



» Le dépistage néoplasique dans la polypose adénomateuse liée à MUTYH

DÉFINITION RETENUE

On retient le syndrome de polypose adénomateuse liée à MUTYH (MAP) en cas d'identification de 2 variant pathogènes du gène MUTYH.

DÉPISTAGE RETENUS : COLON, ESTOMAC ET DUODENUM

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Colon/rectum	Premier examen à 20 ans puis contrôle à 25 ans puis 30 ans si normal	Coloscopie HD de qualité avec chromoendoscopie à l'indigo carmin Résection de toutes les lésions \geq 5 mm	Tous les ans à partir de 30 ans Possibilité d'espacer à 2 ans en cas de forme atténuée contrôlée
Après AIA ou AIR	1 an après la chirurgie	Recto-sigmoïdoscopie HD de qualité avec chromoendoscopie à l'indigo carmin Résection de toutes les lésions \geq 5 mm Préparation orale recommandée	Tous les 1-2 ans selon la densité de polype
Estomac et duodénum	Premier examen à 25 puis contrôle à 30 ans puis à 35 ans si normal	Gastroscopie HD de qualité poussée jusque dans le D3/D4 avec chromoendoscopie à l'indigo carmin et analyse de la papille (capuchon ou duodénoscope) Résection de toutes les lésions : <ul style="list-style-type: none"> • Duodénales \geq 5 mm • Fundiques \geq 20 mm • Antrales : toutes les lésions 	Selon le score de Spigelman à partir de 35 ans (ou avant si le patient présente une atteinte duodénale sur le bilan de 25 ou 30 ans)

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.

Chez les patients opérés par AIA, une attention particulière sera portée à la colle 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.



» Le dépistage néoplasique dans la polypose adénomateuse adénomateuse liée à MSH3 ou NTHL1

RECOMMANDATIONS RETENUES

Les variations bi alléliques délétères des gènes MSH3 et NTHL1 sont extrêmement rares et le caractère « actionnable » de ces variations n'est pour le moment pas validé. Les patients présentant ce génotype semblent présenter un phénotype de polypose adénomateuse avec un sur risque de cancer colorectal.

Compte tenu des données de la littérature, un suivi digestif basé sur les recommandations de la MAP pourra être proposé après inclusion dans un réseau de suivi régional.

La surveillance d'éventuels risques extra digestifs sera discutée au cas par cas en fonction de l'histoire de la maladie, des antécédents familiaux et des évolutions de nos connaissances.