

BENEFICIAIRE du 2^{ème} rallye médical du Rotary club

Le syndrome de Li-Fraumeni (LFS) est un syndrome rare (syndrome : ensemble de signes, de symptômes, de manifestations d'apparence parfois disparate mais formant une entité reconnaissable) de prédisposition au cancer familial caractérisé par l'apparition précoce de plusieurs cancers primitifs tels que le cancer du sein, les sarcomes osseux et des tissus mous, la tumeur cérébrale et le corticosurréalome. C'est une maladie génétique.

Le LFS est causé par des mutations du gène suppresseur de tumeur (dans 80% des familles).

La prévalence estimée des mutations causales délétères de *TP53* varie de 1/10 000 à 1/25 000 individus au Royaume-Uni. Elle est de 1/20 000 individus aux Etats-Unis.

Le risque de développer un cancer infantile est d'environ 12-20% ; Le risque à vie de développer un cancer dans le LFS est d'environ 70% pour les hommes et de près de 100% pour les femmes à l'âge de 70 ans.

Les personnes porteurs de cette mutation génétique (donc porteur = non malades) suivent en France une surveillance préventive, l'hôpital de Niort avec le Dr Gesta, spécialisé en oncogénétique est référent pour ce syndrome, avec Dr Olivier Caron à Gustave Roussy.