



Formes familiales des cancers
colo-rectaux:
Dépistage et prise en charge

*Dr BRIEZ Nicolas - SEL BRIEZ & KOSYDAR
Chirurgien digestif - Polyclinique du Bois - HPM
26/03/2014*

FORMES FAMILIALES DES CANCERS COLO-RECTAUX

INTRODUCTION

INTRODUCTION

- 5% des cancers colo-rectaux
- Identification indispensable
- Syndrome de Lynch ou HNPCC
- PAF autosomique dominante (APC)
- PAF autosomique récessive (MUTYH)

FORMES FAMILIALES DES CANCERS COLO-RECTAUX

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

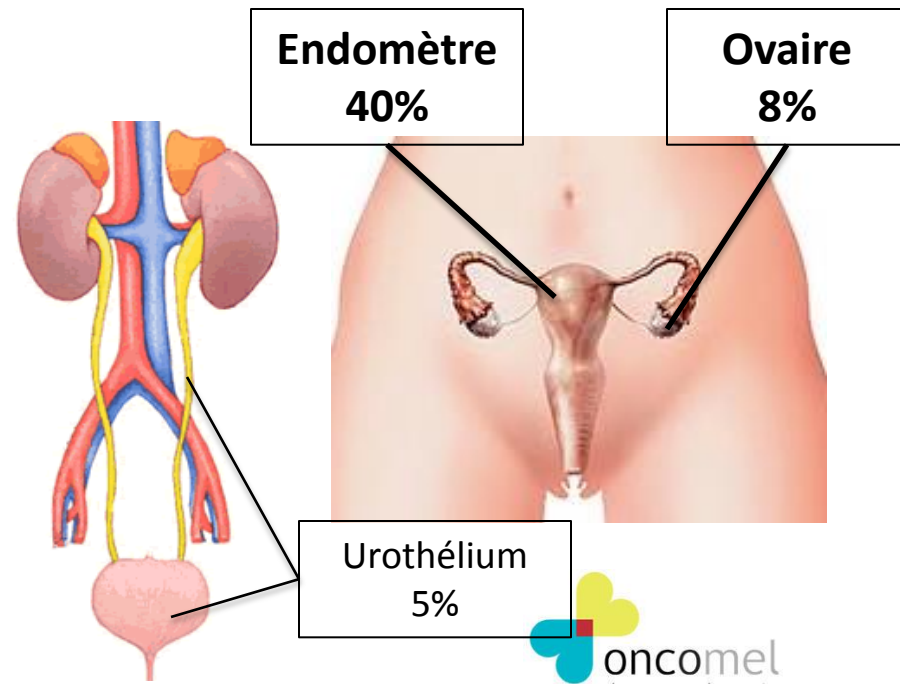
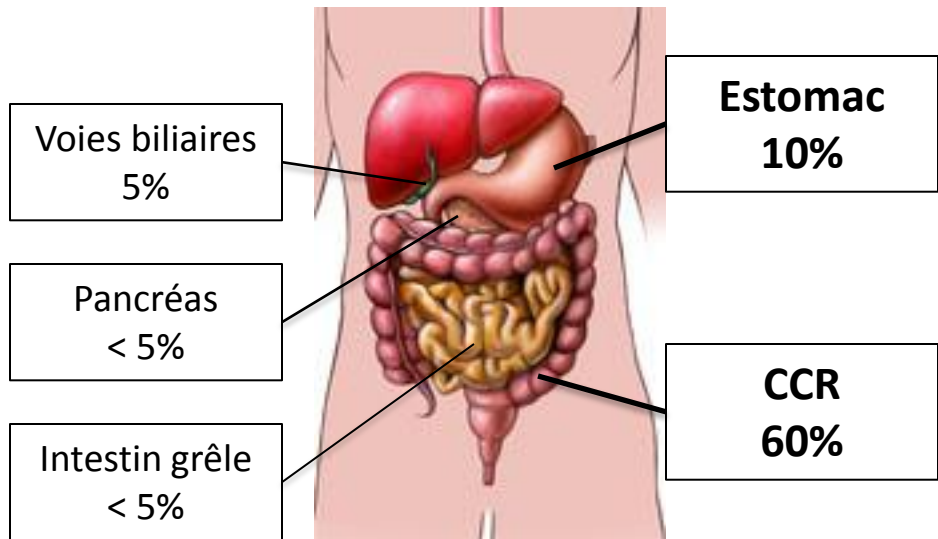
- 3% des CCR
- Transmission autosomique dominante
- Pénétrance incomplète (60%)
- Mutation des gènes impliqués dans le système de réparation de l'ADN
- Défaut d'expression des protéines MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- Instabilité microsatellitaire (phénotype MSI)
- *15 % MSI sont sporadiques*

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

- Age moyen : 44 ans
- Atteinte colique droite : 70%
- Pronostic meilleur que les CCR sporadiques
- Risque de 2^{ème} CCR : 15% à 10 ans 55% à 20 ans

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

- Age moyen : 44 ans
- Atteinte colique droite : 70%
- Pronostic meilleur que les CCR sporadiques
- Risque de 2^{ème} CCR : 15% à 10 ans 55% à 20 ans
- Autres localisations tumorales :



SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

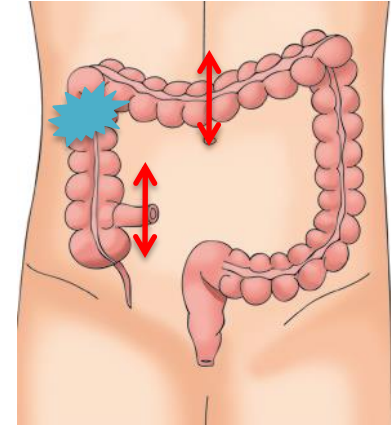
HNPCC avéré chez un patient indemne de lésion tumorale

- Chromoendoscopie (coloscopie + indigo carmin) tous les 2 ans dès l'âge de 20 ans
- Hystéroskopie tous les 2 ans dès l'âge de 30 ans
- Pas de recommandation systématique pour colectomie prophylactique
- Hystérectomie et ovariectomie prophylactique à discuter systématiquement après accomplissement du projet parental
- Pas de place à la chirurgie prophylactique des autres organes du spectre

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC avéré chez un patient présentant une lésion tumorale colique

- 2 possibilités :
 - **Colectomie segmentaire**
 - Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale



- Discussion selon âge et souhait du patient, et compliance à la surveillance
- Sujets jeunes = meilleurs candidats à la colectomie totale
- Pas d'indication à la résection rectale

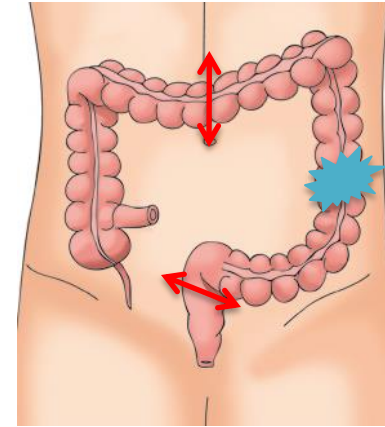
SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC avéré chez un patient présentant une lésion tumorale colique

➤ 2 possibilités :

➤ **Colectomie segmentaire**

➤ Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale



➤ Discussion selon âge et souhait du patient, et compliance à la surveillance

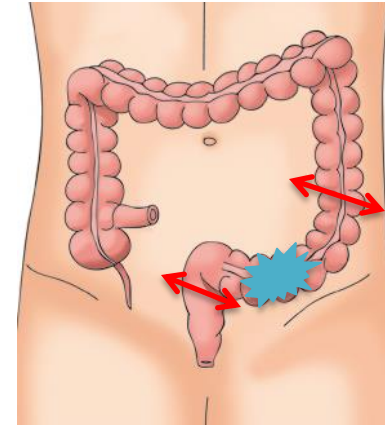
➤ Sujets jeunes = meilleurs candidats à la colectomie totale

➤ Pas d'indication à la résection rectale

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC avéré chez un patient présentant une lésion tumorale colique

- 2 possibilités :
 - **Colectomie segmentaire**
 - Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale

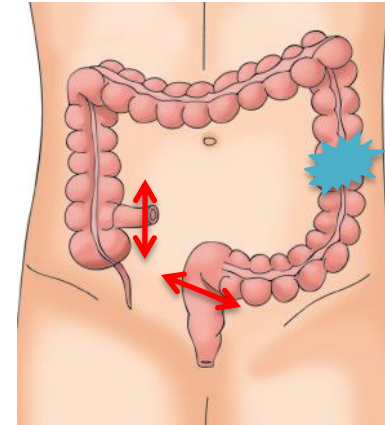


- Discussion selon âge et souhait du patient, et compliance à la surveillance
- Sujets jeunes = meilleurs candidats à la colectomie totale
- Pas d'indication à la résection rectale

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC avéré chez un patient présentant une lésion tumorale colique

- 2 possibilités :
 - Colectomie segmentaire
 - **Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale**

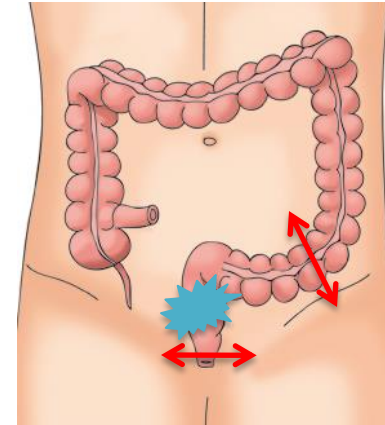


- Discussion selon âge et souhait du patient, et compliance à la surveillance
- Sujets jeunes = meilleurs candidats à la colectomie totale
- Pas d'indication à la résection rectale

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC avéré chez un patient présentant une lésion tumorale rectale

- 2 possibilités :
 - **Proctectomie avec anastomose colo-anale**
 - Colo-proctectomie totale avec anastomose iléo-anale

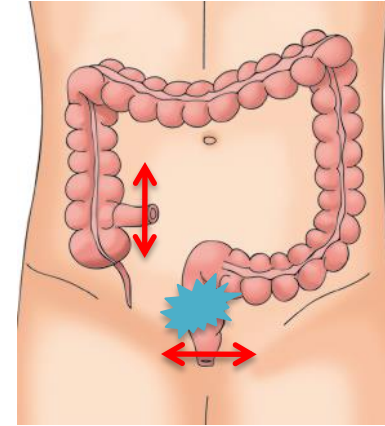


- Discussion selon âge et souhait du patient, et compliance à la surveillance
- Sujets jeunes = meilleurs candidats à la colo-proctectomie totale

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC avéré chez un patient présentant une lésion tumorale rectale

- 2 possibilités :
 - Proctectomie avec anastomose colo-anale
 - **Colo-proctectomie totale avec anastomose iléo-anale**



- Discussion selon âge et souhait du patient, et compliance à la surveillance
- Sujets jeunes = meilleurs candidats à la colo-proctectomie totale

SYNDROME DE LYNCH (HNPCC)

HNPCC non prouvé chez un patient présentant une lésion tumorale

- Situation clinique fréquente +++
- Evaluer la probabilité selon contexte clinique / expression protéique:
 - CCR chez un patient issu d'une famille HNPCC (surtout si < 60 ans)
 - CCR MSI+ avec défaut d'expression MSH2 et/ou MSH6
 - CCR distal MSI+ avec défaut d'expression MLH1
- Critères d'Amsterdam II:
 - 3 apparentés avec cancers du spectre HNPCC (au moins 2 au 1^{er} degré)
 - 2 générations successives
 - 1 cas avant 50 ans

FORMES FAMILIALES DES CANCERS COLO-RECTAUX

POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE (PAF) AUTOSOMIQUE DOMINANTE

POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE AD

- 1% des CCR
- Transmission autosomique dominante
- Pénétrance = 90%
- Mutation gène APC
- Age de survenue des adénomes : 12-13 ans
- > 100 adénomes coliques
- Age de survenue des cancers : > 18 ans, inéluctable, âge moyen 35 ans
- Localisations tumorales :
 - Colon-rectum
 - Duodénum



POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE AD

➤ Dépistage:

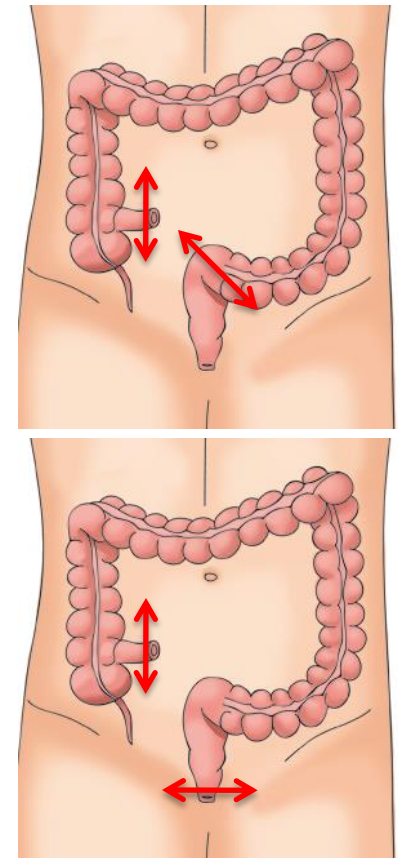
- Chromo-coloscopie
- à partir de 10-12 ans
- tous les ans

- Gastroskopie et duodénoscopie
- Avant 25 ans
- tous les 3 ans maximum



POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE AD

- Traitement chirurgical prophylactique :
 - Avant 20 ans, voire 18 ans
 - 2 possibilités :
 - Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale
 - Colo-proctectomie totale avec anastomose iléo-anale



POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE AD

➤ Choix dépendant de:

➤ L'importance de l'atteinte rectale

- > 20 polypes rectaux et > 1000 polypes coliques → exérèse rectale
- < 5 polypes rectaux et < 1000 polypes coliques → conservation rectale
- entre 6-19 polypes rectaux → discussion au cas par cas

➤ Souhait du patient

- conséquences fonctionnelles de l'exérèse rectale
- fertilité

➤ Possibilité de surveillance du rectum

FORMES FAMILIALES DES CANCERS COLO-RECTAUX

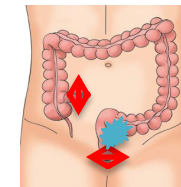
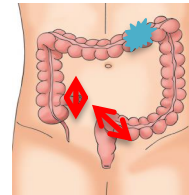
POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE (PAF) AUTOSOMIQUE RECESSIVE

POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE AR

- 1% des CCR
- Transmission autosomique récessive
- Mutation bi-allélique gène MUTYH
- Polypose « atténuée » (< 100 polypes)
- Age moyen dégénérescence = 48 ans
- Dépistage horizontal (fratrie) et non pas vertical

POLYPOSE ADENOMATEUSE FAMILIALE AR

- Chromo-endoscopie (coloscopie avec coloration indigo-carmin)
 - tous les 5 ans à partir de 20 ans
 - puis tous les 2 ans maximum à partir de 30 ans
- Gastroskopie et duodénoscopie (coloration indigo-carmin)
 - tous les 5 ans à partir de 25 ans
 - puis tous les 2 ans maximum à partir de 30 ans
- Pas de chirurgie prophylactique en l'absence de dégénérescence
- Colectomie totale si cancer colique
- Colo-proctectomie totale si cancer rectal
- Pas de conservation rectale si atteinte rectale importante (cf PAF AD)



FORMES FAMILIALES DES CANCERS COLO-RECTAUX

CONCLUSION

CONCLUSION

- Formes familiales rares (5% CCR)
- Toujours y penser pour **patient ET famille**
- Identification pas toujours simple

