



HAL
open science

Les échecs de la prévention du cancer colorectal familial s'expliquent par l'ignorance et le manque de compliance

Jeanne Socquet

► **To cite this version:**

Jeanne Socquet. Les échecs de la prévention du cancer colorectal familial s'expliquent par l'ignorance et le manque de compliance. Médecine humaine et pathologie. 2023. dumas-04523370

HAL Id: dumas-04523370

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04523370>

Submitted on 27 Mar 2024

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE
pour le
DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

D.E.S de Médecine Générale

par

Jeanne SOCQUET

Présentée et soutenue publiquement le 30 juin 2023

Les échecs de la prévention du cancer colorectal familial
s'expliquent
par l'ignorance et le manque de compliance

Directeur de thèse : Monsieur le Professeur François Cornélis
Service Génétique, Oncogénétique Adulte - Prévention, CHU de Clermont-Ferrand.

Président du jury : Monsieur le Professeur Johan Gagnière
Service de Chirurgie et Oncologie Digestive, CHU de Clermont-Ferrand.

Membres du jury : Madame le Docteur Sylvaine Bœuf-Gibot,
Madame le Docteur Françoise Vendittelli.

UNIVERSITÉ CLERMONT AUVERGNE
UFR DE MÉDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMÉDICALES

THÈSE D'EXERCICE

pour le

DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

D.E.S de Médecine Générale

par

Jeanne SOCQUET

Présentée et soutenue publiquement le 30 juin 2023

Les échecs de la prévention du cancer colorectal familial
s'expliquent
par l'ignorance et le manque de compliance

Directeur de thèse : Monsieur le Professeur François Cornélis
Service Génétique, Oncogénétique Adulte - Prévention, CHU de Clermont-Ferrand.

Président du jury : Monsieur le Professeur Johan Gagnière
Service de Chirurgie et Oncologie Digestive, CHU de Clermont-Ferrand.

Membres du jury : Madame le Docteur Sylvaine Bœuf-Gibot,
Madame le Docteur Françoise Vendittelli.

UNIVERSITE CLERMONT AUVERGNE

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE D'AUVERGNE

: **JOYON** Louis
: **DOLY** Michel
: **TURPIN** Dominique
: **VEYRE** Annie
: **DULBECCO** Philippe
: **ESCHALIER** Alain

PRESIDENTS HONORAIRES
UNIVERSITE BLAISE PASCAL

: **CABANES** Pierre
: **FONTAINE** Jacques
: **BOUTIN** Christian
: **MONTEIL** Jean-Marc
: **ODOUARD** Albert
: **LAVIGNOTTE** Nadine

PRESIDENT DE L'UNIVERSITE et
PRESIDENT DU CONSEIL ACADEMIQUE PLENIER
PRESIDENT DU CONSEIL ACADEMIQUE RESTREINT
VICE-PRESIDENT DU CONSEIL D'ADMINISTRATION
VICE-PRESIDENT DE LA COMMISSION DE LA RECHERCHE
VICE PRESIDENTE DE LA COMMISSION DE LA
FORMATION ET DE LA VIE UNIVERSITAIRE
DIRECTEUR GENERAL DES SERVICES

: **BERNARD** Mathias
: **DEQUIEDT** Vianney
: **WILLIAMS** Benjamin
: **HENRARD** Pierre

: **PEYRARD** Françoise
: **PAQUIS** François



UFR DE MEDECINE ET DES PROFESSIONS PARAMEDICALES

DOYENS HONORAIRES

: **DETEIX** Patrice
: **CHAZAL** Jean

DOYEN
RESPONSABLE ADMINISTRATIVE

: **CLAVELOU** Pierre
: **ROBERT** Gaëlle

LISTE DU PERSONNEL ENSEIGNANT

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. BACIN Franck - BEGUE René-Jean - BOUCHER Daniel - BOURGES Michel - BUSSIÈRE Jean-Louis - CANO Noël - CASSAGNES Jean - CATILINA Pierre - CHABANNES Jacques – CHAZAL Jean - CHIPPONI Jacques - CHOLLET Philippe - COUDERT Jean - DASTUGUE Bernard - DEMEOCQ François - DE RIBEROLLES Charles - ESCANDE Georges - Mme FONCK Yvette - MM. GENTOU Claude - GLANDDIER Gérard - Mmes GLANDDIER Phyllis - LAVARENNE Jeanine - MM. LAVERAN Henri - LEVAI Jean-Paul - MAGE Gérard - MALPUECH Georges - MARCHEIX Jean-Claude - MICHEL Jean-Luc - Mme MOINADE Simone - MM. MOLINA Claude - MONDIE Jean-Michel - PERI Georges - PETIT Georges - PHILIPPE Pierre - PLAGNE Robert - PLANCHE Roger - PONSONNAILLE Jean - RAYNAUD Elie - REY Michel - Mme RIGAL Danièle - MM. RISTORI Jean-Michel - ROZAN Raymond - SCHOEFFLER Pierre - SIROT Jacques - SOUTEYRAND Pierre - TANGUY Alain - TERVER Sylvain - THIEBLOT Philippe - TOURNILHAC Michel - VANNEUVILLE Guy - VIALLET Jean-François - Mlle VEYRE Annie

PROFESSEURS EMERITES :

MM. - BEYTOUT Jean - BOITEUX Jean-Paul - BOMMELAER Gilles - CHAMOIX Alain - DAUPLAT Jacques - DETEIX Patrice - ESCHALIER Alain - IRTHUM Bernard - JACQUETIN Bernard - KEMENY Jean-Louis – Mme LAFEUILLE Hélène – MM. LEMERY Didier - LESOURD Bruno - LUSSON Jean-René - RIBAL Jean-Pierre

PROFESSEURS DES UNIVERSITES-PRATICIENS HOSPITALIERS

PROFESSEURS DE CLASSE EXCEPTIONNELLE

M. VAGO Philippe	Histologie-Embryologie Cytogénétique
M. AUMAITRE Olivier	Médecine Interne
M. LABBE André	Pédiatrie
M. AVAN Paul	Biophysique et Traitement de l'Image
M. DURIF Franck	Neurologie
M. BOIRE Jean-Yves	Biostatistiques, Informatique Médicale et Technologies de Communication
M. BOYER Louis	Radiologie et Imagerie Médicale option Clinique
M. POULY Jean-Luc	Gynécologie et Obstétrique
M. CANIS Michel	Gynécologie-Obstétrique
Mme PENAULT-LLORCA Frédérique	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M. BAZIN Jean-Etienne	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale
M. BIGNON Yves Jean	Cancérologie option Biologique
M. BOIRIE Yves	Nutrition Humaine
M. CLAVELOU Pierre	Neurologie
M. DUBRAY Claude	Pharmacologie Clinique

M.	GILAIN Laurent	O.R.L.
M.	LEMAIRE Jean-Jacques	Neurochirurgie
M.	CAMILLERI Lionel	Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire
M.	DAPOIGNY Michel	Gastro-Entérologie
M.	LLORCA Pierre-Michel	Psychiatrie d'Adultes
M.	PEZET Denis	Chirurgie Digestive
M.	SOUWEINE Bertrand	Réanimation Médicale
M.	BOISGARD Stéphane	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie
M.	CONSTANTIN Jean-Michel	Anesthésiologie et Réanimation Chirurgicale
Mme	DUCLOS Martine	Physiologie
M.	SCHMIDT Jeannot	Thérapeutique

PROFESSEURS DE
1ère CLASSE

M.	DECHELOTTE Pierre	Anatomie et Cytologie Pathologique
M.	CAILLAUD Denis	Pneumo-phtisiologie
M.	VERRELLE Pierre	Radiothérapie option Clinique
M.	CITRON Bernard	Cardiologie et Maladies Vasculaires
M.	D'INCAN Michel	Dermatologie - Vénérologie
Mme	JALENQUES Isabelle	Psychiatrie d'Adultes
Mle	BARTHELEMY Isabelle	Chirurgie Maxillo-Faciale
M.	GARCIER Jean-Marc	Anatomie-Radiologie et Imagerie Médicale
M.	GERBAUD Laurent	Epidémiologie, Economie de la Santé et Prévention
M.	SOUBRIER Martin	Rhumatologie
M.	TAUVERON Igor	Endocrinologie et Maladies Métaboliques
M.	MOM Thierry	Oto-Rhino-Laryngologie
M.	RICHARD Ruddy	Physiologie
M.	RUIVARD Marc	Médecine Interne
M.	SAPIN Vincent	Biochimie et Biologie Moléculaire
M.	BAY Jacques-Olivier	Cancérologie
M.	BERGER Marc	Hématologie
M.	COUDEYRE Emmanuel	Médecine Physique et de Réadaptation
Mme	GODFRAIND Catherine	Anatomie et Cytologie Pathologiques
M.	ROSSET Eugénio	Chirurgie Vasculaire
M.	ABERGEL Armando	Hépatologie
M.	LAURICHESSE Henri	Maladies Infectieuses et Tropicales
M.	TOURNILHAC Olivier	Hématologie
M.	CHIAMBARETTA Frédéric	Ophthalmologie
M.	FILAIRE Marc	Anatomie – Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire
M.	GALLOT Denis	Gynécologie-Obstétrique
M.	GUY Laurent	Urologie
M.	TRAORE Ousmane	Hygiène Hospitalière
M.	ANDRE Marc	Médecine Interne
M.	BONNET Richard	Bactériologie, Virologie
M.	CACHIN Florent	Biophysique et Médecine Nucléaire
M.	COSTES Frédéric	Physiologie
M.	FUTIER Emmanuel	Anesthésiologie-Réanimation
Mme	HENG Anne-Elisabeth	Néphrologie
M.	MOTREFF Pascal	Cardiologie
Mme	PICKERING Gisèle	Pharmacologie Clinique

**PROFESSEURS DE
2ème CLASSE**

Mme CREVEAUX Isabelle	Biochimie et Biologie Moléculaire
M. FAICT Thierry	Médecine Légale et Droit de la Santé
Mme KANOLD LASTAWIECKA Justyna	Pédiatrie
M. TCHIRKOV Andréï	Cytologie et Histologie
M. CORNELIS François	Génétique
M. DESCAMPS Stéphane	Chirurgie Orthopédique et Traumatologique
M. POMEL Christophe	Cancérologie – Chirurgie Générale
M. CANAVESE Fédérico	Chirurgie Infantile
M. LESENS Olivier	Maladies Infectieuses et Tropicales
M. RABISCHONG Benoît	Gynécologie Obstétrique
M. AUTHIER Nicolas	Pharmacologie Médicale
M. BROUSSE Georges	Psychiatrie Adultes/Addictologie
M. BUC Emmanuel	Chirurgie Digestive
M. CHABROT Pascal	Radiologie et Imagerie Médicale
M. LAUTRETTE Alexandre	Néphrologie Réanimation Médicale
M. AZARNOUSH Kasra	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire
Mme BRUGNON Florence	Biologie et Médecine du Développement et de la Reproduction
Mme HENQUELL Cécile	Bactériologie Virologie
M. ESCHALIER Romain	Cardiologie
M. MERLIN Etienne	Pédiatrie
Mme TOURNADRE Anne	Rhumatologie
M. DURANDO Xavier	Cancérologie
M. DUTHEIL Frédéric	Médecine et Santé au Travail
Mme FANTINI Maria Livia	Neurologie
M. SAKKA Laurent	Anatomie – Neurochirurgie
M. BOURDEL Nicolas	Gynécologie-Obstétrique
M. GUIEZE Romain	Hématologie
M. POINCLOUX Laurent	Gastroentérologie
M. SOUTEYRAND Géraud	Cardiologie

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

M. CLEMENT Gilles	Médecine Générale
Mme MALPUECH-BRUGERE Corinne	Nutrition Humaine
M. VORILHON Philippe	Médecine Générale

PROFESSEURS ASSOCIES DES UNIVERSITES

Mme BOTTET-MAULOUBIER Anne	Médecine Générale
----------------------------	-------------------

**MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES -
PRATICIENS HOSPITALIERS**

***MAITRES DE CONFERENCES
HORS CLASSE***

Mme CHAMBON Martine
Mme BOUTELOUP Corinne

Bactériologie Virologie
Nutrition

***MAITRES DE CONFERENCES DE
1ère CLASSE***

M. MORVAN Daniel
Mlle GOUMY Carole
Mme FOGLI Anne
Mlle GOUAS Laetitia
M. MARCEAU Geoffroy
Mme MINET-QUINARD Régine
M. ROBIN Frédéric
Mlle VERONESE Lauren
M. DELMAS Julien
Mlle MIRAND Andrey
M. OUCHCHANE Lemlih

Biophysique et Traitement de l'Image
Cytologie et Histologie, Cytogénétique
Biochimie Biologie Moléculaire
Cytologie et Histologie, Cytogénétique
Biochimie Biologie Moléculaire
Biochimie Biologie Moléculaire
Bactériologie
Cytologie et Histologie, Cytogénétique
Bactériologie
Bactériologie Virologie
Biostatistiques, Informatique Médicale
et Technologies de Communication

M. LIBERT Frédéric
Mlle COSTE Karen
M. EVRARD Bertrand
Mlle AUMERAN Claire
M. POIRIER Philippe
Mme CASSAGNES Lucie
M. LEBRETON Aurélien

Pharmacologie Médicale
Pédiatrie
Immunologie
Hygiène Hospitalière
Parasitologie et Mycologie
Radiologie et Imagerie Médicale
Hématologie

***MAITRES DE CONFERENCES DE
2ème CLASSE***

Mme PONS Hanaë

Biologie et Médecine du Développement
et de la Reproduction

M. JABAUDON-GANDET Matthieu
M. BOUVIER Damien
M. BUISSON Anthony
M. COLL Guillaume

Anesthésiologie – Réanimation Chirurgicale
Biochimie et Biologie Moléculaire
Gastroentérologie
Neurochirurgie

Mme SARRET Catherine
M. MASDASY Salwan

Mme NOURRISSON Céline

Pédiatrie
Endocrinologie, Diabète et Maladies
Métaboliques
Parasitologie - Mycologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Mme BONHOMME Brigitte
Mme VAURS-BARRIERE Catherine
M. BAILLY Jean-Luc
Mlle AUBEL Corinne
M. BLANCHON Loïc
Mlle GUILLET Christelle
M. BIDEY Yannick
M. MARCHAND Fabien
M. DALMASSO Guillaume
M. SOLER Cédric
M. GIRAUDET Fabrice
Mme VAILLANT-ROUSSEL Hélène
Mme LAPORTE Catherine
M. LOLIGNIER Stéphane
Mme MARTEIL Gaëlle
M. PINEL Alexandre

Biophysique et Traitement de l'Image
Biochimie Biologie Moléculaire
Bactériologie Virologie
Oncologie Moléculaire
Biochimie Biologie Moléculaire
Nutrition Humaine
Oncogénétique
Pharmacologie Médicale
Bactériologie
Biochimie Biologie Moléculaire
Biophysique et Traitement de l'Image
Médecine Générale
Médecine Générale
Neurosciences – Neuropharmacologie
Biologie de la Reproduction
Nutrition Humaine

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES DES UNIVERSITES

M. TANGUY Gilles
M. BERNARD Pierre
Mme ESCHALIER Bénédicte
Mme RICHARD Amélie

Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale
Médecine Générale

REMERCIEMENTS

Je tiens tout d'abord à remercier le *Pr Johan Gagnière*, qui me fait l'honneur d'être mon Président de Jury, ainsi que mon directeur de thèse, le *Pr François Cornélis*, pour son aide et sa patience. Au *Dr Françoise Vendittelli*, merci de participer à mon jury de thèse.

Je souhaite également remercier les membres du DMG de Clermont-Ferrand et notamment *Mathilde Vicard-Olagne* pour son accompagnement bienveillant pendant l'internat.

Je tiens à remercier mes maîtres de stages qui ont tous été formidables à leur façon.

Philippe, merci pour tes conseils et ta supervision éclairés par tant d'expérience. Tu es un vrai modèle.

Hélène, merci pour ta bonne humeur, pour tes conseils et pour la confiance que tu m'as vite accordée. Travailler (ou trinquer) avec toi est toujours un plaisir.

Antoine et Fanny, merci pour votre accueil à Moulins et merci de continuer à être présents. Grâce à vous, j'en aurais presque aimé l'hospitalier !

Nathalie, merci pour tes conseils et ton accueil, promis j'essaie de prescrire moins de bios.

Fred, merci pour tes conseils (notamment en psychiatrie, mon point fort...). Tu es un médecin très à l'écoute, et j'espère pouvoir m'inspirer un peu de toi à l'avenir.

Sylvaine, merci d'avoir accepté de faire partie de mon jury de thèse, merci pour ta patience, ton calme, ta bonne humeur, les restos/apéros, le presque bébé triathlon avec toi... Tu es un maître de stage et une personne en or.

Enfin, je tiens à remercier mes amis et ma famille :

Maman, sans toi rien n'aurait été possible. Merci pour ton soutien logistique (les jus d'orange pressés, les repas du dimanche soir), ton soutien émotionnel, et pour tout, depuis toujours...

Maxime, merci de me supporter au quotidien, merci d'avoir été exceptionnel tout au long de cette aventure commune. A nos prochaines aventures à 2 (et à 3) !

Alice, merci pour tes encouragements constants, l'achat des livres...

Simon et Marine : merci pour votre soutien et votre présence, c'est avec plaisir que je vous prescrirai des bas de contention pour vos périples !

Françoise, Pierre, Thomas et Chloé : merci de m'avoir supportée pendant toutes ces années, merci d'être là...

Jean-François, merci de ton soutien ces dernières années.

Alaïs : merci pour tes encouragements, ton soutien et ta présence.

Rémi, Cindy, Dorian, Anne et Jean-Pierre : merci de m'avoir supportée malgré tout pendant toutes ces années. Merci de votre présence bienveillante.

Marie, ma copine de toujours. Ta présence et ton amitié depuis l'enfance sont une chance incroyable. Merci d'être toujours présente.

Clémence, mon binôme parfait de lycée, puis de médecine depuis plus de 11 ans maintenant. Merci pour ces soirées papotage, ces voyages, ton amitié.

Caroline, mon coup de foudre d'internat. Ces 3 années n'auraient pas eu la même saveur sans toi. A toutes nos soirées pâtes, à débriefer la vie et les stages. Merci d'être là et d'être toi.

Emilie, Agathe, Charlotte, Agnès, Clotilde, Arnaud, Victor, Léo-Pierre, Alizée, ... merci d'avoir été là, merci pour tout.

Table des matières

1. Introduction	15
1.1. Le cancer colorectal	15
1.1.1. Incidence et mortalité.....	15
1.1.2. Pronostic	15
1.1.3. Physiopathologie.....	16
1.1.4. Facteurs de risque.....	16
1.2. Dépistage du cancer colorectal	22
1.2.1. Intérêt du dépistage	22
1.2.2. Recommandations de dépistage en France	22
1.2.3. Recommandations de dépistage à l'étranger.....	25
1.2.4. Etat des lieux de la participation au dépistage.....	28
1.3. Place des médecins généralistes	30
1.4. Problématique	31
1.5. Objectif	31
2. Patients et méthodes	32
2.1. Recrutement des patients	32
2.1.1. Critères d'inclusion	32
2.1.2. Critères d'exclusion.....	32
2.2. Méthodologie	32
2.3. Analyse statistique.....	33
3. Résultats	34
3.1. Patients retenus.....	34
3.2. Patients exclus	35
3.3. Patients inclus.....	37
3.3.1. Patients ayant au moins un apparenté au 1 ^{er} degré atteint de CCR	38
3.3.2. Patients ayant un apparenté au 2 nd degré atteint (sans apparenté atteint au 1 ^{er} degré).....	40
3.4. Causes de l'échec du dépistage	41
3.4.1. Patients ayant au moins un apparenté au 1 ^{er} degré atteint de CCR	43
3.4.1.a. Ignorance de l'antécédent familial par le patient	43
3.4.1.b. Ignorance de l'antécédent familial par le médecin traitant	44
3.4.1.c. Ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient.....	45

3.4.1.d. <i>Défaut de compliance</i>	45
3.4.2. Patients ayant un apparenté au 2 nd degré atteint (sans apparenté atteint au 1 ^{er} degré)	46
3.4.2.a. <i>Cas pour lequel une coloscopie de dépistage était recommandée selon la HAS (2017)</i>	46
3.4.2.b. <i>Cas pour lequel une coloscopie de dépistage était recommandée selon la SFED (2016)</i>	47
3.4.2.c. <i>Situations hors recommandations actuelles</i>	47
4. Discussion	49
4.1. Interprétation de l'étude	49
4.2. Comparaison avec la littérature	50
4.2.1. Ignorance de l'antécédent familial par le patient	50
4.2.2. Ignorance de l'antécédent familial par le médecin traitant	51
4.2.3. Ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient	52
4.2.4. Défaut de compliance	53
4.3. Prise en défaut des recommandations actuelles	53
4.4. Points positifs du travail	54
4.5. Limites du travail	55
4.6. Perspectives	56
4.6.1. Une action s'appuyant sur l'exercice actuel de la médecine générale : le traçage par les assistants médicaux	56
4.6.2. Une action innovante en médecine générale : des consultations dédiées à la prévention	57
4.6.3. L'implication du chirurgien digestif ou de l'oncologue : remise d'un document explicatif	58
4.6.4. L'implication du Centre Régional de Coordination des Dépistages des Cancers ...	60
4.6.5. Une action auprès de la HAS : extension des recommandations de coloscopie ?.	60
5. Conclusion	62

Tableaux et Figures

Tableau 1 : Risque de CCR parmi les personnes saines ayant un antécédent familial de CCR ou d'adénome par rapport aux personnes sans histoire familiale

Tableau 2 : Caractéristiques démographiques des 42 patients retenus

Tableau 3 : Caractéristiques des patients exclus

Tableau 4 : Patients avec au moins un apparenté au 1^{er} degré atteint au préalable

Tableau 5 : Circonstances diagnostiques du cancer colorectal chez les patients avec apparentés au 1^{er} degré atteints au préalable

Tableau 6 : Patients ayant un apparenté au 2nd degré atteint au préalable

Tableau 7 : Causes de l'échec du dépistage chez les patients avec apparentés au 1^{er} degré atteints au préalable

Figure 1 : Taux d'incidence et de mortalité du CCR en France selon la classe d'âge en 2018

Liste des abréviations

APC : *Adenomatous Polyposis Coli*

ATCD : Antécédent(s)

CCR : Cancer colorectal

COE : Consultation Obligatoire Enfant

CRCDC : Centre Régional de Coordination du Dépistage des Cancers

FIT : Test Immunologique Fécal de recherche de sang dans les selles

GENOAP : Génétique – Oncogénétique Adulte - Prévention

HAS : Haute Autorité de Santé

IC95% : Intervalle de Confiance à 95%

MAP : *MutYH Associated Polyposis*

MICI : Maladie Inflammatoire Chronique de l'Intestin

MMR : *Mis-Match Repair*

MT : Médecin Traitant

NA : Non Applicable

PAF : Polypose Adénomateuse Familiale

PMI : Protection Maternelle et Infantile

RR : Risque Relatif

SFED : Société Française d'Endoscopie Digestive

TIF : Test Immunologique Fécal de recherche de sang dans les selles

UBOD : Unité de Bilan et d'Oncologie Digestive du CHU de Clermont-Ferrand

1. Introduction

1.1. Cancer colorectal

Le cancer colorectal (CCR) est la tumeur maligne du côlon ou du rectum.

1.1.1. Incidence et mortalité

Le CCR est le 3^{ème} cancer le plus fréquent en France avec 43300 nouveaux cas en 2018 (1,2).

Dans les pays industrialisés, le risque sur la vie de développer un CCR est d'environ 5% (3). Il est à l'origine de 17100 décès en 2018, ce qui en fait la 2^{ème} cause de mortalité par cancer en France (1,2).

1.1.2. Pronostic

Le pronostic du CCR dépend du stade au moment du diagnostic (Annexe I : Classification TNM du CCR) : plus le CCR est diagnostiqué tôt, meilleur est le taux de survie (4). En effet, selon les statistiques réalisées par l'*American Cancer Society* et le *National Cancer Institute* en 2019, pour un CCR diagnostiqué à un stade I (précoce), on atteint 91% de survie globale à 5 ans, alors que pour un stade IV (métastatique), le taux de survie n'est plus que de 12% (5). Une particularité d'importance majeure du CCR est l'efficacité quasi-totale de sa prévention par l'exérèse endoscopique des polypes adénomateux rectaux et/ou coliques (qui en sont les lésions pré-cancéreuses) (4). Plus le diagnostic est fait tôt, moins les traitements sont invasifs et meilleures sont les chances de guérison.

1.1.3. Physiopathologie

Le CCR fait suite dans 80% des cas à une tumeur pré-cancéreuse, initialement bénigne (4), appelée polype, qui correspond histologiquement à un polype adénomateux. Les cellules épithéliales coliques et rectales se multiplient anormalement, forment un polype, deviennent dysplasiques et peuvent, à terme, dégénérer en cancer (6). La durée d'évolution d'un polype en cancer est estimée entre 5 et 10 ans (2,4).

1.1.4. Facteurs de risque

Les CCR sont sporadiques dans 75 à 80% des cas. Ils surviennent dans un contexte familial dans 20 à 25% des cas : 5% sont liés à un syndrome génétique monogénique et 15 à 20% surviennent en présence d'une histoire familiale de CCR sans syndrome génétique monogénique identifié (4). Le risque de CCR augmente avec le cumul des facteurs de risque (4).

- Age

L'âge est le principal facteur de risque de CCR. Les âges médians au diagnostic sont de 71 ans chez l'homme et 73 ans chez la femme (7). Le CCR est rare avant 50 ans, sa fréquence augmente au-delà, avec 1/3 des cancers survenant avant 65 ans et 1/2 avant 72 ans (6,7) (Figure 1). L'incidence est au plus haut entre 85 et 89 ans (7).

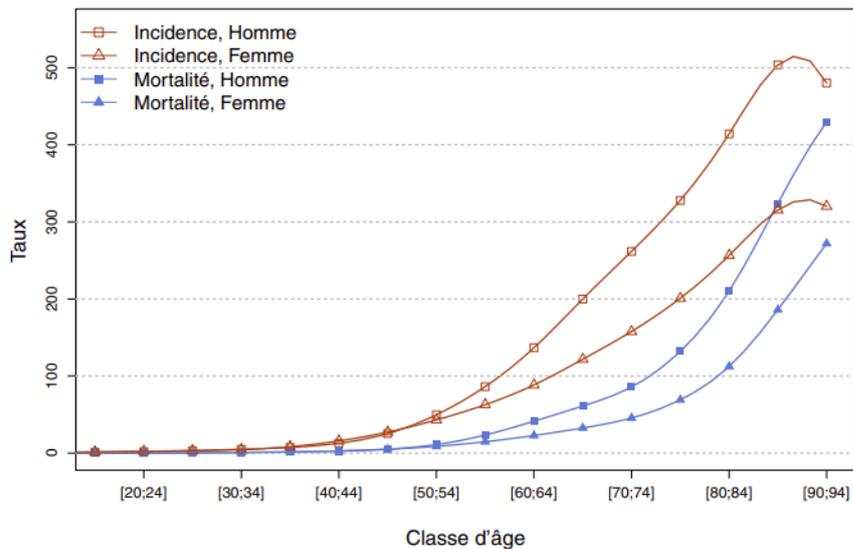


Figure 1 : Taux d'incidence et de mortalité du CCR en France selon la classe d'âge en 2018 (7)

- Facteurs de risque environnementaux

Il existe des facteurs de risque modifiables, liés au comportement et à l'environnement : la consommation d'alcool, le surpoids voire l'obésité, le tabagisme, une alimentation pauvre en fibres, riche en viande rouge ou en viande transformée et le manque d'activité physique ainsi que la sédentarité (1,2).

- Antécédents personnels

Les antécédents personnels d'adénomes colorectaux constituent un facteur de risque de CCR, de même que les maladies inflammatoires chroniques de l'intestin (MICI) (maladie de Crohn ou rectocolite hémorragique).

On estime que sur 1000 adénomes colorectaux, 100 atteindront la taille de 10 mm de diamètre et 25 évolueront en CCR. La probabilité cumulative de transformation cancéreuse est de 2,5% après 5 ans, 8% après 10 ans et 24% après 20 ans (8).

En cas de MICI, le risque de CCR est lié à l'inflammation chronique de la muqueuse intestinale et est d'autant plus important que la maladie est étendue et ancienne (6).

- Syndromes génétiques

Dans certaines familles, des variants génétiques constitutionnels pathogènes sont retrouvés et prédisposent à un CCR, avec risque très important au cours de la vie, comme le syndrome de Lynch et la Polypose Adénomateuse Familiale (PAF) (4).

Le syndrome de Lynch est dû à un variant pathogène sur le système MMR (*DNA-Mis-Match Repair*) (gènes *MLH1*, *MSH2*, *MSH6* ou *PMS2*) (9). Les patients atteints d'un syndrome de Lynch développent des CCR de début précoce, avec progression rapide et ayant un phénotype d'instabilité micro-satellitaire (9). Le risque cumulé de CCR au cours de la vie est de 50 à 80% (9). Le syndrome de Lynch prédispose à différents autres cancers, notamment l'adénocarcinome endométrial (9).

La PAF entraîne également un risque majeur de CCR. Ce syndrome conduit à la formation de très nombreux polypes adénomateux dès l'adolescence et expose au développement inévitable d'un CCR en l'absence de prise en charge (9). Elle est causée par des variants pathogènes du gène *APC* (9).

La *MutYH Associated Polyposis* (MAP) entraîne aussi un risque augmenté de CCR en raison du développement de nombreux polypes adénomateux colorectaux (9). Elle est causée par 2 variants pathogènes du gène *MutYH* (transmission récessive) (9).

- Antécédents familiaux sans syndrome génétique monogénique identifié

Les antécédents familiaux de CCR ou d'adénome colorectal, notamment au 1^{er} degré (c'est-à-dire chez le père, la mère, le frère, la sœur et/ou les enfants), constituent un facteur de risque

de CCR. En effet, le risque est plus que doublé en cas d'antécédent familial au 1^{er} degré par rapport à la population générale (Risque Relatif (RR)=2,24, Intervalle de Confiance à 95% (IC95%) : 2,06-2,43) (10). En pratique, le risque se traduit par une proportion de 15 à 20% des patients atteints de CCR ayant un antécédent familial de CCR préalable au leur (estimation en France datant de 1998) (11). Le risque est fonction de trois critères : l'âge de survenue du CCR chez l'apparenté, le nombre de CCR familiaux et le degré de parenté (10).

Family History Category	Risk Measure
FDR with CRC	
≥1 [†] FDR	Pooled= 2.24 (2.06–2.43); 2.26 (1.86–2.73); 2.25 (2.00–2.53); 1.80 (1.61–2.02); Range = 1.55–2.80
2+ FDRs	Pooled=3.97 (2.60–6.06); 4.25 (3.01–6.08);3.95 (2.49–6.26); Range = 2.75–3.01
≥1 FDR <60	Pooled=3.55 (1.84–6.83); Range=1.65–3.31
≥1 FDR <60	Pooled (if FDR 45–59) = 2.25 (1.85–2.72); Range = 1.81–3.30
1 FDR ≥60	Pooled=1.83 (1.47–2.25); Range = 1.43–2.50
1 FDR ≥70	RR: 1.97 (1.86–2.08)
SDR or TDR with CRC	
≥1 SDR	Pooled=1.73 (1.02–2.94); Range=1.05–2.49
1 TDR	Range=1.12–1.15
FDR or SDR with Adenoma	
≥1 FDR 'any' adenoma	Pooled = 1.99 (1.55–2.55); Range=1.35–1.78
≥1 FDR with 'large' or 'advanced adenoma' (AA)	Range=1.68–3.90
FDR <60	RR: 1.41 (1.27–1.56)
FDR ≥ 60	RR: 1.23 (1.07–1.42)
FDR <60 with AA	RR=1.54 (1.06–2.24); OR:3.83 (0.92–15.87)
FDR≥60 with AA	RR: 2.04 (1.35–3.08)
1 SDR	RR: 1.15 (1.07–1.23)
1 SDR with AA	RR: 0.85 (0.63–1.13)

Definitions:

Pooled = risk estimates from meta-analyses with 95% confidence intervals

Range = risk estimates (relative risk (RR) or odds ratio (OR)) from multiple original studies identified

RR = risk estimate if only original study identified

FDR = first degree; SDR=second degree; TDR=third degree relative

[†]interpreted as 'at least one FDR with CRC'

Tableau 1 : Risque de CCR parmi les personnes saines ayant un antécédent familial de CCR ou d'adénome par rapport aux personnes sans histoire familiale (10)

Si l'apparenté au 1^{er} degré est atteint avant 50 ans, ce risque de développer un CCR est presque quadruplé (RR=3,55 ; IC95% : 1,84-6,83) (10,12). Après 70 ans, ce risque reste environ doublé comparé au risque en l'absence d'histoire familiale de CCR (RR=1,97 ; IC95% : 1,86-2,08) (10,12).

Le risque augmente aussi en fonction du nombre de cas dans la famille comme précisé dans l'article de Taylor et al., qui rapportent des RR de CCR en fonction de différentes « combinaisons » d'apparentés atteints (12). En effet, en présence de 2 antécédents au 1^{er} degré tout âge confondu, le RR est de 3,01 (IC 95% : 2,66-3,38) (12). En présence de 3 antécédents au 1^{er} degré, le RR est de 4,43 (IC 95% : 3,24-5,90) (12).

En cas d'antécédent familial unique au 2nd degré (c'est-à-dire chez les grands-parents, oncles et tantes, neveux et nièces, petits-enfants), l'augmentation du risque est moindre qu'en cas d'antécédent familial au 1^{er} degré (RR=1,05 ; IC95% : 0,99-1,11) (12). Il se majore également en cas d'antécédents familiaux multiples, puisqu'il est multiplié par 1,48 (IC95% : 1,11-1,93) en présence d'au moins 3 antécédents familiaux au 2nd degré (12). L'association d'antécédents au 1^{er} et au 2nd degré augmente le risque lié à l'antécédent au 1^{er} degré (13) : le risque pour un patient ayant à la fois un apparenté au 1^{er} degré et un apparenté au 2nd degré atteints est multiplié par 2,12 (IC95% : 1,90-2,35). Il est significativement plus important que le risque avec seulement un apparenté au 1^{er} degré atteint ($P=0,007$) (12). Le risque en cas d'antécédent au 2nd degré est également fonction de l'âge au diagnostic : si l'apparenté a moins de 50 ans, le RR est de 1,84 (IC95% : 1,61-2,09) (12).

Un antécédent d'adénome au 1^{er} degré double également le risque de développer un CCR (RR=1.99 ; IC95%=1.55-2.55) (10). Il est important de souligner que les recommandations de dépistage sont ainsi les mêmes en cas d'adénome (qui correspond, en fait, à une lésion pré-

cancéreuse), dès lors que l'adénome est centimétrique ou multiple, qu'en cas d'adénocarcinome colorectal.

Dans ces familles, c'est probablement l'interaction de facteurs environnementaux et génétiques qui conduit au développement de CCR (9,16). Les facteurs génétiques pouvant être impliqués, sont des variants de loci de susceptibilité avec pénétrance faible (9).

1.2. Dépistage du cancer colorectal

1.2.1. Intérêt du dépistage

L'objectif du dépistage est de diagnostiquer une lésion à un stade précoce :

- idéalement une lésion pré-cancéreuse (c'est-à-dire au stade d'adénome, dont l'exérèse relève de la prévention primaire et permet ainsi d'éviter la maladie) ;
- voire une lésion cancéreuse de stade peu évolué (stade I) donc potentiellement curable (ce qui correspond à la prévention secondaire) (4).

Le diagnostic précoce permet également de limiter les séquelles liées à la maladie et à certains traitements. Le dépistage est donc l'outil de choix pour la prévention primaire et secondaire qui permettent de diminuer la mortalité et la morbidité liée au CCR.

1.2.2. Recommandations de dépistage en France

En France, les stratégies de dépistage se déclinent selon le niveau de risque de développer un CCR (4) : le dépistage organisé pour les personnes à risque modéré (dont le risque sur la vie de CCR est d'environ 5%) et le dépistage individualisé pour celles à risque élevé et très élevé (dont le risque sur la vie de CCR est supérieur à 5%).

- Dépistage organisé en cas de risque moyen (80% des CCR)

En France, un programme de dépistage organisé basé sur un Test Immunologique Fécal (TIF) de recherche de sang dans les selles est proposé à toutes les personnes âgées de 50 à 74 ans inclus. Ce test est adapté à la population à risque moyen. Il est réalisé tous les 2 ans entre 50 et 74 ans révolus. Ce test est simple et consiste en un auto-prélèvement à domicile d'un échantillon de selles, qui doit être envoyé dans les 5 jours au laboratoire de biologie médicale indiqué (6). Les résultats sont obtenus sous 15 jours. Cette modalité de dépistage est en place dans tous les départements français (sauf Mayotte) depuis 2010 (1). Le dépistage est coordonné depuis 2019 par les Centres Régionaux de Coordination des Dépistages des Cancers (CRCDC). Un premier courrier, envoyé par le CRCDC, invite le patient à se rendre chez son médecin traitant (MT), son pharmacien ou à se procurer le test sur internet. Le MT, au regard des antécédents personnels et familiaux du patient, évalue à quelle modalité de dépistage appartient le patient (organisé ou individuel). En cas de test non réalisé, une première relance est prévue à 3 mois et une seconde à 6 mois. Le test de dépistage est pris en charge à 100% par l'Assurance Maladie. Si le test revient positif, une coloscopie est nécessaire. En effet, celle-ci permet de retrouver, en cas de positivité du TIF, un cancer 1 fois sur 10 et un adénome 4 fois sur 10 (qui peut être réséqué au cours de la coloscopie et ainsi éviter qu'il dégénère en cancer) (6).

Il est à noter qu'une coloscopie de dépistage peut être réalisée à titre individuel chez un sujet à risque moyen de plus de 50 ans après information sur ses avantages et ses inconvénients et avec son consentement éclairé (13).

- Dépistage recommandé en cas de risque élevé (15% des CCR)

Les personnes à risque élevé, sont celles présentant (4) :

- un antécédent personnel de CCR ou d'adénome colorectal ;
- un antécédent familial au 1^{er} degré (père, mère, frère(s) et sœur(s), enfant(s)) d'adénome colorectal ou de CCR ;
- une MICI (maladie de Crohn, rectocolite hémorragique).

En raison du risque augmenté de CCR, les sociétés savantes recommandent des stratégies de dépistage plus intensives. L'examen le plus souvent utilisé est la coloscopie (14). Cette technique permet d'examiner la totalité du colon et de réaliser l'exérèse d'éventuelles lésions pré-cancéreuses ou de CCR à un stade précoce (15). La coloscopie est associée à une réduction de l'incidence du CCR et une réduction de la mortalité associée au CCR (16). Selon une étude cas-témoins menée en Allemagne par Brenner et al, le risque de CCR est diminué d'environ 90% dans les 10 ans qui suivent une coloscopie de dépistage (17). Une étude de cohorte américaine a montré que la polypectomie réduisait le risque de développer un CCR de 76 à 90% (18). Un travail complémentaire sur cette cohorte (avec médiane de suivi post-polypectomie de 15,8 ans) a montré une réduction de la mortalité par CCR de 53% après polypectomie (19). Ainsi, les recommandations de dépistage sont les mêmes que l'antécédent familial soit un cancer ou un adénome colorectal. Une coloscopie complète est recommandée en raison de la présence plus fréquente de polypes adénomateux au niveau du colon droit en cas d'antécédent familial de CCR (15).

La HAS dans ses recommandations de 2017 (4) propose une coloscopie tous les 3 à 5 ans en cas d'antécédent personnel de polype.

En cas d'antécédent familial au 1^{er} degré de polype adénomateux ou de CCR quel que soit l'âge, une coloscopie tous les 5 ans doit être réalisée à partir de 45 ans, ou 10 ans avant l'âge du diagnostic chez l'apparenté. En effet, le dépistage est commencé plus tôt en cas d'histoire

familiale au 1^{er} degré de CCR, car celui-ci aurait tendance à survenir environ 10 ans plus tôt qu'en l'absence d'histoire familiale (20).

En cas de MICI, la fréquence des coloscopies dépend de l'atteinte liée à la maladie.

La Société Française d'endoscopie digestive (SFED) (13) a formulé des recommandations légèrement différentes en ce qui concerne les apparentés au 2nd degré. En effet, à la différence de la HAS, ils recommandent une coloscopie à partir de 50 ans en cas d'antécédents familiaux multiples au 2nd ou au 3^{ème} degré.

- Dépistage organisé en cas de risque très élevé (5% des CCR)

Les personnes à risque très élevé correspondent à celles présentant un syndrome génétique (PAF, MAP, syndrome de Lynch).

En raison du risque majeur de CCR, un suivi intensif par coloscopie est organisé. Lorsqu'il y a suspicion de syndrome héréditaire, il est nécessaire d'orienter les patients vers une consultation d'oncogénétique (4, 21). Les personnes avec syndrome génétique doivent être suivies dans le cadre d'un réseau d'oncogénétique et doivent bénéficier de la mise en place d'un programme personnalisé de suivi (21).

En cas de syndrome de Lynch, une coloscopie est recommandée tous les 1 à 2 ans à partir de 20-25 ans (4).

Pour la PAF et la MAP, les coloscopies sont recommandées tous les 1 à 2 ans à partir de la puberté. Une colectomie préventive peut également être recommandée (4).

1.2.3. Recommandations de dépistage à l'étranger

Les recommandations pour le dépistage du CCR diffèrent selon les pays.

- Dépistage en cas de risque moyen

Au Royaume-Uni, *Public Health England* propose dans ses recommandations de 2021 un dépistage du CCR tous les 2 ans de 50 à 74 ans avec un TIF (22).

En Allemagne, il est recommandé par la *German Cancer Society* (23) de débiter le dépistage à partir de 50 ans et sans limite supérieure d'âge. Il est recommandé de réaliser une coloscopie tous les 10 ans, et en cas de refus, un TIF annuel voire une sigmoïdoscopie tous les 5 ans associée à un TIF annuel.

Aux Etats-Unis, il est recommandé par l'*American Cancer Society*, de débiter les dépistages à partir de 45 ans et jusqu'à 85 ans selon l'état général du patient. Le dépistage peut être fait par un TIF tous les ans, un coloscanner tous les 5 ans, une sigmoïdoscopie souple tous les 5 ans ou une coloscopie tous les 10 ans (24). Ils insistent sur l'importance de réaliser un examen de dépistage, quelle que soit la modalité choisie.

- Dépistage en cas de risque élevé

En cas de risque élevé de CCR en raison d'antécédents familiaux, les recommandations pour le dépistage varient également selon le pays.

Au Royaume-Uni, l'évaluation du risque familial dépend de l'histoire familiale (25) :

- risque moyen : population générale et tous les patients dont l'histoire familiale ne remplit pas les critères des risques modéré et élevé ;
- risque modéré : un apparenté au 1^{er} degré atteint avant 50 ans ou 2 apparentés (dont au moins un au 1^{er} degré) atteints quel que soit l'âge ;
- risque élevé : au moins 3 apparentés (dont au moins un au 1^{er} degré) atteints.

Les recommandations conjointes de 2019 de la *British Society of Gastroenterology*, de l'*Association of Coloproctology of Great Britain and Ireland* et de *United Kingdom Cancer Genetics Group*, établissent (25) :

- en cas de risque moyen : le dépistage organisé par TIF doit être réalisé, tous les 2 ans, comme en population générale ;
- en cas de risque modéré : une coloscopie doit être réalisée à partir de 55 ans, la fréquence ultérieure dépendant des résultats ;
- en cas de risque élevé : une coloscopie doit être réalisée tous les 5 ans à partir de 40 ans.

En Allemagne, selon la *German Cancer Society*, en cas d'antécédent familial au 1^{er} degré de CCR, des coloscopies sont recommandées au minimum tous les 10 ans (en l'absence de polype retrouvé). Elles doivent débiter 10 ans avant l'âge du diagnostic chez l'apparenté et au plus tard à 40-45 ans (23).

Aux Etats-Unis, les recommandations de la *US Multisociety Task Force on Colorectal Cancer* de 2017 (26) sont :

- en cas de CCR chez un apparenté au 1^{er} degré avant 60 ans ou chez au moins 2 apparentés quel que soit l'âge, une coloscopie à partir de 40 ans (ou 10 ans avant le diagnostic du CCR chez l'apparenté) et tous les 5 ans est recommandée ;
- en cas de CCR chez un seul apparenté au 1^{er} degré après 60 ans, une coloscopie à partir de 40 ans et tous les 10 ans est recommandée ;
- en cas de refus de la coloscopie, un TIF annuel est recommandé.

- Dépistage en cas de risque très élevé

En cas de risque très élevé, les recommandations sont très proches de celles de la France quel que soit le pays industrialisé pris en compte (23, 25, 26).

1.2.4. Etat des lieux de la participation au dépistage

L'adhésion au dépistage dans son ensemble est une problématique majeure.

- Participation au dépistage en cas de risque moyen

En France, sur la période 2021-2022, seuls 35% de la population concernée a réalisé un TIF. Cette participation est stable mais plus basse que l'objectif qui est de 45% (2).

- Participation au dépistage en cas de risque élevé

L'acceptabilité de la coloscopie est encore plus problématique. En effet, même dans les familles avec histoire de CCR, on sait que l'adhérence à cette méthode de dépistage est faible : une revue par Lowery et al (10) retrouve que la compliance est de moins de 50% (variant de 31 à 47% selon les études utilisées pour la revue). Lors d'une étude par entretiens téléphoniques réalisée en Israël chez des apparentés au 1^{er} degré de patients atteints de CCR, seulement 31,9% des patients de plus de 40 ans (âge du début du dépistage coloscopique en Israël) avaient réalisé ces coloscopies de dépistage selon les modalités décrites dans les recommandations (27). De même, une méta-analyse par Ait Ouakrim et al, a retrouvé que la participation au dépistage en adéquation avec les recommandations en cas d'apparenté au 1^{er} degré atteint (c'est-à-dire la réalisation d'une coloscopie tous les 5 ans), était de 31% (IC 95% : 12-51%) (28). Cette faible compliance à cette méthode de dépistage résulte

certainement d'une combinaison de causes comme le caractère invasif de l'examen, la peur de la douleur ou le manque de connaissances sur le principe et les objectifs de cet examen (15).

Depuis 2019, le service GENOAP (Génétique – Oncogénétique Adulte et Prévention) du CHU de Clermont-Ferrand, travaille sur le sujet du dépistage du CCR chez les patients avec antécédents familiaux. A l'occasion de la thèse du Dr Simon Rey (29), qui consistait à recueillir les antécédents familiaux de CCR chez les patients pris en charge en 2019 à l'UBOD (Unité de Bilan et d'Oncologie Digestive) du service de chirurgie digestive du CHU de Clermont-Ferrand pour un CCR à un stade avancé, il était retrouvé que 16% (IC à 95% : 7 à 24%) de ces patients avaient, en effet, un antécédent familial au 1^{er} degré, quel que soit l'âge. Ce travail a été prolongé par quatre étudiantes en médecine pour leur stage de Master I, Mme Victoire Bonhoure--Amilhaud (30, 2021), Mme Manon Martin (31, 2021), Mme Elise Hivert (32, 2022) et Mme Mathilde Morio (2023, stage en cours). La proportion des CCR survenant après un antécédent chez un apparenté au 1^{er} degré est précisée à 15,3% (37/242 ; IC95% 10,7-19,8%), que les patients soient pris en charge pour chimiothérapie à l'UBOD ou traités par chirurgie seule. La proportion de CCR qui auraient pu être évités suite à un antécédent familial au 1^{er} degré reste inchangée, comparée à l'estimation de 1998 (15 à 20%) (11). On peut donc faire un constat de l'échec du dépistage familial du CCR.

Un interne en génétique de GENOAP, Mr Laury Nicolas, a étudié les dossiers de 11 patients atteints d'un CCR évitable en raison d'un antécédent familial au 1^{er} degré : aucun de ces CCR n'a été diagnostiqué suite à une coloscopie de dépistage, mais sur une coloscopie réalisée en raison de symptômes ou d'un TIF positif (33). L'échantillon, certes modeste, montre que le problème principal repose sur le défaut de réalisation des coloscopies de dépistage. La proportion d'apparentés au 1^{er} degré de personnes atteintes de CCR qui suivent les

recommandations de dépistage familial a été évaluée : elle chute entre 2 ans après le diagnostic (23% ; IC95%=18-30% dans la fratrie et 57% ; IC95% : 45-59% chez les enfants) et 10 ans après le diagnostic (15% ; IC95% 8-24% dans la fratrie et 39% ; IC95% 30-49% chez les enfants) (32). Ainsi, l'application stricte des recommandations de dépistage par coloscopie chez les personnes avec antécédents familiaux au 1^{er} degré de CCR pourrait permettre, par extrapolation à l'échelle nationale, d'éviter environ 6000 CCR par an.

- Participation au dépistage en cas de risque très élevé

Pour le syndrome de Lynch, un défaut de compliance a été montré dans une étude de cohorte anglaise chez 32% des patients (21).

1.3. Place des médecins généralistes

- En cas de risque moyen

Les médecins généralistes ont un rôle primordial à jouer dans le dépistage des CCR. Ils remettent le kit de dépistage, et évaluent, en interrogeant leurs patients sur leurs antécédents familiaux, si ces derniers sont bien éligibles au programme de dépistage organisé ou s'ils nécessitent un dépistage individualisé par coloscopie. Le MT est celui qui doit expliquer les tenants et les aboutissants des différents examens de dépistage proposés (15).

- En cas de risque élevé

En cas de risque élevé de CCR, en l'absence de dépistage organisé pour ce niveau de risque, c'est au MT que revient la responsabilité d'expliquer au patient qu'il présente un risque

augmenté, de l'adresser au gastro-entérologue pour une coloscopie de dépistage et de lui rappeler de réaliser ses examens dans les délais impartis.

- En cas de risque très élevé

Dans ce contexte, les MT peuvent s'appuyer sur les réseaux d'oncogénétique afin que le suivi soit réalisé en accord avec les recommandations actuelles.

1.4. Problématique

Il y a une mortalité par CCR encore importante, le CCR étant la 2^{ème} cause de mortalité par cancer en France (6). C'est un paradoxe pour ces cancers dont la guérison est obtenue dans 9 cas sur 10 lorsqu'ils sont diagnostiqués à un stade précoce (6). En parallèle du dépistage organisé pour la population générale à risque moyen et pour les familles porteuses d'un syndrome monogénique à risque très élevé, le développement d'actions visant à améliorer la prévention pour les personnes à risque élevé en raison d'antécédents familiaux est souhaitable. Une première étape serait de préciser les causes du défaut de dépistage coloscopique familial.

1.5. Objectif

L'objectif de ce travail de thèse est donc l'étude des causes d'échec du dépistage par coloscopie chez les patients ayant au moins un apparenté atteint de CCR.

2. Patients et Méthodes

2.1. Recrutement des patients

Les patients avaient été recrutés préalablement au début de cette étude par le service GENOAP parmi les patients pris en charge à l'UBOD entre février 2019 et janvier 2021. GENOAP est, en effet, chargé de dépister les formes de CCR potentiellement à très haut risque familial (syndrome génétique) par le recueil systématique des antécédents familiaux de CCR.

2.1.1. Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion étaient : patients atteints d'un CCR (en cours de traitement ou en rémission) et avec au moins un apparenté (au 1^{er} ou au 2nd degré) atteint préalablement d'un CCR.

2.1.2. Critères d'exclusion

Les patients atteints d'un syndrome génétique familial à très haut risque de CCR (syndrome de Lynch, PAF, MAP) étaient exclus. De même, les patients dont le cancer personnel et le cancer de l'apparenté ont été diagnostiqués de façon synchrone ont été exclus ainsi que les patients décédés.

2.2. Méthodologie

Nous avons utilisé une trame pour réaliser, par téléphone, un recueil semi-dirigé d'informations complémentaires pour le dossier médical des patients inclus (Annexe II). J'ai passé les appels depuis le CHU de Clermont-Ferrand lors de plusieurs sessions de travail étalées de septembre 2020 à juin 2022. Lors de l'appel, j'ai demandé le consentement oral des patients à ce travail de thèse. En l'absence de réponse, nous laissions un message en

expliquant brièvement l'objectif de l'appel afin de ne pas alarmer inutilement ces patients.

Nous laissons à disposition des patients le numéro du poste depuis lequel j'appelais, afin qu'ils puissent nous recontacter si besoin, ainsi que l'adresse mail de GENOAP au CHU.

Nous avons recueilli les résultats sur un document Word en retranscrivant les éléments importants de la conversation avec le patient.

2.3. Analyse statistique

Nous avons réalisé les tests statistiques sur le site BiostaTGV (test de Fischer) (34) ainsi que sur le site de la SFMU (calcul d'intervalles de confiance) (35).

3. Résultats

Lors des entretiens téléphoniques, nous n'avons eu aucun refus de participer à ce travail, tous les patients ont donné leur consentement oral. Toutes les personnes jointes ont pu l'être grâce à 1 à 3 appels.

3.1. Patients retenus

Au total, il y avait 42 cas de patients ayant un CCR avec notion d'au moins un apparenté atteint de CCR chez des patients du CHU de Clermont-Ferrand pris en charge à l'UBOD entre février 2019 et janvier 2021 (Tableau 2).

Parmi ces 42 cas, 15 patients ont été exclus et 32 patients ont été interrogés par téléphone.

N°du patient	Sexe	Année du diagnostic	Age au diagnostic
Patient 1	F	2016	54
Patient 2	F	2018	49
Patient 3	M	2018	59
Patient 4	F	2019	51
Patient 5	M	2018	63
Patient 6	M	2018	69
Patient 7	F	2013	64
Patient 8	M	2019	49
Patient 9	M	2008	63
Patient 10	F	2018	76
Patient 11	F	2012	63
Patient 12	M	2019	78
Patient 13	F	2017	72
Patient 14	F	2020	75
Patient 15	F	2014	48
Patient 16	M	2017	66
Patient 17	F	2020	50
Patient 18	M	2020	69
Patient 19	M	2020	81
Patient 20	M	2020	68
Patient 21	M	2020	84
Patient 22	F	2021	52
Patient 23	F	2020	71
Patient 24	F	2020	48
Patient 25	F	2018	68
Patient 26	M	2020	46
Patient 27	M	2021	52
Exclu 1	F	2011	55
Exclu 2	F	2018	66
Exclu 3	M	2018	59
Exclu 4	M	2015	61
Exclu 5	M	2019	63
Exclu 6	F	2016	66
Exclu 7	M	2016	57
Exclu 8	F	2015	75
Exclu 9	F	2019	77
Exclu 10	M	2020	76
Exclu 11	M	1984	37
Exclu 12	M	2019	80
Exclu 13	F	2020	49
Exclu 14	M	2018	67
Exclu 15	F	2019	48

Tableau 2 : Caractéristiques démographiques des 42 patients retenus

3.2. Patients exclus

Parmi les 42 cas, 15 patients ont été exclus (Tableau 3) :

- 13 patients ont été exclus d’emblée :

- 9 étaient décédés (exclus 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9) ;
- 1 était en fait atteint d'un syndrome de Lynch (variant pathogène du gène MLH1) (exclu 11) ;
- 1 n'a pu être joint (exclu 10) ;
- 1 était en fait atteint d'une polypose atténuée avec antécédents personnels d'adénomes (au moins 5 adénomes au cours du suivi, test génétique négatif en 2020) (exclu 14) ;
- 1 était en fait atteinte de MAP (*MutYH Associated Polyposis*, génotype hétérozygote composite pour deux variants pathogènes du gène *MutYH*) (exclu 15).
- 2 ont été exclus à l'issue de l'entretien téléphonique car le diagnostic de CCR de leur apparenté a été fait la même année que le leur, et donc avant la mise en place du dépistage familial (frère pour l'exclu 12 et sœur pour l'exclue 13).

Exclu	Sexe	Année du diagnostic	Age au diagnostic	Lien avec apparenté atteint (son âge au diagnostic)		Cause exclusion
				1 ^{er} degré	2 nd degré	
1	F	2011	55		OP (80)	décédée
2	F	2018	66	M (75)		décédée
3	M	2018	59		TM (60)	décédé
4	M	2015	61	M (80)		décédé
5	M	2019	63		NE (46)	décédé
6	F	2016	66	F (62)		décédée
7	M	2016	57	P (87)		décédé
8	F	2015	75	P (65)		décédée
9	F	2019	77		OM (?)	décédée
10	M	2020	76	F (58)		injoignable
11	M	1984	37	M (38)	OM (?)	Syndrome de Lynch (gène <i>MLH1</i>)
12	M	2019	80	F (72)		cancers synchrones
13	F	2020	49	S (37)	*	cancers synchrones
14	M	2018	67		GPP (67)	polypose adénomateuse colique atténuée (test génétique négatif en 2020)
15	F	2019	48		2 TM (56, 75)	<i>MutYH associated polyposis</i>

Tableau 3 : Caractéristiques des patients exclus

Les patients présentaient des antécédents familiaux au 1^{er} degré c'est-à-dire chez leur mère (M), leur père (P), leur frère (F) et/ou leur sœur (S) et/ou au 2nd degré c'est-à-dire leur grand-père maternel (GPM) ou paternel (GPP), leur grand-mère maternelle (GMM), ou paternelle (GMP), leur oncle maternel (OM) ou paternel (OP), leur tante maternelle (TM) ou paternelle (TP), leur neveu (NE) ou leur nièce (NI).

*L'exclu 13 présentait également un antécédent au 3^{ème} degré (chez son cousin maternel).

3.3. Patients inclus

Nous avons inclus 27 patients. Parmi ceux-ci, 19 avaient au moins un antécédent familial de CCR au 1^{er} degré préalable au leur. 8 n'avaient qu'un ou des antécédents familiaux de CCR au 2nd degré, sans antécédent de CCR au 1^{er} degré.

3.3.1. Patients ayant au moins un apparenté au 1^{er} degré atteint de CCR

Les 19 patients avec au moins un antécédent familial au 1^{er} degré (Tableau 4) étaient 10 femmes et 9 hommes, âgé(e)s de 48 à 84 ans au moment de leur diagnostic (médiane à 68 ans). Au moins une coloscopie avait été pratiquée par 3 des 19 patients, mais aucune dans les 5 ans précédant leur diagnostic. Aucun des 16 autres patients n'avait réalisé de coloscopie préalablement au diagnostic de leur CCR.

Leurs apparentés au 1^{er} degré atteints de CCR l'ont été entre 1 et 38 ans avant eux. Cela concernait leur mère dans 4 cas, leur père dans 11 cas, leur frère dans 3 cas et leur sœur dans 3 cas : 2 des patients avaient chacun 2 antécédents familiaux au 1^{er} degré (frère et père pour le patient 9, sœur et père pour le patient 14).

	Sexe	Année du diagnostic	Age au diagnostic	Lien avec apparenté(s) atteint (âge au diagnostic)		Année(s) du diagnostic de(s) l'apparenté(s)	Délai entre le cancer du patient et celui de son (ses) apparenté(s) au 1er degré en années	Notion d'au moins un antécédent familial connu du patient avant le diagnostic
				1er degré	2ème degré			
Patient 1	F	2016	54	M (68)	TM (NSP)	2009 / ?	7	Oui
Patient 2	F	2018	49	S (53)		2011	7	Oui mais non comprise
Patient 3	M	2018	59	P (78)	GMP (80)	1997 / 1975	21	Oui
Patient 5	M	2018	63	M (58)		1990	28	Non
Patient 6	M	2018	69	M (80)		2002	16	Non
Patient 7	F	2013	64	P (61)		1975	38	Oui
Patient 9	M	2008	63	F (58) – P (80)		2007 / 2001	1/7	Oui
Patient 10	F	2018	76	S (58)		2002	16	Oui
Patient 12	M	2019	78	P (94)		2009	10	Oui
Patient 13	F	2017	72	F (65)		2013	4	Non
Patient 14	F	2020	75	P (80) – S (65)		2000 / 2016	20/4	Oui
Patient 18	M	2020	69	P (80)	GPM (80)	2005 /1980	15	Non (P)/Oui (GPM)
Patient 19	M	2020	81	P (70)		1985	35	Oui
Patient 20	M	2020	68	P (60)	GMP (60)	1985 /1960	35	Oui
Patient 21	M	2020	84	M (75)		1990	30	Oui
Patient 22	F	2021	52	P (70)		2000	21	Oui
Patient 23	F	2020	71	P (70)		1990	30	Oui
Patient 24	F	2020	48	P (56)		1997	23	Non
Patient 25	F	2018	68	F (62)		2016	2	Oui

Tableau 4 : Patients avec au moins un apparenté au 1^{er} degré atteint au préalable

Les patients présentaient des antécédents familiaux au 1^{er} degré c'est-à-dire chez leur mère (M), leur père (P), leur frère (F) et/ou leur sœur (S) et/ou au 2nd degré c'est-à-dire leur grand-père maternel (GPM) ou paternel (GPP), leur grand-mère maternelle (GMM), ou paternelle (GMP), leur oncle maternel (OM) ou paternel (OP), leur tante maternelle (TM) ou paternelle (TP), leur neveu (NE) ou leur nièce (NI).

Les CCR ont été diagnostiqués (Tableau 5) :

- de façon fortuite pour 1 cas : scanner réalisé suite à une pancréatite aiguë avec découverte d'un épaissement de la jonction recto-sigmoïdienne ;
- suite à des symptômes pour 15 cas (4 patients avaient au moins 2 symptômes) :
 - * rectorragies (5 cas),
 - * douleurs abdominales (5 cas),

- * syndrome occlusif (3 cas),
 - * troubles du transit (2 cas),
 - * anémie (2 cas),
 - * altération de l'état général (1 cas),
 - * thrombose veineuse profonde (1 cas) ;
- suite à un test de recherche de sang dans les selles positif ayant conduit à la réalisation d'une coloscopie (3 cas).

	Circonstances de diagnostic du CCR*
Patient 1	Scanner suite à une pancréatite aigüe
Patient 2	Rectorragies
Patient 3	Douleurs abdominales
Patient 5	Douleurs abdominales
Patient 6	Test de recherche de sang dans les selles positif
Patient 7	Syndrome occlusif
Patient 9	Test de recherche de sang dans les selles positif
Patient 10	Syndrome occlusif
Patient 12	Altération de l'état général et troubles du transit
Patient 13	Test de recherche de sang dans les selles positif
Patient 14	Douleurs abdominales
Patient 18	Troubles du transit
Patient 19	Rectorragies
Patient 20	Rectorragies
Patient 21	Syndrome occlusif
Patient 22	Rectorragies
Patient 23	Douleurs abdominales et anémie
Patient 24	Douleurs abdominales et rectorragies
Patient 25	Thrombose veineuse profonde et anémie

Tableau 5 : Circonstances diagnostiques du cancer colorectal chez les patients avec apparentés au 1^{er} degré atteints au préalable

*4 patients présentaient au moins 2 symptômes différents ayant amené au diagnostic.

3.3.2. Patients ayant un apparenté au 2nd degré atteint (sans apparenté atteint au 1^{er} degré)

Les 8 patients ayant uniquement des antécédents au 2nd degré, sans antécédent de CCR au 1^{er} degré (Tableau 6), étaient 4 femmes et 4 hommes âgé(e)s de 46 à 66 ans au moment de leur diagnostic (médiane à 50,5 ans).

Pour 6 patients sur 8, l'antécédent familial concernait un apparenté au 2nd degré âgé de 65 ans ou moins. 7 patients sur 8 avaient moins de 65 ans au moment de leur diagnostic, et tous étaient âgés de moins de 70 ans. 3 avaient moins de 50 ans et 1 venait d'avoir 50 ans et c'est son premier TIF qui a conduit au diagnostic.

	Sexe	Année du diagnostic	Age au diagnostic	Lien avec apparenté atteint (âge au diagnostic)		Année du diagnostic de l'apparenté	Notion d'au moins un atcd familial avant le diagnostic
				2eme degré	Polype chez apparenté au 1er degré ¹		
Patient 4	F	2019	51	GPP (53)	NSP	1973	Non
Patient 8	M	2019	49	GPP(55)	NSP	1970	Oui
Patient 11	F	2012	63	GMM (51)	NSP	1959	Oui
Patient 15	F	2014	48	GMP (75)	NSP	1995	Oui
Patient 16	M	2017	66	OP (65)	NSP	1985	Oui
Patient 17	F	2020	50	OP (60)	Non	1980	Oui
Patient 26	M	2020	46	GPM (74)	Oui ²	1985	Oui
Patient 27	M	2021	52	2 OP (50-50) – GPM (50)	NSP	NSP	Oui

Tableau 6 : Patients ayant un apparenté au 2nd degré atteint au préalable

Les patients présentaient des antécédents familiaux au 2nd degré c'est-à-dire leur grand-père maternel (GPM) ou paternel (GPP), leur grand-mère maternelle (GMM), ou paternelle (GMP), leur oncle maternel (OM) ou paternel (OP), leur tante maternelle (TM) ou paternelle (TP), leur neveu (NE) ou leur nièce (NI).

¹Présence d'un polype chez apparenté au 1^{er} degré intermédiaire entre le cas index et son apparenté atteint au 2nd degré.

²La mère de ce patient, qui est l'apparenté au 1^{er} degré intermédiaire, présentait des polypes coliques à 63 ans en 2016.

3.4. Causes de l'échec du dépistage

Par un recueil téléphonique d'informations complémentaires pour le dossier médical (détail du recueil d'informations en Annexe III), nous avons précisé la ou les causes ayant conduit à l'échec du dépistage personnalisé chez les 19 patients avec antécédent familial au 1^{er} degré (Tableau 7) ainsi que chez les 8 patients ayant uniquement un antécédent au 2nd degré.

	Cause de l'échec					
	Ignorance de l'antécédent familial par le patient	Manque de communication avec la famille	Incompréhension de l'antécédent familial	Ignorance de l'antécédent familial par le médecin	Ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient	Défaut de complianc e à la coloscopie
Patient 1	0 ¹		0	0	0	1 : reco mais pas fait
Patient 2		0	1:pas compris atcd sœur		0	NA (pas compris atcd) 0
Patient 3		0	0	1: n'allait jamais le voir	0	1: reco mais pas fait
Patient 5	1 : ignorait CCR mère		0		0	NA (pas au courant atcd) 0
Patient 6	1 : ignorait CCR mère		0		0	NA (pas au courant atcd) 0
Patient 7	0 ²		0	1: pas dit atcd au MT	0	NA (pas dit atcd au MT) 0
Patient 10		0	0		0	1: en a parlé avec MT et compris que TIF suffisait
Patient 11		0	0		0	1: pas de colo alors que TIF +
Patient 13		0	0		0	1:colo pour symptômes mais pas pour atcd fam
Patient 14	1: ignorait CCR frère		0		0	NA (pas au courant atcd) 0
Patient 16		0	0		0	1: reco mais pas fait
Patient 20	1: ignorait CCR père		0		0	NA (pas au courant atcd) 0
Patient 21		0	0	1: pas dit atcd au MT	0	NA (pas dit atcd au MT) 0
Patient 22		0	0		0	1: reco mais pas fait
Patient 23		0	0		0	1: arrêt trop précoce des colo
Patient 24		0	0		0	1 : fait mais pas régulier
Patient 25		0	0		0	1: reco mais pas fait
Patient 26	1: ignorait CCR père		0		0	NA (pas au courant atcd) 0
Patient 27		0	0	1: pas dit atcd au MT	0	NA (pas dit atcd au MT) 0
	5/19	1/19	4/19	4/19	6/19	

Tableau 7 : Causes de l'échec du dépistage chez les patients avec apparentés au 1^{er} degré atteints au préalable

1 : oui, 0 : non, NA : non applicable

Actd : antécédent, colo : coloscopie, fam : familial, reco : recommandé, TIF : Test Immunologique Fécal CCR : cancer colorectal, MT : médecin traitant.

¹ : ignorait le cancer de sa tante

² : a été au courant du cancer de son père 15 ans après le diagnostic

Il est à noter qu'aucun des patients pour lesquelles elles étaient recommandées ne suivait strictement les recommandations de dépistage par coloscopie.

3.4.1. Patients ayant au moins un apparenté au 1^{er} degré atteint de CCR

Nous avons retrouvé 4 causes d'échec dont les proportions étaient équivalentes : l'ignorance de l'antécédent familial par le patient (6/19), l'ignorance de l'antécédent familial par le médecin (4/19), l'ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient (4/19) et le défaut de compliance à la coloscopie (6/19) (différences statistiquement non significatives, Test de Fischer $P=0,71$). Pour le patient 3, après analyse des interrogatoires, nous avons retenu 2 causes explicatives.

3.4.1.a. Ignorance de l'antécédent familial par le patient

Au moment du diagnostic de leur CCR, 6 patients sur 19 ignoraient leur antécédent familial.

Parmi ceux-ci, nous avons distingué 2 causes : le manque de communication avec la famille (5 cas) et l'incompréhension de l'antécédent familial par le patient (1 cas).

- Manque de communication avec la famille

Lors de ces recueils d'informations, j'ai pu noter chez 5 patients (5, 6, 13, 18 et 24) un manque de communication avec leur famille concernant les antécédents de CCR. Ils n'ont été mis au courant de leurs antécédents familiaux qu'après le diagnostic de leur propre cancer, lorsqu'ils

ont transmis à leurs proches les recommandations de dépistage.

Pour 4 patients sur les 6 (patients 5, 6, 18 et 24), un des frères et sœurs du patient était au courant de l'antécédent familial et c'est cet apparenté qui l'a annoncé au patient lorsqu'il a lui-même transmis les recommandations de dépistage.

Il est à noter que :

- le patient 18, était au courant uniquement de son antécédent au 2nd degré et pas de celui au 1^{er} degré (il était au courant du CCR de son grand-père maternel et ne savait pas pour celui de son père).
 - la patiente 1 était au courant du CCR de sa mère, mais pas de celui de sa tante.
 - le patient 7 n'a été informé que 15 ans après le CCR de son père, à l'âge de 42 ans, au moment du décès de son père.
 - ces 5 patients ont exprimé le regret du manque de communication au sein de leur famille tout en expliquant que les gens ne parlent pas de « ça » dans les familles.
- Incompréhension de l'antécédent familial

La patiente 2 savait que sa sœur était atteinte d'un « polype colique cancéreux » selon ses propres termes, sans comprendre qu'il s'agissait d'un CCR.

3.4.1.b. Ignorance de l'antécédent familial par le médecin traitant

Chez 4 patients (3, 7, 19 et 25), le recueil a permis de relever un défaut d'information du MT conduisant à l'ignorance par ce dernier de l'antécédent familial de CCR.

L'un d'entre eux (le patient 3) n'allait jamais voir son MT car il n'avait pas de problème de santé jusque-là. Il n'avait donc pas pu recevoir les recommandations concernant le dépistage familial du CCR.

La question des antécédents familiaux n'avait pas été abordée avec le médecin MT pour 3 d'entre eux (les patients 7, 19 et 25), qui n'avait donc pas pu transmettre les recommandations adéquates.

3.4.1.c. Ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient

Pour 4 patients (9, 10, 12 et 21), nous avons constaté une ignorance de la recommandation de coloscopie alors qu'ils connaissaient leur antécédent familial et en avaient informé leur MT.

L'un d'entre eux, le patient 9, avait évoqué ses antécédents familiaux au 1^{er} degré avec son MT et avait retenu que le TIF était suffisant.

La patiente 10, avait eu un TIF positif en 2017. Elle ne se souvenait pas d'une recommandation de coloscopie dans les suites. De plus, elle aurait évoqué son antécédent familial au 1^{er} degré avec son MT. Là encore, elle n'avait aucun souvenir d'une recommandation de coloscopie.

Le patient 12, dont le père avait été atteint à un âge très avancé (94 ans) en 2009, n'avait pas été invité à une coloscopie de dépistage en 2017, lors de la mise à jour des recommandations.

Le diagnostic a été fait en 2019 devant des symptômes (altération de l'état général et troubles du transit).

Enfin, le patient 21, avait fait ses coloscopies de dépistage jusqu'à 70 ans puis il avait compris, suite à ses échanges avec son MT, qu'il n'était pas nécessaire de les poursuivre.

3.4.1.d. Défaut de compliance

Parmi ces 19 patients, pour 6 d'entre eux, c'était un problème de compliance à la coloscopie qui expliquait la survenue de leur CCR :

- 5 d'entre eux n'avaient, en fait, pas réalisé de coloscopie bien que cela leur avait été recommandé par leur MT ou leurs proches (patient 1, 3, 14, 20 et 23).

- La patiente 22 n'avait pas réalisé ses coloscopies aussi régulièrement que recommandé. Elle avait réalisé la coloscopie recommandée à 45 ans en 2014 qui était normale. Puis, elle avait repoussé à deux reprises celle de contrôle à 5 ans qui aurait dû avoir lieu en 2019 et qui a finalement eu lieu en janvier 2021 et a conduit au diagnostic de son CCR.

A noter que la patiente 1 rapporte que son MT ne lui aurait recommandé qu'une seule fois de faire une coloscopie.

Les éléments évoqués par les patients pour avoir repoussé les coloscopies regroupaient :

- l'absence de motivation pour le dépistage pour 3 d'entre eux (les patients 14, 20 et 23) ;
- la peur de découvrir une anomalie pour le patient 3 ;
- la peur de perdre son emploi si une anomalie était découverte pour le patient 20 ;
- des événements de vie difficiles :
 - *la patiente 1 a divorcé au moment de faire la coloscopie qu'elle a ensuite oublié de réaliser,
 - *la patiente 22 a dû affronter le décès de son mari ce qui a repoussé une première fois la coloscopie ;
- le covid qui a conduit à un deuxième report de la coloscopie pour la patiente 22.

3.4.2. Patients ayant un apparenté au 2nd degré atteint (sans apparenté atteint au 1^{er} degré)

3.4.2.a. Cas pour lequel une coloscopie de dépistage était recommandée selon la HAS (2017)

Les coloscopies de dépistage étaient indiquées pour le patient 26. En effet, la mère du patient faisait elle-même des coloscopies de dépistage pour antécédent de CCR chez son propre père

à l'âge de 74 ans. Ces coloscopies ayant retrouvé des polypes lorsqu'elle avait 63 ans (en 2016), le dépistage par coloscopie avait été recommandé au patient 26 par le MT de sa mère. La cause de l'échec pour ce patient était donc le manque de compliance à la coloscopie.

3.4.2.b. Cas pour lequel une coloscopie de dépistage était recommandée selon la SFED (2016)

Le patient 27 avait plusieurs antécédents au 2nd degré (2 oncles paternels et son grand-père maternel) : selon certaines sociétés savantes, comme la SFED, il aurait dû bénéficier de coloscopies de dépistage. Son oncle lui avait d'ailleurs recommandé de les réaliser. Il est à noter que la mère de ce patient ne faisait pas de coloscopie et que le père de celui-ci est décédé jeune, avant que les coloscopies de dépistage soient indiquées. Là encore, la cause de l'échec pour ce patient était le manque de compliance à la coloscopie.

3.4.2.c. Situations hors recommandations actuelles

Pour les 6 autres cas (4, 8, 11, 15, 16 et 17) avec apparentés au 2nd degré atteints, aucune coloscopie de dépistage n'était recommandée, en l'absence de notion de polype adénomateux au 1^{er} degré.

- Ignorance du statut de dépistage de l'apparenté au 1^{er} degré intermédiaire

Parmi ces 6 cas, 5 patients étaient ignorants du statut de dépistage de leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire (c'est-à-dire l'apparenté faisant le lien entre le patient et son apparenté au 2nd degré atteint) :

- Les patients 8, 11 et 15 ignoraient si leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire réalisait des coloscopies de dépistage ou non ;
- Le patient 4, a su au moment du diagnostic de son propre cancer que son père faisait

des coloscopies, sans pour autant en connaître les résultats ;

- Le patient 16 savait que son oncle paternel avait été atteint d'un CCR. Or, son père ne réalisait pas de coloscopie de dépistage.

L'absence de connaissance du statut de dépistage de leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire ou le manque de complianc de cet apparenté au 1^{er} degré intermédiaire explique l'absence d'indication de coloscopies de dépistage chez ces patients.

- Caractère restreint des indications de coloscopies de dépistage

Le patient 17, atteint à 50 ans, savait son oncle paternel atteint à 60 ans et l'absence de polype sur le suivi coloscopique de son père. Pour ce patient, c'est donc bien le caractère restreint des indications de coloscopies de dépistage qui expliquait l'échec de la prévention familiale du CCR chez lui.

4. Discussion

4.1. Interprétation de l'étude

Ce travail nous a permis de déterminer les causes de l'échec du dépistage par coloscopie des CCR chez 27 patients ayant au moins un antécédent familial de CCR préalable au leur.

Tout d'abord, aucune personne atteinte de CCR évitable ne suivait strictement les recommandations de coloscopie de dépistage, formellement indiquée par le contexte familial.

En théorie, un suivi strict de ces recommandations permettrait donc de prévenir 100% de ces CCR évitables. En pratique, la priorité est d'obtenir la participation la plus optimale possible des apparentés au dépistage par coloscopie selon les recommandations en vigueur.

Pour les 19 patients avec antécédent familial au 1^{er} degré préalable, nous avons relevé 4 causes d'échec de la prévention du CCR familial (en proportions équivalentes) :

- L'ignorance de l'antécédent familial, le patient n'apprenant le CCR préalable de son proche qu'après son propre diagnostic. Cela souligne l'importance de la communication intra-familiale.
- L'ignorance de l'antécédent familial par le MT, non informé par son patient. Cela montre la nécessité d'une communication médecin-patient de qualité.
- L'ignorance par le patient de son indication de suivi coloscopique. Il apparaît donc nécessaire de dégager un temps dédié pour passer un message d'une telle importance.
- Le manque de compliance à la coloscopie. Il est nécessaire d'apporter des explications supplémentaires au patient pour favoriser une prise de décision éclairée.

Un élément frappant est que pour 2/3 des patients ignorant le CCR chez leur apparenté au 1^{er} degré (4/6), un de leurs frères ou sœurs était au courant de l'antécédent familial, sans avoir averti le reste de sa fratrie !

Pour 8 patients avec antécédent familial de CCR seulement au 2nd degré, la cause principale

d'échec, pour ceux chez lesquels une coloscopie était indiquée selon les recommandations actuelles, était le manque de compliance. Cela concernait 2 patients :

- pour le premier, la coloscopie était indiquée d'après les recommandations actuelles de la HAS pour des adénomes au 1^{er} degré : les adénomes sont à mettre sur le même plan que les adénocarcinomes quant au dépistage familial ;

- pour le second, une coloscopie était indiquée selon la SFED en raison d'antécédents multiples au 2nd degré, ce qui témoigne d'un risque majoré de CCR.

Pour 5 patients, la cause de l'échec était l'ignorance du statut de dépistage de leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire. Dans le cas où cet apparenté intermédiaire aurait bénéficié d'une coloscopie, si des polypes adénomateux avaient été retrouvés, l'indication de dépistage par coloscopie était formelle. Cela aurait permis d'éviter le CCR. Cela souligne de nouveau toute l'importance de la communication intra-familiale.

Enfin, pour le dernier patient, la survenue du CCR n'aurait été évitable qu'en élargissant les indications de la prévention familiale par coloscopie au 2nd degré. En effet, son oncle paternel était atteint d'un CCR, raison pour laquelle son père réalisait des coloscopies, sans retrouver d'adénome.

Au total, le CCR était évitable pour les 19 patients avec antécédent au 1^{er} degré et 2 des 8 patients avec antécédent familial au 2nd degré en suivant les recommandations actuelles (HAS + SFED).

4.2. Comparaison avec la littérature

4.2.1 Ignorance de l'antécédent familial par le patient

- Manque de communication avec la famille

Une étude cas-témoins (36) (recherche des antécédents familiaux de CCR par entretiens puis

vérification des dires sur le *Scottish Cancer Registry*) a montré une sous déclaration des CCR chez les apparentés : la sensibilité concernant la déclaration des cas chez les apparentés au 1^{er} degré était de 50 à 60% (ce qui signifie que beaucoup de CCR ne sont pas déclarés par les apparentés) et elle était encore pire pour les 2nd degrés (25-35%). L'ignorance de l'antécédent de CCR ou d'adénome colorectal a des conséquences dramatiques pour les apparentés au 1^{er} degré, dont le risque de CCR au cours de la vie est doublé par rapport aux patients à risque moyen (10). Le manque de communication concernait 9 patients sur 27 dans notre étude : 5 patients sur 19 avec apparentés au 1^{er} degré n'étaient pas au courant de leur antécédent familial, et 4 patients sur 8 avec antécédent au 2nd degré ignoraient si leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire faisait ou non des coloscopies de dépistage.

Avoir plusieurs apparentés atteints augmente d'un facteur 3,7 les chances de réaliser une coloscopie de dépistage par rapport aux patients n'ayant qu'un seul apparenté atteint (14). Or, dans notre étude, la patiente 1 n'était au courant que d'un antécédent familial sur les deux : elle savait que sa mère avait présenté un CCR, mais elle n'était pas au courant du cancer de sa tante maternelle.

- Incompréhension de l'antécédent familial

Une étude qualitative menée aux Etats-Unis a retrouvé que les connaissances concernant le CCR et les risques et bénéfices de la coloscopie sont faibles (37). La patiente 2 nous a rapporté un « polype colique cancéreux » chez sa sœur. Elle avait compris cet antécédent comme une lésion bénigne et non un CCR.

4.2.2. Ignorance de l'antécédent familial par le médecin traitant

Lors d'une étude menée au sein de plusieurs églises aux Etats-Unis (questionnaire puis focus

groups) (38) il est retrouvé que pour 68% des patients, l'absence de recommandation par le MT était le principal frein à la réalisation des examens de dépistage. Bronner et al (27) a retrouvé qu'un suivi régulier chez le MT était significativement associé au fait de réaliser les coloscopies de dépistage ($P < 0,0001$).

Selon une thèse sur les consultations avec motifs multiples (39), ce type de consultations était potentiellement source d'une altération de la qualité de prise en charge des patients. Cela pouvait se traduire par une moindre attention consacrée à l'éducation thérapeutique, qui joue un rôle important dans la prévention. Ainsi, ces consultations avec motifs multiples peuvent être à l'origine d'une moins bonne transmission des informations aux patients.

La transmission de certaines informations avec le MT apparaît problématique dans notre étude : 4 patients sur 19 ayant un apparenté au 1^{er} degré atteint étaient concernés. Le patient 3 n'allait jamais voir son MT car il n'avait pas de problème de santé *a priori*. 3 patients n'avaient pas évoqué leurs antécédents familiaux avec leur MT. De plus, la patiente 1 rapporte que son MT n'aurait évoqué la nécessité de faire une coloscopie qu'une seule fois. En raison de cette mauvaise transmission des informations avec le MT, les patients n'ont pu recevoir les recommandations adéquates ce qui peut avoir des conséquences majeures.

4.2.3. Ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient

Tessaro et al a retrouvé que 43% des patients ne faisant pas leurs examens de dépistage ignoraient qu'ils devaient en réaliser (38). Le dépistage du CCR en population générale ne semble pas nécessaire, aux yeux de 39% des patients, en l'absence de symptôme (38). De plus, dans une étude menée à Boston par Fletcher et al (40), basée sur des questionnaires papiers, 46% des patients ayant un antécédent familial de CCR ne pensaient pas qu'ils devaient débiter les dépistages par coloscopie avant l'âge de 50 ans. Dans notre étude, il y avait 4 patients sur

19 qui ignoraient la recommandation de coloscopie alors qu'ils étaient bien au courant de leur antécédent familial et en avaient informé leur MT. Cela a abouti à une mauvaise application de ces recommandations ayant des conséquences majeures.

4.2.4. Défaut de compliance

Comme vu précédemment, Ait Ouakrim et al., a retrouvé que la participation au dépistage en adéquation avec les recommandations en cas d'apparenté au 1^{er} degré atteint était de 31% (IC 95% : 12-51%) (28). Dans notre étude, le manque de compliance à la coloscopie concernait 8 patients sur 27. Dans une étude basée sur des questionnaires papiers, une explication au manque de compliance à la coloscopie (41) serait : la quantité de préparation à ingérer (cité par 66% des patients), la peur de la douleur (cité par 43%), l'absence de recommandation par le MT (cité par 35%), et l'embarras dû à l'examen (cité par 30%). Une autre étude qualitative menée aux Etats-Unis retrouve également la peur de la douleur (46%), le caractère désagréable de la préparation (41%) et l'embarras dû à l'examen (28%) comme freins à la coloscopie (37). La peur de trouver un cancer (37) est également citée comme frein à la réalisation de la coloscopie.

4.3. Prise en défaut des recommandations actuelles

- Antécédents multiples de CCR au 2nd degré

Le risque de CCR est augmenté en cas d'antécédent familial y compris au 2nd degré. En cas d'antécédents familiaux multiples (au moins 3) au 2nd degré, le risque de CCR est multiplié par 1,48 (IC 95% : 1,11-1,93) (12). Dans notre étude, le patient 27 était concerné puisqu'il présentait plusieurs antécédents de CCR au 2nd degré (2 oncles paternels étaient atteints ainsi que son grand-père maternel).

- Ignorance du statut de dépistage de l'apparenté intermédiaire

Dans les recommandations actuelles de la HAS, seuls les antécédents au 1^{er} degré sont pris en compte (CCR ou adénome). Or, 4 patients sur 8 ne savaient pas si leur apparenté intermédiaire faisait ou non des coloscopies et 2 savaient que l'apparenté intermédiaire n'en faisait pas.

- Antécédent de CCR au 2nd degré chez un apparenté jeune

Taylor et al (12) montre que plus l'apparenté atteint est jeune, plus le risque de CCR pour ses proches est important. Si l'apparenté au 1^{er} degré est atteint avant 50 ans, il y a une augmentation majeure du risque de développer un CCR (RR=3,31 IC 95% : 2,79-3,89). Cette augmentation reste plus importante pour un apparenté au 1^{er} degré atteint entre 60 et 69 ans (RR=2,22 IC 95% : 2,04-2,40) qu'en l'absence de prise en compte de l'âge. De même, en cas d'apparenté au 2nd degré atteint avant 50 ans, le risque de développer un CCR est plus important qu'en l'absence de prise en compte de l'âge (RR=1,84 IC95%=1,61-2,09). Pour 6 patients sur 8 de notre étude, l'antécédent familial concernait un apparenté au 2nd degré âgé de 65 ans ou moins. On constate donc que le risque de CCR est augmenté en cas d'apparenté atteint à un jeune âge, y compris lorsque c'est un 2nd degré.

4.4. Points positifs du travail

Notre premier point positif est la constatation qu'un suivi coloscopique bien conduit permettrait probablement une prévention complète du CCR familial. En effet, notre étude a confirmé pour chaque CCR familial un défaut dans la surveillance coloscopique, comme l'avait suggéré le travail de Laury Nicolas (33). L'objectif principal pour une prévention familiale efficace du CCR est donc le suivi coloscopique rigoureux.

Nous précisons les causes d'échec de cette prévention du CCR familial : l'ignorance de

l'antécédent familial par le patient, l'ignorance de l'antécédent familial par le médecin, l'ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient et le manque de compliance, en proportions équivalentes. Nous disposons ainsi d'arguments pour formuler des propositions afin d'améliorer la prévention du CCR familial.

4.5. Limites du travail

Le nombre de patients inclus étant modeste, notre estimation des proportions relatives des 4 causes d'échec relevées est approximative. Augmenter l'effectif permettrait d'estimer avec plus d'exactitude ces proportions (travail en cours de Mathilde Morio).

L'étude était mono-centrique, ainsi nos conclusions ne sont pas forcément généralisables à la population générale. Mener une étude sur plusieurs centres permettrait de vérifier que les causes d'échecs ont des proportions équivalentes quel que soit le lieu.

Le recueil du diagnostic de CCR chez l'apparenté au 1^{er} degré était déclaratif. Il serait utile de vérifier ces déclarations pour au moins un sous-groupe représentatif (notamment pour l'âge de survenue exact du cancer, ainsi que la réalisation ou non par l'apparenté au 1^{er} degré intermédiaire de coloscopies). De plus, il serait intéressant d'obtenir les comptes-rendus de coloscopie afin de vérifier les dires des patients, la présence ou non de polypes, ainsi que leur nature (adénomateuse ou non).

4.6. Perspectives

En guise de perspectives, nous formulons ces propositions pour améliorer la prévention familiale du CCR :

- Le traçage de la réalisation des coloscopies de dépistage par les assistants médicaux ;
- L'intégration du dépistage familial des CCR dans les consultations dédiées à la

prévention ;

- La remise de documents explicatifs sur la prévention familiale du CCR aux patients atteints par le chirurgien digestif ou l'oncologue ;
- Le traçage de la réalisation des coloscopies de dépistage par le CRCDC ;
- L'élargissement des recommandations de coloscopie dans certaines situations.

4.6.1. Une action s'appuyant sur l'exercice actuel de la médecine générale : le traçage par les assistants médicaux

Dans le contexte actuel d'incitation des médecins généralistes à un travail en collaboration avec des assistants médicaux, nous pourrions leur confier comme mission le traçage des dépistages des patients, notamment chez les patients à haut risque, afin de lutter contre le manque de compliance aux examens de dépistage. Ils pourraient contacter les patients concernés afin d'éviter les oublis et de permettre aux patients de réaliser les coloscopies dans les délais impartis. La patiente 22 aurait dû faire sa deuxième coloscopie en 2019. Elle a été repoussée de plus d'un an en raison du décès de son mari puis du Covid et n'a finalement eu lieu qu'en janvier 2021, ce qui a conduit au diagnostic de son cancer. On voit donc l'importance de réaliser les examens de dépistage dans les délais impartis.

D'autre part, les assistants médicaux pourraient, lors des modifications de recommandations, rappeler les patients concernés pour les inciter à consulter leur MT en vue de réadapter la stratégie de dépistage. En effet, le patient 12 a présenté un CCR en 2019. Son père avait été atteint avant lui, en 2009, à 94 ans. A l'époque, au vu de l'âge au diagnostic, il n'était pas recommandé de coloscopie de dépistage pour ses apparentés. Or, cette recommandation a été modifiée en 2017 par la HAS (qui a retiré le critère d'âge de 65 ans à ce moment-là). Le patient a eu, en théorie, 2 ans pour réaliser une coloscopie de dépistage.

4.6.2. Une action innovante en médecine générale : des consultations dédiées à la prévention

Certains patients ne consultent que très rarement car ils « n'ont pas de problème de santé ». Ces patients sont difficiles à impliquer dans leurs dépistages et dans la prévention. Nous avons donc évoqué, depuis le début de ce travail, la création de consultations consacrées au dépistage qui pourraient être particulièrement bénéfiques dans le cadre de la prévention du CCR. En effet, lors d'un essai randomisé à Hawaï chez des apparentés au 1^{er} degré de patients atteints de CCR, une intervention dirigée spécifiquement sur le CCR comprenant un entretien en personne et 2 entretiens téléphoniques a permis d'améliorer la participation au dépistage à 4 mois de l'intervention de 11% par rapport au groupe contrôle (42). Ces consultations dédiées sont, d'ailleurs, une des propositions phares du plan de financement de la Sécurité Sociale présenté en septembre 2022 (43). En effet, il est proposé d'instaurer 3 consultations de prévention à des âges clés (25, 45 et 65 ans), prises en charge à 100%, et qui seraient dédiées à de la prévention au sens large (lutte contre les addictions, promotion de l'activité physique et d'une alimentation équilibrée et, dépistages des cancers, mais aussi des maladies cardiovasculaires comme l'hypertension artérielle ou le diabète).

Ces consultations pourraient être utiles pour contrer les causes suivantes : l'ignorance de l'antécédent familial par le patient et par le médecin, l'ignorance des recommandations de coloscopie et le manque de compliance. Elles permettraient de rappeler les indications du dépistage par coloscopie et de bien mettre sur un pied d'égalité, pour le dépistage, les antécédents d'adénomes et de CCR familiaux (en rappelant aux patients d'avertir leurs proches en présence d'adénomes sur une coloscopie). Elles seraient également l'occasion d'insister sur la transmission des informations au sein des familles. En effet, il est essentiel pour les patients de savoir si un apparenté au 1^{er} ou 2nd degré a été atteint de CCR mais aussi, le cas échéant, si leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire réalise des coloscopies ou non et quels en sont les

résultats. Le MT doit également prendre le temps d'expliquer qui sont les apparentés à avertir en cas d'antécédent familial de CCR, sur la base d'un rapide arbre généalogique. Cela pourrait contraindre certains cas où seul un membre de la fratrie est au courant. D'autre part, il est à prévoir qu'avec l'amélioration de l'efficacité du dépistage, nous serons amenés à avoir de plus en plus de patients n'ayant pas de CCR comme antécédent familial au 1^{er} degré mais uniquement des polypes adénomateux, exposant au même risque de CCR chez les apparentés. Le risque lié aux problèmes de compréhension va donc augmenter. En permettant au patient de recevoir moins d'informations d'un seul coup et d'avoir son attention mieux fixée sur les éléments du dépistage, elles aideraient à éviter certains problèmes de compréhension.

Ces consultations pourraient être l'occasion de remplir un questionnaire avec le MT, concernant les antécédents familiaux (Annexe IV). Ces questionnaires seraient à renvoyer au CRCDC, via le patient, sur le modèle des formulaires des examens obligatoires des nourrissons (8^{ème} jour, 9^{ème} mois, 24^{ème} mois) devant être transmis à la PMI. Le CRCDC pourrait ainsi adresser des courriers de relance adaptés à la situation de la personne.

Pour tenter de convaincre les patients de l'intérêt de ces consultations, la mise en place de courriers d'invitation pourrait être utile, sur le modèle des consultations dentaires à 18, 21 et 24 ans avec le programme M'T dents (44). La promotion par le MT lors de consultations pour d'autres motifs, l'utilisation d'affiches dans les salles d'attente, de spots publicitaires ou encore de courriers d'invitation pourrait être intéressante. Prendre en charge ces consultations à 100 % pour tous, sans avance de frais, permettrait de cibler un plus grand nombre de patients.

4.6.3. L'implication du chirurgien digestif ou de l'oncologue : remise d'un document explicatif

Pour lutter contre le manque de communication au sein des familles, le médecin prenant en charge le CCR (oncologue ou chirurgien digestif) pourrait remettre aux patients présentant un

CCR un document informatif sur le risque familial de CCR, soulignant l'extrême importance de prévenir ses apparentés au 1^{er} degré, voire au 2nd degré. Il est important de rappeler de transmettre l'information mais surtout de la transmettre à tous les apparentés concernés (sur la base d'un rapide arbre généalogique) : il faut inciter les cas index à informer rapidement tous leurs apparentés au 1^{er} degré, sans attendre 45 ans, pour éviter que l'information ne soit perdue. Ce document pourrait être remis au moment du diagnostic, à 6 mois et à 12 mois, lors des consultations de suivi, en mains propres.

Le service GENOAP a d'ores et déjà débuté l'évaluation de l'impact de la remise d'un document par simple courrier aux apparentés au 1^{er} degré de patients atteints de CCR (Annexe V : document OPALE). L'impact de cette remise, par courrier, semble être négligeable : sur les 165 apparentés ne faisant pas de coloscopie d'après le cas index, seulement 5 auraient réalisé cet examen de dépistage dans les suites du courrier OPALE. Au contraire, une intervention téléphonique en plus du courrier a montré une efficacité : De Geus et al (45), a montré dans une étude basée sur un entretien motivationnel téléphonique suite à la réception d'un courrier récapitulatif, que les difficultés à la bonne information des apparentés sur leur risque augmenté de CCR pouvaient être en partie levées par cette intervention : pour 54%, l'entretien a clarifié quels apparentés devaient être informés, 59% se sentaient plus motivés à informer leurs proches et 73% se sentaient plus confiants en leur capacité à les informer. Une étude de cohorte chez des patients avec diagnostic d'une anomalie génétique monogénique (46), portant sur une intervention de conseil génétique (recueil avec le patient des apparentés à informer, courriers de relance et rappels téléphoniques), a montré que cette simple intervention permettrait d'augmenter de façon importante le nombre d'apparentés informés dans les 2 ans suivant le diagnostic du cas index (de 36 à 61 %). On peut donc penser qu'une remise en mains propres d'un document d'information pourrait être plus efficace que par voie

postale.

4.6.4. L'implication du Centre Régional de Coordination des Dépistages des Cancers

Le CRCDC pourrait mettre en place un traçage des patients pour lesquels une coloscopie est indiquée afin de veiller à la réalisation des examens de dépistage dans les délais impartis et ainsi de lutter contre le manque de compliance à la coloscopie. Le CRCDC pourrait envoyer des courriers de relance pour les examens par coloscopie en cas d'antécédent familial. Cet organisme pourrait être averti, tout d'abord, par les patients eux-mêmes, via la modification du courrier standardisé (Annexe VI) envoyé à tous les patients âgés de 50 à 74 ans. Le verso de ce courrier correspond à un questionnaire à remplir lorsque le test de recherche de sang dans les selles n'est pas fait. Il y a la possibilité de cocher qu'un membre de la famille a présenté un CCR ou un adénome colique. Or, il n'est que très rarement rempli et renvoyé par les patients. Nous proposons une légère modification du texte de ce courrier d'invitation standard, afin d'améliorer le taux de réponse des patients. En effet, nous pensons intéressant d'insister dès le recto sur le fait qu'une coloscopie est indiquée en cas d'antécédent familial au 1^{er} degré de CCR ou d'adénome colique. De plus, il faudrait retirer sur le verso le critère d'âge de moins de 65 ans puisque cela ne fait plus partie des recommandations de la HAS. Enfin, il pourrait être intéressant d'ajouter une phrase incitant les patients à interroger leurs proches sur leurs antécédents. De plus, le CRCDC pourrait être averti par le MT, via le formulaire proposé pour les consultations dédiées au dépistage (Annexe IV).

4.6.5. Une action auprès de la HAS : extension des recommandations de coloscopie ?

La question d'une extension des recommandations peut se poser, dans certains cas :

- lorsqu'il y a plusieurs apparentés au 2nd degré atteints, comme recommandé par la

SFED qui propose, dans son article reprenant sa position sur la prévention du CCR par coloscopie (13), une coloscopie de dépistage en cas d'antécédents familiaux multiples au 2nd ou au 3^{ème} degré quel que soit l'âge ;

- lorsque l'apparenté au 2nd degré est jeune (<50 ans voire <65 ans ?) ;
- lorsque la coloscopie de dépistage de l'apparenté au 1^{er} degré revient normale ou que le suivi de l'apparenté au 1^{er} degré intermédiaire n'est pas connu (décès, refus de coloscopie par l'apparenté intermédiaire...).

Si cette recommandation s'avérait ne pas être adaptée en termes de rapport coût-efficacité, ne pourrait-on pas, au minimum, recommander une coloscopie tous les 10 ans à partir de 45 ans pour tous les patients ayant un apparenté au 2nd degré atteint, comme c'est le cas pour la population à risque moyen aux Etats-Unis et en Allemagne ?

5. Conclusion

Ce travail de thèse nous a permis de déterminer les causes de l'échec du dépistage par coloscopie des cancers colorectaux chez 27 patients ayant au moins un antécédent familial de cancer colorectal préalable au leur. Il est à noter qu'aucun de ces patients n'avait réalisé les coloscopies de dépistage recommandées dans les délais impartis.

Pour 19 patients avec antécédent familial au 1^{er} degré préalable, nous avons relevé 4 causes quantitativement équivalentes d'échec de la prévention du cancer colorectal familial :

- L'ignorance de l'antécédent familial, le patient n'apprenant le cancer préalable de son proche qu'après son propre diagnostic ;
- L'ignorance de l'antécédent familial par le médecin, non informé par son patient ;
- L'ignorance par le patient du suivi coloscopique indiqué chez lui ;
- Le manque de compliance à la coloscopie.

Pour 8 patients avec antécédent familial de cancer colorectal seulement au 2nd degré, nous avons retrouvé 3 causes :

- L'ignorance du statut de dépistage de l'apparenté au 1^{er} degré intermédiaire ;
- Le manque de compliance à la coloscopie ;
- La restriction des indications de coloscopie.

Pour les 19 patients avec antécédents familiaux au 1^{er} degré, le cancer aurait pu être évité par la coloscopie indiquée. Pour les 8 patients avec antécédent familial au 2nd degré, il était de même évitable pour 2 patients, et aurait pu l'être par la connaissance d'adénomes éventuels chez leur apparenté au 1^{er} degré intermédiaire pour 5 patients. Pour un patient, il n'aurait été évitable qu'en élargissant les recommandations de coloscopie aux apparentés au second degré.

Afin de prévenir ces cancers familiaux évitables, nous proposons :

- l'inclusion de ce dépistage familial du cancer colorectal dans les consultations dédiées à la prévention, prévues par le gouvernement ;
- la remise d'un document informatif à chaque patient atteint de cancer colorectal pour ses apparentés ;
- le « traçage » de la réalisation des coloscopies par les assistantes médicales ;
- l'implication du Centre Régional de Coordination du Dépistage des Cancers ;
- l'extension de la recommandation de coloscopie aux apparentés du 2nd degré si ignorance du statut de dépistage de l'apparenté intermédiaire (adénome ?) ou antécédents multiples.

Le Doyen de l'UFR de Médecine,
Pr Pierre CLAVELOU



Le Président de Jury,
Pr Johan GAGNIERE

A handwritten signature in black ink, consisting of several loops and a long horizontal stroke at the top.

Références bibliographiques :

1. Cancer du colon rectum [Internet]. Santé Publique France. [cité 24 oct 2022]. Disponible sur: <https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/cancers/cancer-du-colon-rectum>
2. Cancer colorectal : un taux de participation aux tests de dépistage stable en 2021-2022 [Internet]. [cité 8 juin 2023]. Disponible sur: <https://www.santepubliquefrance.fr/les-actualites/2023/cancer-colorectal-un-taux-de-participation-aux-tests-de-depistage-stable-en-2021-2022>
3. Bretthauer M. Colorectal cancer screening. Journal of Internal Medicine. 2011;270(2):87-98.
4. Cancer colorectal : modalités de dépistage et de prévention chez les sujets à risque élevé et très élevé [Internet]. Haute Autorité de Santé. [cité 17 nov 2022]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_2772744/fr/cancer-colorectal-modalites-de-depistage-et-de-prevention-chez-les-sujets-a-risque-eleve-et-tres-eleve
5. Miller KD, Nogueira L, Mariotto AB, Rowland JH, Yabroff KR, Alfano CM, et al. Cancer treatment and survivorship statistics, 2019. CA: A Cancer Journal for Clinicians. 2019;69(5):363-85.
6. Cancer du côlon (cancer colorectal) | SNFGE.org - Société savante médicale française d'hépatogastroentérologie et d'oncologie digestive [Internet]. [cité 22 nov 2022]. Disponible sur: <https://www.snfge.org/content/cancer-du-colon-cancer-colorectal>
7. Defossez G, Le Guyader-Peyrou S, Uhry Z, et al. Estimations nationales de l'incidence et de la mortalité par cancer en France métropolitaine entre 1990 et 2018. Volume 1 – Tumeurs solides : Etude à partir des registres des cancers du réseau Francim, 2019.
8. Dépistage et prévention du cancer colorectal : Actualisation du référentiel de pratiques de l'examen périodique de santé (EPS) Juin 2013 [Internet]. Haute Autorité de Santé. [cité le 20 mai 2023]. Disponible sur : [referentieleps_format2cllic_kc_colon-vfinale_2013-08-30_vf_mel_2013-08-30_12-18-6_653.pdf \(has-sante.fr\)](https://www.has-sante.fr/content/documents/actualisation-du-referentiel-de-pratiques-de-l-examen-periodique-de-sante-eps-juin-2013)
9. Jasperson KW, Tuohy TM, Neklason DW, Burt RW. Hereditary and Familial Colon Cancer. Gastroenterology. juin 2010;138(6):2044-58.
10. Lowery JT, Ahnen DJ, Schroy PC, Hampel H, Baxter N, Boland CR, et al. Understanding the Contribution of Family History to Colorectal Cancer Risk and Its Clinical Implications: A State-of-the-Science Review. Cancer. 1 sept 2016;122(17):2633-45.
11. Conférence de consensus. Prévention, dépistage et prise en charge des cancers du colon. Paris, France, 29-30 janvier 1998. Gastroenterol ClinBiol. 1998 Mar;22(3 Suppl):S1-295.

12. Taylor DP, Burt RW, Williams MS, Haug PJ, Cannon-Albright LA. Population-based family-history-specific risks for colorectal cancer: a constellation approach. *Gastroenterology*. mars 2010;138(3):877-85.
13. Heresbach D, Pienkowski P, Chaussade S, Barthet M, Bories E, Canard JM, et al. Prévention du cancer colorectal par coloscopie, en dehors du dépistage en population. Consensus et position de la SFED. *Acta Endosc*. févr 2016;46(1-2):68-73.
14. Gimeno-García AZ, Hernández-Álvarez-de-Buylla N, Nicolás-Pérez D, Carrillo M, Hernández G, Quintero E. Colorectal cancer screening in the familial risk population: Is colonoscopy still the strategy of choice? *Gastroenterol Hepatol*. 1 mai 2016;39(5):352-60.
15. Del Vecchio Blanco G, Paoluzi OA, Sileri P, Rossi P, Sica G, Pallone F. Familial colorectal cancer screening: When and what to do? *World J Gastroenterol*. 14 juill 2015;21(26):7944-53.
16. Jain S, Maque J, Galoosian A, Osuna-Garcia A, May FP. Optimal Strategies for Colorectal Cancer Screening. *Curr Treat Options Oncol*. 2022;23(4):474-93.
17. Brenner H, Chang–Claude J, Jansen L, Knebel P, Stock C, Hoffmeister M. Reduced Risk of Colorectal Cancer Up to 10 Years After Screening, Surveillance, or Diagnostic Colonoscopy. *Gastroenterology*. mars 2014;146(3):709-17.
18. Winawer SJ, Zauber AG, Ho MN, O’Brien MJ, Gottlieb LS, Sternberg SS, et al. Prevention of Colorectal Cancer by Colonoscopic Polypectomy. *N Engl J Med*. 30 déc 1993;329(27):1977-81.
19. Zauber AG, Winawer SJ, O’Brien MJ, Lansdorp-Vogelaar I, van Ballegooijen M, Hankey BF, et al. Colonoscopic Polypectomy and Long-Term Prevention of Colorectal-Cancer Deaths. *N Engl J Med*. 23 févr 2012;366(8):687-96.
20. Armelao F, de Pretis G. Familial colorectal cancer: a review. *World J Gastroenterol*. 1 juill 2014;20(28):9292-8.
21. Diagnostic et surveillance des patients à très haut risque génétique de CCR [Internet]. FMC-HGE. [cité 8 juin 2023]. Disponible sur: <https://www.fmcgastro.org/texte-postu/postu-2020-paris/diagnostic-et-surveillance-des-patients-a-tres-haut-risque-genetique-de-ccr/>
22. Bowel cancer screening: programme overview [Internet]. GOV.UK. 2021 [cité 23 mai 2023]. Disponible sur: <https://www.gov.uk/guidance/bowel-cancer-screening-programme-overview>
23. German Guideline Program in Oncology. Evidenced-based Guideline for Colorectal Cancer. Version 2.1 : Janvier 2019.
24. Colorectal Cancer Guideline | How Often to Have Screening Tests [Internet]. [cité 8 juin 2023]. Disponible sur: <https://www.cancer.org/cancer/types/colon-rectal-cancer/detection-diagnosis-staging/acs-recommendations.html>

25. Monahan KJ, Bradshaw N, Dolwani S, Desouza B, Dunlop MG, East JE, et al. Guidelines for the management of hereditary colorectal cancer from the British Society of Gastroenterology (BSG)/Association of Coloproctology of Great Britain and Ireland (ACPGBI)/United Kingdom Cancer Genetics Group (UKCGG). *Gut*. mars 2020;69(3):411-44.
26. Rex DK, Boland RC, Dominitz JA, Giardiello FM, Johnson DA, Kaltenbach T, et al. Colorectal Cancer Screening: Recommendations for Physicians and Patients from the U.S. Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer. *Official journal of the American College of Gastroenterology | ACG*. juill 2017;112(7):1016.
27. Bronner K, Mesters I, Weiss-Meilnik A, Geva R, Rozner G, Strul H, et al. Do individuals with a family history of colorectal cancer adhere to medical recommendations for the prevention of colorectal cancer? *Familial Cancer*. 1 déc 2013;12(4):629-37.
28. Ait Ouakrim D, Lockett T, Boussioutas A, Hopper JL, Jenkins MA. Screening participation for people at increased risk of colorectal cancer due to family history: a systematic review and meta-analysis. *Familial Cancer*. 1 sept 2013;12(3):459-72.
29. Rey S. Observatoire auvergnat pour la prévention personnalisée des cancers colorectaux par recueil systématique des antécédents familiaux. [Thèse pour le Diplôme d'Etat de Docteur en Médecine]. Clermont-Ferrand (France): UFR de Médecine et des Professions Paramédicales de Clermont-Ferrand; 2020.
30. Bonhoure--Amilhaud V. Etude de la proportion des cancers colorectaux survenus en présence d'antécédents familiaux et évaluation du dépistage par coloscopie. [Mémoire de Master I Sciences, Technologie et Santé]. Clermont-Ferrand (France) : UFR de Médecine et des Professions Paramédicales de Clermont-Ferrand; 2021.
31. Martin M. Fréquence des antécédents familiaux préalables chez les personnes atteintes de cancer colorectal traitées par chirurgie seule. [Mémoire de Master I Sciences, Technologie et Santé]. Clermont-Ferrand (France) : UFR de Médecine et des Professions Paramédicales de Clermont-Ferrand; 2021.
32. Hivert E. Epidémiogénétique du cancer colorectal en gérontologie. [Mémoire de Master I Sciences, Technologie et Santé]. Clermont-Ferrand (France) : UFR de Médecine et des Professions Paramédicales de Clermont-Ferrand; 2022.
33. Nicolas L. Défaut du dépistage du cancer colorectal dans le contexte d'antécédents familiaux. [Congrès annuel 2021 du Cancéropôle Lyon-Auvergne-Rhône-Alpes].
34. BiostaTGV - Statistiques en ligne [Internet]. [cité 7 juin 2023]. Disponible sur: <https://biostatgv.sentiweb.fr/?module=tests>
35. Intervalle de confiance / Société Française de Médecine d'Urgence - SFMU [Internet]. [cité 7 juin 2023]. Disponible sur: <https://www.sfm.org/fr/vie-professionnelle/outils-professionnels/ebm/intervalledeconfiance>

36. Mitchell RJ, Brewster D, Campbell H, Porteous MEM, Wyllie AH, Bird CC, et al. Accuracy of reporting of family history of colorectal cancer. *Gut*. févr 2004;53(2):291-5.
37. Denberg TD, Melhado TV, Coombes JM, Beaty BL, Berman K, Byers TE, et al. Predictors of Nonadherence to Screening Colonoscopy. *J Gen Intern Med*. nov 2005;20(11):989-95.
38. Tessaro I, Mangone C, Parkar I, Pawar V. Knowledge, Barriers, and Predictors of Colorectal Cancer Screening in an Appalachian Church Population. *Prev Chronic Dis*. 15 sept 2006;3(4):A123.
39. Chloé Felten. Les conséquences des consultations à motifs multiples selon les médecins généralistes du Finistère : étude qualitative. *Sciences du Vivant [q-bio]*. 2022. dumas-03905912
40. Fletcher RH, Lobb R, Bauer MR, Kemp JA, Palmer RC, Kleinman KP, et al. Screening Patients with a Family History of Colorectal Cancer. *J Gen Intern Med*. avr 2007;22(4):508-13.
41. Harewood GC, Wiersema MJ, Melton JLI. A Prospective, Controlled Assessment of Factors Influencing Acceptance of Screening Colonoscopy. *Official journal of the American College of Gastroenterology | ACG*. déc 2002;97(12):3186.
42. Glanz K, Steffen AD, Tagliabatella LA. Effects of Colon Cancer Risk Counseling for First-Degree Relatives. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*. 12 juill 2007;16(7):1485-91.
43. Dossier de presse du Projet de loi de financement de la Sécurité Sociale du 26 septembre 2022.
44. Les rendez-vous « M'T dents » [Internet]. [cité 7 juin 2023]. Disponible sur: <https://www.ameli.fr/allier/chirurgien-dentiste/exercice-liberal/services-patients/dents>
45. De Geus E, Eijzenga W, Menko FH, Sijmons RH, De Haes HCJM, Aalfs CM, et al. Design and Feasibility of an Intervention to Support Cancer Genetic Counselees in Informing their At-Risk Relatives. *J Genet Counsel*. déc 2016;25(6):1179-87.
46. Forrest LE, Burke J, Bacic S, Amor DJ. Increased genetic counseling support improves communication of genetic information in families. *Genetics in Medicine*. 1 mars 2008;10(3):167-72.

Annexe I : Classification TNM et par stades du CCR (AJCC, 8^{ème} édition, 2017)

Tis	Carcinome <i>in situ</i> , tumeur intra-muqueuse envahissant la <i>lamina propria</i> (chorion) sans extension à travers la musculaire muqueuse à la sous-muqueuse
T1	Tumeur envahissant la sous-muqueuse
T2	Tumeur envahissant la musculature
T3	Tumeur envahissant la sous-séreuse ou les tissus péri-coliques et péri-rectaux non péritonisés
T4	Tumeur envahissant directement les autres organes ou structures et/ou perforant le péritoine viscéral T4a : tumeur perforant le péritoine viscéral * T4b : tumeur envahissant directement des autres organes ou structures de voisinage **
Nx	Renseignements insuffisants pour classer les adénopathies régionales
N0	Pas de métastase ganglionnaire régionale
N1	Métastase dans 1 à 3 ganglions lymphatiques régionaux *** N1a : métastase dans 1 ganglion lymphatique régional N1b : métastases dans 2-3 ganglions lymphatiques régionaux N1c : nodule(s) (ou) dépôt(s) tumoral(aux) « satellites » dans la sous-séreuse, ou dans les tissus péri-coliques ou péri-rectaux non péritonisés, sans ganglion métastatique régional ****
N2	Métastases ≥ 4 ganglions lymphatiques régionaux N2a : métastases dans 4-6 ganglions lymphatiques régionaux N2b : métastases dans ≥ 7 ganglions lymphatiques régionaux
M0	Pas de métastase(s) à distance
M1	Métastase(s) à distance M1a : métastase(s) localisée(s) à un seul organe (foie, poumon, ovaire, ganglion(s) lymphatique(s) non régionaux) sans métastase péritonéale M1b : métastases atteignant plusieurs organes sans métastase péritonéale M1c : métastase(s) péritonéale(s) avec ou sans métastases d'autres organes

Stade 0	pTis N0 M0
Stade I	pT1-2 N0 M0
Stade IIA Stade IIB Stade IIC	pT3 N0 M0 pT4a N0 M0 pT4b N0 M0
Stade IIIA Stade IIIB Stade IIIC	pT1-T2 N1/N1c M0 et pT1 N2a M0 pT3-T4a N1N1c M0, pT2-T3 N2a M0, pT1-T2 N2b M0 pT4a N2a M0; p T3-T4a N2b M0; pT4b N1-N2 M0
Stade IVA Stade IVB Stade IVC	tout T, tout N, M1a tout T, tout N, M1b tout T, tout N, M1c

Annexe II : Trame d'interrogatoire utilisée au téléphone :

1° Présentation

Bonjour, je suis interne au CHU de Clermont-Ferrand. Je m'appelle Jeanne Socquet. Je me permets de vous contacter concernant votre dossier médical du service d'oncologie digestive du Pr Pezet. J'aurais quelques questions à vous poser afin de compléter ce dossier, notamment sur les aspects familiaux. Auriez-vous quelques minutes pour y répondre ?

2° Explications

Je vous contacte dans le cadre de mon travail de thèse. Le but ultime de ces compléments de dossiers sera d'affiner les recommandations pour les membres de la famille de personnes ayant été atteintes d'un cancer colorectal.

3° Questions

- Famille

J'ai pu lire dans votre dossier que certaines personnes de votre famille avaient eu un cancer du côlon. Est-ce bien le cas ? *Vérifier le lien de parenté, les dates des cancers, l'âge de survenue.*

Est-ce que vous savez quel traitement ils ont reçu ?

Quand avez-vous été informé(e) de ces cancers dans votre famille ?

Le cas échéant, pour quelle raison n'aviez-vous pas été informé(e) plus tôt ?

Si discordance, essayer de voir ce qui a été mal compris ?

Si uniquement antécédent au second degré, est-ce que l'apparenté au premier degré fait des coloscopies ?

Quand ? Quels en étaient les résultats ?

- Coloscopies

Aviez-vous déjà fait une/des coloscopie(s) avant le diagnostic de votre cancer ?

Si oui : en quelle année ? Quel gastro-entérologue ? Est-ce que vous aviez notion d'une anomalie (des polypes par exemple) ou non sur cette coloscopie ?

Est-ce qu'on vous avait conseillé de faire des coloscopies que vous n'avez pas pu faire ?

Si oui : Quand ? Pour quelle raison n'avez-vous pas pu les faire ?

- Dépistage

Si >50 ans et pas de suivi par coloscopie :

Aviez-vous fait le test de recherche de sang dans les selles ?

Est-ce que vous aviez reçu un courrier ?

Si oui : A quelle date ? Quels résultats ? Conseils donnés en fonction des résultats ?

4° Conclusion

Et vous, est-ce que vous avez discuté de votre maladie avec vos proches ? Est-ce que vous leur avez recommandé de voir le médecin pour discuter de l'intérêt du dépistage par coloscopie ?

Annexe III : Résultats des interrogatoires téléphoniques

Patiente n°1 :

Diagnostic d'un adénocarcinome du rectum avec atteinte hépatique métastatique en mai 2016 à 54 ans (découverte fortuite au scanner sur un épaississement de la jonction recto-sigmoïdienne suite à une pancréatite aigüe).

Cette patiente avait dans ses antécédents familiaux un cancer du rectum chez sa mère, découvert en 2009 (sa mère avait 68 ans à cette époque). La patiente avait été au courant rapidement. Sa tante maternelle avait aussi été atteinte d'un cancer colorectal antérieur au sien, cependant la patiente n'avait été au courant qu'après son cancer à elle (après 2016). Son grand-père maternel avait eu un « cancer des os » sans plus de précision (métastases ?).

Elle n'avait pas fait de coloscopie antérieure au diagnostic de son cancer. Son médecin traitant lui avait recommandé une fois d'en faire mais en raison d'évènements de vie (divorce...) cela n'avait pas été fait. Elle n'avait pas non plus fait de test de recherche de sang occulte dans les selles, même si elle avait bien reçu le courrier.

Patiente n°2 :

Adénocarcinome du rectum avec atteinte métastatique découvert en mai 2018 à 49 ans sur bilan de rectorragies. En rémission.

Probable cancer ovarien chez la mère dont elle avait eu connaissance au décès de sa mère en 2009.

Cancer colorectal chez la sœur ? Polype du colon cancéreux à 53 ans en 2011, mais quand on lui pose la question, pas de notion d'autre cancer du côlon dans la famille...

N'avait jamais fait de coloscopie, aucune ne lui avait été recommandée.

Elle n'avait pas non plus fait recherche de sang dans les selles dans la mesure où elle n'avait pas 50 ans en 2018.

Patient n°3 :

Adénocarcinome mucineux du colon droit MSI positif avec aucune mutation retrouvée.

Date de découverte du cancer : 05/2018 à 59 ans sur scanner pour bilan de douleurs abdominales.

Récidive en 11/2020, traitement par chimiothérapie.

ATCD familial :

Cancer chez le père : colon à 78 ans en 1997, était au courant très rapidement, avant son cancer à lui, traitement par chimiothérapie.

Cancer du côlon chez la grand-mère paternelle : vers 80 ans vers 1975, était au courant avant son cancer mais ne sait pas quel traitement elle a reçu.

Coloscopies antérieures au diagnostic (avant mai 2018) : non

Coloscopies recommandées : oui mais ne les a pas faites, de peur de trouver quelque chose... Son frère les faisait, dit qu'il n'a pas été « raisonnable ». Son frère lui avait recommandé de les faire. Il n'allait pas voir son médecin traitant car il n'avait pas de problème, donc pas de recommandation de la part du médecin traitant.

Test de sang dans les selles avant le diagnostic ? Date Résultat ? Non, avait bien reçu des courriers pourtant.

A bien recommandé la coloscopie à ses enfants, ferait les choses différemment.

Patiente n°4 :

Adénocarcinome de la jonction recto-sigmoïdienne découvert en 09/2019 à 51 ans suite à des douleurs abdominales et des troubles du transit. Coloscopie pour bilan.

En rémission actuellement.

Son grand-père paternel, alcoolique et fumeur, ayant eu d'autres cancers, a eu un cancer du côlon à 53 ans en 1973. Elle n'a été au courant qu'après le diagnostic de son propre cancer. Son père faisait des coloscopies mais elle ne le savait pas et ne sait pas si il y avait eu des polypes de retrouvés ou non.

Dans la mesure où elle n'était pas au courant du cancer familial, il ne lui avait pas été recommandé de faire des coloscopies.

En 2019, elle venait juste d'avoir 50 ans, elle avait reçu le courrier pour test de recherche de sang dans les selles mais ne l'avait pas encore fait (il était un peu passé à la trappe pour des raisons personnelles (divorce)).

Patient n°5 :

Adénocarcinome du rectum diagnostiqué en 11/2018 à 63 ans sur douleurs abdominales.

Sa mère a eu un adénocarcinome pancréatique à 84 ans, après 2018. Elle aurait eu aussi un cancer colorectal à 58 ans en 1990 dont il n'était pas au courant. On l'a averti après le diagnostic de son cancer à lui, lors des consultations avec les médecins pour le cancer pancréatique de sa mère. 2 sœurs et son père étaient a priori au courant mais ne lui en avaient pas parlé car il était un peu fâché avec sa famille. Il n'avait donc pas réalisé de coloscopie. Celles-ci ne lui avaient d'ailleurs pas été recommandées.

Il n'avait par ailleurs pas réalisé de test de recherche de sang dans les selles. Il avait bien reçu les courriers mais les avait négligés.

Patient n°6 :

Découverte à la coloscopie en 09/2018 à 69 ans d'un adénocarcinome colique avec métastases hépatiques suite à un test de recherche de sang dans les selles positif.

Sa mère avait eu un cancer colorectal en fin de vie vers 80 ans (environ 2002) mais le patient n'a été informé par son frère que lors du diagnostic de son propre cancer. Il n'a donc pas fait de coloscopie, qui ne lui ont d'ailleurs pas été recommandées.

Il avait bien fait tous les 2 ans le test de recherche de sang dans les selles et c'est à cette occasion que le cancer a été découvert.

Patiente n°7 :

Tumeur colique gauche découverte en 02/2013 à 64 ans avec carcinose péritonéale sur syndrome occlusif. Surveillance simple pour le moment.

Son père a eu un cancer du côlon en 1975 à 61 ans mais est décédé d'une embolie pulmonaire sur chirurgie de la hanche en 1991 (date à laquelle elle a été informée du cancer de son père). Ne sait pas quel traitement il a reçu. Elle a négligé de parler du cancer de son père à son médecin traitant donc n'a pas fait de coloscopie. N'a pas fait le test de recherche de sang dans les selles non plus.

Patient n°8 :

Diagnostic d'un adénocarcinome du rectum avec métastases hépatiques synchrones sur un bilan de douleurs de l'hypochondre droit, en 2019 à 49 ans.

Antécédent familial de cancer colorectal chez son grand-père paternel à environ 55 ans (environ 1970). Il était au courant du cancer de son grand-père depuis longtemps (bien avant le diagnostic du sien) mais ne se rappelle plus à quelle occasion exactement il avait mis au courant. Cela l'avait conduit à demander à plusieurs reprises à bénéficier d'un dépistage soit par coloscopie soit par test de recherche de sang dans les selles. Cela lui avait été refusé au motif qu'il était trop jeune (<50 ans) et que ce n'est pas un apparenté au premier degré qui était atteint (mais son grand père). Il n'avait donc ni réalisé de coloscopie ni réalisé de test de recherche de sang dans les selles.

Patient n°9 :

Adénocarcinome sigmoïdien découvert en 2008 à 63 ans suite à un test de recherche de sang dans les selles positif ayant entraîné la réalisation d'une coloscopie. Traitement par sigmoïdectomie, sans chimiothérapie.

Récidive hépatique traitée par chimiothérapie en 2017.

Son frère a eu un cancer colorectal en 2007 à 58 ans, son père en 2001 à 80 ans. Il avait été tenu au courant dès les diagnostics (donc avant son cancer).

On ne lui avait jamais recommandé de faire de coloscopie avant celle ayant mené au diagnostic. Il me dit qu'on lui avait affirmé que tant que les recherches de sang dans les selles étaient négatives il n'y avait pas besoin.

Par ailleurs, il faisait très bien ses tests de recherche de sang dans les selles.

Patiente n°10 :

Diagnostic en décembre 2018 à 76 ans d'un cancer du côlon transverse dans un contexte d'occlusion digestive avec opération en urgence.

Métastase hépatique découverte en mars 2020 et prise en charge par lobectomie gauche.

Sa mère avait des diverticules et avait été opérée en 1978 (colectomie ?).

Sa sœur est décédée en 2002 d'un cancer du côlon à 58 ans. Elles se parlaient peu. En revanche, elle avait été tenue au courant que c'était héréditaire mais on ne lui avait pas recommandé de coloscopie. Elle faisait ses tests de recherche de sang dans les selles. Celui de 2017 était revenu positif. Elle en avait parlé à son médecin traitant qui ne lui avait, a priori, pas recommandé de coloscopie.

Elle a bien expliqué à ses fils que son cancer pouvait avoir une part héréditaire, l'un d'eux fait des coloscopies, l'autre non. J'insiste sur le fait que c'est important de lui en reparler car il a 55 ans et qu'il faudrait qu'il débute un suivi.

Patiente n°11 :

Diagnostic en janvier 2012 à 63 ans d'un adénocarcinome du colon gauche avec métastases hépatiques sur syndrome occlusif. Progression de la maladie avec extension métastatique importante.

Sa grand-mère maternelle a eu un cancer des intestins en 1959 à 51 ans, dont elle est décédée. Elle avait été informée rapidement de ce cancer. Elle n'avait pas réalisé de coloscopie antérieure au diagnostic. Une coloscopie lui avait été recommandée en 12/11 par son médecin traitant pour des douleurs abdominales. Elle ne l'avait pas faite car elle appréhendait la découverte d'une anomalie. Elle avait fait des tests de recherche de sang dans les selles négatifs, mais ne se rappelle plus de la date.

Ses enfants sont au courant qu'ils devront faire un suivi par coloscopie, son frère et sa sœur le font déjà (polypes volumineux retrouvés chez sa sœur).

Patient n°12 :

Adénocarcinome de la charnière recto-sigmoïdienne avec métastases hépatiques synchrones et adénopathies rétropéritonéales et mésentériques diagnostiqué en 2019 à 78 ans sur troubles du transit et altération de l'état général.

Son père avait eu un cancer à 94 ans en 2009. C'était un cancer du côlon non opérable. Ne sait pas si il a reçu un traitement par chimiothérapie ou pas. Avait été au courant rapidement.

Il avait fait une coloscopie en 2014 pour bilan d'anémie ferriprive qui était revenue normale. Il avait également fait une vidéocapsule du grêle qui était revenue normale.

En 2019, nouvelle coloscopie faite pour altération de l'état général et troubles du transit qui retrouve une lésion de la jonction recto-sigmoïdienne.

Il n'avait pas fait d'autre coloscopie. On ne lui avait pas recommandé d'en faire d'autre.

Il n'aurait jamais reçu de courrier pour inviter au test de recherche de sang dans les selles et n'en a donc jamais fait aucun.

Il a bien prévenu ses proches et notamment son fils de la nécessité de faire un suivi par coloscopie.

Patiente n°13 :

Adénocarcinome du sigmoïde découvert en juillet 2017 à 72 ans sur test de recherche de sang dans les selles positif.

Cancer du côlon chez son frère à l'âge de 65 ans en 2013. Il avait reçu un traitement par chimiothérapie et chirurgie (mais cancer diagnostiqué à un stade plutôt précoce donc seulement 4 séances de chimiothérapie). Elle n'avait cependant pas été informée du cancer de son frère avant le sien. Il ne lui en a parlé que lorsqu'elle lui a annoncé son cancer à elle et qu'elle lui a transmis les recommandations

de dépistage.

Elle n'avait pas fait de coloscopie avant celle amenant au diagnostic. On ne lui en avait pas recommandé.

Elle avait fait 2 tests de recherche de sang dans les selles (dates ?) négatifs. Puis un positif en 2017 ce qui l'avait amenée à consulter son médecin traitant qui l'avait adressée pour une coloscopie où le cancer a été diagnostiqué.

Elle n'a pas d'enfant mais a insisté auprès de son frère pour qu'il dise à son fils de 40 ans de se faire suivre par coloscopie à partir de 45 ans.

Patiente n°14 :

Adénocarcinome du caecum avec carcinose péritonéale diagnostiqué en 01/2020 sur douleurs abdominales à 75 ans.

Cancer du côlon chez son père à l'âge de 80 ans en 2000. Avait été informée immédiatement. Il n'avait pas reçu de chimiothérapie et n'avait eu qu'une chirurgie.

Cancer du côlon chez sa sœur à l'âge de 65 ans en 2016. Avait été informée immédiatement. Elle n'aurait eu ni chirurgie ni chimiothérapie ?

Elle n'a jamais fait de coloscopie préalable.

On lui avait recommandé à plusieurs reprises (notamment son médecin traitant) mais elle ne les avait pas faites car elle ne voyait pas l'intérêt.

Avait reçu les courriers pour les tests de recherche de sang dans les selles mais ne les avait pas faits non plus. En avait parlé à son médecin traitant qui lui avait dit qu'elle pouvait les faire mais que compte tenu de son antécédent il était plus raisonnable de faire une coloscopie. Elle n'a donc rien fait...

Elle a averti ses proches de la nécessité de faire des coloscopies.

Patiente n°15 :

Adénocarcinome du côlon gauche en 2014 à 48 ans, avec carcinose péritonéale actuellement.

Cancer du côlon chez sa grand-mère paternelle à environ 75 ans vers 1995. Ne sait pas quel traitement elle a reçu. Avait été informée immédiatement.

Ne sait pas ce que son père a fait comme suivi.

Elle n'avait jamais fait de coloscopie car on ne le lui avait jamais recommandé.

Elle n'avait pas 50 ans en 2014 donc pas de test de recherche de sang dans les selles.

Elle a averti ses proches.

Patient n°16 :

Adénocarcinome du côlon gauche diagnostiqué en 2017 à 66 ans.

Un oncle paternel a eu un cancer du côlon vers 65 ans vers 1985. Il avait été au courant du cancer de son oncle avant son cancer.

Son père était au courant, mais ne faisait pas de coloscopie, on ne le lui avait pas recommandé.

Il n'avait pas fait de coloscopie, on ne le lui avait pas recommandé.

Il avait fait quelques tests de recherche de sang dans les selles, toujours négatifs mais pas de façon régulière (pas tous les 2 ans). Ne se rappelle plus des dates.

Il a averti ses proches de la nécessité de faire un suivi coloscopique.

Patiente n°17 :

Adénocarcinome du côlon droit avec métastases hépatiques synchrones diagnostiqué en décembre 2020 à 50 ans dans les suites d'un test de recherche de sang dans les selles positif.

Son oncle paternel avait eu un cancer du côlon en 1980 à l'âge de 60 ans dont il est mort. Elle ne sait pas quel traitement il a reçu. Elle avait été au courant à ce moment-là. Son père était au courant et se faisait suivre par coloscopie. Elles étaient toujours normales.

Elle n'avait jamais fait de coloscopie, on ne le lui avait pas recommandé.

Elle a fait son premier test de recherche de sang dans les selles à 50 ans qui est revenu positif et a

conduit au diagnostic de cancer du côlon.
Elle a averti ses proches de se faire suivre par coloscopie.

Patient n°18 :

Adénocarcinome du rectum découvert en 2020 à 69 ans suite à des troubles du transit.
Son grand-père maternel était décédé à 80 ans d'une occlusion sur cancer colique vers 1980. Il n'avait pas eu de chimiothérapie. Il était au courant de cet antécédent.
Son père est décédé à plus de 80 ans d'une occlusion sur cancer colique vers 2005. Il n'avait pas eu de chimiothérapie. Il n'était pas au courant de ce cancer et ne l'avait appris par sa sœur qu'après qu'il ait lui-même parlé de son cancer à ses proches.
On ne lui avait pas recommandé de coloscopie. Il n'en a pas fait avant le diagnostic. Il ne faisait pas le test de recherche de sang dans les selles malgré les courriers reçus. Il le regrette maintenant.
Il déplore le manque de communication dans sa famille.
Il a averti tous ses proches concernés.

Patient n°19 :

Adénocarcinome du rectum découvert en 2020 à 81 ans sur rectorragies.
Son père a été atteint d'un cancer colique à l'âge de 70 ans en 1985, uniquement opéré car décès dans les suites immédiates de la chirurgie.
Il a été au courant du diagnostic dès le décès de son père donc bien avant la découverte de son propre cancer.
Il n'avait jamais fait de coloscopie avant celle ayant conduit au diagnostic. On ne le lui avait jamais recommandé, il n'était pas du tout au courant que cela était nécessaire. Il n'avait jamais parlé à son médecin des antécédents de son père, le médecin ne lui avait pas posé de question à ce sujet.
Il faisait bien ses test de recherche de sang dans les selles tous les 2 ans jusqu'à 75 ans. Mais diagnostic après l'arrêt du dépistage organisé. Ils étaient toujours revenus normaux.
Ses proches sont bien au courant de l'importance de faire les coloscopies, il le leur a même dit 2 fois.

Patient n°20 :

Adénocarcinome rectal diagnostiqué en février 2020 à 68 ans et lésion colique transverse. Diagnostic dans le cadre d'un bilan de rectorragies.
Père atteint d'un cancer colique à l'âge de 60 ans en 1985 traité par chirurgie (pas de chimiothérapie, pas de radiothérapie). Avait été en rémission de son cancer, est décédé d'autre chose. Il était au courant dès le diagnostic du cancer de son père donc bien avant le sien.
Grand-mère paternelle atteinte d'un cancer colique à l'âge de 60 ans environ vers 1960. Seulement chirurgie. A été au courant au moment du cancer de son propre père.
Pas de coloscopie avant le diagnostic malgré recommandations à plusieurs reprises d'en faire, par le médecin traitant, le chirurgien de son père ...
Ne se sentait pas vraiment concerné car était jeune. Travaillait beaucoup, peur de perdre son emploi alors qu'il avait 3 enfants à charge si la coloscopie revenait positive. Ne voulait pas vraiment faire la coloscopie.
Ne faisait pas non plus les recherches de sang dans les selles malgré qu'il recevait bien les courriers.
Ne se sentait pas concerné.
A bien recommandé à ses proches de faire des coloscopies.

Patient n°21 :

Cancer du côlon droit découvert sur syndrome occlusif en 2020 à 84 ans avec désormais des métastases hépatiques.
Fille décédée d'un cancer du pancréas à 46 ans.

Mère atteinte d'un cancer du côlon vers 75 ans dans les années 1990 traité par chirurgie seule (pas de chimiothérapie), décès en 2002.

Avait été au courant immédiatement. Coloscopies avant le diagnostic faites régulièrement et toujours normales jusqu'à 70 ans. Après le médecin traitant aurait dit qu'il n'y avait plus d'intérêt à les faire.

Ne faisait pas les tests de recherche de sang dans les selles puisqu'il était suivi régulièrement par coloscopie.

A bien informé ses proches de l'intérêt de faire les coloscopies de dépistage.

Patiente n°22 :

Adénocarcinome du sigmoïde avec métastases hépatiques traitée par chirurgie et chimiothérapie. Diagnostic en 01/2021 à 52 ans.

Diagnostic par coloscopie faite suite à une asthénie et des rectorragies.

Son père a eu un cancer colique aux alentours de 70 ans dans les années 2000 et est décédé à 80 ans.

A été opéré, ne sait pas si il a reçu de la chimiothérapie.

A été au courant au moment du diagnostic chez son père, donc bien avant le diagnostic de son cancer à elle.

Devait faire des coloscopies à partir de 45 ans dans le cadre de son dépistage individualisé. A fait celle à 45 ans en 2014, parfaitement normale, donc contrôle à 5 ans. Puis décès de son mari au moment où elle aurait dû faire le contrôle donc a repoussé. Puis avait pris rdv pour mars 2020, mais avec le covid annulation. Donc a repris rdv devant rectorragies et asthénie en décembre 2020, moment de la découverte du cancer. Donc oui les coloscopies étaient bien conseillées par son médecin traitant et son gastro-entérologue.

Pas de recherche de sang dans les selles faite puisque faisait partie du dépistage individuel. Pas de courrier reçu non plus du coup.

A bien averti ses proches de l'importance de faire les coloscopies.

Patiente n°23 :

Adénocarcinome du côlon droit découvert en 2020 à 71 ans sur douleurs abdominales avec anémie.

Antécédent d'adénocarcinome de l'endomètre en 2014.

Son père a eu un cancer du côlon à 70 ans en 1990 pour lequel il a été opéré. Il en est décédé. Ne sait pas si il a eu de la chimiothérapie. Avait été rapidement au courant.

Elle n'avait jamais fait de coloscopie avant le diagnostic de cancer, malgré que son médecin traitant l'ait recommandé à elle et ses sœurs.

Elle ne voyait pas l'intérêt.

Elle n'avait jamais fait de recherche de sang dans les selles non plus même si elle avait reçu les courriers car ne voyait pas non plus l'intérêt...

Elle a bien prévenu ses proches de l'intérêt de faire des coloscopies mais elle ne sait pas si ils l'ont fait car ils ne parlent pas beaucoup de ça.

Patiente n°24 :

Adénocarcinome du moyen rectum avec métastases hépatiques synchrones à 48 ans en 2020 diagnostiqué sur rectorragies et douleurs abdominales.

Père a priori atteint d'un cancer colique à 56 ans en 1997 avec occlusion digestive, chirurgie et décès (sœur pharmacienne qui l'affirme, mère dit que non). A été au courant au moment du diagnostic de son propre cancer.

Ne faisait pas de coloscopies avant, on ne le lui avait pas recommandé.

Moins de 50 ans donc ne faisait pas de test de recherche de sang dans les selles.

A averti ses proches, sa sœur savait déjà pour son père donc faisait déjà des coloscopies, sa mère et son frère en ont fait dans les suites de son cancer et n'ont rien.

Patiente n°25 :

Adénocarcinome du côlon gauche diagnostiqué en 2018 à 68 ans sur bilan de phlébite et d'anémie. Son frère a eu un cancer à 62 ans en 2016. Décès en 2019. A eu chirurgie et chimiothérapie. L'a su rapidement, donc avant le diagnostic de son propre cancer.

N'avait jamais fait de coloscopie avant le diagnostic de son cancer. N'en avait pas parlé à son médecin qui du coup ne lui avait pas recommandé de dépistage individuel. Son frère non plus ne lui en avait pas parlé.

Ne faisait pas les recherches de sang dans les selles non plus car ne voyait pas l'intérêt.

A expliqué à ses fils qu'il fallait faire des coloscopies de dépistage.

Patient n°26 :

Adénocarcinome du rectum avec métastases hépatiques diagnostiqué en décembre 2020 à 46 ans. Diagnostiqué suite à des rectorragies.

Grand-père maternel atteint d'un adénocarcinome colique à 74 ans en 1985, décédé dans les suites.

N'avait pas reçu de chimiothérapie. Avait été informé avant le diagnostic de son cancer.

Sa mère présentait des polypes coliques (à 63 ans en 2016).

N'avait jamais fait de coloscopie avant le diagnostic de son cancer.

Le médecin traitant de sa mère avait recommandé une fois qu'il fasse des coloscopies du fait des polypes retrouvés chez sa mère mais ne l'a pas pris au sérieux, puis a oublié donc ne les a jamais faites.

N'avait pas 50 ans donc pas de recherche de sang dans les selles.

A déjà recommandé à son frère et à sa sœur de faire des coloscopies, les 2 avaient des polypes donc dit avoir bien fait !

Patient n°27 :

Adénocarcinome du côlon droit découvert en 2021 à 52 ans sur douleurs abdominales.

Oncle paternel atteint d'un cancer du côlon vers 50 ans avec traitement par chimiothérapie, radiothérapie et chirurgie.

Autre oncle paternel atteint d'un cancer du côlon aux alentours de 50 ans avec traitement par chimiothérapie et chirurgie.

Grand-père maternel aux alentours de 50 ans. Ne sait pas les traitements. Ses grand-oncles maternels. Ne sait pas non plus les traitements.

Père décédé jeune d'un cancer dont il ne connaît pas de le point de départ.

Sa mère ne faisait pas de coloscopie, son père est décédé avant de pouvoir en faire.

Avait été informé de tous ces cancers bien avant le diagnostic du sien.

N'avait jamais fait de coloscopie avant le diagnostic.

Son oncle, qui est aussi son parrain, lui avait recommandé de faire des coloscopies et de se faire suivre mais n'en avait pas tenu compte, était jeune et ne voyait pas l'intérêt.

Test de recherche de sang dans les selles positif fin 2020 (diagnostic en janvier 2021) mais la coloscopie était déjà programmée pour les douleurs abdominales.

A bien recommandé à sa sœur de faire les coloscopies, mais elle est têtue et n'en fait qu'à sa tête donc pense qu'elle ne le fera pas.

Exclu n°12 :

Adénocarcinome sigmoïdien avec métastases hépatiques diagnostiqué en juillet 2019 sur syndrome occlusif, à 80 ans.

Son frère a eu un cancer du côlon diagnostiqué à 72 ans en juillet 2019 également. Il a reçu une chimio et a été opéré.

Il n'avait jamais fait de coloscopies auparavant, on ne lui en avait jamais recommandée. Il faisait ses dépistages par recherche de sang dans les selles tous les 2 ans de 50 à 75 ans, toujours négatifs.

Il a averti ses fils et ses neveux de la nécessité de se faire suivre par coloscopie.

Exclue n°13 :

Adénocarcinome du côlon droit à 49 ans en 2020 et cystadénocarcinome mucineux appendiculaire découvert sur abcès sur appendicite aiguë en 04/2020.

Sa sœur a eu un cancer du côlon à 37 ans, en même temps qu'elle, en 2020. L'a su immédiatement mais en même temps donc pas de dépistage mis en place. Sa sœur a eu de la chimio et une chirurgie.

Un cousin germain maternel a présenté un cancer colique il y a une vingtaine d'années à 40 ans. Son oncle faisait des coloscopies, il avait été retrouvé des polypes, raison pour laquelle sa mère faisait des coloscopies. Celles-ci étaient toujours revenues normales.

N'avait jamais fait de coloscopie avant le diagnostic. On ne le lui avait pas recommandé.

Pas de recherche de sang dans les selles car moins de 50 ans au diagnostic.

A bien averti ses enfants qu'ils devraient faire des coloscopies. Doute sur syndrome de Lynch, a eu sa consultation d'oncogénétique, les recherches génétiques sont revenues négatives, un syndrome génétique familial a donc été exclu.

Exclu n°14 :

Découverte en 2006 de polypes coliques suite à une endocardite. En décembre 2018, à 67 ans, découverte du cancer (adénocarcinome de l'angle colique droit non résécable par endoscopie, pas de ganglion métastatique mais carcinome infiltrant avec embolies endo-vasculaires et engainement péri-nerveux, pT3N0) sur coloscopie de suivi. Traitement par chirurgie et chimiothérapie. Actuellement en rémission complète.

Son grand-père paternel avait eu un cancer colorectal à 67 ans dont il était au courant (en 1962). A eu une poche de colostomie. Ne sait pas si il a reçu de la chimiothérapie.

Son père ne faisait pas de coloscopie.

Il avait fait de façon assidue ses coloscopies de suivi suite à son endocardite :

- 04/2006 : découverte d'un volumineux polype pédiculé sigmoïdien (adénome tubuleux villositaire en dysplasie sévère) + petit polype infra-centimétrique du colon transverse.
- 03/2008 : coloration à l'indigo carmin qui retrouve un polype adénomateux transverse de 6-8 mm et plusieurs polypes millimétriques plans d'allure hyperplasique.
- 01/2011 : préparation moyenne avec exérèse de 2 polypes infra-centimétriques.
- 2013
- 2016
- 12/2018 : découverte d'une lésion de l'angle colique droit non résécable par endoscopie.

A été vu en onco-génétique dans les suites : pas d'anomalie génétique retrouvée, mais polyposse atténuée avec antécédent personnel de polypes adénomateux.

Exclue n°15 :

Adénocarcinome du rectum diagnostiqué en janvier 2019 à 48 ans sur douleurs abdominales.

Sa tante maternelle a eu un cancer du côlon : Date ? Age ? traitement ? Décédée.

Elle avait été au courant avant son propre cancer.

Sa mère était suivie pour des polypes coliques, mais rien à voir avec le cancer de sa sœur selon les mots de la patiente... Sa mère est décédée.

On ne lui avait pas recommandé de faire de coloscopie.

Avait moins de 50 ans donc pas de test de recherche de sang dans les selles.

A averti ses proches.

Annexe IV : Proposition de formulaire à remplir avec le médecin traitant lors des consultations de dépistage

NOM :

Prénom :

Date de naissance :

Date du dernier test immunologique de recherche de sang dans les selles :

Ou

Date de la dernière coloscopie :

Parents au 1^{er} degré atteints (parents, frère, sœur, enfants) de cancer colorectal : oui

non

- Si oui :

qui ?

en quelle année ?

à quel âge ?

- Si non : en avez-vous déjà parlé avec vos proches ? oui non

Parents au 1^{er} degré (parents, frère, sœur, enfants) présentant un adénome ou faisant des coloscopies : oui non

- Si oui :

qui ?

en quelle année ?

à quel âge ?

lésion(s) éventuelle(s) retrouvée(s) ?

- Si non : en avez-vous déjà parlé avec vos proches ? oui non

Parents au 2nd degré atteints (grands-parents, oncles, tantes, neveux, nièces, petits-enfants) de cancer colorectal : oui non

- Si oui :

qui ?

en quelle année ?

à quel âge ?

- Si non : en avez-vous déjà parlé avec vos proches ? oui non

Annexe V : Document OPALE transmis par courrier



Observatoire de Prévention familiale (OPALE) du cancer colo-rectal

DOCUMENT D'INFORMATION FAMILIALE SUR LE CANCER COLO-RECTAL

Le cancer du côlon ou du rectum touche environ 3 % de la population :

- 20% des cancers colorectaux sont familiaux :
 - ↳ 5% sont causés par un variant génétique, héréditaire, décelable par un test génétique ;
 - ↳ 15% relèvent d'une cause multifactorielle (combinaison de facteurs génétiques et de facteurs environnementaux). La recherche s'efforce de préciser les facteurs génétiques. Les principaux facteurs environnementaux sont l'alimentation (manque de fibres et excès de viande rouge ou de charcuterie), le manque d'activité physique, l'obésité, l'alcool et le tabac ;
- 80% des cancers colorectaux surviennent sans cas familial préalable, la plupart du temps d'origine multifactorielle.

Un cas de cancer colorectal multifactoriel dans la famille alerte sur l'existence d'un risque augmenté chez les apparentés de la personne atteinte, d'autant plus qu'ils en sont proches. En effet, les apparentés directs (parents, frères et sœurs, enfants) partagent 50% de leur patrimoine génétique avec la personne atteinte. Ils partagent également souvent des facteurs environnementaux.

Le risque de cancer colorectal pour un apparenté direct augmente à partir de 45 ans, avec un risque maximum à 85 ans. C'est pourquoi la Haute Autorité en Santé (HAS)* recommande un dépistage systématique par coloscopie :

- à partir de 45 ans, ou 10 ans avant l'âge du cas de cancer colorectal le plus précoce de la famille,
- à répéter au minimum tous les 5 ans (même en cas de coloscopie normale),
- sans limite d'âge (à poursuivre au-delà de 75 ans).

Il est important de souligner que la coloscopie est plus efficace que la recherche de sang dans les selles. La coloscopie permet la prévention du cancer en retirant les « polypes », bénins, avant que certains ne se transforment en cancer, en 5 à 10 ans (polypes « adénomateux »).

Quand des polypes adénomateux sont retrouvés lors des coloscopies, l'extension du dépistage par coloscopie pour les apparentés directs des personnes concernées, est à envisager avec le médecin gastro-entérologue.

Dans tous les cas, il est utile de lutter contre les facteurs environnementaux, notamment l'alimentation inadaptée et le manque d'activité physique.

NB : Il est possible de préparer le côlon pour la coloscopie, indolore sous sédation, avec seulement 2 verres de préparation colique, suivis de 4 litres de l'eau de son choix.

*(mise à jour de 2017)

Annexe VI : Proposition de modification du texte du courrier standard envoyé par le CRCDC aux patients éligibles au dépistage du CCR

Recto :

DEPISTAGE DU CANCER COLORECTAL : UN TEST SIMPLE ET RAPIDE QUI PEUT VOUS SAUVEZ LA VIE.

Madame, Monsieur,

Nous vous invitons à bénéficier du programme national de dépistage du cancer colorectal que nous organisons. Pour information, détecté tôt, un cancer colorectal se guérit dans 9 cas sur 10. Dans 2 cas sur 10, il peut être prévenu par coloscopie.

Le dépistage du cancer colorectal, c'est un test simple, rapide et indolore à réaliser chez vous et pris en charge à 100% par votre régime d'assurance maladie, sans avance de frais !

Pour faire le test, nous vous invitons dès aujourd'hui à :

- 1- Vérifier que vous êtes bien concerné(e), en lisant le questionnaire situé au dos de ce courrier.

Si vous n'êtes pas concerné(e), veuillez nous renvoyer ce document grâce à l'enveloppe T jointe, notamment si vous avez un proche atteint (parent, frère, sœur, enfant) d'un cancer ou polype colorectal. Dans ce cas vous êtes concerné par la coloscopie. Voyez votre médecin traitant pour évaluer quelle est la modalité de dépistage adaptée pour vous.

- 2- Vous procurer le kit de dépistage par la méthode de votre choix :

- Retirez-le auprès de votre médecin (généraliste, gynécologue, gastro-entérologue) à l'occasion d'une consultation ou auprès de votre pharmacien

ou

- Commandez-le en ligne sur monkit.depistage-colorectal.fr.

Vous trouverez dans le guide pratique joint toutes les étapes à suivre.

Avec toute notre attention,

Annexe VI suite :

Verso

Questionnaire à remplir pour savoir si vous êtes concerné(e) par le dépistage du cancer colorectal par test immunologique de recherche de sang dans les selles

Vous n'êtes pas concerné(e) par ce dépistage dans les cas indiqués ci-dessous.

Merci alors de remplir et renvoyer ce questionnaire au CRCDC (Centre Régional de Coordination des Dépistages des Cancers) par courrier ou par mail à l'adresse indiquée au recto de ce courrier. N'hésitez pas à contacter les équipes du CRCDC ou prenez rendez-vous avec votre médecin si vous avez des questions sur la façon de répondre à ce questionnaire.

1- Concernant vos antécédents personnels et familiaux*

J'ai ou j'ai eu un cancer colorectal.

Si oui, précisez l'année du diagnostic :

J'ai ou j'ai eu un ou plusieurs adénome(s) (ou polype colorectal adénomateux).

J'ai une maladie de Crohn ou une rectocolite hémorragique (maladie inflammatoire chronique de l'intestin – MICI).

J'ai une maladie prédisposant au cancer colorectal (polypose adénomateuse familiale, syndrome de Lynch).

Dans ma famille, il y a des cas de maladies prédisposant au cancer colorectal (polypose adénomateuse familiale, syndrome de Lynch).

L'un de mes parents au premier degré** a eu un cancer colorectal quel que soit l'âge.

L'un de mes parents au premier degré** a eu un adénome (polype colorectal adénomateux).

Interrogez vos proches pour éviter de méconnaître chez eux un cancer ou un adénome, ce qui confère un risque élevé de cancer colorectal, justifiant des examens plus poussés.

2- Concernant la réalisation d'examens

J'ai fait un dépistage du cancer colorectal par test immunologique de recherche de sang dans les selles il y a moins de 2 ans. Date de mon test : / /

J'ai effectué une coloscopie il y a moins de 5 ans. Date de ma dernière coloscopie : / /
Indiquez le motif :

J'ai eu un « coloscanner » il y a moins de 2 ans. Date de mon dernier coloscanner : / /
Indiquez le motif :

Si vous ne souhaitez pas participer au dépistage du cancer colorectal pour motif personnel, merci de cocher la case correspondante ci-dessous :

Opposition temporaire. Je ne souhaite pas participer à cette campagne de dépistage organisé du cancer colorectal. Je serai donc invité(e) à la prochaine campagne dans deux ans***.

Opposition définitive. Je ne souhaite pas participer au programme du dépistage organisé du cancer colorectal de manière définitive et me considère suffisamment informé(e) concernant ce dépistage. Je ne serai donc plus jamais invité(e) à ce dépistage***.

*Un suivi régulier par coloscopie est en général recommandé dans ce cas. Parlez-en avec votre médecin.

** (père, mère, frère, sœur, enfant).

*** Il vous est possible de revenir à tout moment sur votre choix en nous adressant un courrier ou un mail.

(Conseil national de l'ordre des médecins)
SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.

SOCQUET, Jeanne

Signature

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette FACULTE et de mes chers CONDISCIPLES, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'Honneur et de la Probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et je n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les moeurs ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes MAÎTRES, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les HOMMES m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'OPPROBRE et méprisé de mes confrères si j'y manque.

SOCQUET, Jeanne

Signature

RESUME

CONTEXTE : Le cancer colorectal (CCR) touche plus de 40 000 personnes par an en France. En cas d'antécédent familial au 1^{er} degré, le dépistage par coloscopie tous les 5 ans à partir de 45 ans est recommandé. Or, environ 15% des cancers colorectaux surviennent chez des patients ayant un apparenté au 1^{er} degré atteint préalablement.

OBJECTIF : Déterminer les causes d'échec de la prévention familiale par coloscopie.

PATIENTS ET METHODES : Le dossier médical de 42 patients atteints de CCR, pris en charge entre février 2019 et janvier 2021 dans le service de chirurgie et oncologie digestive du CHU de Clermont-Ferrand, avec notion d'antécédent familial de CCR a été complété pour déterminer les causes de cet échec du dépistage familial. Les critères d'exclusions pour ce travail étaient : décès, antécédents synchrones (cancer non préalable chez l'apparenté), forme monogénique, patient injoignable par téléphone.

RESULTATS : Parmi les 42 dossiers, 27 ont été inclus : 19 patients avec au moins un antécédent familial au 1^{er} degré et 8 avec au moins antécédent au 2nd degré (sans antécédent au 1^{er} degré). Aucun de ces patients n'avait réalisé les coloscopies dans les délais impartis. Pour les patients avec antécédent familial au 1^{er} degré, nous avons relevé 4 causes d'échec du dépistage : (1) l'ignorance de l'antécédent familial par le patient (6/19), (2) l'ignorance de l'antécédent familial par le médecin (4/19), (3) l'ignorance de la recommandation de coloscopie par le patient (4/19) et (4) le défaut de compliance à la coloscopie (6/19) (1 patient avait 2 causes : (2) et (4)). Pour les 2nd degrés, nous avons retrouvé les causes (1) (5/8), (4) (2/8) et (5) la restriction des indications de coloscopie (1/8).

Pour les 19 patients avec antécédents familiaux au 1^{er} degré, le cancer aurait pu être évité par la coloscopie indiquée. Pour les 8 patients avec antécédent familial au 2nd degré, il était de même évitable pour 2 patients, et aurait pu l'être par la connaissance d'adénomes éventuels chez leur apparenté au premier degré intermédiaire pour 5 patients. Pour un patient, il était inévitable avec les recommandations actuelles.

CONCLUSION : Afin de prévenir ces CCR familiaux évitables, nous proposons :

- l'inclusion de ce dépistage familial du CCR dans les consultations dédiées à la prévention, prévues par le gouvernement ;
- la remise d'un document informatif à chaque patient atteint de CCR pour ses apparentés ;
- le « traçage » de la réalisation des coloscopies par les assistantes médicales ;
- l'implication du Centre Régional de Coordination du Dépistage des Cancers ;
- l'élargissement de la recommandation de coloscopie aux apparentés du 2nd degré dans le cas d'antécédents multiples ou de statut de dépistage de l'apparenté intermédiaire inconnu (adénome ?).

MOTS CLES

Dépistage

Adénome colorectal

Coloscopie

Antécédent familial

Cancer colorectal

Consultation dédiée au dépistage