

## ◆ Conseils de prise en charge de la polypose juvénile

Rédacteur(s) :

J-C. SAURIN (Lyon)  
B. BUECHER (Paris)

La polypose juvénile est une prédisposition très rare, autosomique dominante, aux tumeurs colorectales et gastriques.

Les gènes impliqués sont localisés sur le chromosome 18 (gène SMAD4) et le chromosome 10 (gène BMPR1A).

Le diagnostic est établi sur la base des critères cliniques suivants :

- nombre de polypes juvéniles colorectaux  $\geq 5$ ,
- présence de polypes juvéniles au niveau colorectal et du tube digestif supérieur,
- polype(s) juvénile(s) chez un individu issu d'une famille avec polypose juvénile caractérisée.

Sur le plan endoscopique et histologique, la polypose juvénile peut être très difficile à différencier d'une polypose de Cowden.

### Suivi colorectal

Les polypes colorectaux sont des hamartomes, sur lesquels peut apparaître une dysplasie.

Le risque cumulé de cancer colorectal est d'environ 34 % au cours de la polypose juvénile. La surveillance colique doit débuter vers 15 ans et consiste en 1 coloscopie tous les 2 ans.

Une colectomie est à mettre en balance avec une résection progressive des lésions, en fonction de la densité de la polypose.

Des formes très denses de polypose colorectale responsables d'une diarrhée et d'une entéropathie exsudative ont été décrites. Ces formes correspondent à une délétion de grande taille du chromosome 10 (disparition d'une partie de gène ou de chromosome) emportant plusieurs gènes dont les gènes BMPR1A et PTEN (impliqué, sur le même chromosome, dans la maladie de Cowden). La colectomie est alors le seul traitement.

### Suivi gastrique

Le risque cumulé de cancer gastrique est d'environ 25 % au cours de la polypose juvénile. L'atteinte gastrique concerne essentiellement les sujets porteurs d'une mutation du gène SMAD4.

Une gastroscopie tous les 2 ans à partir de 15 ans peut être conseillée, avec biopsies multiples et exérèse des polypes de grande taille (1 cm).

## **Autres risques**

Il n'existe pas d'autre risque néoplasique décrit dans la polypose juvénile (en particulier au niveau de l'intestin grêle).

Les patients présentant une mutation de SMAD 4 peuvent présenter un phénotype de maladie de Rendu-Osler (22 %), avec des télangiectasies diffuses. Dans ce groupe de patients, le dépistage comporte au minimum la recherche de symptômes évocateurs (épistaxis récurrentes ; télangiectasies au niveau des lèvres, de la langue, de l'extrémité des doigts ou du visage). Il est réalisé au mieux dans le cadre d'une consultation spécialisée / centre de référence.

L'enjeu est majeur compte tenu des complications graves possibles en l'absence de prise en charge adéquates, liées notamment aux malformations artério-veineuses hépatiques et digestives mais surtout pulmonaires, cérébrales et spinales.