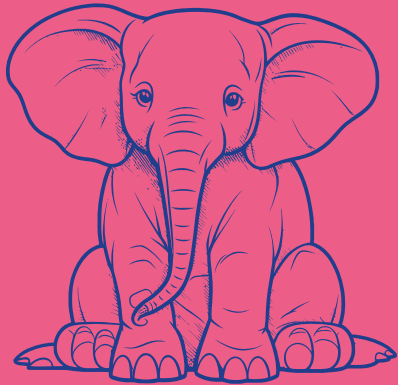


L'éléphant est le symbole du LFS
dans le monde :



Grâce à la présence de multiples copies du gène *TP53*, l'animal terrestre le plus gros de la terre, et par conséquent, muni d'un grand nombre de cellules, a un faible risque de développer des cancers.

Copies du gène *TP53*

Éléphant : nombreuses copies

Humain population générale : 2 copies

Patients LFS : 1 seule copie fonctionnelle

À propos de l'association

La nécessité de cette association a été évoquée lors du 1er symposium français dédié au LFS en septembre 2018 à Rouen sous l'impulsion du Pr Thierry FRÉBOURG.

L'association a été officiellement créée en août 2023 conjointement avec le Dr Gaëlle BOUGEARD, chercheuse au sein de l'équipe de Génétique du CHU de Rouen affiliée au laboratoire de recherche Inserm U1245 qui consacre ses travaux au syndrome de Li-Fraumeni et des patientes personnellement touchées par plusieurs cancers, Isabelle TRIPOTEAU, Secrétaire, et Émilie LEHEUX, Présidente.

Soutenir les patients et les familles
Contribuer au développement de
l'innovation médicale

Association Française du syndrome de Li-Fraumeni
45 rte de la Mure d'en Haut – 74330 Mésigny
asso.lfs.france@gmail.com
06 10 59 19 02
www.association-lfsfrance.org
Présidente : Émilie LEHEUX
Secrétaire : Isabelle TRIPOTEAU

Centre de référence
Service de Génétique du CHU de Rouen
Hôpital Charles Nicolle



Suivez nous sur les réseaux sociaux

Faire un don



Visiter le site



Mention légale :

Les informations présentées ici visent à fournir des renseignements généraux à la communauté LFS. Elles ne visent pas à remplacer la consultation avec des professionnels de santé qualifiés qui connaissent bien les conditions et les facteurs à prendre en considération pour chaque personne.

LFS France
ASSOCIATION FRANÇAISE DU SYNDROME DE LI-FRAUMENI

Le syndrome de Li-Fraumeni résulte d'une anomalie constitutionnelle du gène *TP53* qui augmente le risque de développer des cancers au cours de la vie chez les enfants et les adultes

Le syndrome de Li-Fraumeni (LFS) est une prédisposition génétique rare qui augmente le risque de développer de multiples cancers à tout âge. Il est observé dans tous les pays.

EXPLICATIONS :

Le syndrome de Li-Fraumeni est dû à la présence d'une variation génétique (aussi appelée mutation) du gène *TP53* (localisé sur le chromosome 17) dans chaque cellule de l'organisme dès la naissance (variation constitutionnelle).

Chaque individu a normalement 2 copies du gène *TP53*.

Les personnes présentant un LFS ont 1 seule copie fonctionnelle du gène *TP53* car l'une des 2 copies ne fonctionne pas correctement ou est manquante (variation hétérozygote). De très rares patients dans le monde portent une variation sur les 2 copies (variation homozygote ou hétérozygote composite).

Lorsque le gène *TP53* fonctionne correctement, il permet la synthèse de la protéine *p53* qui contrôle la croissance cellulaire, permet la réparation de l'ADN et prévient ainsi le développement d'un cancer (*TP53* est appelé un gène suppresseur de tumeurs). Ainsi, les patients LFS ont un risque augmenté de développer des cancers dans différents tissus de l'organisme.

IMPRÉVISIBLE :

L'estimation du risque de cancer est compliquée. Tous les porteurs auront une histoire différente des autres. Toutes les variations du gène *TP53* ne sont pas associées au même risque et même au sein d'une même famille, les âges d'apparition et les types de cancers sont différents. Il n'est pas possible de prédire à quel âge un patient développera quel type de cancer.

HÉRÉDITÉ :

Dans la majorité des cas, la variation de *TP53* est héritée de l'un des 2 parents, sachant que le parent porteur peut ne pas avoir présenté de cancer. Lorsqu'un individu porteur n'a pas développé de cancer, on parle de pénétrance incomplète.

Chaque enfant d'un parent porteur d'une variation a 50 % de risque d'hériter de cette variation, on parle de transmission autosomique dominante.

La variation peut aussi apparaître au moment de la conception (et ne pas être retrouvée chez les parents) : on parle de néo-mutation ou variation de novo.



L'importance de poser rapidement le diagnostic du Syndrome de Li-Fraumeni ?

L'annonce du diagnostic de LFS est compliquée à vivre, mais ce diagnostic permet au patient de bénéficier d'un suivi médical adapté permettant la détection précoce de tumeurs. Plus le cancer sera diagnostiqué et traité tôt, plus les solutions thérapeutiques seront nombreuses. La coordination entre les professionnels de santé est cruciale pour que le diagnostic de LFS soit posé rapidement afin d'adapter le traitement dès le début, en privilégiant la chirurgie et en limitant le recours à la radiothérapie lorsque cela est possible.

Quels sont les cancers les plus observés ?

- Les sarcomes des tissus mous
- Les ostéosarcomes
- Les cancers du sein de la femme jeune
- Les tumeurs du cerveau et du système nerveux central (comme le gliome, le carcinome des plexus choroïdes, le médulloblastome...)
- Les corticosurrénalomes (tumeurs des glandes surrénales)
- Les leucémies (surtout aiguës lymphoblastiques de type hypodiploïde)
- Mais aussi les autres types de tumeurs !

Prise en charge ?

Les surveillances très régulières permettent de détecter précocement les tumeurs (IRM corps entier, IRM cérébrale, IRM mammaire, échographie abdominopelvienne, examen dermatologique, examen clinique...)

Les comportements à risque comme la consommation de tabac et d'alcool, doivent être évités pour ne pas augmenter le risque de cancer.

La radiothérapie, voire la chimiothérapie, augmentent le risque de développer plusieurs tumeurs chez les individus porteurs, mais il est avant tout important de traiter efficacement le cancer et d'éviter le risque de récurrence.

L'importance de l'analyse génétique

Si une variation de *TP53* est identifiée et que vous êtes atteint d'un cancer (ou vice versa), cela permettra aux médecins de déterminer le traitement le plus adapté à votre cancer lors d'une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) puis de mettre en place un suivi régulier et approprié.

Lorsqu'une mutation de *TP53* a été identifiée dans une famille, les membres de la famille pourront bénéficier à leur tour d'une consultation de génétique en vue de rechercher spécifiquement la variation familiale. Les apparentés porteurs de la variation pourront bénéficier d'un suivi annuel radiologique régulier et chez les personnes n'ayant pas développé de cancer, l'âge le plus approprié pour effectuer cette analyse génétique et mettre en place le suivi adapté sera déterminé lors de la consultation de génétique. Les apparentés non porteurs de la variation n'auront pas de risque augmenté de cancer.

La consultation génétique permet également d'aborder avec les couples la question de la transmission de la variation à leur descendance et les possibilités de diagnostic pré-natal et de diagnostic pré-implantatoire.

Pour les femmes, la possibilité de chirurgie mammaire prophylactique peut aussi être évoquée, le cancer du sein de la femme, étant la localisation la plus fréquente et pouvant toucher les 2 seins.

La prise en charge est coordonnée au niveau national et international afin que les patients bénéficient de l'évolution continue des connaissances.

Les protocoles sont en constante évolution pour tenir compte des nouvelles connaissances sur le LFS.

Ils sont adaptés à chaque patient selon son histoire personnelle et familiale.

