle a décidé de prendre contact avec le secrétariat d'oncogénétique. Suite à la consultation, des prélèvements ont été réalisés en vue d'un test génétique et Mme C. n'est finalement pas porteuse de la mutation du gène PALB2.

Concernant le dépistage du cancer du sein chez Mme C., que lui proposez-vous ?

- Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous  
Veuillez sélectionner une seule des propositions suivantes :
- Attendre le début du dépistage organisé
  - Débuter un dépistage individuel

**Mme D.**, 70 ans, est une nouvelle patiente qui vous a apporté tout son dossier médical. Vous notez qu'elle a eu 7 enfants et des antécédents familiaux de cancer du sein chez sa soeur, son frère et sa nièce. Sa dernière mammographie date de 5 ans. Elle a de très nombreux antécédents cardiovasculaires, endocrinologiques et chirurgicaux et vient d'ailleurs faire renouveler son traitement.

Concernant le dépistage du cancer du sein chez Mme D., que lui proposez-vous ? (plusieurs réponses possibles)

\*

Cochez la ou les réponses

Veillez choisir toutes les réponses qui conviennent :

- Participer au dépistage organisé  
 Débuter un dépistage individuel  
 L'adresser en consultation d'oncogénétique

Connaissez-vous le score d'Eisinger ? \*

Veuillez sélectionner une réponse ci-dessous

Veillez sélectionner une seule des propositions suivantes :

- Oui  
 Non

Vos réponses au questionnaire ont bien été envoyées. Encore merci !

**POUR PLUS D'INFORMATIONS** ↗ si vous souhaitez ouvrir l'un des liens ci-dessous, faites le dans un nouvel onglet/fenêtre sinon vous ne pourrez plus revenir sur cette page:

- un **document synthétique** de l'Institut National du Cancer (INCa) reprend les différentes modalités de dépistage, leurs indications et le score d'Eisinger qui permet de retenir ou non l'indication de consultation oncogénétique ainsi que de graduer le risque de prédisposition.

[/upload/surveys/631327/files](#)

[/Cancer\\_du\\_sein\\_quelles\\_modalites\\_de\\_depistage\\_pour\\_quelles\\_femmes\\_mel\\_20180126.pdf](#)

[\(/upload/surveys/631327/files](#)

[/Cancer\\_du\\_sein\\_quelles\\_modalites\\_de\\_depistage\\_pour\\_quelles\\_femmes\\_mel\\_20180126.pdf\)](#)

- l'**annuaire** des différents sites de consultation d'oncogénétique est disponible sur le site de l'INCa à l'adresse suivante :

<https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/L-organisation-de-l-offre-de-soins/Oncogenetique-et-plateformes-de-genetique-moleculaire/Le-dispositif-national-d-oncogenetique> (<https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/L-organisation-de-l-offre-de-soins/Oncogenetique-et-plateformes-de-genetique-moleculaire/Le-dispositif-national-d-oncogenetique>)

#### REPONSES ATTENDUES AUX VIGNETTES CLINIQUES

- **Mme A.** présente de nombreux facteurs de risque de cancer du sein mais aucun ne justifie un dépistage individuel. Elle relève donc du dépistage organisé.

- **Mme B.** a un antécédent d'irradiation thoracique pour une maladie de Hodgkin. Elle est donc à risque élevé de cancer du sein et relève d'un dépistage individuel sans nécessité d'adressage en consultation d'oncogénétique.

- **Mme C.** a pour seul antécédent familial un cancer du sein chez sa soeur de 43 ans donc son score d'Eisinger est égal à 2. Il n'y a alors pas d'indication à proposer une consultation d'oncogénétique et elle relève du dépistage organisé.

De même, lorsqu'une mutation est identifiée au sein d'une famille mais non retrouvée chez la patiente, elle relève du dépistage organisé.

- **Mme D.** a un score d'Eisinger supérieur à 3. Elle a donc une indication de consultation d'oncogénétique et nécessite également un dépistage individuel car elle est à risque élevé voire très élevé de cancer du sein.

Envoyer votre questionnaire.

Merci d'avoir complété ce questionnaire.



## Annexe 2 : Tableaux complémentaires analyse descriptive

*Tableau 4 : Familles de cancer concernées par l'adressage en consultation d'oncogénétique*

<b>FAMILLES DE CANCER</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Seins/ovaires	195	93,8
Sphère digestive (syndrome de Lynch, PAF, ...)	90	43,3
Autre	16	7,7

*Tableau 5 : Facteurs de risque justifiant un dépistage individuel du cancer du sein chez Mme A.*

<b>FACTEURS DE RISQUE</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Aucun	37	11
Consommation d'alcool	117	34,9
Consommation de tabac	185	55,2
Nulliparité	184	54,9
Obésité	163	48,7
Puberté précoce	162	48,4
THM	280	83,6

*Tableau 6 : Choix modalité de dépistage du cancer du sein pour chaque cas clinique*

<b>CAS CLINIQUES</b>	<b>Dépistage organisé</b>		<b>Dépistage individuel</b>	
	<b>N</b>	<b>%</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Mme A.	80	24	255	76
Mme B.	91	27,2	244	72,8
Mme C. 1 <sup>ère</sup> question	26	7,8	309	92,2
Mme C. 2 <sup>ème</sup> question	154	46	181	54
Mme D.	188	56	147	44

*Tableau 7 : Score obtenu pour le dépistage du cancer du sein*

<b>SCORE DEPISTAGE</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
0/5	14	4,2
1/5	98	29,3
2/5	133	39,7
3/5	73	21,8
4/5	17	5,1
5/5	0	0

*Tableau 8 : Choix adressage en consultation d'oncogénétique pour chaque cas clinique*

CAS CLINIQUES	Oui		Non	
	N	%	N	%
Mme A.	2	0,6	333	99,4
Mme B.	8	2,4	327	97,6
Mme C.	138	41,2	197	58,8
Mme D.	167	50	168	50

*Tableau 9 : Score obtenu pour l'adressage en consultation d'oncogénétique*

SCORE ADRESSAGE	N	%
0/4	1	0,3
1/4	1	0,3
2/4	80	24
3/4	149	44,5
4/4	104	31

## Annexe 3 : Conclusions



Nom, prénom du candidat : DAUTRAIX Bénédicte

### CONCLUSIONS

Ce travail de thèse aborde deux thèmes prévalents en médecine générale, le cancer du sein et la prévention. Les consultations d'oncogénétique constatent une augmentation croissante de leur activité grâce à une meilleure connaissance des facteurs de risque génétiques des cancers. Les généralistes pourront donc être, dans le futur, plus amenés à y adresser des patients. L'objectif de ce travail était alors d'étudier les pratiques concernant le dépistage individuel du cancer du sein et l'adressage en consultation d'oncogénétique par les médecins généralistes au moyen d'un questionnaire. Celui-ci comportait quatre vignettes cliniques courtes et concrètes afin d'évaluer les pratiques des généralistes sur le dépistage individuel du cancer du sein et l'adressage en consultation d'oncogénétique.

335 réponses de médecins généralistes de la région Auvergne-Rhône-Alpes ont été recueillies.

Concernant le dépistage individuel, 98,2% des répondants y ont déjà eu recours. En revanche, les facteurs de risque classant les patientes comme à haut voire très haut risque de cancer du sein dans la recommandation HAS de 2014 sont mal connus. En effet, le THM a été cité par 83,6% des répondants et 27,2% ne considère pas l'irradiation thoracique à haute dose comme nécessitant un dépistage individuel. De même, le type de dépistage à réaliser si une mutation a été identifiée dans la famille mais non retrouvée chez le patient n'était pas consensuel.

Le score moyen obtenu par les participants pour le dépistage a été de 9/5.

Les médecins ayant eu de bons résultats pour le dépistage ont également obtenu un score maximal aux questions sur l'adressage, et inversement ( $p = 0,002$ ).



4



Concernant les consultations d'oncogénétique, 62% des médecins généralistes interrogés y ont déjà adressé des patients. L'indication principalement retrouvée était des cancers de la famille seins/ovaires (93,8%). Nous avons aussi montré une disparité départementale dans les résultats obtenus, ces derniers étant supérieurs dans le Puy-de-Dôme par rapport au reste de la région Auvergne ( $p = 0,027$ ). Les répondants ont obtenu un score moyen de 3,1/4 aux vignettes cliniques.

18,2% des généralistes ont déclaré connaître le score d'Eisinger mais seulement 7,8% ont choisi la bonne modalité de dépistage pour la patiente dont le score était égal à 2. Nous avons pu montrer que le score d'Eisinger est mieux connu chez les médecins ayant obtenu les meilleurs scores concernant le dépistage ( $p = 0,02$ ).

Etant à la frontière entre dépistage individuel et adressage en oncogénétique, l'utilisation de ce score pourrait donc limiter le recours au dépistage individuel et retenir de meilleures indications pour l'adressage. Cela semble d'autant plus intéressant que les généralistes ayant déjà adressé des patients en oncogénétique l'ont presque tous fait pour des cancers de la famille seins/ovaires.

Un bon score au dépistage est significativement associé avec un âge inférieur à 35 ans ( $p = 0,02$ ). Cela pourrait être expliqué par une formation initiale plus récente où les indications de dépistage individuel auraient pu être abordées. Par ailleurs, on peut noter que les femmes ont eu l'air plus intéressées par cette étude, représentant 70% des répondants.

Enfin, les médecins n'ayant pas obtenu les meilleurs scores pour le dépistage renseignent plus souvent les antécédents familiaux dans le dossier médical de leurs patients ( $p = 0,041$ ). Il semblerait donc que les médecins disposant d'informations sur le risque familial ne les exploitent pas au mieux, ce qui ouvre des pistes de travail intéressantes.

De plus, seulement 56,4% des répondants notent « systématiquement » les antécédents familiaux de leurs patients. Il pourrait ainsi être envisagé, de manière plus générale, de mener des projets de recherche sur le contenu des dossiers médicaux.



Nous pouvons donc dire que les médecins généralistes répondants de la région AuRA ont de meilleures pratiques concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique que le dépistage individuel du cancer du sein. Des progrès restent à faire sur l'identification des différents niveaux de risque de cancer du sein par les généralistes, et ce d'autant plus qu'un dépistage personnalisé risque de se développer dans les années à venir.

**Le Président de la thèse,**  
*Nom et Prénom du Président*  
*Cachet et Signature*

  
Professeure Sylvie ERPELDINGER  
UCBL - MÉDECINE GÉNÉRALE



**Vu :**  
**Pour le Président de l'Université,**  
**Le Doyen de l'UER de Médecine Lyon Est**

  
**Professeur Gilles RODE**  
Vu et permis d'imprimer  
Lyon, le 26 JUIN 2023



**Bénédicte DAUTRAIX**

**Dépistage individuel du cancer du sein et adressage en consultation d'oncogénétique.**

Etude des pratiques des médecins généralistes de la région Auvergne-Rhône-Alpes.

**RESUME**

**INTRODUCTION :** le cancer du sein est le premier cancer féminin en termes d'incidence et de mortalité aujourd'hui en France. Son dépistage est soit organisé soit individuel, selon des critères définis par l'HAS en 2014. En parallèle, l'activité des centres d'oncogénétique est en augmentation quasi constante depuis leur création. L'objectif de cette thèse est d'évaluer les pratiques des médecins généralistes de la région Auvergne-Rhône-Alpes concernant le dépistage individuel du cancer du sein et l'adressage en consultation d'oncogénétique.

**METHODE :** il s'agit d'une étude quantitative descriptive via un questionnaire diffusé auprès des médecins généralistes de la région Auvergne-Rhône-Alpes. Il comporte 4 vignettes cliniques courtes et concrètes. Une analyse descriptive puis univariée concernant le dépistage et l'adressage en oncogénétique ont été réalisées.

**RESULTATS :** seulement 1,8% des répondants n'ont jamais prescrit de dépistage individuel. Ce dernier semble toutefois réalisé de manière peu conforme aux recommandations HAS avec un score moyen obtenu de 1,9/5 pour le dépistage. Les scores les plus élevés étaient plus fréquents chez les moins de 35 ans ( $p = 0,02$ ). Les résultats sont meilleurs concernant l'adressage en oncogénétique avec un score moyen de 3,1/4. 62% des généralistes déclarent y avoir déjà envoyé un patient, pour un cancer de la famille seins/ovaires dans 93,8% des cas.

Le score d'Eisinger est mieux connu par les médecins ayant obtenu les meilleurs scores concernant le dépistage ( $p = 0,02$ ), sachant que 18,2% des répondants ont déclaré le connaître. De plus, les généralistes qui ont eu un bon résultat au score du dépistage en ont également eu un bon à celui de l'adressage ( $p = 0,002$ ). Enfin, les antécédents familiaux semblent plus souvent renseignés dans le dossier médical par les médecins qui ont moins bien répondu aux questions sur le dépistage ( $p = 0,041$ ).

**CONCLUSION :** il ressort de cette étude que les pratiques concernant l'adressage en consultation d'oncogénétique sont plus conformes aux recommandations de l'HAS que la prescription de dépistage individuel. Il pourrait donc être intéressant de créer des outils pour améliorer le dépistage et l'orientation des patientes à haut ou très haut risque de cancer du sein. Une meilleure identification des facteurs de risque semble en tout cas d'actualité avec la perspective du développement d'un dépistage personnalisé dans le futur.

**MOTS CLÉS :** cancer du sein, dépistage individuel, oncogénétique, médecine générale, score d'Eisinger

**JURY**

Présidente : Madame le Professeur Sylvie Erpeldinger  
Membres : Madame le Professeur Isabelle Ray-Coquard  
Madame le Professeur Christine Lasset  
Madame le Docteur Claire Julien

**DATE DE SOUTENANCE :** 21 septembre 2023

**COORDONNES DE L'AUTEUR**

29 rue Roger Bréchan – 69003 LYON  
benedicte.dautraix@orange.fr