

UNIVERSITE DE NANTES

FACULTE DE MEDECINE

Année 2010

N°

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

D.E.S. DE CHIRURGIE GENERALE

par

Marc-Henri JEAN

Né le 28 février 1980 à Evreux (Eure)

Présentée et soutenue publiquement le 13 octobre 2010

SUIVI A LONG TERME
DES POLYPOSES ADENOMATEUSES FAMILIALES :
EXHAUSTIVITE DU DEPISTAGE GENETIQUE, RESULTAT FONCTIONNEL
ET DEVENIR ONCOLOGIQUE.

Président : Monsieur le Professeur Paul-Antoine LEHUR

Directeur de thèse : Monsieur le Docteur Guillaume MEURETTE

SOMMAIRE

LISTE DES ABREVIATIONS UTILISEES	10
I. INTRODUCTION.....	11
1. La polypose adénomateuse.....	11
a. Polypose adénomateuse liée à APC	11
b. Polypose adénomateuse liée à MYH	12
2. Place de la chirurgie	13
a. Chirurgie colorectale	13
i. Généralités sur la chirurgie colorectale.....	13
ii. Coloproctectomie avec anastomose iléo-anale	13
iii. Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale	14
iv. Proctectomie secondaire.....	14
b. Chirurgie duodénale	14
i. Généralités sur la chirurgie duodénale.....	14
ii. Exérèses par voie transduodénale	14
iii. Duodénectomie	15
iv. Duodénopancréatectomie céphalique.....	15
3. Place de l'endoscopie	15
a. Endoscopie basse.....	15
b. Endoscopie haute.....	16
4. Recommandations actuelles	16
a. Polypose liée à APC.....	17
i. Début du dépistage colorectal	17
ii. Age à la chirurgie	17
iii. Type de chirurgie colorectale.....	17
iv. Surveillance endoscopique rectale	18
v. Surveillance endoscopique du réservoir.....	18
vi. Surveillance endoscopique duodénale	19
vii. Indications de la chirurgie duodénale	19

b. Polypose liée à MYH	19
i. Prise en charge colique.....	19
ii. Prise en charge duodénale	20
iii. Evolution des recommandations pour la polypose liée à MYH.....	20
II. BUT DE L'ETUDE.....	21
III. PATIENTS ET METHODE	22
1. Type d'étude	22
2. Patients.....	22
a. Critères d'inclusion	22
b. Critères d'exclusion.....	22
3. Méthode	23
a. Recueil des données	23
b. Histoire chirurgicale.....	23
c. Histoire familiale.....	24
d. Surveillance endoscopique.....	24
e. Résultat fonctionnel.....	24
f. Autres renseignements	25
i. Suivi tomодensitométrique	25
ii. Autres suivis.....	25
iii. Renseignements administratifs.....	25
iv. Suivi ultérieur.....	25
g. Présentation de la « consultation polypose »	26
IV. RESULTATS	27
1. Données générales	27
2. Caractéristiques démographiques.....	28
3. Suivi.....	28
4. Prise en charge chirurgicale colorectale.....	29
a. Coloproctectomie totale	29
b. Colectomie totale.....	29

c. Proctectomie secondaire.....	29
5. Phénotype de la polypose colique	30
6. Prise en charge duodénale	30
a. Prise en charge chirurgicale	30
b. Prise en charge endoscopique	31
7. Montages chirurgicaux finaux.....	31
8. Qualité du dépistage génétique	32
9. Résultat fonctionnel.....	32
a. Anastomose iléo-anale	33
b. Anastomose iléo-rectale	33
10. Suivi endoscopique.....	34
a. Suivi du tractus digestif supérieur.....	34
b. Suivi du rectum	34
c. Suivi du réservoir	35
11. Autres suivis	35
12. Consultation « polypose »	35
V. DISCUSSION.....	36
1. Age de prise en charge	36
2. Qualité du dépistage génétique	37
3. Stratégies de prise en charge colorectale	38
4. Résultat fonctionnel.....	39
5. Qualité du suivi.....	40
6. Consultation polypose	43
VI. CONCLUSION	44
ANNEXES.....	45
BIBLIOGRAPHIE	53

LISTE DES ABREVIATIONS UTILISEES

Par ordre alphabétique :

AIA :	Anastomose iléo-anale
AIR :	Anastomose iléo-rectale
CPT :	Coloproctectomie totale
CT :	Colectomie totale
DPC :	Duodénopancréatectomie céphalique
INCa :	Institut National du Cancer
IT :	Iléostomie terminale
TD :	Tumeur desmoïde

I. INTRODUCTION

1. La polypose adénomateuse

La polypose adénomateuse est une maladie génétique caractérisée essentiellement par l'existence de plusieurs centaines de polypes au niveau colorectal ainsi qu'au niveau du duodénum.

Deux polyposes sont identifiées actuellement en fonction de leur origine génétique : la polypose liée à APC et la polypose liée à MYH.

a. Polypose adénomateuse liée à APC

C'est une maladie due à la mutation du gène APC (*adenomatous polyposis coli*) qui est situé sur le bras long du chromosome 5. Sa transmission est autosomique dominante [1, 2].

La polypose liée à APC associe une polypose colorectale, des adénomes de la partie haute du tractus digestif, des manifestations oculaires, cutanées et osseuses et des manifestations tumorales en dehors du tube digestif, en particulier des tumeurs desmoïdes (TD) et des cancers papillaires de la thyroïde.

La polypose colorectale débute à la puberté. Des centaines de polypes adénomateux se développent sur l'ensemble du cadre colique et du rectum. Ceux-ci évoluent inexorablement vers une transformation adénocarcinomateuse vers l'âge de 35-40 ans [3]. Le cancer colorectal est la première cause de mortalité chez les patients porteurs d'une polypose adénomateuse [4, 5].

Au niveau du tube digestif haut, il existe un risque d'adénocarcinome du duodénum, de l'ampoule de Vater ou du jéjunum proximal. Ce risque est 300 fois supérieur par rapport à celui de la population générale.

Le cancer du duodénum et les tumeurs desmoïdes sont les 2 causes de décès de la polypose adénomateuse chez les patients ayant eu une chirurgie colorectale [4, 6].

La polypose gastrique glandulo-kystique ne dégénère pas. Il a été néanmoins décrit des cas de polypes adénomateux gastriques à risque de dégénérescence au sein de cette polypose glandulo-kystique [7].

Il semblerait qu'il existe une corrélation entre le siège de la mutation du gène APC (génotype) et l'expression clinique de la maladie (phénotype) [8].

b. Polypose adénomateuse liée à MYH

La polypose adénomateuse liée à MYH est de découverte plus récente. C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive [9].

La principale manifestation phénotypique est la polypose colorectale qui est moins importante que dans la polypose liée à APC (moins de 100 polypes).

Il a été cependant décrit des formes de polypes « classiques » avec plus de 100 polypes [10, 11] ainsi que des formes plus profuses avec plus de 1000 adénomes coliques [11, 12]. Ces présentations phénotypiques restent rares pour la polypose liée à MYH.

La polypose qualifiée autrefois de « polypose atténuée » est en réalité le plus souvent une polypose liée à MYH [10, 13, 14].

Du fait de son mode de transmission, la polypose liée à MYH est souvent diagnostiquée au stade de cancer colorectal [10, 14, 15].

Des manifestations digestives extra-coliques ont été décrites comme la polypose fundique glandulo-kystique [16], les adénomes duodénaux et notamment de la papille, des cancers gastriques, duodénaux ou jéjunaux [10, 16-18].

D'autres manifestation phénotypiques habituellement rattachées à la polypose liée à APC ont été décrite dans chez les patients porteurs d'une mutation bi-allélique de MYH comme l'hypertrophie de l'épithélium pigmentaire de la rétine, les ostéomes ou les lésions cutanées [18, 19].

Actuellement, la polypose duodénale est la seule manifestation extra colique pouvant être rattachée de façon certaine à la polypose liée à MYH.

2. Place de la chirurgie

a. Chirurgie colorectale

i. Généralités sur la chirurgie colorectale

Puisque la polypose colorectale évolue inexorablement vers une dégénérescence carcinomateuse, il est licite de proposer une chirurgie prophylactique d'exérèse colorectale. Ainsi, en procédant à l'ablation de tout ou partie de la muqueuse à risque, le patient est protégé du risque de transformation néoplasique de sa polypose sur le segment digestif réséqué.

ii. Coloproctectomie avec anastomose iléo-anale

La coloproctectomie totale (CPT) avec anastomose iléo-anale (AIA) est la technique de référence pour la chirurgie de la polypose adénomateuse colorectale.

Le rétablissement de la continuité digestive se fait par la confection d'une AIA, après avoir préalablement réalisé un réservoir iléal en « J ».

L'AIA manuelle, après mucosectomie endoanale est souvent privilégié dans la littérature. Elle permet de retirer toute la muqueuse à risque de dégénérescence jusqu'à la ligne pectinée.

L'AIA mécanique, quant à elle, est plus facile à réaliser et pourrait pour certains offrir des résultats fonctionnels meilleurs [20]. Elle laisse en place une collerette de muqueuse sur laquelle peuvent se développer des polypes [21].

L'AIA peut être protégée par une iléostomie temporaire de dérivation selon le terrain, les conditions per-opératoires et l'expérience personnelle du chirurgien pour ce type de chirurgie.

Le recours à un abord laparoscopique est proposé depuis les années 90, il permet une préservation de la paroi abdominale pour des patients souvent jeunes. Sa faisabilité est désormais bien démontrée [22].

iii. Colectomie totale avec anastomose iléo-rectale

Pour certains patients, une conservation du rectum peut être proposée et il est alors réalisé une colectomie totale (CT) avec anastomose iléo-rectale (AIR).

La conservation du rectum pose le problème d'une surveillance étroite post-opératoire et du risque de développement d'une néoplasie rectale secondaire. De plus, si la polypose rectale est abondante, cette surveillance rectale devient difficile.

iv. Proctectomie secondaire

Lorsqu'un patient a bénéficié d'une CT avec AIR, il est possible de réaliser secondairement une proctectomie complémentaire avec AIA. Ainsi le programme complet d'exérèse de la muqueuse à risque est accompli.

La transformation d'une AIR en AIA peut donner des résultats fonctionnels similaires à la CPT avec AIA réalisée en un seul temps [23].

b. Chirurgie duodénale

i. Généralités sur la chirurgie duodénale

La place de la chirurgie duodénale est marginale depuis l'avènement des techniques d'exérèse endoscopiques des lésions adénomateuses.

ii. Exérèses par voie transduodénale

Ce geste chirurgical consiste à procéder à l'exérèse des polypes duodénaux après réalisation d'une duodénotomie. L'avantage de cette technique est d'être conservateur.

Son inconvénient est de laisser en place la muqueuse à risque et d'exposer le patient à un risque de récurrence.

L'ampullectomie transduodénale est également décrite.

iii. Duodénectomie

La duodénectomie avec conservation du pancréas consiste à procéder à l'exérèse de la totalité du cadre duodéal. Cette technique a été décrite en 1995 par Chung [24]. Des récurrences sur le néoduodénum étant possibles, la surveillance endoscopique post-opératoire est nécessaire.

iv. Duodéno pancréatectomie céphalique

La duodéno pancréatectomie céphalique (DPC) est un traitement radical de la polyposse duodénale. La morbi-mortalité de cette intervention en fait une limite à sa généralisation.

3. Place de l'endoscopie

a. Endoscopie basse

L'endoscopie basse a pour but de surveiller soit le rectum restant après CT avec AIR, soit le réservoir iléal en J après CPT avec AIA.

L'endoscopie basse doit être une chromoendoscopie à l'indigo-carmin, avec réalisation de biopsies multiples et destruction des adénomes [25].

b. Endoscopie haute

L'endoscopie haute est une endoscopie à vision axiale et une duodénoscopie [25]. La polypose duodénale est évaluée par la classification de Spigelman [26]. Celle-ci prend en compte la taille, le nombre, l'histologie et le degré de dysplasie des polypes duodénaux.

L'opérateur doit réaliser pendant son endoscopie une chromoendoscopie, des biopsies de l'ampoule de Vater et des biopsies systématiques des adénomes les plus volumineux et ceux qui apparaissent macroscopiquement suspects [25].

L'endoscopie haute permet également d'être thérapeutique grâce aux techniques de mucosectomie, ampullectomie et destruction des polypes.

4. Recommandations actuelles

Il existe de nombreuses publications concernant la prise en charge des polyposes adénomateuses [25, 27-32].

Cependant, à l'initiative de l'Institut National du Cancer (INCa), un groupe de travail a été chargé de réaliser une revue complète de la littérature scientifique concernant la prise en charge des polyposes adénomateuses liées à APC et liées à MYH. Ce travail a été coordonné par les Professeurs Yann Parc et Jean-Christophe Saurin. Ceci a abouti à des recommandations professionnelles qui ont été publiées en août 2009 par l'INCa [33].

Des recommandations plus spécifiques pour la prise en charge de la polypose liée à MYH sont en cours d'élaboration et seront disponibles dans les mois à venir.

Le chapitre suivant résume ces recommandations. Elles sont complétées par les recommandations de la Société Française d'Endoscopie Digestive (SFED) publiées par Saurin et al. en 2005 [25].

a. Polypose liée à APC

i. Début du dépistage colorectal

Le dépistage endoscopique doit débuter à partir de l'âge de 10-12 ans si le test génétique est positif ou systématique (mutation du gène APC non identifiée) [31, 33]. La coloscopie doit être totale, annuelle, avec coloration à l'indigo-carmin ; des biopsies sont à réaliser sur les polypes visibles les plus volumineux ou présentant des anomalies macroscopiques.

ii. Age à la chirurgie

Les recommandations de l'INCa sont de proposer une chirurgie préventive colorectale à partir de l'âge de 20 ans. Deux critères peuvent décider à faire avancer cette chirurgie : le degré de dysplasie et l'aspect des polypes (nombre et taille) [31, 33].

iii. Type de chirurgie colorectale

La coloproctectomie avec mucosectomie endo-anale et anastomose iléo-anale est l'intervention recommandée lorsque :

- La polypose est sévère (plus de 1000 polypes coliques ou plus de 20 polypes rectaux)
- La compliance au suivi endoscopique rectal n'est pas certaine, même si la polypose est modérée.

Une colectomie totale avec anastomose iléo-rectale est recommandée lorsque :

- La polypose est non sévère (moins de 1000 polypes coliques et moins de 5 polypes rectaux)

Pour les jeunes patientes désireuses de grossesse, le risque d'infertilité post-opératoire après CPT avec AIA doit être pris en compte dans le choix de la prise en charge chirurgicale colorectale.

Après CT avec AIR, la proctectomie complémentaire est à réaliser si le nombre d'adénome est supérieur à 20 ou en cas de dégénérescence adénocarcinomateuse.

La résection colorectale de type carcinologique emportant les mésos n'est pas recommandée en cas de chirurgie prophylactique.

iv. Surveillance endoscopique rectale

Après CT et AIR, il est recommandé de surveiller le rectum restant par une endoscopie rectale tous les ans. Ce délai peut être porté à tous les 2 ans en l'absence de polype sur le rectum restant [33].

Ce suivi doit être réalisé par une chromoendoscopie à l'indigo-carmin. Des biopsies multiples sont à réaliser sur les polypes les plus volumineux. Les adénomes de petite taille sont à détruire [31].

v. Surveillance endoscopique du réservoir

Une endoscopie du réservoir doit être réalisée annuellement [33]. Ce délai peut être porté à 2 ans en l'absence d'adénome [31].

Une chromoendoscopie à l'indigo-carmin est également recommandée. Des biopsies multiples sont à réaliser sur tous les adénomes.

Les indications d'un traitement endoscopique sont les adénomes nombreux (plus de 20), de grandes taille (plus d'un centimètre) et ceux en dysplasie de haut grade.

vi. Surveillance endoscopique duodénale

L'INCa recommande un suivi endoscopique par duodénolescope et par appareil à vision axiale, avec réalisation d'une chromoscopie à l'indigo-carmin. Ce suivi doit être réalisé au moins tous les 3 ans [33].

Selon les recommandations de la Société Française d'Endoscopie Digestive, ce délai est de 2 ans en cas de polypose modérée, 1 an en cas de polypose sévère et 6 mois en cas de dysplasie de haut grade [25].

vii. Indications de la chirurgie duodénale

En cas de lésion ampillaire, il est recommandé une ampullectomie, possiblement par voie endoscopique [25, 33].

S'il existe une atteinte duodénale sans cancer invasif et sans atteinte de l'ampoule de Vater, le traitement endoscopique est recommandé. En cas d'échec, il existe une indication de duodénectomie [25, 33].

Si l'atteinte est à la fois duodénale et ampillaire, un traitement endoscopique combiné est possible (résections endoscopiques des polypes et ampullectomie endoscopique). La DPC est indiquée en cas d'échec [25, 33].

b. Polypose liée à MYH

i. Prise en charge colique

Le début de la surveillance doit se faire à partir de l'âge de 20 ans [32, 33].

La surveillance est faite par une coloscopie totale avec chromoendoscopie pancolique à l'indigo-carmin tous les 2 ans. Ce délai doit être ramené à 1 an en cas de polypose profuse (plus de 50 adénomes colorectaux) [32, 33].

La chirurgie est motivée par une polypose profuse (plus de 50 adénomes colorectaux) non contrôlable en endoscopie ou en cas de dégénérescence

adénocarcinomateuse [32, 33]. Le plus souvent il s'agit d'une CT avec AIR. La CT doit être carcinologique [33].

Les critères de conservation du rectum sont les mêmes que pour la prise en charge de la polypose liée à APC [32, 33].

ii. Prise en charge duodénale

Le début de la surveillance doit commencer à 25 ans.

Cette surveillance est basée sur une duodénoscopie et endoscopie en vision axiale, avec chromoendoscopie. Ce bilan endoscopique est à réaliser selon les mêmes modalités que pour la surveillance duodénale de la polypose liée à APC [33].

iii. Evolution des recommandations pour la polypose liée à MYH

Un groupe d'expertise mandaté par l'INCa doit faire paraître prochainement des recommandations spécifiques sur la prise en charge et la surveillance des polyposes liées à MYH.

II. BUT DE L'ETUDE

La polypose adénomateuse familiale est une pathologie nécessitant une prise en charge médico-chirurgicale tout au long de la vie afin de dépister son évolution péjorative.

Les recommandations récemment établies [25, 31-33] pour la prise en charge des polypes familiales liées à APC et MYH ont pour but de donner un cadre clair et précis aux cliniciens qui sont amenés à prendre en charge ces patients.

Les études publiées présentent les résultats de la prise en charge thérapeutique chirurgicale et endoscopique mais n'étudient pas la qualité du suivi des patients.

Le but de cette étude est donc d'évaluer la qualité du suivi endoscopique pour les patients ayant eu une chirurgie colorectale dans notre établissement. Nous nous sommes également intéressés à l'état actuel du dépistage génétique et au résultat fonctionnel après chirurgie.

Cette évaluation de nos pratiques professionnelles nous permet de reprendre contact avec l'ensemble des patients suivis pour une polypose adénomateuse. Ceci s'inscrit également dans une démarche de création d'une « consultation polypose » et de mise à jour du registre local des polypes adénomateux.

III. PATIENTS ET METHODE

1. Type d'étude

Il s'agit d'une étude descriptive transversale monocentrique.

2. Patients

a. Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion étaient :

- Tout patient opéré d'une chirurgie colorectale dans le cadre de la prise en charge d'une polypose adénomateuse entre janvier 1985 et mars 2010 dans les services de chirurgie digestive et endocrinienne et de chirurgie infantile du centre hospitalo-universitaire de Nantes.

b. Critères d'exclusion

Les critères d'exclusion étaient :

- Patients non opérés ;
- Patients décédés.

3. Méthode

a. Recueil des données

Les données concernant chaque patient ont été recueillies rétrospectivement à partir du registre local des polyposes adénomateuses familiales. Ces données ont permis de préciser pour chaque patient son histoire chirurgicale.

Le dossier informatisé du CHU de Nantes (Clinicom® – Siemens Health Services, France) a également été consulté.

Les coordonnées téléphoniques et postales ont été relevées.

Chaque patient a ensuite été contacté par téléphone pour répondre à un questionnaire standardisé (annexe 1).

Lorsque le contact téléphonique n'avait pas pu être établi (numéro inconnu ou absence de réponse), un questionnaire postal (annexe 2) leur a été adressé accompagné d'une enveloppe affranchie pour nous le renvoyer. Ce questionnaire postal reprenait les mêmes items que le questionnaire téléphonique.

L'ensemble des paramètres recueillis ont été colligés dans un tableau informatique (Excel® – Microsoft, USA).

b. Histoire chirurgicale

Pour retracer l'histoire chirurgicale de chaque patient, nous avons repris les dates d'interventions, les techniques chirurgicales employées et l'âge lors de ces gestes.

c. Histoire familiale

L'histoire familiale de la polypose adénomateuse précisait les antécédents familiaux de polypose ou de néoplasie colorectale à un âge jeune. Ceci a permis de préciser les cas-index et de présenter au patient les principes du dépistage et du suivi chez les apparentés et descendants.

d. Surveillance endoscopique

La date, le lieu et le médecin opérateur des derniers contrôles endoscopiques haut (fibroscopie oeso-gastro-duodénale et duodénoscopie à vision latérale) et bas (rectoscopie ou endoscopie du réservoir iléal) ont été relevés.

e. Résultat fonctionnel

Nous avons évalué le résultat fonctionnel pour chaque patient chez qui une continuité digestive avait pu être conservée (AIA ou AIR en charge).

Cette évaluation était basée sur 4 critères :

- Nombre de selles quotidiennes (par 24 heures) ;
- Nombre de selles diurnes ;
- Nombre de selles nocturnes ;
- Utilisation de médicaments anti-diarrhéiques ou ralentisseurs du transit, en précisant la molécule, la posologie et la fréquence d'utilisation.

f. Autres renseignements

i. Suivi tomodensitométrie

Chaque patient a été interrogé sur la réalisation récente d'un examen scannographique abdomino-pelvien. Ceci permettait de faire le point sur la présence de TD.

ii. Autres suivis

Lors du questionnaire, les suivis médicaux ont été abordés. Nous avons ainsi pu interroger les patients sur leur suivi thyroïdien. Les autres pathologies intercurrentes ont été également précisées.

iii. Renseignements administratifs

Afin de compléter l'exhaustivité de nos données, nous avons renseigné pour chaque patient sa profession, son médecin traitant, son médecin gastro-entérologue.

iv. Suivi ultérieur

Les patients contactés ont été interrogés sur leur souhait de participer à des études ultérieures (études de suivi et de qualité de vie).

g. Présentation de la « consultation polypose »

Lors du contact téléphonique ou postal, la mise en place d'une consultation spécifique pour les patients suivis pour une polypose adénomateuse a été expliquée (annexe 3).

Les principes de cette consultation ont été présentés.

Il leur a été précisé que la participation à cette consultation était libre et qu'elle n'avait aucun caractère obligatoire.

IV. RESULTATS

1. Données générales

Cinquante-trois patients ont été pris en charge au CHU de Nantes sur une période de 25 ans. Trois de ces patients ont eu une première chirurgie dans un autre centre hospitalier avant 1985.

Parmi ces 53 patients, 2 étaient décédés au moment du recueil des données et 4 mineurs étaient suivis en attente d'une chirurgie colique prophylactique.

Les 47 autres patients ont tous eu une chirurgie colique ou colorectale. Vingt-six des patients opérés ont pu être contactés par téléphone. Un questionnaire postal a été adressé aux 21 autres. Sept ont répondu à ce questionnaire postal. Quatorze patients n'ont donc pas pu être contacté, ni par téléphone (numéro inconnu ou absence de réponse), ni par courrier (adresse erronée ou absence de réponse).

Cependant, parmi ces 14 patients, 4 sont suivis régulièrement pour leur polypose au CHU de Nantes.

Les résultats qui sont détaillés dans la suite de cette étude sont donc basés sur les 33 réponses aux questionnaires, soit un taux de réponse de 70 %.

La répartition des patients participant à l'étude est schématisée dans la figure 1.

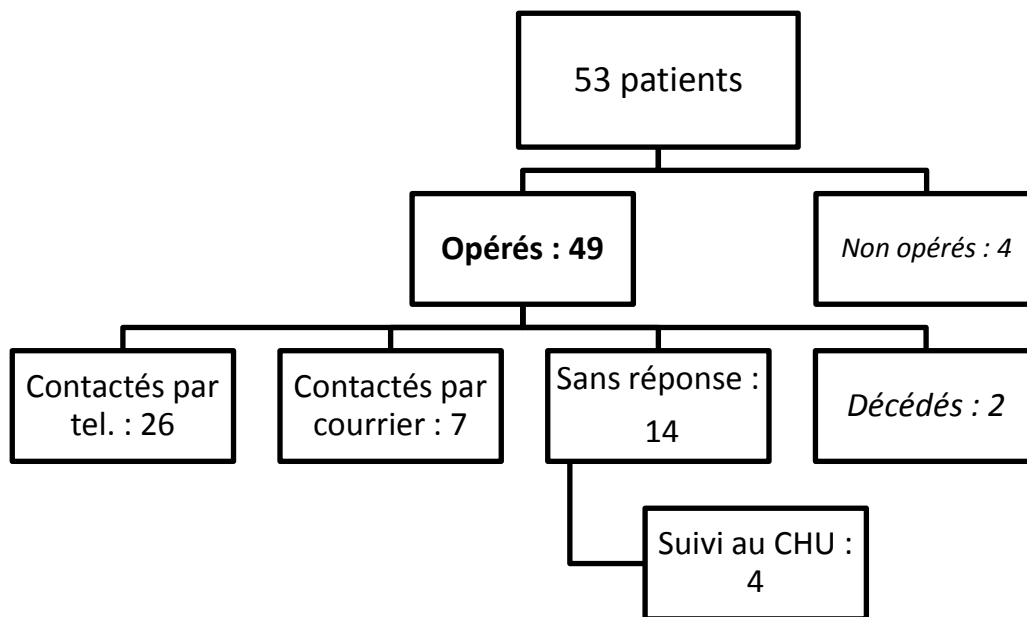


Figure 1 : Répartition des patients de la série.

2. Caractéristiques démographiques

Parmi les 33 patients de cette série, 12 sont des hommes (36,4 %) et 21 sont des femmes (63,6 %).

L'âge moyen au moment de l'étude est de 34 ans (14 - 65).

3. Suivi

Pour les 33 patients recontactés pour l'étude, le suivi moyen depuis la chirurgie colique est de 140 mois (10 – 420). Le suivi médian est de 118 mois ($\pm$ 103 mois).

4. Prise en charge chirurgicale colorectale

a. Coloproctectomie totale

Vingt patients ont eu une CPT avec AIA de première intention.

L'âge moyen lors de la chirurgie était de 26 ans (14 – 46).

Dans les suites, 2 patients ont eu une suppression de l'AIA avec mise en place d'une IT. Les causes étaient une fistulisation chronique sur l'AIA et une occlusion du grêle en rapport avec une TD.

Une patiente de 50 ans a eu une CPT avec IT d'emblée pour une polypose dégénérée avec métastase hépatique synchrone opérée dans le même temps.

b. Colectomie totale

Douze patients ont eu une CT avec AIR de première intention.

L'âge moyen à l'intervention était de 24 ans (14 – 37).

Trois de ces patients ont eu une première chirurgie dans un Centre Hospitalier en dehors de Nantes avant 1985. Ils ont été pris en charge secondairement au CHU de Nantes pour la réalisation d'une proctectomie complémentaire.

L'âge moyen des patients porteurs d'une CT avec AIR au moment de l'étude est de 34 ans.

c. Proctectomie secondaire

Quatre patients ont bénéficié d'une proctectomie secondaire à un âge moyen de 40 ans.

Le délai moyen entre la CT avec AIR et la proctectomie secondaire est de 16,5 ans.

Dans un cas ce geste était motivé par l'apparition d'une néoplasie développée sur le rectum restant. Dans les autres cas la proctectomie complémentaire a été décidée devant une polypose rectale difficilement contrôlable en endoscopie.

Deux proctectomies secondaires ont pu être rétablies par une AIA.

Pour les 2 autres patients, la réalisation d'une IT était justifiée par des difficultés techniques per opératoires (dans un cas lié à une tumeur desmoïde empêchant la réalisation d'une AIA).

5. Phénotype de la polypose colique

Trente patients (90,9 %) de la série présentaient un phénotype colique de polypose adénomateuse « classique » avec plus de 100 polypes.

Trois patients (9,1 %) avaient un phénotype de polypose atténuée, correspondant à une cinquantaine de polypes adénomateux.

6. Prise en charge duodénale

a. Prise en charge chirurgicale

Un patient a bénéficié d'une chirurgie duodénale. L'indication d'une DPC a été posée face à l'existence d'une polypose duodénale sévère dont la surveillance s'avérait difficile en endoscopie. Ce patient a eu une DPC à l'âge de 30 ans. Pour la prise en charge colorectale, ce patient avait eu une CT avec AIR à l'âge de 17 ans.

Une patiente a eu une polypectomie chirurgicale.

b. Prise en charge endoscopique

Deux patients ont bénéficié d'une ampullectomie endoscopique.

7. Montages chirurgicaux finaux

Les montages chirurgicaux finaux au moment de l'étude pour les 33 patients opérés et ayant répondu au questionnaire sont résumés dans le tableau 1.

Le tableau 2 montre la chirurgie colorectale réalisée selon le phénotype colique.

	CPT – AIA	CPT – IT	CT – AIR	Total
Nombre	20	5	8*	33
%	60,6	15,15	24,25	100

Tableau 1: Répartitions des montages chirurgicaux finaux (: dont 1 CT-AIR avec DPC).*

	CPT – AIA	CPT – IT	CT – AIR	Total
Polypose classique	19	5	6*	30
Polypose atténuée	1	0	2	3

Tableau 2 : Chirurgie colorectale et phénotype colique (: dont 1 CT-AIR avec DPC).*

8. Qualité du dépistage génétique

Trente-deux des 33 patients ont eu un dépistage génétique (97 %). La patiente non testée n'a pas souhaité réaliser de dépistage génétique.

Dans 63,7 % des cas, la mutation a pu être identifiée.

Les résultats sont résumés dans les tableaux 3 et 4.

	APC	MYH	Non identifiée	Non recherchée	Total
N	20	1	11	1	33
%	60,7	3	33,3	3	100

Tableau 3 : Dépistage génétique.

	APC	MYH	Non identifiée	Non recherchée	Total
Polypose classique	18	0	11	1	30
Polypose atténuée	2	1	0	0	3

Tableau 4 : Répartition génotype - phénotype.

9. Résultat fonctionnel

Les résultats fonctionnels sont résumés dans le tableau 5.

a. Anastomose iléo-anale

Pour les 20 patients porteurs d'une AIA, le nombre moyen de selles quotidiennes est de $5,9 \pm 2,05$ (3 – 11).

Le nombre moyen de selles diurnes est de $4,85 \pm 1,87$ (3 – 11) et $1,05 \pm 1,10$ (0 – 3) selle nocturne.

Neuf patients (45 %) prennent des médicaments ralentisseurs du transit.

b. Anastomose iléo-rectale

Les 8 patients ayant une AIR ont en moyenne $3 \pm 1,31$ (1 – 5) selles quotidiennes.

Un patient a une selle nocturne.

Aucun des 8 patients porteurs d'une AIR ne prend de médication anti-diarrhéique.

	Selles quotidiennes	Selles diurnes	Selles nocturnes	Médication
AIA	$5,9 \pm 2,05$	$4,85 \pm 1,87$	$1,05 \pm 1,10$	45 %
AIR	$3 \pm 1,31$	$2,88 \pm 1,36$	$0,12 \pm 0,35$	0 %

Tableau 5: Résultat fonctionnel : nombre moyen de selles.

10. Suivi endoscopique

a. Suivi du tractus digestif supérieur

Sur les 33 patients, 11 patients ont eu une endoscopie du tractus digestif supérieur datant de moins d'un an. Pour 14 patients, l'endoscopie a eu lieu entre 1 et 2 ans. Huit patients ont eu une endoscopie haute il y a plus de 2 ans (Tableau 6).

Soixante-quinze pourcents des patients suivis ont eu une endoscopie dans les délais actuellement recommandés.

	< 1 an	Entre 1 et 2 ans	> 2 ans
Endoscopie haute	11 (33,3 %)	14 (42,4 %)	8 (24, 2 %)
Rectoscopie	1 (12,5 %)	7 (87,5 %)	0 (0 %)
Endoscopie du réservoir	9 (45 %)	7 (35 %)	4 (20 %)

Tableau 6 : Délai du dernier examen endoscopique.

b. Suivi du rectum

Aucun des 8 patients porteurs d'une AIR n'a d'endoscopie datant de plus de 2 ans. Sept patients ont eu leur rectoscopie entre 1 et 2 ans ; un patient a eu son endoscopie dans l'année précédente à l'étude (Tableau 6).

Cent pourcents des patients actuellement suivis pour leur rectum restant le sont en conformité avec les recommandations actuelles.

c. Suivi du réservoir

Neuf patients ont eu une endoscopie datant de moins de 1 an. Pour quatre patients, cette endoscopie du réservoir date de plus de 2 ans (Tableau 6).

La surveillance du réservoir est conforme aux recommandations actuelles chez 80 pourcents des patients porteurs d'une AIA.

11. Autres suivis

Une patiente a été opérée d'un carcinome papillaire de la thyroïde. Sa fille a bénéficiée d'une échographie thyroïdienne qui s'est révélée normale.

Parmi les autres patients, aucun n'a eu de suivi spécifique pour le suivi thyroïdien.

12. Consultation « polypose »

Lors du questionnaire, 28 patients (84,8 %) se sont prononcés comme étant intéressés par une participation à la « consultation polypose ».

Cette consultation polypose a été mise en place en 2010. Deux dates ont été fixées : l'une en juin, l'autre en septembre.

La participation des patients à cette consultation est libre et basée sur une démarche personnelle.

V. DISCUSSION

1. Age de prise en charge

Notre série retrouve un âge moyen de 25,5 ans lors de la première prise en charge chirurgicale colorectale. Cet âge est plus élevé que l'âge recommandé par l'INCa qui est de 20 ans [33].

Cependant, si l'âge moyen est calculé en excluant les patients « cas index », il est alors de 22,5 ans au moment de la chirurgie colorectale.

Cet âge est inférieur à celui retrouvé dans les grandes séries des centres de référence. L'équipe de l'hôpital Saint-Antoine rapporte un âge moyen de 28 ans pour la réalisation de la CPT avec AIA chez 110 patients [21]. Iwama [3], à partir de registre japonais de la polypose adénomateuse familiale qui regroupe 1388 patients, retrouve un âge moyen au diagnostic de 34 ans. Pour l'équipe de la Cleveland Clinic, l'âge moyen lors de la chirurgie est de 26 ans [34].

Notre prise en charge chirurgicale plus précoce s'explique par deux éléments : la durée de notre série et l'histoire familiale de la polypose chez les patients que nous avons pris en charge. En effet, notre série est récente par rapport aux séries publiées à partir de registres anciens qui regroupent des données de plusieurs générations. Les progrès réalisés dans la connaissance physiopathologique et génétique des polyposes adénomateuses ont permis de dépister l'ensemble des apparentés des patients porteurs d'une polypose adénomateuse.

Dans notre série, 75 % des patients ont une histoire familiale de polypose adénomateuse. Ceci a permis un diagnostic précoce de la maladie chez ces patients. Leur prise en charge chirurgicale a pu ainsi se faire au début de l'âge adulte.

2. Qualité du dépistage génétique

Seuls 63,7 % des patients de notre étude ont pu avoir une identification de la mutation responsable de leur polypose.

Ce résultat est cependant proche de la prise en charge génétique des patients suivis à l'hôpital Saint-Antoine. En effet, Lefevre *et al.* [13], à partir de 384 patients testés, retrouve dans 335 cas une mutation d'APC et dans 17 cas une mutation de MYH. Pour 32 patients, la mutation n'a pas été identifiée (8,33 %). Cependant, il faut noter que 131 patients ont été exclus de cette étude car ils n'ont pas été testés. Finalement, 68,3 % des patients pris en charge à l'hôpital Saint-Antoine ont une mutation identifiée.

Plusieurs éléments peuvent expliquer notre faible taux d'identification génétique. D'une part, les tests génétiques ont été réalisés pour la plupart au début des années 2000. L'analyse génétique a connu quelques avancées avec la mise en évidence en 2002 des polyposes liées aux mutations bi-alléliques de MYH [9] qui représentent environ 40 % des polyposes « APC négatives ». Il persiste néanmoins des patients chez qui aucune mutation délétère impliquant APC ou MYH n'a été mise en évidence.

D'autre part, les tests ont été réalisés dans plusieurs centres : cette décentralisation nous fait perdre ces informations de résultats génétiques.

Notre effort de recentralisation du suivi avec la création de la « consultation polypose » nous permet de faire le point pour chaque patient sur son état d'identification de la mutation et, le cas échéant, de relancer les analyses moléculaires.

Cette amélioration de notre prise en charge génétique permettra de proposer un test prédictif aux apparentés des sujets atteints et de ne débiter la surveillance endoscopique que chez les patients mutés.

3. Stratégies de prise en charge colorectale

La CPT avec AIA, « gold standard » de la prise en charge chirurgicale colorectale de la polypose adénomateuse, a été pratiquée dans 60,6 % des cas de première intention.

La CT avec AIR, alternative chirurgicale possible, a été réalisée chez 12 des 33 patients de la série (36,3 %).

La conservation du rectum expose au risque de développement d'une néoplasie rectale. Cette conservation doit être réfléchie et repose sur plusieurs éléments. Plusieurs études ont proposé des critères décisionnels pour la réalisation d'une CT avec AIR plutôt qu'une CPT avec AIA.

Pour Church, une AIR peut être proposée si le nombre de polypes rectaux est inférieur à 5, avec une tolérance jusqu'à 19 [35]. Iwama [36], dans une étude publiée en 1994, retrouvait 3 critères pour conserver le rectum : une polypose rectale peu importante, une AIR basse (sous péritonéale) et un suivi endoscopique. Plus récemment, Sinha [37] a publié les résultats de la prise en charge des AIR au St Mark's Hospital. Ces résultats montrent 4 facteurs de risque de proctectomie secondaire : le génotype, le phénotype rectal et colique et l'âge lors de la réalisation de la CT avec AIR.

Le risque d'apparition d'une néoplasie au niveau rectale après AIR a été évalué par plusieurs études. Iwama [3, 38] présente un taux cumulé de cancer rectal après CT avec AIR de 5 % à 5 ans, 12 % à 10 ans, 23 % à 15 ans et 38 % à 20 ans.

L'expérience des pays d'Europe du Nord (Danemark, Suède, Finlande et Pays-Bas), à partir d'une série rétrospective incluant 776 patients ayant eu une CT avec AIR, retrouve une incidence cumulée de cancer rectal à 10 ans de 4,4 % avant 1990, période de l'AIR, et de 2,5 % après 1990, période pendant laquelle la réalisation d'AIA était prépondérante [39]. Cette différence n'est pas significative, sauf chez les femmes porteuses d'une AIR. Soixante patients (8 %) porteurs d'une AIR ont développé une néoplasie rectale nécessitant une proctectomie secondaire. Parallèlement, durant le suivi des patients porteurs d'une AIR, 195 d'entre eux ont eu une proctectomie secondaire pour des raisons autres que carcinologiques (polypose rectale sévère le plus souvent). Leurs conclusions trouvent qu'il n'y a pas eu de diminution significative de néoplasie rectale chez les patients porteurs d'une

AIR depuis l'avènement de l'AIA, sauf chez les femmes. L'intérêt de cette étude est de montrer l'importance du nombre de proctectomie secondaire pour polypose sévère en l'absence de néoplasie rectale. Ceci souligne la nécessité d'un suivi rigoureux et de prendre la décision d'une proctectomie lorsque la surveillance devient difficile.

La CT avec AIR est à nouveau d'actualité après une époque plutôt orientée vers la CPT avec AIA. Plusieurs publications de centre de référence pour la prise en charge de la polypose vont dans le sens de l'AIR ou présentent des séries où la CT avec AIR est l'intervention réalisée majoritairement [34, 39, 40]. Ceci ne peut se concevoir qu'avec une surveillance étroite post opératoire.

Dans notre série, 4 des 12 patients porteurs d'une AIR ont eu une proctectomie complémentaire : dans un cas pour une néoplasie développée sur le rectum restant et dans les autres cas pour une polypose rectale sévère.

Notre étude nous confirme la nécessité d'un suivi endoscopique rectal de qualité chez les patients pris en charge dans notre centre et nous fait espérer un dépistage précoce des lésions rectales.

4. Résultat fonctionnel

Le résultat fonctionnel est important à prendre en compte. En effet, les patients sont opérés à un âge jeune, le plus souvent dans le cadre d'une prise en charge chirurgicale prophylactique.

Nos résultats sont comparables à ceux retrouvés dans la littérature. En effet, Parc [21] retrouve un nombre moyen de selles quotidiennes de $5,2 \pm 2,9$ et un nombre moyen de selles nocturnes de $0,6 \pm 1,1$.

Une méta-analyse publiée par Aziz en 2005 compare AIR et AIA dans le cadre de la prise en charge des polyposes adénomateuses familiales [41]. Cette méta-analyse trouve des résultats fonctionnels en faveur de la CT avec AIR par rapport à la CPT avec AIA pour la fréquence des selles et le nombre de selles nocturnes. Dans cette méta-analyse,

le nombre moyen de selles par 24 heures est compris entre 2 et 6,1 pour les AIR et entre 3,8 et 8 pour les AIA. Les exonérations nocturnes sont retrouvées chez 8,2 % des patients porteurs d'une AIR et chez 44,1 % des patients porteurs d'une AIA.

Hassan, à partir d'une série de la Mayo Clinic, a comparé les résultats fonctionnels de 94 patients opérés d'une CPT avec AIA et 21 patients opérés d'une CT avec AIR [42]. Cette étude ne retrouve pas de différence significative entre les deux techniques concernant le nombre quotidien de selles et le nombre de selles nocturnes.

Cette discordance entre les différentes études pose en fait le problème d'une balance entre le résultat fonctionnel d'une AIR et la surveillance du rectum restant. Pour Iwama [36], comme nous l'avons vu, la conservation du rectum est possible selon 3 conditions : polypose rectale peu floride, suivi endoscopique et AIR sous péritonéale. Or cette AIR basse n'est pas celle réalisée dans les séries qui étudient la qualité de vie après AIR.

Une méta-analyse publiée par Lovegrove en 2006 [43] a comparé les résultats de l'AIA réalisée pour polypose adénomateuse avec l'AIA réalisée pour rectocolite ulcéro-hémorragique. Leur conclusion montre que le résultat fonctionnel est meilleur pour l'AIA réalisée pour polypose adénomateuse. L'hypothèse avancée pour expliquer cette supériorité de l'AIA dans cette pathologie est l'âge jeune au moment de la chirurgie.

5. Qualité du suivi

Il n'existe actuellement aucune publication étudiant spécifiquement la qualité du suivi endoscopique des patients porteurs d'une polypose adénomateuse.

Les études publiées portent sur la prise en charge chirurgicale et l'apparition de lésion dans le cadre de la surveillance mais aucune ne prend en compte la qualité du suivi endoscopique.

Notre série retrouve une surveillance conforme aux recommandations actuelles pour 100 % des patients porteurs d'une AIR, pour 80 % des réservoirs iléaux et pour 75 % des patients concernant l'endoscopie duodénale.

Parc rapporte l'expérience de l'hôpital Saint-Antoine dans le suivi à long terme de 96 patients opérés d'une CPT avec AIA [21]. Dans leur expérience, 76 % ont eu un suivi endoscopique duodénal et 46,8 % ont eu un suivi endoscopique du réservoir iléal.

En utilisant les mêmes critères, nous retrouvons un suivi endoscopique haut et un suivi du réservoir pour 95 % des patients. En effet, sur les 20 patients porteurs d'une AIA, seule une patiente n'a plus aucun suivi endoscopique.

Cependant cette analyse du suivi fait l'impasse sur les délais de surveillance et n'est qu'une évaluation quantitative et non qualitative du suivi endoscopique.

Nos bons résultats sont néanmoins à pondérer puisque 30 % des patients opérés n'ont pas répondu à notre enquête. Parmi ceux-ci, 4 sont suivis régulièrement au CHU. Chacun d'eux a bénéficié d'une endoscopie haute et basse au CHU de Nantes datant de moins de 2 ans.

Une étude de la Mayo Clinic récemment publiée reprend la surveillance endoscopique basse de 42 patients ayant eu une chirurgie colique ou colorectale [44]. L'examen endoscopique concernait selon les cas le rectum restant, le réservoir iléal ou l'iléostomie. Tous les patients de cette étude présentaient des polypes du tube digestif bas. Pour 6 patients, l'analyse histologique retrouvait une néoplasie. Celle-ci était localisée au niveau de l'iléostomie terminale dans 4 cas et au niveau du rectum restant dans 2 cas. Toutefois, les modalités de surveillance des patients étaient mise en place tardivement : à partir d'un âge moyen de 40 ans et après une durée médiane de 11 ans suivant la chirurgie colique ou colorectale prophylactique.

Dans notre expérience, la surveillance du tube digestif bas ne concerne que l'endoscopie du réservoir ou la rectoscopie. Aucun des patients porteur d'iléostomie terminal n'a eu d'examen endoscopique. Ce contrôle pourrait dans le futur être inclus dans le suivi.

Une étude japonaise [45] a présenté le suivi de 59 patients porteurs d'une AIR. Elle confirme les facteurs de risque de néoplasie rectale qui sont les phénotypes coliques et

rectaux. L'intérêt de cette étude est de montrer que 8 des 11 patients opérés à un stade précoce de la maladie néoplasique rectale (stades Tis ou T1 de la classification TNM) avaient eu un contrôle endoscopique 6 à 12 mois avant la proctectomie secondaire, alors que la dernière endoscopie pour les 3 patients opérés à un stade plus avancé (T3) datait de plus de 2 ans.

Cependant, une étude rétrospective portant sur 659 patients ayant une AIR contredit ces données [46]. Dans cette série, 47 cas de cancer rectal sont retrouvés. Vingt-huit de ces patients avaient eu une endoscopie rectale datant de moins de 1 an. Cependant aucun élément n'est précisé sur l'état de la polypose rectale, ni sur les modalités techniques de la rectoscopie.

Un des points d'amélioration du suivi et de la surveillance des patients est d'insister sur le contrôle endoscopique du tube digestif haut. Plusieurs études ont montré l'importance de ce suivi [25, 47-50]. En effet, ces publications retrouvent que le risque de dysplasie de haut grade et de cancer au niveau duodénal devient important à partir de 50 ans. Ce risque de dégénérescence de la polypose duodénale apparaît à distance de la prise en charge colorectale mais est une des deux causes de décès avec les tumeurs desmoïdes [4, 6]. Pour cette raison, il est indispensable de rappeler au patient la nécessité de la surveillance endoscopique.

Il en est de même pour la surveillance du réservoir. Vingt pourcents des patients porteurs d'une AIA n'ont pas eu de contrôle endoscopique du réservoir dans les 2 ans précédant l'étude. Le développement d'adénome du réservoir est fréquent : dans 54 % des cas dans l'expérience de l'Hôpital Saint-Antoine [21]. Il a été décrit des cas de dégénérescence adénocarcinomateuse des polypes du réservoir [51]. Dans notre centre, nous avons décrit un cas de polypose adénomateuse récidivante sur le réservoir iléal [52].

La compliance au suivi est en partie limitée par le fait que les examens endoscopiques de contrôle sont invasifs et nécessitent une anesthésie générale. Dans le futur, la vidéocapsule endoscopique pourrait être un examen utile pour la surveillance de l'ensemble du tube digestif [53-55]. Cependant, son utilisation dans le cadre du suivi des patients atteints d'une polypose adénomateuse n'est encore pas validée et fait l'objet de nombreuses études.

6. Consultation polypose

La « consultation polypose » a été motivée par les demandes des patients et de leur famille, ainsi que pour répondre aux attentes des médecins traitants.

Cette consultation est l'occasion de reprendre contact avec l'équipe médico-chirurgicale pour les patients suivis depuis plusieurs années. Pour les patients les plus jeunes, cela permet d'élaborer le plan de suivi de cette pathologie.

Lors de cette consultation, le patient rencontre les deux spécialistes les plus impliqués dans la prise en charge de la polypose adénomateuse : le gastro-entérologue et le chirurgien digestif. Cette consultation est l'occasion de refaire le point sur l'histoire personnelle du patient, l'histoire familiale de la polypose et de préciser l'état du dépistage génétique.

Lors de cette consultation, une actualisation des données scientifiques est faite auprès du patient concernant :

- la prise en charge chirurgicale, la surveillance endoscopique, les autres suivis (en particulier le dépistage thyroïdien et des tumeurs desmoïdes) ;
- l'oncogénétique ;
- la chirurgie : les techniques et les résultats

Il est précisé au patient les standards actuels de surveillance des polypes adénomateux.

Un courrier récapitulatif adressé au médecin traitant précise les différents sujets abordés lors de cette consultation et indique les modalités de surveillance ultérieures en conformité avec les recommandations françaises publiées par l'INCa.

D'autre part, cette consultation nous permet de mettre à jour notre registre local des polypes adénomateux et de proposer aux patients de les inclure dans le registre national des polypes adénomateux qui est coordonné par l'équipe lyonnaise du Professeur Jean-Christophe Saurin.

VI. CONCLUSION

Les patients suivis pour une polypose adénomateuse posent le problème d'une compliance au traitement et au suivi.

L'évaluation de nos pratiques professionnelles pour cette pathologie nous a permis de relever plusieurs points :

- Les résultats fonctionnels après chirurgie des patients pris en charge dans notre centre sont comparables à ceux retrouvés dans la littérature.
- Les résultats des dépistages génétiques, bien que réalisés, restent méconnus pour de nombreux patients.
- Notre étude montre que plus de 75 % des patients initialement pris en charge chirurgicalement dans notre centre ont un suivi conforme aux recommandations professionnelles de l'INCa.
- Afin d'améliorer la gestion et la communication, la mise en place au sein de l'Institut des Maladies de l'Appareil Digestif (IMAD) d'une « consultation polypose » s'est avérée indispensable.

Le bon accueil de la part des patients réservé à l'instauration d'une « consultation polypose », ainsi que le succès rencontré pour les deux premiers rendez-vous, nous encourage à persévérer dans notre démarche.

ANNEXES

Annexe 1 : Questionnaire téléphonique

Annexe 2 : Questionnaire postal

Annexe 3 : Convocation pour la « consultation polypose »

Annexe 1 : Questionnaire téléphonique

Coordonnées

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Tel :

Histoire de la maladie

Date d'intervention :

Type d'intervention :

Renseignements administratifs

Profession :

Médecin traitant :

Gastro-entérologue :

Histoire familiale

Comment la maladie a-t-elle été découverte chez vous ?

☐ ATCD familial

☐ Symptômes digestifs

Avez-vous des enfants ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui : nombre :

et âges :

Avez-vous des contacts réguliers avec...

Vos frères et sœurs ?

☐ Oui

☐ Non

Vos enfants ?

☐ Oui

☐ Non

Vos parents ?

☐ Oui

☐ Non

Vos cousins germains ?

☐ Oui

☐ Non

Savez-vous si d'autres membres de votre famille sont atteints d'une polypose ?

Vos frères et sœurs ?

☐ Oui

☐ Non

☐ Ne sait pas

Vos enfants ?

☐ Oui

☐ Non

☐ Ne sait pas

Vos parents ?

☐ Oui

☐ Non

☐ Ne sait pas

Vos cousins germains ?

☐ Oui

☐ Non

☐ Ne sait pas

Seriez-vous d'accord pour leur donner nos coordonnées afin qu'ils nous contactent ? ☐ Oui ☐ Non

Suivi personnel

Avez-vous un suivi spécifique pour la polypose ? ☐ Oui ☐ Non

Si oui, par qui : ☐ Médecin traitant ☐ Gastro-entérologue ☐ Autre :

Avez-vous eu une endoscopie digestive...

Haute ? ☐ Oui (Date Lieu Médecin) ☐ Non

Basse ? ☐ Oui (Date Lieu Médecin) ☐ Non

Avez-vous eu un scanner abdominal ?

☐ Oui (Date Lieu Médecin) ☐ Non

Prise en charge génétique

Avez-vous eu un test génétique ?

☐ Oui (Date Lieu) ☐ Non

Accepteriez-vous que nous prenions contact avec le centre de test ? ☐ Oui ☐ Non

Seriez-vous intéresser pour bénéficier d'une consultation de génétique ? ☐ Oui ☐ Non

Résultats fonctionnels

Nombre de selles quotidiennes :

diurnes :

nocturnes :

Prenez-vous des médicaments ralentisseurs du transit ?

☐ Oui (Type Nombre Fréquence) ☐ Non

Autres suivis

Etes-vous suivi pour d'autres problèmes de santé ? ☐ Oui ☐ Non

Si oui, lesquels :

par qui : ☐ Médecin traitant ☐ Autre :

Suivi futur

Accepteriez-vous de venir au CHU pour une consultation avec des spécialistes de la polypose ?

☐ Oui ☐ Non

Accepteriez-vous d'être contacté par courrier pour des questionnaires ? ☐ Oui ☐ Non

Adresse :

Code postal :

Ville :

Annexe 2 : Questionnaire postal

Si vous le souhaitez, vous pouvez nous envoyer ce questionnaire rempli dans l'enveloppe jointe au :

Dr Guillaume Meurette, Clinique de Chirurgie Digestive et Endocrinienne, Service du Pr Lehur,

CHU de Nantes, Place Alexis Ricordeau, 44000 Nantes.

Coordonnées

Nom : _____ Prénom : _____

Date de naissance : ____/____/____ Tel : ____/____/____/____/____

Adresse : _____

Code postal : _____ Ville : _____

Renseignements administratifs

Profession : _____

Médecin traitant : _____ Ville : _____

Gastro-entérologue : _____ Ville : _____

Histoire familiale

Comment la maladie a-t-elle été découverte chez vous ?

○ Quelqu'un de votre famille avait une polypose ? (préciser le lien familial : _____)

○ Symptômes digestifs (douleurs abdominales, troubles du transit, perte de sang dans les selles,...)

Avez-vous des enfants ? ○ Oui ○ Non

Si oui : nombre : _____ et âges : _____

Avez-vous des contacts réguliers avec...

Vos frères et sœurs ? ○ Oui ○ Non

Vos enfants ? ○ Oui ○ Non

Vos parents ? ○ Oui ○ Non

Vos cousins germains ? ○ Oui ○ Non

Savez-vous si d'autres membres de votre famille sont atteints d'une polypose ?

Vos frères et sœurs ? ○ Oui ○ Non ○ Ne sait pas

Vos enfants ? ○ Oui ○ Non ○ Ne sait pas

Vos parents ? ○ Oui ○ Non ○ Ne sait pas

Vos cousins germains ? ○ Oui ○ Non ○ Ne sait pas

Seriez-vous d'accord pour leur donner nos coordonnées afin qu'ils nous contactent ? ○ Oui ○ Non

Suivi personnel

Avez-vous actuellement un suivi spécifique pour la polypose ? ☐ Oui ☐ Non

Si oui, par qui : ☐ Médecin traitant ☐ Gastro-entérologue ☐ Autre : _____

Avez-vous eu une endoscopie digestive...

Haute (estomac, duodénum) ? ☐ Oui (Date _____ Lieu _____ Médecin _____) ☐ Non

Basse (rectum, réservoir) ? ☐ Oui (Date _____ Lieu _____ Médecin _____) ☐ Non

Avez-vous eu un scanner abdominal ?

☐ Oui (Date _____ Lieu _____ Médecin _____) ☐ Non

Prise en charge génétique

Avez-vous eu un test génétique pour la polypose ?

☐ Oui (Date _____ Lieu _____ Médecin _____) ☐ Ne sait pas

☐ Non

Accepteriez-vous que nous prenions contact avec le centre de test ? ☐ Oui ☐ Non

Seriez-vous intéresser pour bénéficier d'une consultation de génétique ? ☐ Oui ☐ Non

Résultats fonctionnels

Nombre de selles par 24 heures : _____

la journée : _____

la nuit : _____

Prenez-vous régulièrement des médicaments pour ralentir le transit ?

☐ Oui (Nom _____ Quantité par jour _____) ☐ Non

Autres suivis

Etes-vous suivi pour d'autres problèmes de santé ? ☐ Oui ☐ Non

Si oui, le(s)quel(s) : _____

par qui : ☐ Médecin traitant ☐ Autre : _____

Suivi futur

Seriez-vous intéresser pour venir au CHU rencontrer en consultation des spécialistes de la polypose (chirurgien, gastro-entérologue et généticien) ?

☐ Oui ☐ Non

Accepteriez-vous d'être contacté à nouveau ultérieurement par courrier pour d'autres questionnaires ?

☐ Oui ☐ Non

Annexe 3 : Convocation pour la « consultation polypose »



CLINIQUE de CHIRURGIE DIGESTIVE et ENDOCRINIENNE

Institut des Maladies de l'Appareil digestif HOTEL DIEU

1, Place Alexis Ricordeau – 44093 NANTES CEDEX 1

CHIRURGIE

Pr P.A. LEHUR
Chef de service

Dr E. LETESSIER
Pr. O. ARMSTRONG
Pr. E. MIRALLIE
Dr C. CAILLARD
Dr S. METAIRIE
Dr G. MEURETTE
Dr J. PODEVIN
Dr N. REGENET

Praticiens Hospitaliers

Dr S. DARRAS
Dr M.L. BARUSSAUD
Dr F. RODAT
Dr P. STANGHERLIN
Assistants-Chefs de Clinique

ANESTHESIE – REANIMATION

Dr A. COURMONT
Dr O. COURTIN
Dr J.P. FRABOUL
Dr P. HENNES
Dr J. ROBICHON
Dr J. SOULARD
Dr S. VRIGNAUD
Dr P. NAULEAU
Praticiens Hospitaliers

Adresses e-mail
prenom.nom@chu-nantes.fr



Hospitalisation
Rez de Chaussée Haut – Aile Est
Tél. : 02 40 08 30 25
2^{ème} Etage – Aile Est
Tél. : 02 40 08 30 44

Consultations
Chirurgie Digestive
Chirurgie Endocrinienne
Chirurgie Colorectale
Chirurgie Hépatobiliaire
Chirurgie Bariatrique

Stomathérapie
G. FACHET
Tél. : 02 40 08 30 37
A. THEBAUD
Tél. : 02 40 08 30 66

Madame, Monsieur,

Vous avez été pris en charge dans le service de chirurgie digestive du CHU de Nantes pour une polypose du colon et du rectum.

Récemment, vous avez accepté de participer à notre enquête téléphonique sur votre suivi et nous vous en remercions. Cette enquête a pour but d'améliorer notre prise en charge des patients et leur suivi. Les résultats seront utilisés à des fins scientifiques pour améliorer nos pratiques.

Lors de notre entretien téléphonique, nous vous avons présenté notre projet de mettre en place une consultation spécialisée sur la polypose en collaboration avec nos collègues gastro-entérologues (Dr Estelle Cauchin).

Cette consultation vous permettra, si vous le souhaitez, de rencontrer en même temps un chirurgien digestif et un gastro-entérologue spécialisés dans la polypose, ceci afin de pouvoir discuter avec vous de votre suivi, de votre prise en charge et répondre à vos questions sur cette pathologie.

Nous vous joignons donc les dates de ces consultations ainsi que les coordonnées du secrétariat si vous souhaitez prendre rendez-vous. Cette consultation n'a aucun caractère obligatoire.

Nous vous remercions de votre participation et de votre confiance.

Nous vous prions de croire en nos sentiments les meilleurs.

Marc-Henri JEAN, Dr Guillaume MEURETTE, Pr Paul-Antoine LEHUR

Secrétariats

- Rez de Chaussée Haut – Est - Tél. : 02 40 08 30 22 - Fax : 02 40 08 30 36
- 2^{ème} étage – Nord - Tél. : 02 40 08 30 41 - Fax : 02 40 08 41 94

CHIRURGIE

Pr P.A. LEHUR
Chef de service

Dr E. LETESSIER
Pr. O. ARMSTRONG
Pr. E. MIRALLIE
Dr C. CAILLARD
Dr S. METAIRIE
Dr G. MEURETTE
Dr J. PODEVIN
Dr N. REGENET

Praticiens Hospitaliers

Dr S. DARRAS
Dr M.L. BARUSSAUD
Dr F. RODAT
Dr P. STANGHERLIN
Assistants-Chefs de Clinique

ANESTHESIE – REANIMATION

Dr A. COURMONT
Dr O. COURTIN
Dr J.P. FRABOUL
Dr P. HENNES
Dr J. ROBICHON
Dr J. SOULARD
Dr S. VRIGNAUD
Dr P. NAULEAU
Praticiens Hospitaliers

Adresses e-mail
prenom.nom@chu-nantes.fr



Hospitalisation
Rez de Chaussée Haut – Aile Est
Tél. : 02 40 08 30 25
2^{ème} Etage – Aile Est
Tél. : 02 40 08 30 44

Consultations
Chirurgie Digestive
Chirurgie Endocrinienne
Chirurgie Colorectale
Chirurgie Hépatobiliaire
Chirurgie Bariatrique

Stomathérapie
G. FACHET
Tél. : 02 40 08 30 37
A. THEBAUD
Tél. : 02 40 08 30 66

Madame, Monsieur,

Vous avez été pris en charge dans le service de chirurgie digestive du CHU de Nantes pour une polypose du colon et du rectum.

Afin d'améliorer notre prise en charge des patients et leur suivi, nous vous proposons de répondre à un questionnaire sur votre suivi depuis l'intervention chirurgicale du colon. Les résultats seront utilisés à des fins scientifiques pour améliorer nos pratiques.

Nous vous adressons donc ce courrier, vous êtes totalement libre d'y répondre.

Vous pouvez nous le renvoyer dans l'enveloppe affranchie jointe.

Par ailleurs, nous sommes en train de mettre en place une consultation spécialisée sur la polypose en collaboration avec nos collègues gastro-entérologues (Dr Estelle Cauchin). Cette consultation vous permettra, si vous le souhaitez, de rencontrer en même temps un chirurgien digestif et un gastro-entérologue spécialisés dans la polypose, ceci afin de pouvoir discuter avec vous de votre suivi, de votre prise en charge et répondre à vos questions sur cette pathologie. Cette consultation n'a aucun caractère obligatoire.

Nous vous remercions par avance de votre participation.

Nous vous prions de croire en nos sentiments les meilleurs.

Marc-Henri JEAN, Dr Guillaume MEURETTE, Pr Paul-Antoine LEHUR

Secrétariats

- Rez de Chaussée Haut – Est - Tél. : 02 40 08 30 22 - Fax : 02 40 08 30 36
- 2^{ème} étage – Nord - Tél. : 02 40 08 30 41 - Fax : 02 40 08 41 94

CHIRURGIE

Pr P.A. LEHUR
Chef de service

Dr E. LETESSIER
Pr. O. ARMSTRONG
Pr. E. MIRALLIE
Dr C. CAILLARD
Dr S. METAIRIE
Dr G. MEURETTE
Dr J. PODEVIN
Dr N. REGENET

Praticiens Hospitaliers

Dr S. DARRAS
Dr M.L. BARUSSAUD
Dr F. RODAT
Dr P. STANGHERLIN
Assistants-Chefs de Clinique

La consultation « polypose » organisée par le Dr
Guillaume Meurette, chirurgien digestif, et le Dr Estelle Cauchin,
gastro-entérologue et généticienne, aura lieu :

le **10 juin 2010**

et le **16 septembre 2010**

ANESTHESIE – REANIMATION

Dr A. COURMONT
Dr O. COURTIN
Dr J.P. FRABOUL
Dr P. HENNES
Dr J. ROBICHON
Dr J. SOULARD
Dr S. VRIGNAUD
Dr P. NAULEAU
Praticiens Hospitaliers

Hôtel-Dieu
2^{ème} étage, aile Nord

CHU de Nantes
1 place Alexis Ricordeau, 44000 Nantes

Adresses e-mail
prenom.nom@chu-nantes.fr



Si vous êtes intéressé, vous pouvez prendre rendez-vous en
appelant le secrétariat au :

02 40 08 30 22

Hospitalisation
Rez de Chaussée Haut – Aile Est
Tél. : 02 40 08 30 25
2^{ème} Etage – Aile Est
Tél. : 02 40 08 30 44

Consultations
Chirurgie Digestive
Chirurgie Endocrinienne
Chirurgie Colorectale
Chirurgie Hépato-biliaire
Chirurgie Bariatrique

Stomathérapie
G. FACHET
Tél. : 02 40 08 30 37
A. THEBAUD
Tél. : 02 40 08 30 66

Secrétariats

- Rez de Chaussée Haut – Est - Tél. : 02 40 08 30 22 - Fax : 02 40 08 30 36
- 2^{ème} étage – Nord - Tél. : 02 40 08 30 41 - Fax : 02 40 08 41 94

BIBLIOGRAPHIE

1. Rambaud J-C. Polypes et polyposes rectocoliques. Traité de gastro-entérologie, 2ème édition:532-4.
2. Olschwang S, Laurent-Puig P. Polypose adénomateuse familiale : épidémiologie, génétique et surveillance clinique. In: Elsevier-Masson, editor. Encyclopédie Médico-Chirurgicale Gastro-entérologie1994.
3. Iwama T, Tamura K, Morita T, Hirai T, Hasegawa H, Koizumi K, et al. A clinical overview of familial adenomatous polyposis derived from the database of the Polyposis Registry of Japan. *Int J Clin Oncol* 2004 Aug;9(4):308-16.
4. Arvanitis ML, Jagelman DG, Fazio VW, Lavery IC, McGannon E. Mortality in patients with familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum* 1990 Aug;33(8):639-42.
5. de Campos FG, Perez RO, Imperiale AR, Seid VE, Nahas SC, Cecconello I. Evaluating Causes of Death in Familial Adenomatous Polyposis. *J Gastrointest Surg* 2010 Jul 30.
6. Nugent KP, Spigelman AD, Phillips RK. Life expectancy after colectomy and ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum* 1993 Nov;36(11):1059-62.
7. Godlewski G, Leborgne J, Lehur A, Deixonne B, Bourgaux JF, Dehni N, et al. [Multivisceral resections of extracolorectal lesions in familial adenomatous polyposis]. *Ann Chir* 2005 Dec;130(10):618-23.
8. Nieuwenhuis MH, Vasen HF. Correlations between mutation site in APC and phenotype of familial adenomatous polyposis (FAP): a review of the literature. *Crit Rev Oncol Hematol* 2007 Feb;61(2):153-61.
9. Al-Tassan N, Chmiel NH, Maynard J, Fleming N, Livingston AL, Williams GT, et al. Inherited variants of MYH associated with somatic G:C-->T:A mutations in colorectal tumors. *Nat Genet* 2002 Feb;30(2):227-32.
10. Sampson JR, Dolwani S, Jones S, Eccles D, Ellis A, Evans DG, et al. Autosomal recessive colorectal adenomatous polyposis due to inherited mutations of MYH. *Lancet* 2003 Jul 5;362(9377):39-41.
11. Aretz S, Uhlhaas S, Goergens H, Siberg K, Vogel M, Pagenstecher C, et al. MUTYH-associated polyposis: 70 of 71 patients with biallelic mutations present with an attenuated or atypical phenotype. *Int J Cancer* 2006 Aug 15;119(4):807-14.
12. Kanter-Smoler G, Bjork J, Fritzell K, Engwall Y, Hallberg B, Karlsson G, et al. Novel findings in Swedish patients with MYH-associated polyposis: mutation detection and clinical characterization. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2006 Apr;4(4):499-506.
13. Lefevre JH, Parc Y, Svrcek M, Kerneis S, Colas C, Shields C, et al. APC, MYH, and the correlation genotype-phenotype in colorectal polyposis. *Ann Surg Oncol* 2009 Apr;16(4):871-7.

14. Lefevre JH, Rodrigue CM, Mourra N, Bennis M, Flejou JF, Parc R, et al. Implication of MYH in colorectal polyposis. *Ann Surg* 2006 Dec;244(6):874-9; discussion 9-80.
15. Leite JS, Isidro G, Martins M, Regateiro F, Albuquerque O, Amaro P, et al. Is prophylactic colectomy indicated in patients with MYH-associated polyposis? *Colorectal Dis* 2005 Jul;7(4):327-31.
16. Bouguen G, Manfredi S, Blayau M, Dugast C, Buecher B, Bonneau D, et al. Colorectal adenomatous polyposis Associated with MYH mutations: genotype and phenotype characteristics. *Dis Colon Rectum* 2007 Oct;50(10):1612-7.
17. de Ferro SM, Suspiro A, Fidalgo P, Lage P, Rodrigues P, Fragoso S, et al. Aggressive phenotype of MYH-associated polyposis with jejunal cancer and intra-abdominal desmoid tumor: report of a case. *Dis Colon Rectum* 2009 Apr;52(4):742-5.
18. Vogt S, Jones N, Christian D, Engel C, Nielsen M, Kaufmann A, et al. Expanded extracolonic tumor spectrum in MUTYH-associated polyposis. *Gastroenterology* 2009 Dec;137(6):1976-85 e1-10.
19. Gismondi V, Meta M, Bonelli L, Radice P, Sala P, Bertario L, et al. Prevalence of the Y165C, G382D and 1395delGGA germline mutations of the MYH gene in Italian patients with adenomatous polyposis coli and colorectal adenomas. *Int J Cancer* 2004 May 1;109(5):680-4.
20. Lovegrove RE, Constantinides VA, Heriot AG, Athanasiou T, Darzi A, Remzi FH, et al. A comparison of hand-sewn versus stapled ileal pouch anal anastomosis (IPAA) following proctocolectomy: a meta-analysis of 4183 patients. *Ann Surg* 2006 Jul;244(1):18-26.
21. Parc Y, Piquard A, Dozois RR, Parc R, Tiret E. Long-term outcome of familial adenomatous polyposis patients after restorative colectomy. *Ann Surg* 2004 Mar;239(3):378-82.
22. Larson DW, Cima RR, Dozois EJ, Davies M, Piotrowicz K, Barnes SA, et al. Safety, feasibility, and short-term outcomes of laparoscopic ileal-pouch-anal anastomosis: a single institutional case-matched experience. *Ann Surg* 2006 May;243(5):667-70; discussion 70-2.
23. Penna C, Kartheuser A, Parc R, Tiret E, Frileux P, Hannoun L, et al. Secondary proctectomy and ileal pouch-anal anastomosis after ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 1993 Dec;80(12):1621-3.
24. Chung RS, Church JM, vanStolk R. Pancreas-sparing duodenectomy: indications, surgical technique, and results. *Surgery* 1995 Mar;117(3):254-9.
25. Saurin JC, Napoleon B, Gay G, Ponchon T, Arpurt JP, Boustiere C, et al. Endoscopic management of patients with familial adenomatous polyposis (FAP) following a colectomy. *Endoscopy* 2005 May;37(5):499-501.
26. Spigelman AD, Williams CB, Talbot IC, Domizio P, Phillips RK. Upper gastrointestinal cancer in patients with familial adenomatous polyposis. *Lancet* 1989 Sep 30;2(8666):783-5.
27. Buecher B, Laurent-Puig P. [Prophylactic colectomy in hereditary colorectal cancer]. *Rev Prat* 2008 Jun 30;58(12):1281-5.
28. Penna C. [Management of familial polyposis coli]. *J Chir (Paris)* 2002 Oct;139(5):260-7.

29. Saurin JC. [Clinical follow-up and treatment of patients with familial adenomatous polyposis]. *Gastroenterol Clin Biol* 2001 Apr;25(4 Suppl):B31-7.
30. Vasen HF, Moslein G, Alonso A, Aretz S, Bernstein I, Bertario L, et al. Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP). *Gut* 2008 May;57(5):704-13.
31. Buecher B, Saurin JC. Conseils de prise en charge de la maladie de la polypose familiale liée au gène APC - Fiche GENMAD. http://www.snfge.org/01-Bibliotheque/0D-Pratiques-cliniques/Genmad/Polypose_familiale.pdf. 2009.
32. Buecher B, Saurin JC. Conseils de prise en charge de la polypose familiale liée au gène MYH - Fiche GENMAD. http://www.snfge.org/01-Bibliotheque/0D-Pratiques-cliniques/Genmad/PAF_liee_au_gene_MYH.pdf. 2009.
33. Parc Y. Chirurgie prophylactique des cancers avec prédisposition génétique : polypose adénomateuse familiale et polypose liée à MYH. Institut National du Cancer, www.e-cancer.fr; 2009.
34. da Luz Moreira A, Church JM, Burke CA. The evolution of prophylactic colorectal surgery for familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum* 2009 Aug;52(8):1481-6.
35. Church J, Burke C, McGannon E, Pasteau O, Clark B. Predicting polyposis severity by proctoscopy: how reliable is it? *Dis Colon Rectum* 2001 Sep;44(9):1249-54.
36. Iwama T, Mishima Y. Factors affecting the risk of rectal cancer following rectum-preserving surgery in patients with familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum* 1994 Oct;37(10):1024-6.
37. Sinha A, Tekkis PP, Rashid S, Phillips RK, Clark SK. Risk factors for secondary proctectomy in patients with familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* Jul 21.
38. Iwama T, Mishima Y, Utsunomiya J. The impact of familial adenomatous polyposis on the tumorigenesis and mortality at the several organs. Its rational treatment. *Ann Surg* 1993 Feb;217(2):101-8.
39. Bulow S, Bulow C, Vasen H, Jarvinen H, Bjork J, Christensen IJ. Colectomy and ileorectal anastomosis is still an option for selected patients with familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum* 2008 Sep;51(9):1318-23.
40. Church J. In which patients do I perform IRA, and why? *Fam Cancer* 2006;5(3):237-40; discussion 62-2.
41. Aziz O, Athanasiou T, Fazio VW, Nicholls RJ, Darzi AW, Church J, et al. Meta-analysis of observational studies of ileorectal versus ileal pouch-anal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 2006 Apr;93(4):407-17.
42. Hassan I, Chua HK, Wolff BG, Donnelly SF, Dozois RR, Larson DR, et al. Quality of life after ileal pouch-anal anastomosis and ileorectal anastomosis in patients with familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum* 2005 Nov;48(11):2032-7.
43. Lovegrove RE, Tilney HS, Heriot AG, von Roon AC, Athanasiou T, Church J, et al. A comparison of adverse events and functional outcomes after restorative proctocolectomy for

familial adenomatous polyposis and ulcerative colitis. *Dis Colon Rectum* 2006 Sep;49(9):1293-306.

44. Gleeson FC, Papachristou GI, Riegert-Johnson DL, Boller AM, Gostout CJ. Progression to advanced neoplasia is infrequent in post colectomy familial adenomatous polyposis patients under endoscopic surveillance. *Fam Cancer* 2009;8(1):33-8.
45. Yamaguchi T, Yamamoto S, Fujita S, Akasu T, Moriya Y. Long-term outcome of metachronous rectal cancer following ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *J Gastrointest Surg* Mar;14(3):500-5.
46. Vasen HF, van Duijvendijk P, Buskens E, Bulow C, Bjork J, Jarvinen HJ, et al. Decision analysis in the surgical treatment of patients with familial adenomatous polyposis: a Dutch-Scandinavian collaborative study including 659 patients. *Gut* 2001 Aug;49(2):231-5.
47. Bulow S, Bjork J, Christensen IJ, Fausa O, Jarvinen H, Moesgaard F, et al. Duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis. *Gut* 2004 Mar;53(3):381-6.
48. Groves CJ, Saunders BP, Spigelman AD, Phillips RK. Duodenal cancer in patients with familial adenomatous polyposis (FAP): results of a 10 year prospective study. *Gut* 2002 May;50(5):636-41.
49. Lepisto A, Kiviluoto T, Halttunen J, Jarvinen HJ. Surveillance and treatment of duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis. *Endoscopy* 2009 Jun;41(6):504-9.
50. Saurin JC, Gutknecht C, Napoleon B, Chavaillon A, Ecochard R, Scoazec JY, et al. Surveillance of duodenal adenomas in familial adenomatous polyposis reveals high cumulative risk of advanced disease. *J Clin Oncol* 2004 Feb 1;22(3):493-8.
51. Campos FG, Imperiale AR, Seid VE, Perez RO, da Silva e Sousa AH, Jr., Kiss DR, et al. Rectal and pouch recurrences after surgical treatment for familial adenomatous polyposis. *J Gastrointest Surg* 2009 Jan;13(1):129-36.
52. Bouygues V, Meurette G, Bossard C, Cassagnau E, Le Rhun M, Lehur PA. [Recurrent adenomas in ileal pouch following ileoanal anastomosis for familial adenomatous polyposis]. *Gastroenterol Clin Biol* 2008 May;32(5 Pt 1):525-9.
53. Burke CA, Santisi J, Church J, Levinthal G. The utility of capsule endoscopy small bowel surveillance in patients with polyposis. *Am J Gastroenterol* 2005 Jul;100(7):1498-502.
54. Tescher P, Macrae FA, Speer T, Stella D, Gibson R, Tye-Din JA, et al. Surveillance of FAP: a prospective blinded comparison of capsule endoscopy and other GI imaging to detect small bowel polyps. *Hered Cancer Clin Pract*;8(1):3.
55. Wong RF, Tuteja AK, Haslem DS, Pappas L, Szabo A, Ogara MM, et al. Video capsule endoscopy compared with standard endoscopy for the evaluation of small-bowel polyps in persons with familial adenomatous polyposis (with video). *Gastrointest Endosc* 2006 Oct;64(4):530-7.

SERMENT MEDICAL

Au moment d'être admis à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré et méprisé si j'y manque.

Nom : JEAN

Prénom : Marc-Henri

Titre de thèse :

**Suivi à long terme des polyposes adénomateuses familiales :
exhaustivité du dépistage génétique, résultat fonctionnel et devenir oncologique.**

Résumé

Introduction : Les recommandations récentes de l'Institut National du Cancer (INCa) sur la prise en charge des polyposes adénomateuses nous donnent une conduite à tenir précise pour la gestion médico-chirurgicale de ces patients. Nous avons souhaité évaluer nos pratiques et les comparer avec ces recommandations et les données de la littérature.

Patients et méthodes : Entre 1985 et 2010, 49 patients ont été opérés au CHU de Nantes d'une polypose adénomateuse. Les patients ont été recontactés par téléphone ou par courrier pour évaluer leur suivi actuel pour cette pathologie et le résultat fonctionnel après chirurgie.

Résultats : Trente-trois patients ont répondu au questionnaire. Le suivi moyen est de 140 mois (10 – 420) depuis la chirurgie colorectale. L'âge moyen lors de la première intervention était de 25,5 ans. Chez 63,7 % des patients, la mutation a pu être identifiée. Le résultat fonctionnel après chirurgie colorectale est comparable aux données de la littérature. Le suivi endoscopique bas est conforme aux recommandations dans 100 % des cas pour les patients porteurs d'une anastomose iléo-rectale (AIR) et dans 80 % des cas pour les patients porteurs d'une anastomose iléo-anale (AIA). Soixante-quinze pourcents des patients ont eu une endoscopie haute dans les délais recommandés par l'INCa.

Conclusion : Cette étude de nos pratiques professionnelles nous montre nos progrès à faire dans la surveillance endoscopique et dans le dépistage génétique des patients opérés dans notre centre. Afin d'améliorer la communication avec les patients, une consultation médico-chirurgicale spécialisée dans la polypose a été mise en place.

Mots-clés

Polypose adénomateuse, surveillance endoscopique, résultat fonctionnel, dépistage génétique, chirurgie colorectale.