

ERN GENTURIS Résumé grand public:

Recommandations de surveillance concernant le risque de cancer pour les personnes atteintes du syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN (maladie de Cowden)

INTRODUCTION

Le syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN (maladie de Cowden) est causé par un changement dans le gène PTEN (homologue de la phosphatase et de la tensine). Ce syndrome augmente le risque de cancer du sein, de la thyroïde, de l'endomètre, du rein et de cancer colorectal. Ce syndrome est rare et son diagnostic repose sur des tests génétiques. La surveillance est considérée comme essentielle pour détecter précocement les cancers et pouvoir traiter les patients.

OBJECTIFS DE CES RECOMMANDATIONS

Les recommandations de surveillance pour le syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN ont été créées pour aider les professionnels de la santé à fournir la surveillance la plus à jour aux personnes atteintes de ce syndrome.

Ces recommandations sont basées sur les meilleures preuves disponibles et sur le consensus d'experts dans ce domaine. Elles sont régulièrement mises à jour en fonction de l'avancée des connaissances. L'objectif est que les cliniciens suivent ces recommandations, sauf raison clinique impérieuse spécifique de ne pas le faire pour un patient.

PORTEE ET FINALITES DE CES RECOMMANDATIONS

Ces recommandations traitent de la surveillance concernant le risque de cancer pour les personnes atteintes du syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN. Pour chaque type de cancer, ces recommandations indiquent le test qui doit être utilisé pour la surveillance, l'âge de début de la surveillance et la fréquence des investigations.

Clause de non responsabilité : le contenu de ce résumé est basé sur les "GENTURIS Cancer surveillance guideline for individuals with PTEN Version 14 (05.09.2019)".

PRINCIPALES RECOMMANDATIONS

	Quel(s) examen(s)	À quelle fréquence	À partir de
Cancer de la thyroïde	Echographie	Chaque année	18 ans
Cancer du sein	IRM Mammographie	Chaque année Tous les 2 ans	30 ans
Cancer du rein	Echographie	Tous les 2 ans	40 ans
Cancer de l'endomètre	Pas d'examen recommandé	*si dépistage alors : Échographie : annuelle	(40)*
Cancer colorectal	Suivre les directives de dépistage de la population générale	-	-

En plus des examens énumérés ci-dessus, ces recommandations établissent que la chirurgie mammaire de réduction de risque peut être proposée aux femmes concernées.