



## » Le dépistage néoplasique dans la polypose adénomateuse familiale

### DÉFINITION RETENUE

On retient le syndrome de polypose adénomateuse familiale (PAF) en cas d'identification d'un variant pathogène (VP) du gène APC.

### PRISE EN CHARGE EN ÂGE PÉDIATRIQUE

Dans les familles où la variation génétique du gène APC est connue il est recommandé la réalisation d'un test génétique ciblé chez les enfants entre 12 et 14 ans.

Il peut se discuter de réaliser ce test génétique avant l'âge de 12 ans si l'enfant présente des symptômes digestifs ou en cas de mutations familiales sur des « hot spot » associés à des histoires de polyposes profuses.

Les enfants porteurs de variations délétères du gène APC et donc de polypose adénomateuse familiale doivent être inclus dès le diagnostic dans le réseau de suivi francilien

L'indication à une chirurgie prophylactique, l'âge de sa réalisation et ses modalités (AIA vs AIR) doivent être discutées dans un centre de référence et en RCP du réseau PRED IdF.

Une nouvelle consultation d'oncogénétique sera recommandée à l'âge adulte afin de discuter des particularités de la prise en charge à cet âge et de recevoir des compléments d'informations sur le risque de transmission à la descendance, la prise en charge et la possibilité de recourir à des mesures de Diagnostic Anté Natal (DAN) dans ce contexte.

## DÉPISTAGE RETENUS : COLON, ENDOMÈTRE ET OVAIRES

| Organe           | Âge de début                                                                                             | Modalité                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Intervalle                                                                                                                                                                                                                                                              |
|------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Colon/rectum     | 12 ans                                                                                                   | <b>Coloscopie HD</b> de qualité avec chromoendoscopie à l'indigo carmin<br>Résection de toutes les lésions $\geq$ 5 mm                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Tous les ans à partir de 30 ans<br><br>Possibilité d'espacer à 2 ans en cas de normalité de l'examen (ou de forme très atténuée contrôlée)                                                                                                                              |
| Après AIA ou AIR | 1 an après la chirurgie                                                                                  | <b>Recto-sigmoïdoscopie HD</b> de qualité avec chromoendoscopie à l'indigo carmin<br>Résection de toutes les lésions $\geq$ 5 mm<br>Préparation orale recommandée<br>En cas d'AIA : Attention particulière à porter :<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• Aux lignes de suture</li> <li>• A la collerette rectale résiduelle le cas échéant</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Tous les 1-2 ans selon la densité de polype                                                                                                                                                                                                                             |
| Duodénum         | Premier examen à 20 ans puis contrôle à 25 ans si normal                                                 | <b>Gastroscopie HD</b> de qualité poussée jusque dans le D3/D4 avec chromoendoscopie à l'indigo carmin et analyse de la papille (capuchon ou duodénoscope)<br><br>Résection de toutes les lésions duodénales $\geq$ 5 mm<br><br>Possibilité de résequer à l'anse froide les lésions < 10mm                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Selon le score de Spigelman                                                                                                                                                                                                                                             |
| Estomac          | Premier examen à 20 ans puis contrôle à 25 ans si normal                                                 | <b>Gastroscopie HD</b> de qualité<br>Résection de toutes les lésions<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• Antrales : toutes les lésions</li> <li>• Fundiques <math>\geq</math> 10 mm<br/> <ul style="list-style-type: none"> <li>&gt; Si DBG proposition de contrôle à 1 an (indépendamment de la surveillance duodénale)</li> <li>&gt; Si DHG proposition de contrôle à 6 mois</li> </ul> </li> </ul> Pour l'atteinte fundique prêter attention aux facteurs de risques suivants associés à une augmentation du risque de cancer gastrique :<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• Tapis continu de polypes fundiques</li> <li>• Polypes &gt; 2 cm</li> <li>• Amas en grappes de polypes</li> </ul> |                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| Tumeur desmoïde  | ATCD personnel de tumeur desmoïde<br><br><b>Option</b> : ATCD familiaux de tumeur desmoïde symptomatique | <b>IRM abdominale</b> non injectée (à défaut TDM injecté)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | En cas d'ATCD familial de tumeur desmoïde symptomatique discuter<br><ul style="list-style-type: none"> <li>• IRM entre 1 et 3 ans après la chirurgie</li> <li>• Puis tous les 5 à 10 ans</li> </ul><br>Si ATCD perso de Tr desmoïde<br>IRM IV- ou IV+ au moins annuelle |

Chez les patients opérés par AIA, une attention particulière sera portée à la collerette rectale résiduelle.

**En cas d'ampullome Vatérien**, une résection endoscopique pourra être proposée après bilan initial et discussion en RCP. Les éléments pris en compte sont les suivants : taille de l'ampullome supérieure ou égale à 10mm et modification de l'aspect.

Pas d'indication de biopsies systématique de l'ampoule de Vater à chaque bilan de surveillance (risque de pancréatite post biopsies).

Avant ampullectomie, la réalisation d'une biopsie pré thérapeutique n'est pas obligatoire. Si elle est décidée : biopsie prudente, sur le versant biliaire de l'ampullome. Evaluation systématique par une échoendoscopie.

La surveillance post ampullectomie endoscopique est la même que pour les ampullomes sporadiques : à 3 mois, puis 6 mois, puis 12 mois, puis tous les ans pendant 5 ans.

### **CHEMOPRÉVENTION DANS LA PAF**

La classe des AINS (à l'exception de l'Aspirine) est la seule classe médicamenteuse ayant un rationnel et une efficacité démontrée avec une balance bénéfice risque acceptable dans la PAF.

Pas d'indication à une prescription d'AINS de façon systématique (pas d'AMM).

L'utilisation d'une chemoprévention à base d'AINS peut être proposée comme option, en tenant compte du risque cardio vasculaire et des contre-indications (femme en âge de procréer) et après discussion en RCP spécialisée en cas de :

- Nécessité de down-staging avant prise en charge endoscopique d'une atteinte duodénale floride (En privilégiant le Celecoxib et en commençant à la dose de 200mg\*2).
- Contre indication à une chirurgie rectale / du réservoir et atteinte floride (Sulindac 150\*2).