

# Impact de la recherche de mutation *APC* et *CTNNB1* sur l'indication d'une coloscopie de dépistage pour les patients porteurs d'une tumeur desmoïde

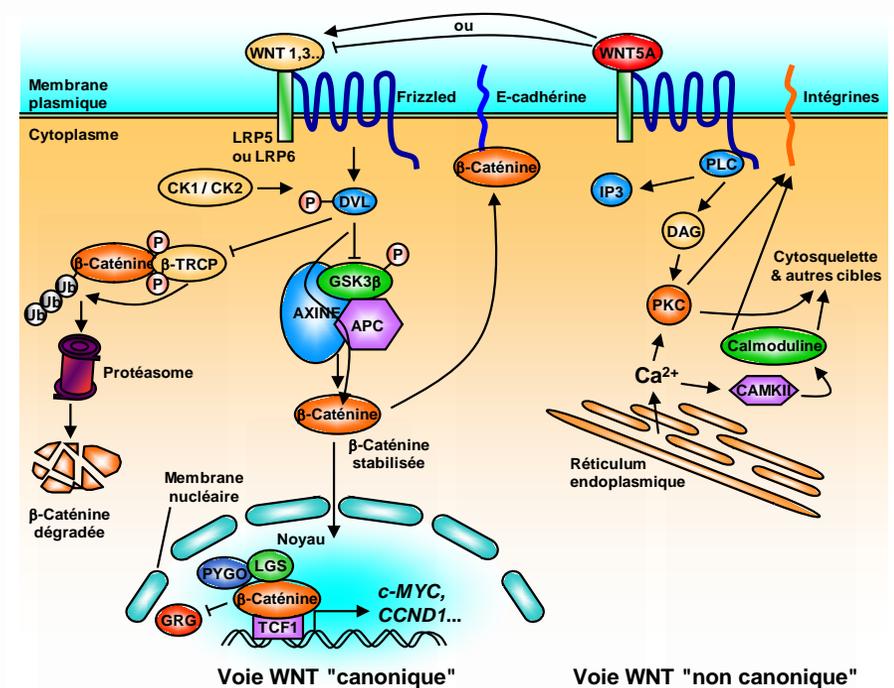
Sébastien Salas



Assistance Publique  
Hôpitaux de Marseille

Altérations Moléculaires APC/CTNNB1 : Mutuellement exclusives

Mutations APC : Syndrome de Gardner (risque de CCR)



**Fig. 1: Voies de signalisation WNT canonique et non canonique.**  
Les ligands WNT modulent deux voies de signalisation principales. La voie canonique aboutit à la stabilisation de la β-caténine. Cette protéine induit, au niveau nucléaire, l'activation de gènes cibles, et interagit aussi, au niveau cytoplasmique, avec la E-cadhérine. La voie non canonique aboutit à l'activation des voies PKC/calmoduline et à des modifications du cytosquelette et des processus adhésifs, notamment via certaines intégrines.

# Recommandations pour le dépistage CCR

- **Coloscopie de dépistage pour les patients dans le cadre d'un syndrome de Gardner avec mutation *APC***
- **Absence de consensus pour La réalisation d'une coloscopie de dépistage systématique en cas de TD sporadique :**
  - **TD première manifestation d'une PAF pour les formes atténuées avec mutation constitutionnelle *APC* non identifié**
  - **30% des patients avec TD sporadiques antécédents de cancer colique ou de polypes dans la famille**

Ann Surg Oncol (2013) 20:4096–4102  
DOI 10.1245/s10434-013-3197-x

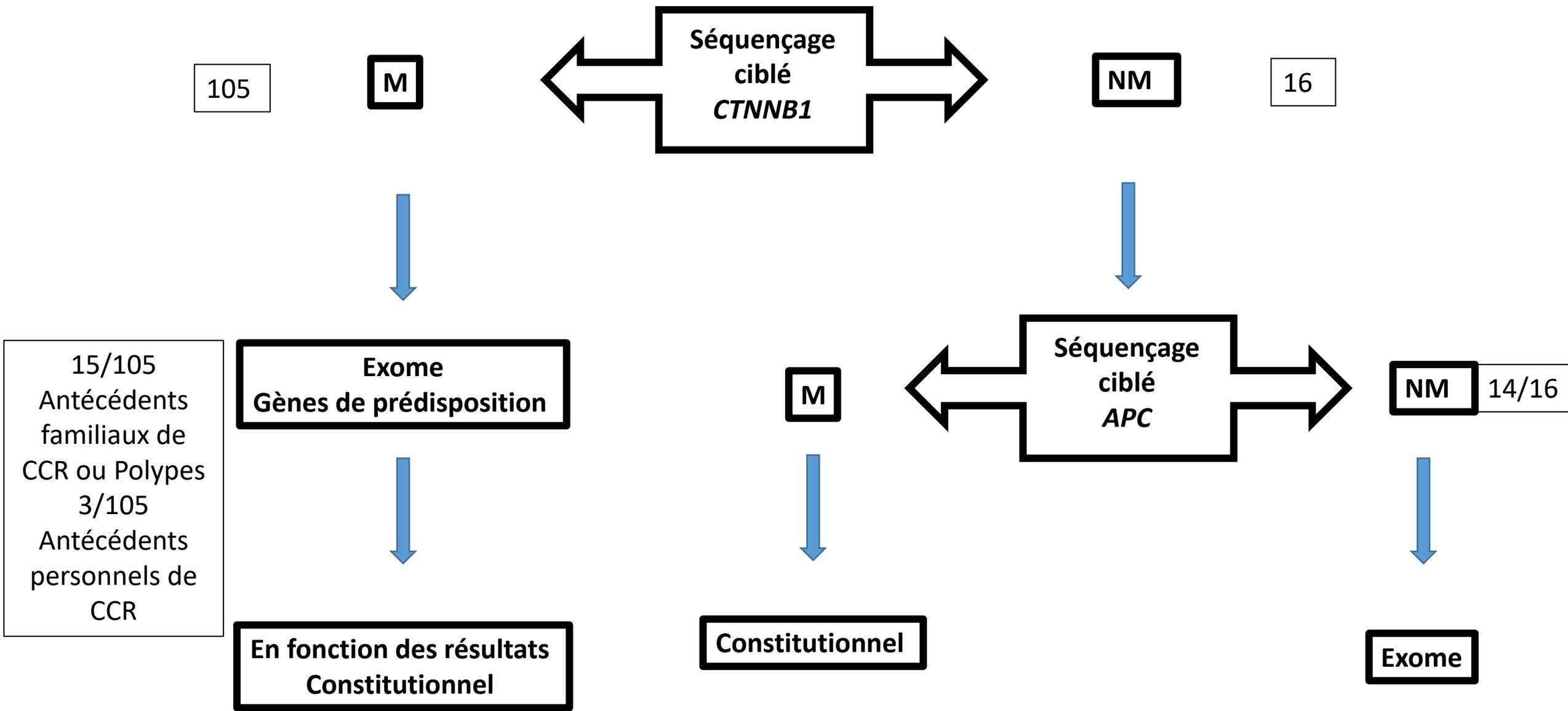
Annals of  
**SURGICAL ONCOLOGY**  
PUBLISHED BY SPRINGER IN COOPERATION WITH THE SOCIETY OF SURGICAL ONCOLOGY

ORIGINAL ARTICLE – BONE AND SOFT TISSUE SARCOMAS

## Spontaneous Regression of Primary Abdominal Wall Desmoid Tumors: More Common than Previously Thought

Sylvie Bonvalot, MD, PhD<sup>1</sup>, Nils Ternès, MS<sup>2</sup>, Marco Fiore, MD<sup>3</sup>, Georgina Bitsakou, MD<sup>1</sup>, Chiara Colombo, MD<sup>4</sup>, Charles Honoré, MD<sup>1</sup>, Andrea Marrari, MD<sup>4</sup>, Axel Le Cesne, MD<sup>5</sup>, Federica Perrone, MD<sup>6</sup>, Ariane Dumant, MS<sup>4</sup>, and Alessandro Gronchi, MD<sup>7</sup>

- La coloscopie de dépistage peut-elle être évitée pour les patients présentant une TD avec mutation CTNNB1 ?



**Corrélation des données de génétique avec les résultats de la coloscopie**

- Existe-il des gènes de prédisposition au CCR pour les patients mutés *CTNNB1* avec antécédents personnels et/ou familiaux de CCR ou de polypes ?
- La coloscopie des patients mutés *CTNNB1* sans antécédents personnels et/ou familiaux de CCR ou de polypes est-elle bien normale ?
- Nombre de sujets nécessaires pour conclure ?

# Remerciements

