



» Le dépistage néoplasique dans le syndrome de Lynch

DÉFINITION RETENUE

On retient le diagnostic de syndrome de Lynch en cas d'identification d'un variant pathogène des gènes MMR : MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 et délétion de grande taille de la partie terminale d'EpCAM (dénommés « EpCAM » pour plus de clarté dans le corps du texte).

DÉPISTAGE DIGESTIF RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Colon/rectum	MLH1/MSH2/EpCAM: 20-25 ans MSH6/PMS2 : 30 ans avec coloscopie initiale à 25 ans	Coloscopie HD de qualité avec temps de descente \geq 15min	Tous les 2 ans Si : lésion avancée*, > 3 adénomes détectés on rapproche à 1 an Si coloscopie incomplète ou préparation insuffisante, on rapproche à 3 mois
Estomac	MLH1/MSH2/EpCAM ou ATCD familial : 30 ans MSH6/PMS2 : 40 ans A noter : une gastroscopie sera réalisée lors de la première coloscopie à la recherche d'une infection à Helicobacter Pylori	Gastroscopie HD de qualité avec biopsies gastriques étagées	Tous les 4 ans Tous les 2 ans si lésion à risque**
Intestin grêle	MLH1/MSH2/EpCAM/ MSH6/ PMS2 :	NFS + ferritinémie	Tous les ans
	Si ATCD familial	NFS + ferritinémie Option : VCE	Tous les ans Tous les 4 ans

HD : haute définition

VCE : vidéo capsule endoscopique

* **Lésion avancée** : lésion en dysplasie de haut grade ou > 10 mm

** **Lésion à risque** : atrophie ou métaplasie étendue, adénome

L'âge de début de surveillance doit intégrer les antécédents familiaux de cancers et leur âge de survenue.

CHIRURGIE COLORECTALE

› **Cancer du côlon** : en cas de résection chirurgicale retenue en RCP, le type de chirurgie proposé doit prendre en compte

- Gène impliqué MLH1/MSH2/EpCAM vs MSH6/PMS2
- Age du patient
- Possibilité de conservation de la charnière recto-sigmoïdienne et de la fin du côlon sigmoïde (AIS vs AIR)
- Compliance du patient à la surveillance endoscopique
- Anxiété du patient par rapport à la survenue d'un second cancer
- Souhait du patient

Ainsi, on proposera en première intention

- MLH1/MSH2/EpCAM : une colectomie étendue, en expliquant la balance entre le risque de cancer métachrone et le résultat fonctionnel attendu
- MSH6 ou PMS2 : une colectomie segmentaire

› **Cancer du rectum** : on proposera en première intention une proctectomie classique (résection antérieure ou amputation abdomino-périnéale en fonction de la localisation du cancer). En cas de premier cancer, pas d'indication à une coloproctectomie totale avec anastomose iléo-anale en raison des conséquences fonctionnelles.

DÉPISTAGE UROLOGIQUE RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Prostate	MSH2/EpCAM ou ATCD familial : 50 ans	TR (idéalement lors de la coloscopie) + PSA total	Tous les ans
Voies urinaires excrétrices	MSH2/EpCAM/ ATCD familial : 40 ans	ECBU + cytologie urinaire Echographie vésico rénale	Tous les ans
	MLH1/MSH6	ECBU + cytologie urinaire	Tous les ans

Pas de dépistage retenu pour les autres mutations en l'absence d'ATCD familial néoplasique.

L'âge de début de surveillance doit intégrer les antécédents familiaux de cancers et leur âge de survenue.

Ces modalités de dépistage sont amenées à évoluer suite aux projets de recommandations d'experts de l'AFU qui sera menée courant 2023 (méthode Delphi).

DÉPISTAGE GYNÉCOLOGIQUE RETENU

Organe	Âge de début	Modalité	Intervalle
Col de l'utérus	Tout type de mutation : 25 ans (identique population générale)	FCU avant 30 ans Test HPV après 30 ans	Tous les 3 ans pour le FCU Tous les 5 ans pour le test HPV Arrêt en cas d'hystérectomie
Endomètre	Tout type de mutation : 35 ans	Echographie pelvienne Biopsie endomètre à la pipelle de Cornier Optionnel : hystéroscopie de*	Tous les ans
Ovaire	Tout type de mutation : 35 ans	Echographie pelvienne	Tous les ans
Mammaire	Tout type de mutation : 50 ans (identique population générale)	Mammographie	Tous les 2 ans
Chirurgie prophylactique	MLH1/MSH2/EpCAM/MSH6 : recevable à partir de 40 ans PMS2 : recevable à partir de 50 ans	Hystérectomie prophylactique avec annexectomie bilatérale	
	Option MSH6/PMS2 : 40 ans	Chirurgie en 2 temps avec possibilité d'annexectomie entre 45 et 50 ans	

* A réaliser en première partie de cycle après les règles ou quel que soit le moment chez les femmes ménopausées ou en aménorrhée en rapport avec sa contraception. Idéalement, à coupler lors de la coloscopie sous anesthésie générale.

L'âge de début de surveillance doit intégrer les antécédents familiaux de cancers et leur âge de survenue.

La présence d'un stérilet ne contre-indique pas la réalisation d'une biopsie de l'endomètre.

Contraception hormonale privilégiée en 1^{ère} intention (Oestroprogestatifs ou microprogestatifs) quelle que soit la voie d'utilisation.

En l'absence de contre-indication, on pourra proposer une THS par oestrogénothérapie par voie percutanée jusqu'à 50 ans.