

# Registre québécois des enfants et familles atteints de syndromes de prédisposition génétique au cancer pédiatrique

Catherine Goudie, MD MSc  
Hémato-oncologue pédiatrique  
Hôpital de Montréal pour Enfants



# Objectifs

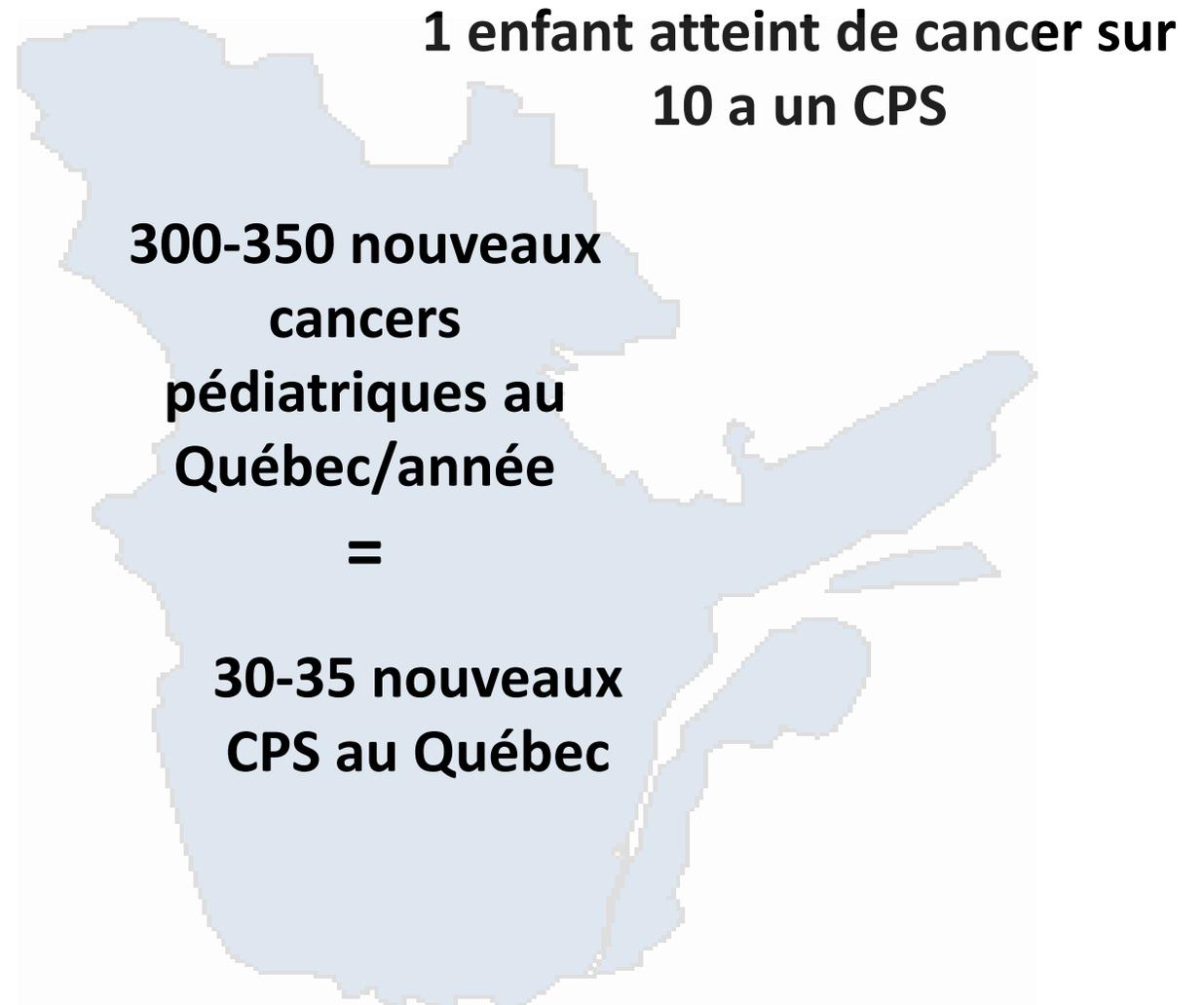
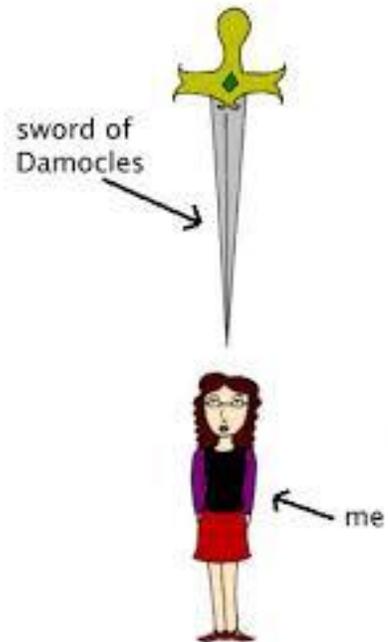
1. Identifier les opportunités de diagnostic précoce des syndromes de prédisposition génétique aux cancers chez l'enfant au sein du système de santé au Québec
2. Décrire les interventions de dépistage de cancer chez les enfants atteints de syndromes de prédisposition génétique aux cancers
3. Améliorer les interventions de dépistage et de prévention des cancers chez les enfants atteints de syndromes de prédisposition génétique aux cancers



Pas de conflits d'intérêts

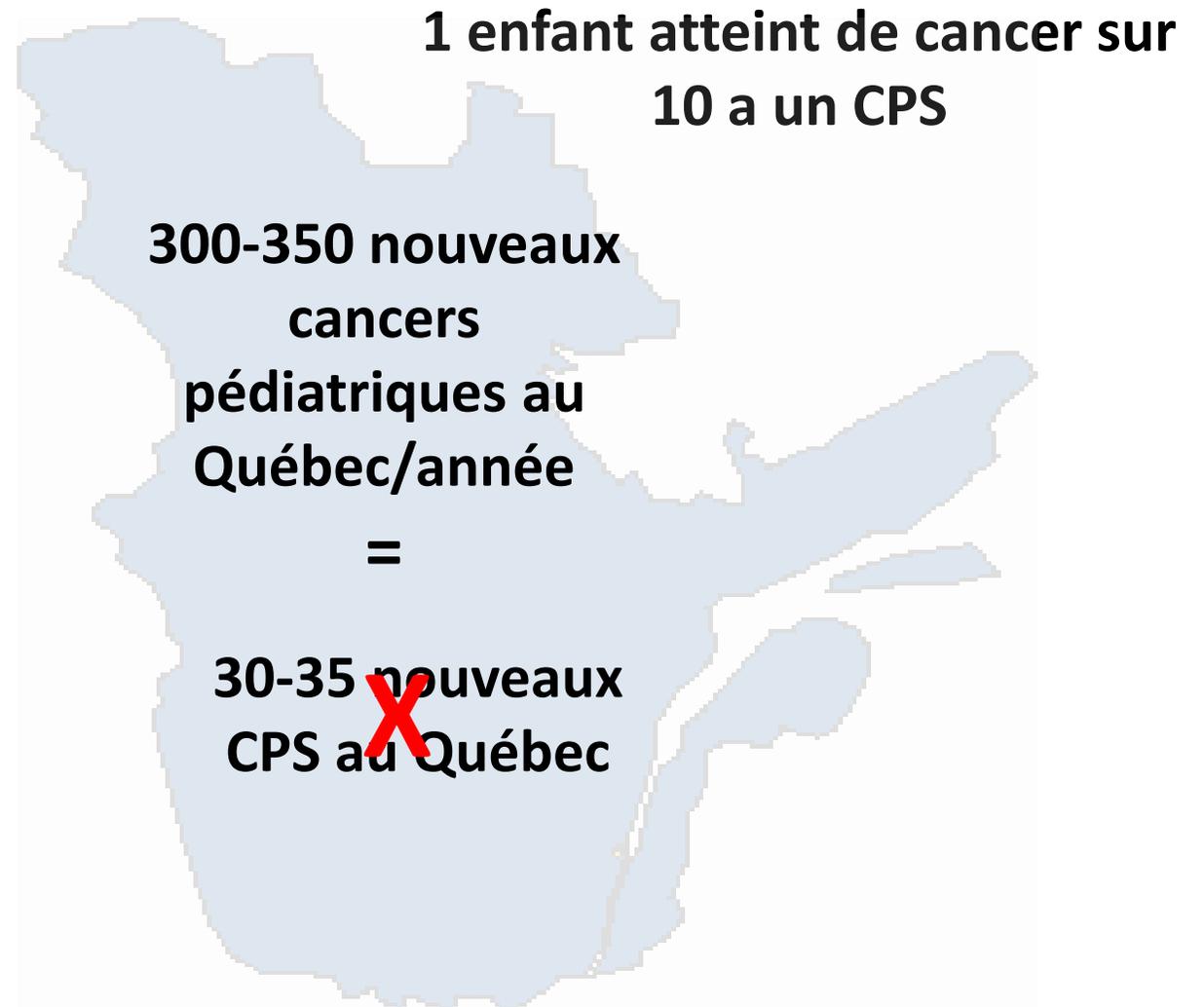
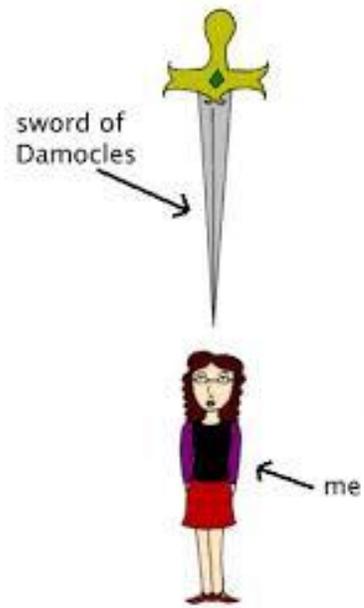
# Les syndromes de prédisposition génétique aux cancers

Conditions génétiques associées à un risque plus élevé de développer un ou plusieurs cancers



# Les syndromes de prédisposition génétique aux cancers

Conditions génétiques associées à un risque plus élevé de développer un ou plusieurs cancers





- > **50** types de conditions génétiques liés aux cancers en âge pédiatrique
- > **150** gènes liés aux cancers pédiatriques



**60% des enfants  
et ados sont  
diagnostiqués  
avec un cancer  
AVANT que le  
CPS soit reconnu**



# L'importance d'un diagnostic de CPS



Pourquoi cet enfant?

Et la famille?

Peut-on modifier nos interventions?

Peut-on changer son pronostic et sa vie future?

Détection précoce des cancers

Modification des traitements

"Ne pas nuire"

Prévenir le cancer

Planning familial

# Comment reconnaître les CPS?

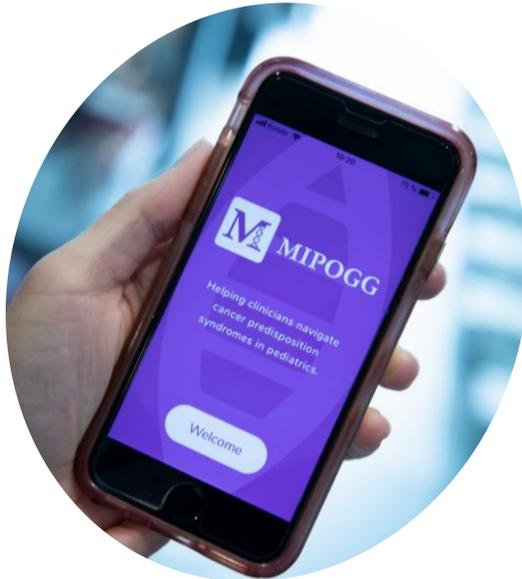
Types spécifiques de cancer

Mode de présentation du cancer

Signes à la pathologie / CytoG, moléculaire

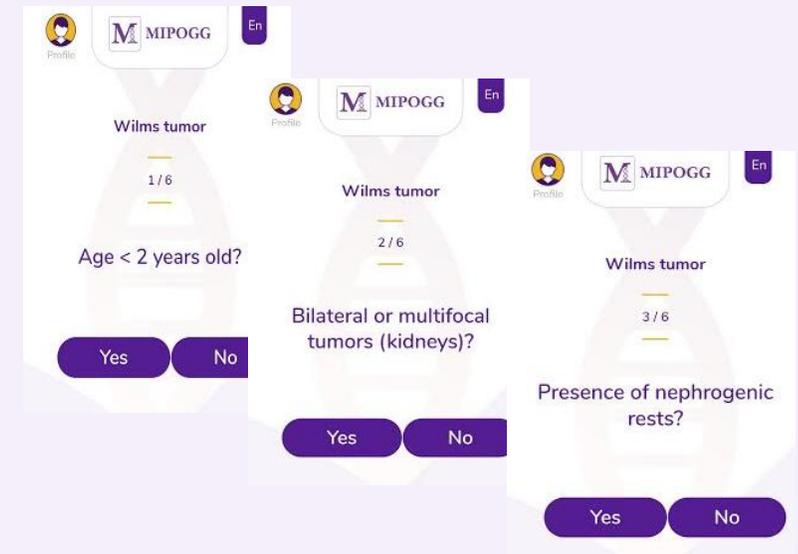
Histoire antérieure

Histoire familiale



**Étape 1.** Choisir le type de cancer

**Étape 2.** Répondre aux questions oui/non

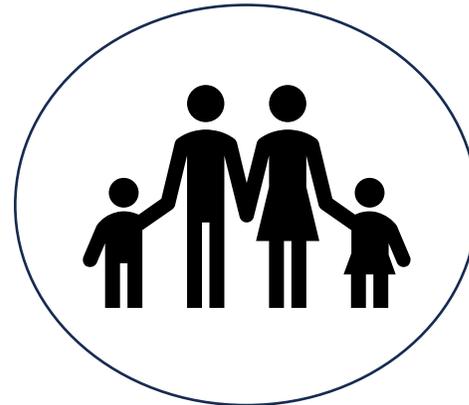
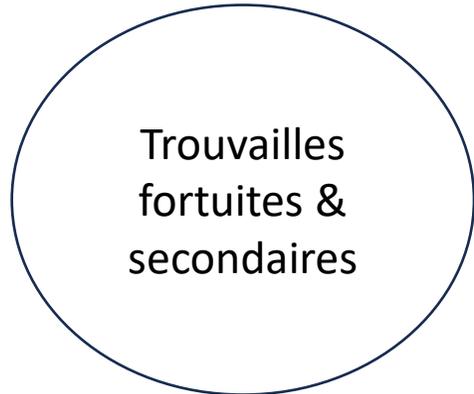
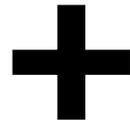
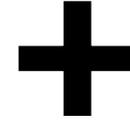
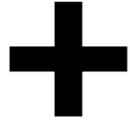


**Étape 3.** App fait une recommandation sur la nécessité ou non d'une investigation en génétique pour le/la patient(e)

**Étape 4.** Accès aux modules éducatifs sur les associations tumeurs-CPS et les références

Gratuit et bilingue

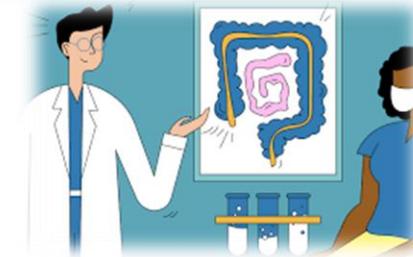
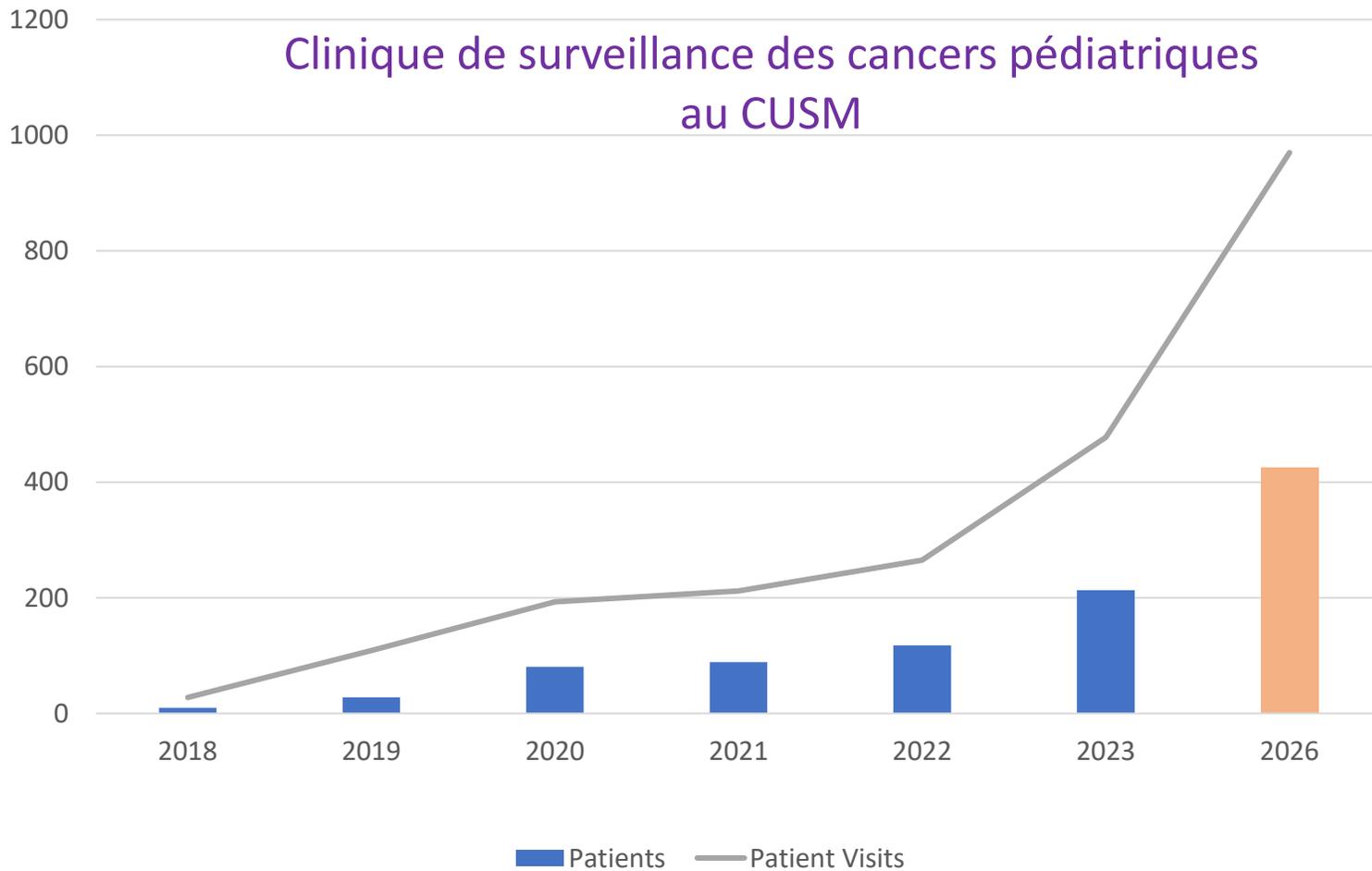
# Québec en 2024



- Réseau Québécois de diagnostic moléculaire (RQDM)
- Initiatives de recherche en génomique (Projet Signature)
- Investigations cliniques et tests prédictifs

Beaucoup beaucoup de monde....

## Clinique de surveillance des cancers pédiatriques au CUSM



Conseillère  
génétique



Inf. recherche  
clinique



Oncologue



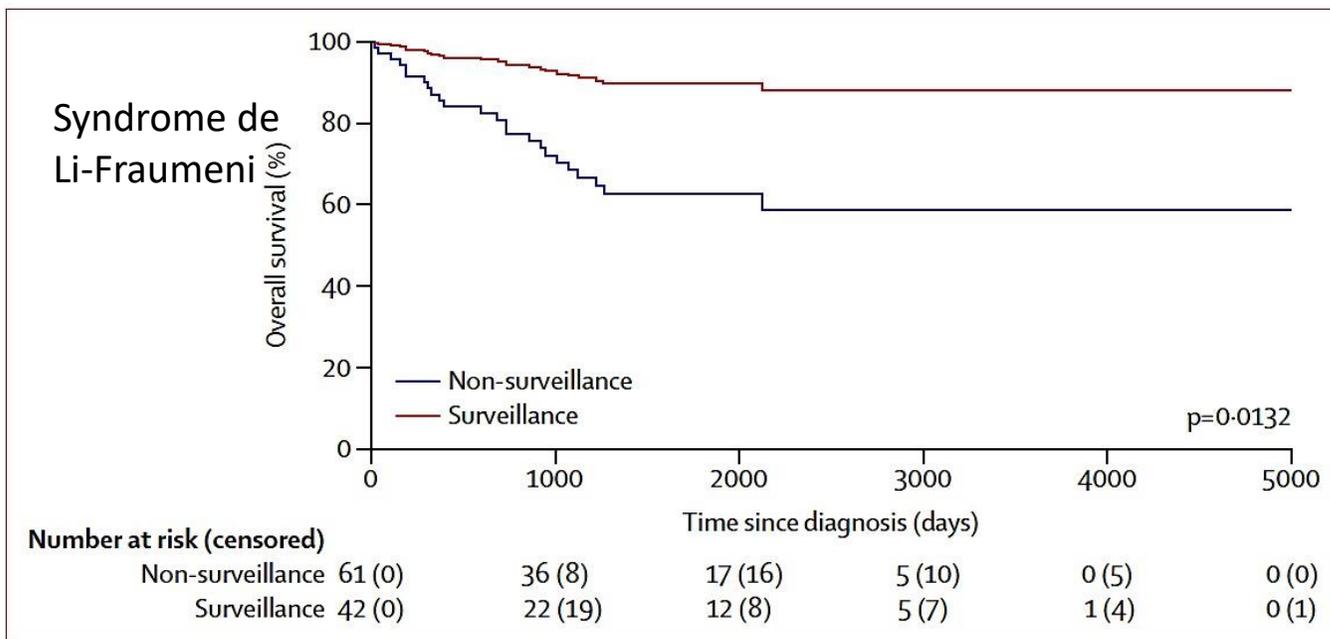
Généticien



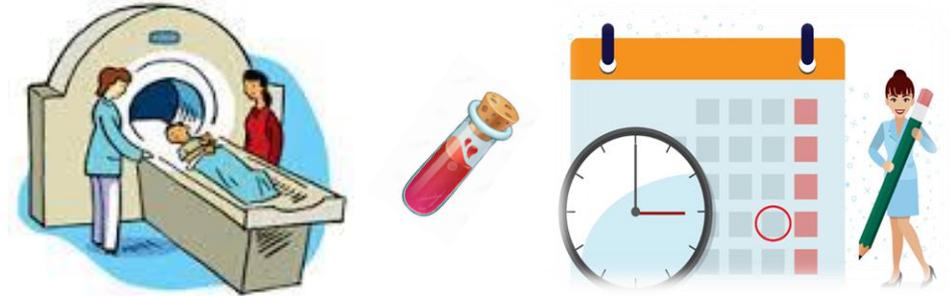
Étudiants



Génétique  
moléculaire



## Protocoles de dépistage des cancers - individualisés



**Figure 1: Overall survival in the surveillance and non-surveillance groups**  
 Number at risk refers to the number of tumours, not individuals.

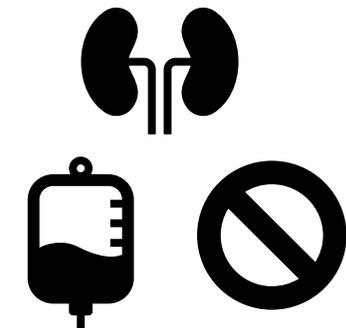
Analyses & planning familial,  
 conseil génétique, éducation,  
 transition



Collaboration, éducation et  
 co-prise en charge des  
 patients



Traitements ciblés,  
 interventions, prévention



# Patiente avec syndrome de Beckwith-Wiedemann

Fevrier 2022 (âge: 4 mois)



Mai 2022 (âge: 7 mois)



# Comment améliorer nos connaissances, notre expérience et interventions?

Registre Québécois des syndromes de prédisposition génétique aux cancers pédiatriques



- **Reconnaître l'existence de cette population à risque & priorités de soins et besoins**

**Diagnostic de CPS en âge pédiatrique + membres familiaux qui rencontrent les critères d'éligibilité:**

- 1<sup>er</sup> degré (avec/sans CPS)
- 2<sup>e</sup>-3<sup>e</sup> degré atteint d'un CPS



- **Amélioration des interventions et qualité de vie des enfants & familles atteints de CPS via la recherche**
  - Histoire naturelle & évolution
  - Utilité & impact des interventions
  - Risque de cancers (habitudes de vie, environnement, thérapies)
  - Nouvelles approches de dépistage



L'Hôpital de Montréal pour enfants  
The Montreal Children's Hospital  
Centre universitaire de santé McGill  
McGill University Health Centre



Centre hospitalier  
universitaire  
de Sherbrooke



Université  
de Montréal



# Le registre permet de créer des liens...

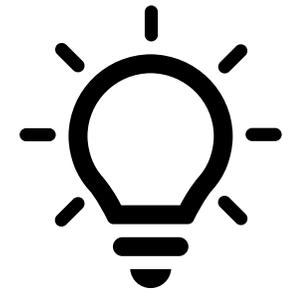


# Au nom de toute l'équipe...Merci beaucoup!



**Programme de fellowship  
en oncogénétique  
(accrédité, McGill)**

Registre Québécois des  
syndromes de prédisposition  
génétique aux cancers  
pédiatriques



**Contactez-nous!**

**[cpsprogram@muhc.mcgill.ca](mailto:cpsprogram@muhc.mcgill.ca)**

