

**Une importante étude sur l’empreinte génétique du cancer du sein livre enfin ses secrets**  
***Pour un dépistage amélioré chez les femmes à risque***

**Montréal, 23 octobre 2017** – Une collaboration internationale d’envergure réunissant des centaines de chercheurs de partout dans le monde a permis d’identifier 72 nouvelles variations génétiques qui augmentent le risque de développer un cancer du sein. Le professeur Jacques Simard, chercheur responsable du Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval et titulaire de la Chaire de recherche du Canada en oncogénétique, fait partie des auteurs principaux ayant chapeauté les travaux. Au terme des quatre années d’étude de son projet de recherche, le chercheur québécois a obtenu des données qui permettront une meilleure connaissance génétique du cancer du sein : ces résultats faciliteront la mise en place d’un dépistage précoce efficace auprès des femmes plus à risque.

Les études présentées aujourd’hui dans les revues *Nature* et *Nature Genetics* ont révélé 72 marqueurs génétiques associés à un risque accru de cancer du sein. Parmi les régions génétiques isolées, certaines sont associées spécifiquement aux cancers du sein hormonodépendants, tandis que d’autres sont associées aux cancers du sein hormono-indépendants, car elles sont réfractaires aux hormonothérapies, par exemple à l’usage thérapeutique du tamoxifène. Cela témoigne des caractéristiques biologiques distinctes de ces types de cancers, qui se développent différemment.

Les résultats sont le fruit des travaux menés par le consortium OncoArray, une initiative de taille à laquelle ont pris part 550 chercheurs de quelque 300 établissements situés sur six continents. En tout, ils ont analysé les données génétiques de 275 000 femmes, dont 146 000 avaient reçu un diagnostic de cancer du sein.

Le cancer du sein est attribuable à des interactions complexes entre un grand nombre de variations génétiques et notre environnement. La composante héréditaire du risque de cancer du sein découle d’une combinaison de variations rares dans les gènes tels que BRCA1 et BRCA2 qui se traduisent par un risque élevé de développer la maladie et de nombreuses variations génétiques plus courantes assorties chacune d’un faible risque. Les régions associées à un risque qui viennent d’être mises en lumière permettent pratiquement de doubler le nombre de régions chromosomiques déjà connues, de sorte que l’on connaît désormais près de 180 variations courantes liées au cancer du sein.

Les variations associées à un risque accru identifiées dans le cadre des deux études sont courantes : une femme sur cent est porteuse de certaines de ces variations et ce pourcentage s’élève à plus d’une femme sur deux pour d’autres variations. D’un point de vue individuel, les risques induits par chaque variation sont faibles; toutefois, en raison de leur caractère répandu et de la multiplication de leurs actions respectives, leur effet combiné est important. Ces résultats pourront servir à perfectionner la prédiction du risque de développer un cancer du sein. Les chercheurs sont d’avis que ces différences peuvent être suffisantes pour induire des changements dans les pratiques, notamment quant à la façon de dépister les femmes selon leur risque individuel de développer un cancer du sein.

« Les données dégagées des études génomiques et les renseignements disponibles sur les autres facteurs de risque connus aideront à mieux évaluer les risques de cancer du sein, et du coup, à identifier une proportion faible, mais significative, de femmes dont le risque de développer un cancer du sein est élevé », poursuit le professeur Jacques Simard, qui est aussi professeur à la Faculté de médecine de l’Université Laval. « Pour ces femmes, un dépistage plus intensif à partir d’un plus jeune âge ou un examen reposant sur la technologie d’imagerie par résonance magnétique, qui est plus sensible, seraient indiqués, en vue de la prévention et de la détection précoce de la maladie. De plus, ces renseignements personnalisés seront utiles pour adapter les modalités de dépistage par mammographie auprès des femmes chez qui le risque est considérablement moins élevé. »

Forts des données épidémiologiques et des données relatives au tissu mammaire, les chercheurs ont été en mesure d’établir des pronostics plausibles sur les gènes cibles dans la grande majorité des cas et d’en savoir beaucoup plus sur les gènes en cause, y compris de nombreux gènes précédemment inconnus et les mécanismes génétiques de la carcinogenèse du sein. Une meilleure compréhension de la composante biologique des cancers du sein peut donner lieu à des interventions et des traitements préventifs plus efficaces.

« Génome Québec est fier d’avoir soutenu ces travaux marquants qui devraient avoir des répercussions importantes dans le milieu scientifique et engendrer des avantages considérables pour la santé des femmes », mentionne Daniel Coderre, président-directeur général de l’organisme. « La réalisation de ces études a été possible grâce au leadership du professeur Jacques Simard, chercheur principal du projet d’envergure international PERSPECTIVE portant sur la stratification personnalisée des risques pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein. »

Le projet vise la mise au point d’outils de stratification qui permettront de cibler le dépistage du cancer du sein par mammographie chez les femmes les plus susceptibles de développer la maladie. Cela permettra de mieux desservir un groupe de femmes plus jeunes, soit par exemple de 35 à 49 ans, qui sont à risque élevé d’avoir un cancer du sein et qui échappent présentement au programme de dépistage standard, principalement basé sur l’âge comme critère d’éligibilité. En raison du caractère souvent plus agressif des cancers du sein frappant ces jeunes femmes, une détection et un suivi plus précoces permettraient l’utilisation de thérapies moins invasives, de réduire les effets secondaires des traitements, d’améliorer leur survie et d’augmenter leur qualité de vie.

## Références

- Michailidou, K et collaborateurs. « Association analysis identifies 65 new breast cancer risk loci. » *Nature*; 23 octobre 2017; identificateur d'objet numérique : 10.1038/nature24284
- Milne, RL et collaborateurs. « Identification of ten variants associated with risk of estrogen receptor negative breast cancer. » *Nature Genetics*; 23 octobre 2017; identificateur d'objet numérique : 10.1038/ng.3785

## Financement

Les travaux de génotypage de l'initiative OncoArray ont été menés grâce à trois principales sources de financement :

Le projet PERSPECTIVE (Stratification personnalisée des risques pour la prévention et la détection précoce du cancer du sein), financé par :

- le gouvernement du Canada par l'entremise de Génome Canada et des Instituts de recherche en santé du Canada
- le ministère de l'Économie, de la Science et de l'Innovation du Québec, par l'entremise de Génome Québec
- la Fondation du cancer du sein du Québec

L'initiative GAME-ON (Genetic Associations and Mechanisms in Oncology) et le projet DRIVE (Discovery, Biology and Risk of Inherited Variants in Breast Cancer) du U.S. National Cancer Institute :

- Cancer Research UK

Le Breast Cancer Association Consortium (BCAC) est financé par :

- Cancer Research UK
- le programme de recherche et d'innovation Horizon 2020 de l'Union européenne (projets BRIDGES et B-CAST).

## Principaux organismes de financement

- Génome Québec ([www.genomequebec.com](http://www.genomequebec.com))
- Génome Canada (<https://www.genomecanada.ca>)
- IRSC ([www.cihr-irsc.gc.ca](http://www.cihr-irsc.gc.ca))
- Fondation du cancer du sein du Québec (<https://rubanrose.org>)
- Cancer Research UK (<https://www.cancerresearchuk.org>)
- U.S. National Cancer Institute (<https://www.cancer.gov>)

## Principaux établissements canadiens

- Université Laval (<https://www.ulaval.ca>)
- Centre de recherche du CHU de Québec-Université Laval ([www.crchudequebec.ulaval.ca](http://www.crchudequebec.ulaval.ca))

– 30 –

## Renseignements

### Éva Kammer

Directrice, Communications  
Génome Québec  
514 398-0668, poste 206  
[ekammer@genomequebec.com](mailto:ekammer@genomequebec.com)

### Eloi Courchesne

Relations médias - Montréal  
514 923-3564  
[eloi@ecourchesne.com](mailto:eloi@ecourchesne.com)

### Jean-François Huppé

Conseiller en relations médias  
Direction des communications  
Université Laval  
418 656-7785  
[jean-francois.huppe@dc.ulaval.ca](mailto:jean-francois.huppe@dc.ulaval.ca)