

◆ Conseils de prise en charge de la maladie de Cowden

Rédacteurs :

M. Longy
V. Bubien

Bilan lésionnel au diagnostic

Malformatif :

- macrocéphalie,
- hypertrophies localisées (SOLAMEN : Segmental Overgrowth, Lipomatosis, Arteriovenous Malformation and Epidermal Naevus),
- cutanéomuqueux : face (trichilemmomes, papillomatose orale), extrémités (kératose acrale), pigmentation génitale, lipomes, lymphangiomes, malformations vasculaires,
- mammaire,
- thyroïdien,
- intestinal (FOGD - coloscopie),
- urogénital (écho pelvienne : fibromes utérins, kystes ovariens),
- neurologique (maladie de Lhermitte Duclos : méningiome cérébelleux),
- développement psychomoteur.

Prise en charge

- cutanée : examen dermatologique annuel dès le diagnostic. Dépistage mélanome malin. Protection solaire,
- thyroïdienne : échographie thyroïdienne annuelle à partir de 10-12 ans. Scintigraphie thyroïdienne si nodules. Thyroïdectomie totale dès que goitre multi-hétéronodulaire ou nodules froids,
- mammaire : dès la puberté :
 - si hypertrophie virginale et mastopathie bénigne précoce : surveillance échographique et IRM mammaire dès 15 ans, mastectomie avec reconstruction à partir de 25-30 ans, probablement avec conservation de la plaque aréolo-mamelonnaire, avec accompagnement psychologique prolongé pré et post chirurgical,

- si mastopathie bénigne mineure : dépistage par mammographie, échographie mammaire et IRM mammaire annuelles à partir de l'âge de 30 ans (ou 5 ans avant le plus jeune cas familial).
- intestinale : après le bilan lésionnel, coloscopie tous les 5 ans à partir de l'âge de 30 ans,
 - cas particulier des polyposes « juvéniles » liée aux mutations du gène PTEN pouvant nécessiter une colectomie précoce, dans tous les cas, avec conservation rectale et anastomose iléo-rectale.
- gynécologique : échographie pelvienne endovaginale annuelle à partir de 35-40 ans si antécédent familial de cancer de l'endomètre. Traitement chirurgical à discuter en cas de symptômes (métrorragies, douleurs... sur fibromes ou kystes ou cancer),
- neurologique : exploration et traitement chirurgical neurologique uniquement en cas de maladie de Lhermitte-Duclos symptomatique (HTIC),
- lipomes et malformations vasculaires : traitement chirurgical si symptomatique,
 - cas particulier des fistules lipo-angiomateuses (shunting angio lipoma) souvent très douloureuses. Chirurgie + embolisation.
- rénale : échographie rénale annuelle à partir de 30 ans surtout si antécédent familial de cancer du rein,
- développement psychomoteur : accompagnement psychologique et orthophonique dès l'enfance.