

TITRE DU PROJET : Évaluation du Respect des Recommandations de Dépistage Oncogénétique et de leur Rendement en France.

Titre abrégé : **UROCCR-GEN**

UroCCR n°275

PROMOTEUR / RESPONSABLE DE TRAITEMENT :

☒ ACADEMIQUE

☐ INDUSTRIEL

Nom du/des responsable(s)/coordonnateur(s) du projet : Dr WAECKEL Thibaut

Organisme : CHU CAEN

Adresse : Avenue de la Côte de Nacre – 14000 CAEN

E-mail : thibaut.waackel@cloud.com

Téléphone : 06.50.21.16.15

PROJET

☐ PROSPECTIF

☒ RETROSPECTIF

Date de début des inclusions : Depuis création UroCCR

Date de fin des inclusions : Au moment de l'extraction des données

Partenaires (équipes) associés au projet : oui

National : PREDIR - CCAFU

International : /

DESCRIPTION / JUSTIFICATION SCIENTIFIQUE DU PROJET

Contexte :

Le dépistage oncogénétique occupe une place croissante dans la prise en charge des tumeurs du rein, en particulier face à l'identification de syndromes héréditaires impliquant des altérations génétiques prédisposant au carcinome rénal. Bien que la majorité des cancers rénaux soient sporadiques, environ 3 à 5 % relèvent d'une prédisposition germinale, un pourcentage qui peut atteindre 20–40 % chez les sujets jeunes, en cas de formes bilatérales ou multifocales, ou lorsqu'un contexte syndromique est identifié. Les principaux syndromes concernés incluent notamment la maladie de von Hippel-Lindau, les formes héréditaires de carcinome papillaire, le syndrome de Birt-Hogg-Dubé ou encore les cancers rénaux associés au gène SDH.

L'enjeu du dépistage oncogénétique est double. Sur le plan diagnostique, il permet d'identifier des patients relevant d'un syndrome héréditaire, ce qui influe directement sur la stratégie thérapeutique : surveillance spécifique, indication d'une chirurgie néphron-épargnante, adaptation du suivi radiologique ou orientation vers des thérapeutiques ciblées selon le profil moléculaire. Sur le plan préventif, le dépistage offre une opportunité majeure pour la prise en charge des apparentés à risque, permettant la mise en place d'un suivi précoce et personnalisé susceptible de réduire la morbidité liée à des diagnostics tardifs.

Par ailleurs, les recommandations internationales — notamment celles de l'EORTC, des NCCN ou des sociétés françaises d'urologie et de génétique — fixent des critères précis d'orientation vers une consultation de génétique. Toutefois, l'adhésion réelle à ces recommandations reste mal documentée en pratique clinique, et l'impact médico-économique du dépistage n'est pas clairement établi, particulièrement dans des contextes où les indications sont nombreuses mais les ressources génétiques limitées.

Ainsi, évaluer rétrospectivement la conformité des pratiques aux recommandations et déterminer la rentabilité du dépistage oncogénétique dans les tumeurs du rein constitue un enjeu important. Un tel travail permettrait non seulement d'identifier des axes d'amélioration dans le parcours de soins, mais aussi de préciser la valeur ajoutée réelle du dépistage en termes de détection de mutations germinales pertinentes, d'optimisation du suivi familial et de rationalisation des ressources en oncogénétique.

Références :

- Linehan WM, Ricketts CJ. The Cancer Genome Atlas of renal cell carcinoma: findings and clinical implications. Nat Rev Urol. 2019;16(9):539-552.
- Giraud S, Berthet P, et al. pour le réseau PREDIR et le Groupe génétique et cancer d'Unicancer. French recommendations on multi-gene panel testing in renal cell carcinoma. Eur J Med Genet. 2025 Nov 19;78:105062. doi: 10.1016/j.ejmg.2025.105062.
- Bigot P, Boissier R, Khene ZE, Albigès L, Bernhard JC, Correias JM, De Vergie S, Doumerc N, Ferragu M, Ingels A, Margue G, Ouzaïd I, Pettenati C, Rioux-Leclercq N, Sargos P, Waackel T, Barthelemy P, Roupêt M. French AFU Cancer Committee Guidelines - Update 2024-2026: Management of kidney cancer. Fr J Urol. 2024 Nov;34(12):102735.

Objectifs Principal :

Évaluer le respect des recommandations de dépistage oncogénétique chez les patients atteint du cancer de rein dans le réseau UROCCR.

Objectifs Secondaires :

- Analyser et décrire le rendement des résultats de dépistage oncogénétique.
- Déterminer la population où le dépistage oncogénétique est le plus rentable en considérant la rentabilité par le nombre de sujet positif sur le nombre de sujet testés.

Critères de jugement :

Taux de respect des recommandations de dépistage oncogénétique des patients inclus dans UroCCR.
Rendement des tests de dépistage en termes de détection de mutations ou variants génétiques pertinentes.

Hypothèse :

Le respect des recommandations de dépistage oncogénétique dans le réseau UROCCR est suboptimal, et des barrières spécifiques peuvent être identifiées pour améliorer cette adhésion et optimiser le rendement des tests.
Avec des recommandations de dépistage plus ciblés, l'adhésion serait meilleure et plus efficiente tant sur le plan médical qu'économique.

Critères d'inclusion :

Patients adultes atteints de cancer du rein.
Patients correspondant aux critères de dépistage déterminés par le réseau PREDIR (âge au diagnostic < 45 ans ou antécédent familial de cancer du rein ou cancer du rein non à cellules claires ou formes bilatérales ou multifocales).
Patients inclus dans le réseau UROCCR.

Critères d'exclusion :

Aucun

Analyses statistiques :1. Analyse descriptive :

Description des caractéristiques démographiques et cliniques des patients inclus.
=> Variables analysées : Age, sexe, stade TNM, Sous type histologique, caractère multifocal, caractère bilatéral.
Analyse des taux de respect des recommandations de dépistage oncogénétique.
=> Nombre de patients ayant eu une consultation d'oncogénétique / nombre de patients chez qui est recommandé un dépistage oncogénétique.

2. Analyse comparative :

Comparaison des taux de respect des recommandations entre différents centres du réseau UROCCR.
Comparaison des rendements des tests de dépistage entre les centres en fonction du volume de patients pris en charge.
Comparaison des caractéristiques des patients dépistés vs ceux non dépistés.
Analyse des différences dans la prise en charge clinique en fonction des résultats de dépistage.

=> Analyse des résultats par centres (déterminer l'homogénéité des résultats), comparaison des centres en fonction du nombre de patients traités par an (<10, de 10 à 40, > 40).

Analyse des résultats des tests de dépistage oncogénétique (taux de détection de mutations, types de mutations détectées).

=> Analyse du taux global de tests positifs (nombre de positifs / nombre de patients testés).

=> Analyse du taux spécifique par indications :

- Patient de < 45 ans,
- Sous type histologique chromophile,
- Sous type histologique papillaire,
- Sous type histologique rare,
- Antécédents familiaux,
- Formes bilatérales,
- Formes multifocales.

3. Analyse de corrélation :

Identification des facteurs associés au respect des recommandations de dépistage.
Identification des facteurs associés à un rendement élevé des tests de dépistage.

Résultats attendus :

Ces résultats permettront de mieux comprendre les pratiques actuelles de dépistage oncogénétique dans le réseau UROCCR et de proposer des améliorations pour une meilleure prise en charge des patients atteint de cancer du rein.

Taux de respect des recommandations :

Identification du pourcentage de patients ayant reçu un dépistage oncogénétique conforme aux recommandations.
Identification des écarts majeurs et des centres avec les meilleures et les plus faibles performances.

Rendement des tests de dépistage :

Taux de détection de mutations ou variants génétiques pertinentes.
Types de mutations détectées et leur pertinence clinique.

Impact sur la prise en charge clinique :

Changements dans la prise en charge clinique en fonction des résultats de dépistage.
Amélioration de la prise en charge grâce à l'identification de mutations spécifiques.

Barrières et facilitateurs :

Identification des principaux obstacles à l'adhésion aux recommandations.
Identification des facteurs facilitant le respect des recommandations.

Stratégies d'amélioration :

Propositions concrètes pour améliorer l'adhésion aux recommandations.
Stratégies pour optimiser le rendement des tests de dépistage oncogénétique.

DONNEES CLINIQUES ET RESSOURCES BIOLOGIQUES :**Description des données nécessaires :**

Recours données chaînées au SNDS (UroCCR-Chain) :
proposée secondairement lors d'appel à projet SNDS.

☐ OUI

☒ NON mais une étude ancillaire pourrait être

Le projet a-t-il des besoins en ressources biologiques ? :
paraffine / prélèvement pourrait être proposée au centre si financement obtenu.

☐ OUI

☒ NON mais une étude ancillaire secondaire sur

* Type :

* Quantité :

* Autres précisions :

INCLUSION DES CENTRES PARTICIPANTS

Un nombre minimum de patients par centre est-il requis pour être inclus dans cette étude ?

☐ OUI

☒ NON

Si oui lequel ? :

Quelle est la donnée UroCCR indispensable à renseigner par les centres participants pour cette étude ?

Réalisation ou non d'une consultation d'oncogénétique et tests réalisés.

Dans un 1^{er} temps, le listing des patients éligibles à une consultation oncogénétique sera envoyé aux centres afin de vérifier à l'aide du dossier médical que les consultations d'oncogénétiques ont bien été saisies dans la base de données UroCCR.

CALENDRIER

Soumission au CSE UroCCR : 12 janvier 2026

Présentation du projet et des effectifs au CCAFU : 22 janvier 2026

Sollicitations des centres et revue des dossiers : février à avril 2026

Analyses statistiques : mai 2026

Soumission abstract congrès : CFU 2026 puis congrès internationaux

Article soumis : 1^{er} trimestre 2027

Revue ciblée : A définir

Le projet a-t-il déjà bénéficié d'une évaluation scientifique positive ?

☐ OUI (joindre la copie)

☒ NON mais discussion des contours du projet à la réunion CCAFU Rein Novembre 2025

Date :

Par qui (citer l'institution évaluatrice et fournir la copie des expertises) :

Disponibilité des données :

Date : 04/2026

Oui : ☒

Non : ☐

Effectifs : 7007 patients

Disponibilité des ressources biologiques dans la biocollection virtuelle :

Date :

Oui : ☐

Non : ☐

NA : ☒

Commentaires :

AVIS DU COMITÉ SCIENTIFIQUE ET ETHIQUE :

Date : 12/01/2026

Evaluation du projet :

Positif : ☒

Négative : ☐