



## » Le dépistage néoplasique dans le syndrome de Cowden

### DÉFINITION DES PATIENTS ÉLIGIBLES AU DÉPISTAGE

Le diagnostic de syndrome Cowden aussi nommé PTEN hamartoma tumor syndrome (PHTS) est retenu dans les situations suivantes :

- › Mise en évidence d'un variant pathogène (VP) ou probablement pathogène (VPP) du gène PTEN
  
- › En l'absence de V(P)P si :
  - VP dans un autre gène comme KLLN, SDHB, SDHC, SDHD, PIK3CA ou AKT1. A discuter au cas par cas avec une équipe référente
  - En cas de forme clinique évocatrice. A discuter au cas par cas avec une équipe référente

### DÉPISTAGE DIGESTIF RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Colon/rectum	35 ans	<b>Coloscopie HD</b> de qualité avec résection de toutes les lésions visibles	Tous les 3-5 ans
Estomac	35 ans	<b>Gastroscopie HD</b> de qualité avec résection de toutes les lésions visibles	Tous les 3-5 ans

Dans le PHTS, il n'y a pas d'argument pour un dépistage grélique.

HD, haute définition

## **DÉPISTAGE GYNÉCOLOGIQUE RETENU**

<b>Organe</b>	<b>Âge de début</b>	<b>Modalité</b>	<b>Intervalle</b>
Endomètre	40 ans	<b>Échographie pelvienne et endovaginale</b> <b>Option</b> : biopsie endomètre à la pipelle de Cornier	Tous les ans
Endomètre	30 ans	- 30-65 ans : <b>IRM mammaire et mammographie</b> (1 incidence) +/- <b>échographie</b> - > 65 ans <b>mammographie annuelle</b> (2 incidences) +/- <b>échographie</b>	Tous les ans
Chirurgie prophylactique*	À discuter au cas par cas	Hystérectomie recevable à partir de 40 ans	
		Mastectomie bilatérale recevable à partir de 30 ans	

\* Toute chirurgie prophylactique doit être discutée par une équipe pluridisciplinaire experte et validée lors d'une RCP. La mastectomie est particulièrement recevable en cas de mastopathie fibrokystique complexe.

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.

## **AUTRES DÉPISTAGES RETENUS**

<b>Organe</b>	<b>Âge de début</b>	<b>Modalité</b>	<b>Intervalle</b>
Thyroïde	18 ans (peut se discuter à partir de 12 ans au cas par cas)	<b>Échographie thyroïdienne</b>	Tous les ans
Rein	40 ans	<b>Échographie vésico-rénale</b>	Tous les 2 ans
Peau	À l'âge du diagnostic	<b>Examen cutané complet</b>	Au cas par cas