

◆ Conseils de prise en charge des patients atteints de polypose associée à MUTYH (mutations bi-alléliques du gène MUTYH)

Rédacteurs :

B. BUECHER (Paris)
J-C. SAURIN (Lyon)

La polypose associée à *MUTYH* est une affection à transmission autosomique récessive liée à une mutation des deux allèles du gène *MUTYH* (également appelé *MYH*). Les sujets atteints doivent faire l'objet d'une surveillance endoscopique digestive régulière et d'une évaluation dermatologique initiale. Les recommandations pour la surveillance et la prise en charge peuvent se résumer comme suit :

Côlon/rectum :

Modalité :

Coloscopie avec chromoendoscopie pancolique à l'indigo-carmin.

Age de début et périodicité :

Premier examen à 20 ans ; renouvelé à 25 ans et à 30 ans en cas de normalité puis, au minimum tous les 2 ans.

Traitement :

Polypectomies itératives visant à « blanchir » le côlon. Indication de chirurgie (colectomie totale avec anastomose iléo-rectale en général, probablement rarement colo-proctectomie avec anastomose iléo-anale, en fonction des caractéristiques de l'atteinte rectale) dans les formes dégénérées ou en l'absence de « contrôle » possible de la polypose en endoscopie.

Estomac et Duodénum :

Modalité :

Fibroskopie œsogastroduodénale avec chromoendoscopie duodénale à l'indigo-carmin associée au mieux à une duodénoscopie (impérative en l'absence de visualisation de la papille en vision axiale).

Age de début et périodicité :

Premier examen à 25 ans ; renouvelé à 30 ans en cas de normalité puis, au minimum tous les 2 ans à l'occasion des coloscopies. Rythme à moduler en fonction des constatations endoscopiques en cas d'atteinte duodénale.

Traitement :

A 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 2012.

Autres risques :

Cutané :

Au minimum, examen dermatologique initial à la recherche de lésions développées aux dépens des glandes sébacées : adénomes sébacés ; sébacéomes ; carcinomes sébacés ; hyperplasies sébacées.

A part, apparentés au premier degré de sujets atteints de polypose associée à MUTYH (mutations bi-alléliques), porteurs d'une des 2 mutations identifiées chez le cas index (mutation mono-allélique)

Indication de mise en place d'un dépistage par coloscopie en raison d'une augmentation probable et modérée du risque de cancer colorectal par rapport à la population générale.

En pratique :

Coloscopie tous les 5 ans à partir de l'âge de 45 ans.