

---

# Glossaire

---

**Allèle d'un gène** : voir Gène-1.

**Annexectomie** : Intervention chirurgicale qui enlève l'ovaire et la trompe.

**CA 125** : Protéine antigénique que l'on peut doser dans le sang et dont le taux est anormalement élevé en cas de cancer de l'ovaire. Il s'agit donc d'un marqueur biologique de cette maladie. Il n'est cependant pas suffisamment spécifique pour pouvoir l'utiliser pour le diagnostic ou le dépistage. Il est plus utile pour la surveillance des malades pendant et après le traitement.

**Cancer de l'intervalle** : Cancers qui surviennent chez des patientes qui avaient bénéficié d'un dépistage considéré comme négatif. Ce cancer est dépisté à l'occasion de la découverte de symptômes avant la séance suivante de dépistage.

**Carcinose péritonéale** : Maladie cancéreuse atteignant toute la cavité péritonéale. Dans la grande majorité des cas, elle débute au niveau des ovaires et les tumeurs ovariennes provoquent des métastases péritonéales. Dans de rares cas, les ovaires sont indemnes et dans des cas encore plus rares, cette maladie survient même après l'ablation des ovaires.

**Castration** : Terme synonyme de l'ovariectomie mais qui exprime plutôt la cessation des fonctions ovariennes. Il existe d'autres méthodes que la chirurgie pour provoquer cette castration : la radiothérapie et certains médicaments tels les agonistes de la LH RH (castration chimique).

**Coque périprothétique** : Il s'agit d'une réaction fibreuse qui se produit quelquefois autour des implants en rétractant les tissus. Le sein reconstruit devient plus rond, plus dur, plus tendu et parfois douloureux.

**Curage axillaire** : L'ablation des ganglions lymphatiques satellites de la glande mammaire et situés dans le creux de l'aisselle sous la veine axillaire.

**Dépistage** : Manœuvre appliquée systématiquement à une sous-population définie à l'avance et destinée à sélectionner des sujets qui peuvent être atteints de la maladie. Chez les sujets ainsi sélectionnés, des méthodes de diagnostic spécifiques doivent être appliquées avant toute intervention thérapeutique. Il existe deux sortes de dépistage. L'un cherchera à détecter le cancer lui-même, comme pour le cancer du sein. L'autre s'attache à détecter des éléments cellulaires et tissulaires, précurseurs du cancer comme le fait le frottis cervical.

**Diagnostic précoce** : Recherche d'une maladie à un stade précoce chez des patientes qui se présentent à leur médecin pour une autre cause.

**Diploïde** : Se dit d'une cellule ou d'un organisme dont les cellules contiennent un double jeu de chromosomes. Chacune des paires de chromosomes est disjointe à la méiose et les cellules sexuelles ne renferment donc qu'un seul jeu de chromosomes : les gamètes sont dits haploïdes. La fécondation, par l'union de deux gamètes, mâle et femelle, reconstitue alors une cellule diploïde par la réunion d'un chromosome paternel et d'un chromosome maternel pour chacune des paires.

**Dominant/Récessif** : Quand on croise deux souches pures différant pour un couple de caractères phénotypiques, on appelle dominant le caractère présent chez l'hybride  $F_1$  de première génération, et récessif, le caractère qui en est absent, mais qui apparaît chez les hybrides  $F_2$  de deuxième génération. Par abus de langage et simplicité, on étend le concept de dominance/récessivité au couple d'allèles gouvernant la différence phénotypique observée. On définit alors un allèle dominant et un allèle récessif ; le caractère récessif n'est exprimé que chez les organismes possédant deux copies de l'allèle dit récessif et le caractère dominant est exprimé aussi bien chez les homozygotes pour l'allèle dominant que chez les hétérozygotes porteurs d'un allèle dominant et d'un allèle récessif.

**Dysplasie ovarienne** : Modifications histologiques du revêtement ovarien qui ont été décrites par certains auteurs et pourraient constituer un état précancéreux. On les a retrouvées chez certaines femmes ayant subi une ovariectomie prophylactique pour des formes familiales.

**Echographie-écho Doppler couleur** : Exploration de l'utérus et des ovaires par les ultrasons. La sonde est placée au niveau de l'abdomen (écho sus-pubienne) ou du vagin (écho transvaginale). L'utilisation de l'effet Doppler permet d'en améliorer les performances en explorant la vascularisation des organes ou des anomalies.

**Efficacité :**

*Efficacité théorique* Efficacité observée lors d'études pilotes dans les conditions optimales (*Efficacy*)

*Efficacité observée* Efficacité observée dans les conditions réelles du système de soins (*Effectiveness*)

*Efficience* Efficacité qui sous-tend un rapport, par exemple, efficacité observée par rapport aux moyens mobilisés (*Efficiency*)

**Epreuve de deuil** : Terme employé par les psychologues pour exprimer l'ensemble des réactions psychologiques d'une femme qui a subi une amputation du sein.

**Etude cas-témoins** : Etude dans laquelle on compare des sujets malades et des sujets non malades (les témoins). L'étude porte sur des caractéristiques de risque. La comparaison des pourcentages de sujets ayant le risque chez les sujets malades et chez les sujets sains permet de calculer un « odds-ratio » ou

risque relatif. L'avantage de la méthode est la rapidité de réponse à la question, le faible coût des études. Son inconvénient majeur est le risque de biais lié à la sélection des cas et des témoins.

**Etude de cohortes** : Dans cette étude on va suivre des groupes de sujets exposés ou non au facteur de risque étudié. La mesure finale consistera à évaluer dans le même intervalle de temps la survenue d'une maladie. La comparaison des nombres de malades dans le groupe exposé au risque (ou dans des groupes exposés à des niveaux différents de risque) avec un groupe non exposé donne la mesure du risque relatif. Son intérêt est dans la plus grande précision de l'évaluation des risques. Ses inconvénients concernent les coûts élevés, la longue durée des études et le risque de biais de surveillance différente des sujets exposés et non exposés.

**Facteur de risque** : Caractéristique physiologique, pathologique, culturelle ou liée à l'environnement entraînant pour l'individu chez lequel on le détecte une probabilité plus élevée de survenue d'une maladie. Cependant, il n'y a pas toujours de relation démontrée de cause à effet en présence du facteur de risque et survenue de la maladie.

**Gène-1 (définition factorielle)** : Facteur héréditaire responsable du déterminisme et des modalités de transmission d'un caractère observable, appelé phénotype. La génétique formelle consiste à définir et interpréter, en termes de combinaisons de facteurs déterministes, les modalités de transmission héréditaires de ce phénotype. L'existence d'un gène responsable d'un caractère particulier ne peut être perçue que dans la mesure où il existe plusieurs formes différentes de ce gène (appelées formes alléliques ou plus simplement allèle du gène), responsables, quant à elles, selon leurs combinaisons génotypiques (voir génotype en un locus), des différentes formes observables du caractère étudié.

**Gène-2 (définition fonctionnelle)** : La définition fonctionnelle du gène est fondée sur le principe (toujours globalement valable) « un gène/une chaîne peptidique ». Le gène est alors expérimentalement défini comme un ensemble de mutations ne complétant pas entre elles, preuve qu'elles affectent le même gène, le croisement de deux souches pures pour chacune de ces mutations donne un hybride de phénotype mutant (il n'y a pas de complémentation) ; inversement, quand deux mutations récessives, induisant un même phénotype mutant ne sont pas alléliques et affectent deux gènes différents, alors l'hybride est de phénotype sauvage (il y a complémentation : pour chacun des deux gènes, l'hybride possède un exemplaire muté récessif et un exemplaire normal dominant).

Le test de complémentation ainsi défini est un test d'allélisme et permet de classer en groupes dits de complémentation les allèles d'un même gène (il serait plus judicieux d'utiliser le terme de groupes de non-complémentation !).

**Gène-3 (définition biochimique) :** Séquence nucléotidique située sur l'ADN d'un chromosome et formant un élément unitaire d'information génétique. Le gène ne se réduit pas à sa seule séquence codante.

La séquence codante du gène (linéaire) spécifie un produit (linéaire), un ARN ou une protéine, qui se replie spontanément en une conformation tridimensionnelle spécifique. Le produit d'un gène assure une fonction métabolique précise dans la cellule et l'organisme.

L'expression d'un gène comporte au moins deux étapes, la transcription nucléotidique du gène en une copie mono-brin appelée ARN messager et la traduction, dans le cytoplasme, de l'ARN messager en chaîne peptidique.

La séquence codante d'un gène est souvent fragmentée, dans les génomes des eucaryotes supérieurs, par des séquences intercalaires, appelées introns ; ceux-ci sont transcrits puis excisés lors de la maturation de l'ARN transcrit primaire en messager.

Le gène est constitué d'autres séquences non transcrites (comme l'opérateur, le promoteur, ou certaines séquences « aval ») et de séquences transcrites mais non traduites.

**Gène « suppresseur de tumeur » :** Gène normalement présent à deux copies, agissant généralement de manière récessive, dont l'absence (ou la non-activité) supprime l'action (ou la réduit) d'un système de contrôle. Dans certains cas, ce gène a une action anti-oncogène, dans d'autres cas, il peut entraîner la levée d'une action inhibitrice. La mutation de l'allèle unique favorise la probabilité de la perte de la fonction de contrôle.

**Génome :** Ensemble des informations génétiques constituant le patrimoine génétique de l'espèce. Selon les cas on spécifie génome haploïde ou génome diploïde. En biologie moléculaire, le génome inclut la totalité des séquences nucléotidiques contenues dans le stock chromosomique, codantes et non codantes, géniques et intergéniques, uniques ou répétées.

**Génotype (en un locus) :** Combinaison des deux exemplaires du gène (voir Gène) présents dans le génome d'une cellule ou d'un organisme diploïde. Si les deux exemplaires du gène sont identiques (de la même forme allélique), le génotype est dit homozygote ; si les deux allèles sont différents, le génotype est dit hétérozygote.

Les deux allèles d'un génotype ségrègent à la méiose : chacun se trouve physiquement séparé de l'autre et présent en un exemplaire unique au sein de chacun des gamètes issus de la méiose.

**Haplotype :** Des gènes localisés sur un même chromosome sont dits en cis sur ce chromosome ; les différents allèles de ces différents gènes forment alors toutes sortes de combinaisons en cis appelées haplotypes. Les différents allèles d'un haplotype ont d'autant plus tendance à coségréger, à la méiose, que les locus des différents gènes sont physiquement proches sur ce chromosome, c'est-à-dire, génétiquement liés.

**Hypothèses multiples** : Risque encouru par des chercheurs qui transgressent la loi : « une hypothèse = une étude » et vont « à la pêche à la ligne ». En faisant 100 hypothèses dans une même étude, on prend le risque que 5 d'entre elles soient vérifiées alors que l'association est due au hasard.

**Hystérectomie** : Ablation chirurgicale de l'utérus. Elle peut être subtotale, totale ou élargie.

*Hystérectomie subtotale* On laisse en place le col de l'utérus.

*Hystérectomie totale* On enlève le col de l'utérus mais le vagin n'est ni raccourci ni rétréci. C'est l'intervention la plus souvent réalisée pour des lésions bénignes.

*Hystérectomie dite « élargie »* Réservée aux lésions cancéreuses. On enlève les tissus adjacents à l'utérus (paramètres) et en général quelques centimètres de vagin.

**Incidence** : Nombre de nouveaux cas d'une maladie qui survient dans un intervalle de temps donné rapporté à un nombre de sujets. En cancérologie elle est exprimée en général en nombre de nouveaux cas de cancer par an et pour 100 000 sujets.

**Lambeau musculo-cutané** : Technique de chirurgie plastique utile dans certains cas pour reconstruire le sein. Lorsque l'implant est insuffisant ou que le tissu cutané n'a pas une ampleur suffisante, il faut transférer de la peau d'une autre région dans la région du sein. Ce lambeau cutané doit être prélevé avec un muscle sous-jacent qui lui fournit sa circulation sanguine artérielle et veineuse.

Ce transfert se fait généralement par rotation autour d'une extrémité musculaire qui est conservée. Il persistera bien sûr une cicatrice à l'endroit où la peau a été prélevée.

Pour le sein, les deux lambeaux musculo-cutanés qui sont le plus souvent utilisés sont :

- Le lambeau de grand dorsal pour lesquels la peau est prélevée dans le dos avec le muscle grand dorsal. Il laisse donc une cicatrice dans le dos. Le volume obtenu est en général insuffisant. Il est donc souvent nécessaire de placer un implant en arrière du muscle.
- Le lambeau de grand droit abdominal (TRAM : *Trans Rectus Abdominalis Myocutaneus*) est prélevé au niveau de l'abdomen sous l'ombilic, avec un des muscles grands droits de l'abdomen. Il laisse donc une cicatrice abdominale. Il améliore parfois la silhouette abdominale et le volume du lambeau est suffisant pour qu'un implant prothétique ne soit pas nécessaire. Il peut être utilisé pour reconstruire les deux seins en même temps.

**Lymphœdème** : Œdème du membre supérieur dû à la perturbation de la circulation de la lymphe à cause du curage axillaire. Il peut apparaître quelques semaines ou plusieurs années après l'intervention. Il est en général

modéré et peu gênant (+ 1 à 2 cm dans 30 % des cas). Plus rarement (< 5 % des cas), il est plus volumineux, gênant et aboutit au « gros bras » qui peut devenir une véritable infirmité.

**Maladie génétique** : Le terme de maladie génétique peut-il être défini de manière précise ?

- Définit-on, par analogie avec les maladies « infectieuses », les maladies génétiques comme des maladies dont le seul mécanisme causal<sup>1</sup> est génétique (condition nécessaire et suffisante) ? Dans ce cas les pathologies où existent des « phénocopies » ne sont pas des maladies génétiques. Dans ce cadre, si la polypose colique familiale est une maladie génétique ainsi définie, les cancers coliques ne le sont pas.
- Définit-on les maladies génétiques comme des maladies où des gènes interviennent partiellement dans le mécanisme causal supposé (condition suffisante) ?
- Définit-on des maladies où des gènes modifient l'histoire naturelle ? (incidence comme précédemment mais aussi pronostic, réponse thérapeutique, voire capacité diagnostique) (condition minimaliste, conception maximaliste).

**Mammectomie-mastectomie** : Ablation de toute la glande mammaire y compris l'aréole et le mamelon.

*Technique de Halsted* Opération la plus radicale pour cancer. Elle enlève le sein, les muscles pectoraux et tous les ganglions du creux de l'aisselle. Aujourd'hui, elle n'est pratiquée que de façon exceptionnelle.

*Technique de Patey* Cette intervention enlève le sein mais conserve les muscles pectoraux. Un curage des ganglions est également pratiqué. Elle est habituellement réalisée aujourd'hui quand une mastectomie pour cancer est nécessaire.

*Mastectomie simple* Ablation du sein sans curage ganglionnaire.

*Mammectomie sous-cutanée* Cette intervention consiste à enlever le tissu glandulaire du sein en passant dans un plan sous-cutané tout en conservant la peau, la plaque aréolo-mamelonnaire et si possible la graisse.

**Mortalité** : Nombre de décès observés pendant un temps donné et rapporté à un effectif de sujets. On l'exprime en général en nombre pour 100 000 et par an.

**Mutation d'un gène** : Modification de l'information génétique d'un gène. La mutation crée un nouvel allèle du gène. Du point de vue moléculaire elle correspond à une modification chimique de la séquence nucléotidique du gène ; il en résulte le plus souvent une modification de l'information codée par celui-ci. Il peut s'agir d'une mutation ponctuelle, sans modification de la

longueur de la séquence (ex. : changement d'une paire de bases en une autre paire) ou d'une modification de la longueur du gène (délétion ou insertion d'une ou plusieurs paires de bases).

**Ovariectomie** : Exérèse chirurgicale d'un ou des deux ovaires.

**Pénétrance d'un trait** : Un trait, un caractère, une maladie ont une pénétrance incomplète si leur probabilité de survenue est inférieure à 1, alors que le génotype responsable est présent. Cette probabilité est appelée taux de pénétrance. Le génotype responsable est alors une cause nécessaire mais non suffisante de la manifestation du trait. D'autres facteurs, génétiques ou non, sont nécessaires pour que celui-ci survienne. A la limite, la pénétrance incomplète est un cas particulier de l'expressivité variable pour laquelle existerait une classe d'expressivité nulle.

**Phénotypie** : Phénotype réversible d'une cellule obtenu sous certaines conditions de milieu, mimant l'expression phénotypique d'une modification du génotype.

Epidémiologie humaine : cas de maladie survenant chez un individu non porteur du gène de susceptibilité (on parle aussi de cas sporadique).

**Phénotype** : Ensemble des caractères visibles résultant de l'expression du génotype dans un environnement donné.

**Plaqué aréolo-mamelonnaire** : Elle est toujours reconstruite secondairement quelques mois après la reconstruction du sein lui-même.

– Pour le mamelon, on utilise une plastie cutanée locale ou on greffe la moitié du mamelon controlatéral.

– Pour l'aréole, on utilise une greffe de peau mince ou plus simplement on fait un tatouage.

**Polymorphisme** : Dans une population d'une espèce donnée, présence régulière et simultanée à des fréquences supérieures à celles des mutations spontanées, de plusieurs formes différentes d'un caractère génétique, dépendant de plusieurs allèles à un même locus.

Epidémiologie humaine : caractère monogénique qui se transmet suivant le mode mendélien et qui est présent sous au moins deux formes dont la fréquence n'est pas rare. Conventionnellement, on parle de polymorphisme pour une forme dont la fréquence est supérieure à 1 %, et de variant dans le cas contraire.

**Prévalence** : Dans une population donnée, nombre de sujets atteints de la maladie à un instant donné ou dans une période donnée. Elle augmente avec l'incidence mais aussi avec la durée de la maladie.

**Prévention en médecine** : Manœuvre destinée à empêcher la survenue d'une maladie ou à en réduire les effets. On distingue la prévention primaire qui cherche à empêcher la survenue de la maladie, le meilleur exemple en est le vaccin, et la prévention secondaire qui est destinée à prévenir les conséquences et les séquelles de la maladie.

**Prothèse-implant mammaire :** Le terme d'implant est préférable à celui de prothèse qui peut aussi correspondre à celle que les femmes amputées du sein doivent mettre dans leur soutien-gorge. Les implants sont utilisés en chirurgie esthétique et reconstructive. Ils sont placés dans ce cas généralement en arrière du muscle pectoral. Leur but est de restaurer le volume mammaire.

**Reconstruction mammaire :** Techniques de chirurgie plastique qui permettent de reconstruire le sein après mammectomie.

– Reconstruction différée si elle est réalisée secondairement (quelque temps après la mastectomie). On admet généralement qu'un délai d'un an après l'arrêt des traitements anticancéreux est nécessaire avant de l'entreprendre.

– Reconstruction immédiate : la chirurgie plastique est réalisée en même temps que la mastectomie. Cette attitude est possible selon des indications précises et dans des protocoles thérapeutiques adaptés.

**Risque :** Il se définit soit comme un équivalent de l'incertitude, ex. : un cancer risque de survenir, soit comme un indicateur de l'état de danger ayant deux dimensions, c'est-à-dire une probabilité d'occurrence (incidence) et un indice de la gravité de l'événement (grippe ou cancer).

**Risque attribuable :** Part prise par un facteur de risque dans la survenue d'une maladie. Il y a en effet souvent plusieurs facteurs de risque dont la part explicative est différente.

**Risque cumulé :** Le risque cumulé est obtenu en faisant le produit du risque à un moment donné par la probabilité de survenue de l'événement chez les sujets jusque-là indemnes de la maladie dans l'intervalle de temps suivant.

**Risque relatif :** Mesure de l'association entre une caractéristique, une exposition et une maladie. Il est mesuré dans des études cohortes ou extrapolé à partir des études cas-témoins.

**Sensibilité d'un test :** Nombre de sujets malades ayant un test positif rapporté au nombre de sujets malades examinés.

**Spécificité d'un test :** Nombre de sujets ayant un test négatif rapporté au nombre de sujets sains examinés.

**Tamoxifène :** Molécule dont l'action est anti-œstrogénique. Il est utilisé comme traitement adjuvant dans les cancers du sein, il serait capable de réduire le risque d'apparition d'un cancer du sein controlatéral.

**Traitement conservateur :** Cette intervention chirurgicale pour cancer du sein consiste à enlever la tumeur avec une marge de tissu normal tout en conservant le sein (tumorectomie). On y associe un curage des ganglions axillaires et le reste du sein est traité par radiothérapie. Elle est réalisée pour 80 % des cancers du sein aujourd'hui. Des récidives locales sont possibles dans le sein (5 % des cas environ).

**Traitement hormonal substitutif (THS) :** Traitement hormonal prescrit après la ménopause ou après une castration pour prévenir certains symptômes

tels que les bouffées de chaleur, la sécheresse des muqueuses génitales, le risque d'ostéoporose à long terme et celui d'accidents vasculaires. Le TSH comporte toujours des œstrogènes (naturels, conjugués ou synthétiques) auxquels on associe ou non de la progestérone.

**Valeur prédictive négative (VPN) :** Nombre de sujets sains parmi ceux qui ont un test négatif (vrais négatifs). Plus la maladie est rare (prévalence basse), meilleure est la VPN.

**Valeur prédictive positive (VPP) :** Nombre de sujets malades parmi ceux qui ont un test positif (vrais positifs). Plus la prévalence<sup>2</sup> augmente, plus la VPP augmente, même si le test donne des résultats identiques en sensibilité et en spécificité.

---

2. Voir Prévalence.