

# Principales recommandations de prise en charge des patients porteurs d'une mutation d'un gène *MMR* dans le syndrome de Lynch

Les personnes porteuses d'une mutation d'un gène *MMR* présentent un risque élevé de développer un cancer colorectal et de l'endomètre. Il existe également d'autres risques tumoraux, beaucoup plus faibles, associés à ces mutations.

## I. PRISE EN CHARGE DU RISQUE COLORECTAL

### À partir de quand ?

Le suivi doit débuter **dès l'âge de 20 ans**.

### Comment ?

La surveillance doit être effectuée par **endoscopie colorectale complète avec chromoscopie par indigo-carmin**, réalisée **tous les 2 ans**, en insistant sur la bonne préparation colique.

### Place de la colectomie :

**La chirurgie prophylactique colorectale sur côlon sain n'est pas recommandée.** Dans le cas d'un cancer diagnostiqué, le choix entre colectomie segmentaire ou colectomie subtotale avec anastomose iléorectale doit être discuté en fonction de l'âge du patient et de son souhait.

## II. PRISE EN CHARGE DU RISQUE ENDOMETRIAL

### À partir de quand ?

Le suivi doit débuter **dès l'âge de 30 ans**.

### Comment ?

Dans l'état actuel des connaissances, la surveillance doit être basée au minimum sur l'échographie endovaginale, à réaliser tous les 2

ans. De plus, il est préconisé que le gynécologue réalise un prélèvement endométrial, de préférence par Pipelle de Cornier. En cas de dysplasie avérée, l'hystérectomie doit être réalisée.

### Place de l'hystérectomie prophylactique :

**L'hystérectomie avec ovariectomie prophylactique** peut être envisagée chez les femmes porteuses d'une mutation d'un gène *MMR* après accomplissement du projet parental.

L'indication d'hystérectomie avec ovariectomie prophylactique est validée dans le cadre d'une réunion de concertation pluridisciplinaire spécifique.

La patiente doit être accompagnée de façon **pluridisciplinaire** dans la formulation de sa demande et dans sa décision finale. Elle doit bénéficier d'un **temps de réflexion**.

## III. CE QU'IL FAUT SAVOIR POUR LES AUTRES RISQUES TUMORAUX

Il existe un risque augmenté de développer d'autres types de tumeurs chez les patients porteurs d'une mutation d'un gène *MMR* (ovaires, estomac, voies urinaires, voies biliaires, intestin grêle, peau).

Compte tenu des niveaux de risque et de l'absence de modalités consensuelles de surveillance, aucune prise en charge n'est actuellement systématiquement recommandée en dehors de l'estomac et des ovaires.

- Il est préconisé de coupler à la première coloscopie une gastroscopie afin de rechercher une éventuelle infection par *H. Pylori* et de procéder, le cas échéant, à son éradication.
- Il est préconisé de surveiller les ovaires lors de l'échographie endovaginale.\*

\* Une surveillance ovarienne par échographie étant peu efficace, une ovariectomie est fortement conseillée (Recommandation 2016).

Comité d'oncogénétique de l'INCa : Pr Dominique Stoppa-Lyonnet, Pr Thierry Frébourg, Dr Catherine Bonaiti, Pr Dominique Bonneau, Pr Marc Delpech, Pr Jean-Pierre Lefranc, Dr Catherine Noguès, Pr Yann Parc, Pr Jean-Christophe Saurin, Dr Anne Tardivon, Pr François Thépot