

Informations

Centre du cancer colorectal héréditaire

Prof. Dr. med. Hans K. Schackert
Département de Chirurgie Expérimentale

Prof. Dr. med. Evelin Schröck
Institut de Génétique

Prof. Dr. med. Jürgen Weitz
Clinique de Chirurgie Viscérale, Thoracique et Vasculaire

Prof. Dr. med. Gerhard Ehninger
Clinique de Médecine Interne I

Prof. Dr. med. Gustavo Baretton
Institut de Pathologie

Prof. Dr. med. Pauline Wimberger
Clinique de Gynécologie

Prof. Dr. med. Mechthild Krause
Clinique de Radiothérapie et de Radio-Oncologie

Prof. Dr. rer. medic. Hendrik Berth
Département de Psychologie et Sociologie Médicale

Centre Universitaire de Lutte contre le Cancer

Prof. Dr. med. Gerhard Ehninger

Centre de Soins Hospitaliers au CHU de Dresde (SARL)

Prof. Dr. med. Evelin Schröck
Médecin-spécialiste en génétique clinique

Coordination:

Prof. Dr. med. Hans K. Schackert
Département de Chirurgie Expérimentale
Fetscherstraße 74
D-01307 Dresden
Allemagne

Téléphone 0049 (0)351- 458 3598
Téléfax 0049 (0) 351- 458 4350
E-Mail Hans.Schackert@uniklinikum-dresden.de

Consultations et renseignements



Dr. rer. medic. Heike Schackert-Görgens

Téléphone **0049 (0) 351- 458 3598**

Téléfax **0049 (0) 351- 458 4350**

E-Mail Heike.Goergens@uniklinikum-dresden.de

Internet <http://www.darmkrebs-dresden.de>

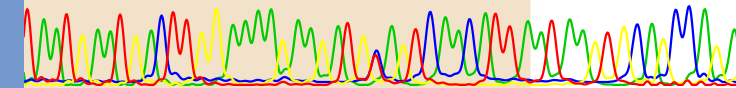
Les **consultations de maladies génétiques** ont lieu sur rendez-vous le mardi de 14 à 17 heures à l'Institut de Génétique sous la direction de M. le Professeur Andreas Tzschach. Un rendez vous en dehors de ces horaires peut être exceptionnellement accordé.

Les **consultations pré-opératoires, post-opératoires et la prise en charge péri-opératoire** ainsi que la coordination des actes chirurgicaux ont lieu sur rendez-vous le jeudi de 13 à 15 heures au Centre Universitaire de Lutte contre le Cancer (UCC, Haus 32, 1er Etage, Tel. 0351-458 4500) sous la direction de M. le Dr. Steffen Pistorius, Praticien Hospitalier (HDR).

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus

DIE DRESDNER.

CENTRE HOSPITALIER
UNIVERSITAIRE
de
DRESDE (Allemagne)



Centre de Prévention et de Diagnostic Moléculaire du **Cancer Colorectal Héréditaire**

Centre Universitaire de Lutte
contre le Cancer (UCC)
de Dresde (Allemagne)



Un Syndrome de LYNCH ou HNPCC (cancer colorectal héréditaire sans polypose) peut être suspecté lorsqu'au moins UN des critères d'inclusion suivants est présent (Directives de Bethesda: Rodriguez-Bigas, JNCI 1997 et Umar, JNCI 2004):

1. Patient atteint d'un cancer colorectal ou d'un cancer de l'endomètre diagnostiqué avant l'âge de 50 ans ou avant l'âge de 45 ans.
2. Patient atteint d'un cancer colorectal synchrone ou métachrone, ou d'autres tumeurs associées au HNPCC¹ indépendamment de l'âge.
3. Patient atteint d'un cancer colorectal avec une histopathologie de type MSI-H² diagnostiqué avant l'âge de 60 ans.
4. Patient atteint d'un cancer colorectal (indépendamment de l'âge), ayant au moins un apparenté au 1er degré atteint d'un cancer colorectal ou une tumeur associée au HNPCC¹. Le diagnostic du cancer doit avoir eu lieu avant l'âge de 50 ans.
5. Patient atteint d'un cancer colorectal, ayant au moins un apparenté au 1er ou 2ème degré atteint d'un cancer colorectal ou d'une tumeur associée au HNPCC¹ indépendamment de l'âge.

- 1 Les tumeurs associées au HNPCC touchent les organes et tissus suivants: colon et rectum, endomètre, estomac, ovaires, pancréas, urethère, voies biliaires et urinaires, intestin grêle, cerveau (le plus souvent glioblastome comme dans le cas du Syndrome de TURCOT), adénome des glandes sébacées, kératoacanthome (Syndrome de MUIR-TORRE)
- 2 Lymphocytes infiltratifs des tumeurs, "Crohn's-like lesions", différenciation de type mucineux ou de type « siegelringzell », différenciation ou croissance de type médullaire.

Au cas où l'un des critères d'inclusion (selon les directives de Bethesda) serait présent, un diagnostic génétique est possible chez une personne atteinte d'une tumeur associée au HNPCC (cas index). Le diagnostic génétique se fait avec le consentement éclairé du patient.

Le diagnostic génétique comprend l'analyse immunohistochimique ainsi que l'analyse microsatellite de la tumeur pour détecter l'un des quatre gènes responsables du HNPCC (gènes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* ou *PMS2*). Lorsque l'analyse immunohistochimique et l'analyse microsatellite est normale, et ceci est le cas chez 50% des patients, l'analyse génétique n'est plus nécessaire.

Lorsque l'un des quatre gènes responsables du HNPCC (gènes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* ou *PMS2*) est identifié par l'analyse immunohistochimique, une analyse détaillée de la séquence du gène s'impose. Cette analyse détaillée permet la mise en évidence d'une mutation du gène. La mutation est la cause du cancer.

La prise en charge et la communication du résultat de l'examen se déroulent dans le cadre d'une consultation génétique, visant à la mise en place d'un programme de prévention spécifique.

Lorsqu'une mutation délétère constitutionnelle a été identifiée dans une famille, un test prédictif est proposé aux personnes à risque de cette famille pour savoir si elles sont porteuses de la mutation familiale.

Programme de prévention du Syndrome de LYNCH

A partir de l'âge de 25 ans, (ou à un âge correspondant à 5 ans avant l'âge d'apparition de la première manifestation chez un membre de la famille), les examens suivants sont conseillés et doivent être effectués chaque année .

Examen clinique et para-clinique	Fréquence
Examen clinique complet	1 / an
Echographie de l'abdomen	1 / an
Coloscopie complète	1 / an
Examen gynécologique de dépistage d'un cancer de l'endomètre ou d'un cancer de l'ovaire y compris échographie transvaginale	1 / an
Oesophago-Gastro-Duodénoscopie (à partir de l'âge de 35 ans)	1 / an

... nous vous proposons le suivant:

1. Votre patient ou vous-même entrez en contact avec nous (Renseignements: Prof. Dr. Hans K. Schackert: 0049 (0)351-458 3598.

E-Mail Hans.Schackert@uniklinikum-dresden.de

2. Ensemble, nous mettons en route le diagnostic moléculaire. Pour le diagnostic moléculaire, nous avons besoin:

➤ **du consentement éclairé du Patient-Initial (membre de la famille atteint d'un cancer).** Un formulaire peut être téléchargé sur notre site Internet: <http://www.darmkrebs-dresden.de>

En outre, nous vous conseillons de proposer au patient un conseil génétique familial.

➤ **de 10 ml de sang prélevé sous EDTA** (peut nous être envoyé par courrier, à température ambiante)

➤ **des données cliniques:** Antécédents médicaux, examen clinique et histoire de la maladie, symptômes actuels, compte-rendu de la maladie, résultats anatomopathologiques, résultats de la coloscopie et/ou gastroscopie, arbre généalogique

➤ **Bloc paraffiné** de la tumeur

Nous offrons également le diagnostic moléculaire et des consultations et traitements des patients avec des syndromes de cancer colorectal suivants:

- **Polypose rectocolique familiale (FAP)**
(Gène: *APC*, *MUTYH*)
- **Syndrome de PEUTZ-JEGHERS (PJS)**
(Gène: *STK11*)
- **Syndrome de COWDEN** (Gène: *PTEN*)
- **Polypose juvénile héréditaire (FJP)**
(Gènes: *SMAD4*, *BMPR1A*, *MADH4*, *PTEN*)