

Polypose Adénomateuse Familiale liée au gène MUTYH (gène MYH)

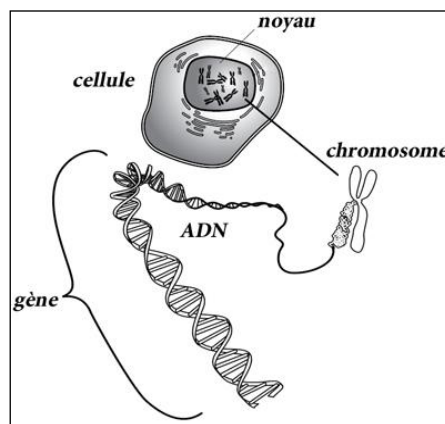
I. Introduction

La polypose adénomateuse familiale liée au gène MUTYH est une maladie héréditaire, caractérisée par le développement de polypes adénomateux du côlon et du rectum (en général de 10 à 100). Le développement de la polypose est lié à une anomalie (mutation) sur ce gène.

Les polypes peuvent apparaître dès l'âge de 20 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 fonctionnement normal de nos cellules sous la forme d'un code : *le code génétique*.



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

Lors de la multiplication de nos cellules, des modifications peuvent apparaître sur l'ADN. Il s'en suit un fonctionnement anormal, pouvant aboutir à une prolifération anormale des cellules et par la suite, à un cancer. 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.

Le gène MUTYH intervient dans la réparation de ces mutations. Par conséquent, lorsqu'il est lui-même porteur d'une anomalie, cette réparation ne se fait pas ou mal ce qui pourra aboutir au développement d'une polypose.

IV. Comment les mutations sont-elles transmises ?

Toutes les cellules de notre corps contiennent dans leur ADN des chromosomes en double exemplaire (copie) : 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 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.

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.

Dans le cadre de la polypose MUTYH, seul les enfants porteurs des deux copies du gène MUTYH muté auront les symptômes de la polypose. Nous parlons alors de transmission autosomique récessive.

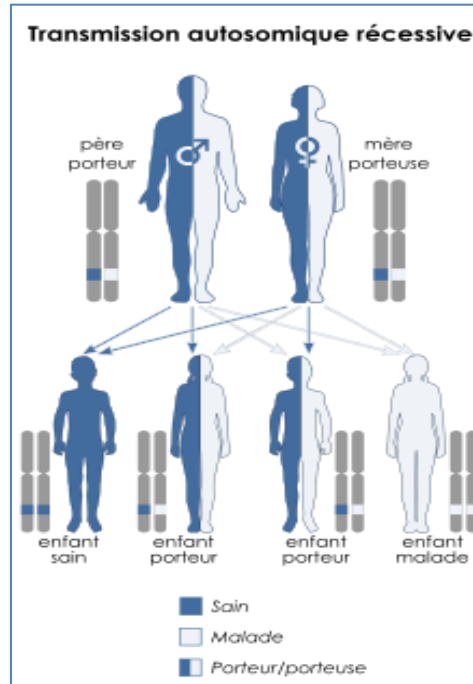
Réseau **GENEPY** – Service Oncogénétique

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

Exemple :



Les personnes porteuses d'une seule des deux copies du gène MUTYH muté n'auront pas de polypose mais, selon les données actuelles, il pourrait exister chez ces personnes un sur-risque de cancer du côlon au cours de la vie qui justifie une surveillance.

Enfin, une personne qui a hérité des deux copies normales (non mutées) du gène a un risque de cancer équivalent à celui de la population générale.

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 de cette famille doit pouvoir demander un test génétique personnel afin de savoir si elle a hérité de cette prédisposition.

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