



POLYPOSES FAMILIALES - APTEPF



# Polypose Adénomateuse Familiale Transition adolescents-adultes

Dr Céline ROMAN

Pr Philippe GRANDVAL

1<sup>er</sup> décembre 2018



Faculté  
de Médecine

Aix-Marseille Université



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

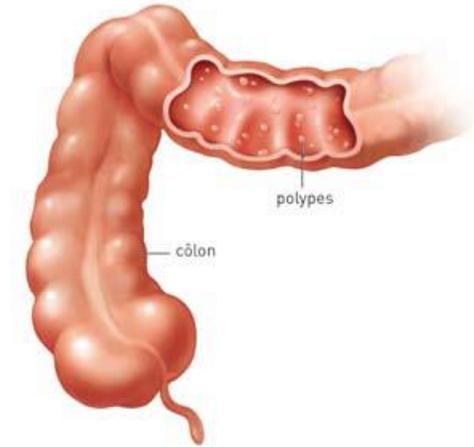


# La polypose adénomateuse familiale PAF

## Définition

- maladie génétique
- apparition, vers 10-12 ans, de polypes adénomateux dans le côlon et le rectum (> 100-1000)

Polypose au niveau du côlon

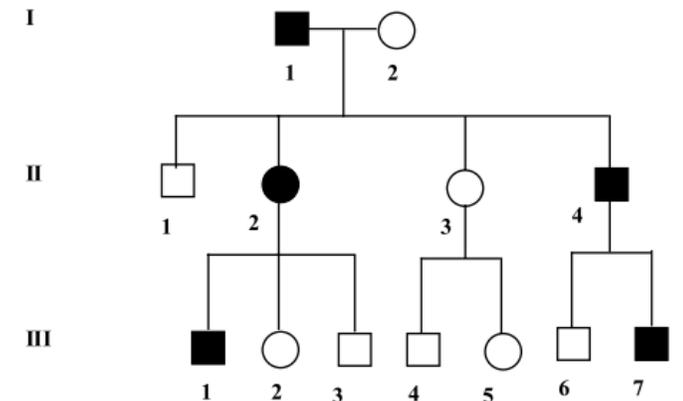




# PAF - Rappels



- La PAF classique est due à des mutations germinales du gène *APC* (5q21-q22)
- Transmission autosomique dominante : les 2 sexes atteints, un risque sur deux pour les enfants d'un cas index
- Dans 80% des cas : mutation identifiée
- Dans 20% des cas : mutation non identifiée





# PAF – Pourquoi dépister?



- Risque de transformation cancéreuse des polypes : 100%
  - Risque de transformation cancéreuse des polypes fonction:
    - Taille
    - Nombre
  - Age d'apparition des cancers en l'absence de traitement préventif:
    - 35-40 ans ( risque significatif dès 20-25 ans )
- Nécessité d'enlever le colon et le rectum chez l'adulte jeune et parfois en fin d'adolescence



# PAF – Qui dépister?



	Anomalie génétique déjà identifiée chez le cas index*
Procédure à suivre	Test génétique sur toutes les personnes à risque de la famille (enfants, frères et sœurs, parfois parents), vers 12 ans (chaque fois que possible)
	Mise en place d'un suivi régulier pour toutes les personnes porteuses de la mutation
	Les personnes non porteuses de la mutation ont la certitude de ne jamais développer de polypose

	Anomalie génétique non identifiée chez le cas index
Procédure à suivre	Test génétique inutile sur les autres personnes de la famille
	Seul l'examen régulier du côlon et du rectum permet d'identifier les personnes atteintes
	Par défaut, toutes les personnes apparentées au premier degré (parents, enfants, frères et sœurs) doivent réaliser régulièrement une coloscopie, de 12 à 40 ans

	Test génétique en cours chez le cas index
Procédure à suivre	Dans l'attente des résultats, toutes les personnes à risque de la famille doivent réaliser une coloscopie à la recherche d'éventuels polypes.



- 12 ans : première coloscopie
  - Puis tous les ans
- 15 ans : première FOGD pour surveillance estomac et duodénum
- 20 ans : chirurgie préventive de colectomie +/- rectum
  - Parfois avant selon âge d'apparition du cancer chez cas index ou si dysplasie de haut grade lors de la surveillance
- Après la chirurgie : rectoscopie/examen du réservoir





# Transition adolescents-adultes



- Patient adressé au gastro-pédiatre après un dépistage génétique dans la famille
- Enfants en général asymptomatiques
- Patient chronique à suivi « particulier »
  - Début de suivi assez tardif : 12 ans, mais parfois plus tard
  - Vu en consultation seulement une fois par an
  - Collaboration étroite avec l'équipe adulte et le réseau de suivi (ex: HerMION)
  - Transfert assez rapide vers un suivi adulte
    - A 18 ans
    - Avant l'âge de 18 ans si la situation l'exige



# Pourquoi transférer le suivi chez les adultes et quand?



- Pathologie à début pédiatrique certes, mais l'expérience de l'endoscopie thérapeutique du côté des équipes adultes
  - Expérience des équipes adultes concernant les polyposes et le dépistage du cancer colo-rectal +++
  - Cancer colo-rectal chez l'enfant : exceptionnel (1% des tumeurs malignes à cet âge)
- => Savoir reconnaître ses limites de compétence et transférer



# Pourquoi transférer le suivi chez les adultes et quand?



- Maintenir un suivi pédiatrique tant que bénéfique pour l'enfant et la famille :
  - Petit gabarit
  - Bloc pédiatrique adapté (langage, comportement du personnel soignant...)
  - Anesthésiste adulte pas forcément habitué à l'enfant
- Mais, transfert vers l'équipe adulte référente:
  - dès que gabarit adulte, maturité psychologique, etc...
  - Ou si situation médicale plus complexe (nombreux polypes difficiles à surveiller, dysplasie de haut grade, colectomie en âge pédiatrique, etc...)



# Quelle structure idéale pour le relais?



- *Ressources humaines: équipes* multidisciplinaires d'experts
  - Endoscopistes adultes / enfants avec expérience dans la PAF
  - Radiologues, chirurgiens colorectaux, oncologues digestifs
  - Généticiens, Anatomopathologistes
  - Infirmières, stomathérapeutes, psychologues, diététiciennes
- *Equipements:*
  - Plateaux techniques d'endoscopie,
  - Services de chirurgie colorectale
  - Soins intensifs
  - Radiologie et radiologie interventionnelle,
  - Génétique, biologie moléculaire,



# Prise en charge chez les adultes



- Comment se passe la transition?
  - Discussion pédiatres / gastro-entérologues adultes.
  - Idéalement un gastro réfèrent et spécialisé
  - Souvent, une première endoscopie chez les adultes pendant le suivi pédiatrique
- Première consultation adulte:
  - Rassurer, expliquer +++++
  - Voir s'il faut d'autres spécialistes (T Desmoïdes)
- Première endoscopie:
  - Equipe prévenue et bienveillante
  - Mettre en confiance



# Objectifs de la transition



- Mettre en place un suivi de long terme:
  - Expliquer et rassurer....
- Réaliser les examens endoscopiques dans le respect des recommandations
- Discuter les résultats des examens en staff
- Préparer la consultation chirurgicale en fonction des résultats des examens et des projets personnels



## Avant chirurgie:

- Coloscopie annuelle avec chromoendoscopie

## Surveillance après colectomie:

- Anastomose iléo-rectale :
  - Risque de cancer rectal = 23-37% à 20 ans
  - Rectoscopie/an avec chromoendoscopie + biopsies
  - Ablation de TOUS les polypes
- Anastomose iléo-anale
  - Cancer sur muqueuse rectale (13-50%), cancer iléal
  - Rectoscopie à 1 an puis tous les 2 ans + chromoendoscopie + biopsies
  - +/- ablation des polypes prudente

## Duodénum:

- Duodénoscopie à partir de 25 ans



# Conclusions



- Suivi pédiatrique court
- Nécessité de travailler en lien étroit avec l'équipe adulte référente
- Savoir transférer le patient au bon moment, qui n'est pas forcément l'âge civil de 18 ans
- Transfert:
  - En douceur....
  - Avec des gastroentérologues bienveillants....
  - En lien avec l'équipe génétique qui assure le lien