

◆ Conseils de prise en charge de la Maladie de la polypose familiale liée au gène APC

Rédacteur(s) :

B. Buecher (Paris)
J-C Saurin (Lyon)

Côlon

Début de la surveillance :

12- 15 ans, si le test génétique est positif (mutation identifiée) ou systématique (lorsque la mutation responsable n'est pas identifiée dans la famille).

Modalités :

Coloscopie totale annuelle, indigo-carmin pan-colique, avec 6 biopsies par segment (côlon droit, côlon transverse, côlon gauche, rectum) sur les polypes visibles en ciblant les plus gros/anormaux.

Chirurgie :

Colectomie vers 20 ans, plus tôt en cas de polypose profuse (mutation 1309), de dysplasie de haut grade, de polype de grande taille (> 15 mm) ou ulcéré. La conservation du rectum est fréquente, raisonnable s'il y a moins de 20 adénomes rectaux, peut-être sans dysplasie de haut grade. La colectomie peut se réaliser plus tard dans certaines polyposes très atténuées (moins de 20 polypes colo-rectaux malgré la coloration).

Rectum après colectomie :

Suivi annuel avec chromoendoscopie à l'indigo-carmin, biopsies multiples sur les polypes visibles et destruction des adénomes de petite taille (en général par coagulation APC). Chirurgie en cas de croissance incontrôlable (nombre, dysplasie de haut grade répétée) ou cancer. A discuter avec une équipe spécialisée.

Réservoir iléal après coloproctectomie :

Suivi endoscopique avec chromoendoscopie à l'indigo-carmin à 6 mois, 1 an, puis tous les 2 ans en l'absence d'adénome, biopsies multiples en présence d'adénomes visibles sans traitement systématique. Indications d'un traitement endoscopique : adénomes très nombreux (> 20), de grande taille (> 1 cm) ou en dysplasie de haut grade.

Duodénum

Début de la surveillance :

Gastroskopie lors de la première coloscopie puis duodénoscopie avant 25 ans.

Modalités :

Duodénoscopie et vision axiale, avec chromoendoscopie. L'apport des biopsies systématiques ampullaires n'est pas démontré en l'absence d'anomalie après coloration. Intervalle de surveillance : 2 ans en général, à raccourcir en cas d'adénome > 1 cm, de dysplasie de haut grade.

Traitement :

À discuter avec des centres expérimentés (endoscopie et chirurgie). Indication : adénomes > 1 cm, dysplasie de haut grade. L'ampullectomie comprend un risque de pancréatite sévère. Il n'y a pas d'indication de traitement médicamenteux en 2008.

Autres risques

Thyroïde :

Palpation simple annuelle. Avis spécialisé (endocrinologie) et échographie en cas de doute.

Tumeurs desmoïdes :

Aucune recommandation de surveillance. Examen abdominal annuel, échographie ou IRM au moindre doute. Traitement : avis expert en l'absence de recommandations

Risques connus sans recommandation de prise en charge : hépatoblastome (enfants très jeunes), médulloblastomes (adultes jeunes).