

La Polypose
Adénomateuse
Familiale

Brochure d'info
pour les patients et leur famille



Belgian Polyposis Project



Introduction	3
Qu'est-ce que la Polypose Adénomateuse Familiale (FAP)?	4
Qu'est-ce qu'un polype?	4
Qu'est-ce que le tube digestif?	5
Comment savoir si on est porteur de la polypose familiale (FAP)?	6
Comment examiner le côlon et le rectum?	6
Comment la FAP est-elle transmise?	8
Comment se passe la recherche de l'anomalie génétique?	10
Qu'est-ce que le conseil génétique?	10
Pourquoi faut-il établir un diagnostic précoce?	11
Quel est le traitement de la polypose?	11
Quand faut-il opérer?	11
Quels types d'opérations sont proposés?	11
La chirurgie laparoscopique est-elle possible?	15
La polypose ne concerne-t-elle que le gros intestin?	16
La polypose ne concerne-t-elle que les intestins?	16
Quelle est la différence entre FAP et MAP?	17

Illustrations: Catharina Kilanowski
 Concept & production: Cats&Dogs Herk-de-Stad
 Editeur responsable: FAPA

FAP

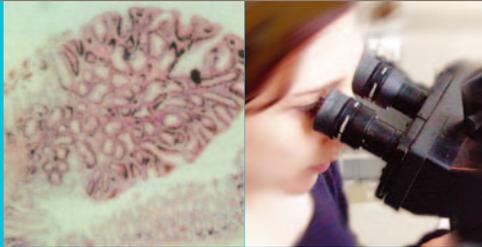
La Polypose Adénomateuse Familiale

Cette brochure a été réalisée pour répondre aux questions que se posent très souvent les patients atteints de **polypose adénomateuse familiale (polypose)** et leur famille.

Les informations contenues dans cette brochure complètent, mais ne remplacent en aucun cas les informations fournies par vos médecins, infirmiers ou autres membres du personnel soignant.

Comme vous le constaterez, il est très important que les patients atteints de polypose soient suivis régulièrement. Plus important encore, tous les membres de la famille susceptibles de développer un jour une polypose doivent être examinés régulièrement dès l'adolescence.

Si, après la lecture de cette brochure, vous souhaitez davantage de précision sur un point particulier, n'hésitez pas à contacter votre médecin.



Un polype est une petite excroissance en forme de champignon.

Qu'est-ce que la Polypose Adénomateuse Familiale (FAP) ?

La polypose est une maladie héréditaire qui touche surtout le gros intestin (aussi connu sous les noms de côlon et rectum). Les personnes atteintes de polypose développent des centaines voire des milliers de polypes tout le long du côlon et du rectum dès l'adolescence et le début de la vie adulte. Le risque majeur de la maladie est la transformation inévitable d'un de ces polypes en cancer.

Cette affection peut s'exprimer différemment d'une personne à l'autre (âge d'apparition, nombre de polypes, symptômes associés). D'une famille à l'autre, les symptômes peuvent être différents.

Cette maladie est parfois appelée *polypose héréditaire du côlon*, *polypose colique*, *polypose familiale* ou *syndrome de Gardner*.

Qu'est-ce qu'un polype ?

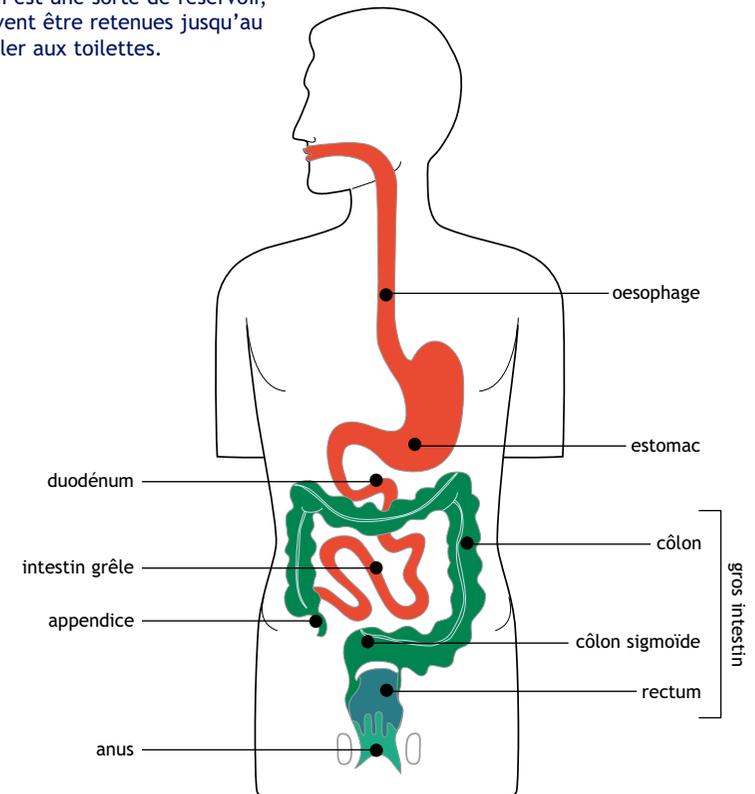
Un polype est une petite excroissance en forme de champignon. En général, les polypes apparaissent sans raison, alors que dans la FAP ils sont transmis de génération en génération. Dans le tube digestif, ces polypes se développent dans le rectum et le côlon (gros intestin) à partir de l'adolescence. Plus tardivement, les polypes peuvent apparaître dans l'estomac, le duodénum et l'intestin grêle. La taille des polypes est variable et va de moins de 1 mm à plusieurs centimètres.

Il existe différents types de polypes; ceux de la polypose sont des polypes de type "adénomateux", encore appelés "adénomes". Un adénome peut se transformer progressivement en cancer, raison pour laquelle il est tellement important d'examiner toute personne pouvant avoir hérité de la polypose et cela dès l'adolescence. La polypose est une affection grave, mais détectée à temps, elle peut être traitée préventivement.

Qu'est-ce que le tube digestif ?

Le tube digestif est un tube continu qui commence à la bouche et se termine à l'anus. Il est composé de plusieurs parties: l'oesophage, l'estomac, l'intestin grêle et le gros intestin, lui-même subdivisé en côlon, sigmoïde et rectum.

Lors de la digestion, les aliments sont absorbés par l'intestin grêle et les particules non digérées passent sous forme de liquide dans le gros intestin, dont le rôle principal est d'absorber l'eau et d'assécher ainsi les selles. Finalement, les selles passent dans le rectum qui est une sorte de réservoir, où elles peuvent être retenues jusqu'au moment d'aller aux toilettes.





Un suivi régulier devrait commencer au début de l'adolescence.



La coloscopie est un examen réalisé au moyen d'un tube souple.

Comment savoir si on est porteur de la polypose familiale ?

La plupart des patients développent des polypes sans la moindre plainte.

Cependant, un ou plusieurs symptômes peuvent apparaître :

1. du sang dans les selles
2. des épisodes de diarrhée
3. des épisodes de constipation
4. des douleurs, des crampes abdominales

Il n'est certainement pas prudent d'attendre l'apparition d'un de ces symptômes. Il est donc très important que les parents laissent examiner leurs enfants dès l'âge de 11 ans, même s'ils n'ont pas de plainte.

Il y a deux manières de faire le diagnostic de la polypose chez les personnes à risque:

1. L'examen du côlon et du rectum
2. L'examen génétique

Comment examiner le côlon et le rectum ?

Les examens du côlon sont très importants: la détection des polypes doit être précoce afin de prévenir l'apparition d'un cancer. Un suivi régulier devrait commencer au début de l'adolescence car si la polypose est détectée de manière précoce, le traitement chirurgical sera presque toujours efficace. En plus, ces examens réguliers peuvent rassurer une personne chez qui on n'a pas détecté de polype.

Les personnes à risque doivent, au début, avoir un examen annuel du côlon. Si l'examen est normal, il faut idéalement le refaire à intervalles réguliers car les polypes peuvent apparaître à des âges très différents.

La **rectosigmoïdoscopie souple** est la première méthode utilisée pour examiner l'intérieur du rectum et du côlon sigmoïde. Un tube souple avec un système optique et un éclairage, que l'on appelle un sigmoïdoscope, est introduit par l'anus.

Avec ce sigmoïdoscope, équipé d'une caméra, le médecin peut voir s'il y a des polypes ou un cancer. Si, pendant l'examen, le médecin constate la présence de polypes, un petit morceau (appelé "biopsie") est prélevé. Ce prélèvement est indolore.

Le fragment de polype ainsi prélevé est envoyé au laboratoire pour analyse. Si ce polype est un adénome, il est alors recommandé de faire un examen complet du côlon aussi appelé "coloscopie".

La **coloscopie** est un examen réalisé au moyen d'un tube souple plus long que le sigmoïdoscope. Il permet au médecin de voir l'entièreté du gros intestin. Pendant cet examen, un fragment de muqueuse ou de polype peut être prélevé pour un examen microscopique. La coloscopie peut être faite sous anesthésie, ou après administration d'un calmant pour que le patient puisse se détendre ou même dormir pendant l'examen.

La **radiographie du côlon par lavement baryté** est un examen radiologique qui nécessite l'administration (par lavement) d'un liquide blanchâtre appelé baryte. Cet examen permet de visualiser le côlon en prenant des radiographies. Les polypes peuvent être mis en évidence au cours de cet examen radiologique, sauf s'ils sont de trop petite tailles. Si des polypes sont détectés, le médecin vous recommandera de faire une coloscopie.

Tous les examens du côlon nécessitent une préparation. Cette préparation, à base de liquides et de laxatifs, vide le côlon de toutes les selles pour qu'il puisse être examiné complètement.

Des instructions précises concernant cette préparation vous seront données par le médecin avant l'examen.

En résumé, voici les recommandations proposées pour les personnes à risques:

âge de 11 - 44 ans	sigmoïdoscopie souple ou coloscopie annuelle
âge de 45 - 64 ans	sigmoïdoscopie souple ou coloscopie tous les 3 ans
âge après 65 ans	sigmoïdoscopie souple ou coloscopie tous les 5 ans

Si un de ces examens met en évidence la présence de polypes, il est recommandé dans la plupart des cas, de recourir à une intervention chirurgicale. Ces recommandations peuvent être modifiées en fonction de l'analyse génétique.



FAP est une maladie génétique causée par une anomalie au niveau d'un gène, le gène APC.

Comment la FAP est-elle transmise ?

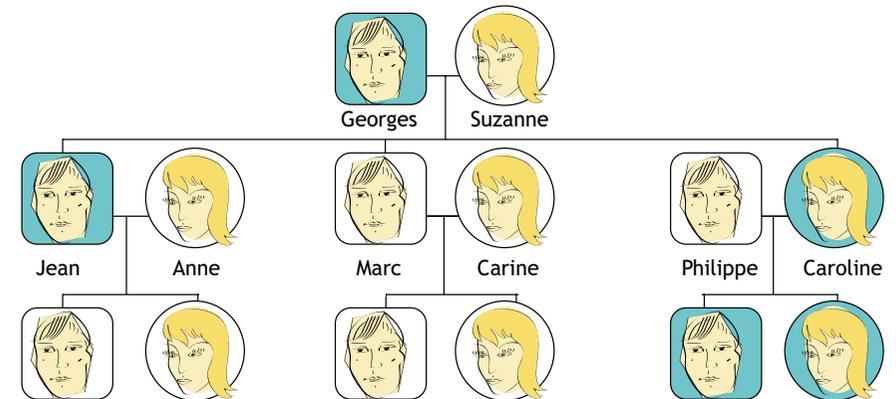
La polypose adénomateuse familiale est une maladie génétique causée par une anomalie au niveau d'un gène, le gène APC (Adenomatous Polyposis Coli), localisé sur le chromosome 5. Cette anomalie, encore appelée "mutation", est responsable du développement des polypes.

La polypose est une maladie transmise selon le mode **autosomique dominant**. Cela signifie que chaque enfant, fille ou garçon, né d'un parent atteint de polypose a un risque de 50 % (une chance sur deux) d'avoir reçu la mutation génétique responsable de la maladie, même après que le parent ait fait enlever son côlon. S'il a hérité de la mutation, il développera des polypes et pourra à son tour transmettre le gène défectueux à ses enfants.

Dans le cas contraire, l'enfant n'ayant pas reçu le gène défectueux n'aura pas de polypes et ne pourra pas transmettre l'affection à ses enfants.

L'exemple suivant illustre ce mode de transmission.

1. Georges a la polypose. Son épouse Suzanne n'est pas atteinte. Ils ont trois enfants: Jean, Marc et Caroline, qui ont chacun une chance sur deux de développer la polypose. Jean et Caroline sont atteints.
2. Jean et son épouse Anne ont deux enfants. Bien que chacun ait une chance sur deux d'hériter de la polypose, aucun des deux n'est atteint.
3. Marc et son épouse Carine ont deux enfants. Puisque Marc n'est pas atteint, il n'y a aucun risque pour ses enfants.
4. Caroline et Philippe ont deux enfants. Tous deux ont une chance sur deux d'hériter de la polypose. Tous deux en sont atteints.

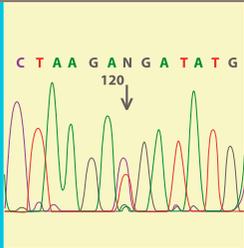


Toutefois, on remarque qu'un tiers environ des patients atteints de polypose n'ont pas de parents atteints. Dans ce cas, la mutation génétique n'a pas été reçue d'un parent mais est nouvellement acquise (on parle d'une mutation spontanée) et le patient pourra transmettre la maladie à ses futurs enfants.

Pour terminer, il existe encore une forme rare de polypose: elle est causée par un défaut dans le gène MYH (**polypose adénomateuse associée au gène MYH = MAP**).

Il s'agit d'une forme héréditaire de polypose qui, contrairement à la FAP, n'est pas autosomique dominante, mais se transmet selon le mode **autosomique récessif**.

Ce mode de transmission signifie que le patient atteint a reçu une anomalie génétique à la fois de son père et de sa mère qui sont considérés comme sains et seulement porteurs de la mutation. En conséquence, en cas de MAP, l'affection n'apparaît habituellement que dans une seule génération (voir aussi p. 17).



L'anomalie ou la mutation découverte dans le gène APC peut être différente d'une famille à l'autre.



Un diagnostic précoce est important pour détecter les polypes à temps et les enlever avant qu'ils ne se transforment en cancer.

Comment se passe la recherche de l'anomalie génétique ?

Grâce à la recherche scientifique, il y a eu beaucoup de progrès dans le domaine de l'analyse génétique (ADN). Depuis 1991, le gène responsable de la forme dominante FAP est connu. Grâce à une prise de sang, dont le matériel génétique (ADN) est extrait, on peut analyser le gène APC pour y détecter des anomalies éventuelles. L'anomalie ou la mutation découverte dans le gène APC peut être différente d'une famille à l'autre mais est identique chez tous les membres atteints au sein d'une même famille. Pour cette raison, il est nécessaire de rechercher avec précision la mutation exacte. Si celle-ci peut être identifiée rapidement dans certaines familles, dans d'autres le travail sera plus laborieux et peut prendre plusieurs mois. Malheureusement, certaines recherches de mutation restent parfois sans résultat.

Si la mutation a été trouvée dans une famille, on peut effectuer une analyse sanguine prédictive chez les apparentés à risques, p. ex. chez les enfants d'une personne atteinte. L'examen génétique pourra être proposé à partir de l'âge de 11-12 ans car les polypes commencent à se développer à cet âge-là.

Si cet examen démontre que la **personne à risque n'a PAS le gène APC fautif**, cette personne peut être certaine que ni elle-même ni ses enfants ne développeront la maladie et ne pourront la transmettre. Des coloscopies ultérieures ne sont donc plus nécessaires dans ce cas-ci.

Si l'examen sanguin démontre par contre **qu'une personne est porteuse du gène APC fautif**, le côlon de cette personne doit être examiné afin de détecter les polypes.

Si l'analyse sanguine prédictive est possible et souhaitée dans une famille, un avis génétique peut être donné. Un dialogue s'établit entre les personnes concernées et le généticien et s'étendra bien souvent sur plusieurs entretiens, qui auront lieu au moment de la prise de sang et lors des résultats. Ces entretiens vont aider les personnes concernées à comprendre et gérer le résultat de l'analyse génétique.

Qu'est-ce que le conseil génétique ?

Si vous êtes atteint de polyposis ou si vous appartenez à une famille touchée par la maladie, il est recommandé de prendre contact avec un Centre de Génétique. Il en existe 8 en Belgique.

Lors du conseil génétique, le généticien peut vous aider à

1. mieux comprendre la maladie, le diagnostic et les traitements possibles
2. mieux comprendre l'hérédité de l'affection et le risque pour les membres de votre famille
3. mieux gérer le risque d'hérédité de vos enfants

4. prendre des décisions concernant le planning familial
5. mieux vivre avec votre maladie dans la vie de tous les jours

Pourquoi faut-il établir un diagnostic précoce ?

Un diagnostic précoce est important pour détecter les polypes à temps et les enlever avant qu'ils ne se transforment en cancer. Le diagnostic précoce conduit donc à un traitement précoce et améliore ainsi le pronostic de la maladie.

Quel est le traitement de la polyposis ?

Comme il y a des centaines de polypes dans le gros intestin, il est impossible de les enlever un par un par coloscopie. Il n'y a pas non plus de traitement médical disponible actuellement. Par conséquent, il n'y a qu'une seule méthode pour enlever tous les polypes et ainsi éviter leur transformation en cancer: l'intervention chirurgicale qui consiste à enlever la totalité du côlon.

Quand faut-il opérer ?

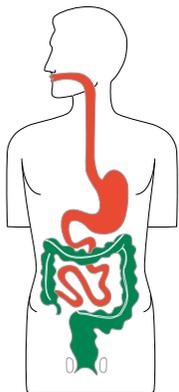
Chez l'adulte, le traitement chirurgical s'impose dès que des polypes ont été mis en évidence. Chez l'adolescent, le traitement n'est pas nécessaire avant l'âge de 18 ans, sauf sur avis de votre médecin-spécialiste. En tout cas, le moment de l'opération est fixé après concertation entre l'adolescent, les parents, le gastro-entérologue traitant et le chirurgien. Le choix du moment de l'intervention prend en considération le stade de la maladie, la scolarité et d'autres facteurs personnels.

Quels types d'opérations sont proposés ?

Il y a trois types d'intervention possibles:

1. Une colectomie avec anastomose iléorectale (AIR)
2. Une coloproctectomie totale avec anastomose iléo-anale (AIA avec réservoir iléal en J)
3. Une coloproctectomie totale avec iléostomie définitive

Lors de la consultation, le chirurgien discute avec le patient de l'intervention chirurgicale la plus adéquate.



Colectomie avec anastomose iléorectale.

1. Colectomie avec anastomose iléorectale (AIR)

Intervention chirurgicale

Cette opération consiste à enlever tout le côlon avec conservation du rectum. L'extrémité de l'intestin grêle (l'iléon terminal) est rattachée (anastomose) au sommet du rectum.

C'est pourquoi cette intervention est appelée "anastomose iléorectale". La durée d'hospitalisation est de 8 à 12 jours.

Une vie normale est possible après plus ou moins 6 semaines.

Comme après toute intervention abdominale, il faut éviter de porter de lourdes charges durant 3 mois.

Comme le côlon joue un rôle important dans la résorption de l'eau, la résection a comme conséquence des défécations plus fréquentes (3 à 4 fois par jour) de selles moins formées. Si ce problème persiste, une médication sous forme de loperamide est parfois nécessaire. Ce médicament ralentit le transit intestinal et ne crée pas de dépendance.

Cette opération ne peut pas être effectuée:

- si le patient a déjà un cancer du rectum;
- s'il y a déjà trop de polypes dans le rectum;
- si on sait que le patient ne se fera pas examiner régulièrement après l'intervention.

La vie après l'opération

Certaines personnes sont dérangées en mangeant certains types d'aliments.

D'autres par contre n'éprouvent pas de difficultés et peuvent manger ce qu'elles veulent. Chacun doit donc trouver ce qui lui convient le mieux.

Suivi après la chirurgie

Après cette intervention, un contrôle régulier du rectum doit être assuré (1 à 2 fois par an), et ce la vie durant, afin d'enlever à temps le moindre polype.

Ne pas se soumettre à ce suivi régulier entraîne un risque majeur de développer un cancer du rectum.

Puisque des polypes peuvent aussi se former dans l'estomac et le duodénum, il est conseillé de faire également examiner ceux-ci (voir aussi p. 16).

Coloproctectomie totale avec anastomose iléo-anale.

2. Coloproctectomie totale avec anastomose iléo-anale (AIA avec réservoir iléal en J)

Intervention chirurgicale

Cette opération consiste à enlever le côlon et le rectum, en conservant l'anus. Un nouveau rectum, aussi appelé réservoir, est construit avec la partie terminale de l'intestin grêle. Celui-ci est relié à l'anus, et les selles sont ainsi contrôlées par voie naturelle.

Ce nouveau rectum agit comme un réservoir pour les selles jusqu'à ce que la personne aille aux toilettes.

Cette intervention est habituellement réalisée en deux étapes:

Etape 1

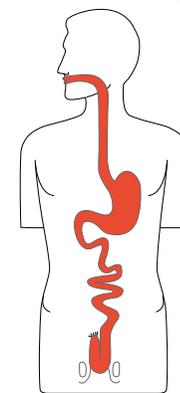
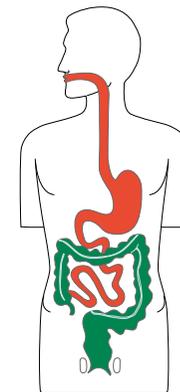
Le côlon et le rectum sont retirés, le réservoir est construit et relié d'emblée à l'anus. En raison de la complexité de l'intervention, il est souvent nécessaire d'attendre la cicatrisation complète des sutures. C'est pourquoi, durant une période temporaire, l'intestin grêle est abouché à la peau de l'abdomen. Ce procédé porte le nom d'iléostomie. Les selles sont alors collectées dans une poche en plastique spécial qui est collée sur la peau autour de la stomie. Cette poche est vidée plusieurs fois par jour. La durée moyenne de l'hospitalisation est de 10 à 12 jours après l'intervention. Une reprise de travail sans effort physique est possible après 4 à 6 semaines.

Etape 2

Après au moins 2 mois, quand les sutures sont bien cicatrisées, l'iléostomie est refermée par une seconde opération, de manière à ce que les selles passent à nouveau par l'anus naturel.

Le séjour à l'hôpital est de 4 à 8 jours.

Il est parfois possible de réaliser cette intervention sans passer par l'iléostomie temporaire. Cette décision est prise par le chirurgien en cours d'intervention. Une reprise de travail sans effort physique est possible 4 à 6 semaines après cette seconde étape.



Coloproctectomie totale avec anastomose iléo-anale (AIA avec réservoir iléal en J)



Photo à gauche:
Le rectum artificiel encore appelé "réservoir".

La vie après l'opération

Au début, les patients ont des selles très molles et fréquentes. Après une période d'adaptation, le nombre de selles se fixe en moyenne entre 4 et 6 par jour. Quand les selles sont plus fréquentes, des tablettes de lopéramide peuvent être prises. Ces tablettes ralentissent le transit intestinal et ne créent pas de dépendance.

En cas de besoin urgent, il n'y a habituellement pas de problème pour retenir les selles. Certaines personnes doivent aller aux toilettes pendant la nuit.

Quelques-unes se sentent plus à l'aise si elles portent une protection. Certains types d'aliments irritent l'intestin. Chacun finit par trouver ce qui lui convient après quelques essais. A ce stade, il est parfois conseillé de consulter un diététicien.

Suivi après la chirurgie

Le grand avantage de cette intervention est d'écartier définitivement le risque de cancer rectal. L'inconvénient est qu'il faut un délai de 6 à 18 mois avant que le patient n'atteigne le résultat fonctionnel optimal de 4 à 6 selles par jour. Pendant cette période d'adaptation, il est nécessaire d'être suivi et conseillé très régulièrement. Lorsque tout est rentré dans l'ordre, une consultation clinique et un examen endoscopique du réservoir sont conseillés une fois par an.

Puisque des polypes peuvent aussi se former dans l'estomac et le duodénum, il est conseillé de faire également examiner ceux-ci (voir aussi p. 16).

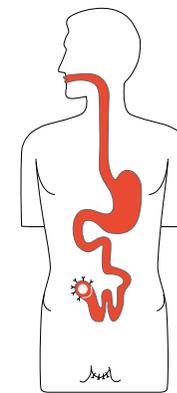
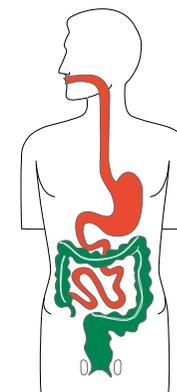
3 Coloproctectomie totale avec iléostomie définitive

Intervention chirurgicale

Dans le cas exceptionnel où le patient a déjà développé un cancer du rectum, la seule possibilité de traitement est de retirer tout le côlon et tout le rectum. L'extrémité de l'intestin grêle est amenée à la surface de la peau à travers la paroi abdominale (iléostomie définitive).

Coloproctectomie totale avec iléostomie définitive

Coloproctectomie totale avec iléostomie définitive.



La vie après l'opération

Les selles émises par l'iléostomie sont recueillies dans une poche en plastique collée sur la peau de l'abdomen.

Le patient apprendra facilement comment remplacer la poche et comment prendre soin lui-même de l'iléostomie ce qui lui permettra d'avoir une vie et des activités normales.

Suivi après la chirurgie

Comme cette intervention consiste à enlever la totalité du côlon et du rectum, il n'y a bien sûr plus aucun risque de développer des polypes du côlon ou du rectum. S'il y avait un cancer du rectum avant l'opération, la nécessité d'un traitement complémentaire et le suivi régulier dépendront de l'extension de ce cancer.

Puisque des polypes peuvent aussi se former dans l'estomac et le duodénum, il est conseillé de faire également examiner ceux-ci (voir aussi p. 16).

La chirurgie laparoscopique est-elle possible ?

Les 3 opérations décrites ci-dessus peuvent également être réalisées par laparoscopie. Le principe de l'opération reste le même, mais l'approche est différente.

La laparoscopie, ou 'regarder dans la cavité abdominale', consiste en une opération dans la cavité abdominale par le biais d'une micro-caméra. L'opération se fait par de petites incisions dans le ventre, à l'aide d'instruments spécialisés sous contrôle vidéo.

Parce qu'une opération dans le cadre d'une FAP est souvent exécutée d'une manière préventive, c'est à dire chez des personnes jeunes, encore actives sur le plan social et professionnel, la procédure la moins invasive possible est préférable.

Les avantages de cette technique sont entre autres une incision abdominale plus petite (donc une plus petite cicatrice), moins de risque d'adhérences et donc d'obstructions, un rétablissement plus rapide et - par conséquent - une hospitalisation plus courte. L'intervention par voie laparoscopique est quelque peu plus difficile techniquement et est légèrement plus longue.



Les manifestations extracoliques varient d'un patient à l'autre, même au sein d'une famille.



Malgré cela, la balance reste en faveur de la laparoscopie qui, de plus en plus, est considérée comme le standard. Il faut cependant prendre en considération que tous les patients ne sont pas aptes à subir une procédure laparoscopique.

En moyenne la plupart des patients reste 7 à 10 jours à l'hôpital et peuvent reprendre leurs activités normales après plus ou moins 6 semaines.

A long terme, il n'y a - à part le moindre traumatisme de la paroi abdominale et le résultat cosmétique - que peu de différence entre une intervention classique et laparoscopique. Puisque la même reconstruction (AIR ou réservoir iléal) est exécutée, les résultats fonctionnels en ce qui concerne le transit intestinal (ex. nombre de selles par jour) sont comparables.

La polypose ne concerne-t-elle que le gros intestin ?

En dehors du côlon, des polypes peuvent également se former dans l'estomac et dans le duodénum (dans +/- 90% des cas). Tandis que les polypes dans l'estomac sont anodins, ceux dans le duodénum ressemblent à ceux du côlon et peuvent donc devenir cancéreux, quoique ce risque est relativement faible. C'est pourquoi, chaque patient atteint de polypose doit avoir un **examen endoscopique régulier de l'estomac et du duodénum** (gastroduodénoscopie).

Cet examen est réalisé au moyen d'un tube souple qui est introduit - par la bouche - dans l'estomac et dans le duodénum. Cet examen se fait sous légère anesthésie et ne dure que quelques minutes. Le patient doit être à jeun.

Cet examen se fait **dès l'âge de 25-30 ans** en moyenne **tous les 1-3 ans**; cela dépend entre autre du nombre des polypes.

La polypose ne concerne-t-elle que les intestins ?

Non, mais les autres localisations sont rares et entraînent moins de risques vitaux. En particulier, il peut y avoir des:

- Tumeurs desmoïdes

Environ un patient sur dix développe des tumeurs du tissu conjonctif dans les cicatrices de la paroi abdominale et dans la cavité abdominale elle-même. Aucune de ces tumeurs n'est cancéreuse, mais celles qui apparaissent dans la cavité abdominale peuvent entraîner des problèmes majeurs par compression de l'intestin grêle, des vaisseaux sanguins ou des uretères.

- Ostéomes

Des petites tumeurs bénignes des os peuvent apparaître dans certaines familles et ce dès la petite enfance. Elles ne sont pas toujours perçues à la palpation mais sont bien visibles à la radiographie. Comme elles se développent souvent plusieurs années avant les polypes du côlon, elles peuvent être utilisées comme un indicateur précoce de la maladie.

- Taches d'hyperplasie pigmentaire de la rétine

Ces taches, qui n'affectent en rien la vision peuvent être dépistées lors d'un simple examen du fond d'œil. Elles sont présentes dès la naissance et peuvent donc être considérées comme signe précurseur de la maladie.

- Kystes de la peau

Des kystes sébacés et des kystes épidermoïdes peuvent apparaître. Ce sont des lésions bénignes de la peau. Les sites les plus communs de ces kystes sont le visage, le cuir chevelu, les bras et les jambes.

Une fois encore, ces manifestations extracoliques varient d'un patient à l'autre, même au sein d'une famille, et peuvent dans certains cas ne pas se développer du tout.

Quelle est la différence entre FAP et MAP ?

La polypose, causée par un défaut dans le gène MYH (polypose adénomateuse associée au gène MYH = MAP) est une forme héréditaire de polypose qui, contrairement à la FAP, n'est pas de type autosomique dominant, mais se transmet selon le mode **autosomique récessif** (voir aussi p. 9).

Dans la MAP, il y a un risque accru de développement de polypes et du cancer du côlon chez les adultes ayant hérité de deux anomalies du gène MYH. Généralement, le nombre de polypes trouvés dans la MAP est plus petit que dans la forme classique de la FAP, où un dépistage chez le jeune adolescent se justifie.

L'examen du côlon conseillé pour les patients atteints de MAP tient compte d'une présentation clinique plus tardive par rapport à la FAP et comprend une colonoscopie une fois tous les 2-3 ans à partir de 25-30 ans. Par le fait que des manifestations sont également possibles dans l'estomac et le duodénum, un suivi régulier par gastro-duodénoscopie est également indiqué (p. ex. à partir de 30 ans).

Le traitement dépend du nombre de polypes. Si les polypes ne sont pas trop nombreux, une ablation lors de la scopie peut être suffisante. Si les polypes deviennent trop nombreux, une ablation chirurgicale du côlon sera nécessaire.



Belgian Polyposis Project

Qu'est-ce la FAPA et quels sont les services qu'elle peut rendre ?

La FAPA (Familial Adenomatous Polyposis Association) est une asbl avec les objectifs suivants :

1. la FAPA a créé un registre dont le but est:
 - d'enregistrer, à titre anonyme, toutes les familles atteintes de FAP ou du syndrome de Lynch (= HNPCC ou cancer colorectal héréditaire sans polypose)
 - de contribuer à la recherche scientifique, aussi bien sur le plan national qu'international
2. la FAPA donne aux patients ainsi qu'à leur famille des informations concernant l'affection
3. la FAPA apporte un support aux médecins pour tracer les familles et pour élaborer un suivi régulier et de longue durée des patients
4. la FAPA soutient le fonctionnement d'un groupe d'entraide pour les patients et leur famille

Pour de plus amples informations:

FAPA - Familial Adenomatous Polyposis Association
Chaussée de Louvain 479
1030 Bruxelles
Tél : 02/743 45 94
Fax : 02/734 92 50
E-mail : info@belgianfapa.be
URL : www.belgianfapa.be



La FAPA bénéficie du soutien de la Fondation contre le Cancer