



ASSOCIATION
SYNDROME DE LYNCH
FRANCE



Jeudi 27 mars 2025

Questionner l'égalité d'accès à la prévention et au traitement du cancer pour les porteurs du syndrome de Lynch

Florence GUILLOT – Jacqueline MARTIN
Présidente Secrétaire

Le syndrome de Lynch est complexe à surveiller et à traiter

Personnes à « très haut risque de cancer » c'est-à-dire ?

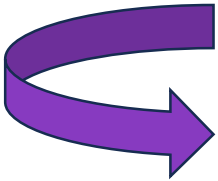
1. cancers à un âge précoce => surveillance minimale dès 20 ans
2. risques sur un spectre qui s'élargit : colon, rectum, intestin grêle, estomac, voies urinaires, prostate, peau, pancréas, endomètre, ovaires, sein
3. risque qui augmente avec l'âge => suivi tout au long de la vie et qui se complexifie au fil du temps
4. fréquemment plusieurs cancers dans une vie => plusieurs chirurgies, plusieurs protocoles thérapeutiques
5. parfois deux cancers synchrones => prise en charge experte
6. parfois plusieurs personnes d'une même famille malades en même temps => aidant et malade

Une surveillance lourde et complexe est intrinsèquement source d'inégalités.

Un poids différent pour les hommes et les femmes

La surveillance des femmes est plus lourde et moins consensuelle :

1. surveillance spécifique annuelle dès 30-35 ans en plus de la surveillance standard
2. surveillance spécifique douloureuse et peu sensible => utilité ?
3. choix difficile de faire une chirurgie prophylactique dès 40 - 45 ans
4. statistiques récentes = risque augmenté de cancer du sein, une surveillance supplémentaire ?



Prise en charge des femmes plus complexe  **inégalités accrues.**

Constat : trop de porteurs du syndrome de Lynch ne sont pas identifiés

Source INCa Appui à la décision – ONCOGENETIQUE – Juin 2021

« En 2019, la moyenne régionale du nombre de consultations pour 100 000 habitants dédiées au syndrome de Lynch est de 12... Ce chiffre est à mettre en regard avec le nombre moyen de 83 consultations pour 100 000 habitants réalisées lorsqu'il s'agit du syndrome seins-ovaires, mettant en évidence les différences d'accès pour les patients au dispositif national d'oncogénétique pour ces deux prédispositions dont les incidences sont pourtant proches. »



1 consultation Lynch pour 7 consultations sein-ovaire dans les réseaux de suivi.

Alors que prévalences estimées proches dans la pop générale $\approx 1/400$.

Pourquoi est-il essentiel d'identifier tous les porteurs du syndrome de Lynch ?

Aujourd'hui plus qu'hier : un porteur non identifié = des pertes de chance inacceptables.

➔ Il faut mettre en place une surveillance active :

- surveillance thérapeutique => le cancer ne survient pas
- cancer débutant => chirurgie et protocole légers + guérison

➔ Les cancers « Lynch » répondent à l'immunothérapie avec des résultats spectaculaires :

- les cancers métastatiques peuvent être guéris
- les cancers stade intermédiaire moins de récurrence
- les cancers débutants peuvent être traités sans chirurgie



Tous les porteurs Lynch doivent avoir accès à une surveillance actualisée et à l'immunothérapie.

D'où viennent ces difficultés d'identification ? (1/2)

Quand tout va bien :

soupçon S.L. => consultation oncogénétique => recherche génétique => surveillance + soins adaptés.

En vraie vie les situations sont complexes et sources d'inégalités.

➤ Situation 1 = le cas apparenté

Il est informé si l'information à la parentèle a été faite.



➤ Situation 2 = une histoire familiale ou personnelle évocatrice

- Le récit dépend du patient lui-même, que sait-il, de quoi se souvient-il ?
- Le récit dépend du questionnement du professionnel de santé.
- Méconnaissance du SL par certains médecins généralistes et certains médecins spécialisés.



⇒ informations des professionnels de santé

⇒ CAT des médecins généralistes

D'où viennent ces difficultés d'identification ? (2/2)

> Situation 2 : Evaluation systématique du statut MMN sur les tumeurs du spectre de Lynch.

MLA Recommandations et difficultés – Evaluation du statut MMN Tumoral – (2021)

Une des recommandations d'évaluation de statut MMN tumoral pour tous les cancers colorectaux, gastro-intestinaux, de l'endométrium, de l'ovaire, de la vessie, des testicules, hépatobiliaires doit être d'évaluer, devant une tumeur de Lynch, l'état de la tumeur par rapport au statut du porteur, et les tumeurs adjacentes ou qui correspondent à une localisation systématique de statut MMN tumoral?

🔵 Si cette recommandation est strictement appliquée partout 🚩 on peut espérer que tous les porteurs Lynch seront identifiés dans les années à venir 🟡 des sites sensibles.

🔵 Quelle surveillance pour ces porteurs identifiés dans le futur et les moyens dédiés aux centres de soin d'augmenter pas ?

Informar la parentèle : une mission impossible ?

Informar ses enfants et ses apparentés est une obligation légale ET morale ...
dont il semble impossible de bien s'acquitter.

- comprendre et transmettre un message complexe
- trouver la parole juste qui inquiète ni trop ni pas assez
- n'oublier personne dans la parentèle
- l'urgence de l'annonce aux enfants
- cas index = faire face à la maladie ET informer la parentèle

Tâches complexes &
difficiles
en fonction de la famille
et de chacun

Entre inquiétudes, émotions, dénis, incompréhensions, subtils, les personnes doivent
« parler » et être entendues.

Le constat : des histoires familiales souvent dramatiques et des porteurs qui « échappent » au dépistage

- elles savent, nous pas ➡ l'information à la parentèle ne se fait pas bien
- elle savent mais ne veulent pas se faire tester ➡ information correcte ?
- elle ne veulent pas nous inquiéter ➡ le message est l'inverse de message attendu
- elle ne savent pas comment se faire tester ➡ message clair sur la marche à suivre ?
- elle attendent le bon moment ➡ message très difficile auprès des jeunes, tardif, élabore
- c'est habité loin d'une grande ville ➡ information et expertise des professionnels de santé ?

Il faudrait des moyens supplémentaires pour corriger les inégalités.

1. référentiels actualisés de surveillance et de prise en charge des porteurs de S.S.
2. supports écrits pour diffuser une information complète + accessible + actualisée
3. soutien psychologique sur la durée aux plus fragiles
4. sites à distance pour vérifier l'information à la parentèle

Focus A :

Dynamique familiale, le syndrome de Lynch en partage

- Dans la famille, il y a ceux qui ont le syndrome de Lynch, et les autres
- Dans la fratrie, l'enfant qui n'est pas porteur est parfois celui qui vit le plus mal sa situation
- Expliquer à un adolescent le syndrome de Lynch et lui demander de faire une recherche génétique
- Construire une relation affective, est-ce que j'apporte avec moi le malade ?
- Fonder une famille, est-ce que c'est raisonnable d'avoir des enfants ?
- Vivre avec la culpabilité d'avoir transmis des mauvais gènes
- Dans une vie, être malade, enfant, malade et enfant en même temps
- Inventer une manière de vivre et de communiquer en famille non centrée sur le cancer
- Identifier les jeunes à prendre en charge leur santé

**Chaque famille Lynch est singulière, plus ou moins adhérente,
et chaque porteur Lynch doit faire avec sa singulière famille.**



Focus 8 :

La recherche génétique et la surveillance des jeunes adultes

**Recherche génétique à partir de 18 ans + surveillance à partir de 20 ans
+ toute la vie + sans faille.**

• la santé n'est pas une priorité

• imposer une recherche génétique et une surveillance quand c'est le temps de l'emariage

• bien comprendre les enjeux et les modalités de la surveillance

• mobilité géographique

• dégager du temps pour faire la surveillance et s'y adonner

• engagement dans la vie affective, dans la vie professionnelle ?

**Le rôle de la famille est essentiel, la personnalité et la situation matérielle
du jeune adulte conditionnent l'adhésion.**



Focus C :

La chirurgie prophylactique proposée aux femmes 40 – 45 ans

Surveillance spécifique peu sensible ➡ hystérectomie ou ovariectomie proposée 40 – 45 ans
➡ désir d'enfant, fécondité, qualité de vie, ménopause précoce ➡ choix accompagné.

- 1 information + temps de réflexion + accompagnement psychologique
- 2 traitement hormonal de substitution
- 3 geste et temps chirurgicaux adaptés aux mutations menues dérivées
- 4 suivi gynécologique à poursuivre après la chirurgie

grande
variabilité de la
prise en charge
source
d'inégalité



Focus D :

La chirurgie digestive pour les porteurs du syndrome de Lynch

Pour les porteurs du SL, les problèmes peuvent se cumuler :

Age très jeune + plusieurs chirurgies dans une vie + radiothérapie et même radiothérapie + colectomie prophylactique/élective.

- chirurgie rectum et estomac très invalidantes
- troubles du transit, cas extrême + incontinence
- vie amoureuse ? vie sociale ?
- vie professionnelle ? perte d'emploi / reclassement / travailleurs handicapés
- prendre en compte radiothérapie/ chimiothérapie dans suivi au long cours
- information et accompagnement car impacts forts sur la qualité de vie

grande
variabilité de
la prise en
charge
selon la
région



Notre conclusion (1/2)

Points clés

- Règles rigides dans le diagnostic du syndrome de Lynch.
- La surveillance médicale adaptée réduit le risque de cancer et sa gravité s'il est détecté.
- L'exploration génétique préventive permet de réduire le risque de cancer.
- L'oncogénie est une science complexe (difficulté + traitement de certaines opérations).
- L'existence de bases nationales d'oncogénétique (bases régionales de santé) a grandement amélioré l'information et la prise en charge des patients.
- La recherche de bases internationales sur les tumeurs du spectre Lynch est désormais pratiquée en routine et permet de regrouper et d'identifier des cas rares, et potentiellement leurs éventuels porteurs du syndrome de Lynch.

Cela permet de mieux vivre avec le syndrome de Lynch

Notre conclusion (2/2)

Points essentiels à améliorer

1. Une attention de système de santé en regard des parcours de système de santé.
2. Répondre l'information à la demande pour le rendre plus efficace.
3. Promouvoir l'information auprès des professionnels de santé.
4. Différence dans la confiance relative d'une rigueur à l'acte \rightarrow constituant une source d'insécurité dans le prise en charge global et une source d'insécurité.
5. Répondre des enjeux liés au centre de santé incompatible avec le statut d'une représentation de l'information et de la prise en charge des parcours de système de santé.
6. Complexité dans l'accès à certains spécialistes \rightarrow des moments ne sont pas faits \rightarrow absence.
7. Inégalité d'accès à l'ophtalmologie avec des besoins prioritaires.
8. Dépendre dans l'accompagnement médical de la médecine et dans l'accompagnement psychologique.
9. Accès encore inégalitaire à l'ophtalmologie.

L'information des patients reste un des enjeux pour réduire les inégalités.

- \rightarrow importance des services d'ophtalmologie et en outre les associations de patients, pour leur rendre l'information, offre un espace de dialogue et de soutien supplémentaire.

Missions de l'association

- 1) **Informar** sur le syndrome de Lynch
- 2) **Dialoguer, écouter, conseiller, aider à mieux vivre** avec le syndrome de Lynch
- 3) **Diffuser, expliquer, les recommandations de surveillance** ainsi que les **évolutions dans la prise en charge** des porteurs du syndrome de Lynch
- 4) **Encourager l'actualisation des recommandations de surveillance** et leur **harmonisation nationale**
- 5) **Encourager la recherche** sur le syndrome de Lynch et **diffuser le résultat** de cette recherche
- 6) **Représenter la parole et l'intérêt des familles Lynch**

ARCAD
Association Française
des Coloproctologues

CURAMIUS
Association Française
des Coloproctologues
et des Proctologues

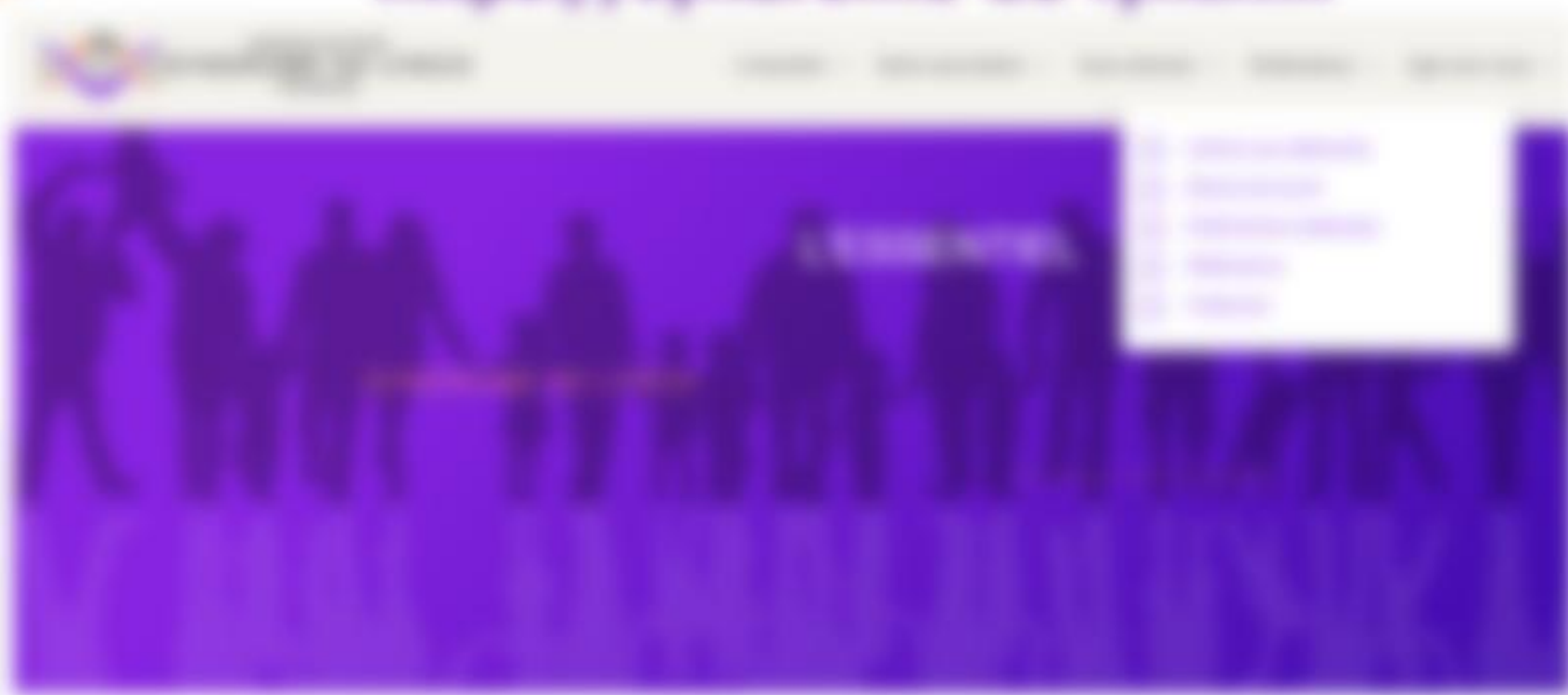
Association
PARIS
12
Association Française
des Coloproctologues
et des Proctologues

SEVAPP
Association Française
des Coloproctologues
et des Proctologues

Les moyens de communication (1/2)



<https://syndrome-de-lynch.fr>



Les moyens de communication (2/2)

Le triptyque « centralisé »

3 pages en 3 colonnes



La brochure « non centralisée »

