



» Le dépistage néoplasique dans le syndrome de Peutz-Jeghers

DÉFINITION DES PATIENTS ÉLIGIBLES AU DÉPISTAGE

Le diagnostic de syndrome de Peutz-Jeghers (PJ) est retenu dans les situations suivantes

- › Mise en évidence d'un variant pathogène (VP) ou probablement pathogène (VPP) du gène STK11
- › En l'absence de V(P)P STK11 si :
 - ≥ 2 polypes de PG confirmés histologiquement
 - 1 polype de PJ ou plus chez un apparenté au premier degré de PJ
 - Présence d'une lentiginose péri-orificielle avec histoire familiale de PJ
 - Présence d'une lentiginose péri-orificielle et au moins 1 polype de PJ

Les patients suivis pour un PJ doivent faire l'objet d'un dépistage néoplasique digestif, gynécologique et urologique par une équipe référente de la prise en charge de cette pathologie.

DÉPISTAGE DIGESTIF RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Colon/rectum	8 ans Si absence de polype, prochain contrôle à 18 ans	Coloscopie HD de qualité avec résection de toutes les lésions > 10 mm ou symptomatiques	Tous les 1-3ans
Estomac	8 ans Si absence de polype, prochain contrôle à 18 ans	Gastroscopie HD de qualité avec résection de toutes les lésions > 10 mm ou symptomatiques	Tous les 1-3ans
Intestin grêle	8 ans Si absence de polype, prochain contrôle à 18 ans	VCE Option : en cas de contre-indication à la VCE, une entéro-IRM pourra être proposée	Tous les 1-3ans
Pancréas	50 ans Uniquement en cas en cas d'ATCD familial d'adénocarcinome pancréatique • ≥ 1 apparenté au 1 ^{er} degré • ≥ 2 apparentés au-delà du 1 ^{er} degré ou de néo mutation	Dépistage du diabète (hémoglobine glyquée)	Tous les ans
		IRM avec wirsungo-IRM et échoendoscopie bilio-pancréatique	Une modalité par an en alternance Option : association des deux modalités lors du premier bilan

En cas de symptômes digestifs avant l'âge de 8 ans, un bilan endoscopique complet doit être proposé.

En cas de polype grélique > 10 mm identifié, une entérocopie en centre expert sera proposée pour résection.

Pour le dépistage pancréatique, en cas de découverte de diabète, intensification de la surveillance par la réalisation des 2 examens morphologiques tous les ans pendant 3 ans. En cas d'anomalie identifiée, les examens seront rapprochés (modalité à définir lors de RCP dédiée).

VCE, vidéocapsule endoscopique.

DÉPISTAGE GYNÉCOLOGIQUE RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Col de l'utérus	25 ans	FCU	Tous les 3 ans Arrêt en cas d'hystérectomie
Endomètre et ovaire	25 ans	Toucher vaginal annuel Echographie pelvienne et endovaginale	Tous les ans
Mammaire	30 ans	<ul style="list-style-type: none">• 30-65 ans : IRM mammaire et mammographie (1 incidence) +/- échographie• > 65 ans mammographie annuelle (2 incidences) +/- échographie	Tous les ans
Chirurgie prophylactique	Recevable A discuter au cas par cas	Hystérectomie avec annexectomie bilatérale Mastectomie bilatérale	

Les règles de prescription de la contraception, des traitements de l'infertilité et du traitement hormonal de la ménopause sont les mêmes qu'en population générale.

DÉPISTAGE UROLOGIQUE

Uniquement chez l'homme par palpation testiculaire annuelle.

Toute modification de taille, de forme, de dureté ou de douleur doit déclencher un avis spécialisé et la prescription d'explorations spécifiques (biologie : α -FP, β -HCG, LDH et imagerie : échographie testiculaire).