

14h Actualités : création du réseau PolDiGenA, Pr Jean-Christophe Saurin

14 h 20-14 h 40 La transition enfants- adultes Pr Emmanuel Mas, Pr Jérôme Viala, Pr JeanChristophe Saurin

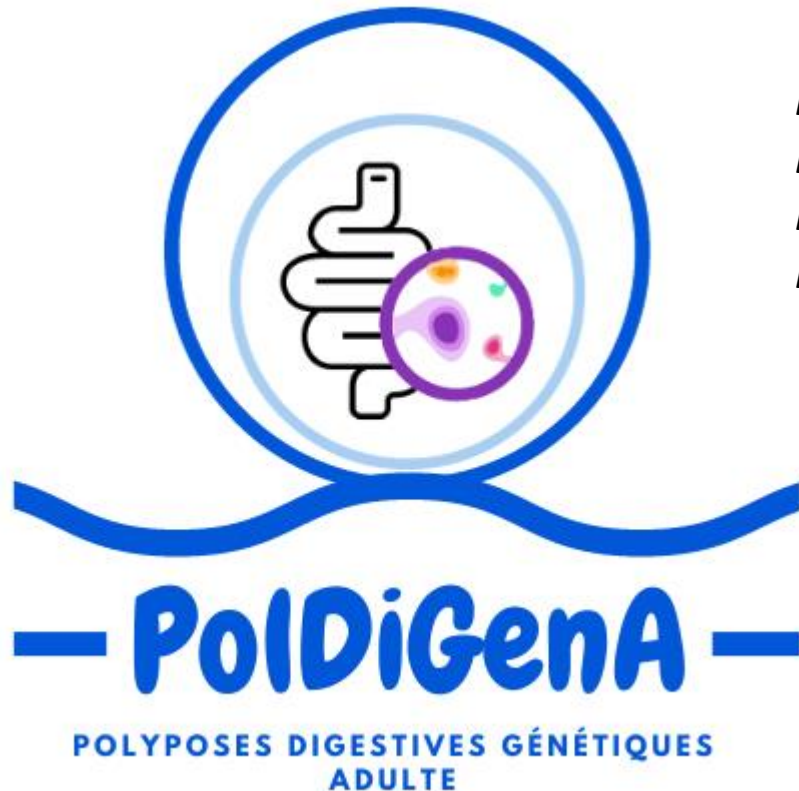
14 h 45-15 h 10 Les projets de PNDS dans les polyposes génétiques

15 h 10 - 15 h 30 Les besoins et les attentes d'un centre régional de référence Dr Julien Branche

15 h 30 - 16 h Les besoins et attentes des patients Mme Muriel Le Bidan , M Podevin

16 h -17 h 30 Table ronde Recherche : base nationale, recherche fondamentale, recherche clinique

Centre de référence maladie rares Polyposes Digestives Génétiques Adultes PoDiGenA



Polypose adénomateuse familiale (qq soit gène dominant ou récessif)
Polypose de Peutz Jeghers
Polypose juvénile Smad 4 et BMPR1A
M de Cowden



R Lambert

CHU+technique endoscopique de traitement des polypes
⇒ Suivi des polyposes génétiques

1980-90





1994
Biologie moléculaire
PCR
Séquençage gènes

JA Chayvialle

Oncogénétique (sans diplôme)

Maladies génétiques

- PAF : identification gène APC 1991 S Olschwang,

Gastroenterology 1991; 101:154-160

- Mutyh : Sampson JR, Dolwani S,. Lancet 2003;362:39-4

Dossier « papier » d'une
cinquantaine de patients

1990

Création des consultations
d'oncogénétique

1995

Laboratoire de génétique moléculaire
A Calender
S pinson

2000

Base nationale des polyposes génétiques 2010
Financement INCA



Appels d'offre INCA/DGOS

Centre de référence 2024





Centres MaRDi

Maladies Rares Digestives

La filière FIMATHO (maladies rares abdomino-thoraciques)

MARDI = Maladies rares digestives (hernies de coupole, atrésies œsophage etc..)

Inclut les centres pédiatriques impliqués dans la polypose adénomateuse familiale chez les enfants (ex : Lyon, Toulouse, Paris)

Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche
Ministère de la santé et de la prévention

**Arrêté du 26 décembre 2023 portant labellisation des réseaux
des centres de référence prenant en charge les maladies rares**

NOR : SPRH2330585A

Centre de référence des polyposes digestives génétiques de l'adulte	Jean-Christophe SAURIN	HOSPICES CIVILS DE LYON		Centre de référence (coordonnateur)
--	-----------------------------------	------------------------------------	--	--



Centres de compétence 2023



Les centres du réseau : 8 centres de compétence

Marseille (Ph Grandval)

Toulouse (D Bonnet)

Bordeaux (F Zerbib, A Berger)

Nantes (E Coron, E Cauchin)

Lille (J Branche)

Nancy (M Muller)

Paris (R Benamouzig, M Barret/ M Dhooge)

[Impact of Endoscopic Treatment in Severe Duodenal Polyposis: A National Study in Familial Adenomatous Polyposis Patients.](#)

Le Bras P, Cauchin E, De Lange G, Moussata D, Garcia GA, Quénéhervé L, Saurin JC, Coron E. Clin Gastroenterol Hepatol. 2024 Mar 28:S1542-3565(24)00289-1



Laura Calavas
Oncogénétique
et Clinique/Endoscopie

JC Saurin
Oncogénétique
Endoscopie
Recherche

Anne Chanat
Secrétaire
Oncogénétique



Noel Peretti
Sophie Heissiat

Marylène Coux
Chargée d'Etudes
Gestion réseau/site
/recherche

Olivier Vinet
ARC
Base Renapol



Réseau **Rendu Osler**

Polypose juvénile / SMAD 4

[Deciphering the clinical spectrum of gastric disease in patients with Juvenile Polyposis Syndrome.](#) Muller M, Baldysiak E, Benech N, Pioche M, Hervieu V, Calavas L, Tusseau M, Dupuis-Girod S, Saurin JC. *Gastrointest Endosc.* 2024 May 20:S0016-5107(24)03211-5. doi: 10.1016/j.gie.2024.05.015. Online ahead of print.

[Phenotypic characterisation of SMAD4 variant carriers.](#) Caillot C, Saurin JC, Hervieu V, Faoucher M, Reversat J, Decullier E, Poncet G, Bailly S, Giraud S, Dupuis-Girod S. *J Med Genet.* 2024 Apr 4:jmg-2023-109632

Objectifs du réseau

Organisation d'une RCP Nationale : revoir les dossiers compliqués ou non de polyposes suivis par des HGE non spécialistes

Moderniser et rendre efficace la base nationale à visée de développement de recherche épidémiologique

Master Class « suivi de polyposes » ? Compagnonnage endoscopique et clinique

Recherche clinique / médicament - recherche fondamentale

Utilité d'un centre de référence national maladies rares pour les patients

- Permettre la reconnaissance d'une maladie rare (prise en charge, transports)
- Légitimer la diffusion de recommandations nationales
- Aboutir à une homogénéisation des pratiques
- Connaître les centres dits « de compétence » vers qui se tourner pour un avis complémentaire
- Conforter le travail des associations de patients
- Favoriser les travaux de recherche d'amélioration des soins

HEH.poldigena@chu-lyon.fr

<https://www.fimatho.fr/poldigena/>

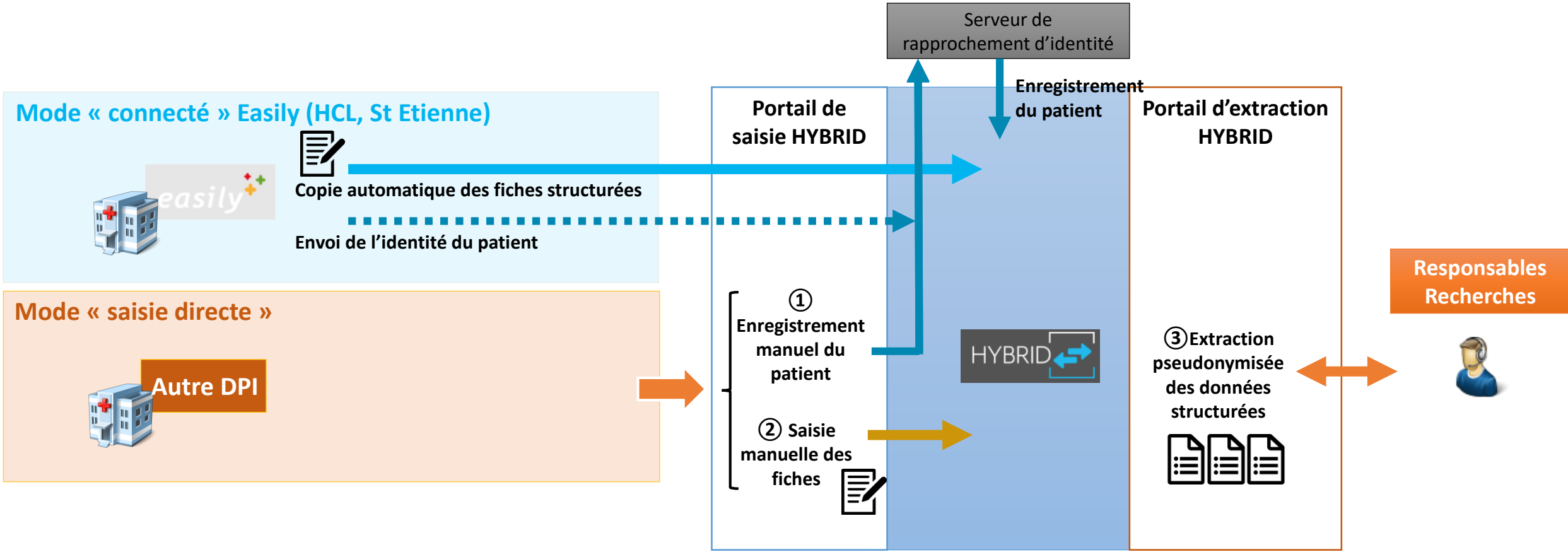
Les outils du réseau

Base Nationale (Renapol) - à moderniser
Base de recueil d'activité nationale BAMARA

Les outils de la filière (FIMATHO)
ARCs dédiés, coordonnateurs de projets

Unités de recherche : E Mas, Toulouse ; JJ Diaz, Lyon ; N
Benech, Lyon

PLATEFORME HYBRID THÉMATIQUES



RCP dédiée/organisée par la filière
/Marine Gonzales et Virginie Godec

3-4 cas / session

Rappel bonnes pratiques

Discussion cas complexes / ou moins

Discussion sur les complications type RMM ?

Calendrier des prochaines séances

- 03/06/24 à 17h00
- 05/08/24 à 17h00
- 07/10/24 à 17h00
- 02/12/24 à 17h00



Contacts collaboratifs (Pays Bas, RU, Allemagne, Italie, Espagne)
Réseaux européens ?
Recommandations ESGE - BSG
= objectif année 2025.

Objectifs 2024/25

Moderniser la base / outil de recherche collaboratif

Structurer le réseau , les RCP

Animer la recherche clinique et translationnelle

Finaliser les PNDS

Commencer à construire un réseau européen

...et continuer à bien soigner