



Les lignes directrices du National Comprehensive Cancer Network (NCCN) pour la prise en charge médicale des patients porteurs d'un variant pathogénique/probablement pathogénique PTEN sont énumérées dans ce document.

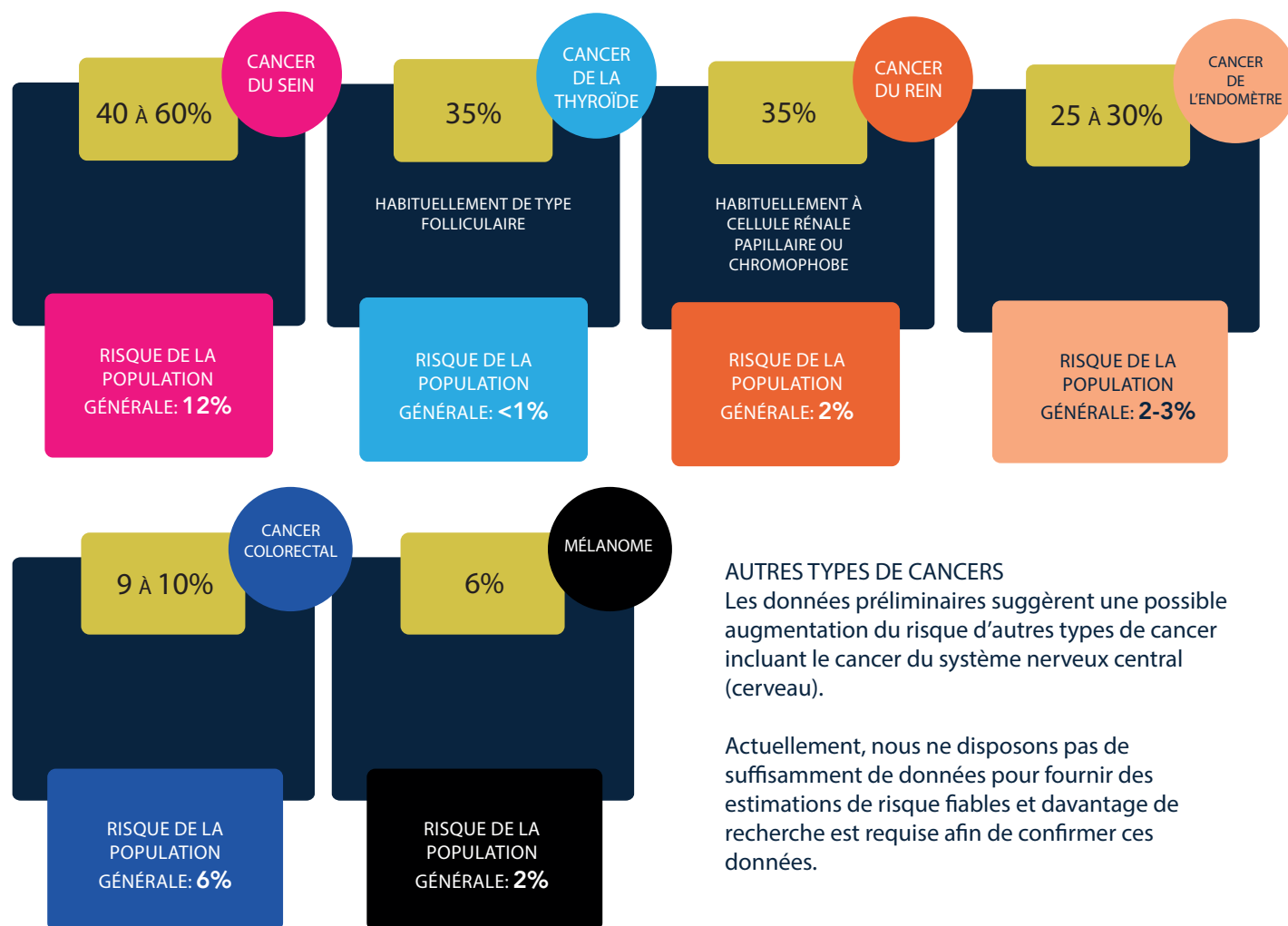
Cette vue d'ensemble est fournie à titre informatif et ne constitue pas une recommandation individualisée. **Les options recommandées peuvent varier selon vos antécédents personnels et familiaux. L'accès à certaines options peut également varier d'un centre médical à un autre.** Les références spécifiques devraient être consultées pour plus de détails avant d'élaborer un plan de traitement.

De plus, les informations disponibles sur les gènes de prédisposition au cancer héréditaire sont en constante évolution et **il est recommandé de vérifier annuellement ces informations car les directives de prise en charge pourraient changer dans le futur.**

RISQUES ASSOCIÉS AU COURS DE LA VIE

(JUSQU'À L'ÂGE DE 75 ANS)

Le Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN (STHP) est rare et inclut les syndromes de Cowden, de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, de Protée, de Proteus-like. Un individu porteur d'un variant pathogénique/probablement pathogénique dans le gène PTEN a un risque élevé de développer des tumeurs bénignes (nommée hamartomes) ainsi que certains cancers au cours de sa vie.





PTEN FEMMES



ÉTANT DONNÉ LA COMPLEXITÉ DE LA PRISE EN CHARGE DES INDIVIDUS ATTEINT DU SYNDROME DE COWDEN, IL EST PRÉFÉRABLE QUE LE SUIVI SOIT FAIT DANS UN CENTRE AYANT UNE EXPERTISE AVEC CE SYNDROME.

CANCER DU SEIN

CANCER DE L'ENDOMÈTRE

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 18 ANS

- OBSERVATION DES SEINS
- SIGNALER RAPIDEMENT LES CHANGEMENTS À UN PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ

18

À PARTIR DE 25 ANS

OU 5 À 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU SEIN DANS LA FAMILLE

- EXAMEN CLINIQUE DES SEINS PAR UN MÉDECIN TOUS LES 6 À 12 MOIS

25

À PARTIR DE 30 ANS

OU 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER DU SEIN DANS LA FAMILLE

- MAMMOGRAPHIE ET IRM AVEC CONTRASTE ET SANS DES SEINS TOUS LES 12 MOIS

30

35

À PARTIR DE 75 ANS

- LA PRISE EN CHARGE DEVRAIT ÊTRE DÉTERMINÉE SUR UNE BASE INDIVIDUELLE

75

À PARTIR DE 35 ANS

- ENVISAGER UN DÉPISTAGE PAR BIOPSIE DE L'ENDOMÈTRE TOUS LES 1-2 ANS

POUR LES FEMMES POST-MÉNOPAUŚÉES:

- À LA DISCRÉTION DU MÉDECIN, ENVISAGER UNE ÉCHOGRAPHIE TRANSVAGINALE TOUS LES 12 MOIS
◊ CE DÉPISTAGE N'EST PAS RECOMMANDÉ CHEZ LES FEMMES PRÉ-MÉNOPAUŚÉE.

NOTE: IL N'A PAS ÉTÉ DÉMONTRÉ QUE CE TEST ÉTAIT SUFFISAMMENT SENSIBLE OU SPÉCIFIQUE POUR LA DÉTECTION DU CANCER DE L'UTÉRUS.

CANCER DE LA THYROÏDE

CANCER DU REIN

CANCER COLORECTAL

AUTRES TYPES DE CANCER

DÉPISTAGE

À PARTIR DE 7 ANS

- ÉCHOGRAPHIE DE LA THYROÏDE À CHAQUE ANNÉE.

7

À PARTIR DE 18 ANS

OU 5 ANS AVANT LE PLUS JEUNE DIAGNOSTIC DE CANCER DANS LA FAMILLE.

- UN EXAMEN PHYSIQUE COMPLET, AVEC UNE ATTENTION PARTICULIÈRE À LA THYROÏDE ET LA PEAU À TOUS LES ANS.

18

35

40

À PARTIR DE 35 ANS

OU 5 À 10 ANS AVANT LE PLUS JEUNE CANCER COLORECTAL DANS LA FAMILLE.

- COLONOSCOPIE À CHAQUE 5 ANS OU PLUS FRÉQUEMMENT SELON LES SYMPTÔMES OU PRÉSENCE DE POLYPES.

À PARTIR DE 40 ANS

- ENVISAGER UNE ÉCHOGRAPHIE RÉNALE TOUS LES 1-2 ANS



CANCER DU SEIN

RÉDUCTION DES RISQUES

CHIRURGIE

DISCUTER L'OPTION DE LA MASTECTOMIE PROPHYLACTIQUE BILATÉRALE, (ABLATION DES SEINS AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER), AVEC OU SANS RECONSTRUCTION. CETTE OPTION A DÉMONTRÉ UNE RÉDUCTION SIGNIFICATIVE DU RISQUE DE DÉVELOPPER UN CANCER DU SEIN.

CANCER DE L'ENDOMÈTRE

DÉPISTAGE

SIGNALER RAPIDEMENT À VOTRE PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ TOUT SAIGNEMENT ANORMAL OU SAIGNEMENT POST-MÉNOPAUSE.

- L'ÉVALUATION DE SAIGNEMENT DEVRAIT INCLURE UNE BIOPSIE DE L'ENDOMÈTRE.

RÉDUCTION DES RISQUES

CHIRURGIE

DISCUTER L'OPTION DE L'HYSTÉRECTOMIE PROPHYLACTIQUE (ABLATION DE L'UTÉRUS AVANT LE DÉVELOPPEMENT D'UN CANCER) APRÈS QUE LA FEMME AIT EU SES ENFANTS.

NOTE: L'OVARIECTOMIE (ABLATION DES OVAIRES) N'EST PAS INDIQUÉE.



MÉLANOME

DÉPISTAGE

- UNE ÉVALUATION COMPLÈTE DE LA PEAU ET DES YEUX PAR UN DERMATOLOGUE EST RECOMMANDÉE ANNUELLEMENT.

RÉDUCTION DU RISQUE

- IL EST RECOMMANDÉ DE LIMITER L'EXPOSITION AUX RAYONS UV EN ÉVITANT UNE EXPOSITION EXCESSIVE AU SOLEIL, EN PORTANT UN CHAPEAU, DES LUNETTES DE SOLEIL ET DE LONGS VÊTEMENTS DE PROTECTION, EN APPLIQUANT UN ÉCRAN SOLAIRE AVEC UN FPS ÉGAL OU SUPÉRIEUR À 30, EN ÉVITANT LES LITS DE BRONZAGE ET LES LAMPES SOLAIRES.
- TOUT GRAIN DE BEAUTÉ INHABITUEL OU CHANGEANT DOIT ÊTRE SIGNALÉ À VOTRE PROFESSIONNEL DE LA SANTÉ.

AUTRES TYPES DE CANCER

DÉPISTAGE

ENVISAGER UNE ÉVALUATION PSYCHOMOTRICE CHEZ LES ENFANTS LORS DU DIAGNOSTIC ET UN IRM DU CERVEAU SI PRÉSENCE DE SYMPTÔMES.

Références:

Daly M et coll. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian and Pancreatic. Version 3.2025-March 6, 2025. <http://www.nccn.org>

Yehia L, Eng C. PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. 2001 Nov 29 [Updated 2021 Feb 11]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa FM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1488/>