

# La polypose adénomateuse familiale

COLLECTION  
GUIDES PATIENTS

LA MALADIE

LE DIAGNOSTIC

LA PRISE EN CHARGE

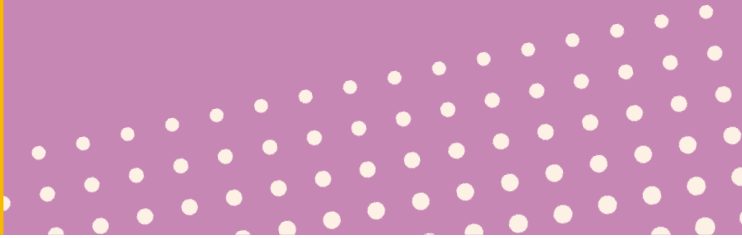
LA SURVEILLANCE  
AVANT LA CHIRURGIE

LA CHIRURGIE

LA SURVEILLANCE  
APRÈS LA CHIRURGIE

LA VIE QUOTIDIENNE

LA GÉNÉTIQUE



L'Institut National du Cancer est l'agence nationale sanitaire et scientifique chargée de coordonner la lutte contre le cancer en France.

Ce guide a été publié en septembre 2011 en collaboration avec l'Association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales (APTEPF) et avec le soutien financier de la Ligue nationale contre le cancer.




CE DOCUMENT S'INSCRIT DANS LA MISE  
EN ŒUVRE DU PLAN CANCER 2009-2013

## Mesure 19

**Action 19.5 :** Rendre accessible aux patients une information de référence sur les cancers afin d'en faire des acteurs du système de soins.

Ce document doit être cité comme suit: ©*La polypose adénomateuse familiale*, collection Guides patients Cancer info, INCa, septembre 2011.

Il peut être reproduit ou diffusé librement pour un usage personnel et non destiné à des fins commerciales ou pour des courtes citations. Pour tout autre usage, il convient de demander l'autorisation auprès de l'INCa en remplissant le formulaire de demande de reproduction disponible sur le site [www.e-cancer.fr](http://www.e-cancer.fr) ou auprès du département communication institutionnelle de l'INCa à l'adresse suivante : [diffusion@institutcancer.fr](mailto:diffusion@institutcancer.fr)



Vous avez appris que vous êtes atteint de polypose adénomateuse familiale ou que vous présentez un risque d'être atteint de cette maladie du fait de votre histoire familiale. Ce diagnostic provoque d'importants bouleversements et s'accompagne aussi sans doute de nombreuses questions. En essayant d'y répondre concrètement, ce guide a pour objectif de vous accompagner dans la période des examens et des traitements qui commence.

Il décrit les caractéristiques de la maladie, son origine, son mode de transmission, les examens de surveillance, ainsi que les traitements, leurs buts, leur déroulement et leurs effets secondaires. Vous trouverez également quelques informations sur la vie quotidienne : soutien psychologique, vie sociale, désir d'enfants, accès à l'emprunt bancaire...

Enfin, un glossaire explique les mots que vous entendrez peut-être tout au long de votre prise en charge. Ils sont identifiés par un astérisque (\*) dans le texte.

Toutes les informations médicales sont issues des recommandations de bonne pratique en vigueur et ont été validées par des spécialistes de la polypose adénomateuse familiale.

Les polyposes adénomateuses familiales sont des maladies provoquées par une anomalie génétique. Ce guide traite des polyposes dues à une mutation du gène APC. Les polyposes liées à une mutation du gène MYH font l'objet d'une prise en charge en partie différente qui n'est pas développée ici.

Les informations proposées peuvent ne pas s'appliquer précisément à votre situation qui est unique et connue de vous seul et des médecins qui vous suivent. Elles décrivent les situations et les techniques les plus couramment rencontrées mais n'ont pas valeur d'avis médical. Ces informations sont destinées à faciliter vos échanges avec les médecins et l'ensemble des membres de l'équipe soignante. Ce sont vos interlocuteurs privilégiés, n'hésitez pas à leur poser des questions.

Vous trouverez des informations complémentaires auprès de l'APTEPF, Association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales (voir page 63).



## Points clés

- La polypose adénomateuse familiale est une **maladie génétique**, qui se transmet de génération en génération. Elle se manifeste par l'apparition de plusieurs centaines, voire milliers de petites excroissances, des polypes, dans le côlon et le rectum et ce, dès la puberté. En l'absence de prise en charge, ces polypes, appelés **polypes adénomateux**, dégénèrent en cancer avant 40 ans.
- La prise en charge de la polypose adénomateuse familiale commence, à chaque fois que possible, par la réalisation d'un **test génétique**, qui permet d'identifier les personnes atteintes de la maladie avant que celle-ci ne se déclare. Ce test génétique est réalisé vers l'âge de 12 ans chez toutes les personnes à risque (c'est-à-dire les parents au premier degré d'une personne chez qui le diagnostic est déjà établi : parents, frères et sœurs, enfants).
- Si aucun traitement médical ne permet d'éviter totalement la formation et le développement des polypes, une **surveillance précoce et régulière** permet en revanche de les traiter avant qu'ils ne dégénèrent. Cette surveillance repose sur un examen annuel du côlon et du rectum, par **coloscopie**. Elle commence autour de 12 ans. Une **chirurgie**, réalisée le plus souvent vers l'âge de 20 ans, est ensuite le seul moyen de **lutter efficacement contre le risque de cancer**. Elle consiste à retirer la totalité du côlon et éventuellement le rectum.
- **Après la chirurgie**, la prise en charge continue tout au long de la vie car le risque de cancer lié à la polypose adénomateuse familiale concerne également d'autres organes, comme **le duodénum et l'estomac**.

- Vivre avec une polypose adénomateuse familiale peut avoir des répercussions sur la manière d’appréhender sa vie, que ce soit sur le plan personnel, social, professionnel ou familial. Un **accompagnement psychologique** peut être nécessaire pour faire face à cette maladie, aux différentes étapes de la vie (au moment du diagnostic, avant la chirurgie, avant d’avoir des enfants, etc.).
- La prise en charge de la polypose adénomateuse est exigeante, car elle doit être régulière et impose une chirurgie lourde. Mais cette prise en charge permet d’améliorer considérablement l’espérance et la qualité de vie des personnes atteintes. Et les **progrès** réalisés, tant dans le domaine de l’imagerie médicale, que dans celui de la chirurgie, offrent encore des perspectives d’amélioration pour les années à venir.



## Sommaire

---

<b>1.</b>	<b>La polypose adénomateuse familiale</b>	<b>9</b>
1.1	L'apparition de polypes	10
1.2	Le risque de cancer	12
1.3	Quels sont les symptômes de la polypose adénomateuse familiale ?	12
1.4	Les autres manifestations possibles de la polypose adénomateuse familiale	13
1.5	Les formes atténuées de polypose	14
<b>2.</b>	<b>Le diagnostic</b>	<b>15</b>
2.1	Le test génétique	16
2.2	La coloscopie	17
2.3	Le diagnostic en bref chez les personnes à risque	18
<b>3.</b>	<b>Les différents temps de votre prise en charge</b>	<b>19</b>
<b>4.</b>	<b>La surveillance du côlon et du rectum avant la chirurgie</b>	<b>21</b>
4.1	Qu'est-ce qu'une coloscopie totale ?	22
4.2	Comment se préparer à une coloscopie ?	22
4.3	Comment se déroule la coloscopie ?	24
4.4	Après la coloscopie	25
<b>5.</b>	<b>La chirurgie du côlon et du rectum</b>	<b>27</b>
5.1	La colectomie totale	28
5.2	La coloproctectomie totale	30
5.3	Deux voies d'abord possibles : la laparotomie ou la coelioscopie	33
5.4	Après l'intervention	34
5.5	Les effets secondaires de la chirurgie	34
<b>6.</b>	<b>La surveillance après la chirurgie du côlon et du rectum</b>	<b>37</b>
6.1	Le suivi après une colectomie totale	37
6.2	Le suivi après une coloproctectomie	39
6.3	La prise en charge des tumeurs desmoïdes	39

---

<b>7.</b>	<b>La prévention des cancers de l'estomac et du duodénum</b>	<b>41</b>
7.1	Quand faut-il commencer la prise en charge ?	41
7.2	La gastroscopie	42
7.3	L'échoendoscopie	44
7.4	La chirurgie de l'intestin grêle	44
<b>8.</b>	<b>Questions de vie quotidienne</b>	<b>47</b>
8.1	Le choc du diagnostic	47
8.2	L'alimentation	48
8.3	Vie sociale	49
8.4	Le désir d'enfants	50
8.5	L'accès au prêt bancaire et aux assurances	52
<b>9.</b>	<b>Questions de génétique</b>	<b>55</b>
9.1	À l'origine de la polypose : une mutation génétique	55
9.2	Les gènes impliqués dans la polypose adénomateuse familiale	57
9.3	Comment la polypose adénomateuse familiale se transmet-elle ?	58
9.4	Comment une mutation génétique peut-elle apparaître dans une famille ?	60
9.5	La polypose adénomateuse familiale peut-elle sauter une génération ?	61
<b>10.</b>	<b>Ressources utiles</b>	<b>63</b>
10.1	L'APTEPF, une association au service des personnes atteintes de polypose	63
10.2	La Fédération des stomisés de France	63
10.3	Orphanet	64
10.4	La Ligue nationale contre le cancer	64
10.5	La plateforme Cancer info	64
<b>11.</b>	<b>Glossaire</b>	<b>65</b>
	Méthode et références	70





# 1. La polypose adénomateuse familiale

L'APPARITION DE POLYPES

LE RISQUE DE CANCER

QUELS SONT LES SYMPTÔMES DE LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE ?

LES AUTRES MANIFESTATIONS POSSIBLES

LES FORMES ATTÉNUÉES DE POLYPOSE

---

La polypose adénomateuse familiale (PAF) est une maladie génétique\* qui se transmet de génération en génération. Elle est due à une anomalie dans un gène\*, le plus souvent, dans le gène nommé APC. Cette maladie se caractérise par l'apparition, vers 10-12 ans, de plusieurs centaines voire milliers d'excroissances, des polypes adénomateux\*, dans le côlon et le rectum. En l'absence de prise en charge, ces polypes, bénins\* au départ, entraînent l'apparition inévitable d'un cancer du côlon ou du rectum, vers l'âge de 35-40 ans en moyenne. La polypose adénomateuse familiale est une maladie rare : elle est responsable chaque année d'environ 1 % de l'ensemble des cancers colorectaux.

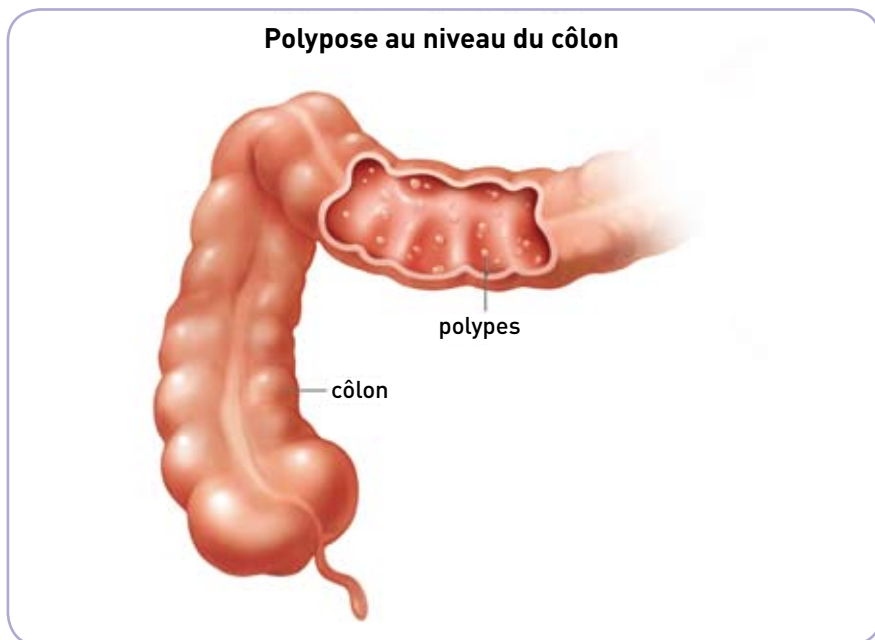
La prise en charge de la polypose adénomateuse familiale repose sur trois piliers :

- un diagnostic précoce, grâce à un test génétique et/ou un examen du côlon et du rectum, appelé coloscopie\* ;
- une surveillance régulière des organes à risque ;
- une intervention chirurgicale au cours de laquelle on enlève le côlon et éventuellement le rectum, avant que les polypes ne se transforment en cancer. C'est une chirurgie prophylactique, c'est-à-dire préventive.

L'objectif de cette prise en charge est de réduire voire d'éliminer le risque de cancer. Le plus souvent, la chirurgie est réalisée vers 20 ans. Les modalités pratiques (type d'intervention, âge précis auquel on la réalise) sont définies au cas par cas, en fonction du nombre de polypes présents et de leur stade de développement (état précancéreux ou non).

## 1.1 L'APPARITION DE POLYPES

Les polypes sont des excroissances qui se développent sur la paroi interne des cavités naturelles de l'organisme (côlon, rectum, intestin grêle...). Ce sont des tumeurs fréquentes (plus d'une personne sur trois de plus de 65 ans présente des polypes à l'intérieur du côlon). Elles sont bénignes, c'est-à-dire non cancéreuses, mais peuvent évoluer et se transformer en tumeurs cancéreuses.



En général, les polypes apparaissent en petit nombre et sans raison apparente, alors que dans le cas de la polypose adénomateuse familiale, ils sont dus à une anomalie génétique. Cette anomalie entraîne l'apparition incontrôlable de plusieurs centaines, voire de milliers de polypes dans le côlon et le rectum, parfois dès l'âge de 10-12 ans.

Dans les années qui suivent, des polypes peuvent également apparaître dans d'autres organes du système digestif\*, en particulier le duodénum (première partie de l'intestin grêle) et l'estomac.



Le rôle du système digestif est d'abord de décomposer les aliments ingérés en substances utilisables par l'organisme (protéines, glucides, lipides, sels minéraux, oligoéléments et autres). C'est ce qui se passe dans la bouche, puis dans l'estomac.

Ces substances transitent ensuite dans l'intestin grêle où elles passent dans le sang pour être assimilées par le corps. L'intestin grêle comprend le duodénum, le jéjunum et l'iléon.

Restent des résidus alimentaires inutilisables, qui passent dans le côlon sous forme liquide. Le côlon absorbe l'eau et le sel de ces déchets, fabriquant ainsi les selles ou matières fécales. Ces matières fécales passent ensuite dans le rectum, avant d'être éliminées par l'anus.

## 1.2 LE RISQUE DE CANCER

---

Le risque que des polypes se transforment en cancer dépend principalement de leur taille et de leur nombre :

- plus un polype est gros, plus il a un risque de devenir cancéreux ;
- plus le nombre de polypes est élevé, plus la probabilité que l'un d'entre eux devienne cancéreux est grande.

Compte tenu du nombre de polypes qui se développent lors d'une polypose, l'apparition d'un cancer du côlon et/ou du rectum est inévitable si on ne fait rien. En l'absence de traitement préventif, l'âge moyen auquel le cancer apparaît est de 35-40 ans, mais le risque devient significatif dès 20-25 ans.

En ce qui concerne les autres organes (estomac et duodénum), le risque est moins élevé et apparaît plus tard. Le nombre de polypes est moins important que dans le côlon et le rectum. Ceux de l'estomac restent généralement bénins, mais ceux du duodénum peuvent devenir cancéreux.

Les personnes atteintes de polypose adénomateuse familiale doivent donc faire l'objet d'un suivi régulier de ces différents organes afin de réduire, voire d'éliminer le risque de cancers. Ce suivi est mis en place vers 12 ans pour le côlon et le rectum et entre 20 et 25 ans pour l'estomac et le duodénum. Il permet d'établir un plan de traitement personnalisé dont l'objectif est de supprimer les polypes avant qu'ils ne deviennent cancéreux. Voir le chapitre « Les différents temps de votre prise en charge », page 19.

## 1.3 QUELS SONT LES SYMPTÔMES DE LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE ?

---

L'apparition, le développement et l'évolution des polypes en cancer ne provoquent généralement aucun symptôme et passent inaperçus. Quelques douleurs abdominales ou troubles du transit intestinal (diarrhée, constipation) sont possibles, mais ils ne sont pas spécifiques à la polypose et ne suffisent pas à alerter. La présence de sang dans les selles est rare, mais elle peut être un symptôme révélateur.

Cette absence de symptômes rend complexe le diagnostic de la polypose adénomateuse familiale : elle ne rend pas « malade ». Seuls un test génétique et/ou un examen du côlon et du rectum permettent de la détecter (voir le chapitre « Le diagnostic », page 15).

#### 1.4 LES AUTRES MANIFESTATIONS POSSIBLES DE LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE

---

La polypose adénomateuse familiale entraîne parfois des lésions en dehors du système digestif. On parle alors de **syndrome de Gardner**. Ces lésions ne sont pas systématiques et varient d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille. Elles peuvent être totalement absentes.

Il peut s'agir :

- de **kystes sous la peau**, appelés kystes épidermoïdes, qui ne deviennent jamais cancéreux. Ils se développent généralement sur le visage, le cuir chevelu, les bras ou les jambes ;
- de **tumeurs des os ou ostéomes**, non cancéreux, pouvant se trouver sur la mâchoire, sur les os du crâne ou plus rarement sur d'autres os. Ces tumeurs apparaissent parfois dès l'enfance, avant le développement des polypes. Elles peuvent donc aider au diagnostic de la polypose ;
- de **taches noires sur la rétilne\***, qu'on appelle hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien. Ces taches, bénignes, sont dépistées grâce à un simple examen du fond de l'œil. Elles n'entraînent pas de baisse de la vision. Elles sont parfois présentes dès la naissance, ce qui peut faciliter le diagnostic de la polypose adénomateuse familiale ;
- de **tumeurs desmoïdes**. Le terme desmoïde vient du grec *desmos*, qui signifie « lien ». Les tumeurs desmoïdes sont des tumeurs non cancéreuses, qui se développent dans les tissus qui relient les organes entre eux. Ces tumeurs apparaissent chez environ 10 % des personnes atteintes de polypose. Elles peuvent être directement liées à la mutation génétique responsable de la polypose adénomateuse familiale, mais elles pourraient aussi être une conséquence de la chirurgie du côlon.

Les tumeurs desmoïdes ont la forme de bandes dures et fibreuses, qui ressemblent à des cicatrices. Elles ne produisent pas de métastase\*. En revanche, elles s'infiltrent dans les tissus environnants et peuvent comprimer des organes comme l'intestin grêle, des vaisseaux sanguins ou les uretères, conduits qui relient les reins à la vessie. Les modalités de prise en charge de ces tumeurs sont décrites page 39, dans le chapitre « La surveillance après la chirurgie du côlon et du rectum ».

## 1.5 LES FORMES ATTÉNUÉES DE POLYPOSE

---

Il existe des formes atténuées de polyposes adénomateuses familiales, qui se caractérisent elles aussi par l'apparition de polypes, mais en nombre moins élevé que dans la polypose classique. Ces polyposes peuvent être dues à des variantes dans l'anomalie génétique responsable de la maladie (mutation située à des endroits différents sur le gène APC) ou à des différences d'expression de la mutation en fonction des individus. Elles peuvent aussi être dues à une mutation sur un autre gène que le gène APC (voir page 57). Elles nécessitent une prise en charge adaptée.

## 2. Le diagnostic

LE TEST GÉNÉTIQUE

LA COLOSCOPIE

LE DIAGNOSTIC EN BREF CHEZ LES PERSONNES À RISQUE

---

Lorsque la polypose adénomateuse familiale apparaît pour la première fois dans une famille, c'est la découverte inattendue de nombreux polypes colorectaux qui permet d'établir le diagnostic. Un test génétique est alors réalisé chez la première personne atteinte (appelée cas index) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie.

Dans 80 % des cas, ce test permet d'identifier un gène\* défectueux et la mutation qui le rend inopérant. Il est alors possible de reproduire ce test chez toutes les personnes à risque de la famille, pour déterminer qui est porteur de ce gène et qui ne l'est pas.

Dans 20 % des cas, le test génétique ne permet pas d'identifier le gène défectueux responsable de la polypose adénomateuse familiale. Cela ne signifie pas qu'il n'existe pas, mais simplement que l'on n'est pas capable aujourd'hui de l'identifier. Le diagnostic est alors plus contraignant pour les autres membres de la famille, car on ne peut pas déterminer à l'avance qui développera une polypose et qui n'en développera pas. Toutes les personnes à risque doivent alors être suivies régulièrement, à partir de 10-12 ans, par une coloscopie\* totale. Cet examen permet de détecter l'apparition des polypes caractéristiques de la polypose.

Vous êtes **personne à risque** si l'un de vos parents au premier degré (votre père, votre mère, l'un de vos frères et sœurs ou l'un de vos enfants) est atteint de polypose.

Si l'un de vos oncles ou votre grand-père est atteint, mais qu'aucun de vos parents ne l'est, vous n'avez aucun risque d'être porteur de l'anomalie génétique responsable de la polypose adénomateuse familiale.

## 2.1 LE TEST GÉNÉTIQUE

Un test génétique consiste à analyser l'ADN\* d'une personne afin de détecter d'éventuelles anomalies dans ses gènes, comme une mutation. L'ADN est extrait le plus souvent à partir d'une prise de sang. Ce test est réalisé par un médecin spécialisé en génétique, dans le cadre d'une consultation d'oncogénétique\*.

Dans le cadre de la polypose adénomateuse familiale, un test génétique peut vous être proposé dans deux situations :

- **vous êtes la première personne de votre famille à développer une polypose ou la première personne atteinte à faire le test.** Le test a alors pour objectif d'identifier l'anomalie responsable de la maladie. Il faut attendre plusieurs mois, voire plus d'une année avant d'obtenir les résultats. L'analyse porte en effet sur un gène très long et plusieurs mutations sont possibles. En attendant, vos proches parents (père, mère, frères et sœurs, enfants) doivent être surveillés à l'aide d'un examen, une coloscopie, pour savoir s'ils sont ou non atteints d'une polypose ;
- **vous êtes à risque et la mutation génétique responsable de la maladie a déjà été identifiée dans votre famille.** Dans ce cas, le test a pour objectif de déterminer si vous êtes porteur de la mutation génétique ou non. Il est recommandé vers l'âge de 12 ans pour permettre un dépistage et une prise en charge précoces. On parle de dépistage génétique. Le test est rapide, car les médecins savent exactement où regarder dans vos gènes pour trouver l'anomalie, la mutation présente dans votre famille ayant déjà été identifiée. Si celle-ci est présente, une prise en charge précoce est mise en place. Si l'anomalie n'est pas présente, cela signifie que vous n'aurez pas de polypose et que vous ne la transmettez pas à vos enfants. Vous n'avez donc pas de suivi particulier, mais vous pouvez bénéficier du même suivi que la population générale.

Si vous êtes à risque, mais que la mutation génétique responsable de la polypose n'a pas été identifiée dans votre famille, le test génétique n'a aucune utilité pour vous. En effet, il ne permettrait pas de savoir si vous êtes atteint ou non. Dans ce cas, vous devez être suivi par coloscopies.



Pour en savoir plus sur la génétique, voir page 55.

La liste des consultations d'oncogénétique existant en France est disponible sur le site de l'Institut national du cancer : [www.e-cancer.fr](http://www.e-cancer.fr) ou en appelant la ligne Cancer info au 0810 810 821 (prix d'un appel local).

## 2.2 LA COLOSCOPIE

Une coloscopie est un examen de l'intérieur du côlon et du rectum. Il permet de détecter l'apparition éventuelle de polypes et de surveiller leur évolution. Cet examen vous est proposé dans deux situations :

- **un test génétique a révélé que vous êtes porteur d'une mutation responsable de polypose adénomateuse familiale.** Dans ce cas, vous devez être suivi par une coloscopie annuelle. Cette coloscopie a pour objectif de déterminer quel traitement doit être mis en œuvre pour éviter un cancer colorectal. En effet, c'est en fonction du nombre de polypes observés et de leurs caractéristiques que les médecins définissent l'âge auquel la chirurgie est nécessaire et la technique la plus appropriée ;
- **vous êtes à risque de polypose, mais la mutation génétique n'a pas été identifiée dans votre famille.** Dans ce cas, la coloscopie est le seul moyen de découvrir si vous êtes atteint ou non. L'examen est généralement proposé à partir de 12 ans et doit être renouvelé régulièrement, même en l'absence de polypes. Si des polypes sont découverts au cours de l'examen, cela signifie que vous avez une polypose. Vous bénéficiez alors d'une prise en charge spécifique. Si aucun polype n'est découvert, l'examen est répété jusqu'à 40 ans. C'est seulement à cet âge, si aucun polype ne s'est jamais développé, que l'on peut conclure avec certitude que vous n'êtes pas atteint.

Pour permettre un diagnostic et une surveillance optimale, la coloscopie doit être associée à une technique de coloration, la chromoscopie. Celle-ci consiste à vaporiser un colorant bleu (indigo carmin ou bleu de méthylène) dans le côlon à l'aide d'un spray. Ce colorant facilite la détection des polypes. On parle de chromoendoscopie.

Pour en savoir plus sur le déroulement de la coloscopie, voir page 22.

## 2.3 LE DIAGNOSTIC EN BREF CHEZ LES PERSONNES À RISQUE

Pour rappel, est à risque toute personne dont l'un des parents au premier degré (père, mère, frères et sœurs ou enfants) est atteint de polypose.

	Anomalie génétique déjà identifiée chez le cas index*	Anomalie génétique non identifiée chez le cas index	Test génétique en cours chez le cas index
Procédure à suivre	Test génétique sur toutes les personnes à risque de la famille (enfants, frères et sœurs, parfois parents), vers 12 ans (chaque fois que possible)	Test génétique inutile sur les autres personnes de la famille	Dans l'attente des résultats, toutes les personnes à risque de la famille doivent réaliser une coloscopie à la recherche d'éventuels polypes.
	Mise en place d'un suivi régulier pour toutes les personnes porteuses de la mutation	Seul l'examen régulier du côlon et du rectum permet d'identifier les personnes atteintes	
	Les personnes non porteuses de la mutation ont la certitude de ne jamais développer de polypose	Par défaut, toutes les personnes apparentées au premier degré (parents, enfants, frères et sœurs) doivent réaliser régulièrement une coloscopie, de 12 à 40 ans	

\*Le cas index est la première personne d'une famille chez laquelle une polypose adénomateuse familiale a été diagnostiquée.

### 3. Les différents temps de votre prise en charge

---

La prise en charge des personnes atteintes de polypose a pour objectif de limiter, voire d'éviter la survenue d'un cancer sur tous les organes à risque, c'est-à-dire le côlon, le rectum, l'estomac et le duodénum.

Elle repose en premier lieu, à chaque fois que possible, sur un diagnostic précoce réalisé grâce à un test génétique vers 12 ans.

Le déroulement de la prise en charge et ses modalités suivent ensuite un calendrier type, adapté au cas par cas par votre médecin.

- Vers 12 ans : une **coloscopie\*** permet d'observer la totalité du côlon et du rectum et d'évaluer le nombre de polypes présents. Cet examen est ensuite renouvelé tous les ans jusque vers l'âge de 20 ans.
- Vers 15 ans, une **fibroscopie œsogastroduodénale\*** appelée aussi **gastroscopie** est souvent réalisée et permet de visualiser l'intérieur de l'estomac et du duodénum pour faire un premier état des lieux de ces deux organes et vérifier qu'aucune lésion suspecte n'y est présente.
- Vers 20 ans, parfois avant, une **chirurgie préventive** est réalisée pour supprimer la totalité du côlon, et éventuellement le rectum. Cette chirurgie est indispensable pour limiter efficacement le risque de cancer colorectal.
- Après la chirurgie, des **examens de surveillance (rectoscopie\*)** restent indispensables pour le rectum (s'il est resté en place) ou pour le réservoir réalisé avec la partie terminale de l'intestin grêle (réservoir iléoanal) qui remplace le rectum (si celui-ci a dû être retiré). Le risque de cancer existe en effet toujours. Cette surveillance dure toute la vie.

- À partir de 20-25 ans, le **suivi régulier de l'estomac et du duodénum** commence. Il repose sur un examen endoscopique, une fibroscopie œsogastroduodénale ou gastroscopie, qui permet à la fois de surveiller l'apparition de lésions suspectes et de les traiter localement. Une chirurgie s'avère parfois nécessaire si ce traitement local ne suffit pas. Cette surveillance/traitement dure également toute la vie.

Cette prise en charge est exigeante, mais elle est efficace et permet aux personnes atteintes de polypose de mener une vie presque normale. Il est important d'être suivi par une équipe médicale expérimentée.

## 4. La surveillance du côlon et du rectum avant la chirurgie

QU'EST-CE QU'UNE COLOSCOPIE TOTALE ?

COMMENT SE PRÉPARER À UNE COLOSCOPIE ?

COMMENT SE DÉROULE LA COLOSCOPIE ?

APRÈS LA COLOSCOPIE

---

La surveillance du côlon et du rectum a pour objectif de contrôler l'apparition des polypes et de surveiller leur évolution, afin d'éviter que ces polypes ne deviennent cancéreux. Grâce à cette surveillance, les médecins déterminent le moment où une chirurgie préventive devient indispensable pour éviter la survenue d'un cancer colorectal.

Cette surveillance concerne toutes les personnes dont le diagnostic de polypose a été confirmé par un test génétique ET toutes les personnes à risque de polypose (parents, frères et sœurs, enfants d'une personne atteinte), si l'anomalie génétique n'a pas été identifiée dans la famille. Seules les personnes dont le test génétique s'est révélé négatif (qui ne sont donc pas porteuses de la mutation génétique identifiée dans leur famille) ne sont pas concernées.

Basée sur un examen appelé coloscopie totale, la surveillance commence à l'âge où les polypes apparaissent généralement dans la polypose, c'est-à-dire vers 12 ans. Pour les personnes dont le diagnostic de polypose a été confirmé par un test génétique ou dès que des polypes sont découverts chez une personne à risque, l'examen doit être renouvelé tous les ans, jusqu'à l'intervention chirurgicale. Pour les personnes à risque chez lesquelles l'anomalie génétique n'a pas été identifiée et n'ayant pas encore développé de polypes, l'examen doit être renouvelé régulièrement jusqu'à 40 ans.

## 4.1 QU'EST-CE QU'UNE COLOSCOPIE TOTALE ?

---

La coloscopie totale est un examen de l'intérieur du côlon et du rectum, réalisé à l'aide d'un coloscope. Il s'agit d'un tube souple, qui mesure entre 1,5 et 2 mètres. Muni de fibres optiques et de pinces, le coloscope permet au médecin d'observer les organes dans toute leur longueur et de réaliser des prélèvements.

La coloscopie totale est réalisée par un gastroentérologue, sous anesthésie générale. Dans le cadre de la surveillance d'une polypose adénomateuse familiale, elle doit être combinée à une chromoscopie\*, qui consiste à colorer l'intérieur du côlon avant l'examen afin d'améliorer la détection des polypes. On appelle cette technique une chromoendoscopie.

## 4.2 COMMENT SE PRÉPARER À UNE COLOSCOPIE ?

---

Une consultation avec un gastroentérologue doit avoir lieu au moins une fois avant le premier examen afin de vous en expliquer les modalités et les faibles risques. Une consultation avec un médecin anesthésiste est programmée au minimum 3 jours avant l'intervention.

Le côlon doit être nettoyé pour permettre au médecin de bien voir et faciliter les prélèvements. Pour cela, le médecin prescrit généralement un laxatif afin de vider le côlon. On parle de purge ou de préparation colique. Ce laxatif se présente sous la forme d'un liquide à boire la veille de l'examen (4 litres de polyéthylène glycol, ou équivalent). Il est conseillé de le boire très frais afin d'en atténuer le goût désagréable de sel.

Le plus souvent, un régime alimentaire sans fruits et légumes (régime dit « sans résidus » ou sans fibres) est recommandé en plus du laxatif. Ce régime consiste à ne consommer que des aliments qui produisent peu ou pas de selles, c'est-à-dire principalement pauvres en fibres et en matières grasses. Il commence au moins 3 jours avant l'examen. Le médecin vous donnera des instructions à suivre scrupuleusement.

## EXEMPLES D'ALIMENTS À CONSOMMER OU À ÉVITER DANS UN RÉGIME SANS RÉSIDUS

À consommer	À supprimer
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Riz, pâtes, semoule, tapioca, biscottes, pain grillé ;</li> <li>■ Viandes maigres cuites sans matière grasse, foie ;</li> <li>■ Poissons maigres cuits sans matière grasse ;</li> <li>■ Fromages à pâte ferme comme le gruyère ;</li> <li>■ Œufs cuits sans matière grasse ;</li> <li>■ Gâteaux secs ;</li> <li>■ Bouillon de légumes filtré ;</li> <li>■ Jus de raisin, jus d'orange bien filtré ;</li> <li>■ Beurre cru en petite quantité ;</li> <li>■ Gelée, miel, crème de marron, pâtes de fruits ;</li> <li>■ Eau plate, tisane, café ou thé léger.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Fruits et légumes (cuits ou crus, secs ou frais) ;</li> <li>■ Lait, yaourts, fromage blanc, fromages à pâte moisie ou très fermentée ;</li> <li>■ Viandes grasses (porc, oie, etc.), viandes en sauce, fumées ou frites, ragoûts ;</li> <li>■ Gibier, triperie ;</li> <li>■ Charcuterie ;</li> <li>■ Poissons gras (thon, maquereau, saumon, anguille, hareng, sardine), poissons en sauce, crustacés en sauce, coquillages ;</li> <li>■ Œufs frits, omelettes ;</li> <li>■ Pain frais, pain complet, pain de seigle ;</li> <li>■ Pâtisseries</li> <li>■ Pomme de terre sous toutes ses formes ;</li> <li>■ Graisse, huile frite, mayonnaise, cacao, chocolat, pâte d'amande ;</li> <li>■ Épices, poivre, moutarde, ail, cornichons, piments ;</li> <li>■ Eaux gazeuses, limonade, bière, cidre, alcools, jus de pomme, café et thé forts, potages.</li> </ul>

Si malgré la préparation colique, le côlon n'est pas suffisamment bien nettoyé, la coloscopie pourra être arrêtée. Elle sera alors reprogrammée plus tard, après une nouvelle préparation plus intensive.

En raison de l'anesthésie générale, il est nécessaire d'être à jeun le jour de l'examen. Autrement dit, il ne faut ni boire, ni manger, ni fumer à partir de minuit la veille.

Par ailleurs, il est impératif de signaler la prise d'anticoagulants ou d'antiagrégants plaquettaires au médecin et au gastroentérologue qui indiqueront la conduite à tenir en vue de la coloscopie.

L'action du laxatif modifie parfois l'effet de certains médicaments, notamment la pilule contraceptive. Des renseignements à ce sujet peuvent être demandés au médecin.

### 4.3 COMMENT SE DÉROULE LA COLOSCOPIE ?

---

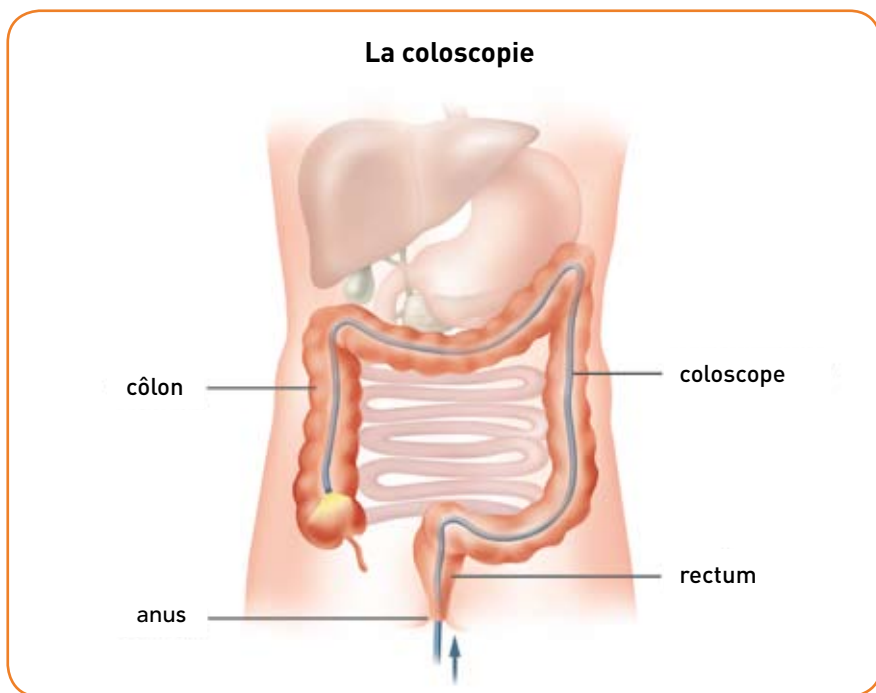
Après l'anesthésie, vous êtes allongé sur une table d'examen. Le coloscope est introduit par l'anus et progresse dans le rectum puis tout le long du côlon. Un colorant bleu (indigo carmin ou bleu de méthylène) est vaporisé à l'aide d'un spray à l'intérieur du côlon, par le biais du coloscope. Cette coloration améliore la détection des polypes, notamment ceux qui sont de petite taille ou ceux qui sont plats.

Au fur et à mesure de sa progression, le coloscope transmet des images de la paroi du côlon à un écran d'ordinateur.

Au cours de l'examen, le médecin vérifie si des polypes sont apparus ou ont évolué depuis le précédent examen, en taille ou en nombre. Il peut également prélever des échantillons de tissus pour les faire analyser. C'est ce qu'on appelle une biopsie.

Généralement, la coloscopie est faite en ambulatoire, c'est-à-dire qu'elle ne nécessite pas de dormir à l'hôpital. La plupart des personnes rentrent chez elles quelques heures après l'examen. Pour le retour, il est impératif de vous faire accompagner par un proche, en raison de l'anesthésie et de la fatigue liée à la préparation et à l'examen.





#### 4.4 APRÈS LA COLOSCOPIE

Après la coloscopie, votre médecin vous décrit ce qu'il a pu observer : absence ou présence de polypes, leur nombre approximatif ou l'évolution du nombre de polypes depuis l'examen précédent, leur apparence. Il fixe avec vous la date du prochain examen ou celle de la chirurgie s'il est temps de la réaliser.



## 5. La chirurgie du côlon et du rectum

LA COLECTOMIE TOTALE

LA COLOPROCTECTOMIE TOTALE

DEUX VOIES D'ABORD POSSIBLES : LA LAPAROTOMIE OU LA CŒLIOSCOPIE

APRÈS L'INTERVENTION

LES EFFETS SECONDAIRES DE LA CHIRURGIE

La chirurgie colorectale est le traitement de référence en cas de polypose adénomateuse familiale. Elle consiste à retirer le côlon et parfois le rectum avant que les polypes qui touchent ces organes ne deviennent cancéreux. C'est une chirurgie préventive, appelée aussi chirurgie prophylactique.

Enlever un organe, quel qu'il soit, avant la survenue d'un cancer peut être difficile à accepter. Généralement en effet, la polypose adénomateuse familiale ne provoque aucun trouble et les personnes atteintes ne se sentent pas malades.

Pourtant, compte tenu du nombre de polypes qui se développent, cette chirurgie est indispensable : il n'est pas possible de retirer chaque polype un à un, ou même de les surveiller quand ils deviennent trop nombreux. Or, si l'on ne fait rien, le cancer est inévitable et peut survenir avant 40 ans, avec des chances de survie limitées.

L'âge auquel l'intervention doit être pratiquée et le type de chirurgie réalisée dépendent principalement du nombre de polypes observés, de leur taille et de leur localisation.

### À quel âge faut-il se faire opérer ?

Le moment de l'intervention est décidé en fonction des résultats des coloscopies\* réalisées jusqu'alors.

Elle est pratiquée :

- le plus souvent vers l'âge de 20 ans ;
- avant l'âge de 20 ans, si le risque de cancer est élevé : nombre important de polypes, grande taille, état précancéreux ;

- plus tardivement si le nombre de polypes reste très limité, que ces polypes sont petits (moins de 5 millimètres de diamètre) et qu'ils ne présentent pas de caractère précancéreux. Il faut néanmoins savoir que le risque de cancer devient significatif après 25 ans.

Si la polypose adénomateuse familiale est diagnostiquée à l'âge adulte, l'intervention chirurgicale est le plus souvent proposée immédiatement.

### Quels sont les types d'intervention possibles ?

Deux types d'intervention sont possibles :

- une colectomie totale, c'est-à-dire qu'on enlève la totalité du côlon en laissant le rectum ;
- une coloproctectomie totale, c'est-à-dire qu'on enlève la totalité du côlon et du rectum.

Le choix de l'une ou l'autre de ces interventions chirurgicales dépend du nombre de polypes observés et de leur répartition dans le côlon ou le rectum. Ceci doit être discuté avec votre chirurgien et votre gastroentérologue.

## 5.1 LA COLECTOMIE TOTALE

Cette opération consiste à retirer la totalité du côlon. L'extrémité de l'intestin grêle (l'iléon terminal) est ensuite reliée au rectum. C'est ce qu'on appelle une anastomose\* iléorectale (AIR).

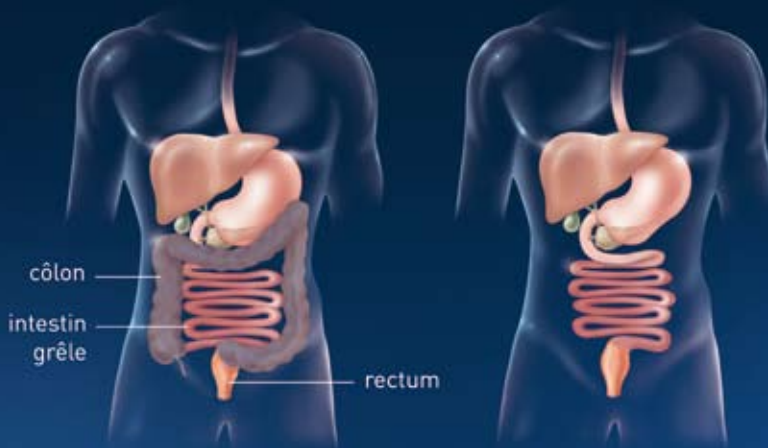
L'intervention est réalisée sous anesthésie générale, parfois associée à une péridurale\*. Des antibiotiques sont administrés en même temps que les produits anesthésiques afin de limiter le risque d'infection.

Avant une colectomie totale, un régime alimentaire spécial est généralement prescrit pendant une semaine. Ce régime dit « sans résidus » est le même que celui prescrit avant une coloscopie totale (voir page 22).

Une colectomie totale est réalisée soit par laparotomie, soit par cœlioscopie (voir page 33).

Une colectomie totale nécessite une hospitalisation d'une durée moyenne de 8 à 12 jours. Elle doit être réalisée par une équipe médicale expérimentée.

### Colectomie totale et anastomose iléorectale



L'intestin grêle est relié au rectum, après ablation de la totalité du côlon.

## 5.2 LA COLOPROCTECTOMIE TOTALE

Cette opération consiste à retirer la totalité du côlon et du rectum. Un conduit intestinal est ensuite reformé, en reliant la dernière partie de l'intestin grêle, l'iléon, directement à l'anus. C'est ce qu'on appelle une anastomose iléoanale (AIA). Avant de réaliser cette anastomose, on crée un réservoir avec l'iléon pour remplacer le rectum. Ce réservoir a une forme de J. Il permet de stocker les selles avant qu'elles soient expulsées par l'anus.



L'intervention peut se réaliser en une opération ou le plus souvent en nécessiter deux.

Si elle se déroule en une seule opération, le médecin retire le côlon et le rectum, fabrique le nouveau réservoir en J avec l'iléon et le coud directement à l'anus.

Le plus souvent, il faut laisser ce nouveau circuit intestinal cicatriser avant de pouvoir l'utiliser. Une stomie temporaire est alors nécessaire. Il s'agit d'une ouverture au niveau de l'abdomen, à laquelle on relie la dernière partie de l'intestin grêle. Les selles sont recueillies dans une poche collée à l'abdomen au niveau de cette ouverture. La stomie est réalisée en même temps que l'ablation du côlon et du rectum. Une fois la cicatrisation complète obtenue, après 2 mois en moyenne, une deuxième intervention chirurgicale est programmée pour reboucher la stomie et rétablir la continuité du circuit intestinal.

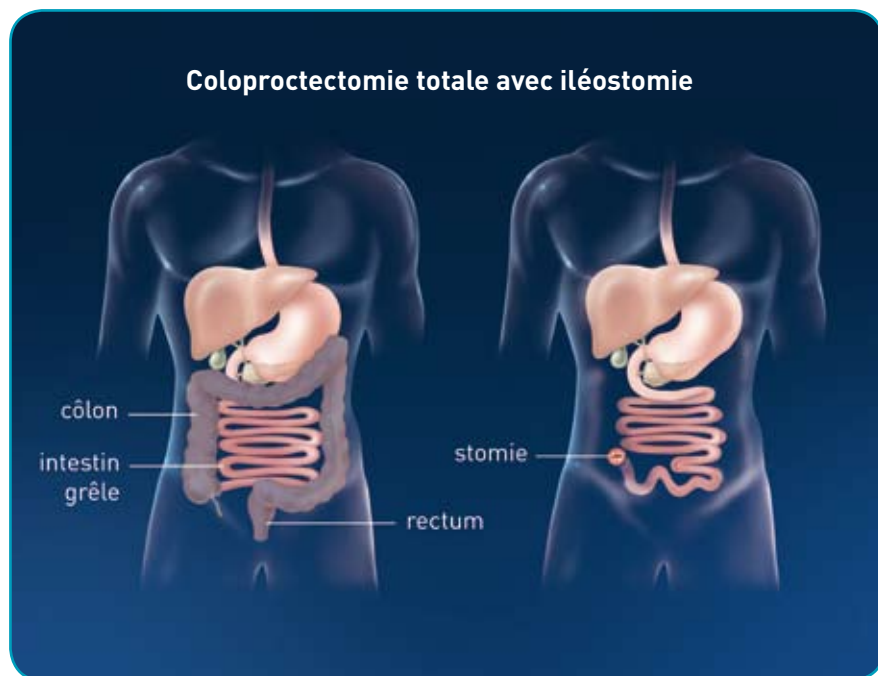
La coloproctectomie nécessite une hospitalisation d'environ 12 à 15 jours. Un accompagnement de la part de l'équipe soignante est nécessaire notamment pour apprendre à gérer les conséquences de la stomie s'il y en a eu une : comment vider la poche, comment adapter son alimentation pour réduire le nombre de selles ou ralentir le transit intestinal. Un accompagnement par une infirmière stomathérapeute (spécialisée dans l'appareillement et la gestion des stomies) et éventuellement par un psychologue peut vous être proposé pour mieux vivre cette intervention.

La deuxième intervention nécessite une nouvelle hospitalisation, généralement plus courte : entre 4 et 6 jours en moyenne.

Les deux interventions sont réalisées sous anesthésie générale, parfois associée à une péridurale. Des antibiotiques sont administrés en même temps que les produits anesthésiques afin de limiter le risque d'infection.

### La coloproctectomie totale avec iléostomie définitive

Dans certains cas, il n'est pas possible de reformer un conduit intestinal après avoir enlevé le côlon et le rectum : soit parce qu'un cancer est déjà présent au niveau du rectum ne permettant pas de conserver le sphincter anal, soit parce que l'état du patient ne permet pas la réalisation d'une anastomose (suture entre l'intestin grêle et l'anus). Il est alors nécessaire de réaliser une stomie définitive, à laquelle on relie la dernière partie de l'intestin grêle, l'iléon, d'où le nom d'iléostomie. Les selles sont recueillies dans une poche collée au niveau de l'ouverture de la stomie. Cette intervention est très rare.





### 5.3 DEUX VOIES D'ABORD POSSIBLES : LA LAPAROTOMIE OU LA CŒLIOSCOPIE

---

Une voie d'abord désigne le chemin utilisé pour accéder à l'organe ou à la zone à opérer. La colectomie totale et la coloproctectomie totale sont réalisées par laparotomie ou par cœlioscopie.

La laparotomie consiste à ouvrir l'abdomen pour accéder aux organes (opération à ventre ouvert). Le chirurgien fait une incision verticale d'une vingtaine de centimètres sur l'abdomen, en partant du dessus du nombril qu'il contourne, jusqu'au bas du ventre. Cette technique permet au chirurgien d'observer et de palper minutieusement toute la cavité abdominale avant de retirer le côlon et/ou le rectum.

La cœlioscopie (ou laparoscopie) est une technique chirurgicale plus récente. Elle est aussi appelée opération à ventre fermé. Au lieu d'ouvrir l'abdomen, le chirurgien réalise trois ou quatre petites incisions au niveau du ventre. Ces incisions lui permettent de passer un système optique ainsi que des instruments chirurgicaux à l'intérieur de l'abdomen. Le système optique est relié à un écran extérieur et le chirurgien opère en regardant l'écran. La cœlioscopie apporte des bénéfices à court terme comme diminuer la douleur et les complications après l'intervention, permettre une reprise plus précoce du transit, réduire la durée d'hospitalisation ou encore préserver la paroi abdominale avec un bénéfice esthétique (pas de grande cicatrice).

Le choix de l'une ou l'autre de ces techniques dépend des caractéristiques de la maladie, des habitudes et de l'expérience de l'équipe chirurgicale. La cœlioscopie est aussi efficace que la laparotomie pour réaliser une colectomie ou une coloproctectomie. Cependant, si cette technique est recommandée pour retirer le côlon, elle est plus délicate pour retirer le rectum. Seuls quelques centres spécialisés en chirurgie rectale et en chirurgie laparoscopique la proposent.

## 5.4 APRÈS L'INTERVENTION

---

Après l'intervention, les douleurs sont systématiquement traitées, par de la morphine ou l'un de ses dérivés. Si vous n'êtes pas suffisamment soulagé, il faut le signaler sans tarder à l'équipe médicale afin que le traitement soit adapté.

Les premiers jours qui suivent l'intervention, vous êtes alimenté par une perfusion. Aucun aliment ni boisson ne sont autorisés tant que l'activité intestinale ne s'est pas rétablie, c'est-à-dire tant que des selles ou des gaz n'ont pas été émis. Cela peut prendre entre 2 et 5 jours.

Dans les semaines qui suivent, une alimentation pauvre en fibres, évitant les fruits et légumes, est recommandée. Vous pourrez ensuite élargir ce régime avec les conseils de votre médecin et éventuellement d'une diététicienne, en l'adaptant aux réactions de votre organisme.

Une période de convalescence à domicile de 4 à 8 semaines est nécessaire après l'intervention avec, au début, une certaine limitation des activités.

## 5.5 LES EFFETS SECONDAIRES DE LA CHIRURGIE

---

### Les conséquences de l'intervention sur le système digestif

- Après une colectomie totale

Le côlon a pour fonction principale de fabriquer les matières fécales. Après la digestion, l'intestin grêle transmet au côlon les déchets alimentaires sous forme liquide. Le côlon absorbe l'eau de ces déchets. Au fur et à mesure que les selles progressent dans le côlon, elles deviennent de plus en plus solides. Les selles passent ensuite dans le rectum avant d'être évacuées par l'anus.

Lorsqu'on retire la totalité du côlon, les selles deviennent donc plus molles et plus fréquentes. Il faut généralement plusieurs mois pour que le transit intestinal se stabilise. Au fur et à mesure du temps, l'intestin grêle peut assumer une partie de la fonction du côlon. Il est donc tout à fait possible, à terme, de mener une vie normale avec un nombre moyen de 2 à 4 selles par jour.

Dans les premiers temps, des difficultés à se retenir (besoins impérieux) peuvent apparaître, ainsi qu'une difficulté à différencier les selles des gaz.

- Après une coloproctectomie

Pendant les quelques mois qui suivent une coloproctectomie, la plupart des patients ont des selles molles, voire liquides et fréquentes (jusqu'à 10 fois par 24 heures). Un délai de 6 mois, parfois plus, est nécessaire pour arriver à un résultat fonctionnel satisfaisant (moins de 6 selles par jour). Une phase d'apprentissage commence avec l'aide et le soutien de l'équipe médicale et paramédicale. Il faut du temps pour s'adapter, prendre des repères, gagner en assurance et reprendre le cours normal de sa vie.

Les chirurgiens sont très attentifs, pendant l'intervention, à préserver au maximum le sphincter anal. Les risques d'incontinence fécale (impossibilité de se retenir) sont donc très rares. En revanche, des fuites apparaissent chez environ 1 patient sur 3, qui doivent alors porter des serviettes hygiéniques pour se protéger, plus particulièrement la nuit.

Suite à une colectomie totale ou à une coloproctectomie, une adaptation de son alimentation est souvent nécessaire pour limiter le risque de diarrhées, les flatulences et ballonnements, et ralentir le transit intestinal (voir page 48).

En cas de problème de transit intestinal persistant, des médicaments peuvent être prescrits.

### Les conséquences de l'intervention sur la sexualité

Après l'ablation du rectum quand il n'y a pas de cancer du rectum, il existe un faible risque de troubles sexuels. Le risque est plus élevé quand un cancer est présent, car le rectum doit être enlevé avec le mésorectum, c'est-à-dire la graisse qui l'entoure. L'intervention risque alors d'endommager des nerfs et de provoquer des troubles sexuels tels que des troubles de l'érection ou de l'éjaculation chez l'homme ou des douleurs pendant les rapports ou une sécheresse vaginale chez la femme.

L'appréhension des fuites fécales est parfois un frein pour reprendre une activité sexuelle. Le désir sexuel revient habituellement lorsque la personne commence à se sentir mieux et à se remettre de l'intervention. Il est possible qu'un peu plus de planification et qu'un peu moins de spontanéité soient nécessaires, mais dans la plupart des cas, il est possible de reprendre une vie sexuelle active.

### Les conséquences de l'intervention sur la fertilité et les projets de grossesse

Plusieurs études ont évoqué une baisse sensible de la fertilité chez la femme après une coloproctectomie totale. Ce risque doit être discuté avec les jeunes femmes avant toute intervention. L'intervention peut en effet entraîner une obturation totale ou partielle des trompes de Fallope, conduits qui relient chaque ovaire à l'utérus et dans lesquels se produit la fécondation.

Le recours à des techniques de procréation médicalement assistée (PMA) peut donc être nécessaire pour réaliser un projet de grossesse après l'intervention.

Les accouchements par voie basse sont possibles après une coloproctectomie, mais ils risquent de provoquer des effets néfastes sur les fonctions sphinctériennes (capacité à se retenir) et sur les muscles pelviens qui soutiennent la vessie. Par ailleurs, les effets de l'accouchement par voie basse sur le réservoir iléoanal sont encore mal connus. Il est donc recommandé d'accoucher plutôt par césarienne.

La colectomie totale en revanche n'a pas de conséquences sur la fertilité et il n'y a pas de recommandation particulière en faveur de la césarienne.

### Les conséquences de l'intervention sur la vie sociale

Pendant les quelques mois qui suivent l'intervention, les troubles digestifs peuvent altérer la vie sociale : peur de sortir de chez soi, d'être pris de cours, d'être incommodé par des gaz...

Le soutien de l'équipe médicale et éventuellement un soutien psychologique peuvent apporter une aide pour traverser ces quelques mois.

Les patients ayant subi une coloproctectomie peuvent avoir, au départ, plus de difficultés d'adaptation que ceux qui ont eu une colectomie totale. Néanmoins, après la phase d'apprentissage et avec l'habitude, la plupart des personnes retrouvent une vie normale, reprennent leur métier ou leurs activités, pratiquent un sport, etc.

Des associations de patients peuvent vous accompagner dans cette adaptation comme l'Association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales ou la Fédération des stomisés de France (voir page 63).

## 6. La surveillance après la chirurgie du côlon et du rectum

LE SUIVI APRÈS UNE COLECTOMIE TOTALE  
LE SUIVI APRÈS UNE COLOPROCTECTOMIE  
LA PRISE EN CHARGE DES TUMEURS DESMOÏDES

---

Après la chirurgie, un suivi régulier reste indispensable pour surveiller l'apparition possible de polypes dans les tissus qui n'ont pas été enlevés pendant l'intervention. Les modalités de ce suivi varient selon le type d'intervention réalisée.

### 6.1 LE SUIVI APRÈS UNE COLECTOMIE TOTALE

---

La colectomie totale permet d'éviter la survenue d'un cancer dans le côlon, mais elle n'empêche pas un cancer au niveau du rectum. Un suivi régulier du rectum est donc impératif pour surveiller l'évolution des polypes éventuellement présents et prévenir l'apparition d'un cancer. Ce suivi comporte une rectoscopie qui est généralement réalisée une fois par an, tout au long de la vie. En cas de polypes, ceux-ci peuvent être retirés ou détruits lors de la rectoscopie.

#### La rectoscopie

La rectoscopie est un examen qui permet d'observer l'intérieur du rectum au moyen d'un endoscope\* rigide.

Cet examen n'est pratiqué qu'après l'intervention chirurgicale au cours de laquelle on enlève le côlon, vers 20 ans. Avant cette intervention, le rectum est en effet surveillé grâce à la coloscopie\* totale. La rectoscopie est renouvelée à vie généralement tous les ans, mais le rythme peut varier selon le nombre de polypes présents.

La rectoscopie a deux objectifs :

- contrôler l'apparition et l'évolution des polypes situés dans le rectum (objectif de diagnostic) ;
- traiter ces polypes un à un, pour éviter leur transformation en cancer (objectif thérapeutique).

Si un traitement est prévu, il est fréquent de réaliser la rectoscopie sous anesthésie afin de la réaliser de façon plus confortable. En pratique, la rectoscopie est souvent réalisée en même temps que la surveillance de l'estomac et du duodénum (voir page 41), ce qui justifie encore davantage le recours à une anesthésie.

### Que faut-il faire avant une rectoscopie ?

Le rectum doit être vidé et nettoyé avant l'examen. Pour cela, un lavement rectal est généralement réalisé avant l'intervention.

Comme lors de la coloscopie totale, la rectoscopie doit être combinée à une **chromoscopie\*** qui consiste à colorer l'intérieur du rectum pour améliorer la détection des polypes.

### Comment se déroule une rectoscopie ?

Vous êtes allongé sur une table d'examen. Le médecin insère délicatement le rectoscope dans le rectum. Le colorant bleu (indigo carmin ou bleu de méthylène) est vaporisé à l'intérieur du rectum à l'aide d'un spray. Il facilite la détection des polypes, y compris ceux qui sont petits ou plats.

Si des polypes sont présents, les prélèvements sont systématiques : l'objectif est de supprimer la totalité des polypes visibles. Les polypes de petite taille (quelques millimètres) sont détruits grâce à différentes méthodes, dont la coagulation par « plasma d'Argon » par exemple.

Tous les polypes prélevés sont ensuite envoyés dans un laboratoire d'anatomopathologie\*, où ils sont analysés.

Après l'examen, vous retournez chez vous sans surveillance particulière. En cas de fièvre ou de douleur inexplicquée, il faut contacter votre gastroentérologue rapidement.

**La surveillance régulière du rectum et le traitement des polypes résiduels sont indispensables pour éviter au maximum la survenue d'un cancer rectal.** Il peut être parfois nécessaire de retirer le rectum à titre préventif si le risque de cancer devient trop important (polypes très nombreux) ; on parle alors de proctectomie complémentaire.

Si un cancer apparaissait, il nécessiterait une chirurgie souvent lourde et invalidante (ablation de l'anus, mise en place d'une stomie\* définitive). Il est donc important de poursuivre votre suivi de façon rigoureuse pour bénéficier de la meilleure prise en charge possible.

## 6.2 LE SUIVI APRÈS UNE COLOPROCTECTOMIE

---

Le réservoir iléoanal qui est réalisé lors d'une coloproctectomie pour remplacer le rectum doit faire l'objet d'une surveillance après la chirurgie, car il est très fréquent que des polypes s'y développent.

Un suivi par endoscopie\* est généralement programmé 6 mois après l'intervention, puis un an après, pour examiner le réservoir iléal et la suture entre ce réservoir et l'anus. L'examen endoscopique du réservoir iléal est ensuite renouvelé généralement tous les ans, à vie.

Comme toutes les endoscopies digestives, une préparation minutieuse est nécessaire pour que l'examen soit efficace :

- une purge colique, qui consiste à nettoyer le système digestif\* grâce à l'absorption d'un liquide laxatif ;
- une coloration du réservoir avec un colorant bleu (indigo carmin), qui est projeté grâce à un spray sur toute la muqueuse\*.

Si des polypes sont découverts pendant l'examen, une biopsie est réalisée au cours de l'endoscopie : le médecin prélève un échantillon du polype afin de le faire analyser. Parfois, c'est une exérèse qui est réalisée : le polype est retiré en entier.

## 6.3 LA PRISE EN CHARGE DES TUMEURS DESMOÏDES

---

L'apparition de tumeurs desmoïdes\* pourrait être une conséquence de la chirurgie du côlon et du rectum. Elles apparaissent en moyenne dans les 4 ou 5 ans qui suivent l'intervention.

Ces tumeurs ont la particularité d'être non cancéreuses, mais très infiltrantes. Elles se développent aux dépens des organes de l'abdomen, souvent à partir des cicatrices laissées par la chirurgie. Elles n'ont pas de contours bien délimités et ressemblent plutôt à une toile

d'araignée rigide qui se tisse entre les différents organes. Il n'existe pas de traitement préventif qui permette d'éviter l'apparition de ces tumeurs.

Le diagnostic des tumeurs desmoïdes se fait grâce à un examen d'imagerie (scanner ou IRM).

Ces tumeurs sont très difficiles à traiter par chirurgie, d'une part parce qu'elles ne sont pas bien délimitées et, d'autre part parce qu'elles ont un risque important de récurrence. Il est donc conseillé d'intervenir le moins possible par chirurgie, sauf si les tumeurs provoquent une gêne importante sur certains organes. La décision d'intervenir doit alors être discutée par des médecins spécialistes.

Des traitements médicamenteux peuvent être proposés, notamment des anti-inflammatoires non stéroïdiens et parfois des médicaments utilisés contre le cancer (chimiothérapie ou hormonothérapie). Ces traitements médicamenteux peuvent freiner l'évolution des tumeurs desmoïdes et parfois favoriser leur régression.



# 7. La prévention des cancers de l'estomac et du duodénum

QUAND FAUT-IL COMMENCER LA PRISE EN CHARGE ?

LA GASTROSCOPIE

L'ÉCHOENDOSCOPIE

LA CHIRURGIE DE L'INTESTIN GRÊLE

---

La polypose adénomateuse familiale entraîne, chez presque toutes les personnes atteintes, la formation de polypes au niveau de l'estomac et de la première partie de l'intestin grêle, le duodénum. Ces polypes sont moins nombreux que dans le côlon et le rectum et le risque de cancer est moins élevé. Lorsqu'un cancer survient, il touche le plus souvent le duodénum et notamment l'ampoule de Vater (appelée aussi papille), petit bulbe qui se trouve dans le duodénum.

Un suivi régulier de l'estomac et de l'intestin grêle est indispensable pour traiter les éventuelles lésions précancéreuses et éviter qu'un cancer apparaisse. Ce suivi est basé sur un examen appelé fibroscopie œsogastroduodénale ou encore gastroscopie, qui permet d'explorer la partie supérieure du tube digestif (œsophage, estomac et intestin grêle) et de traiter localement les lésions suspectes.

Cet examen est parfois complété par une échoendoscopie (voir page 44).

Si le traitement par voie endoscopique des lésions détectées ne suffit pas à empêcher l'apparition d'un cancer, une chirurgie peut devenir nécessaire.

## 7.1 QUAND FAUT-IL COMMENCER LA PRISE EN CHARGE ?

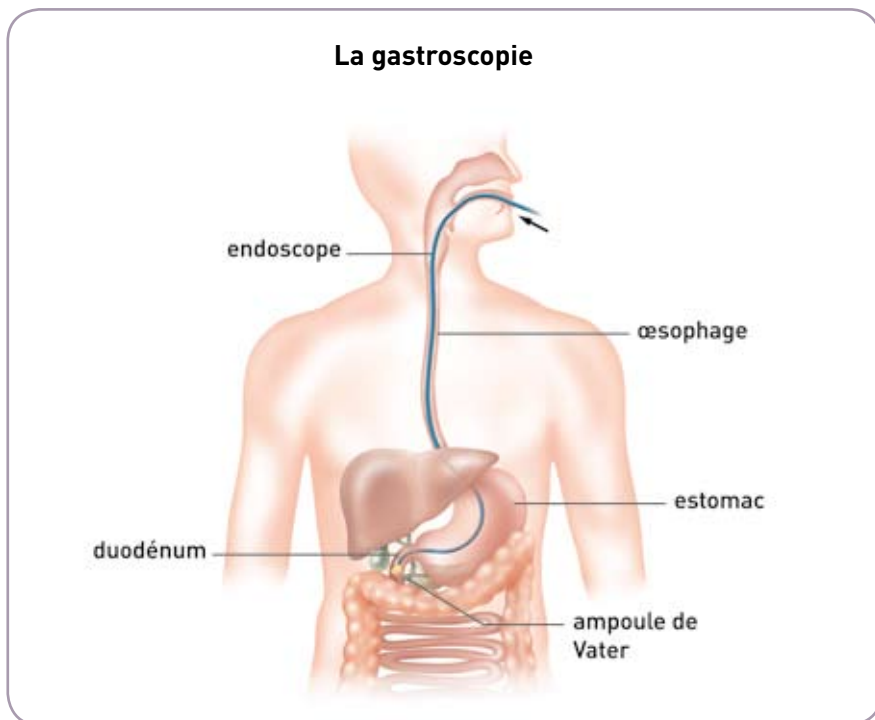
---

Dans la polypose adénomateuse familiale, le risque de cancer sur l'intestin grêle ou l'estomac est très rare avant 20 ans. Une première gastroscopie est néanmoins souvent réalisée vers 15 ans pour vérifier l'absence de lésion. Une surveillance plus régulière est ensuite mise en place vers 20-25 ans.

Le rythme de l'examen dépend de la sévérité de la polypose sur ces organes : tous les 2 ou 3 ans si l'atteinte est modérée, et tous les ans voire tous les 6 mois si l'atteinte est plus importante. Ce suivi doit durer toute la vie. Votre médecin vous indiquera à quel rythme il est recommandé dans votre cas.

## 7.2 LA GASTROSCOPIE

La gastroscopie est un examen de l'intérieur de l'œsophage, de l'estomac et de l'intestin grêle, réalisé à l'aide d'un endoscope\* long et fin (plus fin que la plupart des aliments), qui est introduit par la bouche et conduit progressivement jusqu'à l'œsophage, l'estomac puis le début de l'intestin grêle. Dans le cadre d'une polypose adénomateuse familiale, un second endoscope peut être utilisé pour bien visualiser les zones à risque, en particulier l'ampoule de Vater. Cet endoscope est muni d'un système optique latéral, qui permet de voir sur les côtés.



Pendant l'examen, une coloration du duodénum est nécessaire pour améliorer la visibilité des polypes (chromoendoscopie). Pour cela, on utilise le même colorant que lors d'une coloscopie ou d'une rectoscopie : l'indigo carmin. Ce colorant est vaporisé dans le duodénum à travers l'endoscope.

Grâce au système optique de l'endoscope, les images de l'intérieur des organes sont transmises à un écran d'ordinateur. Des prélèvements (biopsies) sont souvent effectués et les tissus prélevés sont envoyés dans un laboratoire d'anatomopathologie\* où ils sont analysés.

Toutes les lésions suspectes sont retirées lors de l'examen, ce qui constitue un traitement efficace contre l'apparition d'un cancer. Dans le cadre d'une polypose, cet examen doit être réalisé par une équipe expérimentée, car l'observation et les prélèvements réalisés au niveau de l'ampoule de Vater sont délicats.

Après l'examen et au réveil de l'anesthésie, vous rentrez chez vous sans surveillance particulière. Une hospitalisation d'une nuit ou plus est possible si un traitement a été fait ou si des biopsies ont été réalisées au niveau de l'ampoule de Vater.

La gastroscopie est souvent réalisée sous anesthésie générale pour assurer plus de confort au patient et permettre au médecin de conduire l'examen de façon approfondie. Lorsque c'est possible, les médecins peuvent regrouper les différents examens de surveillance nécessaires à la prise en charge d'une polypose pendant cette même anesthésie générale (rectoscopie ou endoscopie du réservoir iléoanal, voir page 37).

### **Que faut-il faire avant une gastroscopie ?**

Pour que le médecin puisse bien voir, l'estomac doit être vide. Vous ne devez donc ni boire, ni manger, ni fumer après minuit la veille de l'examen. S'il a lieu en fin de journée, vous pouvez boire le matin, mais vous devez respecter ce jeûne au moins 6 heures avant l'examen.

### 7.3 L'ÉCHOENDOSCOPIE

---

L'échoendoscopie est un examen qui combine l'endoscopie\* et l'échographie. Elle est utilisée pour évaluer la profondeur d'une lésion qui ne peut pas être étudiée avec la gastroscopie seule.

Dans le cas de la polypose adénomateuse familiale, l'échoendoscopie est assez rarement indiquée, mais elle peut l'être en particulier lorsqu'il existe un polype de grande taille au niveau de l'ampoule de Vater.

L'examen se déroule de la même façon qu'une gastroscopie classique, sauf qu'une sonde miniature d'échographie est fixée à l'extrémité de l'endoscope. Cette sonde envoie des ultrasons qui permettent d'obtenir des images précises de l'intérieur de la paroi des organes.

Les conditions de réalisation de l'échoendoscopie (être à jeun, anesthésie générale) sont les mêmes que pour la gastroscopie.

### 7.4 LA CHIRURGIE DE L'INTESTIN GRÊLE

---

Grâce à un suivi régulier par gastroscopie, les polypes situés dans l'intestin grêle peuvent généralement être traités et retirés un à un.

Néanmoins, une chirurgie s'avère parfois nécessaire dans certains cas :

- en cas de lésion localisée sur l'ampoule de Vater. Si cette lésion est isolée, il est possible de retirer l'ampoule de Vater. Cette intervention s'appelle une ampullectomie. Elle permet de traiter la lésion en question et a un but préventif : en enlevant la totalité de l'ampoule de Vater, on évite la propagation de cette lésion au foie ou au pancréas, qui sont très proches. Cette intervention est de plus en plus rare, car dans la grande majorité des cas, le traitement des polypes de l'ampoule de Vater pendant la gastroscopie est possible ;
- si le duodénum est atteint, mais que le traitement par endoscopie ne suffit pas, l'ablation du duodénum doit être envisagée. On parle de duodénectomie ;
- si le duodénum et l'ampoule de Vater sont atteints et que le traitement par endoscopie ne suffit pas, la chirurgie peut être

utilisée en dernier recours. Elle consiste généralement à retirer la totalité du duodénum et une partie du pancréas. Cette intervention s'appelle une duodéno pancréatectomie céphalique.

La décision de recourir à une chirurgie doit toujours être prise par une équipe de médecins réunissant plusieurs spécialistes. Le traitement par endoscopie étant moins risqué et moins radical, il est toujours privilégié lorsqu'il est possible.



## 8. Questions de vie quotidienne

LE CHOC DU DIAGNOSTIC

L'ALIMENTATION

VIE SOCIALE

LE DÉSIR D'ENFANTS

L'ACCÈS AU PRÊT BANCAIRE ET AUX ASSURANCES

---

Le diagnostic, la mise en place de la surveillance ou les traitements entraînent d'importants changements dans votre vie quotidienne. Des solutions existent et peuvent vous aider à mieux concilier la prise en charge de votre maladie et votre vie au quotidien.

### 8.1 LE CHOC DU DIAGNOSTIC

---

Que l'on soit d'une famille où la polypose adénomateuse familiale est déjà connue ou que la maladie soit découverte par hasard, le diagnostic est toujours un choc. On ne se sent pas malade, mais déjà les examens de surveillance commencent et on parle de chirurgie préventive, à plus ou moins long terme. Dans ce contexte, il faut du temps pour accepter la situation, adhérer à la prise en charge proposée et continuer à avancer malgré tout.

Le fait d'être porteur d'une anomalie génétique complique parfois les choses : lourd héritage de ses parents et culpabilité de l'avoir transmise ou de la transmettre un jour à ses propres enfants.

Un accompagnement psychologique, par un psychologue ou un psychiatre, peut être d'une grande aide pour « digérer » et réussir à mettre des mots sur son ressenti.

Les associations de patients comme l'APTEPF (Association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales) peuvent également vous apporter leur soutien et des témoignages encourageants : malgré les difficultés, la plupart des personnes mènent une vie normale (voir page 63).

Une permanence téléphonique est également assurée par des psychologues de la Ligue nationale contre le cancer. Vous pouvez les joindre en appelant la ligne téléphonique Cancer info, au 0810 810 821 (prix d'un appel local).

Vous pouvez aussi vous adresser aux médecins généticiens, notamment au cours de la consultation d'oncogénétique. Ils pourront répondre à vos questions et vous éclairer davantage sur la transmission de la maladie, sur ses causes ou encore sur les recherches en génétique en cours.

## 8.2 L'ALIMENTATION

---

L'alimentation devient une source de préoccupation majeure après les interventions chirurgicales du côlon et du rectum. Si des conseils sont donnés pour les quelques semaines qui suivent la chirurgie, il existe peu de recommandations sur l'alimentation à plus long terme. Et pour cause : chacun est différent et le corps ne fonctionne pas toujours de la même manière d'une personne à l'autre. Ce sera donc à vous d'apprendre avec le temps, à repérer les aliments à éviter, ceux qui entraînent des effets indésirables ou ceux qui, au contraire, ont sur vous un effet bénéfique.

Néanmoins, deux conseils doivent être suivis après la chirurgie : boire beaucoup d'eau et manger salé. En effet, le rôle du côlon est d'absorber l'eau et les sels minéraux des aliments, qui sont ensuite utilisés par l'organisme. Une fois le côlon enlevé, les selles sont beaucoup plus liquides car l'eau n'est pas réabsorbée. Elle ne peut plus être utilisée par l'organisme. Il faut donc boire beaucoup pour compenser la perte en eau et saler ses plats pour compenser la perte de sels minéraux.

Quelques informations générales peuvent vous aider à adapter votre alimentation dans un premier temps :

- certains aliments produisent davantage de gaz que d'autres : choux, champignons, oignons, œufs, artichauts et haricots secs. Consommez-les en quantité raisonnable pour ne pas être incommodé ;



- en cas de diarrhée, il est conseillé de manger riz, pâtes, semoule et de cesser les légumes verts, fruits frais ou cuits et les laitages ;
- en cas de constipation, il est recommandé de boire davantage, de manger des légumes verts, des fruits frais et des yaourts ;
- une alimentation à base de riz est le plus souvent l'alimentation la mieux tolérée ;
- certaines personnes constatent que ce n'est pas ce qu'elles mangent qui a des conséquences sur la fréquence ou la texture de leurs selles, mais la vitesse et la fréquence à laquelle elles mangent. Des repas pris lentement et de façon fractionnée (plusieurs petits repas dans la journée) peuvent avoir un effet positif.

À la sortie de l'hôpital après une chirurgie colorectale, une consultation avec une diététicienne est généralement prévue. Si ce n'est pas le cas, n'hésitez pas à la demander. L'adaptation de votre alimentation ne doit pas conduire à des carences ou des déséquilibres.

### 8.3 VIE SOCIALE

---

Avant les interventions chirurgicales, la vie sociale n'est généralement pas perturbée. Les examens de surveillance ne prennent que quelques jours par an et les symptômes sont rares.

En revanche, quelques mois sont nécessaires après les interventions chirurgicales pour retrouver un équilibre et des repères. Toute l'énergie est souvent captée par les troubles du transit intestinal qui mettent plus ou moins longtemps à s'améliorer, selon l'intervention subie et la manière dont vous la supportez. Ces troubles sont souvent un frein à la vie sociale, et c'est normal. Il est plus agréable d'être chez soi pour gérer ces désordres digestifs.

Avec le temps, la situation s'améliore et vous trouverez des moyens pour vous faciliter la vie à l'extérieur : contrôler davantage ce que vous mangez avant, prévoir des protections hygiéniques, prendre un médicament ralentisseur de transit ou des médicaments antispasmodiques pour limiter les gaz, prévoir une tenue de rechange...

Malgré les désagréments causés par la chirurgie, la plupart des personnes arrivent à mener une vie normale, tant sur le plan personnel que professionnel. Tout est question de temps et d'adaptation au nouveau fonctionnement de son corps.

## 8.4 LE DÉSIR D'ENFANTS

---

La polypose adénomateuse familiale en elle-même n'a pas d'effet néfaste sur la fertilité ou sur une grossesse éventuelle.

En revanche, après une proctectomie totale, 1 femme sur 5 environ a des problèmes de fertilité (séquelles au niveau des trompes empêchant la fécondation par exemple). Le recours à des techniques de procréation médicalement assistée (fécondation *in vitro*) est alors parfois nécessaire pour réaliser un projet de grossesse.

Au-delà de ces troubles de fertilité, la question de transmettre la polypose adénomateuse à ses enfants est une préoccupation majeure pour toutes les personnes atteintes. Le risque est de 50 %, à chaque grossesse. Mais il ne s'agit que de probabilités : la maladie peut être transmise à aucun comme à tous. Prendre ce risque n'est pas une décision facile et un accompagnement psychologique peut être utile pour prendre le temps d'en discuter avec un professionnel.

Il est possible d'avoir recours à des techniques de diagnostic précoce, à condition que la mutation génétique responsable de la maladie ait été identifiée dans la famille (ce qui est le cas pour 8 personnes sur 10).

En France, deux techniques sont autorisées, pendant la grossesse (diagnostic prénatal) ou même avant (diagnostic préimplantatoire). Ces techniques sont très encadrées d'un point de vue légal, car elles mettent en jeu aussi bien des questions éthiques (statut des embryons), que physiques ou psychologiques.

L'encadrement de ces techniques s'appuie notamment sur les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) qui ont pour mission d'aider les équipes médicales et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse notamment lorsqu'une transmission héréditaire de maladie dans une famille amène à envisager un diagnostic prénatal ou préimplantatoire.

**Il est important de discuter de ces possibilités de diagnostic précoce avec le généticien et lors d'une consultation dans un centre de diagnostic prénatal, avant d'envisager une grossesse.**

### **Le diagnostic prénatal (DPN)**

Le diagnostic prénatal consiste à réaliser des examens pendant la grossesse pour rechercher la présence ou non du gène muté chez le fœtus. Ce diagnostic se fait à partir d'une amniocentèse, prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique, généralement entre la 15<sup>e</sup> et la 19<sup>e</sup> semaine de grossesse (soit entre le 3<sup>e</sup> et le 4<sup>e</sup> mois). L'ADN\* du fœtus présent dans le liquide amniotique est ensuite analysé et les médecins peuvent déterminer si le fœtus est porteur de la mutation génétique responsable de la polypose. L'analyse peut également être réalisée à partir d'un échantillon du placenta (dans la 12<sup>e</sup> ou 13<sup>e</sup> semaine de grossesse).

La décision que vous prendrez dans l'hypothèse d'un résultat positif, c'est-à-dire dans l'hypothèse où le fœtus est porteur de la mutation, doit être envisagée en amont du test. Si vous souhaitez une interruption médicale de grossesse (IMG), l'avis des médecins d'un CPDPN est requis.

### **Le diagnostic préimplantatoire (DPI)**

Le diagnostic préimplantatoire consiste à rechercher une anomalie sur un embryon avant de l'implanter dans l'utérus. Les DPI sont autorisés à titre exceptionnel. Ils requièrent l'avis préalable d'un CPDPN. Ils ne peuvent être réalisés que dans le cadre d'une fécondation *in vitro* : plusieurs ovules sont fécondés, donnant naissance à plusieurs embryons. Après trois jours de développement *in vitro*, des cellules sont prélevées sur chaque embryon, afin de rechercher chez chacun la mutation génétique présente chez les parents. Seuls les embryons non porteurs de l'anomalie sont ensuite implantés dans l'utérus. Les chances de grossesse après le transfert des embryons sont de 20% à chaque tentative. Le DPI n'est pratiqué que dans des centres certifiés. Actuellement, il en existe trois en France (Paris-Clamart, Strasbourg et Montpellier).

Ces procédures constituent un parcours difficile et éprouvant pour les parents. Il est indispensable d'en discuter avec les médecins qui vous suivent, et particulièrement avec les généticiens. Un accompagnement est recommandé pour vous aider à réfléchir aux différentes possibilités qui s'offrent à vous et prendre les décisions les mieux adaptées à votre situation personnelle.

Pour en savoir plus, vous pouvez consulter le site de la Fédération des CPDPN ([www.cpdpn.com](http://www.cpdpn.com)).

## 8.5 L'ACCÈS AU PRÊT BANCAIRE ET AUX ASSURANCES

---

L'accès à un prêt bancaire est souvent compliqué lorsqu'on a des problèmes de santé. L'assurance du prêt, obligatoire, est souvent refusée pour raisons de santé ou soumise à des tarifs très élevés.

Les associations représentant les personnes malades se sont mobilisées pour améliorer les conditions d'obtention d'un prêt. En 2006, une convention a été signée entre ces mêmes associations, les fédérations professionnelles de la banque et de l'assurance et l'État. Il s'agit de la convention AERAS, entrée en vigueur en 2007. AERAS signifie «s'Assurer et Emprunter avec un Risque Aggravé de Santé».

Rénovée en 2011, cette convention encadre les conditions d'accès à l'emprunt bancaire, pour toutes les personnes dont l'état de santé est un obstacle pour obtenir un prêt dans les conditions habituelles.

Vous pouvez télécharger cette convention à l'adresse suivante :  
**[www.aeras-infos.fr](http://www.aeras-infos.fr)**

En voici les grandes lignes.

La convention AERAS concerne les crédits personnels (immobilier, prêt à la consommation) et professionnels.

Les informations concernant la santé sont confidentielles. Le questionnaire que vous devez remplir pour l'assurance n'est pas lu par le banquier (sauf si vous souhaitez le remplir en sa présence) et n'est transmis qu'au service médical de l'assurance.

Les crédits à la consommation destinés à un achat précis (achat d'une voiture par exemple) ne sont pas soumis à un questionnaire de santé préalable. Ils sont couverts par une assurance décès. Les conditions d'obtention de ce type de prêt sont les suivantes : avoir moins de 50 ans, le montant total des crédits en cours ne doit pas dépasser 17 000 euros, vous devez rembourser l'emprunt en 4 ans maximum.

Pour les prêts immobiliers ou professionnels, votre dossier peut être examiné plusieurs fois, selon votre état de santé, par un service médical spécialisé, puis par des experts médicaux de l'assurance, sans démarche de votre part. L'objectif est de trouver un accord entre votre assurance et vous. Outre l'assurance décès, une nouvelle garantie invalidité destinée à répondre à vos besoins pourra vous être proposée. Si cela n'est pas possible, les assureurs s'engagent à proposer au minimum la couverture du risque de perte totale et irréversible d'autonomie.

Les coûts de l'assurance pour un crédit immobilier ou professionnel sont plafonnés pour les revenus les plus modestes : ils sont calculés en fonction des revenus, du nombre de parts du foyer fiscal et du plafond de la Sécurité sociale.

Le délai de traitement des demandes de prêt s'élève à 5 semaines maximum, dont :

- 3 semaines pour la réponse de l'assurance ;
- 2 semaines pour la réponse de votre banque, après que vous ayez donné votre avis sur les conditions d'assurance proposées.

Si vous n'obtenez aucun accord d'assurance, votre banque essaiera de trouver une autre solution, comme la caution d'une personne solvable, l'hypothèque, etc.

Pour en savoir plus sur ces questions d'accès aux emprunts bancaires et assurance, et vous faire accompagner dans vos démarches, vous pouvez contacter :

## AIDEA

Accompagnement et information pour le droit à l'emprunt et à l'assurabilité

Tél : 0810 111 101 (prix d'un appel local)

Courriel : [aidea@ligue-cancer.net](mailto:aidea@ligue-cancer.net)

## **Vivre Avec**

Accompagnement pour faciliter l'accès à l'assurance de prêts, du lundi au vendredi de 8h30 à 18h00, le samedi de 8h30 à 13h00  
Tél : 0821 21 80 08 (0,12€ TTC/min)

**[www.vivreavec.org](http://www.vivreavec.org)**

## **CISS**

Collectif interassociatif sur la santé

Tél : 0810 00 43 33 (prix d'un appel local) ou 01 53 62 40 30 (à partir d'un portable)

Appel anonyme et confidentiel. De 14 heures à 18 heures les lundis, mercredis et vendredis et de 14 heures à 20 heures les mardis et jeudis.

**[www.leciss.org/sante-info-droits](http://www.leciss.org/sante-info-droits)**

## 9. Questions de génétique

À L'ORIGINE DE LA POLYPOSE : UNE MUTATION GÉNÉTIQUE  
LES GÈNES IMPLIQUÉS DANS LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE  
COMMENT LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE SE TRANSMET-ELLE ?  
COMMENT UNE MUTATION GÉNÉTIQUE PEUT-ELLE APPARAÎTRE DANS UNE FAMILLE ?  
LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE PEUT-ELLE SAUTER UNE GÉNÉRATION ?

---

Chromosome, gène, allèle, ADN, duplication et réparation, autosomique, dominant ou récessif... la génétique fait appel à des notions complexes.

Il est utile de les connaître pour comprendre la maladie, son origine, la façon dont elle se transmet et les moyens de la diagnostiquer.

### 9.1 À L'ORIGINE DE LA POLYPOSE : UNE MUTATION GÉNÉTIQUE

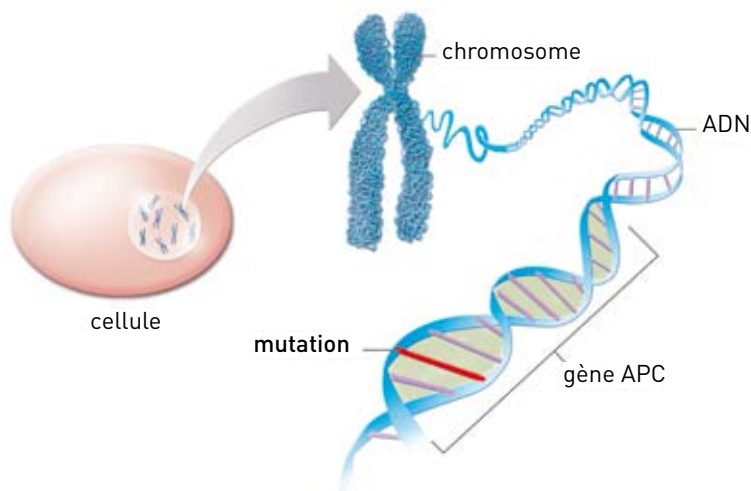
---

La polypose adénomateuse familiale est d'origine génétique, c'est-à-dire qu'elle est inscrite dans l'un des 20 à 30 000 gènes que nous possédons.

Les gènes sont des messages codés, composés d'ADN\* et répartis sur les chromosomes\*.

Ils permettent aux cellules de fonctionner et déterminent nos caractéristiques : la couleur de nos yeux, de nos cheveux, notre taille, certains aspects de notre caractère et bien d'autres traits qui nous sont particuliers.

## ADN, chromosome et gène



Dans la majorité des cas, la mutation génétique responsable de la polypose adénomateuse familiale touche un gène appelé APC

Nous possédons chaque gène en deux versions, l'une nous venant de notre père et l'autre de notre mère. Chaque version d'un gène est appelée allèle.

Prenons l'exemple du gène qui détermine la couleur de nos yeux : si chacun de nos parents nous a transmis un allèle « yeux bleus », nous aurons les yeux de cette couleur. Dans d'autres cas, les parents peuvent transmettre deux allèles différents, c'est-à-dire deux versions différentes d'un même gène, par exemple un allèle « yeux bleus » et un allèle « yeux marrons ». Ces deux allèles peuvent soit s'exprimer tous les deux et donner une couleur d'yeux intermédiaire, soit l'un des deux allèles peut être dominant par rapport à l'autre. Dans l'exemple de la couleur des yeux, la couleur marron domine sur le bleu ; si vous avez reçu de vos parents un allèle « yeux bleus » et un allèle « yeux marrons », vous aurez les yeux de couleur marron.



Il peut arriver qu'il y ait une erreur sur la version d'un gène reçue de l'un de nos parents. Cette erreur est comparable à une faute d'orthographe sur un mot. On parle de mutation génétique ou encore de gène muté. Si l'erreur change le sens du message codé, elle peut provoquer une anomalie sur le fonctionnement de l'organisme.

C'est ce qui se produit lors de la polypose adénomateuse familiale. À cause d'une erreur sur la version d'un gène, l'organisme se met à fabriquer des centaines de polypes dans le système digestif\*, alors qu'il ne devrait pas.

## 9.2 LES GÈNES IMPLIQUÉS DANS LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE

---

### Le gène APC

Dans la majorité des cas (environ 8 personnes sur 10), la mutation génétique responsable de la polypose adénomateuse familiale touche un gène appelé APC (de l'anglais *Adenomatous Polyposis Coli*), situé sur le chromosome n°5. Ce gène a une fonction de suppresseur de tumeur : il permet la production d'une protéine\* appelée protéine APC qui contrôle la croissance des cellules. Cette protéine est très longue ; elle est composée de 2 843 acides aminés\*. Lorsqu'une mutation génétique touche le gène APC, elle entraîne des erreurs dans la fabrication de la protéine correspondante qui ne fonctionne plus normalement. Elle ne contrôle plus la croissance des cellules qui se développent alors de façon anarchique. Elle ne peut plus empêcher les polypes d'apparaître et de se développer.

La mutation génétique responsable de la polypose adénomateuse familiale est variable d'une famille à l'autre. Elle peut notamment être située au début, à la fin ou au milieu du gène APC, ce qui entraîne des variations dans les manifestations de la polypose : apparition des polypes plus ou moins tôt, nombre de polypes plus ou moins élevé, symptômes de la maladie en dehors du système digestif, etc.

### Le gène MYH

Dans moins de 5% des cas de polyposes, ce n'est pas le gène APC qui est porteur d'une anomalie, mais un autre gène appelé MYH.

Le gène MYH joue un rôle dans la réparation de l'ADN. Les polyposes liées à ce gène ont des caractéristiques spécifiques (le nombre de polypes peut être restreint par exemple). Elles ont également un mode de transmission différent des polyposes liées au gène APC (voir « Comment la polypose adénomateuse familiale se transmet-elle ? »).

### Les autres gènes

Dans les autres cas, on ne retrouve d'anomalie ni sur le gène APC, ni sur le gène MYH. Cela ne signifie pas qu'il n'y a pas d'explication génétique à la polypose, mais seulement que l'anomalie porte sur un ou plusieurs gènes qui ne sont pas encore reconnus. La recherche en génétique n'a en effet pas encore pu étudier les 30 000 gènes (environ) que nous possédons et toutes les possibilités d'erreurs dont ils peuvent être la cible. D'autres gènes pouvant être impliqués dans la polypose adénomateuse familiale seront donc sans doute identifiés dans l'avenir.

Si les mutations génétiques sont différentes d'une famille à l'autre, elles sont en revanche toujours identiques chez les personnes d'une même famille.

## 9.3 COMMENT LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE SE TRANSMET-ELLE ?

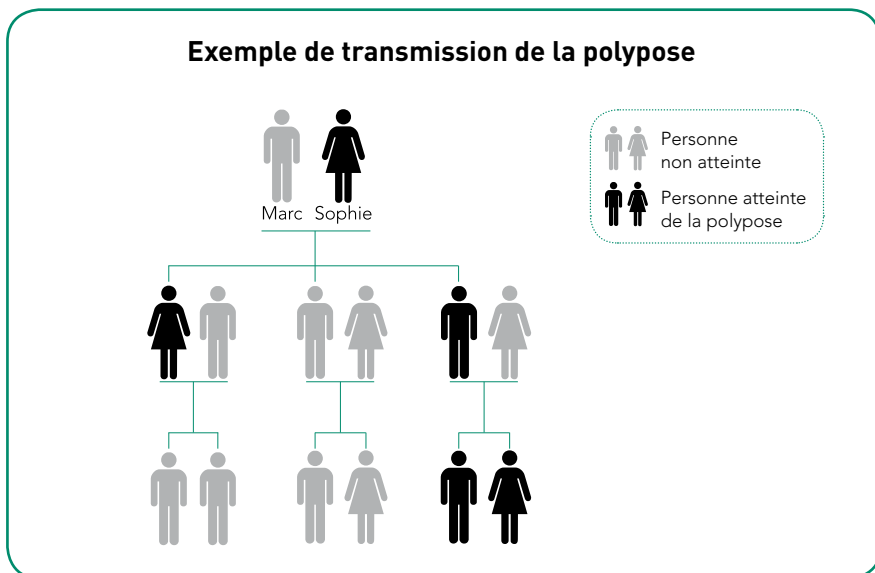
La polypose adénomateuse familiale est une maladie qui se transmet selon le mode autosomique dominant.

**Autosomique** signifie que l'anomalie génétique n'est pas liée au sexe : elle n'est pas située sur l'un des chromosomes sexuels (X et Y) qui servent à définir le sexe. C'est pourquoi la polypose peut toucher aussi bien les filles que les garçons.

**Dominant** signifie qu'il suffit d'avoir reçu un allèle muté pour être atteint de la maladie. Autrement dit, pour un couple dont l'un des deux membres est atteint, chaque enfant a un risque sur deux d'hériter du gène muté et donc de développer une polypose, que la mutation génétique provienne du père ou de la mère.

Cette transmission est aléatoire. Il peut arriver qu'aucun des enfants n'hérite du gène défectueux. Dans ce cas, **ils ne développeront pas la maladie et ne la transmettront pas à leurs propres enfants.**

En revanche, on sait que toutes les personnes porteuses de la mutation génétique développeront la maladie : il n'existe pas de porteurs sains\* dans la polypose adénomateuse familiale.



Dans cet exemple d'arbre généalogique, nous voyons que la polypose a été transmise à deux des trois enfants de Marc et Sophie. Leur fille atteinte ne l'a transmise à aucun de ses enfants, tandis que leur fils atteint l'a transmise à ses deux enfants.

### Le cas particulier des polyposes liées à MYH

Dans le cas particulier des polyposes associées au gène MYH, la transmission se fait sur le mode autosomique récessif.

Récessif signifie qu'il faut que les deux parents soient porteurs d'une version anormale du gène MYH et la transmettent à leur enfant pour

que celui-ci soit atteint de la maladie. Si l'un des parents seulement transmet une version du gène muté et que l'autre transmet une version normale du gène, l'enfant est porteur d'un gène muté, mais il ne développera pas de polypose. En effet, le gène muté est moins fort que la version normale de ce même gène et donc, il ne s'exprime pas. Cependant, le gène muté pourra être transmis par l'enfant à sa future descendance.

Les polyposes associées au gène MYH sont rares, car la probabilité que deux parents soient porteurs de la même mutation génétique est faible. Dans les familles touchées par cette mutation génétique, on constate le plus souvent que la maladie ne touche qu'une génération : ni les parents, ni les enfants des personnes atteintes ne déclarent de polypose.

#### 9.4 COMMENT UNE MUTATION GÉNÉTIQUE PEUT-ELLE APPARAÎTRE DANS UNE FAMILLE ?

---

Le plus souvent, la polypose adénomateuse familiale est héritée de l'un des deux parents. Mais il arrive qu'elle apparaisse un jour chez une personne alors qu'aucun autre membre de sa famille n'est atteint. La mutation génétique est dite spontanée. Elle apparaît avant la naissance, sans que l'on puisse expliquer pourquoi.

Tout se passe au moment où l'ovule et le spermatozoïde fusionnent, pour engendrer la première cellule d'un nouvel être. Cette première cellule contient le patrimoine génétique du futur bébé (son ADN\*), qui est composé de milliers de gènes, rassemblés en 23 paires de chromosomes.

Cette cellule va se diviser en deux, puis en quatre, puis en seize, et ainsi de suite, pour former progressivement l'embryon. À chaque division, le patrimoine génétique est recopié en intégralité. C'est au moment où l'ADN est recopié qu'une erreur peut se produire.

Dans la plupart des cas, ces erreurs sont corrigées par l'organisme. Mais il arrive que celui-ci ne parvienne pas à réparer l'erreur, qui se trouve alors répétée indéfiniment dans les milliards de cellules dont notre corps est composé.

C'est de cette façon qu'une polypose peut apparaître dans une famille. Elle peut ensuite se transmettre (voir « Comment la polypose adénomateuse familiale se transmet-elle ? », page 58).

## 9.5 LA POLYPOSE ADÉNOMATEUSE FAMILIALE PEUT-ELLE SAUTER UNE GÉNÉRATION ?

---

La polypose adénomateuse familiale liée au gène APC ne peut pas sauter une génération. Si une personne n'est pas elle-même porteuse de la mutation génétique, elle ne peut pas la transmettre à ses enfants. La transmission du gène muté étant aléatoire, il se peut qu'une personne atteinte ne la transmette à aucun de ses enfants. Dans ce cas, la maladie disparaît de cette branche de la famille.



# 10. Ressources utiles

L'APTEPF, UNE ASSOCIATION AU SERVICE DES PERSONNES ATTEINTES DE POLYPOSE  
LA FÉDÉRATION DES STOMISÉS DE FRANCE  
ORPHANET  
LA LIGUE NATIONALE CONTRE LE CANCER  
LA PLATEFORME CANCER INFO

---

## 10.1 L'APTEPF, UNE ASSOCIATION AU SERVICE DES PERSONNES ATTEINTES DE POLYPOSE

---

Association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales, l'APTEPF a été créée en 1991 par des malades, pour des malades et leur famille. C'est une association de loi 1901, sans but lucratif et gérée exclusivement par des bénévoles.

Ses objectifs sont les suivants :

- promouvoir et permettre le développement et la diffusion des recherches fondamentales biologiques, génétiques et thérapeutiques sur les polyposes familiales et les affections voisines ;
- faire connaître les résultats et les possibilités des différents traitements ;
- favoriser le suivi régulier et systématique des patients ;
- soutenir moralement les familles des patients et leur apporter les conseils des spécialistes de ces maladies à caractère génétique ;
- développer des actions sociales pour une meilleure connaissance des maladies, auprès de la population, des familles et des organismes sociaux ;
- être représentatif auprès des pouvoirs publics soit par les moyens propres à l'association, soit par l'intermédiaire de groupements d'associations.

<http://aptepf.free.fr>

## 10.2 LA FÉDÉRATION DES STOMISÉS DE FRANCE

---

Association créée pour venir en aide aux patients stomisés, la Fédération des stomisés de France (FSF) comprend 58 antennes locales réparties sur la France.

[www.fsf.asso.fr](http://www.fsf.asso.fr)

### 10.3 ORPHANET

---

Orphanet est un serveur d'information sur les maladies rares, dont fait partie la polypose adénomateuse familiale, et les médicaments orphelins, pour tous publics. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares.

Orphanet est constitué d'une encyclopédie en ligne écrite par des experts et supervisée par un comité éditorial international, et d'un répertoire des services spécialisés à destination des malades et des professionnels. Ce répertoire inclut des informations sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours et les associations de malades.

Pour connaître et accéder à ses services, connectez-vous sur [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### 10.4 LA LIGUE NATIONALE CONTRE LE CANCER

---

La Ligue nationale contre le cancer apporte aux malades et à leurs proches un soutien moral, psychologique, matériel et financier. Elle est présente partout en France à travers ses 103 comités départementaux. Pour connaître et accéder à ses services, appelez le 0810 111 101 (prix d'un appel local) ou connectez-vous sur [www.ligue-cancer.net](http://www.ligue-cancer.net)

### 10.5 LA PLATEFORME CANCER INFO

---

**Cancer info, le service téléphonique : 0810 810 821** (prix d'un appel local)

Une équipe constituée de spécialistes de l'information sur les cancers répond à vos questions d'ordre pratique, médical ou social, du lundi au samedi, de 9 heures à 19 heures. Vous pouvez aussi accéder à un service d'écoute animé par des psychologues et à une permanence juridique animée par des avocats.

**Cancer info, la rubrique internet : [www.e-cancer.fr/cancer-info](http://www.e-cancer.fr/cancer-info)**

La rubrique Cancer info du site de l'Institut national du cancer donne accès à des informations détaillées sur les facteurs de risque de cancers, les différents types de traitements possibles, la qualité de vie après les traitements. Ces informations ne sont pas spécifiques à la polypose adénomateuse familiale, mais elles peuvent répondre à certaines de vos questions.



# 11. Glossaire

## a

**acide aminé** : molécule qui entre dans la composition des protéines\*. Il existe 20 acides aminés différents. Leur association, en nombre et en ordre variables, forment les milliards de protéines qui existent dans le monde vivant (animal/végétal).

**ADN** : abréviation d'acide désoxyribonucléique. Longue double chaîne de molécules en forme d'hélice, qui compose les chromosomes\*. L'ADN contient, sous forme codée, toutes les informations génétiques relatives à la vie d'un organisme. L'ADN se trouve à l'identique dans le noyau de chaque cellule du corps.

**anastomose** : réunion de deux parties d'un organe ou de deux organes entre eux par une suture.

**anatomopathologie** : spécialité médicale qui consiste à étudier des tissus\* ou des cellules prélevés sur le patient pour repérer et analyser des anomalies liées à une maladie. L'examen se fait d'abord à l'œil nu, puis au microscope. On parle aussi d'anatomocytopathologie ou encore, par abréviation, d'« anapath ».

**autosomique** : qui se rapporte aux chromosomes\* communs et identiques chez la femme et chez l'homme (les chromosomes sexuels sont donc exclus). Une transmission autosomique signifie que la transmission se fait de façon identique dans les deux sexes.

## b

**bénin** : qui n'est pas cancéreux.

## c

**cas index** : première personne d'une famille chez laquelle la maladie génétique\* est diagnostiquée.

**chromoscopie** : technique de coloration de certaines zones du tube digestif, réalisée pendant un examen endoscopique (voir endoscopie\*). Différents colorants peuvent être utilisés. Ils sont pulvérisés, à travers l'endoscope. Cette technique a pour but d'améliorer la visibilité de certaines lésions.

**chromosome** : structure composée d'ADN\* dont les fragments forment les gènes\*. L'homme possède 23 paires de chromosomes : 22 paires communes aux deux sexes et une paire de chromosomes sexuels qui diffère entre l'homme et la femme. Les chromosomes renferment l'information génétique qui définit chaque individu.

**coloscopie** : technique d'exploration de l'intérieur du côlon et du rectum avec un tube souple appelé endoscope\*.

**consultation d'oncogénétique** : consultation au cours de laquelle un médecin spécialiste (oncogénéticien) étudie les facteurs héréditaires pouvant favoriser le développement de certains cancers.

## d

**dominant** : se dit d'une caractéristique génétique qui se manifeste même si elle n'est héritée que de l'un des deux parents et donc présente sur une seule des deux versions d'un gène\*.

## e

**endoscope** : instrument composé d'un tube et de fibres optiques. L'endoscope, introduit dans une cavité ou un conduit du corps (œsophage, estomac, intestin...), permet de l'examiner et, éventuellement, d'y faire des prélèvements ou un traitement. Il existe plusieurs types d'endoscopes, rigides ou souples (dans ce cas, on parle de fibroscope), adaptés aux différents organes.

**endoscopie** : technique d'exploration d'une cavité ou d'un conduit du corps (œsophage, estomac, intestin...) à l'aide d'un appareil appelé endoscope\*.

## f

**fibroscopie œsogastroduodénale** : technique d'exploration qui permet d'étudier la paroi interne de l'œsophage, de l'estomac et du duodénum. On parle aussi de gastroscopie.

## g

**gastroscopie** : technique d'exploration qui permet d'étudier la paroi interne de l'œsophage, de l'estomac et du duodénum. On parle aussi de fibroscopie œsogastroduodénale.

**gène** : élément d'un chromosome\* constitué d'ADN\*. L'homme possède environ 30 000 gènes qui contiennent l'information nécessaire au fonctionnement de ses cellules, déterminent un certain nombre de ses caractéristiques et lui permettent de transmettre ses particularités à sa descendance.

## m

**maladie génétique** : maladie due à une ou plusieurs anomalies sur un ou plusieurs gènes\* qui peuvent être transmis aux enfants par leurs parents.

**métastase** : tumeur formée à partir de cellules cancéreuses qui se sont détachées d'une première tumeur.

**muqueuse** : membrane qui tapisse les cavités et les organes creux de l'organisme, notamment le tube digestif (de la bouche à l'anus), les bronches et les organes génitaux.

## p

**péridurale** : anesthésie partielle (on dit aussi locorégionale) qui insensibilise la partie inférieure du corps en injectant un produit dans l'espace entre deux vertèbres.

**polype adénomateux** : petite excroissance qui se développe à l'intérieur d'un organe (rectum, côlon...). C'est une tumeur bénigne qui peut se transformer en cancer. On parle aussi d'adénome.

**porteur sain** : personne porteuse d'une anomalie génétique, mais qui ne manifeste ni trouble ni symptôme.

**protéine** : composant de toutes les cellules de l'organisme. De forme très variée, les protéines remplissent de nombreuses fonctions : construction, fonctionnement, défense. Elles sont fabriquées à partir de l'information contenue dans les gènes\*.

## r

**récessif** : se dit d'une caractéristique génétique qui ne se manifeste que si les deux parents ont transmis la même version du gène\*.

**rectoscopie** : technique d'exploration de l'intérieur du rectum avec un rectoscope, tube introduit par l'anus.

**rétine** : mince membrane qui tapisse le fond de l'œil.

## S

**stomie** : raccordement temporaire ou permanent de l'intestin au ventre par une petite ouverture. Créée lors d'une opération chirurgicale, cette ouverture est destinée à évacuer les selles lorsqu'elles ne peuvent plus être rejetées normalement. Celles-ci sont alors recueillies dans une poche spéciale, collée sur le ventre.

**système digestif** : ensemble des organes qui participent à la digestion des aliments et à l'évacuation des déchets alimentaires. Le système digestif comprend le tube digestif qui va de la bouche à l'anus et les glandes annexes (foie, pancréas, vésicule biliaire, glandes salivaires).

## t

**tissu** : ensemble de cellules de même fonction, comme le tissu musculaire ou le tissu osseux par exemple.

**tumeur desmoïde** : tumeur non cancéreuse qui se développe à partir des tissus qui relient les organes entre eux (mésenchyme). Ces tumeurs forment des masses dures et fibreuses aux contours mal délimités. Elles n'entraînent pas de métastases\*, mais elles s'infiltrent dans les tissus et sont difficiles à traiter.

# Méthode et références

Ce guide fait partie de Cancer info, la plateforme d'information de référence à destination des malades et des proches. Cancer info est développée par l'Institut national du cancer en partenariat avec la Ligue nationale contre le cancer. Elle vise à rendre accessible une information validée pour permettre au patient d'être acteur du système de soins. Les contenus de Cancer info sont élaborés à partir des recommandations destinées aux professionnels de santé et selon une méthodologie pluridisciplinaire associant professionnels et usagers. Ils sont régulièrement mis à jour en fonction des avancées médicales et réglementaires.

Le guide *La polypose adénomateuse familiale* a été réalisé en collaboration privilégiée avec l'APTEPF, association pour la prévention, le traitement et l'étude des polyposes familiales.

## Sources

- **Chirurgie prophylactique des cancers avec prédisposition génétique : polypose adénomateuse familiale et polypose liée à MYH – INCa**, août 2009 ;
- **Prise en charge endoscopique des patients porteurs d'une polypose adénomateuse familiale (PAF) après colectomie, recommandations de la SFED – Société française d'endoscopie digestive**, septembre 2004 ;
- **Diagnostic prénatal, interruption médicale de grossesse, diagnostic préimplantatoire et formes héréditaires de cancers – rapport rédigé à la demande de l'Agence de la biomédecine et de l'Institut national du cancer**, 2008 ;
- **Les nouvelles polyposes rectocoliques** – Professeur Yann PARC, 2006 ;
- **Convention AERAS : s'assurer et emprunter avec un risque aggravé de santé**, juillet 2006, révision février 2011 ;
- **Les tumeurs desmoïdes** – Docteur Laurent Mignot, Orphanet, janvier 2002.

### Conception et coordination

Emmanuelle Bara, responsable du département information des malades et des proches, directrice adjointe de l'information des publics, Institut national du cancer

Marie Déchelette, chef de projet, département information des malades et des proches, Direction de l'information des publics, Institut national du cancer

Stéphanie Belaud, chef de projet, département information des malades et des proches, Direction de l'information des publics, Institut national du cancer

Valérie Delavigne, linguiste, département information des malades et des proches, Direction de l'information des publics, Institut national du cancer

### Relecture médicale

Pr Frédéric Bretagnol, chirurgien, Service de chirurgie colorectale du Pr Panis, Hôpital Beaujon (APHP), Clichy

Pr Yann Parc, chirurgien, Service de chirurgie générale et digestive, membre du conseil scientifique de l'APTEPF, Hôpital Saint-Antoine, APHP, Université Pierre et Marie Curie, Paris VI

Pr Jean-Christophe Saurin, gastroentérologue, membre du conseil scientifique de l'APTEPF, Hôpital Édouard-Herriot, Lyon

Pr Jean-Jacques Tuech, professeur de chirurgie digestive, CHU de Rouen

Dr Jérôme Viguière, gastroentérologue, CHRU de Tours

### Conformité aux recommandations professionnelles

Dr Valérie Mazeau-Woynar, responsable du département des recommandations pour les professionnels de santé, Direction des soins et de la vie des malades, Institut national du cancer

Frédérique Nowak, responsable de la mission anatomopathologie et génétique, Direction des soins et de la vie des malades, Institut national du cancer

### Relecture usagers

Roger Aréthuse, correspondant régional de l'APTEPF

François Cousin, adhérent de l'APTEPF

Christine Micallef, correspondante régionale de l'APTEPF

Françoise Sarret, présidente de l'APTEPF









Pour en savoir plus et télécharger ou commander  
gratuitement ce guide :



Édité par l'Institut National du Cancer  
Tous droits réservés - Siren 185 512 777  
Conception : INCa  
Réalisation : Le Square  
Couverture : Olivier Cauquil  
Illustrations médicales : Anne-Christel Rolling  
Impression : Comelli  
ISSN 2104-953X

DEPÔT LÉGAL SEPTEMBRE 2011

Vous avez appris que vous êtes atteint d'une polypose adénomateuse familiale ou que vous présentez un risque d'être atteint de cette maladie du fait de votre histoire familiale. Ce guide a pour objectif de vous aider à comprendre ce qu'est cette maladie et de vous accompagner dans la période des examens et traitements qui commence.

Quelles sont les caractéristiques de la polypose ? Quelle est la prise en charge recommandée ? En quoi consiste la surveillance ? Quels sont les traitements possibles et leurs conséquences au quotidien ? Voilà les questions auxquelles nous tentons de répondre, en nous appuyant sur des informations médicales de référence, validées par des spécialistes de la polypose.

Ce guide ne se substitue pas aux informations que vous donneront vos médecins et les équipes soignantes, qui sont les seuls à connaître votre situation. Ce guide constitue, avant tout, un support pour vos échanges avec eux.

