LA LETTRE #9

Septembre 2025

Fonds Avenir MASFIP
Recherche et accompagnement en oncogénétique

Sommaire

P.1
- Retour sur l'assemblée générale 2024
- Soutien jeune chercheur : Anaïs LE VEN

P.2
- Professeure Christine LASSET : MyFamilyRisk, mieux prévenir le cancer du sein grâce à une application

P.3
- Les 10 ans du Fonds Avenir MASFIP
- 10 ans de soutien, des projets de recherche d'exception
- Bilan du Fonds Avenir MASFIP

P.4
- Professeure Isabelle FOURNIER : Spidermass, un outil d'aide à la décision pour le chirurgien en temps réel au bloc opératoire
- Seintinelles

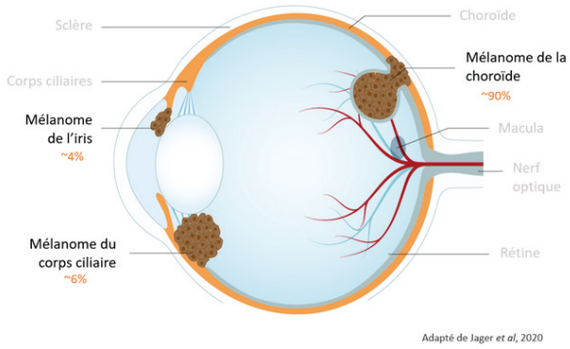
Retour sur l'assemblée générale 2024

Les 11 et 12 septembre 2024, la MASFIP a accueilli au Centre de Congrès d'Aix-en-Provence les participants de son assemblée générale. Délégués, invités, conseillers mutualistes et personnels du siège ont assisté à l'émouvant passage de témoin entre Dominique COMBE, notre ancienne présidente, et Silvia AUTRAN, notre nouvelle présidente, arrivée en mars 2024. Parmi les faits marquants de ce temps fort de l'année, figurait une présentation par la professeure Stéphanie NOUGARET, de l'Institut de Cancer de Montpellier, sur l'avancée de ses travaux qui visent à améliorer le diagnostic des cancers de l'ovaire par une approche non invasive, grâce à la radiomique. Né en 2014 d'un partenariat entre la Fondation de l'Avenir et la MASFIP, le Fonds Avenir MASFIP est dédié à l'amélioration de la compréhension et de la prise en charge des cancers à caractère familial.

Cette lettre est l'occasion de présenter les avancées des travaux de recherche d'Anaïs LE VEN, lauréate de la bourse doctorale, sur la prédisposition génétique dans le mélanome uvéal, tumeur de l'œil la plus fréquente chez l'adulte. La professeure Christine LASSET, qui a conçu avec son équipe le projet MyFamilyRisk afin d'aider la préparation des consultations en oncogénétique ; la professeure Isabelle FOURNIER, qui développe un outil d'aide à la décision pour le chirurgien en temps réel au bloc opératoire nommé SpiderMass ; et l'association Seintinelles, dont les actions permettent d'accroître la participation des citoyens à la recherche pour lutter contre le cancer du sein, font également partie des projets soutenus activement par le Fonds Avenir MASFIP.

Soutien jeune chercheur : Anaïs LE VEN

Anaïs LE VEN est lauréate de la bourse de doctorat mise en place début 2023. Sa thèse à l'Institut Curie porte sur les facteurs de prédisposition génétique à un cancer de l'œil, le mélanome uvéal.
L'analyse d'une cohorte de patients a souligné le risque de développer un mélanome uvéal ainsi que le risque de développer d'autres cancers tels que le cancer du sein et le cancer colorectal chez les porteurs d'une altération du gène MBD4.
Une deuxième étape du projet a permis de démontrer l'implication d'une nouvelle famille de gènes dans la survenue du mélanome uvéal, les gènes du système MMR, dont les altérations héréditaires sont responsables du syndrome de Lynch prédisposant à plusieurs types de cancer.
Les prochaines étapes du projet permettront d'étudier les interactions entre les systèmes MMR et MBD4 et d'identifier de nouveaux gènes de prédisposition au mélanome uvéal.
Anaïs Le Ven a également participé à la mise au point d'un algorithme de prédiction de l'agressivité du mélanome uvéal chez les patients en fonction de leur patrimoine génétique.



Adapté de Jager *et al*, 2020

Professeure Christine LASSET : MyFamilyRisk, mieux prévenir le cancer du sein grâce à une application

Scannez le QR code ou cliquez sur le lien pour accéder à la vidéo sur MyFamilyRisk

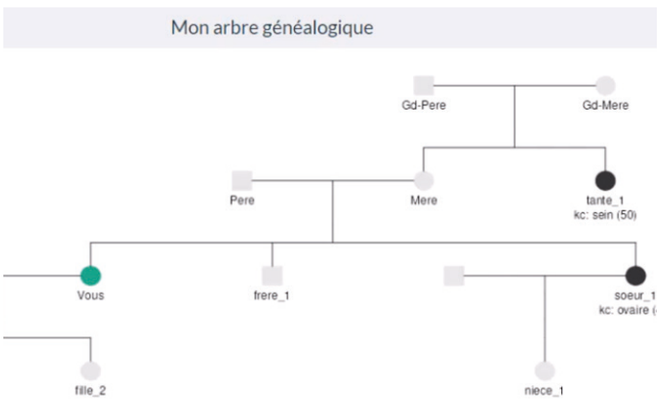
Face aux enjeux du dépistage du cancer du sein, en particulier chez les personnes ayant des antécédents familiaux, la professeure Christine LASSET, en collaboration avec la docteure Sophie DUSSART et le biostatisticien Youenn DROUET, du Centre Léon Bérard à Lyon, a mis au point un outil numérique novateur : l'application MyFamilyRisk.

Cette application a pour but d'améliorer l'évaluation du risque héréditaire de cancer du sein. Pour les patientes présentant des antécédents familiaux de cancer, il est plus complexe d'identifier actuellement le niveau de risque et de leur proposer une prise en charge adaptée. A ce jour, les médecins généralistes, les sage-femmes ou encore les oncologues adressent les patientes vers les services d'oncogénétique à partir du calcul du score Eisinger. Mais ce score montre ses limites, notamment pour cerner la complexité des liens familiaux et l'ensemble des cas de cancer dans une famille.

MyFamilyRisk permet à chaque patiente de dessiner son arbre généalogique directement dans l'application, en y ajoutant les antécédents de cancer connus dans la famille.

Pour les professionnels de santé, l'outil fait gagner un temps précieux : plus besoin de gérer de longs questionnaires papier ni de reconstituer manuellement les arbres familiaux. Il n'est plus nécessaire non plus de ressaisir toutes les informations de la famille sur un logiciel spécifique pour tracer l'arbre généalogique. Résultat : les délais pour accéder à une consultation en oncogénétique sont réduits et les consultations gagnent en efficacité.

Grâce à une interface souple et intuitive, MyFamilyRisk facilite la collecte d'informations précises. Le recueil devient plus fiable et moins anxiogène, car il peut être complété à son rythme, en discutant sereinement avec ses proches. Le parcours est simple, l'arbre généalogique se trace au fur et à mesure des renseignements saisis. La patiente peut également indiquer si des tests génétiques ont déjà été réalisés dans sa famille et quels étaient les résultats. Les données peuvent donc être très complètes en fonction des informations dont dispose la patiente sur sa famille.



Arbre généalogique généré avec MyFamilyRisk

Avec MyFamilyRisk, la prévention entre dans une nouvelle ère, plus personnalisée, plus fluide, et mieux adaptée aux réalités de chacun. A l'avenir, ce type d'application pourrait être utilisé pour la population générale afin que chaque personne puisse connaître son risque de développer un cancer héréditaire. D'autres algorithmes sont en cours d'élaboration pour affiner et accélérer les dépistages d'autres pathologies. Une belle avancée pour toutes les familles concernées par le risque de ce type de cancer.

Sophie DUSSART et Youenn DROUET

Plus de détails sur le projet
https://www.fondationdelavenir.org/video-rencontre-avec-sophie-dussart-et-youenn-drouet-une-application-pour-aider-a-la-preparation-des-consultations-en-oncogenetique/

Les 10 ans du Fonds Avenir MASFIP

Le Fonds Avenir MASFIP fête ses 10 ans d'existence. Un anniversaire important qui marque une collaboration pérenne entre la Fondation de l'Avenir et la MASFIP pour soutenir la recherche en oncogénétique. Cet anniversaire coïncide avec l'aboutissement du plan « France Médecine Génomique 2025 » lancé en 2016, conduit par le ministère de la santé afin d'amorcer le financement des deux premières plateformes génomiques à visée diagnostique et de suivi thérapeutique.

A l'ère de la médecine génomique, dite aussi médecine « personnalisée », c'est l'occasion de dresser le bilan des actions et des projets soutenus durant ces années de partenariat riches et stimulantes.

Vincent BALAYA

Emmanuelle RIAL-SEBBAG

Hervé ACLOQUE

10 ans de soutien, des projets de recherche d'exception

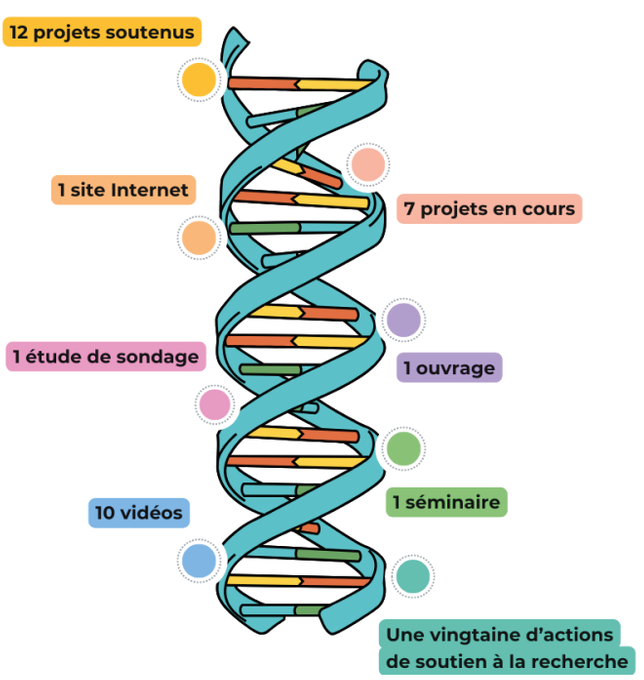
Vincent BALAYA, chirurgien gynécologue obstétricien, a conduit un projet pour améliorer les techniques de modélisation de l'appareil reproducteur féminin, afin de mieux intervenir lors d'opérations pour retirer les cellules cancéreuses des patientes. Ainsi, le geste médical plus précis permet de préserver le système nerveux de la région anatomique concernée, améliorant l'intimité et les fonctions de la patiente après rémission.

Emmanuelle RIAL-SEBBAG, directrice de recherche à l'Inserm en droit de la santé et bioéthique, a travaillé avec la sociologue Sandrine DE MONTGOLFIER sur l'usage des nouvelles techniques de séquençage dans le domaine de la génétique des cancers, et notamment des cancers féminins. Cette recherche a permis d'adapter les lois de bioéthique au plus près des pratiques professionnelles des médecins, dans le respect du droit et l'intérêt du patient.

Hervé ACLOQUE, docteur en biologie moléculaire et chargé de recherche à l'INRA, a analysé la cancérogenèse liée au dérèglement de l'horloge biologique pour les femmes. Ce travail de recherche permet de mieux comprendre la formation des métastases du cancer du sein, lorsque l'organisme subit un stress ou est sujet à un dérèglement du rythme de sommeil.

Bilan du Fonds Avenir MASFIP

Le fonds Avenir MASFIP se réunit 3 fois par an, et octroie son soutien de manière diverse, avec une démarche structurée sur les principes de la recherche scientifique.
Voici le bilan de ces 10 ans de collaboration :



Professeure Isabelle FOURNIER : Spidermass, un outil d'aide à la décision pour le chirurgien en temps réel au bloc opératoire

Dans le traitement des tumeurs solides, la chirurgie reste la première approche. Elle a un impact majeur sur le devenir et la qualité de vie des patients. L'ablation complète des tumeurs pose encore des difficultés liées au manque d'informations précises en temps réel. Des procédures sont mises en œuvre pour aider le chirurgien à localiser l'intervention, vérifier les tissus après l'excision, différencier les masses bégnines et les sous-types de cancers et identifier la présence de métastases. Mais elles sont encore longues et complexes.

La technologie SpiderMass, développée par la professeure Isabelle FOURNIER et son équipe dans le laboratoire PRISM de l'université de Lille apporte une solution très innovante. Le système permet l'analyse en temps réel *in vivo* au bloc opératoire afin de guider le chirurgien. Il permet de poser un diagnostic (type, grade de cancer), de définir l'extension locorégionale et de déterminer avec précision les marges d'exérèse. Le SpiderMass collecte également de façon mini-invasive de la donnée moléculaire non ciblée.

Une cohorte de 100 patientes couvrant tous les sous-types du cancer de l'ovaire a déjà été analysée en lien avec des pathologistes. L'étape suivante est la preuve de concept au bloc opératoire qui sera menée au Centre Oscar Lambret, dans les Hauts-de-France.

les seintinelles contre le cancer, tous volontaires

Seintinelles : « contre le cancer, notre meilleure arme c'est vous »

Scannez le QR code ou cliquez sur le lien pour accéder à la vidéo sur Seintinelles

L'association Seintinelles a pour objectif de lutter contre le cancer du sein par une démarche inédite : construire une relation réciproque et pérenne entre les citoyens et les chercheurs. Seintinelles est le nom donné à la communauté des personnes engagées chaque jour dans cette lutte, et qui prêtent leur voix et leur énergie pour faire avancer la recherche au quotidien en participant aux études et recherches scientifiques en lien avec le cancer. Cet engagement précieux permet aux chercheurs de progresser dans leur recherche et questionnement.

Pour renforcer le rôle d'interface entre citoyen et chercheur, Seintinelles a développé récemment « Moteurs de recherche » qui est un espace en ligne sur lequel toutes personnes peuvent partager les questions qu'elles se posent sur le cancer du sein. L'objectif est de collecter ces questions posées par tout un chacun, de les analyser, et de les transmettre aux scientifiques et chercheurs pour qu'ils trouvent des pistes nouvelles d'étude. Cette étude alimente en retour des contenus adaptés aux interrogations des citoyens.

Le Fonds Avenir MASFIP a décidé d'accompagner et de soutenir Seintinelles, car le cancer du sein fait partie des cancers héréditaires familiaux. Ce soutien permettra de développer la valorisation scientifique et sociétale des résultats, afin d'œuvrer à la diffusion des savoirs et des connaissances scientifiques et à la progression de la recherche.

Retrouvez toutes ces informations sur :

www.masfip.fr

www.fondationdelavenir.org

www.oncogenetique.fr

Fondation de l'Avenir
Accélérons la recherche en santé

masfip UNIS & SOLIDAIRES