

Etablissement d'un registre national pour le syndrome de Lynch et constitution d'une biobanque pour les patients suspectés de syndrome de Lynch avec testing génétique négatif (syndrome familial X).

Recherche organisée par l'asbl FAPA - Belgian Polyposis Project – Hereditary colorectal Cancer Project – pour le dépistage et la surveillance du syndrome de Lynch en Belgique.

L'asbl FAPA a créé un registre dont l'un des buts est d'enregistrer, en respectant l'anonymat, toutes les familles atteintes de FAP (polypose adénomateuse familiale) ou du syndrome de Lynch (hereditary non polyposis colorectal cancer, HNPCC, ou cancer colorectal héréditaire non polyposique) afin de contribuer à la recherche scientifique, aussi bien sur le plan national qu'international.

FAPA **informe**, grâce notamment aux informations récoltées dans le registre, les médecins belges concernés par ces affections ainsi que les patients et familles de patients atteints. FAPA a également comme but de **dépister** tous les individus "à haut risque" (peut-être atteints par la FAP ou le syndrome de Lynch) afin de s'assurer qu'ils reçoivent des informations et un suivi adéquats. Dans le cadre d'une politique nationale de **prévention** du cancer colorectal, travaillant en collaboration avec les médecins concernés, FAPA veille à ce que les patients atteints soient diagnostiqués précocement et qu'ils reçoivent un traitement adéquat à temps ce qui améliorera leur qualité de vie et préviendra tant que possible l'apparition précoce d'un cancer.

Les deux formes les plus fréquentes de cancer colorectal héréditaire sont la FAP et le syndrome de Lynch. Le cancer colorectal se développe le plus souvent à partir d'un polype ou adénome. La **FAP** est une affection héréditaire qui concerne surtout le gros intestin. Les personnes ayant cette affection développent (souvent durant l'adolescence) des centaines voire des milliers de polypes au niveau du côlon. Ces patients présenteront, dans pratiquement 100% des cas, un cancer colorectal à partir d'un ou de plusieurs de ces polypes colorectaux. Chez les personnes ayant une prédisposition héréditaire pour le **syndrome de Lynch**, seul un nombre limité de polypes se développe dans le côlon mais à transformation/progression très rapide. Le risque que l'un d'eux ne dégénère en cancer colorectal est estimé à 80%. Les femmes ont, de plus, un risque accru de développer un cancer de l'endomètre (corps de l'utérus) (30-40%) et un cancer des ovaires (5-10%). Le risque de certains autres cancers (estomac, intestin grêle, voies urinaires...) peut également être légèrement augmenté.

Jusqu'à 2013, FAPA a géré uniquement un registre de patients et familles souffrant de la FAP avec les objectifs décrits ci-dessus. La présente étude concerne les patients ou familles souffrant d'un syndrome de Lynch. Il existe deux volets à cette étude: la création d'un **registre** et la création d'une **biobanque**. Il s'agit d'une part d'une étude **observationnelle** pour la création d'un registre avec les objectifs décrits ci-dessus, identiques à ceux appliqués à la FAP. D'autre part, une étude **interventionnelle** sera menée parallèlement et visera à archiver non seulement les données cliniques, médicales, personnelles et familiales des patients suspectés de syndrome de Lynch avec testing génétique négatif (syndrome familial X) mais également à récolter les ADN génomiques (prélèvement de sang total) afin de générer une biobanque pour la recherche médicale génétique. Le syndrome de Lynch est très mal (re)connu par les médecins généralistes et spécialistes et est dès lors sous-diagnostiqué car son expression phénotypique est très parcimonieuse. L'intérêt de répertorier et de récolter l'ADN génomique des patients suspectés d'un syndrome de Lynch sur bases de critères cliniques validés (Amsterdam II et Bethesda) mais dont le test génétique s'avère négatif est de permettre de mettre en évidence dans le futur de nouveaux gènes de susceptibilité pour les syndromes héréditaires de cancer du côlon ou de cancers familiaux.

La méthodologie consistera à établir une collaboration efficace où, après discussion avec le patient, soit un consentement éclairé sera directement obtenu par le médecin généticien ou l'infirmier(ère) en conseil génétique, soit le patient donnera son accord pour que ses coordonnées soient transmises à FAPA et que celle-ci prenne contact avec lui. Par la suite, les données personnelles des patients seront transmises, avec leur accord, à la FAPA. Un collaborateur de la FAPA prendra alors contact avec le patient.