



ASSOCIATION
SYNDROME DE LYNCH
FRANCE

Vivre
avec le **syndrome de Lynch**
Comprendre – Agir – Prévenir



Brochure d'information réalisée avec le concours
du Conseil scientifique de l'association syndrome de Lynch France

En 1999, sous l'impulsion du docteur Sylviane Olschwang et de Madame Diane Julhiet, des familles confrontées à la maladie se sont regroupées pour fonder l'association de patients HNPPC Lynch devenue en 2023 l'association syndrome de Lynch France.*

Ses missions :

- Informer
- Écouter, soutenir, dialoguer, aider à mieux vivre avec le syndrome de Lynch
- Soutenir la recherche et diffuser ses avancées
- Représenter l'intérêt des patients et des familles « Lynch »

Le conseil scientifique permet à l'association d'actualiser ses connaissances et de répondre aux questions d'ordre médical ou scientifique.

Cette brochure a été rédigée et illustrée par un groupe de bénévoles de l'association désireux de partager leur expérience et leur vécu.

Nous remercions tous les membres du conseil scientifique, sous la présidence du Pr Anne Sophie Bats, pour leur soutien constant et bénévole. Ils ont été les relecteurs attentifs de cette 6^{ème} édition.

Nos remerciements vont également à l'ensemble des bénévoles. Sans eux, l'association ne vivrait pas. Grâce à leur action, l'association a pu tisser des liens avec le SIRIC Curamus (site de recherche intégrée sur le cancer) ou la Fondation A.R.CA.D (cancérologie digestive), notre partenaire depuis 2024.





Introduction

Le syndrome de Lynch* est une prédisposition génétique* à certains cancers, en particulier colorectaux et de l'endomètre.

Plusieurs membres d'une même famille concernés par le syndrome de Lynch peuvent développer un cancer, parfois à un âge jeune, voire plusieurs cancers au cours d'une vie.

Pourtant, détectés précocement, ces cancers bénéficient souvent d'un bon pronostic.

Une personne potentiellement porteuse a donc tout intérêt à se faire dépister dans un service d'oncogénétique*.

Être porteur de ce syndrome ne signifie pas être malade mais il est indispensable de suivre les recommandations de prévention.

Dans cette brochure, vous trouverez des informations sur le syndrome de Lynch, le parcours médical recommandé ainsi que des indications d'ordre administratif.

Bonne lecture, et n'hésitez pas à nous contacter et/ou à nous rejoindre.

www.syndrome-de-lynch.fr

**Les mots suivis d'un astérisque renvoient au glossaire en fin de brochure.*

Qu'est-ce que le syndrome de Lynch ?

C'est une prédisposition génétique aux cancers du côlon, du rectum, de l'endomètre, des ovaires et, à un degré moindre, des voies excrétrices urinaires et biliaires, de l'intestin grêle, de l'estomac et de la peau. Ces localisations possibles de tumeurs définissent le spectre Lynch*.

Ce syndrome est causé par une anomalie génétique présente dès la naissance. Elle touche un gène chargé de réparer naturellement notre ADN*. Quand ce « système de réparation » appelé MMR* ne fonctionne pas correctement, l'organisme a plus de mal à corriger les erreurs qui peuvent apparaître dans l'ADN de nos cellules.

Le risque de transmission du variant pathogène est de 50 % à chaque naissance quel que soit le sexe du parent porteur et de l'enfant à naître. C'est une transmission autosomique* dominante, illustrée ci contre.

Si une personne n'a pas hérité de la mutation familiale, elle ne peut pas la transmettre à ses enfants.

Une fois ce syndrome dépisté, une surveillance médicale dédiée sera proposée à la personne porteuse lui permettant ainsi de réduire le risque de développer un cancer.

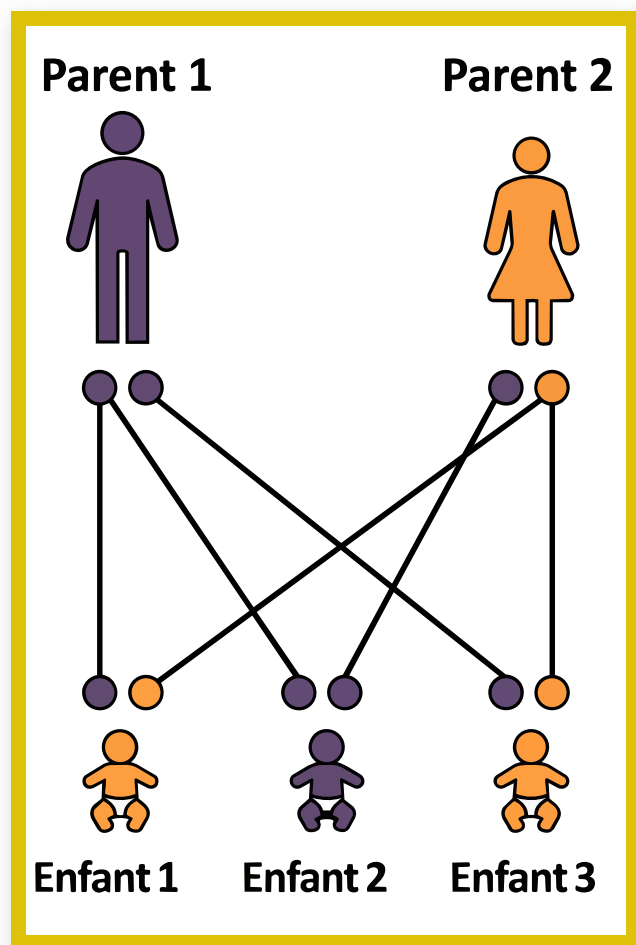




Transmission autosomique dominante

Dans toutes nos cellules, les gènes se trouvent en deux copies : l'une a été transmise par le père, et l'autre par la mère.

Dans l'exemple joint, le parent 2, qui peut être le père ou la mère, est porteur du syndrome de Lynch parce qu'une copie d'un gène MMR ou EPCAM est altérée (symbolisé par un rond orange).



Chaque enfant reçoit au hasard une copie du gène du parent 1 et une copie du gène du parent 2.

Dans cet exemple, le couple a 3 enfants. Le parent 2 a transmis la copie altérée de son gène altéré aux enfants 1 et 3, et a transmis la copie fonctionnelle de son gène à l'enfant 2.

Les enfants 1 et 3 sont donc porteurs du syndrome de Lynch.

Le nombre de personnes atteintes dans une famille est variable.

Dans une autre famille avec 3 enfants, les résultats auraient pu être différents.

Quels risques de cancer ? Pour quels organes ?

Le tableau ci-contre indique les risques cumulés au cours de la vie de développer un cancer du spectre du syndrome de Lynch, comparés à ceux de la population générale.

Ils sont donnés selon la localisation et le sexe. Il s'agit d'estimations, établies à partir du suivi médical de plus de 8500 porteurs du syndrome de Lynch.

Les plus significatifs sont indiqués en gras. Des tumeurs cutanées peuvent également survenir dans certaines familles, notamment en cas d'altération du gène MSH2.

Enfin, selon le gène altéré, l'impact varie, de la probabilité la plus élevée pour les variants pathogènes de MLH1 et MSH2 à la plus faible pour PMS2.

On dispose de moins de recul pour le gène EPCAM, dont les altérations conduisant à un syndrome de Lynch sont plus rares, mais confèrent probablement des risques proches de ceux des altérations du gène MSH2.

Toutefois, malgré ces pourcentages élevés, certains porteurs du syndrome de Lynch ne développeront pas de cancer de toute leur vie.

Les données pour la population générale sont disponibles sur le site du Global Cancer Observatory.





Incidence cumulée de cancer à 75 ans (en %) - Données de 2023

F = femme H = homme	pour les variants pathogènes du gène (1)								pour la population générale française (2)
	MLH1		MSH2		MSH6		PMS2		
organe	F	H	F	H	F	H	F	H	F + H
colon + rectum	48,3	56	42,6	55,8	17,3	16,4	8,5	32,8	3,7
endomètre	37,2		44,1		45,7		21,2		1,6
vessie + uretère + rein	6,9	9,2	23,7	25,1	6,5	10,9	0	5,1	1,3
ovaires	8		13,4		6,3		2,5		0,8
estomac	4,3	8,9	4	8,3	0,7	0,7	0	2,7	0,6
intestin grêle	4,5	8,3	3,7	7	0,6	2,8	2,1	3,3	

(1) d'après Mev Dominguez Valentin et coll : Mortality by age, gene and gender in carriers of pathogenic mismatch repair gene variants receiving surveillance for early cancer diagnosis and treatment : a report from the prospective Lynch syndrome database. EClinical Medicine. 2023;58:101909. Doi: 10.1016 . La base de données « Prospective Lynch syndrome database » est libre d'accès sur : <https://plsd.eu/>

(2) <https://gco.iarc.who.in/>

Chercher les données de la France métropolitaine.

Incidence cumulée à 75 ans = risque (en %) d'avoir eu un cancer avant l'âge de 75 ans



Comment savoir si on est porteur du syndrome de Lynch ?

On peut soupçonner que l'on est porteur du syndrome de Lynch quand se présente l'une des situations suivantes :

- Plusieurs personnes d'une même famille ont présenté un cancer du spectre Lynch, sur au moins deux générations successives.
- Une personne au sein de la famille a eu un cancer du spectre Lynch avant 50 ans.
- Lorsque l'analyse histologique* d'une tumeur montre l'inactivation d'une protéine du système MMR ou une instabilité microsatellitaire (MSI)*.



Dans ces situations, il est nécessaire d'être orienté vers un service d'oncogénétique. Celui-ci pourra proposer la réalisation du test génétique qui permettra de déterminer si on est porteur ou non du syndrome.

Seule une analyse génétique permet de poser le diagnostic du syndrome de Lynch.

Le test génétique est proposé à partir de 18 ans pour les membres des familles concernées.





Quels sont les avantages et inconvénients de l'analyse génétique ?

Le principal avantage est une meilleure connaissance du risque de cancer, non seulement pour la personne ayant initié la première analyse génétique dans la famille, mais également pour ses apparentés.

De plus, les personnes porteuses de la mutation familiale, donc avec un risque augmenté de développer un cancer, bénéficieront des recommandations de dépistage adaptées.

Enfin, certaines personnes considèrent que leur qualité de vie sera meilleure si elles connaissent leur statut génétique.

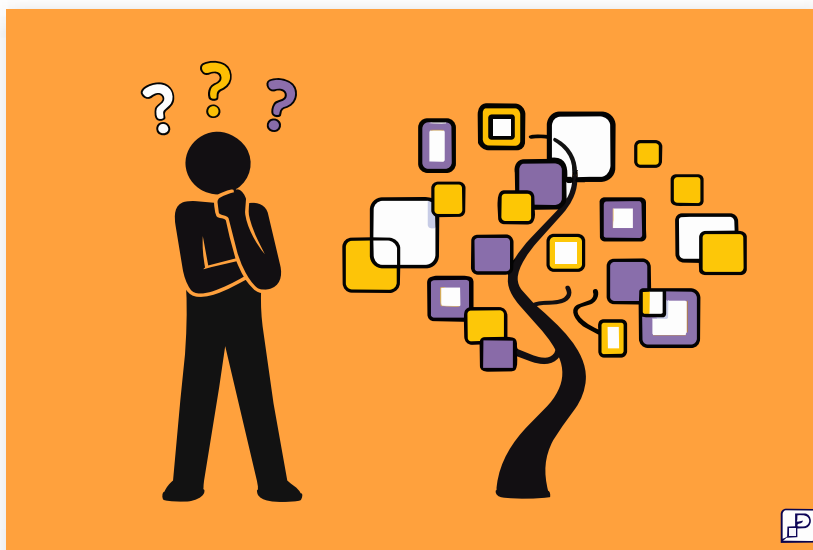


Le résultat de cette analyse peut parfois engendrer anxiété ou dépression, ou modifier les relations au sein d'une famille, voire révéler des tensions.

Dans tous les cas, il est possible de mettre en place une aide psychologique à tout moment de la « démarche génétique » : avant la réalisation d'un test, dans l'attente du résultat de l'analyse ou après la restitution du résultat.

Doit-on informer les membres de sa famille ?

En cas de diagnostic d'un syndrome de Lynch, la loi (décret n° 2013 527 du 20 juin 2013) impose d'informer les membres de la famille du patient car il s'agit d'une anomalie génétique grave et transmissible, pour laquelle des mesures de prévention existent.



Le patient peut choisir de le faire lui-même. Dans ce cas, s'il en ressent le besoin, il lui est possible d'être aidé par le service d'oncogénétique qui lui fournira des conseils ou des documents. Si le patient ne souhaite pas informer lui-même les membres de sa famille, le généticien est en mesure de s'en charger.





Que faire si on est porteur d'un syndrome de Lynch ?

Organiser l'information de sa famille (enfants, frères et soeurs, parents, oncles et tantes, cousins et cousines).

Chacun sera libre ensuite de consulter ou non un oncogénéticien pour connaître son statut génétique.

Informers son médecin traitant.

Se rapprocher du réseau régional d'oncogénétique le plus proche qui élaborera un Programme Personnalisé de Suivi (PPS*).

Les contrôles prévus dans ce PPS réduisent fortement le risque de cancer ou permettent de détecter la maladie à un stade précoce.

Organiser sa surveillance médicale conformément au PPS.

Ne pas négliger les surveillances conseillées à la population générale en fonction de l'âge (dont la surveillance des seins ou de la prostate) et en profiter pour optimiser son hygiène de vie.

Être à l'écoute de son corps et consulter en cas de symptômes inhabituels.

*Le répertoire des réseaux régionaux se trouve sur le site internet de l'INCa (<https://www.cancer.fr>).
Saisir « dispositif national oncogénétique » dans la barre de recherche.*

Pour aller plus loin, consultez notre site - rubrique : Vous informer (sites de référence)

Comment est élaboré le Plan Personnalisé de Suivi (PPS)

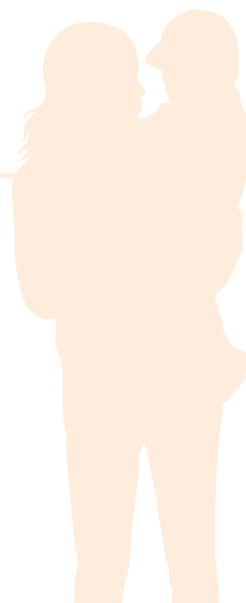
Un PPS est établi par le réseau régional d'oncogénétique lors d'une réunion de plusieurs médecins spécialisés, appelée Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP*).

Ce plan est individuel. Il contient les modalités de la surveillance médicale de la personne et/ou de chirurgie préventive. Il tient compte des antécédents médicaux, personnels et/ou familiaux, et est modifié au fil du temps, en fonction des événements médicaux et de l'évolution des connaissances.

Le PPS repose sur les recommandations émises par l'Institut National du Cancer et indique *a minima* la surveillance gastroentérologique et gynécologique. D'autres surveillances peuvent être ajoutées (urologique, dermatologique,...).

Certains réseaux régionaux organisent et prennent en charge la surveillance médicale des patients. Dans d'autres régions, les patients doivent prévoir eux-mêmes leurs rendez vous médicaux.

Le suivi doit être réalisé par des spécialistes ayant connaissance des spécificités du syndrome de Lynch et des modalités particulières de sa surveillance.





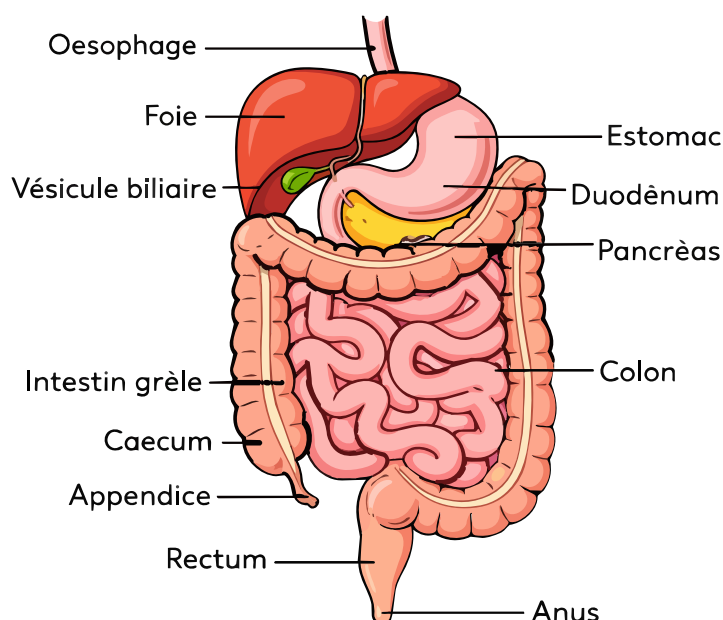
Quel est le programme de surveillance médicale proposé ?

Attention : ces recommandations vont très prochainement évoluer.

Une coloscopie*, réalisée avec un colorant (chromoendoscopie) ou par coloration virtuelle, est proposée à l'heure actuelle tous les 2 ans, à partir de l'âge de 25 ans, voire dès 20 ans dans certains cas. Elle permet de détecter et de retirer les polypes (même petits ou plans) avant qu'ils n'évoluent en lésions cancéreuses.

Une gastroscopie* est recommandée en même temps que la coloscopie (en général une fois sur deux), afin de vérifier la muqueuse gastrique et de rechercher la présence éventuelle de la bactérie *Helicobacter pylori*, pouvant être impliquée dans le développement de cancers de l'estomac. Lors de la surveillance de l'estomac, il est parfois possible d'examiner le duodénum (début de l'intestin grêle).

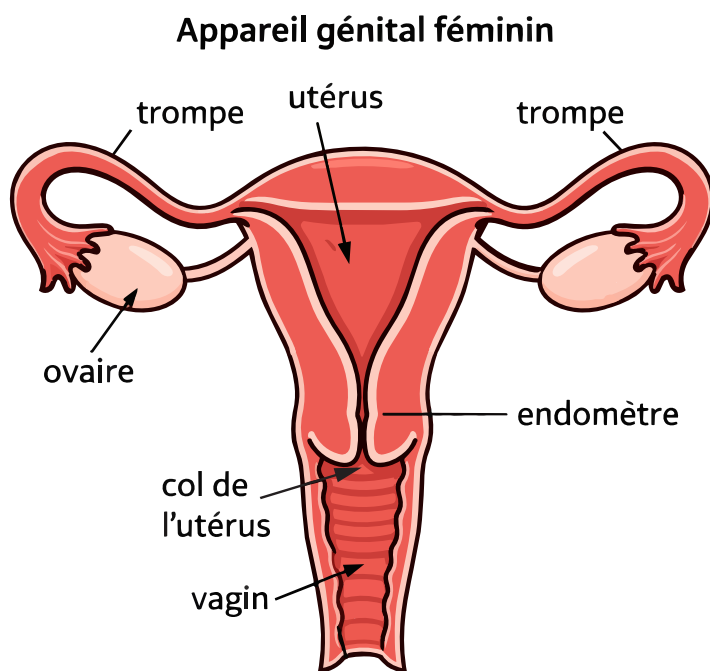
Système digestif humain



Pour les femmes, un examen gynécologique annuel spécifique doit être réalisé à partir de 30/35 ans, incluant une échographie pelvienne par voie endovaginale* et/ou une hystéroscopie*, et une biopsie de l'endomètre.

Il est indispensable de consulter en cas de saignement anormal ou prolongé ou d'autres symptômes inhabituels.

Le risque de cancer gynécologique (endomètre ou ovaires) augmente avec l'âge, et le dépistage du cancer de l'ovaire est peu performant. En fonction du gène, il peut être proposé une hystérectomie* totale élargie aux annexes (ablation de l'utérus, des ovaires et des trompes), une fois le projet parental accompli.



Cette chirurgie peut être accompagnée d'un traitement hormonal de la ménopause.

L'opération doit être précédée d'une consultation médicale où elle sera clairement expliquée. Un entretien avec un psychologue pourra être proposé.

Pour aller plus loin, consultez notre site - rubrique : des vidéos pour comprendre, vidéo « syndrome de Lynch et hystérectomie prophylactique »





D'autres surveillances doivent être envisagées en fonction de l'histoire médicale personnelle et familiale, et du gène muté :

- Voies excrétrices urinaires* (cytologie urinaire*, test ECBU*, échographie des voies urinaires).
- Intestin grêle par vidéocapsule.
- Peau : on parle alors de syndrome de Muir-Torre*, variant clinique du syndrome de Lynch.

La fréquence de ces examens est discutée et décidée en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP).



Il est également recommandé de ne pas négliger le dépistage des cancers les plus fréquents de la population générale, en particulier ceux du sein, du col de l'utérus et de la prostate.

Pour aller plus loin, consultez notre site - rubrique : l'essentiel vidéos pour comprendre ; rubrique : vous informer - FAQ : « Avez-vous des trucs et astuces pour bien préparer sa coloscopie ? »

Et la grossesse ?

Chez les femmes porteuses du syndrome de Lynch, la grossesse n'augmente pas le risque de développer un cancer de l'utérus ou des ovaires. En cas de difficulté à concevoir, un traitement pour stimuler l'ovulation ou une fécondation in-vitro peuvent être envisagés. Ces démarches n'entraînent pas, à ce jour, de risque particulier connu.

Quelle contraception choisir ?

Lorsqu'il n'y a pas d'antécédent personnel de cancer, il n'existe pas de contre-indication spécifique aux contraceptions hormonales.

Certaines de ces méthodes présentent même un effet protecteur sur la muqueuse de l'utérus et les ovaires. Elles peuvent donc être proposées aux femmes concernées par ce syndrome, en accord avec leur médecin.



Pour aller plus loin, consultez notre site internet - rubrique : « Vous informer - « FAQ » ; rubrique : « L'essentiel » - « Vidéos pour comprendre » - « Contraception et syndrome de Lynch »





Peut-on guérir du syndrome de Lynch ?

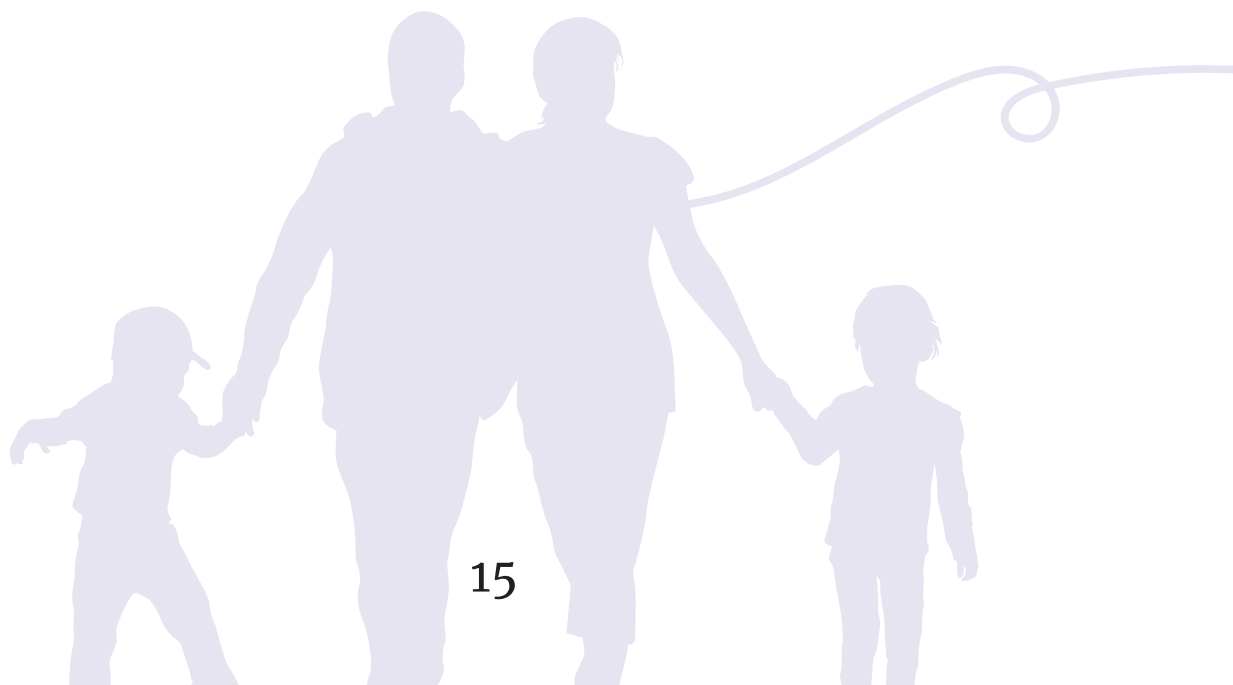
Le syndrome est lié au mauvais fonctionnement d'un gène présent dès la naissance dans l'ensemble des cellules. Conformément aux lois de bioéthique* internationales, il n'est pas possible de pratiquer la thérapie génique pour corriger le gène altéré. On reste donc porteur toute sa vie.

Être porteur du syndrome de Lynch **ne signifie pas** qu'on est malade. Tant qu'un cancer n'est pas apparu, la santé n'est pas altérée. Certains porteurs n'auront pas de cancer lié au syndrome de Lynch de toute leur vie.

Peut-on empêcher la survenue des cancers ?

La coloscopie permet d'enlever des polypes avant qu'ils ne se transforment en cancers.

La chirurgie gynécologique de réduction de risque (ablation de l'utérus, des trompes et des ovaires) est radicale : une fois ces organes retirés, il ne peut plus y avoir de cancer de l'endomètre et des ovaires.



Quelles autres recommandations ?

Un mode de vie sain permet de réduire le risque de cancer.

Les porteurs du syndrome de Lynch ont tout intérêt à suivre les recommandations générales de prévention du cancer :

- Ne pas fumer.
- Éviter le surpoids.
- Manger sainement.
 - ◆ Privilégier les aliments riches en fibres (légumes, fruits).
 - ◆ Réduire la consommation de viande rouge, de charcuterie et de boissons sucrée.
- Limiter la consommation d'alcool.
- Avoir un mode vie actif et, idéalement, pratiquer une activité physique.
- Protéger sa peau du soleil et des UV (vêtements, couvre-chef, crème solaire).





Le traitement des cancers du syndrome de Lynch présente-t-il des particularités ?

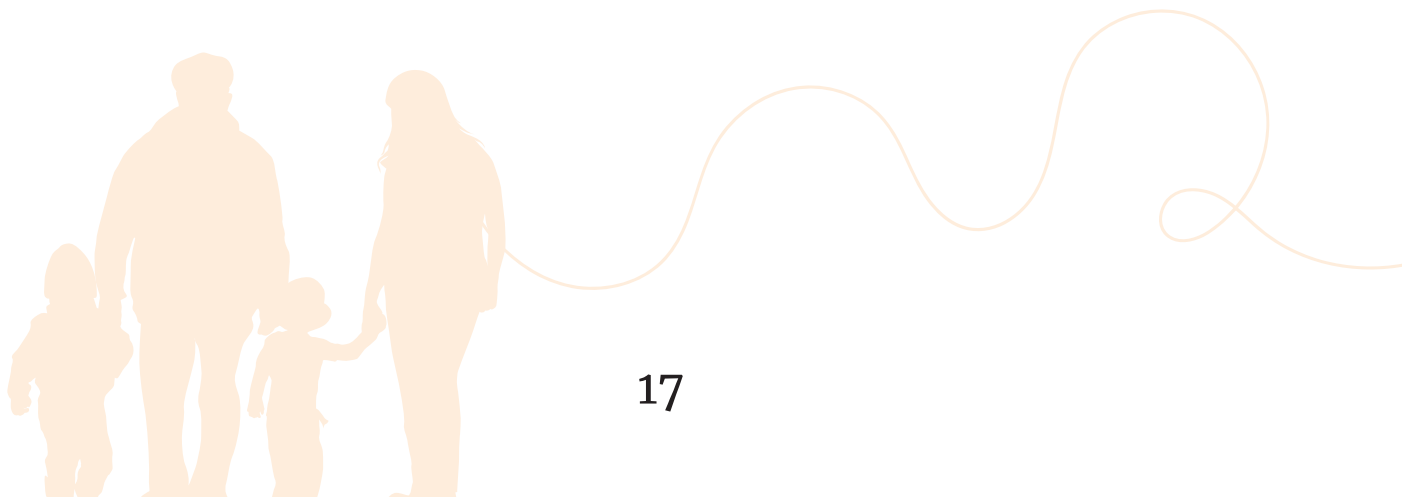
Quels sont les traitements recommandés ?

La majorité des tumeurs « Lynch » présentent une instabilité microsatellitaire (on parle de profil MSI). Cette caractéristique cellulaire les rend très sensibles à l'immunothérapie de type « inhibiteurs de points de contrôles immunitaires».

L'immunothérapie doit donc être envisagée dans la stratégie de soin. Des protocoles thérapeutiques faisant appel à l'immunothérapie seule ou couplée à la chimiothérapie sont de plus en plus nombreux et pour de plus en plus d'organes. Il est par conséquent essentiel que l'oncologue connaisse le statut « Lynch » de son patient afin de choisir le protocole de soin le mieux adapté.

La tolérance à l'immunothérapie est généralement bien meilleure que celle liée à la chimiothérapie. Elle ne nécessite pas la pose d'un porte à cathéter*. Cependant, en réveillant le système immunitaire elle peut conduire à des maladies dites auto-immunes*. La toxicité la plus fréquente porte sur l'atteinte endocrinienne, glande thyroïdienne en tête.

10 % des tumeurs du syndrome de Lynch n'ont pas un profil MSI. Leur prise en charge fera appel à des protocoles de soin classiques (chimiothérapie, radiothérapie, chirurgie).



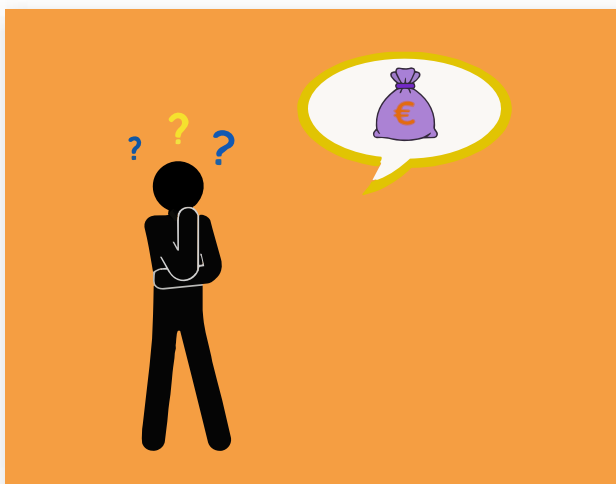
Être porteur du syndrome de Lynch peut-il avoir des conséquences sur les démarches d'assurance ou d'emprunt ?

En France, la loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé protège de la discrimination sur la base des caractéristiques génétiques.

Il n'y a donc pas à signaler l'existence du syndrome de Lynch sur un questionnaire médical associé à la souscription d'un contrat d'assurance emprunteur.

De plus, la loi n° 2022-270 du 28 février 2022 a permis de réduire à 5 ans le droit à l'oubli pour les personnes ayant eu un cancer. Elle a également supprimé le questionnaire médical pour les prêts immobiliers inférieurs à 200 000 euros par personne (400 000 euros pour un couple) et dont le terme intervient avant le 60^{ème} anniversaire de l'emprunteur.

L'assurance doit alors être accordée sans exclusion ni surprime.



Pour aller plus loin, consultez notre site internet - rubrique: « Vous informer » - « FAQ ».



Peut-on souscrire un contrat de prévoyance ?

Le terme « prévoyance » regroupe l'ensemble des garanties qui couvrent les risques de maladie, d'accident, de dépendance, de décès et d'invalidité.

Les déclarations de pathologies dans le domaine de la prévoyance sont obligatoires lors de la souscription du contrat.

Mais, en vertu des articles L.113-8 du code des assurances et L.1141-1 du Code de la santé publique, « l'assureur ne peut opposer au candidat à une assurance le résultat de tests génétiques prédictifs ayant pour objet la recherche d'une maladie qui n'est pas encore déclarée, ni, par voie de conséquence, lui reprocher de ne pas dévoiler, au moment de son adhésion, une telle prédisposition dès lors que la maladie ne s'est pas encore manifestée ».



En cas de problème, il est possible de s'adresser au défenseur des droits.

Pour aller plus loin, consultez notre site internet - rubrique : « Vous informer » - « FAQ ».

Quand consulter ? Les signes qui doivent vous alerter

Vivre avec un syndrome de Lynch implique une surveillance régulière. En dehors de vos rendez vous programmés, certains symptômes persistants (qui durent plus de 2 à 3 semaines) doivent vous amener à contacter votre médecin traitant ou votre spécialiste.

- Signes généraux (pour tous)

- Perte d'appétit durable.
- Perte de poids inexpliquée et rapide.

- Appareil digestif (côlon, rectum, estomac)

- **Transit** : modification récente de vos habitudes (diarrhée ou constipation inhabituelle, ou alternance des deux).
- **Saignements** : présence de sang dans les selles (rouge ou noir).
- **Douleurs** : crampes abdominales ou gêne à l'estomac persistantes.
- **Anémie** : fatigue intense, pâleur inhabituelle ou essoufflement (pouvant traduire un manque de fer).
- **Gêne** : sensation que l'évacuation n'est pas complète après être allé à la selle.

- Gynécologie (utérus, ovaires)

- **Saignements** : pertes de sang en dehors des règles ou après la ménopause.
- **Douleurs** : pesanteur ou douleurs dans le bas ventre (pelvis) qui ne passent pas.
- **Volume** : augmentation rapide de la taille du ventre ou ballonnements permanents





- Appareil urinaire et prostate

- **Urine** : présence de sang dans les urines.
- **Douleurs** : douleur persistante d'un seul côté dans le bas du dos.
- **Confort** : difficultés pour uriner ou infections urinaires à répétition.
- **Prostate** : sang dans le sperme ou jet d'urine faible.

- Sein

- **Modification** : apparition d'une boule (nodule) ou changement de la forme du sein.
- **Aspect** : peau d'orange, rougeur ou mamelon qui se rétracte.
- **Écoulement** : liquide anormal s'écoulant du mamelon.
- **Ganglion** : présence d'une petite boule sous l'aisselle.

- Système nerveux

- **Maux de tête** : douleurs crâniennes persistantes, souvent plus fortes le matin.
- **Nausées** : vomissements inexplicables dès le réveil.
- **Neurologie** : crise d'épilepsie ou malaise soudain.

- Pancréas et voies biliaires

- **Ictère** : coloration jaune de la peau ou du blanc de l'oeil, urines foncées ou selles très claires.
- **Douleurs** : douleur « en barre » dans le haut du ventre irradiant vers le dos.
- **Peau** : démangeaisons généralisées sans cause apparente.
- **Sucre** : apparition soudaine d'un diabète.

L'essentiel à retenir : La plupart de ces symptômes ont souvent une cause bénigne. Cependant, dans le cadre du syndrome de Lynch, leur persistance est le signal qu'un contrôle médical est nécessaire.

Conclusion

Les porteurs du syndrome de Lynch se trouvent face à de nombreux choix cruciaux et impactants tout au long de leur vie adulte.

Le but de cette brochure est de vous fournir un maximum d'informations qui vous aideront à prendre des décisions éclairées.

Vous pourrez ainsi organiser la surveillance médicale qui vous permettra de prévenir les cancers liés à ce syndrome ou de les détecter à un stade précoce.

Pour en savoir plus, n'hésitez pas à consulter notre site internet. Vous y trouverez de nombreuses informations, ainsi que des entretiens filmés de spécialistes du syndrome de Lynch.

Sur le site, vous pourrez aussi nous contacter pour poser vos questions, partager vos réflexions ou connaissances. Les questions d'ordre médical seront transmises à un membre de notre conseil scientifique.





Glossaire

- **ADN** : abréviation d'**A**cide **D**ésoxyribo**N**ucléique - longue double chaîne de molécules en spirale qui compose les chromosomes et porte les gènes.
- **Analyse histologique** : examen au microscope d'un petit morceau de tissu (biopsie) pour voir à quoi ressemblent les cellules et si elles sont malades.
- **Auto-immune** : maladie résultant d'un dysfonctionnement du système immunitaire qui conduit ce dernier à s'attaquer aux constituants normaux de l'organisme. C'est par exemple le cas pour le diabète de type 1, la sclérose en plaques ou encore la polyarthrite rhumatoïde.
- **Autosomique** : information se trouvant sur un chromosome non sexuel (ni X, ni Y). Les hommes et les femmes ont donc le même risque de transmettre le syndrome de Lynch ou d'en hériter.
- **Bioéthique** : ensemble des règles morales et des lois qui encadrent les pratiques médicales (par exemple, pour décider comment et à qui annoncer un résultat génétique).
- **Coloscopie** : technique d'exploration de l'intérieur du rectum ou du côlon avec un tube souple, appelé endoscope.
- **dMMR ou MSI** : tumeurs dMMR (*deficient MisMatch Repair*) et/ou MSI (*MicroSatellite Instability*) liées à des anomalies du système de réparation MMR de l'ADN.
- **ECBU** : Examen **C**yto**B**actériologique des **U**rines qui recherche des éléments anormaux (cellules, cristaux) et la présence de bactéries dans les urines.
- **Endovaginal** : échographie se différenciant de l'échographie classique par le fait qu'elle est réalisée avec une sonde spécialisée insérée dans le vagin, et non pas à l'aide d'une sonde posée sur le bas ventre.
- **Gastroscopie** : endoscopie digestive haute, consistant à observer l'oesophage, l'estomac et le duodénum, grâce à un tube souple muni d'une petite caméra et à pratiquer des prélèvements et des gestes chirurgicaux, si besoin.
- **Gènes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2** : gènes qui codent pour les quatre protéines formant le système MMR réparateur des erreurs de réplication de l'ADN.
- **Gène EPCAM** : gène se situant sur l'ADN juste à côté du gène MSH2. Certaines délétions terminales constitutionnelles du gène EPCAM perturbent l'expression du gène MSH2, entraînant un syndrome de Lynch.
- **Génétique** : relatif à l'hérédité, aux gènes (petits segments d'ADN).
- **HNPCC** : **H**ereditary **N**on **P**olyposis **C**olorectal **C**ancer - ancien nom du syndrome de Lynch.

- **Hystérectomie** : opération qui consiste à retirer l'utérus (hystérectomie simple) ainsi que les tissus qui le soutiennent et les ganglions lymphatiques proches (hystérectomie élargie).
- **Hystéroscopie** : examen qui visualise l'intérieur de la cavité utérine à l'aide d'une mini-caméra.
- **Immunothérapie** : traitement qui vise à stimuler les défenses immunitaires de l'organisme contre les cellules cancéreuses.
- **Lynch** : Henry LYNCH, médecin Américain. Il a été le premier, en 1966, à décrire le syndrome qui portera son nom.
- **MMR (voir aussi dMMR ou MSI)** : système MMR (en anglais MisMatch Repair) désignant le système de reconnaissance et de réparation des défauts de l'ADN.
- **Oncogénétique** : branche de la génétique médicale qui étudie la prédisposition génétique au cancer.
- **Porte à cathéter (PAC)** : petit boîtier placé sous la peau, relié à une veine. Il permet d'injecter des médicaments ou de faire des prises de sang. Se dit aussi chambre implantable percutanée (CIP).
- **PPS** : Programme Personnalisé de Suivi - document remis au patient synthétisant la proposition de surveillance personnalisée.
- **RCP** : Réunion de Concertation Pluridisciplinaire regroupant des professionnels de santé de différentes disciplines.
- **Spectre du syndrome de Lynch** : liste complète de tous les types de cancers ou de problèmes de santé qui peuvent être liés à ce syndrome.
- **Syndrome de Muir-Torre** : sous-type du syndrome de Lynch.
- **Système immunitaire** : système ayant pour objectif de repérer et de détruire tous corps étrangers ou toutes cellules qu'il juge anormales, telles que les cellules cancéreuses.
- **Tumeur** : grosseur plus ou moins volumineuse due à une multiplication excessive de cellules normales (tumeur bénigne) ou anormales (tumeur maligne).
- **Variant pathogène ou mutation génétique** : modification définitive de la séquence d'ADN d'un gène qui provoque chez une personne une maladie génétique comme le syndrome de Lynch.



Notre association est le lieu de partage de nos savoirs et de nos expériences singulières.

Les personnes qui font vivre l'association (conseil d'administration et conseil scientifique) sont **bénévoles**.

Votre soutien est indispensable pour faire vivre l'association et aider les personnes confrontées au syndrome de Lynch.

Les adhésions et dons sont les seules ressources financières de l'association, elles bénéficient d'une déduction fiscale de 66 %.

Les formulaires d'adhésion ou de don sont disponibles sur :

www.syndrome-de-lynch.fr

L'impression de cette brochure a bénéficié du soutien financier de la Fondation A.R.C.A.D.

Merci à Benoit ANTIER, directeur de l'imprimerie ISF et du Pôle Com' à Blois, et à son équipe, pour la mise en forme et l'impression de cette brochure.





ASSOCIATION
SYNDROME DE LYNCH
FRANCE

www.syndrome-de-lynch.fr

Avec le soutien de :



ARCAD
FONDATION
cancérologie digestive



Association loi 1901
JO 23 octobre 1999
6^{ème} édition 2026