

SYNDROME DE GARDNER

:

TRAITEMENT DES POLYPES COLO-RECTAUX

DESC – SCVO
19 juin 2009
Valeria de Franco



DÉFINITION

- Maladie héréditaire à transmission autosomique dominante
- Rare : 1 personne / 15000

- 1950 : première description par Gardner
- 1990 : identification de la mutation *del 5q* du gène *Adenomatous Polyposis Coli* (APC) de la Polypose Adénomateuse Familiale (PAF)



MANIFESTATIONS CLINIQUES

- Ostéomes (face) : 50 à 90%
- Kystes épidermoïdes, sébacés : 50%
- Anomalies dentaires : 10 à 30%
- Tumeurs desmoïdes : 10 à 15%
- Polypes gastro-intestinaux (sauf œsophage)
- Taches pigmentaires rétiniennes : 70 à 80%
- Et aussi :
 - Retard mental
 - Carcinome papillaire de la thyroïde (2 à 3%)



POLYPOSE COLIQUE

- Adénomes multiples (> 100)
- Atteinte de toute la muqueuse colorectale
- Apparition entre 13 et 25 ans
- Dégénérescence carcinomateuse inéluctable
 - 100% de cancers colorectaux (CCR) avant 40 ans
- Objectif = diminution voire disparition du risque de CCR

PRISE EN CHARGE COLORECTALE

- Enquête familiale (diagnostic génétique)
- Dépistage endoscopique
 - Coloscopie totale avec chromoscopie
 - dès l'âge de 10 ans
 - annuel jusqu'à 50 ans
- Chirurgie prophylactique d'exérèse colorectale



QUAND PROPOSER LA CHIRURGIE ?

○ Age

- RR de CCR $\gg 1$ à partir de 20 ans
- Rares cas avant 15 ans
- risque significatif après 25 ans

Church 2001

○ Aspect des polypes

- Taille > 5 mm
- Composante villoseuse
- Dysplasie de haut grade
- RR = 2,3 si nombre de polypes coliques > 1000
- RR = 4,6 si nombre de polypes rectaux > 20

○ Génotype

- Rôle de la mutation en 5' du codon 1250 ?
(codon 1309 +++)

Lefevre 2009



QUELLE CHIRURGIE PROPOSER ?

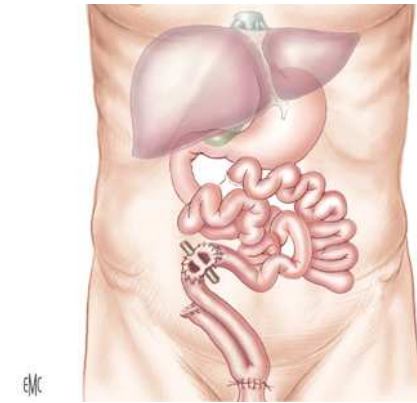
- 2 possibilités
 - Coloproctectomie totale avec anastomose iléoanale (CPT+AIA)
 - Colectomie totale avec anastomose iléorectale (CT+AIR)
- Abord laparoscopique possible dans les 2 cas
- Iléostomie terminale et iléostomie continente
 - jamais indiquée en première intention
 - sauf incontinence anale sévère

Larson 2008

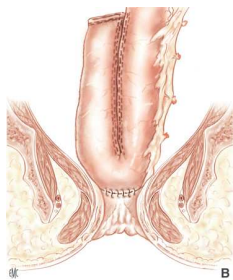
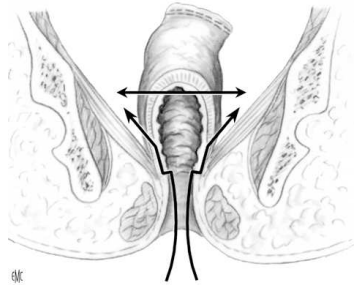
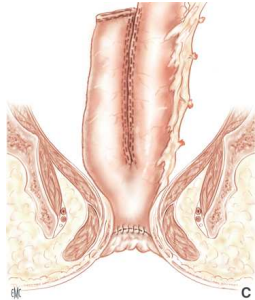


CPT + AIA

- Exérèse de toute la muqueuse à risque
- Réservoir iléal en J \approx 300 mL
- Exérèse du mésorectum ?
 - Dissection possible (hors cancer) près de la musculature
 - sauf si
 - Dysplasie sévère
 - Polype > 3cm
 - Âge > 30 ans
- \pm iléostomie de protection
 - Selon comorbidités (dénutrition, corticothérapie)
 - Selon conditions locales :
 - Anastomose sans tension
 - Réservoir bien vascularisé (conservation de l'arcade paracolique)



CPT + AIA



○ AIA manuelle avec mucosectomie :

- Par voie transanale
- Débute sous la ligne pectinée
- Emporte la muqueuse glandulaire rectale et transitionnelle

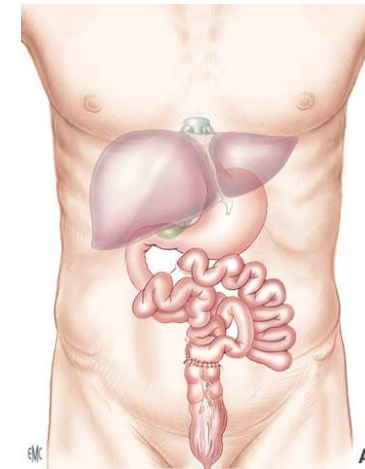
○ AIA mécanique

- Conservation de la muqueuse transitionnelle
- Moins de troubles de la continence
- Mais conserve de la muqueuse pathologique ?



CT + AIR

- Pas de dissection pelvienne = moins de complications
- Mais risque de CCR : 25% à 25 ans
- Facteurs déterminants :
 - Longueur du moignon rectal > 7 cm
 - Durée du suivi > 10 ans
 - Âge > 44 ans
 - Densité de la polypose
 - Possibilités de surveillance



➔ Surveillance du moignon rectal +++



CPT + AIA vs CT + AIR

○ Risque de cancer sur moignon rectal

- Polypes du réservoir iléal : 30 % à 3 ans
- Cancers sur anastomose (3/5 sur muqueuse rectale restante)

Parc 2004

○ Transformation AIR en AIA

- Parfois techniquement infaisable (cancer du rectum, tumeur desmoïde) : 10%

Penna 1993

○ Morbimortalité

- Taux de complications post-opératoires augmenté si dissection pelvienne (AIA)
- Amélioration des résultats de l'AIA avec le temps



Aziz 2006

CPT + AIA vs CT + AIR

- Résultats fonctionnels et qualité de vie
 - Fréquence des selles et incontinence anale diminués si conservation de la charnière recto-sigmoïdienne (AIR)
- Fertilité et accouchement
 - Baisse prouvée après AIA
 - Césarienne conseillée avec AIA

Olsen 2003



INDICATIONS

Church 2006

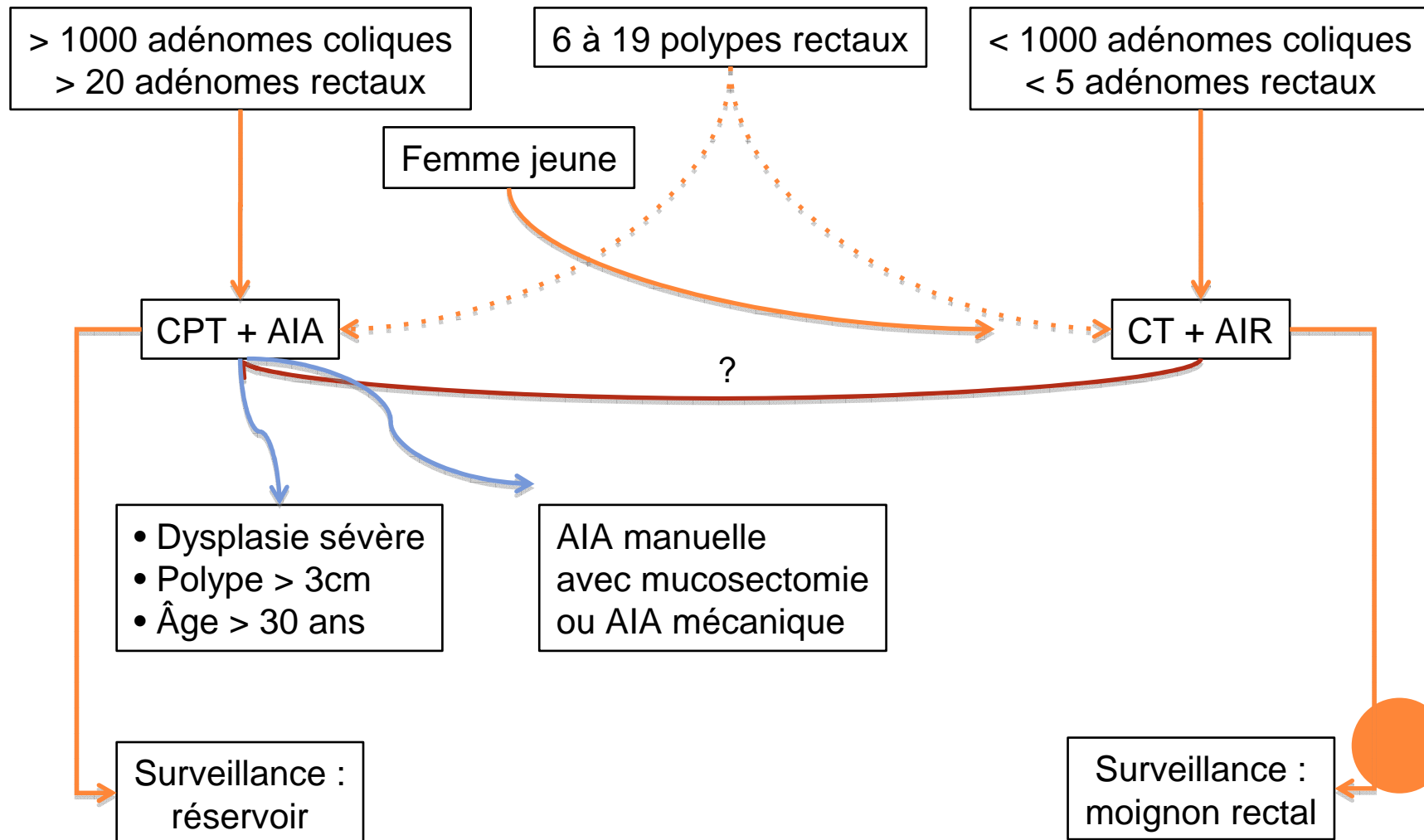
Table 1. Summary of indications and contraindication, advantages and disadvantages of surgical options for patients with FAP.

Operation	Indications	Contraindications	Advantages	Disadvantages
IRA	<1000 colonic adenomas <20 rectal adenomas	>1000 colonic adenomas >20 rectal adenomas Colon or rectal cancer	Easy operation Can be done laparoscopically Good function	Leaves rectum with inherent cancer risk
IPAA	>1000 colonic adenomas >20 rectal adenomas Colon or rectal cancer	Poor anal sphincters Advanced rectal cancer mandating APR	Minimal risk of rectal cancer Avoids permanent ileostomy	Still needs adenoma surveillance in pouch Decreased fecundity Bowel function unpredictable Complex procedure May need temporary stoma
TPC; Ileo	>1000 colonic adenomas >20 rectal adenomas Poor anal sphincters Advanced rectal cancer mandating APR	Patient prefers anastomosis	Lowest risk of gastrointestinal cancer Lowest risk of complications and need for reoperation	Permanent stoma with effects on body image, ability to perform some jobs. Possibility of stoma dysfunction and hernia



INDICATIONS

Bretagnol 2008



CONCLUSION

- Colectomie à 20 ans
- AIR ? Femme jeune, suivi du moignon rectal ++
- Suivi à vie et interventions multiples
- Génotype et conseil génétique ++ : formes atténuées



BIBLIOGRAPHIE

- 1. Gardner, EJ : A genetic and clinical study of intestinal polyposis, a predisposing factor for carcinoma of the colon and rectum. *Am J Hum Genet* 3: 167-176, 1951
- 2. Vasen HF. Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP). *Gut*. 2008 May; 57(5):704-13
- 3. Penna Ch. Management of familial polyposis coli. *J Chir*. 2002 Oct; 139(5):260-7
- 4. Olschwang S. Polypose adénomateuse familiale : épidémiologie, génétique et surveillance clinique. *Encyclopédie Médico-Chirurgicale Gastro-Entérologie*
- 5. Bretagnol F. Recommandations pour la prise en charge de la Polypose Adénomateuse Familiale. 2008
- 6. Church J. Predicting polyposis severity by proctoscopy : how reliable is it ? *Dis Colon Rectum*. 2001 Sep; 44(9):1249-54
- 7. Nieuwenhuis MH. 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
- 8. Larson DW. 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
- 9. Church J. In which patients do I perform IRA, and why ? *Fam Cancer*. 2006;5(3):237-40
- 10. Lovegrove RE. 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
- 11. Bülow S. Colectomy and ileorectal anastomosis is still an option for selected patients with familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum*. 2008
- 12. Parc Y. Long-term outcome of familial adenomatous polyposis patients after restorative coloproctectomy. *Ann Surg*. 2004 Mar; 239(3):378-82
- 13. Penna C. Secondary proctectomy and ileal pouch-anal anastomosis after ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *Br J Surg*. 1993 Dec; 80(12):1621-3
- 14. Aziz O. Meta-analysis of observational studies of ileorectal versus ileal pouch- anal anastomosis for familial adenomatous polyposis. *Br J Surg*. 2006 Apr; 93(4):407-1715
- 15. Olsen KO. Female fecundity before and after operation for familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 2003;90:227–3171. Topol EJ. Failing the public health—rofecoxib, Merck, and the FDA. *N Engl J Med*
- 16. MH Jean. Polyposes adénomateuses opérées au stade de cancer colo-rectal. Étude rétrospective de 9 cas. Épidémiologie, stratégies de prise en charge, suivi et résultat fonctionnel. *Revue de la littérature. Mémoire du DIU de chirurgie oncologique digestive*. 2009

