

**Prédispositions génétiques au
cancer colorectal
Pr Saurin**

Vittel - Oct 2021

Liens d'intérêt

Consultant : Provepharm, Bouchara

Intervenant : Medtronic, Intramedic, Capsovision

Cancers colorectaux génétiques

Maladie de Lynch

Polyposes adénomateuses

APC, MUTYH, Axin, Pole D/E, NTH

Polyposes festonnées

Polypose hamartomateuses

Peutz Jeghers, P Juvéniles (Smad4, BMPR1A)

Maladie de Lynch

1 pers / 2000

50 % identifiés en France

	MLH1 - MSH2 ESGE - BSG	MSH6 - PMS2 ESGE - BSG
First examination	25 years Before if symptoms	35 Before if symptoms
Interval	2 years Non satisfying prep : 3 months	
Modalities	ESGE : high definition +/- chromoendoscopy BSG : none	

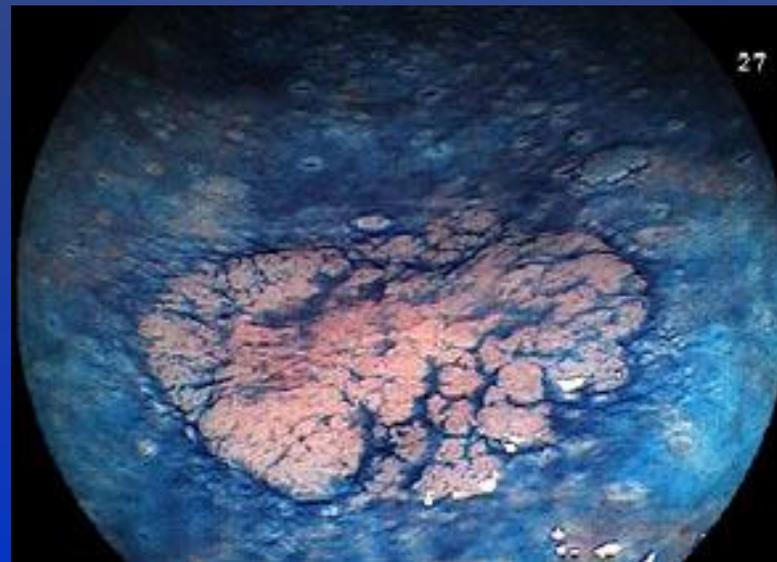
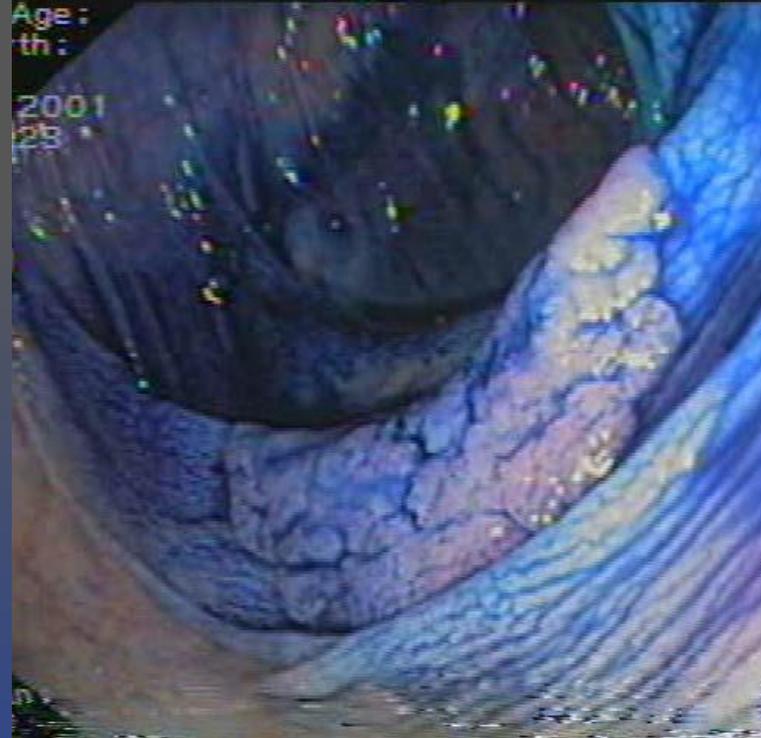
van Leerdam Endoscopy 2019; 51:1082-1093
Monahan K, Gut 2020, 69, 411

Lumière blanche vs indigo carmin : essais randomisés prospectifs

	HD WLE	ICC	
ADR (1)	28.1 %	36.4 %	P= 0,28
Flat adenoma (1)	14 %	24 %	P= 0.06
Proximal adenoma (2)	16 %	24 %	P = 0.13

(1) Rivero-Sanchez. Gastroenterology 2020, 158, 895

(2) Haanstra. Gastrointest Endosc. 2019 Oct;90(4):624-632



ESGE suggests the use of chromoendoscopy may be of benefit in individuals with Lynch syndrome having colonoscopy; however routine use must be balanced against costs, training and practical considerations

ESGE : Nevertheless, for low-level detector endoscopists or when high definition is not available, the use of chromoendoscopy still remains advisable.

Programme Genera Rhône-Alpes

Coloscopie / 2 ans (1° avec gastroscopie-H Pylori)

Gastroscopie (endoscope long) / 4 ans

Capsule grêle / 4 ans

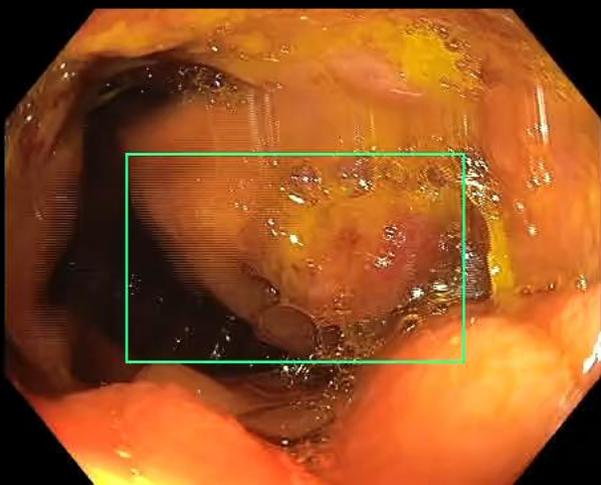
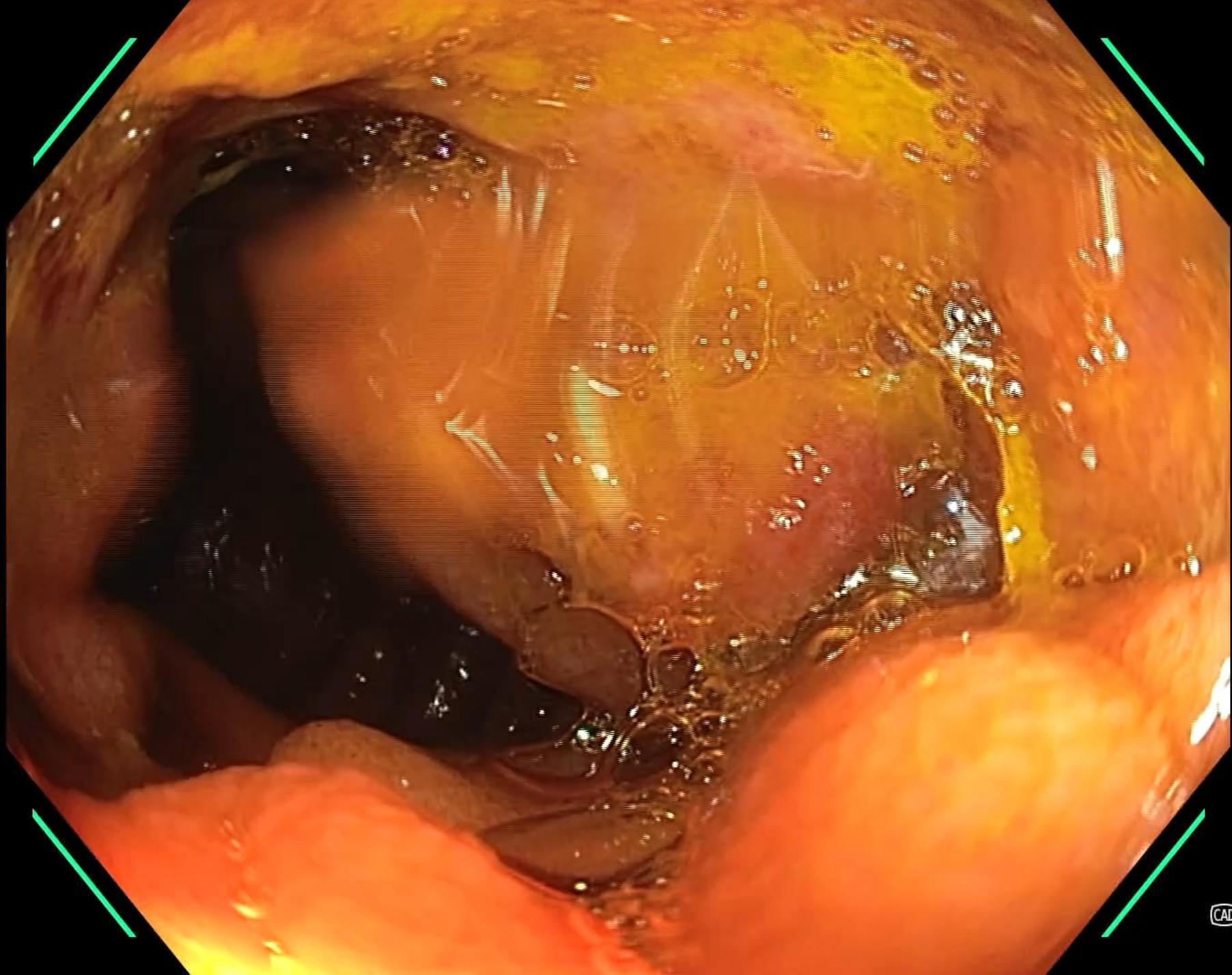
Suivi cutané 35 ans

Suivi de l'endomètre

Cytologie urinaire et échographie / 2 ans

2021 :

- 9 cancers/ 2548 patients année
- 7/9 détectés par le suivi
- 8/9 MLH1 ou MSH2 dont 2 cancers colorectaux T2 et T1



Questions en 2021

- rapprocher les suivis pour MLH1/MSH2
- Garder la chromoscopie (éducation de l'œil ++, « détecteurs moyens »)
- Évaluer les programmes régionaux sur les suivis extra-coliques

Polyposes adénomateuses

Dominante : APC, 1 / 8000

Récessive : Mutyh (6 % des polyposes classiques)

Suivi avant colectomie : recommandations

	Délai ESGE/BSG	Traitement (ESGE)	Modalités (pas de recommandation)
APC/Mutyh	1-2 years	Polyyps > 5 mm	Qualité de préparation? Chromoscopie
Mutyh	1-2 years	> 5 mm	Qualité de préparation? Chromoscopie

van Leerdam Endoscopy 2019; 51: 877–895

Monahan K, Gut 2020, 69, 411

Suivi après colectomie : recommandations

	Délai ESGE/BSG	Traitement (ESGE)	Modalités (pas de recommandation)
APC/Mutyh Post-colectomy pouch	1-2 years	Polypes > 5 mm	Qualité de préparation? Chromoscopie
APC/Mutyh Post-colectomy Rectum	1-2 years	> 5 mm	Qualité de préparation? Chromoscopie

Importance des conditions de suivi : qualité de l'endoscopie, traitement

		Pasquer 2021 (289 pts)	Church 2001 (81 pts)	Sinha 2010 (427 pts)
Long term survival without proctectomy	IRA	97,8 %	65 %	70 %
	IAA	98,8 %	-	-

(1) Pasquer A Endoscopy International Open 2021, 7, E 1014

(2) Iwama T,. Diseases of the Colon & Rectum 1994;37:1024–6.

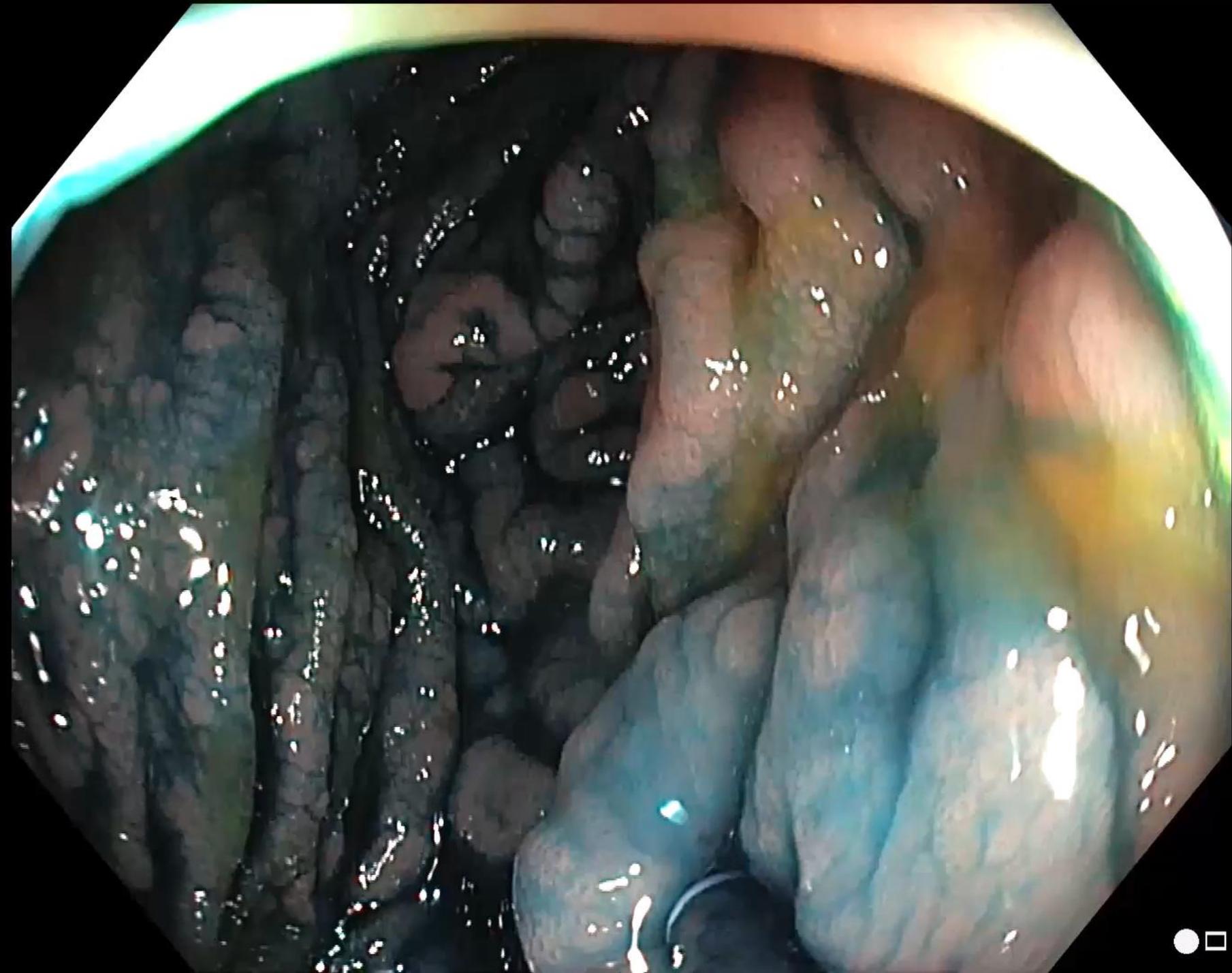
(2) Sinha A,. British Journal of Surgery 2010;97(11):1710–5.

ID patient:
Nom patient:

31/01/2019

■■■/---(0/5)

Commentaire:



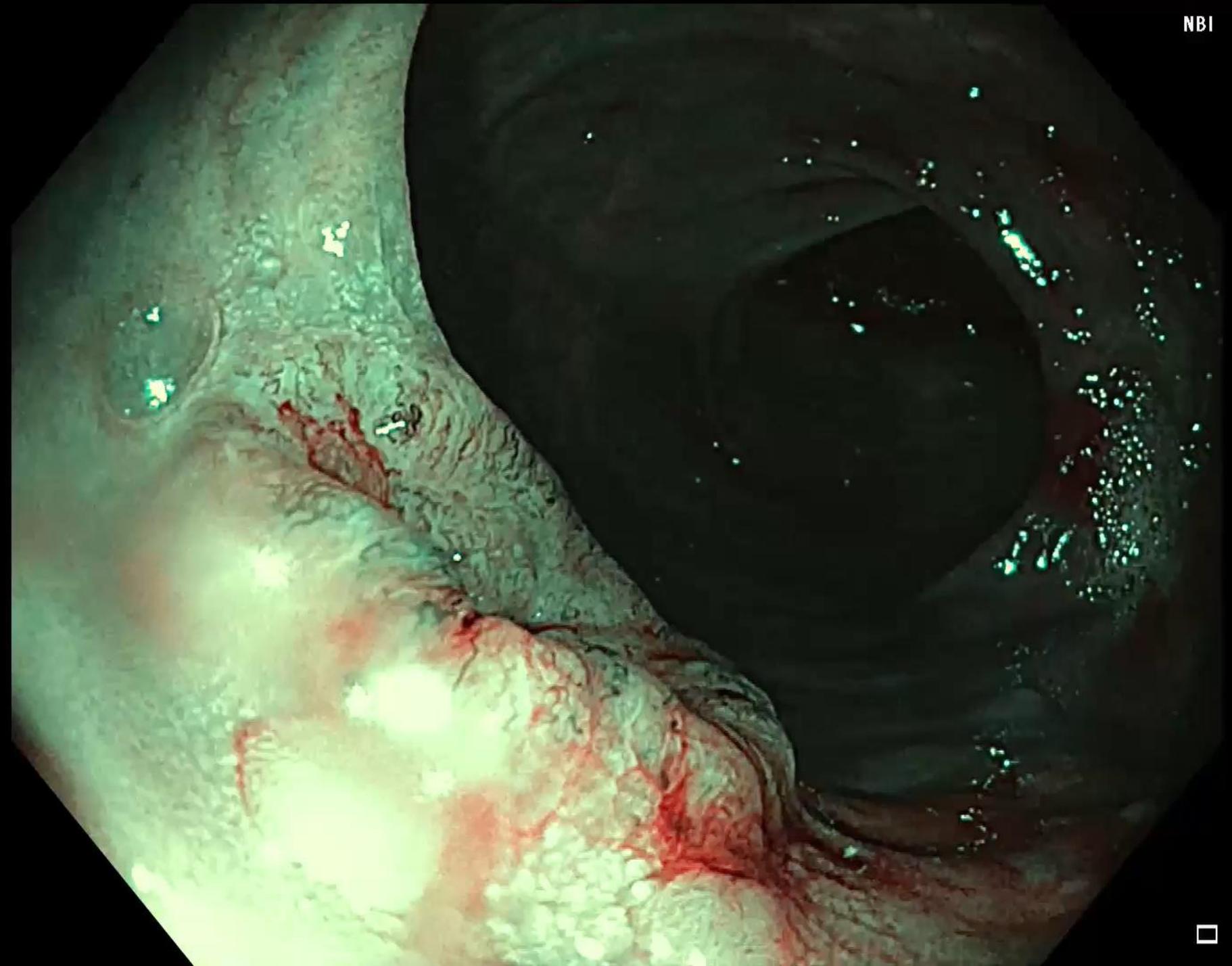
ID patient:
Nom patient:

NBI

29/10/2020

■■■/---(0/1)

Commentaire:



Messages polyposes adénomateuses

- Préparation : Boston « 3 » nécessaire sur rectum restant
- Traiter (au moins > 5 mm, probablement plus)
- Anse froide
- Chromoscopie

Polyposes rares

Gènes des Polymerases

1 % des cancers « familiaux »

15 familles,

- accumulation de cancers colorectaux
- adénomes multiples (10 adénomes cumulés à 60 ans)
- MSS
- Analyse du génome complet (exons)

Mutations de POLE et POLD1
Gènes codant pour les polymérases

POLE E

Côlon
Gliomes SNC

POLE D1

Côlon
Endomètre
Sein

Panel digestif : 19 gènes

APC, MUTYH, POLE, POLD1, BMPR1A,
SMAD4, PTEN, NTHL1, RPS20, AXIN2,
RNF43, GREM1, SCG5, STK11, MLH1,
MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

Polypose hamartomateuses (Juvénile, Peutz Jeghers)

Très rares (1/45 000)

Risque colorectal modéré si la prise en charge est précoce et régulière.

Risques extra coliques ++

CHA

Sexe:

Age:

Date de naissance:

27/03/2012

12:00:26

G:N

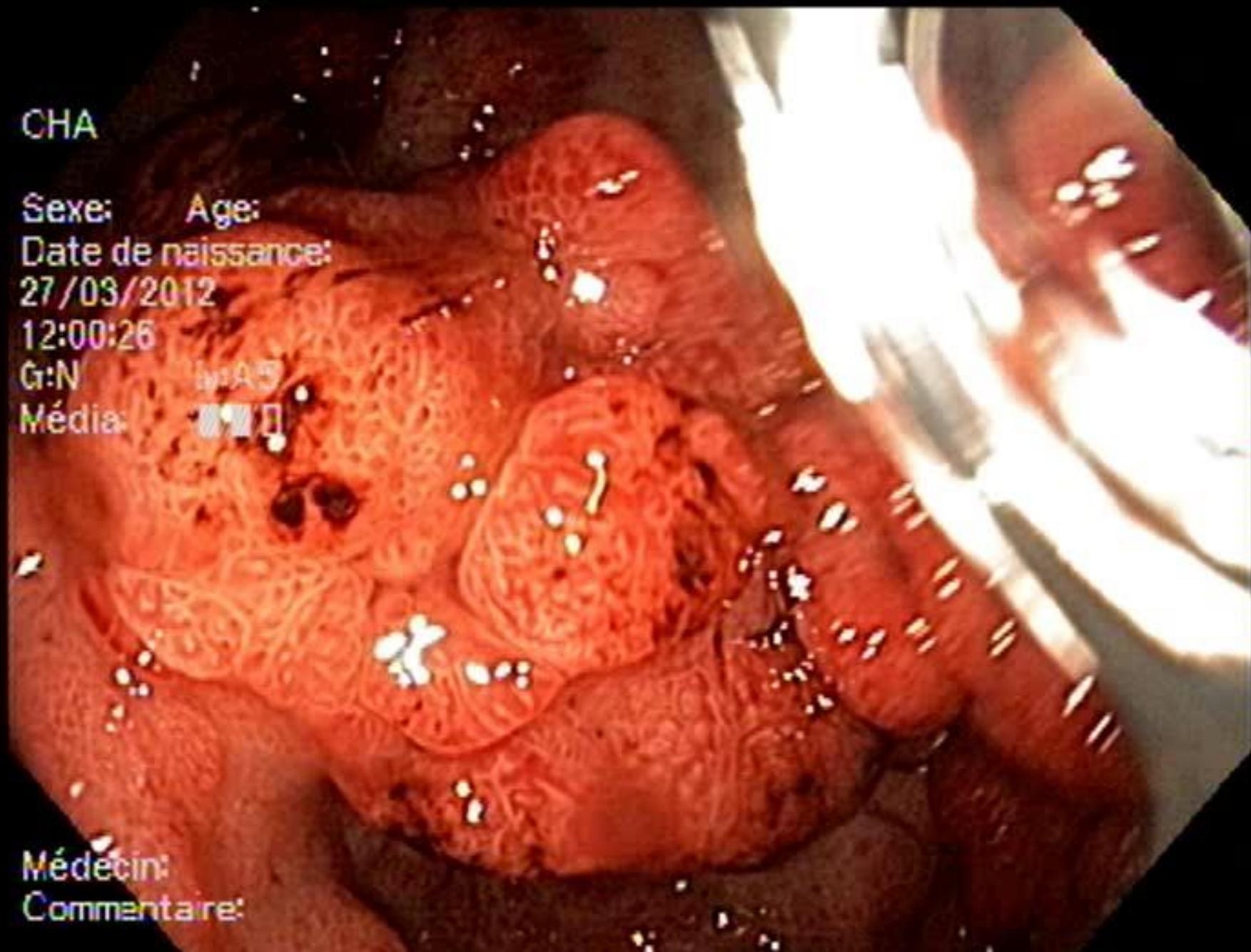
iv:AS

Média:

■ ■ ■

Médecin:

Commentaire:



Polyposes festonnées

Prévalence (dépistage) : 1/3000

Définition modifiée 2019 (WHO) :

1. > 5 SSL > 5 mm dont 2 > 10 mm

non rectales

2. > 20 lésions, 5 non rectales

Multigénique ? - rares formes dominantes

	proposant	Apparentés 1°
Age de suivi	NA	45 (40 ou 10 ans avant BSG 2020)
Intervalles de suivi	2 ans Sauf si > 1 cm ou > 5	5 ans
Traitement	Tout polype > 5 mm ou suspect	Toute lésion
Modalités	Haute définition Chromoscopie peut être	

Chromoscopie indigo carmin : suggérée, non recommandée / ESGE 2019
1 seul essai randomisé (très positif)

van Leerdam Endoscopy 2019; 51: 877–895

Randomised study in serrated polyposis
White light versus indigo carmine dye : detection rate improved from 20 % to 40 %

Lopez-Vincente 2019, Clin Gastroenterol Hepatol 2019, 17, 2016

07/06/2018
10:00:53

NOOOOF

*1/100
AUTO

BLI



HT NR
/ +4
C2

02

3.2

s1: FRZ 11.7 s2: LM
s3: IRIS 11.8 s4: OM_DW
s5: OM_UP

EC-760ZP-V/M

1C730K068

BL-7000

HOPITAL E. HERRIOT



07/06/2018
10:01:56

NOOOOF

*1/100
AUTO

HT NR
SE
/

02

3.2

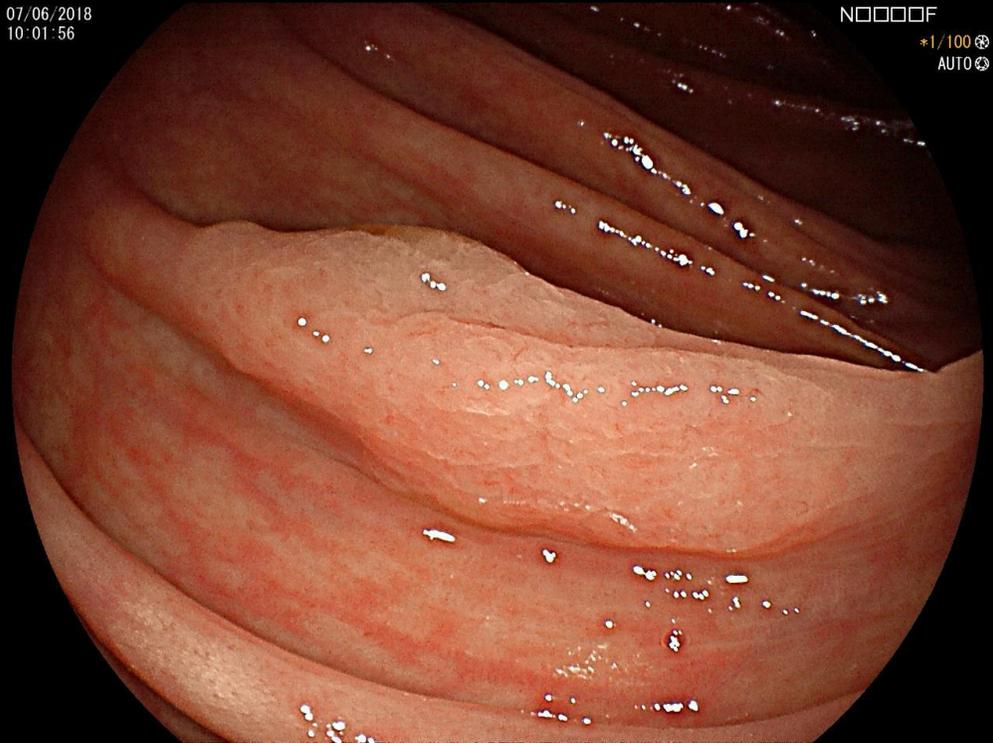
s1: FRZ 11.7 s2: LM
s3: IRIS 11.8 s4: OM_DW
s5: OM_UP

EC-760ZP-V/M

1C730K068

BL-7000

HOPITAL E. HERRIOT



07/06/2018
10:05:51

NOOOOF

*1/100
AUTO

HT NR
SE
/

02

3.2

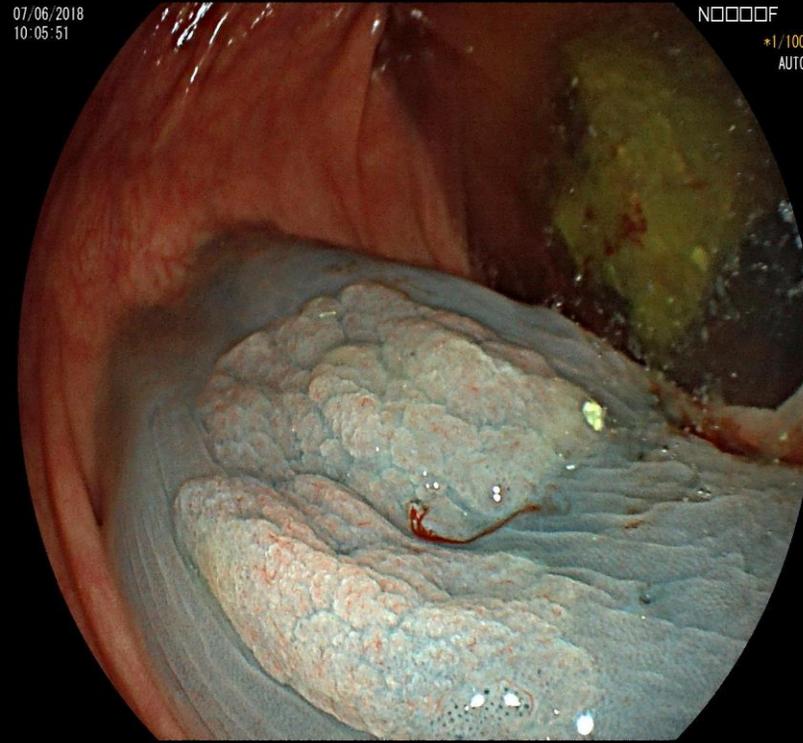
s1: FRZ 11.7 s2: LM
s3: IRIS 11.8 s4: OM_DW
s5: OM_UP

EC-760ZP-V/M

1C730K068

BL-7000

HOPITAL E. HERRIOT



Messages

Optimisation du suivi dans la maladie de Lynch :

Éviter les cancers colorectaux ?

Importance des risques extra coliques et de leur prévention

Polyposes adénomateuses :

Optimiser le traitement,

mieux prévenir les complications, les chirurgies secondaires

Polyposes rares : panel génétique, centres experts

Qualité de l'endoscopie :

préparation, haute définition, chromoscopie