

LE SYNDROME DE COWDEN

I. INTRODUCTION

Il a été mis en évidence chez vous et/ou dans votre famille une mutation sur le gène *PTEN*, responsable du syndrome de Cowden.

Il s'agit d'un syndrome rare de prédisposition au cancer.

II. QU'EST-CE QU'UN GÈNE ?

Toutes les cellules de notre corps partagent le même patrimoine génétique, sous forme d'un code spécifique à quatre lettres (A, T, C et G) constitué d'ADN (Acide Désoxyribonucléique). Le code de notre ADN est réparti en gènes, ces derniers sont portés par des structures appelées chromosomes dans le noyau de nos cellules (Cf. Schéma ci-dessous).

Notre organisme comporte environ 25 000 gènes. L'ADN porte toutes les informations nécessaires au fonctionnement normal de nos cellules : il s'agit du *code génétique*.

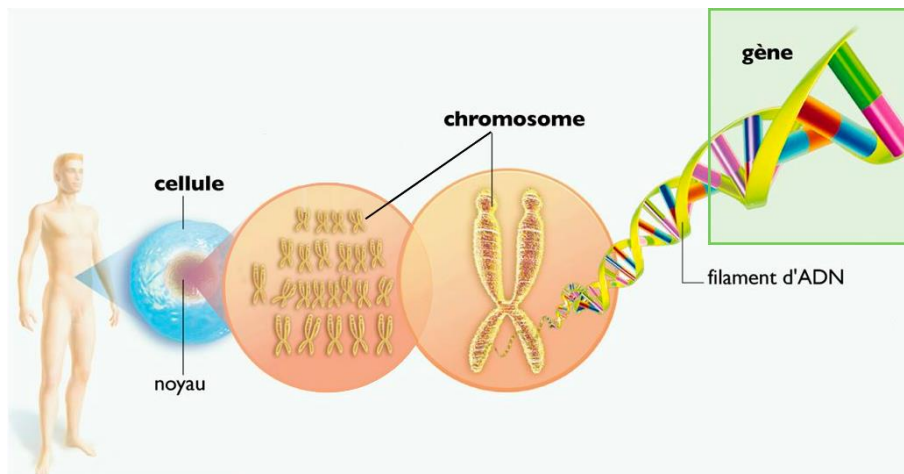


Illustration d'un gène à partir d'une cellule (Source : [MHEMO](#))

III. QU'EST-CE QU'UNE PREDISPOSITION FAMILIALE ?

La protéine PTEN, élaborée à partir du gène *PTEN*, participe à plusieurs mécanismes cellulaires tels que la maintenance de la stabilité de notre code génétique, la régulation de la croissance, des divisions et du maintien de nos cellules.

Une mutation de prédisposition (anomalie génétique), présente sur le gène *PTEN*, perturbe ces fonctions, ce qui augmente le risque de développer certains types de cancers à un âge précoce (principalement des tumeurs du sein, de l'endomètre, de la thyroïde, du rein) et de développer des polypes du colon et du rectum.

IV. COMMENT LES MUTATIONS SONT-ELLES TRANSMISES ?

Nous héritons de la moitié du patrimoine génétique de chacun de nos parents : tous nos gènes sont donc présents dans nos cellules en doubles exemplaires (ou copies) : un hérité de notre mère (ovule) et un hérité de notre père (spermatozoïde).

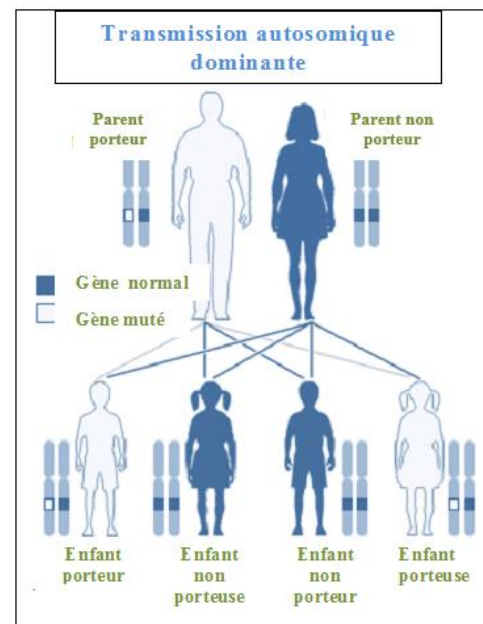
C'est au moment de la fécondation, lors de l'union d'un ovule et d'un spermatozoïde, que les deux exemplaires de chaque gène se retrouvent.

Par conséquent, lorsqu'il existe un gène modifié (muté) chez l'un des parents, chaque enfant aura une probabilité de 50 % d'en hériter : soit le spermatozoïde ou l'ovule contenait le gène normal, soit il contenait le gène modifié. Dans le cas de mutation du gène PTEN, la transmission se fait au hasard pour chaque enfant, qu'il s'agisse d'un garçon ou d'une fille.

Par exemple : pour une fratrie de 4 enfants (garçons et/ou filles), il pourra y avoir 0, 1, 2, 3 ou les 4 enfants porteurs du gène présentant la mutation familiale. Toutes les combinaisons sont possibles.

Dans le cadre du syndrome de Cowden :

La présence d'une mutation sur une des deux copies du gène *PTEN* confère un risque plus élevé de cancer (transmission autosomique dominante).



V. POURQUOI EST-IL ESSENTIEL D'INFORMER VOS APPARENTES DE L'EXISTENCE D'UNE MUTATION DANS LA FAMILLE ?

Dès lors qu'une mutation a été identifiée chez un membre de la famille, cette personne est tenue d'informer ses apparentés de l'existence de cette mutation (décret n° 2013-527, loi du 20 juin 2013).

Tout individu majeur potentiellement porteur du facteur de risque génétique de la famille doit pouvoir demander un test génétique personnel afin de savoir s'il a hérité de cette prédisposition au cancer.

En effet, des moyens de surveillance intensifiée et de prévention peuvent lui être proposés s'il est porteur de la mutation familiale. L'absence d'information à ce sujet pourrait amener des apparentés concernés à ne pas bénéficier des soins appropriés.

D'autre part, cette information pourrait être médicalement utile pour leur descendance (possibilité de conseil génétique).

**En cas de question, n'hésitez pas à contacter le Département Oncogénétique au :
05.31.15.52.26 ou au 05.31.15.52.23**