

UNIVERSITÉ TOULOUSE III – Paul SABATIER
FACULTÉ DE SANTÉ

Année 2024

2024 TOU3 1138

THÈSE

POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE SPECIALITÉ MÉDECINE GÉNÉRALE

Présentée et soutenue publiquement
par

Aurélien LE COZ

Le 12 NOVEMBRE 2024

ATTITUDES ET CONNAISSANCES DES MEDECINS GENERALISTES DE HAUTE-GARONNE CONCERNANT L'ONCOGENETIQUE

Directeur de thèse : Dr Vladimir DRUEL

JURY :

Monsieur le Professeur Stéphane OUSTRIC

Président

Monsieur le Professeur Jean-Christophe POUTRAIN

Assesseur

Monsieur le Docteur Vladimir DRUEL

Assesseur



FACULTÉ DE SANTÉ
Département de Médecine, Maïeutique et Paramédical
Doyen - Directeur: Pr Thomas GEERAERTS

Tableau du personnel Hospitalo-Universitaire de médecine
2023-2024

Professeurs Honoraires

Doyen Honoraire	M. CHAP Hugues	Professeur Honoraire	M. GERAUD Gilles
Doyen Honoraire	M. GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	Professeur Honoraire	M. GHISOLFI Jacques
Doyen Honoraire	M. PUEL Pierre	Professeur Honoraire	M. GLOCK Yves
Doyen Honoraire	M. ROUGE Daniel	Professeur Honoraire	M. GOUZI Jean-Louis
Doyen Honoraire	M. SERRANO Elie	Professeur Honoraire	M. GRAND Alain
Doyen Honoraire	M. VINEL Jean-Pierre	Professeur Honoraire	M. HOFF Jean
Professeur Honoraire	M. ABBAL Michel	Professeur Honoraire	M. JOFFRE Francis
Professeur Honoraire	M. ADER Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. LAGARRIGUE Jacques
Professeur Honoraire	M. ADOUE Daniel	Professeur Honoraire	M. LANG Thierry
Professeur Honoraire	M. ARBUS Louis	Professeur Honoraire	Mme LARENG Marie-Blanche
Professeur Honoraire	M. ARLET Philippe	Professeur Honoraire	M. LAROCHE Michel
Professeur Honoraire	M. ARLET-SUAU Elisabeth	Professeur Honoraire	M. LAUQUE Dominique
Professeur Honoraire	M. ARNE Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. LAURENT Guy
Professeur Honoraire	M. ATTAL Michel	Professeur Honoraire	M. LAZORTHES Franck
Professeur Honoraire	M. BARRET André	Professeur Honoraire	M. LEOPHONTE Paul
Professeur Honoraire	M. BARTHE Philippe	Professeur Honoraire	M. MAGNAVAL Jean-François
Professeur Honoraire	M. BAYARD Francis	Professeur Honoraire	M. MALECAZE François
Professeur Honoraire	M. BLANCHER Antoine	Professeur Honoraire	M. MANELFE Claude
Professeur Honoraire	M. BOCCALON Henri	Professeur Honoraire	M. MANSAT Michel
Professeur Honoraire	M. BONAFÉ Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. MARCHOU Bruno
Professeur Honoraire	M. BONEU Bernard	Professeur Honoraire	M. MASSIP Patrice
Professeur Honoraire	M. BONNEVIALLE Paul	Professeur Honoraire	Mme MARTY Nicole
Professeur Honoraire	M. BOSSAVY Jean-Pierre	Professeur Honoraire	M. MAZIERES Bernard
Professeur Honoraire	M. BOUNHOURE Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. MONROZIES Xavier
Professeur Honoraire	M. BOUTAULT Franck	Professeur Honoraire	M. MONTASTRUC Jean-Louis
Professeur Honoraire Associé	M. BRÓS Bernard	Professeur Honoraire	M. MOSCOVICI Jacques
Professeur Honoraire	M. BUGAT Roland	Professeur Honoraire	M. MURAT
Professeur Honoraire	M. BUJAN Louis	Professeur Honoraire associé	M. NICODEME Robert
Professeur Honoraire	M. CAHUZAC Jean-Philippe	Professeur Honoraire	M. OLIVES Jean-Pierre
Professeur Honoraire	M. CALVAS Patrick	Professeur Honoraire	M. PARINAUD Jean
Professeur Honoraire	M. CARATERO Claude	Professeur Honoraire	M. PASCAL Jean-Pierre
Professeur Honoraire	M. CARLES Pierre	Professeur Honoraire	M. PERRET Bertrand
Professeur Honoraire	M. CARON Philippe	Professeur Honoraire	M. PESSEY Jean-Jacques
Professeur Honoraire	M. CARRIERE Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. PLANTE Pierre
Professeur Honoraire	M. CARTON Michel	Professeur Honoraire	M. PONTONNIER Georges
Professeur Honoraire	M. CATHALA Bernard	Professeur Honoraire	M. POURRAT Jacques
Professeur Honoraire	M. CHABANON Gérard	Professeur Honoraire	M. PRADERE Bernard
Professeur Honoraire	M. CHAMONTIN Bernard	Professeur Honoraire	M. PRIS Jacques
Professeur Honoraire	M. CHAVOIN Jean-Pierre	Professeur Honoraire	Mme PUEL Jacqueline
Professeur Honoraire	M. CHIRON Philippe	Professeur Honoraire	M. PUJOL Michel
Professeur Honoraire	M. CLANET Michel	Professeur Honoraire	M. QUERLEU Denis
Professeur Honoraire	M. CONTE Jean	Professeur Honoraire	M. RAILHAC Jean-Jacques
Professeur Honoraire	M. COSTAGLIOLA Michel	Professeur Honoraire	M. REGNIER Claude
Professeur Honoraire	M. COTONAT Jean	Professeur Honoraire	M. REME Jean-Michel
Professeur Honoraire	M. DABERNAT Henri	Professeur Honoraire	M. RISCHMANN Pascal
Professeur Honoraire	M. DAHAN Marcel	Professeur Honoraire	M. RIVIERE Daniel
Professeur Honoraire	M. DALOUS Antoine	Professeur Honoraire	M. ROCHE Henri
Professeur Honoraire	M. DALY-SCHWEITZER Nicolas	Professeur Honoraire	M. ROCHICCIOLI Pierre
Professeur Honoraire	M. DAVID Jean-Frédéric	Professeur Honoraire	M. ROLLAND Michel
Professeur Honoraire	Mme DELISLE Marie-Bernadette	Professeur Honoraire	M. ROQUES-LATRILLE Christian
Professeur Honoraire	M. DELSOL Georges	Professeur Honoraire	M. ROUGE Daniel
Professeur Honoraire	Mme DIDIER Jacqueline	Professeur Honoraire	M. RUMEAU Jean-Louis
Professeur Honoraire	M. DUCOS Jean	Professeur Honoraire	M. SALVADOR Michel
Professeur Honoraire	M. DUFFAUT Michel	Professeur Honoraire	M. SALVAYRE Robert
Professeur Honoraire	M. DUPRE M.	Professeur Honoraire	M. SARRAMON Jean-Pierre
Professeur Honoraire	M. DURAND Dominique	Professeur Honoraire	M. SCHMITT Laurent
Professeur Honoraire associé	M. DUTAU Guy	Professeur Honoraire	M. SERRE Guy
Professeur Honoraire	M. ESCOURROU Jean	Professeur Honoraire	M. SIZUN Jacques
Professeur Honoraire	M. ESQUERRE Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. SIMON Jacques
Professeur Honoraire	M. FABIÉ Michel	Professeur Honoraire	M. SUC Jean-Michel
Professeur Honoraire	M. FABRE Jean	Professeur Honoraire	M. THOUVENOT Jean-Paul
Professeur Honoraire	M. FOURNIAL Gérard	Professeur Honoraire	M. TREMOULET Michel
Professeur Honoraire	M. FOURNIE Bernard	Professeur Honoraire	M. VALDIGUIE Pierre
Professeur Honoraire	M. FORTANIER Gilles	Professeur Honoraire	M. VAYSSE Philippe
Professeur Honoraire	M. FRAYSSE Bernard	Professeur Honoraire	M. VIRENQUE Christian
Professeur Honoraire	M. FREXINOS Jacques	Professeur Honoraire	M. VOIGT Jean-Jacques
Professeur Honoraire	Mme GENESTAL Michèle		

Professeurs Émérites

Professeur BUJAN Louis	Professeur LAROCHE Michel	Professeur MONTASTRUC Jean-Louis	Professeur SIZUN Jacques
Professeur CARON Philippe	Professeur LAUQUE Dominique	Professeur PARINI Angelo	Professeur VIRENQUE Christian
Professeur CHAP Hugues	Professeur MAGNAVAL Jean-François	Professeur PERRET Bertrand	Professeur VINEL Jean-Pierre
Professeur FRAYSSE Bernard	Professeur MARCHOU Bruno	Professeur ROQUES LATRILLE Christian	
Professeur LANG Thierry	Professeur MESTHE Pierre	Professeur SERRE Guy	

P.U. - P.H.
Classe Exceptionnelle et 1ère classe

M. ACAR Philippe	Pédiatrie	Mme LAPRIE Anne	Radiothérapie
M. ACCADBLED Franck (C.E)	Chirurgie Infantile	M. LARRUE Vincent	Neurologie
M. ALRIC Laurent (C.E)	Médecine Interne	M. LAUQUE Dominique (C.E)	Médecine d'Urgence
M. AMAR Jacques (C.E)	Thérapeutique	Mme LAURENT Camille	Anatomie Pathologique
Mme ANDRIEU Sandrine	Epidémiologie, Santé publique	M. LAUWERS Frédéric	Chirurgie maxillo-faciale
M. ARBUS Christophe	Psychiatrie	M. LE CAIGNEC Cédric	Génétiq
M. ARNAL Jean-François (C.E)	Physiologie	M. LEVADE Thierry (C.E)	Biochimie
M. AUSSEIL Jérôme	Biochimie et biologie moléculaire	M. LIBLAU Roland (C.E)	Immunologie
M. AVET-LOISEAU Hervé (C.E)	Hématologie, transfusion	M. MALAVAUD Bernard (C.E)	Urologie
M. BERRY Antoine (C.E.)	Parasitologie	M. MANSAT Pierre (C.E)	Chirurgie Orthopédique
Mme BERRY Isabelle (C.E)	Biophysique	M. MARCHEIX Bertrand	Chirurgie thoracique cardiovascul
M. BIRMES Philippe	Psychiatrie	M. MARQUE Philippe (C.E)	Médecine Physique et Réadaptation
M. BONNEVILLE Nicolas	Chirurgie orthopédique et traumatologique	M. MARTIN-BLONDEL Guillaume	Maladies infectieuses, maladies tropicales
M. BONNEVILLE Fabrice	Radiologie	M. MAS Emmanuel	Pédiatrie
M. BROUCHET Laurent	Chirurgie thoracique et cardio-vascul	M. MAURY Jean-Philippe (C.E)	Cardiologie
M. BROUSSET Pierre (C.E)	Anatomie pathologique	Mme MAZEREEUW Juliette	Dermatologie
Mme BURA-RIVIERE Alessandra (C.E)	Médecine Vasculaire	M. MAZIERES Julien (C.E)	Pneumologie
M. BUREAU Christophe (C.E.)	Hépto-Gastro-Entérologie	M. MINVILLE Vincent (C.E.)	Anesthésiologie Réanimation
M. BUSCAIL Louis (C.E)	Hépto-Gastro-Entérologie	M. MOLINIER Laurent (C.E)	Epidémiologie, Santé Publique
M. CANTAGREL Alain (C.E)	Rhumatologie	Mme MOYAL Elisabeth (C.E)	Cancérologie
M. CARRERE Nicolas	Chirurgie Générale	M. MUSCARI Fabrice	Chirurgie Digestive
M. CARRIE Didier (C.E)	Cardiologie	Mme NOURHASHEMI Fatemeh (C.E)	Gériatrie
M. CHAIX Yves	Pédiatrie	M. OLIVOT Jean-Marc	Neurologie
Mme CHANTALAT Elodie	Anatomie	M. OSWALD Eric (C.E)	Bactériologie-Virologie
M. CHAPUT Benoit	Chirurgie plastique	M. PAGES Jean-Christophe	Biologie cellulaire
Mme CHARPENTIER Sandrine (C.E)	Médecine d'urgence	M. PARIENTE Jérémie	Neurologie
M. CHAUFOUR Xavier (C.E.)	Chirurgie Vasculaire	M. PAUL Carle (C.E)	Dermatologie
M. CHAUVEAU Dominique	Néphrologie	M. PAYOUX Pierre (C.E)	Biophysique
M. CHAYNES Patrick	Anatomie	M. PAYRASTRE Bernard (C.E)	Hématologie
M. CHOLLET François (C.E)	Neurologie	M. PERON Jean-Marie (C.E)	Hépto-Gastro-Entérologie
M. CONSTANTIN Arnaud	Rhumatologie	Mme PERROT Aurore	Physiologie
M. COURBON Frédéric (C.E)	Biophysique	M. RASCOL Olivier (C.E)	Pharmacologie
Mme COURTADE SAIDI Monique (C.E)	Histologie Embryologie	Mme RAUZY Odile (C.E.)	Médecine Interne
M. DAMBRIN Camille	Chir. Thoracique et Cardiovasculaire	M. RAYNAUD Jean-Philippe (C.E)	Psychiatrie Infantile
M. DE BOISSEZON Xavier	Médecine Physique et Réadapt Fonct.	M. RECHER Christian(C.E)	Hématologie
M. DEGUINE Olivier (C.E)	Oto-rhino-laryngologie	M. RITZ Patrick (C.E)	Nutrition
M. DELABESSE Eric	Hématologie	M. ROLLAND Yves (C.E)	Gériatrie
M. DELOBEL Pierre	Maladies Infectieuses	M. RONCALLI Jérôme	Cardiologie
M. DELORD Jean-Pierre (C.E)	Cancérologie	M. ROUSSEAU Hervé (C.E)	Radiologie
M. DIDIER Alain (C.E)	Pneumologie	M. ROUX Franck-Emmanuel (C.E.)	Neurochirurgie
M. DUCOMMUN Bernard	Cancérologie	M. SAILLER Laurent (C.E)	Médecine Interne
Mme DULY-BOUHANICK Béatrice (C.E)	Thérapeutique	M. SALES DE GAUZY Jérôme (C.E)	Chirurgie Infantile
M. ELBAZ Meyer	Cardiologie	M. SALLES Jean-Pierre (C.E)	Pédiatrie
Mme EVRARD Solène	Histologie, embryologie et cytologie	M. SANS Nicolas	Radiologie
M. FERRIERES Jean (C.E)	Epidémiologie, Santé Publique	Mme SAVAGNER Frédérique	Biochimie et biologie moléculaire
M. FOURCADE Olivier (C.E)	Anesthésiologie	Mme SELVES Janick (C.E)	Anatomie et cytologie pathologiques
M. FOURNIÉ Pierre	Ophtalmologie	M. SENARD Jean-Michel (C.E)	Pharmacologie
M. GALINIER Michel (C.E)	Cardiologie	M. SERRANO Elie (C.E)	Oto-rhino-laryngologie
M. GAME Xavier (C.E)	Urologie	M. SOL Jean-Christophe	Neurochirurgie
Mme GARDETTE Virginie	Epidémiologie, Santé publique	M. SOLER Vincent	Ophtalmologie
Mme GASCOIN Géraldine	Pédiatrie	Mme SOMMET Agnès	Pharmacologie
M. GEERAERTS Thomas	Anesthésiologie et réanimation	Mme SOTO-MARTIN Maria-Eugénia	Gériatrie et biologie du vieillissement
Mme GOMEZ-BROUCHET Anne-Muriel (C.E)	Anatomie Pathologique	M. SOULAT Jean-Marc (C.E)	Médecine du Travail
M. GOURDY Pierre (C.E)	Endocrinologie	M. SOULIE Michel (C.E)	Urologie
M. GROLLEAU RAOUX Jean-Louis (C.E)	Chirurgie plastique	M. SUC Bertrand	Chirurgie Digestive
Mme GUIMBAUD Rosine	Cancérologie	Mme TAUBER Marie-Thérèse (C.E)	Pédiatrie
Mme HANAIRE Hélène (C.E)	Endocrinologie	M. TELMON Norbert (C.E)	Médecine Légale
M. HUYGHE Eric	Urologie	Mme TREMOLLIERS Florence (C.E.)	Biologie du développement
M. IZOPET Jacques (C.E)	Bactériologie-Virologie	Mme URO-COSTE Emmanuelle (C.E)	Anatomie Pathologique
M. KAMAR Nassim (C.E)	Néphrologie	M. VAYSSIERE Christophe (C.E)	Gynécologie Obstétrique
Mme LAMANT Laurence (C.E)	Anatomie Pathologique	M. VELLAS Bruno (C.E)	Gériatrie
M. LANGIN Dominique (C.E)	Nutrition	M. VERGEZ Sébastien	Oto-rhino-laryngologie

P.U. Médecine générale

Mme DUPOUY Julie
M. OUSTRIC Stéphane (C.E)
Mme ROUGE-BUGAT Marie-Eve

FACULTÉ DE SANTÉ
Département de Médecine, Maïeutique et Paramédical

P.U. - P.H.
2ème classe

M. ABBO Olivier	Chirurgie infantile
Mme BONGARD Vanina	Epidémiologie, Santé publique
M. BOUNES Vincent	Médecine d'urgence
Mme BOURNET Barbara	Gastro-entérologie
Mme CASPER Charlotte	Pédiatrie
M. CAVAIGNAC Etienne	Chirurgie orthopédique et traumatologie
M. COGNARD Christophe	Radiologie
Mme CORRE Jill	Hématologie
Mme DALENC Florence	Cancérologie
M. DE BONNECAZE Guillaume	Anatomie
M. DECRAMER Stéphane	Pédiatrie
Mme DUPRET-BORIES Agnès	Oto-rhino-laryngologie
M. EDOUARD Thomas	Pédiatrie
M. FAGUER Stanislas	Néphrologie
Mme FARUCH BILFELD Marie	Radiologie et imagerie médicale
M. FRANCHITTO Nicolas	Addictologie
M. GARRIDO-STÓWHAS Ignacio	Chirurgie Plastique
M. GUERBY Paul	Gynécologie-Obstétrique
M. GUIBERT Nicolas	Pneumologie
M. GUILLEMINAULT Laurent	Pneumologie
M. HOUZE-CERFON	Médecine d'urgence
M. HERIN Fabrice	Médecine et santé au travail
M. LAIREZ Olivier	Biophysique et médecine nucléaire
M. LEANDRI Roger	Biologie du dével. et de la reproduction
M. LHERMUSIER Thibault	Cardiologie
M. LOPEZ Raphael	Anatomie
Mme MARTINEZ Alejandra	Gynécologie
M. MARX Mathieu	Oto-rhino-laryngologie
M. MEYER Nicolas	Dermatologie
Mme MOKRANE Fatima	Radiologie et imagerie médicale
Mme MONTASTIER Emilie	Nutrition
Mme PASQUET Marlène	Pédiatrie
M. PIAU Antoine	Médecine interne
M. PORTIER Guillaume	Chirurgie Digestive
M. PUGNET Grégory	Médecine interne
M. REINA Nicolas	Chirurgie orthopédique et traumatologique
M. RENAUDINEAU Yves	Immunologie
M. REVET Alexis	Pédo-psychiatrie
M. ROUMIGUIE Mathieu	Urologie
Mme RUYSSSEN-WITRAND Adeline	Rhumatologie
M. SAVALL Frédéric	Médecine légale
M. SILVA SIFONTES Stein	Réanimation
M. TACK Ivan	Physiologie
Mme VAYSSE Charlotte	Cancérologie
Mme VEZZOSI Delphine	Endocrinologie
M. YRONDI Antoine	Psychiatrie
M. YSEBAERT Loic	Hématologie

Professeurs Associés

Professeurs Associés de Médecine Générale

M. ABITTEBOUL Yves
M. BIREBENT Jordan
M. BOYER Pierre
Mme FREYENS Anne
Mme IRI-DELAHAYE Motoko
Mme LATROUS Leila
M. POUTRAIN Jean-Christophe
M. STILLMUNKES André

Professeurs Associés Honoraires

Mme MALAUAUD Sandra
Mme PAVY LE TRAON Anne
M. SIBAUD Vincent
Mme WOISARD Virginie

MCU - PH

Mme ABRAVANEL Florence	Bactériologie Virologie Hygiène	M. GASQ David	Physiologie
M. APOIL Pol Andre	Immunologie	M. GATIMEL Nicolas	Médecine de la reproduction
Mme ARNAUD Catherine	Epidémiologie	Mme GENNERO Isabelle	Biochimie
Mme AUSSEIL-TRUDEL Stéphanie	Biochimie	Mme GENOUX Annelise	Biochimie et biologie moléculaire
Mme BASSET Céline	Cytologie et histologie	Mme GRARE Marion	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme BELLIERES-FABRE Julie	Néphrologie	Mme GUILBEAU-FRUGIER Céline	Médecine légale et droit de la santé
Mme BENEVENT Justine	Pharmacologie fondamentale	Mme GUYONNET Sophie	Nutrition
Mme BERTOLI Sarah	Hématologie, transfusion	M. HAMDJ Safouane	Biochimie
M. BIETH Eric	Génétique	Mme HITZEL Anne	Biophysique
Mme BOST Chloé	Immunologie	M. HOSTALRICH Aurélien	Chirurgie vasculaire
Mme BOUNES Fanny	Anesthésie-Réanimation	M. IRIART Xavier	Parasitologie et mycologie
Mme BREHIN Camille	Pneumologie	Mme JONCA Nathalie	Biologie cellulaire
M. BUSCAIL Etienne	Chirurgie viscérale et digestive	M. KARSENTY Clément	Cardiologie
Mme CAMARE Caroline	Biochimie et biologie moléculaire	M. LAPEBIE François-Xavier	Médecine vasculaire
Mme CANTERO Anne-Valérie	Biochimie	Mme LAPEYRE-MESTRE Maryse	Pharmacologie
Mme CARFAGNA Luana	Pédiatrie	M. LEPAGE Benoit	Biostatistiques et Informatique médicale
Mme CASPAR BAUGUIL Sylvie	Nutrition	M. LHOMME Sébastien	Bactériologie-virologie
Mme CASSAGNE Myriam	Ophthalmologie	Mme MASSIP Clémence	Bactériologie-virologie
Mme CASSAING Sophie	Parasitologie	Mme MAULAT Charlotte	Chirurgie digestive
Mme CASSOL Emmanuelle	Biophysique	Mme MAUPAS SCHWALM Françoise	Biochimie
M. CHASSAING Nicolas	Génétique	M. MONTASTRUC François	Pharmacologie
M. CLAVEL Cyril	Biologie Cellulaire	Mme MOREAU Jessika	Biologie du dév. Et de la reproduction
Mme COLOMBAT Magali	Anatomie et cytologie pathologiques	Mme MOREAU Marion	Physiologie
M. COMONT Thibault	Médecine interne	M. MOULIS Guillaume	Médecine interne
M. CONGY Nicolas	Immunologie	Mme NOGUEIRA Maria Léonor	Biologie Cellulaire
Mme COURBON Christine	Pharmacologie	Mme PERICART Sarah	Anatomie et cytologie pathologiques
M. CUROT Jonathan	Neurologie	M. PILLARD Fabien	Physiologie
Mme DAMASE Christine	Pharmacologie	Mme PLAISANCIE Julie	Génétique
Mme DE GLISEZINSKY Isabelle	Physiologie	Mme PUISSANT Bénédicte	Immunologie
M. DEDOUIT Fabrice	Médecine Légale	Mme QUELVEN Isabelle	Biophysique et médecine nucléaire
M. DEGBOE Yannick	Rhumatologie	Mme RAYMOND Stéphanie	Bactériologie Virologie Hygiène
M. DELMAS Clément	Cardiologie	Mme RIBES-MAUREL Agnès	Hématologie
M. DELPLA Pierre-André	Médecine Légale	Mme SABOURDY Frédérique	Biochimie
M. DESPAS Fabien	Pharmacologie	Mme SALLES Juliette	Psychiatrie adultes/Addictologie
M. DUBOIS Damien	Bactériologie Virologie Hygiène	Mme SAUNE Karine	Bactériologie Virologie
Mme ESQUIROL Yolande	Médecine du travail	Mme SIEGFRIED Aurore	Anatomie et cytologie pathologiques
Mme FABBRI Margherita	Neurologie	Mme TRAMUNT Blandine	Endocrinologie, diabète
Mme FILLAUX Judith	Parasitologie	M. TREINER Emmanuel	Immunologie
Mme FLOCH Pauline	Bactériologie-Virologie	Mme VALLET Marion	Physiologie
Mme GALINIER Anne	Nutrition	M. VERGEZ François	Hématologie
M. GANTET Pierre	Biophysique	Mme VIJA Lavinia	Biophysique et médecine nucléaire

M.C.U. Médecine générale

M. BRILLAC Thierry
M. CHICOULAA Bruno
M. ESCOURROU Emile
Mme GIMENEZ Laetitia

Maîtres de Conférence Associés

M.C.A. Médecine Générale

Mme BOURGEOIS Odile
Mme BOUSSIER Nathalie
Mme DURRIEU Florence
Mme FRANZIN Emilie
M. GACHIES Hervé
M. PEREZ Denis
M. PIPONNIER David
Mme PUECH Marielle
M. SAVIGNAC Florian

SERMENT D'HIPPOCRATE	2
REMERCIEMENTS	3
I. INTRODUCTION	5
1. CONTEXTE	5
2. LES MUTATIONS <i>BRCA1</i> ET <i>BRCA2</i>	6
3. LE SYNDROME DE LYNCH	7
4. LA POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE	9
II. MATÉRIEL ET MÉTHODES	11
1. CARACTERISTIQUES DE L'ÉTUDE	11
2. POPULATION DE L'ÉTUDE	11
3. QUESTIONNAIRE	11
4. DIFFUSION DU QUESTIONNAIRE	12
5. ANALYSE STATISTIQUE	12
6. ÉTHIQUE	12
III. RÉSULTATS	13
1. PROFIL DES REpondANTS	13
2. LE DÉPISTAGE DES CANCERS GÉNÉTIQUES DANS LA PRATIQUE COURANTE	14
3. FACILITES ET LIMITES D'ADRESSAGE EN CONSULTATION D'ONCOGÉNÉTIQUE.	14
4. ÉVALUATION DES CONNAISSANCES EN ONCOGÉNÉTIQUE	15
4.1. Mutations <i>BRCA1</i> et <i>BRCA2</i>	15
4.2. Syndrome de Lynch	16
4.3. Polypose adénomateuse familiale	16
IV. DISCUSSION	17
<i>Forces et limites de l'étude</i>	17
<i>De l'évaluation des connaissances des médecins généralistes</i>	17
<i>Des freins psychologiques au dépistage</i>	18
<i>D'un accès simplifié aux ressources</i>	19
V. CONCLUSION	21
ANNEXES	22
<i>Annexe 1 : questionnaire</i>	22
<i>Annexe 2 : tableau 5 détaillé</i>	25
<i>Annexe 3 : tableau 6 détaillé</i>	25
<i>Annexe 4 : tableau 7 détaillé</i>	26
<i>Annexe 5 : tableau 8 détaillé</i>	27
<i>Annexe 6 : tableau 9 détaillé</i>	28
BIBLIOGRAPHIE	29

Serment d'Hippocrate

« Au moment d'être admis à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré et méprisé si j'y manque. »

Remerciements

M. le Professeur Stéphane Oustric, vous me faites l'honneur de présider le jury de ma thèse. Merci de l'intérêt porté à ce travail, veuillez trouver ici l'expression de ma reconnaissance et de mon profond respect.

M. le Professeur Jean-Christophe Poutrain, vous me faites l'honneur de siéger à ma thèse et je vous en suis très reconnaissant. Je vous remercie de l'intérêt que vous porterez à ce travail. Vous trouverez ici mon profond respect et ma gratitude.

M. le Docteur Vladimir Druel, merci pour ta patience et tes précieux conseils tout au long de cette année !

Isabelle, ma femme, tu m'as connu petit-ami, conjoint puis époux, étudiant, interne et désormais docteur, que de chemins parcourus ensemble, regarde où nous en sommes ! Tous mes mots ne suffiraient à te remercier, tu es le sens de ce travail, ce qui m'anime chaque jour, de la bienveillance de tes gestes à tes blagues qui me font rire tout au long de mes journées ; tu es mon monde.

Chaque jour en ton absence est une journée de perdue et me rappelle que ma plus belle rencontre fut la nôtre, j'espère te rendre chaque jour tout ce bonheur que tu apportes dans ma vie.

Hâte des nombreuses années et surprises qui nous attendent ! Je t'aime !

Papa, maman, pour votre soutien tout au long de ces longues années, maman toi qui m'a toujours dit que tu croyais en moi, peut-être vous ai-je parfois fait désespérer, merci pour votre foi en moi !

Noémie, Anaïs, nous avons grandi ensemble, vécu tant de choses ensemble, je vous souhaite tout mon bonheur que je vous partage bien volontiers, j'espère vous montrer que la persévérance et le travail peuvent être payants,

Mamie, je suis sûr que tu me regardes de là-haut, merci pour toutes ces années auprès de toi, aucune journée ne passe sans qu'une pensée ne te soit destinée, j'espère faire honneur à toutes les valeurs que toi et papi m'avez transmis,

Xiaoman, Gia, David, ma nouvelle famille, merci pour votre accueil, votre infinie bienveillance, et de m'avoir considéré comme membre de la famille dès le premier jour,

谢谢爸爸妈妈

Florian, Antoine, mes plus vieux amis, vous avez tout connu de moi, et toujours été des soutiens sans faille (et pourtant !). Je pense que l'on peut dire que nous avons fait les 400 coups ensemble, mais mon plus beau coup aura été nos rencontres. Je ne me suis pas construit seul, vous m'y avez bien aidé, avec des hauts et des bas, vous avez été des phares pour moi, je ne l'oublierai jamais, quels que soient nos chemins. Merci pour toutes ces belles valeurs que vous m'avez transmises. Cette réussite, je sais que c'est un peu la vôtre aussi.

Léo, merci pour ta présence, ta franchise, ton dévouement avec Maxime aux derniers grands événements dans ma vie, et je t'en suis infiniment reconnaissant,

Jean, je te souhaite la joie, le bonheur et la santé, en souvenir de toutes nos belles années, puisses-tu être heureux.

Maëva, que d'évolutions depuis toutes ces années ! Des hauts et des bas, mais nous avons toujours su renouveler notre amitié, je suis fier de te compter parmi mes amies proches aujourd'hui,

Maxime, merci pour ta sincérité et ta générosité au cours de ces années, de m'avoir toujours accueilli moi, puis Isabelle, à bras ouvert ; je te souhaite tout le bonheur que tu mérites, mais je crois que tu l'as déjà trouvé,

Esma, dans deux villes séparées désormais, je me souviens de toutes ces années à la BU à s'entraider sur les concours et les partiels, je te souhaite tout le bonheur que tu mérites, je n'ai pas de doutes que tu le trouves,

Alaïa, merci pour ta bonne humeur, ta sincérité et ta franchise. Ces longues années furent plus douces grâce à ta présence tout au long de nos journées de révision,

Pierre, merci pour ton humour, ton rire si communicatif ! Je n'ai pas de souvenir de toi sans un rire qui y est associé, et à chaque ligne que j'écris je me souviens de ton sens aigu de la grammaire,

Camille, si éloignés, je me souviens de toute l'aide et le soutien que tu as pû m'apporter au cours de ces années, je t'en suis profondément reconnaissant, je souhaite que nous puissions garder contact dans le futur,

Simon, quelle rencontre ! Merci pour ta précieuse dans les travaux, les plans de garde, ta bonne humeur contagieuse, saches que tu trouveras toujours en moi une épaule, des bras et des oreilles attentives si tu en as besoin,

Bets, Chacha, Nico, Gwen, la famille toulousaine maintenant ! Merci pour ces années, si bien accueilli dans ce Sud que l'on a l'impression d'y avoir toujours eu sa place.

Jean François, Carine, pour m'avoir donné goût et encouragé à faire de la médecine générale.

A mes maîtres de stages qui m'ont tant appris : Anaïs, Pierre, Lucie, Laëtitia, Guillaume, Sophie, Robin et Nicolas. Merci Magali et Aurore pour m'avoir transmis le goût de la pédiatrie !

Et tant d'autres au cours de ces longues études,

Manon, Caro, Orianne, Carmen, pour toutes ces soirées fiches, ces entraînements au concours de cette première année de médecine... Deux fois valent mieux qu'une !

Serge, toi qui a cru en moi au tout début de cette aventure, alors que rien n'allait dans ce sens, merci de m'avoir donné une chance de te montrer que l'on peut atteindre ses objectifs, avec peu de cartes en main.

I. INTRODUCTION

1. Contexte

Le cancer, première cause de mortalité en France en 2023 (1), représente un enjeu majeur de santé publique tout en demeurant une pathologie complexe, dont les causes impliquent souvent des composantes environnementales, comportementales et génétiques. Alors que l'évolution des traitements et les politiques de prévention ont permis d'améliorer considérablement le pronostic dans de nombreux cancers, les cancers d'origine génétique restent un défi, à la fois en termes de détection, de prise en charge et de suivi. Le caractère récent et les constantes évolutions du domaine de l'oncogénétique rendent difficiles l'évaluation précise de la part de l'imputabilité de la génétique dans l'ensemble des cancers. Néanmoins, trois grands syndromes génétiques bien définis sont impliqués dans trois des quatre cancers les plus fréquents en France (2) : les mutations BRCA (cancer du sein, cancer de la prostate), le syndrome de Lynch (cancer colorectal) et la polypose adénomateuse familiale (cancer colorectal). Dans ce contexte, le médecin généraliste est souvent le premier point de contact médical pour la majorité des patients, et possède une place de pivot central à la fois dans l'identification et l'adressage dans un parcours de soins coordonné des patients à risque.

Cet aspect central du médecin généraliste est renforcé par des études à travers le monde (3DDI soulignant l'importance de la formation, de la communication pluridisciplinaire et des outils mis à disposition du médecin pour permettre un dépistage efficient. En France, les études sont plus limitées, mais relèvent (6) que 5% des consultations de médecine générale concernent le dépistage d'un cancer, et que les inégalités d'accès des patients à des médecins généralistes se reflètent dans les inégalités de prise en charge oncologique. Il apparaît primordial d'étudier les principaux cancers génétiques pouvant être rencontrés par des médecins généralistes dans leur pratique : les mutations *BRCA1* et *BRCA2*, le syndrome de Lynch et la polypose adénomateuse familiale (PAF).

2. Les mutations *BRCA1* et *BRCA2*

Les gènes *BRCA1* et *BRCA2* sont des gènes suppresseurs de tumeurs qui jouent un rôle crucial dans la réparation de l'ADN, notamment dans les cassures double-brin. Des mutations dans ces gènes entraînent une défaillance du mécanisme de réparation de l'ADN, décuplant le risque de développement de cancers, principalement du sein et de l'ovaire. (7 ye

Les mutations *BRCA* seraient responsables d'environ 5 à 10% des cancers du sein, et jusqu'à 15% des cancers de l'ovaire (10).

Le risque de développer un cancer du sein est plus important en cas de mutation *BRCA1* (risque cumulé à 70 ans de 51 – 75%) que de mutation de *BRCA2* (risque cumulé à 70 ans de 33 – 55%) (11) ; concernant les cancers de l'ovaire les risques sont estimés à 35 – 45% pour *BRCA1* et 10 – 20% pour *BRCA2* (12).

Les autres organes concernés, et leurs risques sont estimés à (10) :

- Cancer du pancréas : risque estimé à 5 – 10% (risque en population générale à 1.7%),
- Cancer de la prostate : 7 – 61 % (risque en population générale à 10.6%),
- Mélanome, cancer de l'estomac, carcinomes utérins, leucémies aiguës myéloïdes : associations incertaines.

Au plan clinique, les cancers du sein associés à *BRCA1* apparaissent souvent plus tôt (âge médian situé à 40 ans) qu'en cas de mutation *BRCA2* (âge médian situé à 43 ans) (13).

Les recommandations françaises de dépistage et de suivi sont résumées dans la figure 1.

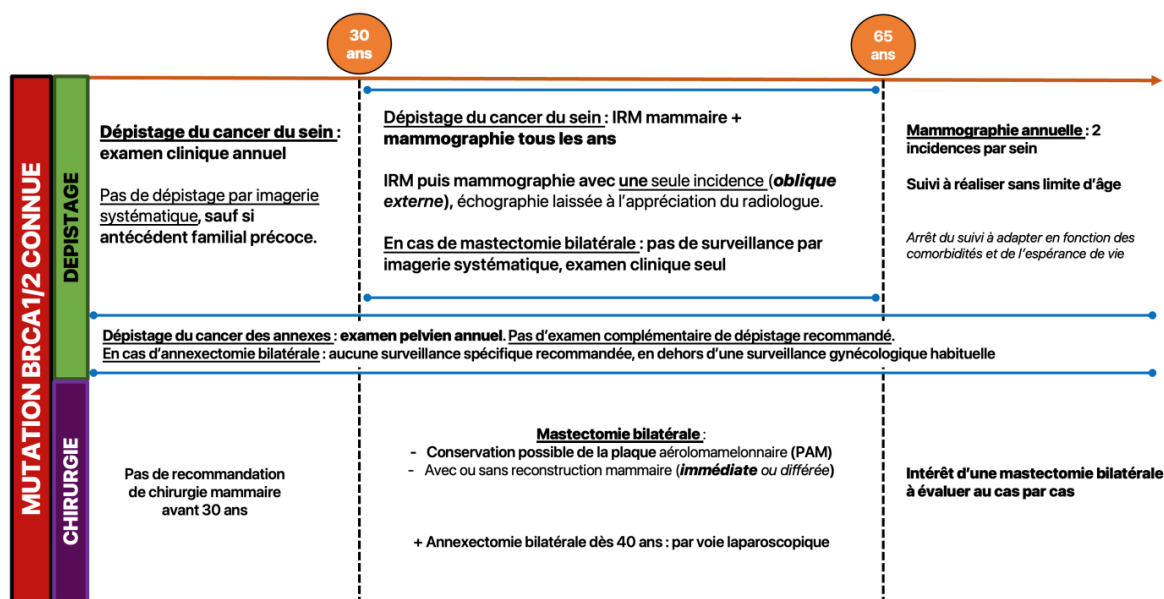


Figure 1 : recommandations simplifiées de l'Institut National du Cancer concernant les femmes porteuses de mutations *BRCA1/2* et indemnes de cancer (2017).

3. Le syndrome de Lynch

Le syndrome de Lynch, aussi appelé cancer colorectal héréditaire sans polypose (*HNPCC*), est une affection d'origine génétique qui prédispose à divers cancers, particulièrement les cancers colorectaux et endométriaux.

Sur le plan de la génétique, la physiopathologie du syndrome de Lynch implique des mutations germinales dans des gènes participant à la réparation des mésappariements de l'ADN, dit aussi système MMR (*MisMatch Repair*). Les gènes principalement impliqués, et ciblés par le dépistage génétique, sont *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2* et *EPCAM*. Il s'agit de gènes qui réparent les erreurs qui se produisent lors de la réplication de l'ADN.

Lorsque ces erreurs s'accumulent, elles entraînent une instabilité des microsatellites (*MSI*) et une augmentation du risque de développement de certains cancers. Le mode de transmission est autosomique dominant. (14DIN)

Au plan épidémiologique, le syndrome de Lynch est estimé pour responsable de 2 – 4% des cancers colorectaux : il s'agit de la forme la plus courante de cancer colorectal héréditaire.

Ainsi, les porteurs de ces mutations ont un risque estimé à 50 – 80% de développer un cancer colorectal au cours de leur vie, et dans une moindre mesure entre 40 – 60% de développer un cancer de l'endomètre (17).

Il existe par ailleurs des cancers touchant à d'autres sphères, détaillés dans le tableau 1.

Tableau 1 : risque cumulé de cancer non-colique à l'âge de 70 ans, chez les patients atteints d'un syndrome de Lynch. (18)			
Cancer	Risque en population générale, %	Risque chez les patients atteints du syndrome de Lynch, %	Âge moyen au diagnostic
Endomètre	2.7%	14 – 71%	65 ans
Ovaires	1.6%	4 – 20%	44 ans
Pancréas	1.5%	0.4 – 4%	64 ans
Estomac	< 1%	0.2 – 13%	52 ans
Tractus hépatobiliaire		0.02 – 4%	55.5 ans
Voies urinaires		0.2 – 25%	56 ans
Vessie		0.4 – 12%	47.5 ans
Système nerveux central		1 – 4%	50 ans
Prostate		16.2%	9 – 30%
Seins	12.4%	5 – 18%	52 ans

Actuellement, les recommandations (tableau 4) estiment qu'il faut évoquer un cancer colorectal d'origine génétique lorsque les critères de *Bethesda* sont présents (tableau 2), et à *fortiori* un syndrome de Lynch peut être suspecté devant des antécédents répondants aux critères d'*Amsterdam* (tableau 3).

Ces critères ont été élaborés pour répondre à des objectifs différents (19) : les critères cliniques de *Bethesda* ont été choisis afin d'atteindre une meilleure sensibilité pour dépister des cancers colorectaux héréditaires, et sont ainsi présents chez 25% des patients porteurs d'un cancer colorectal. Les critères d'*Amsterdam* sont eux très spécifiques du syndrome de Lynch, et seulement présents chez 2,8% des patients qui développent un cancer colorectal.

<p>Tableau 2 : Comment évoquer un cancer colorectal héréditaire : critères de <i>Bethesda</i> révisés. <i>L'ensemble des critères nécessaire. (18)</i></p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Cancer du côlon avant 50 ans 2. Cancer synchrone ou métachrone colorectal, ou du spectre HNPCC quel que soit l'âge 3. Cancer colorectal avec instabilité des microsatellites (<i>MSI-H</i>) avant 60 ans 4. Cancer colorectal avec antécédent au 1^{er} degré de cancer du spectre de Lynch, dont un avant 50 ans 5. Cancer colorectal avec au moins 2 cancers du spectre de Lynch au 1^{er} ou au 2^{ème} degré, quel que soit l'âge.

<p>Tableau 3 : Comment évoquer un syndrome de Lynch : critères d'<i>Amsterdam</i> I et II. <i>L'ensemble des critères nécessaire. (18)</i></p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Trois membres de la famille atteints de cancer colorectal héréditaire sans polypose, dont un au premier degré 2. Deux générations atteintes 3. Un des cancers du spectre de Lynch avant 50 ans 4. Absence de polypose colique dans la famille

La surveillance d'un syndrome de Lynch est globalement consensuelle sur le plan digestif, et à la discrétion du médecin pour les autres organes, notamment sur le plan gynécologique, bien qu'il existe de nombreux groupes de consensus internationaux (tableau 4).

Tableau 4 : surveillances préconisées dans le syndrome de Lynch, selon différentes sociétés savantes.

Sphère Recommandation	DIGESTIVE	GYNECOLOGIQUE	URINAIRE	DERMATOLOGIQUE
GENMAD, France (2009) (20)	- Coloscopie totale, avec chromo endoscopie, tous les 1 – 2 ans, dès 20 ans - Dépistage et éradication <i>H. pylori</i> dès 20 ans	- Échographie endovaginale dès 25 ans avec biopsie endométriale et dosage du <i>CA 125</i> , tous les 2 ans - Hystérectomie totale élargie prophylactique peut-être proposée dès 35 ans	- Échographie des voies urinaires avec ECBU et cytologie urinaire, tous les 2 ans	- Examen clinique par dermatologue tous les 3 – 4 ans
European Hereditary Tumour Group, Europe (2020) (21)	- Coloscopie totale tous les 2 – 3 ans, à débiter dès 25 ans	<i>Selon les recommandations du groupe de consensus de Manchester</i>	Pas de consensus	Pas de consensus
Groupe de consensus international de Manchester, UK (2017) (22)	Pas de consensus	- Bilan gynécologique à débiter à partir de 25 ans - Pas de dosage <i>CA 125</i> ni d'échographie pelvienne systématique - Biopsie endométriale au moindre doute	Pas de consensus	Pas de consensus
American Society of Clinical Oncology, USA (2018) (23)	- Coloscopie tous les 1 – 2 ans, à partir de 20-25 ans	- Échographie endovaginale annuelle avec biopsie endométriale dès 30 – 35 ans - Hystérectomie totale élargie vers 40 ans	Pas de consensus	Pas de consensus

4. La polypose adénomateuse familiale

Les polyposes adénomateuses familiales (PAF) sont définies par un nombre élevé de polypes adénomateux dans le côlon et le rectum, et dans la PAF, l'évolution des polypes est presque toujours vers le cancer colorectal (24,25).

La polypose adénomateuse familiale est une affection autosomique dominante, portée par des mutations dans le gène *APC* (*Adenomatous Polyposis Coli*), qui est un gène suppresseur de tumeur, crucial notamment dans la régulation de la prolifération cellulaire et l'adhésion des cellules intestinales.

Au plan physiopathologique, la mutation du gène *APC* entraîne une perte de la régulation de la croissance cellulaire (26), aboutissant à la formation incontrôlée de polypes multiples, dès l'adolescence. A noter qu'il existe une forme atténuée, dite PAF atténuée, dans laquelle les patients ont un moindre développement de polypes et ainsi un risque de cancer colorectal retardé.

Les premiers polypes apparaissent dès 12 ans, avec un âge d'apparition moyen à 16 ans, et ainsi il est estimé qu'à 35 ans 95% des patients ont une polypose diffuse et, en l'absence de colectomie prophylactique, l'évolution vers un cancer colorectal se fait en moyenne vers 40 ans (27).

La PAF entraîne parfois des lésions en dehors du système digestif, on parle alors de *syndrome de Gardner*, qui comprend :

- Des kystes épidermoïdes, qui ne deviennent jamais cancéreux, généralement sur le visage, le cuir chevelu, les bras ou les jambes ;
- Des ostéomes, non cancéreux, souvent situés au niveau de la mandibule ou des os du crâne ;
- Une hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien, consistant en des tâches noires sur la rétine, bénignes, dépistées par un simple examen du fond d'œil ;
- Des tumeurs desmoïdes, non cancéreuses, ressemblant à des cicatrices cutanées atrophiques lorsqu'elles sont situées au niveau du derme.

Les recommandations françaises actuelles concernant la PAF retiennent (28) :

- A partir de 12 ans : coloscopie totale annuelle ;
- A partir de 15 ans : la coloscopie est complétée d'une gastroscopie ;
- A partir de 20 ans : possibilité d'une colectomie totale préventive, épargnant le rectum ;
- A partir de 20-25 ans : surveillance annuelle par rectoscopie et fibroscopie, si la colectomie totale a été réalisée.

Devant ce risque accru de cancer colorectal, un adressage vers un spécialiste (gastro-pédiatre) est recommandé dès l'âge de 10 ans (28).

Les médecins généralistes ont un rôle central dans le repérage et l'orientation des patients à risque. L'évaluation de leurs connaissances est nécessaire pour s'assurer le bon repérage de ses populations et le cas demeurant, l'identification des lacunes pourrait permettre de proposer des formations adaptées aux besoins. L'objectif de cette étude est d'évaluer les connaissances et les attitudes des médecins généralistes exerçant en Haute-Garonne sur ces trois principales formes de cancers héréditaires.

II. MATÉRIEL ET MÉTHODES

1. Caractéristiques de l'étude

C'est une étude transversale descriptive qui cherche à évaluer les connaissances et les attitudes des médecins généralistes de Haute-Garonne sur l'oncogénétique. Cette étude s'intéresse spécifiquement au syndrome de Lynch, aux mutations *BRCA* et à la polypose adénomateuse familiale. Le questionnaire a été diffusé auprès des médecins généralistes installés en Haute-Garonne, ainsi qu'aux internes en médecine générale inscrits en Diplôme d'Études Spécialisées (DES) de Médecine Générale à l'Université de Toulouse.

2. Population de l'étude

Les critères d'inclusion étaient :

- Médecin généraliste Exerçant en Haute-Garonne,
- Interne en médecine générale rattaché au DUMG de Toulouse,

Les critères d'exclusion étaient :

- Médecin d'une spécialité autre que Médecine Générale,
- Médecin n'exerçant plus en médecine générale,
- Médecin à la retraite

3. Questionnaire

Le questionnaire a été élaboré en se basant sur une revue narrative de la littérature. Le questionnaire comprenait 25 questions fermées et 1 question ouverte, qui étaient structurées selon 5 grands axes (Annexe 1) :

- Profil professionnel,
- Connaissances et formation,
- Pratiques de dépistage,
- Facteurs décisionnels et surveillance,
- Connaissances spécifiques et recommandations de surveillance.

Les questions étaient structurées pour collecter une connaissance relative au mode de transmission, une question épidémiologique et une question sur le suivi recommandé, sur chaque syndrome génétique.

Le questionnaire fut relu par 5 médecins généralistes et 5 personnes n'exerçant pas dans le domaine médical, afin d'en assurer la bonne compréhension.

4. Diffusion du questionnaire

Le questionnaire a été diffusé par le biais de la liste de mails des médecins généralistes effecteurs de la permanence des soins des secteurs aux environs de Muret (31600), et lorsque cela était possible, par contact téléphonique direct via l'annuaire santé de l'Assurance Maladie (29).

Les médecins éligibles furent contactés par courriel, avec un lien sécurisé vers le questionnaire hébergé par la plateforme *Google Forms*.

5. Analyse statistique

Les données recueillies ont été saisies à l'aide de *Google Sheets*, puis analysées dans *Microsoft Excel 2021*. Des statistiques descriptives ont été utilisées pour résumer les caractéristiques démographiques et les réponses au questionnaire.

6. Éthique

Les données étaient recueillies de manière anonyme et les participants pouvaient se retirer à tout moment du questionnaire.

Cette étude, Hors Loi Jardé, a fait l'objet d'une déclaration de conformité CNIL enregistrée sous le numéro 2024LCA16 auprès du DPO du Département Universitaire de Médecine Générale (DUMG) de l'Université de Toulouse.

III. RÉSULTATS

Sur les 2127 médecins généralistes et internes contactés au total, 120 réponses furent reçues, totalisant un taux de réponse de 5.64%

Une première relance fut réalisée à 2 semaines de la sollicitation initiale, et une seconde relance 2 semaines après.

Au total, la période de sollicitation s'étala sur 2 mois, du 12/03/2024 au 20/05/2024.

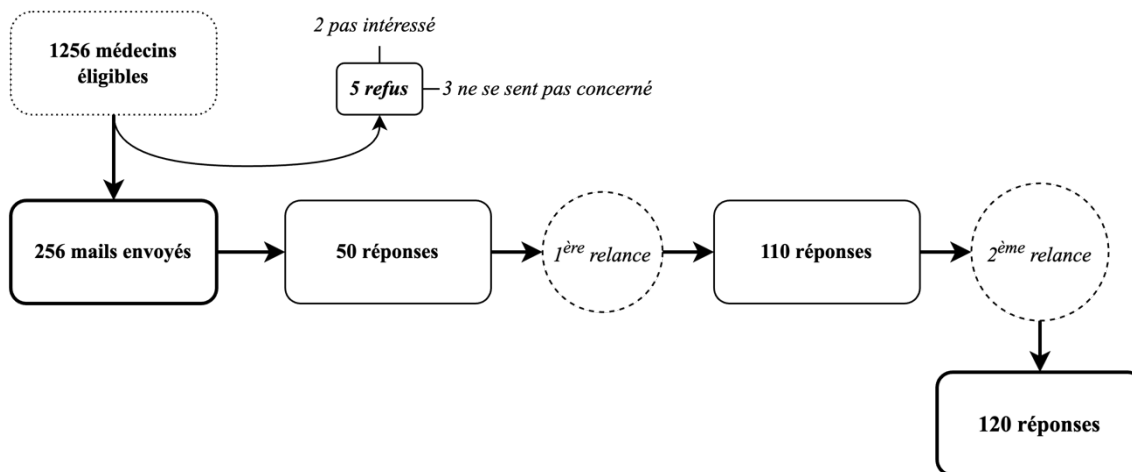


Figure 2 : Diagramme en flux.

1. Profil des répondants

Les répondants se divisaient équitablement entre deux groupes : médecins généralistes et internes en médecine, avec une diversité notable en termes d'expérience professionnelle (figure 3).

Caractéristiques des répondants.

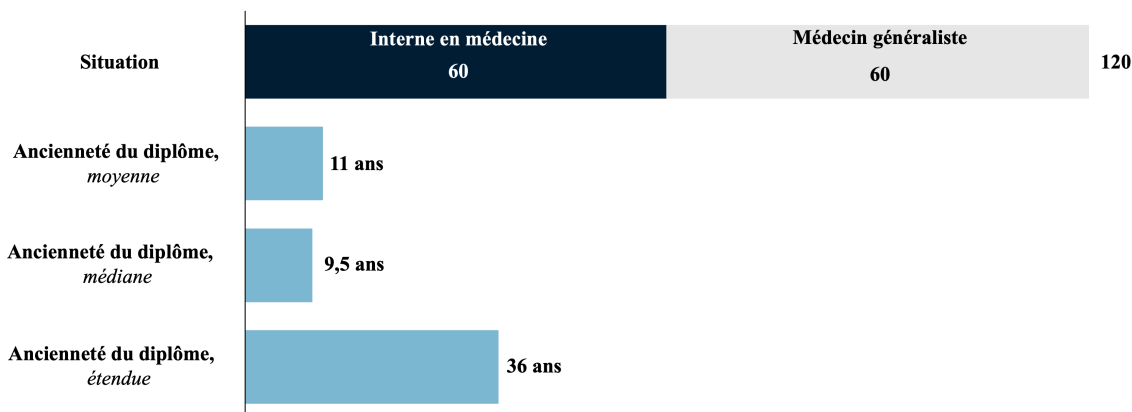


Figure 3 : caractéristiques des répondants.

2. Le dépistage des cancers génétiques dans la pratique courante

Les pratiques médicales semblent marquées par un faible recours à la consultation d'oncogénétique, un répondant sur cinq n'adressant jamais malgré une forte suspicion de cancer génétique (tableau 6). Lorsqu'une orientation est faite, elle s'effectue généralement vers un oncologue, et l'absence de contact avec un spécialiste d'organe (oncologue ou généticien) représente moins d'un répondant sur dix.

La majorité des répondants disent acquérir leurs connaissances en oncogénétique lors de leur formation initiale à la faculté, suivi par l'expérience clinique (25% des cas).

Les formations complémentaires, notamment universitaires (D.I.U., F.S.T.), semblent être largement minoritaires.

Par ailleurs, plus de 90% des répondants expriment le besoin d'une formation supplémentaire en oncogénétique, témoignant d'un intérêt marqué pour renforcer leurs compétences dans ce domaine. Enfin, 94.5% des répondants qui se disent impliqués dans le dépistage oncogénétique de leurs patients.

		Internes en médecine générale	Médecin généraliste thésé	Total
		% (n)	% (n)	% (n)
Fréquence d'adressage	> 10% des consultations	0% (0)	5% (3)	2.50% (5)
	1 – 10% des consultations	13.34% (8)	20% (12)	16.70% (20)
	< 1% des consultations	56.70% (34)	70% (42)	63.40% (76)
	Jamais	30% (18)	5% (3)	17.50% (21)
Interlocuteurs privilégiés	Oncologue libéral	23.40% (14)	31.70% (19)	27.50% (33)
	Oncologue hospitalier	71.70% (43)	66.70% (40)	69.20% (83)
	Généticien	20% (12)	36.70% (22)	28.30% (34)
	Pas d'interlocuteur privilégié	10% (6)	0% (0)	5% (6)
	Aucun interlocuteur	10% (6)	3.40% (2)	6.70% (8)
Origine des connaissances	Faculté	100% (60)	85% (51)	92.50% (111)
	Expérience clinique	16.70% (10)	33.40% (20)	25% (30)
	Formation non-universitaire	0% (0)	18.40% (11)	9.17% (11)
	Formation universitaire	3.34% (2)	3.34% (2)	3.34% (4)
Regard sur les connaissances	Demandeur de formation	93.34% (56)	88.34% (53)	90.84% (109)
	Pas de demande de formation	6.70% (4)	11.70% (7)	9% (11)

3. Facilités et limites d'adressage en consultation d'oncogénétique.

Les critères d'orientation vers une consultation d'oncogénétique ont été évalués selon une échelle croissante de 0 (peu important), à 5 (très important), dont les résultats figurent dans le tableau 6. Le critère majeur facilitant l'orientation vers une consultation

d'oncogénétique fut la présence d'antécédents familiaux de cancer (existence d'une mutation connue chez un membre de la famille et nombre de membres atteints d'un cancer).

Quant aux facteurs limitants, ils étaient surtout représentés par le refus du patient, puis l'impact psychologique pour le patient. Les internes de médecine générale semblaient accorder plus d'importance l'impact psychologique que les médecins généralistes thésés.

Tableau 6 : critères d'orientation vers une consultation d'oncogénétique.
Échelle croissante de 0 à 5, avec 0 représentant un critère peu important et 5 le critère le plus important
Score moyen

		Interne en médecine	Médecin thésé	TOTAL
Facteurs facilitants	Antécédent familial de mutation génétique	4.8	4.7	4.75
	Âge de survenue du cancer dans la famille	4.4	4.0	4.2
	Nombre de membres familiaux atteints de cancer	4.3	4.6	4.45
	Âge de découverte du cancer	4.1	4.0	4.05
	Impact sur la surveillance du cancer	4.1	4.1	4.1
	Caractéristiques du cancer	4.1	4.0	4.05
	Impact sur le traitement	3.9	4.0	3.95
Facteurs limitants	Demande du patient	2.5	2.5	2.5
	Refus du patient	4.5	4.4	4.45
	Impact psychologique pour le patient	3.3	2.8	3.05
	Impact de l'hérédité sur la prise en charge clinique	3.3	3.1	3.2
	Impact de l'hérédité du cancer sur les relations familiales	2.7	2.4	2.55

4. Évaluation des connaissances en oncogénétique

4.1. Mutations BRCA1 et BRCA2

Une majorité des médecins (79.20% des répondants) semble capable d'identifier correctement une patiente potentiellement porteuse d'une mutation *BRCA*, avec une proportion plus élevée chez les internes de médecine générale.

Plus des deux tiers des répondants semblent avoir une bonne connaissance de l'épidémiologie des mutations *BRCA*, bien que seulement un tiers semble connaître les recommandations actuelles (11) concernant leur suivi.

Tableau 7 : connaissances concernant les mutations BRCA.

		Internes en médecine	Médecin thésé	TOTAL
		% (n)	% (n)	% (n)
Identification mutation	Oui	86.70% (52)	71.70% (43)	79.20% (95)
	Non	13.3% (8)	28.30% (17)	20.80% (25)
Connaissances épidémiologiques	Oui	78.40% (47)	56.70% (34)	67.50% (81)
	Non	21.60% (13)	43.30% (26)	32.50% (20)
Suivi adapté	Oui	33.40% (20)	43.40% (26)	38.40% (46)
	Non	66.60% (40)	56.60% (34)	61.60% (74)

NSP : ne sais pas

4.2. Syndrome de Lynch

La connaissance du syndrome de Lynch varie entre les groupes : elle semble mieux maîtrisée par les internes en médecine générale (66.70%) que par les médecins thésés (48.40%). Cependant, les médecins thésés sont mieux informés sur la surveillance pluridisciplinaire, bien connue de deux répondants sur trois.

En ce qui concerne la surveillance des organes, le versant digestif semble bien connu (proche de 100%), mais il existe d'importantes lacunes pour les organes extra-digestifs.

Les médecins thésés semblent oublier plus souvent la surveillance urologique et gynécologique que les internes. Les oublis fréquents en surveillance cutanée et neurologique peuvent suggérer un manque d'information dans ces domaines.

Tableau 8 : connaissances concernant le syndrome de Lynch.

		Internes en médecine	Médecin thésé	TOTAL
		% (n)	% (n)	% (n)
Connaissance Épidémiologie	Oui	66.70% (40)	48.40% (29)	58% (69)
	Non	33.30% (20)	51.60% (31)	42% (51)
Surveillance pluridisciplinaire	Oui	61.70% (37)	75% (45)	68% (82)
	Non	38.30% (23)	25% (15)	32% (38)
Surveillance d'organe	Surveillance digestive	100% (60)	98.40% (59)	99.20% (119)
	Surveillance urologique	68.40% (41)	46.70% (28)	57.50% (69)
	Surveillance gynécologique	61.70% (37)	46.70% (28)	54.20% (65)
	Surveillance cutanée	11.70% (7)	21.70% (13)	16.60% (20)
	Surveillance neurologique	11.60 % (7)	1.70 % (1)	6.60% (8)

NSP : ne sais pas

4.3. Polypose adénomateuse familiale

Concernant la polypose adénomateuse familiale (PAF), l'ensemble des répondants ne semble pas bien connaître le suivi recommandé (28) qui découle de la découverte d'une polypose adénomateuse familiale.

Tableau 9 : connaissances concernant la polypose adénomateuse familiale.

		Internes en médecine	Médecin thésé	TOTAL
		% (n)	% (n)	% (n)
Suivi adapté	Non	83.30% (50)	95.00% (57)	89.10% (107)
	Oui	16.70% (10)	5.00% (3)	10.90% (13)

IV. DISCUSSION

Cette étude, réalisée auprès des médecins généralistes de Haute-Garonne, met en lumière les défis auxquels sont confrontés les médecins généralistes dans le dépistage des cancers héréditaires, tout en rappelant leur rôle central dans l'identification des patients à risque. Bien qu'une majorité des répondants soit consciente de l'importance du dépistage des cancers héréditaires, elle révèle des lacunes significatives dans certaines de leurs connaissances, notamment concernant le suivi des mutations *BRCA* et du syndrome de *Lynch*.

L'évaluation de leurs connaissances pourrait prendre une place croissante, 90% des répondants exprimant un besoin clair d'accéder à des formations supplémentaires concernant l'oncogénétique. Le faible taux d'adressage et les freins psychologiques, retrouvés dans cette étude, sont également des obstacles à surmonter.

Forces et limites de l'étude

Les forces de cette étude résident dans un ciblage pertinent des cancers héréditaires (focalisé sur les trois syndromes génétiques les plus courants), la diversité de l'échantillon (comprenant à la fois des médecins généralistes thésés et des internes en médecine générale) ainsi qu'une approche centrée sur les soins primaires (explorant des pratiques médicales concrètes en lien avec le dépistage).

Les principales limites de cette étude sont le faible taux de réponse, avec une participation de seulement 5.64%, malgré un nombre de réponses acceptable, ce qui limite la représentativité de l'échantillon. Un biais de sélection est également possible, les répondants pourraient être ceux qui se sentent concernés par les cancers héréditaires, notamment dans les difficultés d'aborder la question des cancers génétiques en soins premiers.

De l'évaluation des connaissances des médecins généralistes

L'évaluation des connaissances des médecins généralistes en oncogénétique est essentielle, compte-tenu des progrès rapides dans ce domaine. Les médecins généralistes, souvent premiers interlocuteurs des patients, jouent un rôle clef dans la détection des cancers héréditaires, bénéficiant d'une vision globale du suivi des familles. Ce besoin d'évaluation devient d'autant plus important lorsque l'on considère que, malgré dans leur rôle essentiel dans la prévention, seulement 5% des consultations

de médecine générale aborderaient le dépistage du cancer (6). Ce taux pourrait s'expliquer par des connaissances en oncogénétique parfois lacunaires (30), notamment en ce qui concerne le suivi des patients atteints d'un syndrome de Lynch ou de mutations BRCA. Cela invite à réfléchir non seulement à l'importance d'évaluer ces connaissances, mais aussi aux méthodes les plus adaptées pour le faire.

Peu d'études ont évalué les connaissances des médecins généralistes en France sur l'oncogénétique ; à l'international les résultats sont contrastés. Certains mettent en avant que plus de la moitié des généralistes se sentaient insuffisamment formés pour discuter des tests génétiques avec leurs patients, d'autres que les médecins manquent de confiance lorsqu'il s'agit de conseiller leurs patients à risque sur le plan de l'oncogénétique (31). De récents travaux mettent en avant le besoin d'intégrer davantage d'oncogénétique dans la formation des médecins généralistes (32,33). La question centrale reste celle du choix des connaissances qui doivent être harmonisées, ce qui pourrait s'appuyer sur des données consensuelles, telles que les critères *Bethesda* ou les recommandations émanant de structures gouvernementales (11,34). Certains auteurs proposent également des méthodes plus originales d'évaluation des connaissances des médecins généralistes, en incluant par exemple des modules de formation continue, avec des évaluations pré et post-formation, afin de mieux mesurer l'impact des formations évaluées sont les pratiques des médecins (3).

Des freins psychologiques au dépistage

Le dépistage des cancers héréditaires est essentiel dans une démarche de prévention, mais il peut être freiné par des obstacles psychologiques, tant du côté des médecins que des patients.

Le refus du patient est un frein bien identifié (35), souvent lié à la peur des résultats et des conséquences sur la qualité de vie, notamment l'anxiété concernant l'impact familial de la découverte d'une mutation génétique (36,37). Au plan juridique, il n'incombe qu'au patient lui-même la révélation d'une anomalie génétique (38) ; pouvant être une source d'anxiété supplémentaire. D'autres facteurs peuvent être préjudiciables, tels que la conception par certains patients qu'une absence de cas de cancer familial justifie une absence de risque génétique, les dissuadant de réaliser un dépistage (39).

Du côté des médecins, les obstacles recensés incluent la complexité des informations à expliquer, le manque de temps en consultation (40), un déficit de formation en

généétique médicale ; la peur de mal gérer de potentiels résultats peut également jouer un rôle (41).

Pour surmonter ces difficultés, il semble important de mieux accompagner les patients tout au long du processus de dépistage. Les consultations intégrant un soutien psychologique structuré, en collaboration avec des psycho-oncologues (42), ont montré qu'elles pourraient réduire l'anxiété et faciliter la prise de décision, tant pour les médecins que pour les patients (43–45).

Une meilleure formation sur les aspects psycho-sociaux des tests génétiques associés à l'implication de psycho-oncologues dans le processus, pourraient contribuer à lever ces freins.

D'un accès simplifié aux ressources

Il est essentiel que les médecins généralistes disposent d'informations précises, actualisées, et facilement accessibles pour mieux prendre en charge les patients à risque. Toutefois, les champs d'action des médecins généralistes sont larges, ce qui complique parfois l'identification du bon niveau d'information requis. En France, la formation continue des médecins généralistes est principalement encadrée par le développement professionnel continu (DPC), obligation triennale, incluant des actions de formation, d'évaluation et d'amélioration des pratiques ; les orientations des DPC sont définies par les conseils nationaux professionnels (CNP), en collaboration avec l'État et les besoins spécifiques des généralistes (46). Bien que la formation continue soit importante, il est tout aussi central de s'interroger sur le niveau de formation adéquat et sur qui doit les concevoir (47).

Proposer des ressources claires et pratiques, telles que des fiches synthétiques ou des outils numériques, pourrait être une solution simple et efficace. Ces outils pourraient aider à combler certaines lacunes constatées au travers de cette étude concernant la prise en charge de syndromes héréditaires, comme le syndrome de Lynch, les mutations *BRCA* et la polypose adénomateuse familiale. Des fiches simples, incluant les critères de dépistage, les grandes lignes des protocoles et les options préventives pourraient offrir aux médecins un accès rapide et efficace à l'information, tout en évitant une surcharge cognitive dans la recherche d'informations pertinentes. Cela pourrait également s'envisager au travers de sites internet facilement accessibles, tels qu'existant aux Etats-Unis (FORCE (48), University Of California San Francisco (49)).

Au-delà des outils pratiques, la formation approfondie à l'oncogénétique de l'ensemble des médecins généralistes n'étant ni souhaitable, ni réalisable, il semble nécessaire de

réfléchir au rôle des formateurs et des concepteurs des différentes sources d'informations, afin de garantir que le contenu soit adapté aux besoins spécifiques des généralistes.

Un renforcement des réseaux d'adressage vers les consultations dédiées à l'oncogénétique apparaît également comme crucial ; la création par exemple d'un portail national centralisant les contacts des onco-généticiens, les modalités d'orientation qui y sont associées, peut-être une piste intéressante. En France, de telles initiatives existent, à travers les réseaux régionaux d'oncogénétique, regroupant 146 sites de consultations sur 101 villes (50), en région Toulousaine ce réseau s'articule autour de la plateforme *Onco-Occitanie* (51). Bien que ces réseaux existent, et disposent d'un bon maillage territorial, une meilleure communication et visibilité de ces structures auprès des généralistes permettrait d'en optimiser leur usage.

V. CONCLUSION

Le cancer, enjeu majeur de santé publique, voit en parallèle du développement de sa prise en charge, le développement de l'oncogénétique ; à la fois dans le dépistage et les soins curatifs. Trois syndromes génétiques ressortent de par leurs fréquences : le syndrome de Lynch, les mutations *BRCA* et la polypose adénomateuse familiale. Le médecin généraliste, souvent premier interlocuteur auprès des patients, joue un rôle central dans l'identification des personnes à risque, et leur orientation vers un parcours de soins adapté. Les nouveautés en oncogénétique nécessitent une adaptation régulière de la pratique des médecins généralistes.

En dépit d'une conscience élevée de l'importance de l'oncogénétique, des lacunes persistent dans le suivi et les pratiques de dépistage. Ces insuffisances peuvent s'expliquer en partie par des méthodes d'évaluation qui ne sont pas toujours adaptées au quotidien du médecin généraliste. Il pourrait être pertinent d'améliorer ces approches d'évaluation en intégrant une approche pluridisciplinaire incluant la médecine générale dans leur conception.

Les freins psychologiques, tant du côté des médecins que des patients constituent des obstacles majeurs au dépistage. Ces freins sont souvent alimentés par des idées reçues et une anxiété face à l'oncologie. Les médecins, craignant d'accroître l'angoisse de leurs patients, peuvent hésiter à aborder ces sujets ; intégrer d'avantage le versant psychologique, afin de mieux accompagner à la fois les patients et les praticiens dans le processus de dépistage, semble une piste intéressante.

Plus de 90% des répondants expriment un besoin de formation complémentaire en oncogénétique, affirmant ainsi une demande croissante pour le renforcement de leurs compétences. Bien qu'il soit irréaliste et probablement non souhaitable de former les médecins généralistes en profondeur à l'oncogénétique, améliorer l'accès à des ressources actualisées sur les protocoles de prise en charge spécifiques à la médecine générale, ainsi qu'aux réseaux de soins spécialisés, pourrait permettre d'optimiser la gestion des patients à risque. Une telle approche rendrait la prise en charge plus transversale, permettant aux généralistes de jouer un rôle central dans le dépistage des cancers héréditaires, tout en améliorant le parcours de soins des patients.

Une adaptation des recommandations et des formations en fonction des particularités locales et des spécificités de chaque bassin de soins est nécessaire.

Toulouse, le 24/10/2024

Vu et permis d'imprimer
La Présidente de l'Université Toulouse III - Paul Sabatier
Faculté de Santé
Par délégation,
Le Doyen-Directeur
Du Département de Médecine, Maïeutique, et Paramédical
Professeur Thomas GEERAERTS



Vu le bon
le 16/10/24
Stéphane Oustine

ANNEXES

Annexe 1 : questionnaire

Attitudes et connaissances des médecins généralistes sur les cancers héréditaires

Question 1 : Quelle est votre situation professionnelle ?

- Interne en médecine générale
- Médecin généraliste installé ou médecin généraliste remplaçant

Question 2 : En quelle année avez-vous passé votre thèse de Docteur en Médecine ?

A défaut, l'année durant laquelle vous prévoyez de la passer

- Réponse : valeur numérique

Question 3 : Dans quelle mesure adressez-vous des patients majeurs, non-ciblés par le dépistage organisé, à un spécialiste d'organe, pour suspicion d'un cancer dont vous supposez l'origine héréditaire ?

- **Fréquemment** : plus de 10% des patients qui vous consultent,
- **Régulièrement** : entre 1- 10% des patients qui vous consultent,
- **Rarement** : moins de 1% des patients qui vous consultent,
- **Jamais**

Question 4 : Considérez-vous que ce soit à vous d'informer un patient à haut risque de cancer héréditaire qu'il existe des consultations d'oncogénétique et des dépistages génétiques dédiés ?

- Oui
- Non

Question 5 : D'où vient la majeure de partie de vos connaissances concernant les cancers héréditaires

- **Formation initiale** : faculté,
- **Formation annexe universitaire** : Diplômes Universitaires (DIU), Formations Spécialisées Transversales
- **Formation annexe rentrant dans le cadre de la formation continue**
- **Expérience clinique**

Question 6 : Quels sont vos interlocuteurs privilégiés à qui vous adressez en majorité les patients pour lesquels vous suspectez un cancer héréditaire ?

- Généticien
- Spécialiste d'organe installé en ville
- Spécialiste d'organe exerçant dans une structure hospitalière
- Adressage sans préférence d'interlocuteur
- Pas d'interlocuteur

Question 7 : Quel est votre regard sur vos connaissances liées aux cancers héréditaires dans votre pratique courante ?

- Vos connaissances vous paraissent suffisantes, mais vous seriez demandeur d'une formation complémentaire
- Vos connaissances vous paraissent insuffisantes, et vous seriez éventuellement demandeur d'une formation complémentaire
- Vous ne seriez pas demandeur de formation complémentaire

Question 8 : Parmi les facteurs suivants, quels sont ceux qui ont le plus d'importance dans votre décision d'orienter un patient vers une consultation spécialisée ou un dépistage génétique de cancer ? (0 : peu important, 5 : très important)

- Proportion de membres de la famille du patient atteints d'un cancer (0-5)
- Âge de découverte de cancer chez les membres de la famille du patient (0-5)
- Existence d'une mutation connue chez un membre de la famille du patient (0-5)
- Âge de découverte de cancer chez le patient (0-5)
- Demande du patient (0-5)
- Caractéristiques de la maladie du patient (*i.e. cancer du sein triple négatif, polypose colorectale connue, etc.*) (0-5)
- Impact sur le traitement (0-5)
- Impact sur la surveillance du patient (0-5)

Question 9 : Parmi les facteurs suivants, quels sont ceux qui ont le plus d'importance dans votre décision de ne pas orienter un patient vers une consultation spécialisée ou un dépistage génétique de cancer ? (0 : peu important, 5 : très important)

- L'hérédité ou non du cancer a peu d'intérêt en pratique (0-5)
- Impact psychologique pour le patient (0-5)
- L'hérédité du cancer pourrait affecter négativement les relations au sein de la famille du patient (0-5)
- Refus du patient (0-5)

Question 10 : Supposons que vous recevez une patiente pour laquelle une mutation BRCA a été identifiée chez sa grand-mère paternelle dans le cadre de la découverte d'un cancer des ovaires chez cette dernière.

D'après vous, votre patiente peut-elle être porteuse de cette mutation ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

Réponse attendue : Oui

Question 11 : D'après vous, quelle est la proportion de femmes atteintes d'un cancer du sein présentant une mutation du gène BRCA1 ou BRCA2 ?

- < 10 %
- 10 – 100 %
- Ne sais pas

Réponse attendue : < 10 %

Question 12 : Quel suivi proposeriez-vous à une patiente qui vous annonce que sa mère a été diagnostiquée à 45 ans d'un cancer de l'ovaire porteur de la mutation BRCA ?

- Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle à partir de 30 ans. Adressage à un spécialiste à partir de 30 ans pour éventuelle chirurgie (mastectomie, annexectomie)
- Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle à partir de 40 ans. Adressage à un spécialiste à partir de 50 ans pour éventuelle chirurgie (mastectomie, annexectomie)
- Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle à débiter 10 ans avant l'âge de sa mère à la découverte de son cancer. Adressage à un spécialiste 15 ans avant l'âge de sa mère à la découverte de son cancer, pour éventuelle chirurgie (mastectomie, annexectomie)
- Dépistage du cancer du sein dans le cadre du dépistage organisé. Imageries supplémentaires sur point d'appel clinique.

Réponse attendue : Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle à partir de 30 ans. Adressage à un spécialiste à partir de 30 ans pour éventuelle chirurgie (mastectomie, annexectomie)

Question 13 : D'après vous, quelle est la proportion de patients porteurs d'une mutation pour un cancer colorectal sans polypose (*syndrome de Lynch*) qui développeront un cancer colorectal à 65 ans ?

- ≤ 50 %
- > 50 %
- Ne sait pas

Bonne réponse : > 50 %

Question 14 : D'après vous, quels sont les organes à surveiller dans l'hypothèse d'un cancer digestif héréditaire ?

- Système digestif : pancréas, voies biliaires, estomac, intestin grêle, côlon
- Voies urinaires
- Cutané
- Système nerveux central
- Ovaires
- Endomètre

Bonne réponse : tous (spectre du syndrome de Lynch)

Question 15 : Quel rythme de surveillance préconiserez-vous chez un patient dont l'histoire familiale relève plusieurs membres atteints de nombreux polypes digestifs ? (*polypose adénomateuse familiale*)

- Surveillance spécialisée dès l'âge de 10 ans, puis annuellement.
- Surveillance spécialisée dès l'âge de 20 ans, puis annuellement.
- Surveillance spécialisée dès l'âge de 30 ans, puis annuellement.
- Surveillance dans le cadre du dépistage organisé du cancer colorectal

Bonne réponse : début surveillance endoscopique dès 10 ans, rythme annuel ensuite

Question 16 : Quelle surveillance préconisez-vous chez un de vos patients dont l'histoire familiale retrouve de nombreux cancers colorectaux ? (*syndrome de Lynch*)

- Suivi spécialisé (gastro-entérologue) dès 20 ans, puis tous les 2 ans ensuite. Suivi conjoint avec gynécologue (échographie pelvienne annuelle) à partir de 30 ans. ECBU avec cytologie urinaire annuelle à partir de 35 ans.
- Suivi spécialisé (gastro-entérologue) dès 30 ans, puis tous les 5 ans ensuite. Suivi conjoint avec gynécologue (échographie pelvienne annuelle) à partir de 40 ans. ECBU avec cytologie urinaire annuelle à partir de 45 ans.
- Suivi spécialisé (gastro-entérologue) dès 40 ans, puis tous les 5 ans ensuite. Suivi conjoint avec gynécologue (échographie pelvienne annuelle) à partir de 50 ans. ECBU avec cytologie urinaire annuelle à partir de 50 ans.
- Surveillance dans le cadre du dépistage national du cancer colorectal

Bonne réponse : endoscopie dès 20 ans, tous les 2 ans ensuite. Échographie annuelle dès 30 ans, proposition d'hystérectomie totale à 45 ans.

Annexe 2 : tableau 5 détaillé

Tableau 5 : habitudes de pratiques médicales concernant l'oncogénétique.							
		Internes en médecine générale		Médecin généraliste thésé		Total	
		n = 60	%	n = 60	%	n = 120	%
Fréquence d'adressage à un spécialiste d'organe	Fréquemment : plus de 10% des patients qui vous consultent	0	0%	3	5%	5	2.50%
	Régulièrement : entre 1 – 10% des patients qui vous consultent	8	13.34%	12	20%	20	16.70%
	Rarement : moins de 1% des patients qui vous consultent	34	56.70%	42	70%	76	63.40%
	Jamais	18	30%	3	5%	21	17.50%
Interlocuteurs privilégiés en cas de suspicion d'un cancer héréditaire	Spécialiste d'organe installé en ville	14	23.40%	19	31.70%	33	27.50%
	Spécialiste d'organe hospitalier	43	71.70%	40	66.70%	83	69.20%
	Généticien	12	20%	22	36.70%	34	28.30%
	Pas d'interlocuteur privilégié	6	10%	0	0%	6	5%
	Aucun interlocuteur	6	10%	2	3.40%	8	6.70%
Origine des connaissances	Faculté	60	100%	51	85%	111	92.50%
	Expérience clinique	10	16.70%	20	33.40%	30	25%
	Formation annexe entrant dans le cadre de la formation continue	0	0%	11	18.40%	11	9.17%
	Formation annexe universitaire : DIU, FST	2	3.34%	2	3.34%	4	3.34%
Regard sur les connaissances liées aux cancers héréditaires	Vos connaissances vous paraissent suffisantes, et vous seriez demandeurs d'une formation complémentaire	51	85%	45	75%	96	80%
	Vos connaissances vous paraissent suffisantes, mais vous seriez demandeurs d'une formation complémentaire	5	8.40%	8	13.40%	13	11%
	Vous ne seriez pas demandeurs d'une formation complémentaire	4	6.70%	7	11.70%	11	9%

Annexe 3 : tableau 6 détaillé

Tableau 6 : critères d'orientation vers une consultation d'oncogénétique.				
<i>Échelle croissante de 0 à 5, avec 0 représentant un critère peu important et 5 le critère le plus important</i>				
<i>Score moyen</i>				
		Interne en médecine	Médecin thésé	TOTAL
Critères d'importance en faveur d'une consultation spécialisée	Existence d'une mutation connue chez un membre de la famille du patient	4.8	4.7	4.75
	Âge de découverte de cancer chez les membres de la famille du patient	4.4	4.0	4.2
	Proportion de membres de la famille du patient atteints d'un cancer	4.3	4.6	4.45
	Âge de découverte de cancer chez le patient	4.1	4.0	4.05
	Impact sur la surveillance du patient	4.1	4.1	4.1
	Caractéristiques de la maladie du patient	4.1	4.0	4.05
	Impact sur le traitement	3.9	4.0	3.95
	Demande du patient	2.5	2.5	2.5
Critères en défaveur d'une orientation vers une consultation spécialisée	Refus du patient	4.5	4.4	4.45
	Impact psychologique pour le patient	3.3	2.8	3.05
	Impact de l'hérédité sur la prise en charge en pratique	3.3	3.1	3.2
	Impact de l'hérédité du cancer sur les relations intra-familiales du patient	2.7	2.4	2.55

Annexe 4 : tableau 7 détaillé

Tableau 7 : connaissances concernant les mutations <i>BRCA</i>.							
		Internes en médecine		Médecins thésés		TOTAL	
		<i>n</i> = 60	%	<i>n</i> = 60	%	<i>n</i> = 120	%
« Identification d'une mutation <i>BRCA</i> chez la grand-mère paternelle : la patiente peut-elle porter la mutation ? »	Oui	52	36.70 %	43	71.70 %	95	79.20%
	Ne sais pas	7	11.70%	13	21.70 %	20	16.70%
	Non	1	1.70%	4	6.70%	5	4.20%
« Quelle est la proportion de femmes atteintes d'un cancer du sein présentant une mutation du gène <i>BRCA1</i> ou <i>BRCA2</i> ? »	< 10%	47	78.40 %	34	56.70 %	81	67.50%
	10 – 100%	9	15%	11	18.40 %	20	16.70%
	Ne sais pas	4	6.70%	15	25%	19	15.90%
« Suivi proposé à une patiente avec mère atteinte d'un cancer de l'ovaire à 45 ans avec identification de mutation <i>BRCA</i> »	Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle 10 ans avant l'âge de sa mère à la découverte de son cancer, adressage à un spécialiste 15 ans avant l'âge de sa mère à la découverte de son cancer	33	55%	31	51.20 %	64	53.40%
	Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle à 30 ans, adressage à un spécialiste à 30 ans	20	33.40 %	26	43.40 %	46	38.40%
	Examen clinique mammaire annuel, imagerie mammaire annuelle à 40 ans, adressage à un spécialiste à 50 ans	5	8.40%	3	5%	8	6.70%
	Dépistage du cancer du sein dans le cadre du dépistage organisé	2	3.40%	0	0%	2	1.70%

Annexe 5 : tableau 8 détaillé

Tableau 8 : connaissances concernant le syndrome de Lynch.

		Internes en médecine		Médecins thésés		TOTAL	
		n=60	%	n=60	%	n=120	%
« Proportion de patients porteurs d'une mutation en rapport avec un syndrome de Lynch qui développeront un cancer à 65 ans »	> 50%	40	66.70 %	29	48.40 %	69	58%
	≤ 50%	15	25%	13	21.70%	28	23%
	Ne sais pas	5	8.40%	18	30%	23	19%
« Surveillance préconisée chez un patient atteint du syndrome de Lynch »	Suivi par gastro-entérologue dès 20 ans, puis tous les 2 ans ensuite. Suivi avec gynécologue à partir de 30 ans. ECBU annuel à partir de 35 ans.	37	61.70 %	45	75%	82	68%
	Suivi par gastro-entérologue dès 30 ans, puis tous les 5 ans ensuite. Suivi avec gynécologue à partir de 40 ans. ECBU annuel à partir de 45 ans.	18	30%	12	20%	30	25%
	Suivi par gastro-entérologue dès 40 ans, puis tous les 5 ans ensuite. Suivi avec gynécologue à partir de 50 ans. ECBU annuel à partir de 50 ans.	5	8.40%	3	5%	8	7%
	Surveillance dans le cadre du dépistage national organisé du cancer colorectal	0	0%	0	0%	0	0%
« Organes à surveiller dans l'hypothèse d'un syndrome de Lynch »	Système digestif : pancréas, voies biliaires, estomac, intestin grêle, colon	60	100%	59	98.40 %	119	99.20%
	Ovaires	37	61.20 %	41	68.40 %	78	65%
	Voies urinaires	41	68.40 %	28	46.70 %	69	57.50%
	Endomètre	37	61.70 %	28	46.70 %	65	54.20%
	Cutané	7	11.70 %	13	21.70 %	20	16.70%
	Système nerveux central (cerveau, moelle épinière)	7	11.70 %	1	1.70%	8	6.70%

Annexe 6 : tableau 9 détaillé

Tableau 9 : connaissances concernant la polypose adénomateuse familiale.							
		Internes en médecine		Médecins thésés		TOTAL	
		<i>n=60</i>	%	<i>n=60</i>	%	<i>n=120</i>	%
« Surveillance préconisée chez un patient atteint de polypose adénomateuse familiale »	Surveillance spécialisée dès 20 ans, puis annuellement.	28	46.70 %	26	43.40 %	54	45%
	Surveillance spécialisée dès 30 ans, puis annuellement.	19	31.70 %	28	46.70 %	47	39.20%
	Surveillance spécialisée dès 10 ans, puis annuellement.	10	16.70 %	3	5%	13	10.90%
	Surveillance dans le cadre du dépistage national organisé du cancer colorectal.	3	5%	3	5%	6	5%

Bibliographie

1. Grandes causes de décès en 2021 et tendances récentes | CépiDc [Internet]. [cité 28 sept 2024]. Disponible sur: <https://www.cepidc.inserm.fr/donnees-et-publications/grandes-causes-de-deces-en-2021-et-tendances-recentes>
2. Les cancers les plus fréquents - Epidémiologie des cancers [Internet]. [cité 28 sept 2024]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/Les-chiffres-du-cancer-en-France/Epidemiologie-des-cancers/Les-cancers-les-plus-frequents>
3. Burke W, Emery J. Genetics education for primary-care providers. *Nature Reviews Genetics*. 1 juill 2002;3(7):561-6.
4. Teng I, Spigelman A. Attitudes and knowledge of medical practitioners to hereditary cancer clinics and cancer genetic testing. *Familial Cancer*. juin 2014;13(2):311-24.
5. Cragun D, Pal T. Identification, Evaluation, and Treatment of Patients with Hereditary Cancer Risk within the United States. *International Scholarly Research Notices*. 2013;2013(1):260847.
6. Lamort-Bouché M, Chardon M, Kellou N, Ray-Coquard I, Colin C, Letrilliart L. Cancer screening and follow-up in general practice: A French nationwide cross-sectional study. *European Journal of General Practice*. 16 déc 2020;26(1):95-101.
7. Ding SL, Sheu LF, Yu JC, Yang TL, Chen BF, Leu FJ, et al. Abnormality of the DNA double-strand-break checkpoint/repair genes, ATM, BRCA1 and TP53, in breast cancer is related to tumour grade. *Br J Cancer*. mai 2004;90(10):1995-2001.
8. Daniel DC. Highlight: BRCA1 and BRCA2 proteins in breast cancer. *Microscopy Research and Technique*. 2002;59(1):68-83.
9. Hall JM, Lee MK, Newman B, Morrow JE, Anderson LA, Huey B, et al. Linkage of Early-Onset Familial Breast Cancer to Chromosome 17q21. *Science*. 21 déc 1990;250(4988):1684-9.
10. BRCA Gene Mutations: Cancer Risk and Genetic Testing Fact Sheet - NCI [Internet]. 2024 [cité 12 sept 2024]. Disponible sur: <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet>
11. Haute Autorité de Santé [Internet]. [cité 24 sept 2023]. Dépistage du cancer du sein en France : identification des femmes à haut risque et modalités de dépistage. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_1741170/fr/depistage-du-cancer-du-sein-en-france-identification-des-femmes-a-haut-risque-et-modalites-de-depistage
12. Kuchenbaecker KB, Hopper JL, Barnes DR, Phillips KA, Mooij TM, Roos-Bloom MJ, et al. Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *JAMA*. 20 juin 2017;317(23):2402-16.
13. Synthèse - Femmes porteuses d'une mutation de BRCA1 ou BRCA2 / Détection précoce du cancer du sein et des annexes et stratégies de réduction du risque - Ref : RECOBRCASYNTH17 [Internet]. [cité 13 sept 2024]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Expertises-et-publications/Catalogue-des-publications/Synthese-Femmes-porteuses-d-une-mutation-de-BRCA1-ou-BRCA2-Detection-precoce-du-cancer-du-sein-et-des-annexes-et-strategies-de-reduction-du-risque>
14. Vogel JD, Eskicioglu C, Weiser MR, Feingold DL, Steele SR. The American Society of Colon and Rectal Surgeons Clinical Practice Guidelines for the Treatment of Colon Cancer. *Diseases of the Colon & Rectum*. oct 2017;60(10):999.
15. Carethers JM, Stoffel EM. Lynch syndrome and Lynch syndrome mimics: The growing complex landscape of hereditary colon cancer. *World J Gastroenterol*. 21 août 2015;21(31):9253-61.
16. Genevay M, Hutter P, Chappuis PO, Benusiglio PR. Le syndrome de Lynch : pathologiste et praticien peuvent ensemble réduire le risque de cancer. *Rev Med Suisse*.

- 27 juill 2011;303(27):1502-6.
17. Boland CR, Goel A. Microsatellite Instability in Colorectal Cancer. *Gastroenterology*. juin 2010;138(6):2073-2087.e3.
 18. Giardiello FM, Allen JI, Axilbund JE, Boland CR, Burke CA, Burt RW, et al. Guidelines on Genetic Evaluation and Management of Lynch Syndrome: A Consensus Statement by the US Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer. *Gastroenterology*. août 2014;147(2):502-26.
 19. FMC-HGE [Internet]. 2006 [cité 29 sept 2024]. Le syndrome HNPCC en 2006. Disponible sur: <https://www.fmcgastro.org/postu-main/archives/postu-2006-paris/le-syndrome-hnpcc-en-2006/>
 20. CYIM A. SFED. 2021 [cité 12 sept 2024]. Maladies génétiques (fiches GENMAD). Disponible sur: <https://www.sfed.org/actualites/maladies-genetiques-fiches-genmad/>
 21. Seppälä TT, Latchford A, Negroi I, Sampaio Soares A, Jimenez-Rodriguez R, Sánchez-Guillén L, et al. European guidelines from the EHTG and ESCP for Lynch syndrome: an updated third edition of the Mallorca guidelines based on gene and gender. *BJS (British Journal of Surgery)* [Internet]. [cité 12 sept 2024];n/a(n/a). Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/bjs.11902>
 22. Crosbie EJ, Ryan NAJ, Arends MJ, Bosse T, Burn J, Cornes JM, et al. The Manchester International Consensus Group recommendations for the management of gynecological cancers in Lynch syndrome. *Genetics in Medicine*. 1 oct 2019;21(10):2390-400.
 23. Yurgelun MB, Hampel H. Recent Advances in Lynch Syndrome: Diagnosis, Treatment, and Cancer Prevention. *Am Soc Clin Oncol Educ Book*. 23 mai 2018;(38):101-9.
 24. Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 12 oct 2009;4(1):22.
 25. Syngal S, Brand RE, Church JM, Giardiello FM, Hampel HL, Burt RW. ACG Clinical Guideline: Genetic Testing and Management of Hereditary Gastrointestinal Cancer Syndromes. *Official journal of the American College of Gastroenterology | ACG*. févr 2015;110(2):223.
 26. Sieber OM, Lipton L, Crabtree M, Heinemann K, Fidalgo P, Phillips RKS, et al. Multiple Colorectal Adenomas, Classic Adenomatous Polyposis, and Germ-Line Mutations in MYH. *New England Journal of Medicine*. 27 févr 2003;348(9):791-9.
 27. Petersen GM, Slack J, Nakamura Y. Screening guidelines and premorbid diagnosis of familial adenomatous polyposis using linkage. *Gastroenterology*. juin 1991;100(6):1658-64.
 28. La polypose adénomateuse familiale - Ref : GUIPOL11 [Internet]. [cité 13 sept 2024]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Expertises-et-publications/Catalogue-des-publications/La-polypose-adenomateuse-familiale>
 29. Annuaire santé d'ameli.fr : trouver un médecin, un hôpital... [Internet]. [cité 21 mai 2024]. Disponible sur: <https://annuaire.sante.ameli.fr/>
 30. Chipoulet E, Collet G, Couderc B. Rôle des médecins dans l'adhésion des patients et des familles à la réalisation d'analyses de caractéristiques génétiques. *Bulletin du Cancer*. 1 oct 2023;110(10):1002-14.
 31. Nisselle A, King EA, McClaren B, Janinski M, Metcalfe S, Gaff C. Measuring physician practice, preparedness and preferences for genomic medicine: a national survey. *BMJ Open*. juill 2021;11(7):e044408.
 32. Laforest F, Kirkegaard P, Mann B, Edwards A. Genetic cancer risk assessment in general practice: systematic review of tools available, clinician attitudes, and patient outcomes. *Br J Gen Pract*. févr 2019;69(679):e97-105.
 33. Vande Perre P, Toledano D, Corsini C, Escriba E, Laporte M, Bertet H, et al.

- Role of the general practitioner in the care of BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: General practitioner and patient perspectives. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*. 2018;6(6):957-65.
34. Haute Autorité de Santé [Internet]. [cité 3 oct 2024]. Cancer colorectal : modalités de dépistage et de prévention chez les sujets à risque élevé et très élevé. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_2772744/fr/cancer-colorectal-modalites-de-depistage-et-de-prevention-chez-les-sujets-a-risque-eleve-et-tres-eleve
 35. Noguès C. Les défis de l'oncogénétique et ses applications médicales : nouvelles problématiques psycho-oncologiques ? Le modèle des prédispositions génétiques au cancer du sein et de l'ovaire. *Psycho Oncologie*. 1 déc 2015;9(4):221-9.
 36. SPF. Connaissances, perceptions, attitudes et comportements des femmes et des médecins vis-à-vis du dépistage du cancer du sein, France, 2010. Numéro thématique. Dépistage organisé du cancer du sein [Internet]. [cité 3 oct 2024]. Disponible sur: <https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/cancers/cancer-du-sein/connaissances-perceptions-attitudes-et-comportements-des-femmes-et-des-medecins-vis-a-vis-du-depistage-du-cancer-du-sein-france-2010.-numero-th>
 37. Bridou M. Etude des principaux freins et leviers psychologiques envers l'examen de dépistage du cancer colorectal : Le rôle particulier de l'anxiété envers la santé dans l'adoption de cette démarche [Internet] [These de doctorat]. Tours; 2012 [cité 3 oct 2024]. Disponible sur: <https://theses.fr/2012TOUR2014>
 38. Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales.
 39. Biron F. Freins au dépistage organisé du cancer colorectal selon les médecins généralistes du Finistère du groupe interventionnel de l'étude AmDepCCR, avant leur formation à l'entretien motivationnel. 29 sept 2022;40.
 40. Délos N. Évaluation des connaissances et des pratiques en entretien motivationnel, en médecine générale, dans le département du Morbihan: étude quantitative descriptive auprès de 19 médecins généralistes morbihannais en décembre 2015.
 41. Hopwood P. Répercussions psychologiques de la démarche en oncogénétique et des interventions médico-chirurgicales préventives. *Rev Francoph Psycho Oncologie*. 1 mars 2006;5(1):14-8.
 42. Emery J, Lucassen A, Murphy M. Common hereditary cancers and implications for primary care. *The Lancet*. juill 2001;358(9275):56-63.
 43. White S, Jacobs C, Phillips J. Mainstreaming genetics and genomics: a systematic review of the barriers and facilitators for nurses and physicians in secondary and tertiary care. *Genetics in Medicine*. juill 2020;22(7):1149-55.
 44. Houdayer F, Putois O, Babonneau ML, Chaumet H, Joly L, Juif C, et al. Secondary findings from next generation sequencing: Psychological and ethical issues. Family and patient perspectives. *European Journal of Medical Genetics*. 1 oct 2019;62(10):103711.
 45. Hanson EN, Delacroix E, Austin S, Carr G, Kidwell KM, Bacon E, et al. Psychosocial factors impacting barriers and motivators to cancer genetic testing. *Cancer Med*. 19 févr 2023;12(8):9945-55.
 46. Conseil National de l'Ordre des Médecins [Internet]. 2019 [cité 15 oct 2024]. Se former tout au long de sa carrière. Disponible sur: <https://www.conseil-national.medecin.fr/medecin/carriere/former-long-carriere>
 47. Houwink EJJ, Muijtjens AMM, Van Teeffelen SR, Henneman L, Rethans JJ, Van Der Jagt LEJ, et al. Effectiveness of oncogenetics training on general practitioners' consultation skills: a randomized controlled trial. *Genetics in Medicine*. janv 2014;16(1):45-52.
 48. FORCE - Facing Hereditary Cancer Empowered home page [Internet]. [cité 3

oct 2024]. FORCE - Facing Hereditary Cancer Empowered home page. Disponible sur: <https://www.facingourrisk.org>

49. Center for BRCA Research [Internet]. [cité 3 oct 2024]. Center for BRCA Research. Disponible sur: <https://brca.ucsf.edu/home>

50. Organisation du dispositif national d'oncogénétique - Oncogénétique et plateformes de génétique moléculaire [Internet]. [cité 3 oct 2024]. Disponible sur: <https://www.e-cancer.fr/Professionnels-de-sante/L-organisation-de-l-offre-de-soins/Oncogenetique-et-plateformes-de-genetique-moleculaire/Le-dispositif-national-d-oncogenetique>

51. Onco-Occitanie [Internet]. [cité 3 oct 2024]. Accueil. Disponible sur: <https://onco-occitanie.fr/>

AUTEUR : Aurélien LE COZ

TITRE : ATTITUDES ET CONNAISSANCES DES MEDECINS GENERALISTES DE HAUTE-GARONNE EN ONCOGENETIQUE

DIRECTEUR DE THÈSE : Dr Vladimir DRUEL

LIEU ET DATE DE SOUTENANCE : Faculté de médecine de Toulouse – Purpan, le 12 novembre 2024

—

Cette thèse explore les connaissances et attitudes des médecins généralistes de Haute-Garonne concernant les cancers héréditaires. Elle révèle des lacunes concernant la compréhension de certains syndromes génétiques (mutations BRCA et syndrome de Lynch). Malgré l'importance du dépistage, et de l'implication des médecins généralistes, l'adressage en consultation d'oncogénétique n'est pas toujours évident, en lien avec une demande de formation complémentaire et des obstacles psychologiques. L'amélioration de l'accès à des ressources pratiques, un meilleur accompagnement sur le plan psychologique, pourrait permettre de pallier aux obstacles rencontrés.

—

ATTITUDES AND KNOWLEDGE OF GENERAL PRACTITIONERS IN HAUTE-GARONNE REGARDING ONCOGENETICS.

This thesis explores the knowledge and attitudes of general practitioners in Haute-Garonne regarding hereditary cancers. It reveals gaps in understanding certain genetic syndromes (BRCA mutations and Lynch syndrome). Despite the importance of screening and the involvement of general practitioners, referring patients for oncogenetic consultations is not always straightforward, partly due to a demand for additional training and psychological barriers. Improving access to practical resources and providing better psychological support could help overcome these challenges.

—

Mots-Clés : hereditary cancers – oncogenetics – BRCA mutations – Lynch syndrome – General practitioners – cancer screening – oncogenetic consultations – knowledge gaps – psychological barriers – continuing education – practical ressources – psychological support – referral challenges – training needs

—

Discipline administrative : MEDECINE GENERALE

—

Faculté de Santé – 37 allées Jules Guesde - 31000 TOULOUSE - France