DÉPISTAGE PAR BIOMARQUEURS

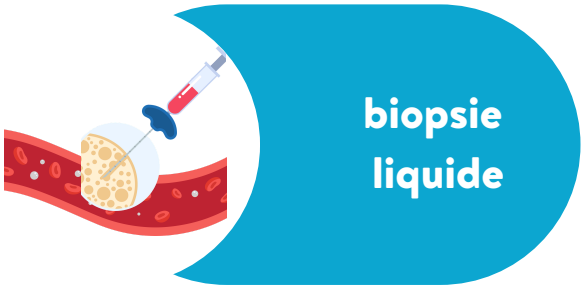
DU CANCER COLORECTAL

COLORECTAL CANCER CANADA | ONCOHELIX

Qu'est-ce que le dépistage par biomarqueurs ?

Le dépistage par biomarqueurs peut également être appelé dépistage tumoral, moléculaire, somatique ou génomique. Ce test est réalisé à partir d'une petite quantité de tissu prélevée lors d'une biopsie (biopsie tissulaire). Si aucun échantillon de tissu n'est disponible ou si la quantité est insuffisante, un échantillon de sang, appelé « biopsie liquide », peut également être utilisé. Une biopsie liquide permet de détecter de petits fragments d'ADN tumoral libérés dans la circulation sanguine (communément appelés « ADN tumoral circulant », ou ctDNA) à partir d'un simple prélèvement sanguin ; elle peut également servir à suivre la réponse au traitement au fil du temps, car les variations des taux de ctDNA peuvent refléter la manière dont la tumeur réagit au traitement.[1]





Tous les cancers colorectaux ne se ressemblent pas.

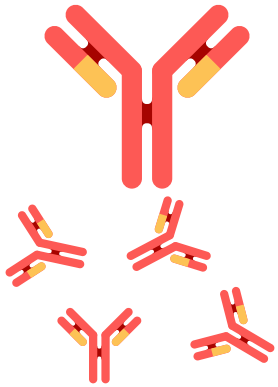
Chaque individu présente un profil tumoral et un parcours de cancer qui lui sont propres ; votre rapport sur les biomarqueurs permettra d'identifier les mutations présentes dans votre tumeur, ce qui peut déboucher sur l'élaboration d'un plan de traitement personnalisé. Les mutations sont des modifications de la séquence d'ADN d'un gène susceptibles d'altérer le fonctionnement de ce dernier. Dans le cancer, certaines mutations spécifiques peuvent favoriser la croissance et la progression d'une tumeur. L'identification des mutations grâce aux tests génomiques permet aux cliniciens de sélectionner des traitements de précision conçus pour cibler ces altérations génétiques spécifiques, aidant ainsi votre équipe soignante à personnaliser votre plan de traitement, ce qui améliore l'efficacité et réduit les effets secondaires inutiles.



DÉPISTAGE PAR BIOMARQUEURS
DU CANCER COLORECTAL

COLORECTAL CANCER CANADA | ONCOHELIX

Quels sont les différents types de tests de biomarqueurs ?



Les tests de biomarqueurs peuvent aller de l'examen d'un seul gène au dépistage d'un panel plus large de gènes fréquemment mutés.[2] D'autres approches comprennent l'immunohistochimie (IHC), qui détecte les modifications protéiques dans le tissu tumoral, et l'hybridation in situ en fluorescence (FISH), qui identifie les cas où des gènes sont copiés plusieurs fois ou réarrangés sur les chromosomes.[3] Cependant, ces méthodes ne fournissent qu'une image partielle de la génétique de votre tumeur et peuvent passer à côté de mutations importantes qui pourraient orienter vos options thérapeutiques ou vous donner accès à des thérapies ciblées.[4]

L'approche la plus complète et la plus avancée est le profilage génomique complet (CGP), qui utilise le séquençage de nouvelle génération (NGS) pour analyser simultanément des centaines de gènes en un seul test.4,[5] Contrairement aux méthodes ciblées, le CGP est conçu pour détecter l'ensemble des modifications génomiques, ce qui en fait l'outil le plus puissant pour identifier des options thérapeutiques personnalisées.5

En quoi le CGP est important ?



Dans le cancer colorectal, le CGP est particulièrement performant car chaque tumeur présente un ensemble unique de modifications génétiques.[6] Ces modifications surviennent dans des gènes tels que KRAS, NRAS, BRAF, HER2 et NTRK, et elles déterminent directement l'efficacité d'un traitement ainsi que l'éligibilité d'un patient à des thérapies ciblées spécifiques ou à des essais cliniques. 6,[7]

En capturant le profil génomique unique de chaque patient, le CGP permet aux oncologues de prendre des décisions éclairées, fondées sur des données probantes et adaptées à la maladie du patient. Plutôt que d'appliquer une approche standardisée, le CGP permet une approche personnalisée en identifiant les mutations spécifiques à l'origine de chaque tumeur individuelle.[8]

Comment puis-je accéder aux tests de biomarqueurs ?

Il existe différentes voies d'accès aux tests de biomarqueurs. Dans de nombreux cas, ces tests sont initiés par un professionnel de santé, tel qu'un oncologue médical, qui détermine si ils sont appropriés en fonction du diagnostic du patient et de ses besoins thérapeutiques. Si la question des tests de biomarqueurs n'a pas été abordée, les patients peuvent demander à leur équipe soignante :

- **Si les tests de biomarqueurs sont recommandés pour leur type et leur stade de cancer colorectal**
- **Quels biomarqueurs doivent être analyses**
- **Si ces tests sont disponibles au sein de leur centre de cancérologie ou du système de santé provincial**
- **Si d'autres options de dépistage, notamment des tests privés ou dans le cadre d'essais cliniques, sont disponibles**

La prise en charge du CGP varie à travers le Canada et dépend de facteurs tels que la province, le type de cancer, la situation clinique et les sources de financement disponibles. Les tests de CGP peuvent être accessibles via des programmes financés par les pouvoirs publics, des parcours de soins, des études de recherche ou des options de tests privés (par exemple, OncoHelix).



Dans certains cas, les patients peuvent choisir de recourir à ces tests en les finançant eux-mêmes si ceux-ci ne sont pas pris en charge par les pouvoirs publics ou s'ils ne sont pas disponibles dans le cadre de leur parcours de soins actuel. Les patients doivent discuter avec leur équipe soignante des options de tests disponibles, des coûts potentiels et de toute possibilité de couverture d'assurance ou de remboursement.

DÉPISTAGE PAR BIOMARQUEURS
DU CANCER COLORECTAL

Que se passe-t-il après les tests ?

Une fois le test terminé, les résultats sont présentés dans un rapport sur les biomarqueurs qui résume les altérations génomiques identifiées et leurs implications potentielles pour le traitement. L'équipe soignante examine les résultats en parallèle des informations cliniques du patient afin de déterminer si des thérapies ciblées, des immunothérapies, des essais cliniques ou d'autres approches thérapeutiques pourraient être appropriées.

Le délai nécessaire à la réalisation du test varie en fonction du type de test et du parcours de dépistage. Les patients doivent s'entretenir avec leur équipe soignante au sujet des délais prévisibles et des prochaines étapes après réception de leurs résultats.



FOIRE AUX QUESTIONS (FAQ)

1 Quelle est la différence entre un test de biomarqueurs et un test génétique ?

Les tests de biomarqueurs peuvent être réalisés pour rechercher des mutations dans un cancer (appelées mutations somatiques). Les mutations somatiques sont à l'origine de la plupart des cancers et ne peuvent pas être transmises aux membres de la famille. Cela diffère du test génétique, qui recherche des mutations germinales dans vos gènes, héritées de vos parents et pouvant être transmises à vos enfants. Il existe plusieurs maladies génétiques pouvant augmenter le risque de développer un cancer colorectal chez les membres de la famille, telles que le syndrome de Lynch, la polypose adénomateuse familiale (PAF), le syndrome de Cowden, et d'autres.

2 Pourquoi dois-je passer un test de biomarqueurs avant de commencer un traitement ?

Si vous commencez un traitement avant de connaître le type de votre tumeur, cela pourrait vous exclure de futures options thérapeutiques, y compris de certains essais cliniques. Les tests de biomarqueurs peuvent également permettre de déterminer si vous répondrez ou non à certains traitements en fonction des modifications génétiques présentes au sein de votre tumeur. Il est important de prendre le temps de discuter des tests tumoraux avec votre médecin avant de prendre des décisions thérapeutiques, en particulier si vous êtes confronté à un cancer colorectal métastatique.

DÉPISTAGE PAR BIOMARQUEURS
DU CANCER COLORECTAL

COLORECTAL CANCER CANADA | ONCOHELIX

3 Qui peut bénéficier d'un test CGP ?

Le test CGP est recommandé pour les patients atteints d'un cancer au moment du diagnostic, pendant le traitement ou en cas de récidive. Consultez votre oncologue pour savoir s'il vous convient.

4 Que faire si j'ai déjà reçu un traitement et que je ne connais pas mes biomarqueurs ?

Si vous avez déjà commencé un traitement avant de faire tester votre tumeur, il est recommandé de tout de même effectuer ce test. Cela pourrait avoir une incidence sur votre plan de traitement actuel ou servir de référence pour vos futures options thérapeutiques.

5 Quel type d'échantillon devrai-je fournir ?

Le type d'échantillon requis dépend de la méthode de test. Le dépistage des biomarqueurs peut être réalisé à l'aide :

d'échantillons tissulaires : des tissus tumoraux prélevés lors d'une biopsie ou d'une intervention chirurgicale antérieure peuvent être utilisés pour l'analyse génomique.

d'échantillons sanguins : le test de biopsie liquide utilise un échantillon de sang pour analyser l'ADN tumoral circulant (ctDNA) lorsque cela est approprié.

L'équipe soignante ou le prestataire chargé des analyses pourra vous indiquer quel type d'échantillon est le plus approprié.

6 Aurai-je besoin d'une nouvelle biopsie pour analyser ma tumeur ?

Pas nécessairement. Dans de nombreux cas, des tissus tumoraux prélevés précédemment lors d'une biopsie ou d'une intervention chirurgicale peuvent être disponibles pour les analyses de biomarqueurs. Si des informations supplémentaires sont nécessaires, l'équipe soignante ou le prestataire chargé des analyses pourra vous aider à déterminer si un nouvel échantillon est requis.

DÉPISTAGE PAR BIOMARQUEURS

DU CANCER COLORECTAL

COLORECTAL CANCER CANADA | ONCOHELIX

7 Mon assurance prendra-t-elle en charge les tests de biomarqueurs ?

La prise en charge des tests de biomarqueurs, y compris le CGP, varie à travers le Canada et dépend de facteurs tels que la province, le type de cancer et les voies de financement disponibles. Ces tests peuvent être financés par les pouvoirs publics, proposés dans le cadre de programmes cliniques ou accessibles via des options privées (par exemple, OncoHelix). Les patients doivent discuter des coûts potentiels, de la couverture d'assurance et des options de remboursement avec leur équipe soignante et leur assureur.

8 Comment puis-je accéder aux tests de biomarqueurs ?

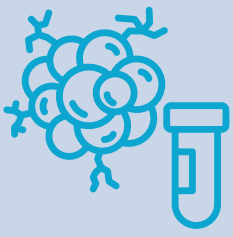
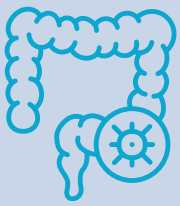
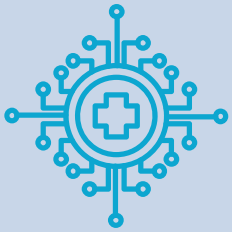
Les patients doivent commencer par discuter des tests de biomarqueurs avec leur équipe soignante. Votre oncologue peut vous aider à déterminer si ces tests sont indiqués, à identifier les voies d'accès disponibles et à faciliter les démarches pour les organiser si nécessaire.

9 Quelles informations figureront dans le rapport ? Mon médecin m'aidera-t-il à interpréter les résultats ?

Un rapport de test de biomarqueurs résume les modifications génétiques identifiées dans une tumeur et peut inclure des informations sur les options thérapeutiques potentielles, les possibilités d'essais cliniques ou d'autres résultats pertinents. L'oncologue examine les résultats en parallèle des informations cliniques du patient afin de déterminer les prochaines étapes appropriées.

10 Qui puis-je contacter si j'ai des questions sur les tests de biomarqueurs ?

Les patients doivent contacter leur équipe soignante ou leur centre de cancérologie pour toute question concernant la pertinence des tests de biomarqueurs, les options de dépistage disponibles et la manière dont les résultats peuvent orienter leur prise en charge.

Glossary

- **Biomarqueur :** Un biomarqueur est un signe de maladie ou de dysfonctionnement pouvant être mesuré dans le sang, les tissus ou les liquides biologiques. Dans le domaine du cancer, les biomarqueurs sont souvent utilisés pour aider à choisir le traitement le mieux adapté à votre cas. Ces biomarqueurs peuvent être des protéines, des gènes ou des mutations génétiques. Les biomarqueurs sont souvent désignés par une abréviation de 3 ou 4 lettres. Parmi les exemples de biomarqueurs, on peut citer MSI-H/dMMR, NRAS, KRAS, NTRK et BRAF dans le cancer colorectal (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes du cancer).

- **Le dépistage des biomarqueurs :** (également appelés : dépistage complet par biomarqueurs, dépistage du cancer par analyse génétique, dépistage génétique du cancer, dépistage des marqueurs tumoraux, séquençage de nouvelle génération, profilage génomique, dépistage des biomarqueurs de mutation, dépistage génomique, profilage moléculaire, dépistage des marqueurs tumoraux, dépistage des mutations, dépistage moléculaire)

Le dépistage par biomarqueurs aide votre médecin à choisir les médicaments adaptés au sous-type spécifique de cancer dont vous souffrez. Lors d'un test de biomarqueurs, un échantillon de votre cancer est prélevé dans votre sang, vos liquides biologiques ou vos tissus, lors d'une intervention chirurgicale ou d'une biopsie.

Votre échantillon est envoyé à un laboratoire. Le test recherche des biomarqueurs dans votre échantillon tumoral. Les résultats du test peuvent servir à orienter vos options thérapeutiques. Les biomarqueurs renseignent votre médecin sur le sous-type de cancer présent dans votre organisme (Cancer Support Community, Precision Medicine Plain Language Lexicon).

- **Biopsie :** Prélèvement de cellules ou de tissus en vue d'un examen par un pathologiste (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes relatifs au cancer).

- **Biopsie liquide :** Examen de laboratoire réalisé à partir d'un échantillon de sang, d'urine ou d'un autre liquide biologique afin de détecter la présence de cellules cancéreuses issues d'une tumeur ou de petits fragments d'ADN, d'ARN ou d'autres molécules libérées par les cellules tumorales dans les liquides biologiques d'une personne. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes liés au cancer).

- **Essais cliniques** : Type d'étude de recherche (également appelée « étude clinique ») visant à évaluer l'efficacité de nouvelles approches médicales chez l'homme. Ces études évaluent de nouvelles méthodes de dépistage, de prévention, de diagnostic ou de traitement d'une maladie. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes liés au cancer).

- **ADN :** Molécule présente à l'intérieur des cellules qui contient l'information génétique nécessaire au développement et à la croissance d'un individu et de la plupart des autres organismes, et qui se transmet d'une génération à l'autre. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes relatifs au cancer).

- **Gène :** Unité fonctionnelle et physique de l'hérédité transmise des parents à la descendance (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes relatifs au cancer).

- **Dépistage génétique :** Processus consistant à analyser des cellules ou des tissus humains afin de détecter des modifications au niveau des gènes, des chromosomes ou des protéines héréditaires pouvant être le signe d'une maladie ou d'une affection, telle que le cancer. Ces modifications peuvent également indiquer qu'une personne présente un risque accru de développer une maladie ou une affection spécifique. Les tests génétiques peuvent être effectués sur des tissus tumoraux afin de faciliter le diagnostic d'un cancer, de planifier un traitement ou d'évaluer l'efficacité de celui-ci. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes liés au cancer).

- **Tests génomiques :** Méthode de laboratoire visant à détecter des modifications génétiques sur l'ensemble de l'ADN (y compris l'ensemble des gènes) d'une personne ou d'un type de cellule ou de tissu spécifique. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes liés au cancer).

Glossary

- **Molécule :** La plus petite particule d'une substance possède toutes les propriétés physiques et chimiques de cette substance. Les molécules sont constituées d'un ou plusieurs atomes. Si elles contiennent plus d'un atome, ceux-ci peuvent être identiques (une molécule d'oxygène comporte deux atomes d'oxygène) ou différents (une molécule d'eau comporte deux atomes d'hydrogène et un atome d'oxygène). Les molécules biologiques, telles que les protéines et l'ADN, peuvent être constituées de plusieurs milliers d'atomes. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes du cancer) .
- **Mutation:** Toute modification de la séquence d'ADN d'une cellule. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes du cancer).
- **Médecine de précision/personnalisée :** Une forme de médecine qui utilise des informations sur les gènes ou les protéines propres à une personne pour prévenir, diagnostiquer ou traiter une maladie. Dans le domaine du cancer, la médecine de précision utilise des informations spécifiques sur la tumeur d'une personne pour aider à établir un diagnostic, planifier un traitement, évaluer l'efficacité du traitement ou établir un pronostic. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes du cancer).
- **Protéine :** Molécule composée d'acides aminés. Les protéines sont indispensables au bon fonctionnement de l'organisme. Elles constituent la base des structures corporelles, telles que la peau et les cheveux, ainsi que d'autres substances comme les enzymes, les cytokines et les anticorps. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes du cancer).
- **Thérapie ciblée :** Les médicaments de thérapie ciblée empêchent le cancer de se développer et de se propager tout en causant moins de dommages aux cellules non cancéreuses. Ils peuvent présenter moins d'effets secondaires que d'autres traitements, car ils sont plus efficaces pour attaquer les cellules cancéreuses tout en épargnant les cellules saines. Ces médicaments « ciblent » des sous-types spécifiques de cancer. Ils ne sont susceptibles d'agir que sur ces sous-types spécifiques. (Cancer Support Community, Lexique en langage clair sur la médecine de précision).

Charge mutationnelle tumorale (TMB) : Nombre total de mutations (modifications) détectées dans l'ADN des cellules cancéreuses. (Institut national du cancer, Dictionnaire des termes du cancer).

Références

1. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12032849/
2. https://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/biomarker-testing-cancer-treatment
3. Comparison of Immunohistochemical Methods (IHC) and Fluorescent in Situ Hybridization (FISH) in the Detection of HER 2 /Neu Gene in Kurdish Patients with Breast Cancer in Western Iran - PMC
4. https://www.cda-amc.ca/sites/default/files/pdf/ES0299_Cancer_Biomarker_Testing.pdf
5. Frontiers | Next-generation sequencing impact on cancer care: applications, challenges, and future directions
6. Clinical utility of comprehensive genomic profiling test for colorectal cancer: a single institution prospective observational study - PMC
7. Tumor Biomarker Testing for Metastatic Colorectal Cancer: a Canadian Consensus Practice Guideline - PubMed
8. The Impact of Foundation Medicine Testing on Cancer Patients: A Single Academic Centre Experience - PubMed