

POPULATION GÉNÉRALE

DÉPISTAGE POPULATION GÉNÉRALE SANS FACTEUR DE RISQUE		
FEMMES	HOMMES	TRANSGENRES ²
De 50 à 74 ans ¹ MAMMO aux 2 ans PQDCS 50-74 ans	NON	De 50 à 74 ans MAMMO aux 2 ans si : - Homme trans ² avec seins - Femme trans ² avec hormonothérapie > 5 ans
Avant 50 ans Pas recommandé sans facteur de risque - 40-49 ans-possible ¹ aux 2 à 3 ans <i>pour les personnes qui souhaitent un dépistage après avoir été informées des bénéfices et des préjudices</i>	NON	Avant 50 ans Pas recommandé sans facteur de risque

¹Voir la mise à jour des recommandations canadiennes : Cancer du sein (mise à jour) - Recommandations provisoires (2024)
<https://canadiantaskforce.ca/fr/lignesdirectrices/lignes-directrices-publiees/cancer-du-sein-mise-a-jour-2024/>

²TRANSGENRES :

²HOMME TRANS (FEMME À LA NAISSANCE)

- La chirurgie mammaire n'est pas toujours faite et peut être incomplète le plus souvent, équivalant à une réduction mammaire plus qu'à une mastectomie totale. Ainsi, de façon générale, **le dépistage est recommandé comme pour une femme.**

²FEMME TRANS (HOMME À LA NAISSANCE)

- Le risque de cancer du sein augmente rapidement avec la prise d'hormones. **Le dépistage est recommandé avec une prise d'hormones de 5 ans** (ou moins si d'autres facteurs de risque sont présents).

NOTE : Le PQDCS envoie une invitation aux 2 ans aux personnes de 50 à 74 ans inscrites comme femme à la RAMQ.

Recommandation : Discuter des facteurs de risque de cancer du sein tant les facteurs modifiables que non-modifiables, avec toutes les personnes qu'elles soient à risque ou non.

Pour plus d'information, voir la synthèse des lignes directrices d'oncogénétique du CMS/CHU de Québec-Université Laval 2025 et le document complet des lignes directrices de génétique et de dépistage du CMS/CHU de Québec-Université Laval 2021 (mise à jour 2025 à venir) et celui des références.

PRISE EN CHARGE DES PERSONNES À RISQUE

A. DÉPISTAGE SELON RISQUE PERSONNEL DE CANCER DU SEIN			
ANTÉCÉDENTS	FEMMES	HOMMES	TRANSGENRES ³
Cancer sein*	Examen clinique des seins (ECS)** + MAMMO ANNUELS ¹⁻²	ECS ANNUEL + MAMMO ipsilat + MAMMO controlat si mutation	ECS ANNUEL + MAMMO si : - Homme trans ³ avec seins - Femme trans ³ avec hormonothérapie > 5 ans
Lésions à risque (HCA-NL)	ECS + MAMMO ANNUELS ¹⁻² mais mammo pas avant 30 ans	PAS DE DONNÉES	PAS DE DONNÉES MAIS DÉPISTAGE SELON ³
Irradiation thoracique ou total body irradiation (TBI) avant 30 ans <i>À considérer dans certains cas de radiothérapie de l'abdomen supérieur en jeune âge</i>	8 ANS APRÈS RAD ECS ANNUEL - IRM, mais pas avant 25 ans - MAMMO ² mais pas avant 30 ans À faire annuellement	PAS DE DONNÉES	PAS DE DONNÉES
Densité mammaire	DÉPISTAGE HABITUEL si seul facteur de risque ¹⁻²	PAS DE DONNÉES	PAS DE DONNÉES

*Les femmes ayant eu une mastectomie totale avec ou sans reconstruction n'ont pas besoin de mammographie ni d'IRM de dépistage du ou des côtés opérés.

**L'examen clinique des seins (ECS) est recommandé par les experts internationaux pour les personnes à risque

¹IRM seulement si mutation sur des gènes de risque élevé ou si calcul de risque > 25 %

²Certains experts considèrent la possibilité de l'utilisation de la tomosynthèse chez les femmes à risque (NCCN, CAR)

³TRANSGENRES :

³HOMME TRANS (FEMME À LA NAISSANCE)

- La chirurgie mammaire n'est pas toujours faite et peut être incomplète le plus souvent, équivalant à une réduction mammaire plus qu'à une mastectomie totale. Ainsi, de façon générale, **le dépistage est recommandé comme pour une femme.**

³FEMME TRANS (HOMME À LA NAISSANCE)

- Le risque de cancer du sein augmente rapidement avec la prise d'hormones. **Le dépistage est recommandé avec une prise d'hormones de 5 ans** (ou moins si d'autres facteurs de risque sont présents).

NOTE : Le PQDCS envoie une invitation aux 2 ans aux personnes de 50 à 74 ans inscrites comme femme à la RAMQ.

PRISE EN CHARGE DES PERSONNES À RISQUE

B. DÉPISTAGE DU CANCER DU SEIN SELON LE RISQUE FAMILIAL ET LE CALCUL DE RISQUE			
HISTOIRE FAMILIALE ^{1,2} SANS MUTATION IDENTIFIÉE DANS LA FAMILLE	FEMMES	FEMMES	FEMMES
	RISQUE POPULATION GÉNÉRALE	RISQUE MODÉRÉ	RISQUE ÉLEVÉ
	PQDCS Si 1 CS 1^{er} degré ≥ 50 ANS 2 CS 2^e degré ≥ 50 ANS 2 CS 1^{er}- 2^e degré ≥ 50ANS, mais 1 de chaque côté de la famille 1 CS 2^e degré peu importe l'âge	Mammo³ annuelle à 40 ans* Si 1-2 CS 1^{er} degré < 50 ans sans facteur de risque élevé 2 cas ou+ 1^{er} ou 2^e degré du même côté de la famille avec CS sans facteur de risque élevé * ou 5-10 ans +tôt que le plus jeune cas Mais pas avant 30 ans	Mammo³ + IRM ² annuels Si 2 ou + CS ou CO 1^{er} ou 2^e degré du même côté de la famille + facteurs de risque élevé : - CS bilatéral - Diagnostic CS < 40 ans - CS+CO chez même personne - CS chez l'homme 3 apparentés ou + de 1^e ou 2^e degré du même côté de la famille avec CS
Dépistage adapté selon le nombre et le type de cas de cancer du sein (CS) et cancer ovarien (CO) dans la famille <u>Le risque doit être calculé pour avoir l'indication d'IRM soit risque ≥ 25%</u>			
CALCUL DE RISQUE	RISQUE POPULATION GÉNÉRALE <15%	RISQUE MODÉRÉ 15-25%	RISQUE ÉLEVÉ >25%
RISQUE CALCULÉ PAR MODÈLE CanRisk	PQDCS M q 2 ans 50-74 ans	Mammo annuelle³ à 40 ans	Mammo annuelle ³ + IRM ² indiquée si risque ≥ 25% IRM en dépistage cesse à 60 a mais à 69 ans si seins densité C-D

¹ Ces recommandations ne s'appliquent pas aux personnes non porteuses d'une mutation familiale lorsque la mutation explique l'histoire familiale.

² Le dépistage de la population générale ou adapté au calcul de risque s'applique aux non-porteuses d'une mutation familiale

³ Le risque doit être calculé avec le modèle CanRisk à ≥ 25% pour qu'une IRM puisse être prescrite.

³ Certains experts considèrent la possibilité de l'utilisation de la tomosynthèse chez les femmes à risque (NCCN, CAR)

NOTE : L'examen clinique des seins (ECS) est recommandé par les experts internationaux pour les personnes à risque

B. DÉPISTAGE DU CANCER DU SEIN SELON LE RISQUE FAMILIAL		
HISTOIRE FAMILIALE SANS MUTATION	HOMMES	TRANSGENRES ³
	Données limitées Pas de recommandation	Données limitées Mammo annuelle à considérer à 40 ans pour - hommes transgenre³ avec seins et - femmes transgenres³ sous hormonothérapie

Les données sont limitées pour le dépistage des hommes et des personnes transgenres présentant une histoire familiale.

³TRANSGENRES :

³HOMME TRANS (FEMME À LA NAISSANCE)

- La chirurgie mammaire n'est pas toujours faite et peut être incomplète le plus souvent, équivalant à une réduction mammaire plus qu'à une mastectomie totale. Ainsi, de façon générale, **le dépistage est recommandé comme pour une femme.**

³FEMME TRANS (HOMME À LA NAISSANCE)

- Le risque de cancer du sein augmente rapidement avec la prise d'hormones. **Le dépistage est recommandé avec une prise d'hormones de 5 ans** (ou moins si d'autres facteurs de risque sont présents).

NOTE : Le PQDCS envoie une invitation aux 2 ans aux personnes de 50 à 74 ans inscrites comme femme à la RAMQ.

PRISE EN CHARGE DES PERSONNES À RISQUE			
C. DÉPISTAGE CANCER DU SEIN- MUTATIONS GÉNÉTIQUES À RISQUE CANCER SEIN ^{1,2,3,4,5,6}			
GÈNES ET RISQUE DE CANCER DU SEIN	FEMMES	HOMME	TRANSGENRES
	IRM ET MAMMO	MAMMO	MAMMO
RISQUE ÉLEVÉ ³			
BRCA1	IRM seule q 6m 25-40a IRM annuelle 40 à 60 ou 69 ans ³ Mammo annuelle 40 à 75 ans	ECS Mammo pas recommandée mais possible à 50 a si gynécomastie + HF cancer sein chez homme	ECS Mammo possible si - Homme trans avec seins - Femme trans sous hormones
BRCA2	IRM annuelle 25 à 60 ou 69 ans ³ Mammo annuelle 40 à 75 ans (30-75 ans si IRM non faite)	ECS Mammo annuelle à 50 ans si gynécomastie + HF cancer sein chez homme	ECS Mammo possible si - Homme trans avec seins - Femme trans sous hormones
PALB2	IRM annuelle 30 à 60 ou 69 ans ³ Mammo annuelle 40 à 75 ans (30-75 ans si IRM non faite)	ECS Pas de données	ECS Mammo annuelle si - Homme trans avec seins - Femme trans sous hormones
RISQUE ÉLEVÉ / SYNDROMES			
STK11 (Peutz-Jeghers)	IRM annuelle 30 à 60 ou 69 ans ³ Mammo annuelle 40 à 75 ans (30-75 ans si IRM non faite)	Pas de données	Pas de données
TP53 (Li-Fraumeni)	IRM annuelle 20 à 69/75 ans seule SANS Mammo	Pas de données	Pas de données
PTEN (Cowden)	IRM annuelle 30 à 60 ou 69 ans ³ Mammo annuelle 40 à 75 ans (30-75 ans si IRM non faite)	Pas de données	Pas de données
CDH1 (Cancer gastrique diffus héréditaire)	Mammo 30 (40 si IRM faite) à 75 ans IRM annuelle à considérer dès 30 ans ³	Pas de données	Pas de données
ATM biallélique (Ataxie-Télangiectasie)	IRM annuelle 20 à 69/75 ans seule SANS Mammo	Pas de données	Pas de données
RISQUE MODÉRÉ ⁵			
ATM (sauf faux-sens) Selon calcul de risque ⁵	Mammo annuelle dès 40 ans IRM ^{3,5} à considérer selon calcul de risque	Pas de données	Pas de données
BARD1 Selon calcul de risque ⁵	Mammo annuelle dès 40 ans IRM ^{3,5} à considérer selon calcul de risque	Pas de données	Pas de données
CHEK2 (sauf faux-sens, à l'exception de c.349A>G) Selon calcul de risque ⁵	Mammo annuelle dès 40 ans IRM ^{3,5} à considérer selon calcul de risque	Pas de données	Pas de données
NF1 Selon calcul de risque ⁵	Mammo annuelle de 30 à 50 ans IRM ^{3,5} 30-50 a à considérer selon calcul de risque Mammo q 2a après 50 ans sans IRM	Pas de données	
RAD 51 C Selon calcul de risque ⁵	Mammo annuelle dès 40 ans IRM ^{3,5} à considérer selon calcul de risque	Pas de données	Pas de données
RAD 51 D Selon calcul de risque ⁵	Mammo annuelle dès 40 ans IRM ^{3,5} à considérer selon calcul de risque	Pas de données	Pas de données

¹ L'examen clinique des seins (ECS) est recommandé par les experts internationaux pour les femmes à risque.

² Certains experts considèrent la possibilité de l'utilisation de la tomosynthèse chez les femmes à risque (NCCN).

³ Cesser IRM à 60 ans si seins densité A-B, IRM > 60a seulement si seins densité C-D

⁴ Le dépistage doit être réévalué et individualisé après 75 ans.

⁵ Le calcul de risque est nécessaire pour les gènes de risque modéré : l'IRM est indiquée si le risque est >25%.

Si >25%: IRM dès 30-35 ans à 60-69 a⁵ + M q 1a à 40 ans
Si 15-25%: M q 1a 40-59 a et PQDCS >60a
Si <15%: M q 1a 40-49 a et PQDCS >50a

⁶ Les femmes ayant eu une mastectomie totale avec ou sans reconstruction n'ont pas besoin d'IRM ni de mammographie de dépistage du ou des côtés opérés

PRISE EN CHARGE DES PERSONNES À RISQUE

FEMMES NON PORTEUSES

Le suivi des femmes non porteuses de la mutation familiale diffère en fonction du risque associé au gène identifié dans la famille, comme décrit dans le tableau.

D. DÉPISTAGE FEMMES <u>NON PORTEUSES</u> DE LA MUTATION FAMILIALE	
GÈNES DE <u>RISQUE ÉLEVÉ</u>	GÈNES DE <u>RISQUE MODÉRÉ</u>
Suivi population générale Sauf si : - antécédent personnel de cancer du sein ou de lésion à risque; - la mutation familiale n'explique pas les cancers dans la famille; - histoire familiale pertinente de l'autre côté de la famille; - risque élevé selon risque calculé par un modèle tel que CanRisk.	Suivi adapté au calcul de risque Car le risque associé à l'histoire familiale n'est pas entièrement expliqué par la présence de mutation sur un gène de risque modéré.

FEMMES NON TESTÉES

Lorsqu'une mutation est identifiée dans une famille, le **suivi des apparentées 1^e degré non-testées est le même que celui des porteuses, du moins jusqu'à 50 ans.**

Après 50 ans, les femmes qui refusent le test :

- pour les gènes de risque élevé, elles auront un suivi par mammographie seule aux 2 ans, ou annuellement selon leurs antécédents personnels.
- pour les gènes de risque modéré, le suivi par mammographie peut être aux 2 ans, ou adapté en fonction du calcul de risque.

D. DÉPISTAGE FEMMES <u>NON TESTÉES</u> POUR LA MUTATION FAMILIALE		
FEMME NON TESTÉE ¹	GÈNES DE <u>RISQUE ÉLEVÉ</u>	GÈNES DE <u>RISQUE MODÉRÉ</u>
FEMME < 50 ans	Même dépistage qu'une porteuse	Dépistage adapté au calcul de risque de l'apparentée porteuse Exemples : Si indication IRM : IRM 30-40 ans et M+IRM 40-50 ans q 1a Si pas indication IRM : M 40-50 ans q 1a
FEMME ≥ 50 ans Ne désirant pas être testée	Dépistage PQDCS ou mammo annuelle	Dépistage PQDCS

¹ Avec risque de mutation de 50% = avec apparentée 1^e degré porteuse de mutation

MOYENS DE DÉPISTAGE DU CANCER DU SEIN

- Examen clinique des seins (ECS)
 - Recommandé par les experts internationaux pour les femmes à risque;
 - Déroulement de l'ECS et vidéo sur l'ECS disponibles : <http://www.depistagesein.ca/examen-clinique-du-sein/>
- Vigilance aux signes de cancer :
 - À discuter avec toutes les personnes, femmes et hommes;
 - Outils disponibles : <http://www.depistagesein.ca/etre-attentive-a-ses-seins/>
<http://www.depistagesein.ca/nodule-douleur-ecoulement-changement-de-la-peau/>
- Mammographie; certains experts recommandent la tomosynthèse pour les femmes à risque
- IRM mammaire;
 - si IRM impossible :
 - ajout de l'échographie à la mammographie
 - mammographie avec contraste possible
- Échographie
 - **N'EST PAS RECONNUE COMME UN EXAMEN DE DÉPISTAGE**, mais peut être nécessaire, en complément d'anomalies cliniques ou d'anomalies à l'imagerie.
 - Peut être utilisée avec la mammographie en cas de contre-indication à l'IRM.

IMPORTANT : Le plan de suivi doit être adapté aux nouvelles connaissances, à l'état de santé de la personne et à son désir de poursuivre le dépistage .

CONSIDÉRATIONS SUR LE DÉPISTAGE DU CANCER DU SEIN EN IMAGERIE

IRM

1- DÉPISTAGE PAR IRM

NOUVEAUTÉS 2025

NIVEAU DE RISQUE REQUIS POUR IRM : > 25%

- Niveau atteint pour les gènes de risque élevé
- **Avec calcul de risque pour les gènes de risque modéré et les histoires familiales**

IRM aux 6 mois sans mammo pour porteuses BRCA1 de 25 à 40 ans, IRM + mammo annuelles ensuite

IRM cesse à 60 ans si seins de densité A ou B et à 69 ans si densité C ou D.

IRM débute à 20 ans pour porteuses TP53 et SANS mammographie, pas avant 25 ans pour autres gènes.

GÈNES ASSOCIÉS À UNE INDICATION D'IRM EN DÉPISTAGE en 2025

Gènes de risque élevé : BRCA1, BRCA2, PALB2

Gènes associés aux syndromes : CDH1, PTEN, TP53, STK11, et ATM biallélique (*Ataxie-télangiectasie*)

INDICATION D'IRM NÉCESSITANT UN CALCUL DE RISQUE>25%

Gènes de risque modéré : ATM, CHEK2, RAD51C, RAD51D, NF1 (jusqu'à 50 ans)

GROSSESSE ET ALLAITEMENT

Reporter l'IRM pendant la grossesse (toxicité fœtale) et l'allaitement (délai de 3 mois après l'accouchement et après l'allaitement) et ne pas remplacer par l'échographie pendant cette période.

En présence de signes cliniques, l'échographie peut cependant être utilisée, tout comme la mammographie.

Recommandations sur l'utilisation de l'IRM dans le diagnostic et le traitement du cancer du sein et pour la surveillance active chez les femmes à risque – MSSS 2016

IRM indiquée si :

- mutation BRCA chez la patiente ou des apparentés;
- syndromes à haut risque de cancer du sein (ex. Li-Fraumeni, Cowden) chez la patiente ou dans la famille proche;
- patientes avec un risque supérieur à 20-25% selon un modèle reconnu de calcul du risque;
- patientes qui ont subi une irradiation thoracique entre 10 et 30 ans; surveillance à commencer à partir de 8 ans après les traitements;
- au moins 3 apparentés de 1^{er} ou 2^e degré avec cancer du sein;
- au moins deux apparentés de 1^{er} ou 2^e degré avec cancer du sein ou de l'ovaire et au moins un des facteurs suivants :
 - un apparenté avec cancer du sein bilatéral;
 - un apparenté avec cancer du sein <40 ans;
 - un homme apparenté avec cancer du sein;
 - un apparenté avec cancer du sein et de l'ovaire;
- au Québec le dépistage par IRM cesse à 69 ans.

INFOS ADDITIONNELLES

- Le niveau minimum de risque à vie de cancer du sein pour une indication d'IRM en dépistage :
 - **est de 25 % au CHU de Québec-Université Laval**
 - varie de 20% à 30% selon les pays et les organismes
 - est entre 20-25% au Québec (MSSS 2016)
- En 2025, l'IRM est recommandée pour
 - les porteuses de mutations des **gènes de risque élevé** (BRCA1 et 2, PALB2, TP53, PTEN, CDH1, STK11 et ATM bi-allélique/ syndrome Ataxie-télangiectasie)
 - **L'IRM est recommandée aux 6 mois sans mammographie pour les porteuses de mutation BRCA1 de 25 à 40 ans**, et annuellement après 40 ans avec la mammographie
- **Un calcul de risque est requis** pour préciser si l'IRM doit être ajoutée au dépistage par mammographie et à quel âge.
 - **pour les porteuses de mutation sur un gène conférant un risque modéré de cancer du sein**
 - **pour une personne avec une histoire familiale de cancer du sein ou de l'ovaire**
- L'âge pour débiter et terminer l'IRM de dépistage varie selon le gène impliqué, les pays, et les organismes internationaux :
 - **Au Québec pas avant 25 ans (sauf Li-Fraumeni dès 20 ans) et pas après 69 ans en dépistage.**
 - **L'IRM peut cesser à 60 ans si densité mammaire A ou B**
- À faire si possible entre le jour 7 et 14 du cycle menstruel, *(pour éviter le rehaussement glandulaire de fond)*.
- Reporter pendant la grossesse (toxicité fœtale) et l'allaitement (délai de 3 mois après l'accouchement et après l'allaitement) et ne pas remplacer par l'échographie pendant cette période. L'échographie peut cependant être utilisée en présence de signes cliniques, tout comme la mammographie.
- Pas indiquée chez les hommes
- Pas de données chez les transgenres
- En cas de contre-indication à l'IRM, l'échographie peut être utilisée avec la mammographie (avec ou sans contraste) ou l'angiomammographie seule.
- Le dépistage par IRM demeure recommandé par tous les organismes internationaux malgré la possibilité des dépôts de gadolinium au cerveau, surtout chez les jeunes patients. Ce phénomène serait moindre avec l'utilisation de produits de contraste macrocycliques utilisés maintenant.

MAMMOGRAPHIE

2- DÉPISTAGE PAR MAMMOGRAPHIE

- Jamais avant 30 ans;
- À compter de 40 ans pour les porteuses de mutation sur des gènes de risque élevé si l'IRM est faite (30 ans si IRM non faite);
- À compter de 40 ans pour les porteuses de mutation sur des gènes de risque modéré;
- **PAS** chez les porteuses de mutation TP53 ou ATM bi-allélique (syndrome Ataxie-télangiectasie);
- **Discuter du report du dépistage pendant la grossesse et l'allaitement**, avec reprise du dépistage pas avant 3 mois après l'accouchement et après l'arrêt de l'allaitement, car même si la mammographie n'est pas contre-indiquée en grossesse, son efficacité est réduite en raison de la densité mammaire pendant la grossesse et l'allaitement avec la possibilité d'examen de rappel plus fréquents. Il est recommandé d'allaiter ou de vider le sein si une mammographie est faite en période d'allaitement.
 - En présence de signes cliniques pendant la grossesse et l'allaitement, l'échographie peut être utilisée en premier et la mammographie si nécessaire;
- Réévaluer après 75 ans selon l'espérance de vie, l'état de santé et le désir de la femme;
- Consensus international pour la mammographie de dépistage chez les femmes à risque de 40 ans et plus;
- Variation selon les pays concernant :
 - l'utilisation de la mammographie chez les 30-40 ans si IRM faite,
 - l'utilisation de l'IRM après 50 ou 60 ans, si les seins ne sont pas denses
 - l'intervalle du dépistage après 50 ans,
 - l'âge d'arrêt du dépistage.
- Données limitées chez les hommes et les transgenres;
- *La tomosynthèse peut être envisagée chez les femmes à risque (recommandations d'experts NCCN, CAR) mais pas de lignes directrices claires.*

Les femmes ayant eu une mastectomie totale avec ou sans reconstruction n'ont pas besoin d'IRM ni de mammographie de dépistage du ou des côtés opérés.

Pour plus d'information, voir la synthèse des lignes directrices d'oncogénétique du CMS/CHU de Québec-Université Laval 2025 et le document complet des lignes directrices de génétique et de dépistage 2021 du CMS/CHU de Québec-Université Laval (*mise à jour 2025 à venir*) ainsi que le document sur les références.

NOTE : Les tableaux se retrouvent sur le site [depistagesein.ca](https://www.depistagesein.ca) :

<https://www.depistagesein.ca/depistage-et-prevention-mutations-genetiques-intervenants/>

<https://www.depistagesein.ca/depistage-histoire-familiale-et-personnelle-intervenants/>

<https://www.depistagesein.ca/depistage-personnalise/>