



# Avancées récentes dans le diagnostic urologique

Réduire l'écart entre innovation  
et pratique clinique



Les soins urologiques ont connu d'importantes évolutions ces dernières années, portées par les avancées technologiques et une compréhension plus approfondie des mécanismes génétiques et moléculaires à l'origine des pathologies urologiques. **L'intégration de l'intelligence artificielle (IA) et des diagnostics de précision** a particulièrement révolutionné le domaine de l'urologie, permettant des diagnostics plus précis et des programmes de traitement personnalisés. Cet éditorial vise à fournir un aperçu de ces avancées et de leurs répercussions sur la pratique clinique.



Pathologie détectée par l'intelligence artificielle

## Administrer des soins aux patients urologiques avec confiance et précision.



**L'évaluation pathologique est essentielle pour le diagnostic du cancer de la prostate**, mais la variabilité entre les pathologistes reste un défi. L'IA améliore la précision du diagnostic et prédit les résultats en urologie. Des outils comme Ibox Galen™ for Prostate améliorent la précision et la confiance dans le diagnostic, tout en détectant la pathologie pour améliorer les soins aux patients et les résultats des traitements.

Comment la génétique révolutionne les soins oncologiques contre le cancer de la prostate et de la vessie

## De la prédisposition au traitement en passant par la surveillance



### Avancées dans l'évaluation du risque de cancer de la prostate

L'amélioration de la précision et la réduction des procédures invasives inutiles sont des défis majeurs dans le diagnostic du cancer de la prostate. **L'évaluation personnalisée des risques est essentielle pour la détection précoce, car elle permet de cibler** les personnes à haut risque pour une intervention en temps utile. Le test Stockholm3 combine des marqueurs protéiques, des marqueurs génétiques et des données cliniques dans un algorithme exclusif afin de détecter le cancer agressif de la prostate à un stade précoce.



### Avancées dans l'évaluation du risque de cancer de la vessie

Les lignes directrices actuelles exigent une cystoscopie invasive, coûteuse et à vie pour le suivi du cancer de la vessie, ce qui a des répercussions sur les patients et les systèmes de soins de santé. Des technologies non invasives voient le jour pour réduire la dépendance à la cystoscopie, offrant des alternatives rentables pour la détection et la surveillance. **Le test Bladder CARE™ analyse l'urine à la recherche de biomarqueurs d'ADN spécifiques du cancer de la vessie par PCR quantitative, ce qui permet d'obtenir des résultats précis et sensibles.**



### Oncologie de précision : séquençage de nouvelle génération dans les soins urologiques

Le diagnostic traditionnel du cancer repose sur l'histopathologie et sur des tests génétiques limités, ce qui donne une vision étroite de la génomique des tumeurs et entraîne des résultats lents. Certes, le séquençage du génome entier (WGS) et le séquençage de l'exome entier (WES) permettent d'obtenir de nombreuses données, mais ils sont coûteux et complexes. **Les panels de séquençage de nouvelle génération (NGS) ciblent des gènes spécifiques liés au cancer**, ce qui permet l'analyse efficace des mutations, le profilage complet des tumeurs et l'évaluation des facteurs héréditaires pour des programmes de traitement personnalisés.



### Les questions clés dans les soins des patients atteints de cancer urologique

La détection précoce de la maladie résiduelle est fondamentale pour la prise en charge efficace du cancer urologique, car elle permet de répondre à des questions essentielles telles que : Le patient a-t-il besoin d'une chimiothérapie adjuvante ? Le cancer est-il récurrent ? Le traitement est-il efficace ? Signatera™ est un **outil puissant qui contribue au traitement du cancer de la vessie. Il offre un aperçu de l'état de la maladie et permet de prendre des décisions cliniques rapides et éclairées.**

# Pathologie détectée par l'intelligence artificielle

Administrer des soins aux patients urologiques avec confiance et précision.



## Évaluation pathologique du cancer de la prostate

L'évaluation pathologique reste la pierre angulaire du diagnostic du cancer et de la planification du traitement. Dans le cas du cancer de la prostate, **le score de Gleason est un outil essentiel qui permet de classer les cellules cancéreuses en fonction de leur architecture, avec des scores allant de 6 à 10**. Plus les scores sont élevés, plus le cancer est agressif. En outre, la classification des risques du National Comprehensive Cancer Network® (NCCN) stratifie le cancer de la prostate en catégories de risque faible, intermédiaire et élevé, ce qui permet d'orienter les décisions thérapeutiques avec des approches adaptées à chaque groupe de risque.

En 2016, la Société internationale de pathologie urologique (ISUP) a mis en place un système de classification affiné qui permet de fournir des informations pronostiques plus précises sur le cancer de la prostate. Ce nouveau système **classe le cancer de la prostate en cinq groupes distincts en fonction du score de Gleason** :

- Groupe de grade 1** : Score de Gleason  $\leq 6$  (3+3)
- Groupe de grade 2** : Score de Gleason 3+4=7
- Groupe de grade 3** : Score de Gleason 4+3=7
- Groupe de grade 4** : Score de Gleason 8 (4+4, 3+5, ou 5+3)
- Groupe de grade 5** : Score de Gleason 9-10 (4+5, 5+4, ou 5+5)

Score de Gleason ISUP 2014	Groupe de grades	Modèle de croissance de Gleason Score de Gleason
	1	3+3=6
	2	3+4=7
	3	4+3=7
	4	4+4, 3+5, 5+3=8
	5	4+5, 5+4=9, 5+5=10

Source : Weinzerl | Visual Media © 2015 Université de l'Indiana

## Classification du risque de cancer de la prostate par le NCCN : Groupes à risque

Très faible	Faible	Intermédiaire	Élevé	Très élevé
T1c	T1-T2a	T2b-T2c ou	T3a ou	T3b-T4 ou
Score de Gleason $\leq 6$ / groupe de grade 1 de Gleason	Score de Gleason $\leq 6$ / groupe de grade 1 de Gleason	Score de Gleason 3+4=7/ groupe de grade 2 de Gleason ou	Score de Gleason 8/ groupe de grade 4 de Gleason ou	Modèle de croissance primaire de Gleason 5/ groupe de grade 5 de Gleason ou
Moins de 3 carottes de biopsie de la prostate positives, $\leq 50$ % de cancer dans chaque carotte	PSA <10 ng/ml	Score de Gleason 4+3=7/ groupe de grade 3 de Gleason ou	Score de Gleason 9-10/ groupe de grade 5 de Gleason	>4 carottes avec un score de Gleason 8-10/groupe de grade 4 de Gleason ou 5
PSA <10 ng/ml		PSA 10-20 ng/ml	PSA >20 ng/ml	
Densité de PSA <0,15 ng/ml/g				



## Défis actuels dans la classification des pathologies

La mise à jour du système de classification de 2016 a mis l'accent sur l'amélioration de la distinction entre les modèles de croissance de Gleason, en particulier entre les modèles 3 et 4, afin de réduire la variabilité entre les pathologistes. **La cohérence de la classification entre les différents pathologistes est essentielle à la fiabilité du diagnostic et la planification du traitement.** Le système mis à jour favorise des interprétations plus uniformes des échantillons de tissus, réduisant ainsi les divergences dans le classement du cancer de la prostate et améliorant la fiabilité globale du diagnostic.

Malgré les progrès réalisés, **la variabilité inter- et intra-observateur parmi les pathologistes continue de poser des défis importants dans la classification du cancer de la prostate**, affectant l'uniformité et la fiabilité des décisions de traitement. Les divergences en matière de classification influencent non seulement les décisions cliniques, mais ont également de profondes répercussions sur le pronostic des patients.



### De quelle manière l'IA renforce-t-elle la cohérence et la confiance dans les traitements ?

L'intelligence artificielle (IA) est en train de révolutionner la pathologie, offrant des solutions innovantes aux défis de longue date que représente la variabilité en matière de classification.

Les outils fonctionnant grâce à l'IA, tels qu'ibex Galen™ for Prostate, sont à l'avant-garde de cette transformation, offrant des capacités d'analyse d'image avancées qui réduisent la variabilité inter- et intra-observateur.



Production de lames



Numérisation



Galen Prostate



Examen et rapport du pathologiste

**Ibex Galen™ for Prostate utilise des algorithmes avancés d'apprentissage automatique pour améliorer la précision et la cohérence dans la classification des cancers, renforçant ainsi la fiabilité des résultats diagnostiques.**

Cette technologie transforme la pratique en matière de pathologie cancéreuse, en offrant aux pathologistes un flux de travail rationalisé et des rapports de données normalisés. **Des procédures rigoureuses de contrôle de la qualité sont mises en œuvre afin de garantir des diagnostics sans erreur et ainsi de meilleurs résultats pour les patients.** La capacité de l'IA à analyser rapidement et avec précision un grand nombre de données permet d'élaborer des programmes de traitement personnalisés sur la base des informations diagnostiques les plus récentes.

## Les avantages d'Ibex Galen™ for Prostate

**Précision accrue du diagnostic :** améliore la précision du diagnostic du cancer de la prostate, ce qui permet aux urologues de prendre des décisions thérapeutiques plus éclairées.

**Flux de travail efficace :** Cet outil rationalise le processus de diagnostic, ce qui permet aux urologues de gagner du temps et de mettre davantage l'accent sur les soins aux patients.

**Analyse complète :** Fournit des informations détaillées et des rapports complets, permettant ainsi aux urologues de prendre des décisions thérapeutiques éclairées.

**Détection précoce :** Facilite la détection précoce du cancer de la prostate, ce qui se traduit par de meilleurs résultats pour les patients et des programmes de traitement plus efficaces.

**96%<sup>[1]</sup>**  
Sensibilité

**89%<sup>[1]</sup>**  
Spécificité



“**Ibex Galen™ for Prostate agit comme un second regard précieux, qui renforce nos décisions en matière de diagnostic. La capacité de l'IA à identifier des lésions cancéreuses subtiles renforce notre confiance et vise à garantir que nos diagnostics sont aussi complets et précis que possible. Ce soutien nous permet de fournir des soins de qualité supérieure à nos patients.**”

**Guy Lesec, Dr méd.**  
Spécialiste FMH en anatomie pathologique

### Références :

1. Pantanowitz L, Quiroga L, Erdal BS, Schwartz M, Chen W, Liu C, et al. An artificial intelligence algorithm for prostate cancer diagnosis in whole slide images of core needle biopsies: a blinded clinical validation and deployment study. *Lancet Digit Health*. 2020;2(8)–e416.

Génétique

Diagnostic

Surveillance

Cancer de la prostate

# Avancées dans l'évaluation du risque de cancer de la prostate

Détecter le cancer de la prostate à un stade précoce avec efficacité, précision et confiance

Stockholm<sup>3</sup>

À l'heure actuelle, le test de l'antigène prostatique spécifique (PSA) est la principale méthode de dépistage du cancer de la prostate. Les tests PSA permettent de mesurer les niveaux d'une protéine produite par la glande prostatique, dont les niveaux élevés indiquent souvent des cancers potentiellement agressifs susceptibles de nécessiter une intervention immédiate.

## Défis posés par le dépistage actuel du cancer de la prostate

Le test PSA, en dépit de son utilisation répandue, présente des limites considérables. Il manque de spécificité et **peut donner lieu à de faux positifs nécessitant d'autres procédures invasives**, telles que des biopsies. En outre, il a du mal à différencier les cancers agressifs des cancers non agressifs, ce qui peut conduire à un surtraitement et à une incertitude dans les décisions thérapeutiques.



## Une alternative au test PSA

### Le test Stockholm<sup>3</sup>

Le test Stockholm<sup>3</sup> pallie les limites du test PSA en intégrant le PSA à trois marqueurs protéiques et génétiques supplémentaires. Grâce à des algorithmes avancés, il améliore la précision de l'identification des cancers agressifs de la prostate et fournit des évaluations personnalisées du risque en fonction de l'âge, des antécédents familiaux et des données cliniques.

Contrairement au test PSA, le **test Stockholm<sup>3</sup> présente une sensibilité supérieure pour la détection des cancers agressifs, ce qui améliore le diagnostic précoce et les résultats du traitement.** Cette avancée marque un grand progrès dans la détection du cancer de la prostate, offrant une stratification plus claire du risque et permettant de prendre des décisions thérapeutiques plus éclairées.

Stockholm<sup>3</sup>

=

*f*

Algorithme exclusif



Marqueurs protéiques

+



Marqueurs génétiques

+



Données cliniques

Résultats faciles à interpréter



Risque élevé



Risque faible ou normal



Le test Stockholm3 a été développé par des chercheurs de l'Institut Karolinska. Au total, les études de Stockholm3 ont inclus les données de plus de 75 000 hommes.

Les résultats ont été publiés<sup>[2]</sup> dans des revues scientifiques de premier plan telles que The Lancet Oncology et European Urology. Le test Stockholm3 est disponible pour une utilisation clinique depuis 2017.

## Interprétation des résultats

### Score de risque

Le test Stockholm présente un score de risque indiquant la probabilité d'avoir un cancer de la prostate agressive. Le résultat du test comprend un pourcentage de cancer de la prostate cliniquement considérable (score de Gleason  $\geq 3+4=7$ /ISUP  $\geq 2$ ).

### Recommandations relatives aux mesures à prendre

Le test Stockholm propose des recommandations claires sur les prochaines étapes.



#### Risque élevé

Orientation vers un urologue pour une évaluation plus approfondie.



#### Risque faible ou normal

Refaire le test dans un délai de 2 à 6 ans



#### Références :

2. A3P. Divers articles et publications [Internet]. Disponible à l'adresse suivante : <https://www.a3p.com/en/publications/>

3. Institut d'épidémiologie, biostatistique et prévention (EBPI) de l'Université de Zürich. Évaluation du cancer de la prostate [Internet]. Disponible à l'adresse suivante : [https://www.ebpi.uzh.ch/en/translational\\_research/chronic\\_conditions\\_health/evaluating\\_prostate\\_cancer.html](https://www.ebpi.uzh.ch/en/translational_research/chronic_conditions_health/evaluating_prostate_cancer.html).

## Indication concernant le test Stockholm3

**Le test Stockholm3 est indiqué pour les hommes âgés de 45 à 74 ans sans diagnostic antérieur de cancer de la prostate<sup>[2]</sup>.**

Les recommandations générales relatives au dépistage du cancer de la prostate<sup>[3]</sup> s'appliquent toujours :

- ✓ Pour les hommes âgés de 50 ans et plus  
Pour ceux qui ont des antécédents familiaux positifs, la prise en compte commence à l'âge de 45 ans.
- ✓ La limite d'âge supérieure est généralement fixée à 75 ans, mais le dépistage peut être approprié pour les personnes biologiquement plus jeunes.
- ✓ Espérance de vie minimale de 10 ans.
- ✓ Pas de diagnostic antérieur de cancer de la prostate.

#### Critères supplémentaires :

- ✓ PSA < 1,5 ng/ml  
Le test Stockholm3 ne doit pas être effectué.
- ✓ PSA 1,5 – 20 ng/ml  
Le test Stockholm3 est recommandé.
- ✓ PSA > 20 ng/ml  
Orientation immédiate vers un urologue pour évaluation.

Le risque de cancer de la prostate est très faible en dessous d'un taux de PSA de 1,5 ng/ml. Un taux de PSA supérieur à 20 ng/ml nécessite généralement un examen plus approfondi.





## Avantages du test Stockholm3

**Détection précoce** : Permet d'identifier les carcinomes agressifs même lorsque le taux de PSA est faible, ce qui permet d'intervenir en temps opportun et d'améliorer le pronostic.<sup>[2]</sup>

**Réduction des surdiagnostics** : Contribue à garantir que les biopsies ne soient effectuées que lorsque cela est cliniquement nécessaire.<sup>[2]</sup>

**Évaluation claire des risques** : Permet de formuler des recommandations claires quant à l'interprétation des résultats et à la planification des diagnostics, facilitant ainsi la mise en œuvre des prochaines étapes.

**Validation scientifique** : Cette validation est étayée par des essais cliniques et des études de validation solides portant sur plus de 75 000 hommes.

**Application clinique éprouvée** : Utilisé avec succès en Suède et en Norvège depuis 2017.

**Reconnaissance** : Inclus dans les lignes directrices de l'Association américaine d'urologie (AUA) depuis 2023 comme test principal pour la détection précoce du cancer de la prostate.



“ Le test Stockholm3 est un outil exceptionnel d'évaluation du risque génétique. Il nous permet de détecter précocement un cancer de la prostate agressif, même lorsque le taux de PSA est faible. Cette évaluation précise du risque nous permet d'offrir à nos patients des soins mieux ciblés. ”

**Dr Pierre-Alain Menoud**  
FAMH en génétique médicale

Étape par étape

## Comment prescrire le test Stockholm3

- 1 Téléchargez le formulaire de demande de test Stockholm3 sur [www.unilabs.ch/fr/360-urology-download](http://www.unilabs.ch/fr/360-urology-download).
- 2 Remplissez le formulaire de demande en répondant à un questionnaire sur le patient.
- 3 Envoyez les échantillons au laboratoire. Vous trouverez des instructions claires et l'adresse du laboratoire sur le formulaire de demande. Pour toute question, contactez [shared.ch.secretariat.genetics@unilabs.com](mailto:shared.ch.secretariat.genetics@unilabs.com).
- 4 Les rapports sont communiqués par voie électronique.
- 5 Rendez-vous pour une discussion des résultats avec le patient.

### Prix et remboursement

**Prix**  
502.- CHF

**Remboursement**  
Veuillez demander à vos patients de contacter leur compagnie d'assurance maladie pour toute question relative au remboursement. Si la compagnie d'assurance maladie refuse la prise en charge, vos patients sont tenus de payer le prix du test.

#### Références :

2. A3P. Divers articles et publications [Internet]. Disponible à l'adresse suivante : <https://www.a3p.com/en/publications/>

Génétique

Diagnostic

Surveillance

Cancer de la vessie

Innovation chez Unilabs

# Avancées dans l'évaluation du risque de cancer de la vessie

Exploration de méthodes non invasives pour la détection précoce et la surveillance continue



L'approche standard du diagnostic et du suivi du cancer de la vessie implique principalement des procédures invasives, comme la cystoscopie. Cette méthode utilise un instrument flexible pour examiner visuellement la vessie. Bien qu'efficace, elle est inconfortable, coûteuse et contraignante pour les patients et les systèmes de santé. Son caractère invasif peut en effet entraîner une gêne pour le patient, des complications et des coûts financiers importants.

## Défis posés par les méthodes de diagnostic actuelles

La surveillance permanente est essentielle pour la prise en charge du cancer de la vessie en raison de son taux élevé de récurrence, ce qui nécessite des cystoscopies fréquentes. Malgré son efficacité, le caractère invasif de la cystoscopie et l'inconfort qui lui est associé dissuadent souvent les patients de se rendre aux rendez-vous de suivi. En outre, le fait qu'elle nécessite des ressources importantes (équipement spécialisé, personnel formé et installations dédiées) contribue de manière considérable à l'augmentation des coûts et à la complexité logistique.

## Comblent les besoins en matière de surveillance grâce à des méthodes non invasives

En réponse à ces défis, les méthodologies non invasives sont en train de devenir essentielles pour rationaliser les flux de travail de diagnostic et améliorer les résultats des patients. Des avancées récentes, telles que Bladder CARE™, proposent une approche non invasive pour détecter les biomarqueurs du cancer de la vessie dans des échantillons d'urine. Ce test quantitatif permet de mesurer les niveaux de méthylation de trois biomarqueurs spécifiques de l'ADN associés à la maladie. Bladder CARE™ peut être utilisé dans plusieurs contextes, en milieu hospitalier ou en clinique ambulatoire, ainsi qu'en laboratoire de diagnostic spécialisé.



Extraction de l'ADN de l'urine



Détection de la signature épigénétique du cancer de la vessie



Résultats : Bladder CARE™ Index





## Comprendre la méthylation de l'ADN et les biomarqueurs du cancer de la vessie

La méthylation de l'ADN est une modification épigénétique par laquelle des groupes méthyles sont ajoutés à l'ADN, ce qui modifie l'expression des gènes sans changer la séquence de l'ADN. **Les profils de méthylation anormaux sont fréquents dans les cellules cancéreuses, y compris celles du cancer de la vessie.** Les biomarqueurs sont des régions spécifiques de l'ADN caractérisées par ces profils de méthylation anormaux, qui servent d'indicateurs de la présence de cellules cancéreuses de la vessie. **Les biomarqueurs clés utilisés dans la détection du cancer de la vessie, tels que TRNA-Cys, SIM2 et NKX1-1, sont ciblés par des tests de diagnostic tels que Bladder CARE™ en raison de leur pertinence diagnostique.** Bladder CARE™ utilise la réaction en chaîne par polymérase (PCR) quantitative pour quantifier les niveaux de méthylation de ces biomarqueurs dans les échantillons d'urine. La PCR amplifie et mesure les segments d'ADN associés au cancer de la vessie, ce qui permet une détection précise.

**93,5 %**  
Sensibilité

**92,6 %**  
Spécificité

**87,8 %**  
Valeur prédictive positive

**96,2 %**  
Valeur prédictive négative

Des études cliniques<sup>[4]</sup> ont démontré une sensibilité (93,5 %) et une spécificité (92,6 %) élevées, validant son efficacité dans la détection précoce et le suivi.

### Avantages de Bladder CARE™



**Détection non invasive :** Permet la détection à partir d'échantillons d'urine, réduisant ainsi l'inconfort et l'anxiété des patients associés aux procédures invasives.

**Surveillance pratique :** Facilite la collecte d'un simple échantillon d'urine au cabinet du médecin, ce qui est plus pratique pour le patient et peut améliorer l'observance des protocoles de surveillance.

**Précision et fiabilité :** Permet d'obtenir des résultats de la PCR quantitative afin de mesurer avec précision les niveaux de méthylation des biomarqueurs, ce qui permet d'établir des diagnostics précis et de surveiller le traitement.



**“Bladder CARE™ nous fournit une méthode fiable pour évaluer le risque de cancer de la vessie et suivre les patients après le traitement. En analysant des biomarqueurs spécifiques, nous pouvons détecter le cancer à un stade précoce et surveiller les récurrences, ce qui est essentiel pour intervenir à temps et gérer efficacement les patients.”**

#### Références :

4. Piatti P, Chew YC, Suwoto M, et al. Clinical evaluation of Bladder CARE, a new epigenetic test for bladder cancer detection in urine samples. Clin Epigenet. 2021;13:84. doi: 10.1186/s13148-021-01029

**Dr Mattia Schmid**

FAMH en génétique médicale





**Génétique**

Prédilection

Traitement et thérapie

Surveillance

# Les panels de séquençage de nouvelle génération dans le traitement du cancer

Diagnostic précis et complet pour l'évaluation pronostique et thérapies ciblées

Traditionnellement, le diagnostic du cancer repose sur l'examen histopathologique et sur des tests moléculaires limités ciblant des altérations génétiques spécifiques. Cependant, ces méthodes nécessitent beaucoup de travail et offrent une vision étroite du paysage génomique de la tumeur. En outre, ces méthodes **ne parviennent pas toujours à saisir l'ensemble des mutations qui influencent la progression du cancer et la réponse au traitement**. Le séquençage du génome entier (WGS) et le séquençage de l'exome entier (WES) fournissent des informations génomiques complètes, mais ils peuvent être coûteux et générer beaucoup de données.

## Informations sur l'oncologie de précision : exploiter les panels NGS

Les panels NGS, également connus sous le nom de séquençage ciblé ou de panels de gènes, **se concentrent sur des ensembles prédéfinis de gènes ou de régions génomiques associés à des maladies telles que le cancer**. Contrairement au séquençage du génome entier (WGS) ou au séquençage de l'exome entier (WES), qui séquentent respectivement l'ensemble du génome ou de l'exome, **cette approche sélective permet une analyse rapide et rentable des mutations cliniquement pertinentes**. Cela permet d'orienter les décisions thérapeutiques personnalisées et d'améliorer les résultats pour les patients en oncologie.

## Fournir des informations à chaque étape du parcours du patient

- **Prédilection et détection des mutations** : Les panels NGS permettent d'identifier les mutations à l'origine du cancer, d'orienter les décisions thérapeutiques et d'améliorer la précision du diagnostic.
- **Thérapie ciblée et suivi du traitement** : Ils permettent d'identifier les mutations pour des thérapies adaptées et de surveiller la réponse au traitement, tout en détectant précocement les mutations de résistance.
- **Surveillance et suivi de l'évolution** : Ils permettent la détection précoce des récurrences et le suivi des changements génomiques, contribuant ainsi à l'élaboration de stratégies efficaces de surveillance et de traitement du cancer.



| Prédilection | Thérapie et traitement | Surveillance

## Tests génétiques pour les cancers héréditaires

Les tests génétiques pour les cancers héréditaires transforment les diagnostics de précision en urologie. En ciblant plus de 1 000 gènes, ces tests identifient les mutations héréditaires qui augmentent considérablement le risque de développer divers cancers. **Cette approche permet aux prestataires de soins de proposer un dépistage personnalisé et des stratégies préventives aux personnes présentant une prédisposition génétique accrue au cancer.**

### Syndromes cancéreux héréditaires couverts

- ✓ Léiomyomatose familiale et cancer du rein
- ✓ Cancer héréditaire de la prostate
- ✓ Divers syndromes cancéreux rares

## Avantages des panels NGS héréditaires



### Identification des mutations héréditaires :

Cible un large éventail de gènes, ce qui permet d'élaborer des stratégies de dépistage et de prévention personnalisées.

### Dépistage de précision et stratégies de prévention :

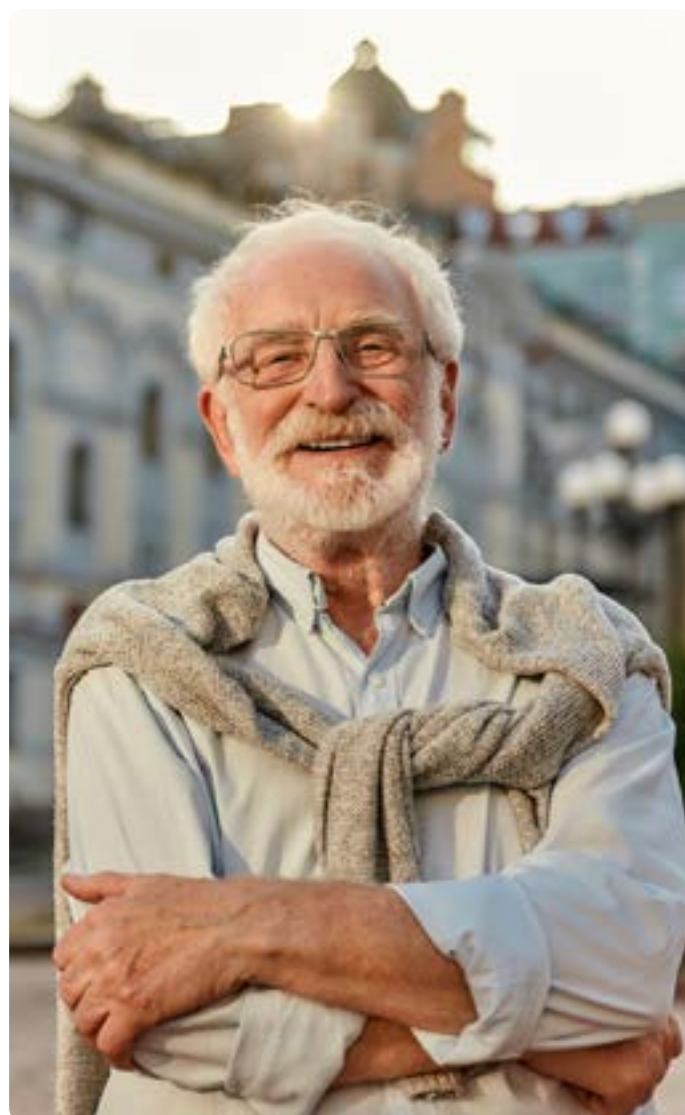
Propose des protocoles de dépistage et des mesures préventives sur mesure pour les personnes présentant un risque élevé.

### Conseils aux familles et évaluation des risques :

Permet de prendre des décisions éclairées en matière de dépistage, de surveillance et de modification du mode de vie.

### Intégration dans la pratique clinique :

Améliore la précision du diagnostic et la gestion des syndromes cancéreux héréditaires.







## Profilage des tumeurs

Le profilage des tumeurs a considérablement progressé grâce aux panels spécialisés de séquençage de nouvelle génération (NGS), qui offrent un aperçu personnalisé de la génomique du cancer dans divers contextes cliniques. **Les principaux panels oncologiques fournissent une analyse génétique ciblée sur des types de cancer ou des voies spécifiques, ce qui facilite la sélection et le suivi précis des traitements. Le profilage pancarcéneux va plus loin en identifiant les altérations génomiques communes à plusieurs types de cancer, ce qui permet d'améliorer les stratégies de traitement personnalisées.** Ensemble, ces panels NGS révolutionnent la compréhension et la prise en charge du cancer, faisant avancer l'ère de la médecine de précision.

### Principaux panels oncologiques : des connaissances génétiques ciblées pour des types de cancer spécifiques

Les principaux panels oncologiques utilisent la technologie NGS pour cibler des gènes spécifiques essentiels à certains cancers. **Cette approche ciblée aide les cliniciens à sélectionner les thérapies optimales et à surveiller la réponse au traitement**, offrant ainsi une alternative rentable aux analyses génomiques plus larges. Les informations génétiques détaillées permettent d'élaborer des programmes de traitement personnalisés.

	Panel principal sur le cancer de la prostate	Panel principal sur le cancer de la vessie
<b>Gènes testés à partir de l'ADN</b>	125	54
<b>Fusions de gènes testées à partir de l'ARN</b>	42	44
<b>Analyse MSI</b>	Évaluation de 26 loci indépendants	Évaluation de 26 loci indépendants

## Avantages du profilage des tumeurs



**Profilage génétique ciblé :** Cible les gènes critiques dans différents types de cancer ou voies spécifiques, permettant une analyse détaillée des mutations et des altérations clés.

**Utilité clinique :** Identifie les mutations spécifiques à un type de cancer, ce qui facilite le choix de la thérapie et le suivi du traitement.

**Rapport coût-efficacité :** Plus économique que les tests génomiques plus larges, il convient à une utilisation clinique de routine en oncologie.

**Médecine personnalisée :** Fournit des informations génétiques détaillées pour des programmes de traitement personnalisés fondés sur les profils moléculaires des tumeurs.



## Profilage pancancéreux : des informations génétiques complètes sur plusieurs types de cancer

Le profilage pancancéreux utilise la technologie NGS pour évaluer les gènes fréquemment mutés et les anomalies génomiques dans divers cancers. Il est particulièrement utile lorsque l'origine de la tumeur primaire est incertaine ou dans le cas de cancers rares et agressifs. **L'analyse d'un large éventail d'altérations génomiques permet de personnaliser les programmes de traitement en fonction de mutations exploitables, d'améliorer l'admissibilité à des essais cliniques ciblés et d'assurer un suivi dynamique de la progression de la maladie et de la réponse au traitement.** En outre, le profilage pancancéreux fait progresser la recherche en génomique du cancer en identifiant des voies communes et de nouvelles cibles thérapeutiques potentielles dans plusieurs types de cancer.

## Profilage pancancéreux

<b>Gènes testés à partir de l'ADN</b>	523
<b>Fusions d'ARN</b>	56 MSI étendue (26 loci) Charge tumorale mutationnelle (Tumor Mutation Burden, TMB)

## Avantages du profilage pancancéreux



### Identification de l'origine de la tumeur :

Permet d'identifier l'origine des cancers dont les sites primaires sont inconnus en analysant les mutations conductrices communes.

### Perspectives thérapeutiques pour les cancers rares et agressifs :

Permet d'identifier les cibles thérapeutiques dans tous les types de cancer, ce qui est utile pour les cancers rares ou résistants.

### Analyse génomique complète :

Fournit des informations générales sur les altérations génomiques au-delà des types de tumeurs spécifiques.

### Approches thérapeutiques personnalisées :

Permet d'identifier les mutations exploitables pour des thérapies et des options thérapeutiques personnalisées.

**Suivi de l'évolution de la maladie :** Suivi des mutations pour surveiller l'évolution de la maladie, la réponse au traitement et la récurrence.

### Faire progresser la recherche sur le cancer :

Permet d'identifier des voies communes et de nouvelles cibles thérapeutiques potentielles dans plusieurs types de cancer.



“ Nos panels NGS pour les cancers héréditaires permettent d'identifier les individus ayant un risque élevé de développer certains types de cancers, afin de leur proposer une surveillance adéquate. Avant et après les tests, le conseil génétique aide les patients à comprendre les résultats et leurs implications éventuelles. D'autre part, le profilage des tumeurs fournit des informations génétiques détaillées qui sont importantes pour la personnalisation des traitements. ”

**Dre Marie Met-Domestici**  
Conseillère en génétique certifiée

Étape par étape

## Comment prescrire les panels NGS

- 1 Téléchargez le formulaire de demande oncogénétique sur [www.unilabs.ch/fr/360-urology-download](http://www.unilabs.ch/fr/360-urology-download).
- 2 Si le patient correspond aux indications, demandez le panel NGS souhaité sur le formulaire de demande.
- 3 Envoyez les échantillons au laboratoire d'Unilabs Génétique, **Rue de la Vigie 5, 1003 Lausanne**. Pour toute question, contactez [shared.ch.secretariat.genetics@unilabs.com](mailto:shared.ch.secretariat.genetics@unilabs.com).
- 4 Les rapports sont communiqués par voie électronique.
- 5 Rendez-vous pour une discussion des résultats avec le patient.

### Prix et remboursement

Prix

Tarmed





Génétique

Cancer de la vessie

Surveillance

Innovation chez Unilabs

# Les questions clés dans les soins des patients atteints de cancer urologique

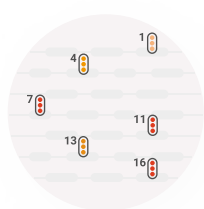
Détection des maladies résiduelles pour renforcer la confiance dans les décisions cliniques.



Signatera™  
Residual disease test (MRD)

L'ADN tumoral circulant acellulaire (ADNtc) est apparu comme un biomarqueur non invasif prometteur pour le suivi de l'état pathologique des patients atteints de cancer. Il s'agit de courts fragments d'acides nucléiques libérés dans la circulation systémique à la suite de l'apoptose et/ou de la nécrose des cellules tumorales. Ces fragments fournissent des informations importantes sur le profil génomique unique de chaque néoplasie.

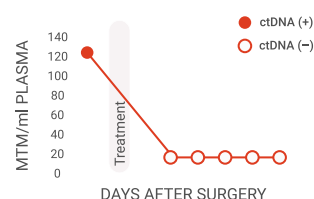
- + L'ADNtc est un biomarqueur puissant qui peut être mesuré pour évaluer l'absence ou la présence d'une maladie résiduelle moléculaire (MRD).
- + L'ADNtc contient un contexte mutationnel (mutations pilotes et transitoires) qui peut être relié au profil tumoral initial.
- + Biomarqueur dynamique : suivi moléculaire actif de l'évolution de la tumeur en relation avec le contexte clinique.



Séquençage de l'exome entier et sélection individualisée de 16 variants clonaux et somatiques



Conception d'amorces spécifiques au patient, test PCR multiplex et séquençage de nouvelle génération



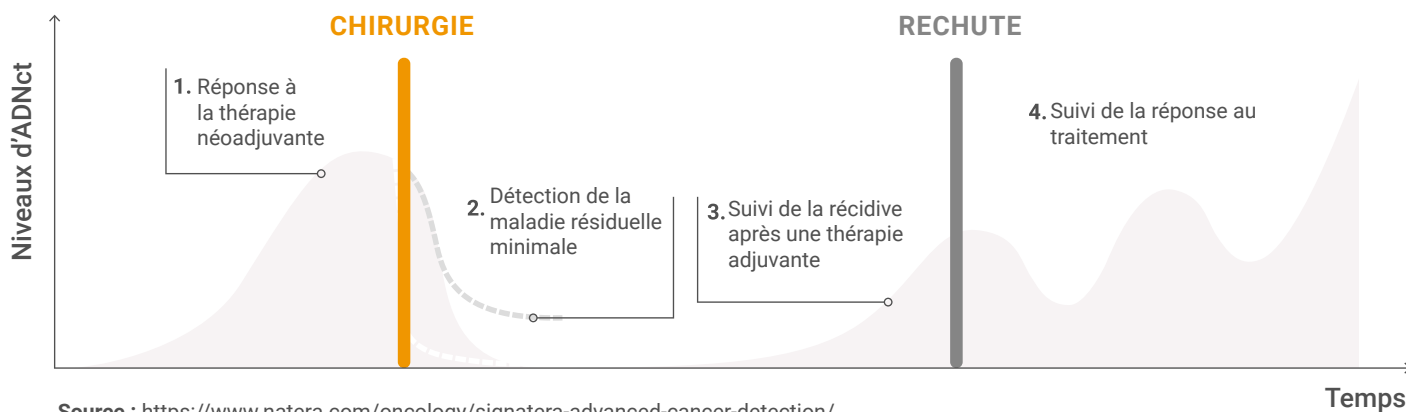
Surveillance longitudinale de la présence d'ADNtc.

Signatera™ exploite la signature mutationnelle unique de la tumeur de chaque patient pour identifier et suivre les variants spécifiques à la tumeur. **En concevant un test personnalisé, Signatera™ utilise le sang du patient pour surveiller la présence ou l'absence de la maladie au fil du temps avec une grande précision**, orientant ainsi les thérapies et surveillant la réponse en temps opportun.

Signatera™ suit 16 variants clonaux basés sur le séquençage de l'exome entier (WES) du tissu tumoral et du sang normal apparié. Ce processus permet d'identifier des biomarqueurs ADN spécifiques de la tumeur, offrant ainsi un suivi précis et personnalisé. Signatera™ peut guider la détection ultrasensible de MRD à des fréquences alléliques variantes (VAF) aussi faibles que 0,01 % en suivant 16 marqueurs spécifiques de l'ADNtc (>99 % des cas).<sup>[5]</sup>

## Références :

5. Natera. Diverses publications [Internet]. Disponible à l'adresse suivante : <https://www.natera.com/resource-library/natera-publications/>.



Source : <https://www.natera.com/oncology/signatera-advanced-cancer-detection/>

Applications cliniques de Signatera™	Pourquoi une MRD éclairée par les tumeurs ?
1. Suivi de la réponse au traitement néoadjuvant	Traitement néoadjuvant ou stratégies chirurgicales adaptés aux besoins spécifiques du patient
2. Évaluation de la MRD post-chirurgicale	Identification des patients susceptibles de bénéficier ou non d'un traitement adjuvant
3. Surveillance de la récurrence	Triage des nodules indéterminés ; détection et élimination des récurrences de la maladie
4. Évaluation de l'efficacité du traitement	Surveillance de la cinétique de l'ADNct (augmentation ou diminution des niveaux d'ADNct) afin d'identifier rapidement une éventuelle réponse au traitement.

### Prise en charge clinique et suivi après un test Signatera™

#### Changements longitudinaux dans le statut de l'ADNc Signatera™

Statut de l'ADNct après la chirurgie/avant l'intervention	Intervention	Statut de l'ADNct après l'intervention	Interprétation
Positif	Radiochimiothérapie	Négatif ou positif décroissant	Réponse probable au traitement
Positif	Immunothérapie par thérapie ciblée	Augmentation des résultats positifs	Réponse moins probable au traitement
Négatif	Observation	Négatif	Pas de maladie résiduelle détectée. Poursuivre la surveillance
Négatif	Observation	Positif	Rechute moléculaire détectée

Risque élevé de rechute

Source : Signatera™ Pan Tumour Guide Brochure



## Avantages de Signatera™



Détecte la maladie moléculaire résiduelle à tout moment pour une plus **grande confiance dans les décisions cliniques**.

Le test d'ADNct personnalisé qui fournit des connaissances précoces avec une **spécificité de test clinique de >99,5 %**.<sup>[5]</sup>

Offre une **sensibilité et une spécificité plus élevées que**<sup>[5]</sup> les outils de surveillance conventionnels et les panels statiques de biopsie liquide pour la détection de la MRD.

Il est prédictif d'une éventuelle rechute clinique ou d'une évolution clinique défavorable en cas de résultat positif.

Permet de **surveiller l'état moléculaire de la maladie au moment du diagnostic** et tout au long de la prise en charge du cancer.



“**Signatera™ a transformé la façon dont nous surveillons la maladie résiduelle moléculaire. Sa capacité à détecter l'ADNct avec une grande sensibilité nous permet de suivre avec précision la progression ou la récurrence de la maladie. Cette détection précoce est essentielle pour ajuster rapidement les programmes de traitement, ce qui, en fin de compte, est bénéfique pour les résultats des patients.**”

**Dr Konstantinos Nikopoulos**  
FAMH en génétique médicale

Étape par étape

### Comment prescrire Signatera™

- 1** Téléchargez le formulaire de demande oncogénétique sur [www.unilabs.ch/fr/360-urology-download](http://www.unilabs.ch/fr/360-urology-download).
- 2** Si le patient correspond aux indications, choisissez le test Signatera™ sur le formulaire de demande.
- 3** Veuillez suivre les instructions concernant les échantillons ou le kit, que vous trouverez également sur [www.unilabs.ch/oncogenetics](http://www.unilabs.ch/oncogenetics). N'hésitez pas à contacter [shared.ch.secretariat.genetics@unilabs.com](mailto:shared.ch.secretariat.genetics@unilabs.com) si vous avez des questions ou des doutes.
- 4** Les rapports sont communiqués par voie électronique.
- 5** Rendez-vous pour une discussion des résultats avec le patient.

### Prix et remboursement

#### Prix

Mise en place : 3800.- CHF  
Suivi : 2100.- CHF

#### Remboursement

Signatera™ est remboursé par l'assurance maladie (Tarmed)

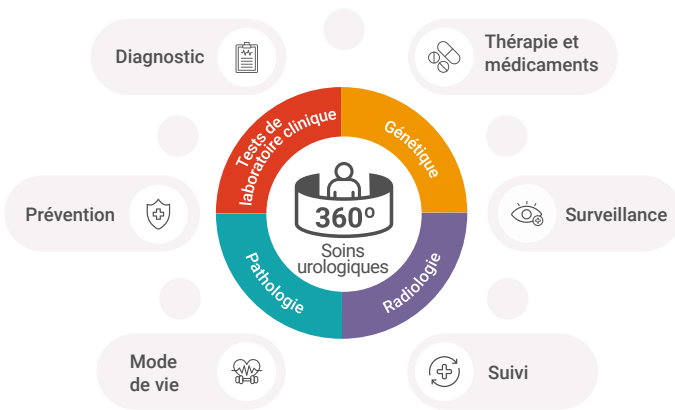
#### Références :

5. Natera. Diverses publications [Internet]. Disponible à l'adresse suivante : <https://www.natera.com/resource-library/natera-publications/>.



# À vos côtés à chaque étape du processus

## Quatre façons de diagnostiquer, une façon de soigner



Depuis sa fondation en 1987 en Suisse, Unilabs s'est imposé comme un leader de diagnostics de premier plan, combinant les tests de laboratoire clinique, la génétique, la pathologie et la radiologie au sein d'un seul et même groupe pour répondre à vos besoins. Fort d'un portefeuille complet couvrant toutes les spécialités histologiques et cytologiques, nous fournissons les outils de diagnostic et les informations nécessaires pour prendre des décisions cliniques éclairées, rapides et fiables.

Nous proposons également des comités interdisciplinaires dédiés aux tumeurs pour les cas complexes, vous permettant ainsi de bénéficier du soutien nécessaire pour délivrer les meilleurs soins aux patients. Notre vaste réseau et nos consultations à la demande vous aideront à prendre de meilleures décisions et vous permettront de proposer des soins personnalisés de haute qualité. **Chez Unilabs, nous vous accompagnons à chaque étape du processus, grâce à notre expertise et nos solutions intégrées, pour garantir des résultats optimaux pour vos patients.**

## Réseau d'expertise collaborative

Au sein de notre vaste réseau **européen de plus de 300 spécialistes travaillant en équipes multidisciplinaires**, nous vous fournissons des informations complètes et exploitables afin d'améliorer les diagnostics urologiques et de soutenir votre pratique.

**+30 ans**

d'expérience

**+200 laboratoires**

dans le monde

**+100 spécialistes**

en génétique

**+4 000 tests génétiques**

dans le portefeuille de services

## Efficacité et accessibilité

Nous délivrons **efficacement des résultats de haute qualité grâce à une automatisation avancée et à un équipement de pointe**, incluant la pathologie numérique pour les consultations à distance et l'examen des cas. Nos solutions avancées de pathologie numérique vous permettent de recevoir des informations diagnostiques accessibles et en temps voulu.

**Profitez de notre vaste réseau et de notre expertise**

 [unilabs.switzerland.communications@unilabs.com](mailto:unilabs.switzerland.communications@unilabs.com)