

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

Rédacteurs : Bruno Buecher et Jean-Christophe Saurin

Relecteurs : Philippe Grandval, Emmanuel Coron, Estelle Cauchin, Gabriel Rahmi

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 (anse froide) itératives visant à « blanchir » le côlon dans les formes atténuées. Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale en général en cas de polypose diffuse (indigo-carmin) avec plus de 50-100 adénomes. Rarement colo-proctectomie avec anastomose iléo-anale après évaluation du rectum par une équipe entraînée.

Estomac et duodénum :

Modalité :

Endoscopie digestive haute axiale (tube long, voir le jéjunum proximal) avec chromoendoscopie duodénale associée à une endoscopie à vision latérale haute définition systématique (papille). Pas de biopsies systématiques, en particulier sur la papille.

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 adapter au score endoscopique (Spigelman) et aux thérapeutiques

Traitement :

Résection des adénomes > 1 cm duodénaux sans biopsies. Résection d'un ampullome > 1 cm, suspect, en dysplasie de haut grade, par une équipe entraînée au geste et à la prévention de pancréatite. Pas de traitement médicamenteux validé.

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. Un examen tous les 4 ans peut être conseillé.

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