|  |  |
| --- | --- |
| http://www.sos-desmoide.asso.fr/img/logo.png | **Séminaire médico-scientifique du 9/12/2016****Communication de SOS Desmoïde** |

**Les réseaux : Cohorte EPSSG TD pédiatriques, BDD nationale polyposes, Altitude**

1. Quelles sont les différences majeures entre les TD des enfants et des adultes ?

Chez les enfants, on trouve autant de patients garçons que filles (alors que chez les adultes, les femmes sont plus nombreuses). La répartition des localisations tumorales chez les enfants est un peu différente que celle des adultes (plus de formes au niveau tête et cou et moins de formes abdominales), ainsi que l’évolutivité de la maladie (tendance à la récidive légèrement plus importante à un âge pédiatrique). Comme pour les adultes, on préconise l’attitude Wait & See, puis la chimiothérapie, pour éviter autant que possible la chirurgie et la radiothérapie.

2. Au sein des études en cours, prévoit-on de suivre l’impact sur les tumeurs d’éléments qualitatifs comme la pratique intensive d’un sport, une alimentation sans protéines animales ou sans gluten, le recours à des « thérapies manuelles » comme la kinésithérapie ou l’ostéopathie, ou encore des séances de sophrologie par exemple ? Suit-on l’état immunitaire des patients (régression en période d’immuno-dépression) ?

La survenue d’une maladie telle que la TD est souvent l’occasion pour les patients d’une remise en question de leurs habitudes de vie. Même si ces pistes sont intéressantes, elles sont très difficiles à suivre de façon scientifique car uniquement basées sur du déclaratif subjectif des patients. La possibilité d’amender le protocole ALTITUDES, une fois qu’il sera correctement mis en place, en complétant le questionnaire avec des questions de ce type pourra toutefois être examinée. Dans un premier temps, un questionnaire pourrait être diffusé aux patients adhérents de l’association afin de bien cadrer le sujet.

**Biologie et innovation diagnostique**

3. Quand on a, ou qu’on a eu, une TD, comment s’assurer qu’on n’en a pas d’autre ailleurs dans notre corps ? Cela nécessite-t-il une IRM intégrale ou y a-t-il d’autres moyens ?

Les TD multifocales étant très rares, aucune recherche de TD dans d’autres localisations que celle de la TD d’origine n’est réalisée de manière systématique par imagerie. En revanche, un examen clinique complet doit être réalisé à chaque visite médicale dédiée à la surveillance de la maladie et donner lieu à un examen orienté (échographie) en cas de suspicion clinique de 2ème localisation.

**Polypose et tumeurs desmoïdes**

4. On dit qu’un gène a muté, mais lorsque l’on nous a retiré notre tumeur, cette mutation potentielle est-elle toujours là, est-ce une « mutation constitutionnelle » prête à nous faire développer une nouvelle tumeur ?

La particularité de la TD est qu’elle est due, dans au moins 85% des cas, à une mutation « somatique » du gène de la Bêta-caténine (CTTNB1), c’est-à-dire que la mutation est localisée uniquement au sein de la tumeur et qu’on ne la retrouve pas dans les autres cellules du corps du patient. Il n’y a donc pas de mutation « constitutionnelle » chez le patient, la TD est dite « sporadique » et ne sera pas transmise à la descendance. En revanche, dans 10% des cas, la TD est associée à la PAF : toutes les cellules de l’organisme des patients concernés portent une mutation d’un gène appelé APC. Cette mutation est dite « constitutionnelle ». Elle peut être transmise à la descendance et expose au développement d’autres tumeurs (polype de l’intestin, cancer de l’intestin).

5. Dans le cas d’une polypose sans mutation du gène APC, peut-on avoir une TD avec mutation de la bêta-caténine ?

Dans le cas des PAF, seules celles liées à une mutation constitutionnelle du gène APC peuvent générer dans environ 10 à 15% des cas une tumeur desmoïde (généralement de localisation mésentérique mais pas uniquement). Cela exclut donc le risque de TD dans le cas d’une PAF issue d’une mutation d’un autre gène (ex : gène MYH) (Pr J-C Saurin).

6. Est-ce que le fait que la mutation Bêta-caténine soit positive exclut nécessairement un risque de polypose et le recours à une coloscopie ?

C’est la question des cas « border line » qui fait l’objet d’un projet du Pr S.Salas.

7. Dans le cas d’une TD sans mutation de la Bêta-caténine (et donc avec risque de mutation APC), oriente-t-on nécessairement vers un gastroentérologue ou conseille-t-on simplement d’en consulter un ?

Dans ce cas, il y a un risque de PAF donc une coloscopie est impérative à l’âge adulte, et probablement une consultation d’oncogénétique.

**Perspectives thérapeutiques : Cryothérapie et Wait & See**

5. Y a-t-il des critères qui excluent d’office la possibilité de réaliser une cryothérapie ? Ex : la taille de la tumeur, sa localisation, la proximité d’un nerf ou d’un os…

La cryothérapie est impossible si la TD est au contact des structures digestives, de la peau ou des nerfs.

Le fait d’avoir été soigné par radiothérapie n’est pas une contre-indication à la cryothérapie.

6. A-t-on des cas de tumeurs évolutives mais non douloureuses qu’on laisse évoluer et qui se re-stabilisent ? Ou préconise-t-on d’arrêter le wait & see dès lors qu’il y a évolution significative ?

La taille d’une TD connaît souvent des évolutions à la fois à la hausse et à la baisse qui se succèdent. Tant que la tumeur n’est pas douloureuse et que sa localisation ne met pas d’organe en danger, le wait & see reste le traitement à privilégier.

Concernant les TD intra-abdominales, on rencontre parfois des complications qui nécessitent des opérations en urgence : il est préconisé, autant que faire se peut, de ne traiter que la complication sans toucher à la TD (Pr S Bonvalot).