



Conseils de prise en charge de la maladie de la polypose familiale liée au gène APC - actualisé

2021

Rédacteurs : Bruno Buecher et Jean-Christophe Saurin

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

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, résection des lésions > 5 mm à l'anse froide sans tentative de « blanchir » le côlon.

Chirurgie :

Colectomie vers 20 ans en général, parfois plus tôt (formes profuses, dysplasie de haut grade, par exemple mutation 1309), parfois plus tard (formes atténuées confirmées en chromoscopie indigo carmin, rares). Conservation du rectum de préférence (confort, fertilité, tumeurs desmoides). Coloproctectomie en cas d'atteinte profuse du rectum après avis d'une équipe entraînée.

Rectum après colectomie :

Suivi annuel avec chromoendoscopie à l'indigo-carmin, résection au moins des adénomes > 5 mm (anse froide), ou traitement systématique des adénomes indépendamment de leur taille par coagulation plasma argon (études en cours). Chirurgie : non contrôle du rectum en endoscopie (par une équipe entraînée), cancer.

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 Résection au moins des adénomes > 5 mm (anse froide), ou traitement systématique des adénomes indépendamment de leur taille par coagulation plasma argon (études en cours).

Duodénum

Début de la surveillance :

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

Modalités :

Endoscopie à visée latérale haute définition systématique (papille). Au mieux coupler avec une endoscopie axiale (tube long, voir le jéjunum proximal). Pas de biopsies systématiques, en particulier sur la papille.

Intervalle de surveillance : 2 ans en général. A 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 des adénomes du duodénum.

Autres risques

Thyroïde (carcinome papillaire) :

Palpation simple annuelle. Avis spécialisé (endocrinologie) et échographie en cas de doute. L'échographie systématique biennale est recommandée aux USA.

Tumeurs desmoïdes :

Suivi clinique régulier. IRM tous les 4 ans après colectomie. Aucune recommandation de surveillance. Traitement : après avis d'une équipe spécialisée absolument. Traitement uniquement des TD menaçantes (taille, localisation, croissance), référence sorafenib ou pazopanib en 2021. Pas de radiothérapie.

Risques connus sans recommandation de prise en charge :

Hépatoblastome (enfants très jeunes), médulloblastomes (adultes jeunes).