

SYNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

PR J VIALA

SERVICE DE GASTROENTEROLOGIE ET NUTRITION PÉDIATRIQUES. HÔPITAL UNIVERSITAIRE ROBERT-DEBRÉ. PARIS



DE NOUVELLES RECOMMANDATIONS PÉDIATRIQUES

Am J Gastroenterol. 2015 February ; 110(2): 223–263. doi:10.1038/ajg.2014.435.

ACG Clinical Guideline: Genetic Testing and Management of Hereditary Gastrointestinal Cancer Syndromes

Sapna Syngal, MD, MPH, FACG^{1,2,3}, Randall E. Brand, MD, FACG⁴, James M. Church, MD, FACG^{5,6,7}, Francis M. Giardiello, MD⁸, Heather L. Hampel, MS, CGC⁹, and Randall W. Burt, MD, FACG¹⁰

Peutz–Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management

A D Beggs,¹ A R Latchford,² H F A Vasen,³ G Moslein,⁴ A Alonso,⁵ S Aretz,⁶ L Bertario,⁷ I Blanco,⁸ S Bülow,⁹ J Burn,¹⁰ G Capella,¹¹ C Colas,¹² W Friedl,⁶ P Møller,¹³ F J Hes,¹⁴ H Järvinen,¹⁵ J-P Mecklin,¹⁶ F M Nagengast,¹⁷ Y Parc,¹⁸ R K S Phillips,¹⁹ W Hyer,¹⁹ M Ponz de Leon,²⁰ L Renkonen-Sinisalo,¹⁵ J R Sampson,²¹ A Stormorken,²² S Tejpar,²³ H J W Thomas,²⁴ J T Wijnen,¹⁴ S K Clark,¹⁹ S V Hodgson¹

ESGE

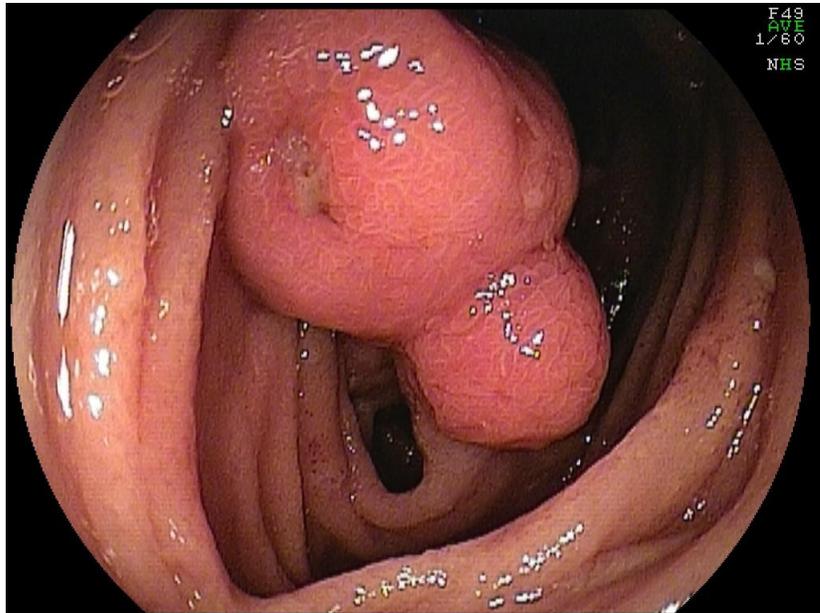
Recommandations pour 2019

Management of Peutz-Jeghers Syndrome in Children and Adolescents: A Position Paper From the ESPGHAN Polyposis Working Group

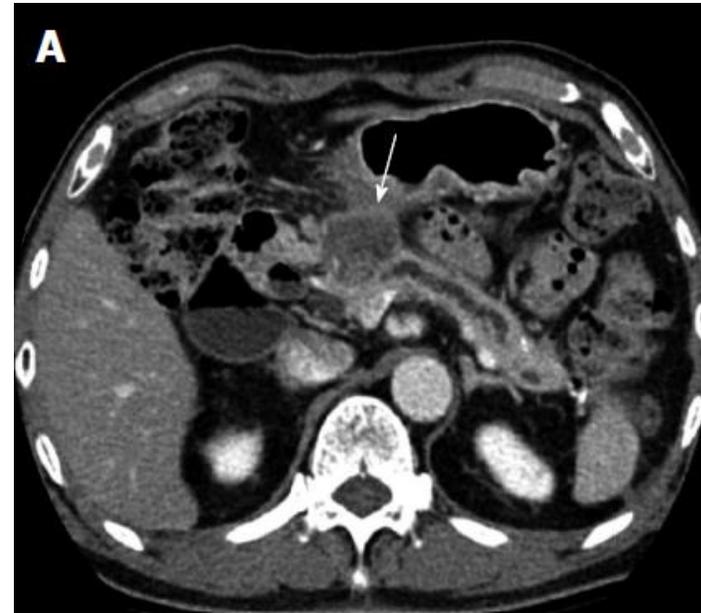
^{*}Andrew Latchford, [†]Shlomi Cohen, [‡]Marcus Auth, [§]Michele Scaillon, ^{||}Jerome Viala, [¶]Richard Daniels, [#]Cecile Talbotec, ^{**}Thomas Attard, ^{††}Carol Durno, and ^{*}Warren Hyer

DEUX RISQUES

Les polypes

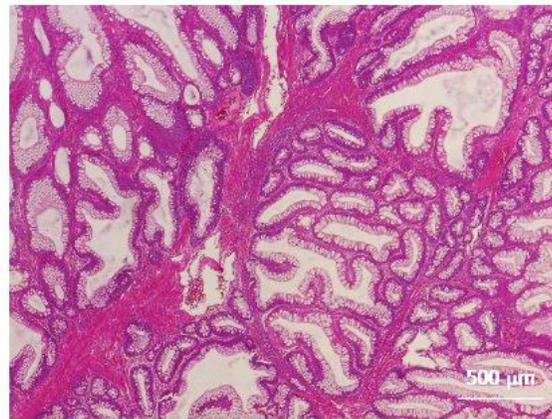
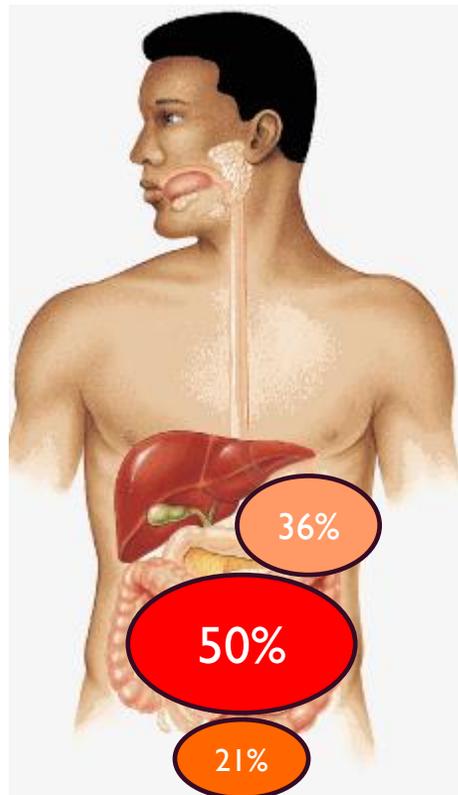


Les cancers

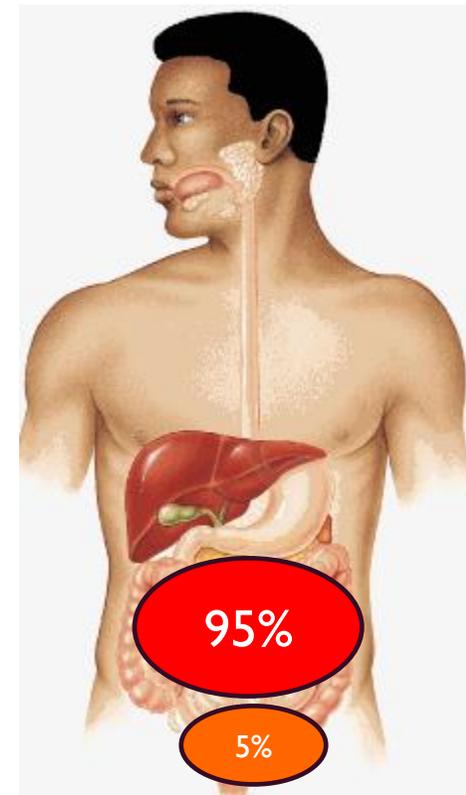


QUELS POLYPES ?

Polypes

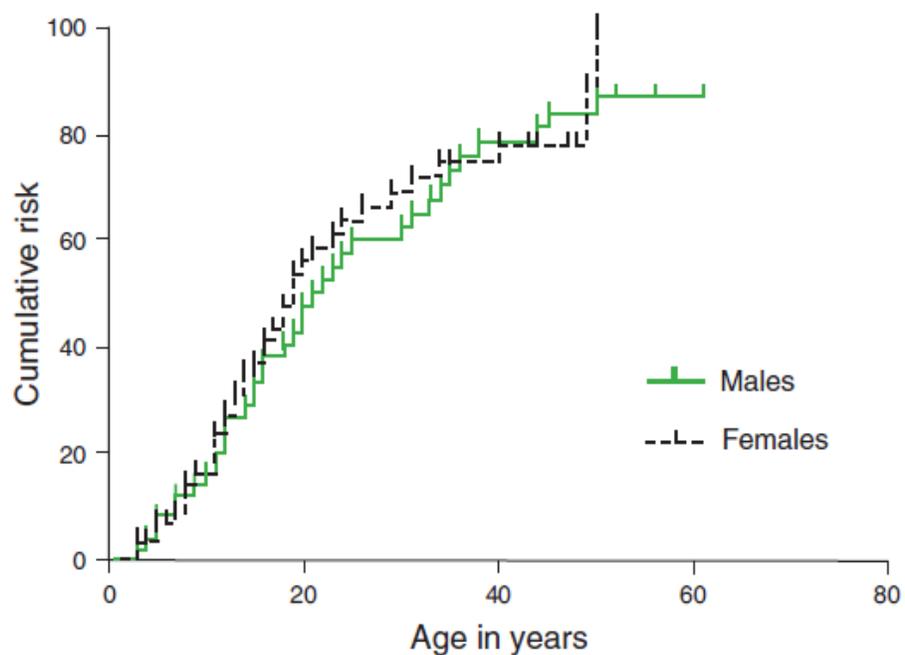


Invaginations

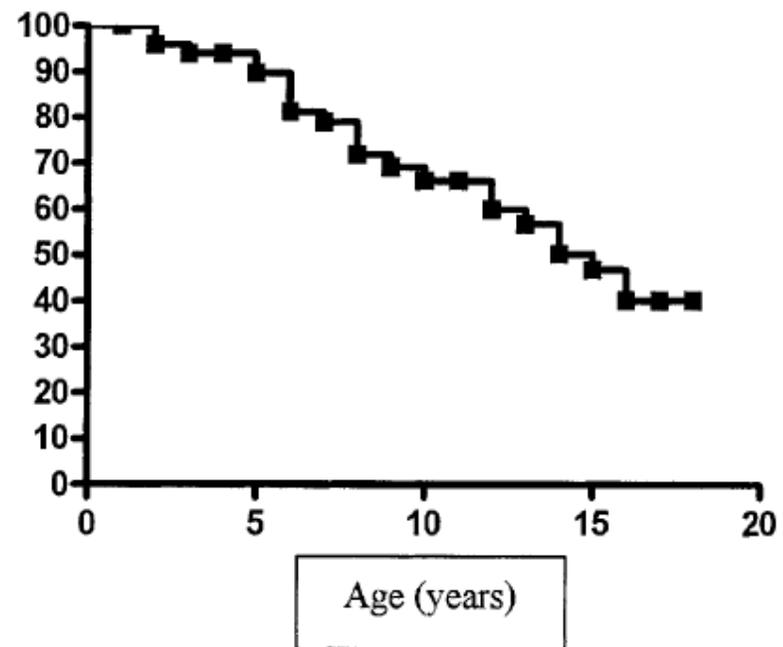


LES INVAGINATIONS

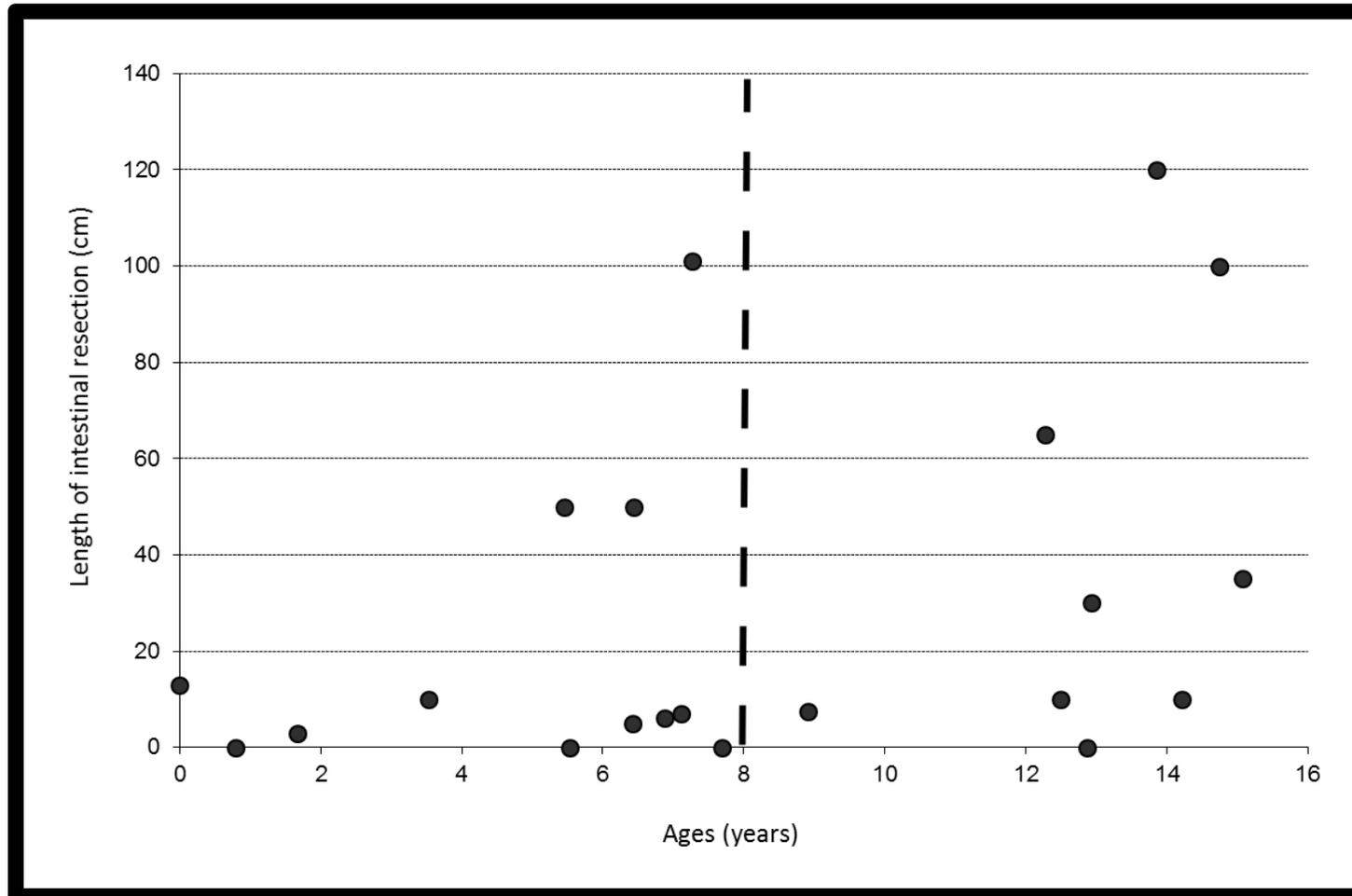
50% risque cumulé d'IIA à 20 ans



68% laparotomie < 18 ans



NE PAS ATTENDRE LA RÉSECTION INTESTINALE...

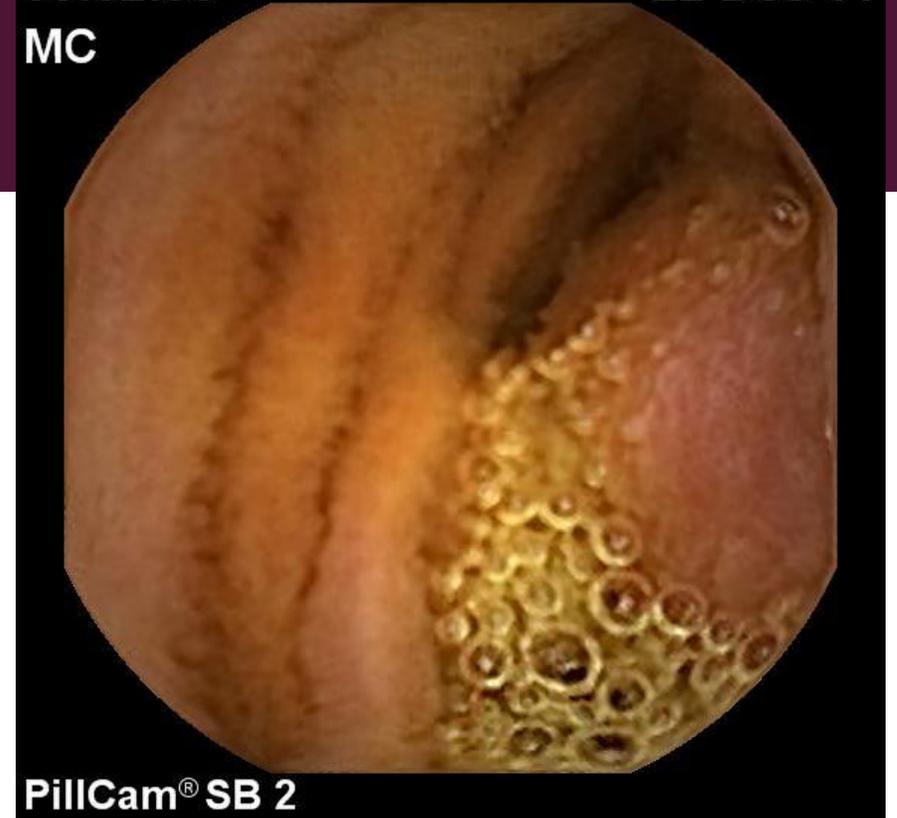


QUELLES EXPLORATIONS ?

- Endoscopie digestive haute
- Dépose endoscopique de vidéocapsule du grêle
 - Pas de rétention sans ATCD chirurgical (Patency sinon)
 - Rendement diagnostique identique sous AG
- Iléocoloscopie
 - Polypes coliques rares

00:32:06
MC

22 Dec 11



- **Les alternatives**
- Entéro-IRM : nécessité de sédaté les petits
- Echographie non validée

DÉPISTAGE DES POLYPES AVANT 8 ANS

- Recommandations précédentes :
 - 18 ans (Hemminki 1999 ; Dunlop 2002)
 - 10 ans (Barnard 2009)
 - 8 ans (Beggs 2010, Synga 2015)
- Equilibre entre
 - Risque d'invagination
 - Invasivité des explorations sans polypectomie

■ DES QUE SYMPTOMES

Vomissements

Rectorragie

Prolapsus rectal d'un polype

Douleurs abdominales

QUELLES TECHNIQUES DE POLYPECTOMIE CHEZ L'ENFANT ?

- Centres experts
- Endoscopies conventionnelles
 - Haute et basse
 - Entéroscopie poussée
 - Aide des collègues adultes pour grosse polypectomie

- **Polypectomie**
- Lésions > 1.5-2 cm
 - Enfant : IIA
 - Adultes : 30%
adénome/adénocarcinome si
polype >2cm vs 1,3% (p=0,0001)

POUR ALLER PLUS LOIN

- Entéroscopies assistées : simple ou double ballons
 - Chez adultes ou à Robert-Debré
 - > 2-3 ans
 - Peu de complication : 1/14
- Entéroscopie per opératoire ou Coelioscopie/laparotomie
 - Invasivité +++
 - Risque de brides grevant l'avenir de la surveillance



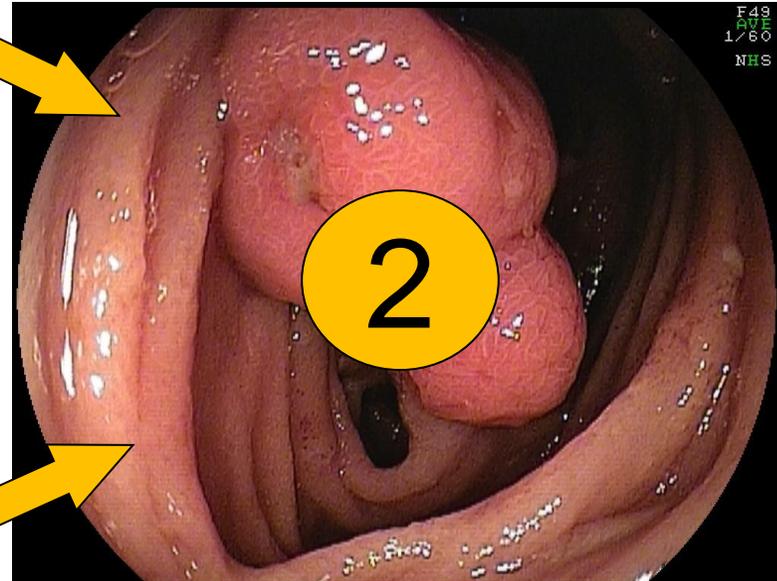
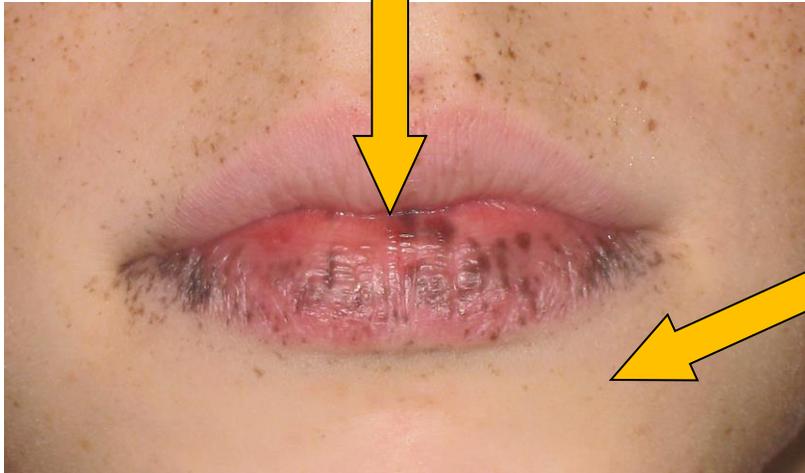
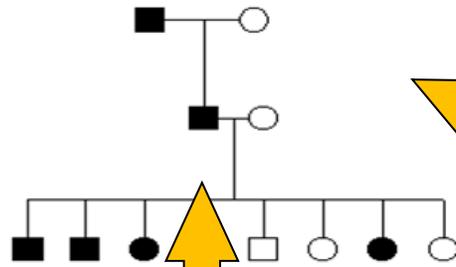
FAUT-IL DÉPISTER LES CANCERS CHEZ L'ENFANT ?

- Cas très rares :
 - 1 cancer ovarien à 16 ans
 - 2 cas pédiatriques sur 133 adultes
- Cancers intestinaux sont douteux chez l'enfant :
 - Histologie difficile à différencier des polypes
- 36% de tumeur ovarienne/testiculaire à cellules de Sertoli
 - Bénigne
 - Dès 2 ans
 - Fille : puberté précoce
 - Garçon : féminisation (gynécomastie)

- **Examen clinique**

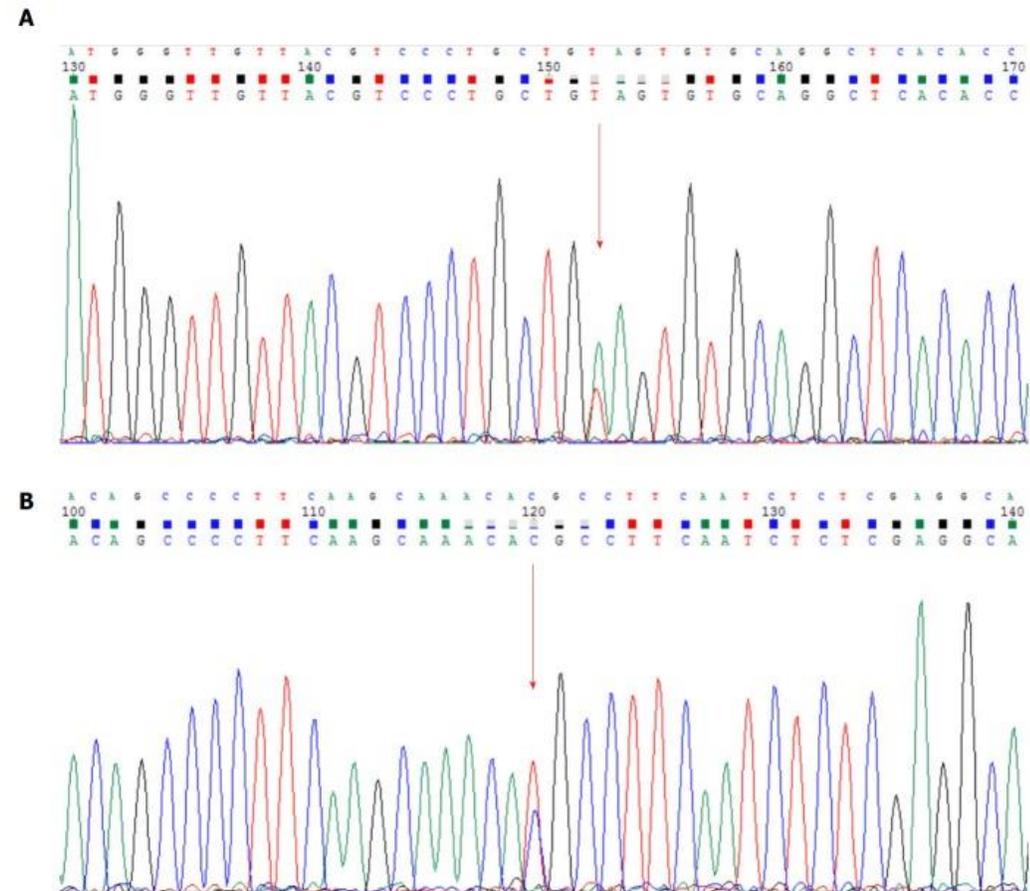
- Tumeur à cellules de Sertoli

4 SITUATIONS DIAGNOSTIQUES



GENOTYPAGE STK11 À 3 ANS

- Gène STK11 :
 - 95% de patients mutés
 - MLPA nécessaire
- Dès 3 ans
 - Plus tôt si symptomatique
 - Pour analyser les douleurs abdominales



DES DÉPISTAGES PLUS PRÉCOCES

- Dès les symptômes digestifs : gène + polypes
- Si asymptomatique :
 - 3 ans pour STK11
 - 8 ans pour les endoscopies
- Recherche et résection des polypes possible dès 2-3 ans
- Tumeurs : Pas chez l'enfant
 - Sauf tumeur à cellules de Sertoli