

La Polypose Adénomateuse Familiale (Gène APC)

I. Introduction

La Polypose Adénomateuse Familiale (PAF) est une maladie héréditaire, caractérisée par le développement d'un grand nombre de polypes adénomateux (généralement plusieurs centaines) sur le côlon et le rectum, parfois sur le reste du tube digestif.

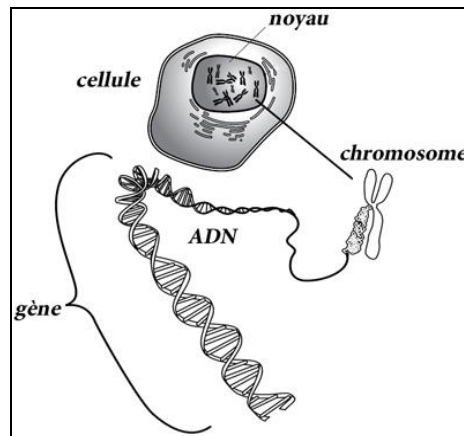
Actuellement, un gène de prédisposition au développement d'une polypose a été identifié, il s'agit du gène **APC** (Adenomatous Polyposis Coli).

Une anomalie (mutation) sur ce gène est responsable de l'apparition de cette polypose.

Les polypes peuvent apparaître dès l'âge de 10 ans et ont un risque de dégénérer en cancer au cours de la vie, d'où l'importance d'un dépistage précoce.

II. Qu'est-ce qu'un gène ?

Notre organisme comporte environ 25000 gènes. Ces gènes sont portés par nos chromosomes, composés d'ADN (Acide DesoxyriboNucléique), support du patrimoine génétique, contenu dans le noyau de chacune des cellules de notre corps. L'ADN porte toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement de nos cellules sous la forme d'un code : *le code génétique*.



III. Qu'est-ce qu'une prédisposition génétique ?

Lors de la multiplication de nos cellules, des modifications peuvent apparaître sur l'ADN. Par conséquent, la cellule n'est plus capable de déchiffrer le *code génétique*. Il s'en suit un mauvais fonctionnement, pouvant aboutir à une prolifération anormale des cellules, et par la suite, à un cancer.

Le gène APC fait parti des gènes suppresseurs de tumeurs, c'est à dire qu'il va empêcher le développement anarchique de certaine de nos cellules. S'il est porteur d'une mutation, il ne pourra plus remplir sa fonction de contrôle.

Dans le cas des prédispositions génétiques, ces modifications (également appelées mutations) sont présentes dès notre naissance et peuvent être héritées d'un de nos parents ou des deux.

IV. Comment les mutations sont-elles transmises ?

Toutes les cellules de notre corps contiennent dans leur noyau des chromosomes en double exemplaire (copie) héritée de notre mère (ovule) et une héritée de notre père (spermatozoïde).

Réseau **GENEPY** – Service Oncogénétique

Institut Universitaire du Cancer Toulouse – Oncopôle

1 avenue Irène Joliot Curie

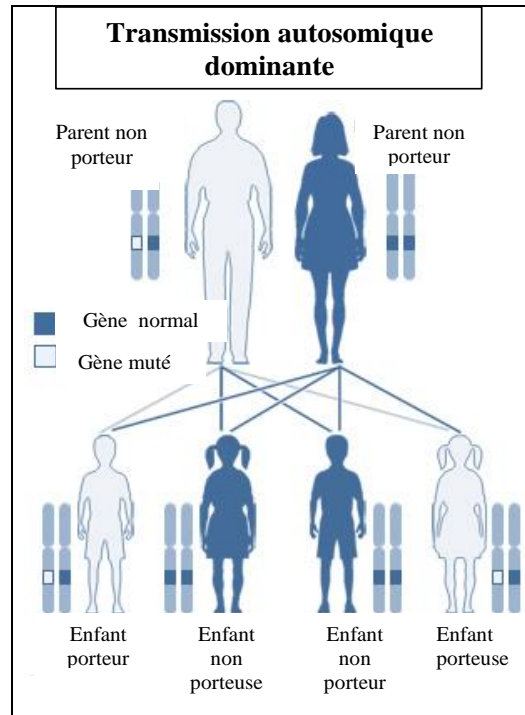
31059 Toulouse Cedex 9 – Téléphone : 05.31.15.52.93 – Fax : 05.31.15.52.25 – genepy@onco-occitanie.fr

C'est au moment de la fécondation, lors de l'union d'un ovule et d'un spermatozoïde, que les deux copies du chromosome se retrouvent.

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

Pour une fratrie de 4 enfants (garçons et/ou filles), il pourra y avoir 0, 1, 2, 3 ou 4 enfants porteurs du gène anormal (avec la mutation). Toutes les combinaisons sont possibles.

Exemple :



La présence d'une seule copie du gène **APC** muté suffit pour entraîner le développement d'une polypose (la transmission est autosomique dominante).

V. Pourquoi est il essentiel d'informer vos apparentés 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).

Toute personne majeure (ou mineure avec autorisation parentale) de cette famille doit pouvoir demander un test génétique personnel afin de savoir si elle a hérité de cette prédisposition au cancer.

En effet, des moyens de surveillance intensifiée et de prévention peuvent lui être proposés si elle est porteuse de la mutation familiale.

L'absence d'information à ce sujet pourrait amener les apparentés concernés à ne pas bénéficier des soins appropriés, entraînant une perte de chance pour leur état de santé.

D'autre part, cette information est aussi essentielle pour leur descendance.

VI. Contacts

- Service d'oncogénétique IUCT Oncopôle : 05.31.15.52.21
- Association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales : Polyposes-Familiales (ex-association APTEPF) : <http://www.polyposes-familiales.fr/>

Réseau GENEPY – Service Oncogénétique

Institut Universitaire du Cancer Toulouse – Oncopôle
1 avenue Irène Joliot Curie

31059 Toulouse Cedex 9 – Téléphone : 05.31.15.52.93 – Fax : 05.31.15.52.25 – genepy@onco-occitanie.fr