

Programme personnalisé de soin « standard » pour le syndrome de Lynch à l'attention des professionnels

METHODE (s)	RYTHME ET MODALITES
SURVEILLANCE DU COLON ET DU RECTUM AGE DE DEBUT : 20 – 25 ans. Rigueur maximale après 40 ans	
<p>→ <u>Coloscopie avec chromo-endoscopie pancolique à l'indigo-carmin, avec un examen particulièrement attentif.</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ‣ Préparation digestive personnalisée et optimisée. ‣ Cathétérisation iléale recommandée (dépistage des lésions iléales distales). ‣ Utilisation d'un score de préparation colique (ex : score de Boston). <p><i>NB : il n'y a pas de place pour la chirurgie prophylactique (colectomie prophylactique) chez les patients n'ayant jamais développé de cancer. La totalisation de la colectomie avec conservation rectale peut être envisagée lors du traitement chirurgical d'un 1^{er} cancer colique.</i></p>	<p>Rythme : tous les 18 à 24 mois, sans dépasser ce délai</p> <ul style="list-style-type: none"> ‣ 6 mois si préparation insuffisante ‣ 12 mois envisageable chez les patients présentant au moins 4 facteurs de risque parmi : sexe masculin, âge >40 ans, mutation MLH1 ou MSH2, antécédent personnel de cancer colorectal et/ou d'adénome), au cas par cas (accord entre le patient et son gastro-entérologue).
SURVEILLANCE DU TUBE DIGESTIF HAUT (ESTOMAC ET INTESTIN GRELE) AGE DE DEBUT : 20 – 25 ans pour le premier examen. Puis à chaque coloscopie après 40 ans	
<p>→ <u>Endoscopie oeso-gastro-duodénale (EOGD).</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ‣ Biopsies gastriques systématiques pour recherche et éradication d'Helicobacter Pylori. Biopsies gastriques à chaque examen ultérieur (recherche atrophie, métaplasie, dysplasie). ‣ Examen poussé dans le duodénum distal (en cas d'examen duodéal incomplet avec un gastroscopie, l'examen du cadre duodéal sera complété avec l'utilisation d'un coloscope). <p>→ <u>Numération globulaire et ferritinémie</u></p> <p><i>NB : La réalisation d'une vidéocapsule endoscopique du grêle ne doit pas être systématique. Optionnelle en cas d'antécédent personnel ou familial d'adénocarcinome de grêle. Systématique si carence en fer inexplicée.</i></p>	<p>EOGD : lors de la 1^{ère} coloscopie (dépistage H. Pylori), puis systématique à chaque coloscopie après 40 ans (soit tous les 18 à 24 mois).</p> <p>Systématique si carence en fer.</p> <p>Bilan biologique : annuel. Si anormal : anticiper le bilan endoscopique digestif.</p>

METHODE (S)

RYTHME ET MODALITES

SURVEILLANCE GYNECOLOGIQUE

AGE DE DEBUT DE LA SURVEILLANCE : 30 ANS

CHIRURGIE PROPHYLACTIQUE (hystérectomie totale et annexectomie bilatérale) : proposée à partir de 40 ans.

→ **Examen clinique gynécologique:**

- Sensibilisation des patientes sur les symptômes devant les amener à consulter (méno-métrorragies, modifications des cycles, etc).
- Examen au spéculum et toucher vaginal.
- Frottis cervico vaginal et examen des seins (tels que préconisés en population générale).

→ **Echographie pelvienne:**

- Voie sus-pubienne et endovaginale avec mesure et description de l'épaisseur de l'endomètre+++
- Réalisée par un opérateur (gynécologue ou radiologue) sensibilisé au contexte génétique ⁽¹⁾.

→ **Biopsies de l'endomètre** à la pipelle Cornier (à l'aveugle). Une préparation spécifique doit être prescrite à la patiente ⁽²⁾.

→ **Hystéroskopie rigide** (sous anesthésie générale au bloc opératoire), avec curetage et analyse histologique.

→ **Hystéroskopie souple** (sous anesthésie locale en consultation) avec biopsies.

→ **Chirurgie prophylactique** : Hystérectomie totale et annexectomie bilatérale ⁽³⁾.

Surveillance échographique : systématique, tous les ans.

Biopsies à la pipelle de Cornier : systématique, tous les 2 ans.

Hystéroskopie rigide avec curetage utérin : devant toute anomalie des examens sus-cités suggérant une anomalie endométriale (symptômes, ou épaisseur endométriale anormale à l'échographie, ou présence de cellules atypiques aux biopsies).

Hystéroskopie souple : utilisable en option et en consultation. La visualisation de la cavité utérine permet de guider les biopsies qui seront réalisées après retrait de l'hystéroscope souple.

Mais l'hystéroskopie rigide avec curetage sous contrôle de la vue doit être privilégiée en cas d'anomalie clinique ou échographique.

Chirurgie prophylactique : doit être systématiquement évoquée avec les patients, et envisagée à partir de l'âge de 40 ans après accomplissements du projet parental. Recommandée à tout âge si dysplasie de l'endomètre avérée.

METHODE (S)

RYTHME ET MODALITES

¹ Ordonnance dédiée si opérateur différent du prescripteur ; le CR-type d'échographie inclut les critères de qualité requis.

² cf Référentiel_Genepy_Lynch_Surveillance gynécologique : méthodes et limites – Page 10 et Surveillance- Page 11.

³ cf Référentiel_Genepy_Lynch_Place de la chirurgie prophylactique – Page 10 et Chirurgie prophylactique : Hystérectomie et annexectomie bilatérale– Page 11.

SURVEILLANCE DES VOIES URINAIRES

AGE DE DEBUT: 40 ANS (ou 5 ans avant le cas familial le plus précoce)

- **Cytologie urinaire (recherche d'hématurie microscopique par ECBU)**
- **Analyse cyto-pathologique du culot urinaire** : urines fraîches adressées au laboratoire d'anatomopathologie (très spécifique, peu sensible en particulier pour les cancers du haut appareil urinaire ; place précise restant à définir)
- **Echographie des voies urinaires** (radiologue sensibilisé aux objectifs de l'examen : ordonnance dédiée)
- **Uro-scanner**
- **Cystoscopie**

Rythme : annuel.

Dans tous les cas : ECBU.

En cas d'**hématurie microscopique** détectée : contrôle à 1 semaine. Explorations complémentaires en cas d'hématurie microscopique confirmée et sans infection au 2^{ème} prélèvement. Le patient doit être informé de la fréquence et de la non-spécificité de l'hématurie microscopique.

Modalités selon catégorie de risque :

- **Risque faible (mutation non MHS2, pas d'antécédent personnel ni familial de tumeur urothéliale)** : ECBU.
- **Risque moyen (mutation MSH2 et/ou antécédent familial de tumeur urothéliale)** : ECBU + échographie des voies urinaires.
- **Risque élevé (antécédent personnel de tumeur urothéliale)** : ECBU, + cytopathologie (optionnelle), + uroscanner, + cystoscopie.

Explorations à réaliser dans tous les cas en cas d'hématurie macroscopique (cystoscopie, échographie puis uro-scanner). Chez les patients ayant par ailleurs une indication de scanner (par exemple dans la surveillance après traitement d'un cancer), réaliser systématiquement une séquence tardive d'uro-scanner.

SURVEILLANCE CUTANEE (FAMILLES AVEC SYNDROME DE MUIR-TORRE)

AGE DE DEBUT : 25 ANS

- **Examen dermatologique Uniquement dans les familles avec syndrome de Muir-Torre** ⁽⁴⁾.
- **Patient sans lésion** : examen tous les 2 ans.
- **Patient avec lésions** : examen 1 fois par an.

RECOMMANDATIONS GENERALES : VALABLES A TOUT AGE

- **Pour tous les patients : consultation en cas de symptôme anormal persistant.**
- **Hygiène de vie** : Eviction du tabac et maintien d'un indice de masse corporelle < 25 kg/m².
- **Réalisation des dépistages préconisés en population générale** (dépistage du cancer du col utérin, du sein, de la prostate) selon les recommandations en population générale.

⁴ Syndrome de MUIR-TORRE : variante du syndrome de Lynch avec expression cutanée, surtout familles mutées MSH2.