

L'association – L'essentiel



130 adhérent-e-s



10 bénévoles



6 Correspondants en région



Conseil Scientifique
(8 membres)



2 Réunions d'Information
par an à Paris et en
Province

L'Association est membre :

de la Filière de Santé Maladies Rares **FIMATHO**
du Centre de Référence **Maladies Rares Digestives (MaRDI)**
du Centre de Référence Maladies Rares **Polyposes Digestives**
Génétiques Adultes (PoDiGenA)
de l'Alliance Maladies Rares
de EURORDIS

Nos missions

Informier et soutenir les malades et leurs familles,

Les orienter vers des équipes spécialisées et des centres experts,

mais aussi

Sensibiliser les professionnels de santé sur cette pathologie, ses traitements et la nécessité d'un diagnostic précoce,

Participer à la diffusion des recherches fondamentales, des résultats et différents traitements possibles.



Vos Contacts en Région

Prise de RDV par mail pour un contact téléphonique

Auvergne – Rhône-Alpes
contact-ara@polyposes-familiales.fr

Bourgogne – Franche-Comté
contact-bfc@polyposes-familiales.fr

Bretagne
contact-bretagne@polyposes-familiales.fr

Centre – Val de Loire
contact-cvl@polyposes-familiales.fr

Corse
contact-corse@polyposes-familiales.fr

Grand Est
contact-grand-est@polyposes-familiales.fr

Hauts-de-France
contact-hdf@polyposes-familiales.fr

Ile-de-France
contact-idf@polyposes-familiales.fr

Normandie
contact-normandie@polyposes-familiales.fr

Nouvelle Aquitaine
contact-naq@polyposes-familiales.fr

Occitanie
contact-occitanie@polyposes-familiales.fr

Provence – Alpes – Côte d'Azur
contact-paca@polyposes-familiales.fr

Pays de la Loire
contact-pdl@polyposes-familiales.fr

Départements & Régions d'Outre-Mer
contact-drom-com@polyposes-familiales.fr

Polynésie Française
contact-drom-com@polyposes-familiales.fr

Nouvelle Calédonie – Autres Pays
contact@polyposes-familiales.fr

Association POLYPOSES FAMILIALES France



POUR PLUS D'INFORMATIONS
CONTACTEZ-NOUS

contact@polyposes-familiales.fr : E-MAIL

www.polyposes-familiales.fr : SITE INTERNET
Polyposes familiales : FACEBOOK

Généralités

Les Polyposes familiales sont des **maladies génétiques rares, héréditaires** (avec une incidence qui varie de 1/10 000 à 1/200 000 en fonction de la polypose concernée), qui se révèlent souvent dans l'enfance ou dans le cadre d'un dépistage familial. Ces polyposes nécessitent :

- ✓ un diagnostic précoce,
- ✓ une consultation de Génétique,
- ✓ des avis spécialisés,
- ✓ des équipes expérimentées car **chirurgie lourde à titre préventif**,
- ✓ une surveillance régulière à vie.

Il n'y a pas UNE mais DES Polyposes

Polypose Adénomateuse Familiale (APC – MutYH)

Polypose Juvénile
Syndrome de Peutz-Jeghers
Syndrome de Cowden

Description clinique

La plupart des patients sont asymptomatiques pendant des années, jusqu'à ce que les adénomes deviennent volumineux et nombreux, provoquent un saignement rectal, voire une anémie, ou qu'ils dégèrent en cancer. Les cancers se développent en général une dizaine d'années après l'apparition des polypes.

Les symptômes de la Polypose Adénomateuse Familiale (PAF) ne sont pas spécifiques (constipation ou diarrhée, douleur abdominale, masses abdominales palpables et perte de poids).

Des manifestations extra-intestinales sont possibles: ostéomes, anomalies dentaires, hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien, tumeurs desmoïdes, et cancers extra-coliques (thyroïde, foie, voies biliaires, et système nerveux central).

Une forme moins agressive (PAF atténuée), se caractérise par des polypes adénomateux colorectaux moins nombreux (10 à 100 en général), un début plus tardif et un risque plus faible de cancer. La PAF s'associe à des lésions particulières dans le Syndrome de Gardner (ostéomes crâniens et maxillaires, anomalies dentaires, fibromes du cuir chevelu, des épaules, des bras et du dos). La découverte peut enfin être la conséquence d'un dépistage génétique ciblé chez des apparentés d'un cas index atteint.

Il existe des formes génétiques extrêmement rares comprenant quelques cas en France (**mutation de Axine2**) dont la prise en charge n'est pas codifiée mais reste assez proche et justifie une évaluation en Centre expert.

Qu'est-ce qu'une PAF ?

La **Polypose Adénomateuse Familiale (PAF)** classique est due à des mutations germinales du gène **APC** (5q21-q22). Environ 80% des patients ont des antécédents familiaux de polypes et de cancer colorectaux. Dans un sous-groupe de patients, une mutation du gène **MutYH** (1p34.1) entraîne une polypose à transmission récessive, la PAF liée à **MutYH**, caractérisée par un risque un peu plus élevé de Cancer ColoRectal (CCR) et par la présence de polypes/adénomes aux niveaux supérieur et inférieur du tractus gastro-intestinal.

La PAF classique est caractérisée par le développement **d'un grand nombre de polypes** (plusieurs centaines, voire plusieurs milliers) **sur le côlon et le rectum**. Ces polypes, appelés adénomes, croissent à partir de la muqueuse du côlon et du rectum.

Plus tardivement, des polypes peuvent apparaître dans l'Estomac, l'Intestin Grêle, principalement le Duodénum, ainsi que des Tumeurs Desmoïdes, d'apparition imprévisible et compliquées à gérer.

Les polypes apparaissent généralement dès l'âge de 10-12 ans, mais la transformation d'un polype en cancer ne se fait que très exceptionnellement avant l'âge de 20 ans. **En revanche, en l'absence de traitement, ces polypes dégèrent en cancer chez la plupart des patients avant l'âge de 40 ans.**

Qu'est-ce qu'une Polypose juvénile ?

La **Polypose Juvénile** est une prédisposition très rare, autosomique dominante, aux tumeurs colorectales et gastriques. Les gènes impliqués sont localisés sur le chromosome 18 (**SMAD4**) et le chromosome 10 (**BMPR1A**). Elle serait, en terme de fréquence, la deuxième polypose digestive.

Sur les plans endoscopique et histologique, la polypose juvénile peut être difficile à différencier d'un syndrome de Cowden.

Le risque de cancer est modérément augmenté au niveau du côlon et de l'estomac : il provient de l'apparition de petites zones d'adénomes sur les polypes hamartomateux faits de tissu normal (polype juvénile).

La surveillance doit se faire au niveau du côlon et de l'estomac, en débutant prudemment vers l'âge de 15 ans, avec des intervalles variables de surveillance. Certaines formes ne touchent que le côlon.

L'atteinte gastrique concerne essentiellement les sujets porteurs d'une mutation du gène **SMAD4**.

Qu'est-ce qu'un Syndrome de Peutz-Jeghers ?

Le Syndrome de Peutz-Jeghers est une maladie autosomique dominante, qui se transmet par la mutation du gène **STK11/LKB1** sur le chromosome 19.

L'un des signes évidents de cette maladie est l'apparition de petites tâches noires, sur les lèvres en général, dans l'enfance et qui peuvent s'atténuer à l'âge adulte (**lentiginose**).

Cette maladie prédispose au développement de nombreux polypes bénins de l'estomac, de l'intestin grêle, du côlon. Sur ces polypes bénins (tissu normal, appelé aussi hamartome) peuvent se développer de petites zones d'adénomes qui peuvent conduire rarement à un cancer.

Le Syndrome de Peutz-Jeghers prédispose aussi au développement d'autres cancers. Les plus fréquents sont au niveau du sein, de l'utérus, des ovaires, des testicules et même du pancréas.

La surveillance doit débuter dans l'enfance car les polypes de l'intestin grêle peuvent devenir gros très tôt, saigner, ou entraîner une occlusion. On surveille les enfants en utilisant l'échographie, puis la capsule vidéo pour l'intestin grêle, puis l'entéro-scanner.

Qu'est-ce qu'un Syndrome de Cowden ?

Le Syndrome de Cowden fait partie des polyposes hamartomateuses très rares, avec la polypose juvénile, qui est son principal diagnostic différentiel : 1/200 000 naissances environ. Différents signes dermatologiques sont caractéristiques de cette maladie. Le **trichilemmome**, anomalie cutanée est présent chez quasiment toutes les personnes atteintes de la maladie.

Le Syndrome de Cowden se transmet selon le mode autosomique dominant. Un conseil génétique peut être proposé aux patients présentant des mutations germinales du **PTEN** et les membres asymptomatiques de la famille devraient également être testés pour la mutation afin d'identifier ceux qui doivent être suivis avant l'apparition des symptômes.

Si aucun traitement ne permet à ce jour d'empêcher l'apparition des polypes, une surveillance précoce, régulière et adaptée permet de les traiter avant qu'ils ne dégèrent.

En revanche, en l'absence d'un traitement adapté, ces polypes dégèrent en cancer chez la plupart des malades avant l'âge de 40 ans.