



## » Le dépistage néoplasique dans le syndrome de Polypose juvénile

### DÉFINITION DES PATIENTS ÉLIGIBLES AU DÉPISTAGE

Le diagnostic de syndrome de Polypose juvénile (PJ) est retenu dans les situations suivantes

- › Mise en évidence d'un variant pathogène (VP) ou probablement pathogène (VPP) du gène SMAD4 ou BMPR1A
- › En l'absence de V(P)P si :
  - ≥ 5 polypes coliques juvéniles confirmés histologiquement
  - 1 polype de polype juvénile extra colique
  - 1 polype juvénile ou plus chez un patient apparenté au premier degré de PJ

La PJ peut évoluer selon 2 présentations phénotypiques.

- › La forme infantile précoce avec une polypose colique intense responsables d'entéropathie exsudative, hémorragies ou invaginations souvent associée à une macrocéphalie. Cette présentation peut être associée à une délétion large emportant BMPR1A et PTEN.
- › La forme classique, à l'adolescence avec une polypose limitée au côlon ou généralisée à l'ensemble du tube digestif.

### DÉPISTAGE DIGESTIF RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Colon/rectum	12-15 ans Si absence de polype, prochain contrôle à 18 ans	<b>Coloscopie HD</b> de qualité avec résection de toutes les lésions > 10 mm ou symptomatiques	Tous les ans jusqu'à disparition des lésions coliques, puis tous les 3-5 ans
Estomac	SMAD4 : 18 ans	<b>Gastroscopie HD</b> de qualité avec résection de toutes les lésions > 10 mm ou symptomatiques	Tous les 1-3 ans
	BMPR1A : 25 ans		

En cas de mutation SMAD4, bilan en centre spécialisé dans la maladie de Rendu Osler dès l'âge de 5 ans. Les explorations reposent essentiellement sur l'échographie cardiaque et des troncs supra-aortiques et l'IRM cérébrale.

**HD** : haute définition