

Les patients face à une maladie rare :

une association s'engage aux côtés des cliniciens et des chercheurs

La tumeur desmoïde : une pathologie orpheline et méconnue

La tumeur desmoïde est une tumeur du tissu conjonctif, souvent qualifiée **d'étrange entité**. Sa survenue et son évolution demeurent encore aujourd'hui **mal comprises et imprévisibles**. Cette tumeur frappe des sujets jeunes, voire des enfants.

La tumeur desmoïde est une maladie **exceptionnelle** : on peut estimer à 200 et 300 nouveaux cas par an en France. C'est cette rareté qui plonge les malades dans un **isolement profond** lorsque le diagnostic tombe. Les professionnels qui les prennent en charge, en particulier en ville ou en dehors des centres experts, ne connaissent généralement pas cette maladie ni la manière de la prendre en charge. Cela est **source d'angoisse** pour les malades.

Les conséquences physiques

Les Tumeurs desmoïdes se manifestent généralement par plusieurs symptômes :

- des **tuméfactions** palpables, masses de taille variable **parfois très volumineuses**,
- des **douleurs chroniques** d'origines multiples (musculaires, abdominales, nerveuses...) qui peuvent nécessiter un traitement antalgique au long cours voire une prise en charge algologique,
- une **gêne fonctionnelle** (réduction de la mobilité des membres par exemple) par **compression des nerfs ou des organes**

Ces **symptômes** ainsi que les **traitements employés** (chimiothérapies des cancers, radiothérapie, thérapies ciblées, hormonothérapies, chirurgies, perfusions de membres...) et le **suivi rapproché** en cas de stabilisation (fréquences des examens, nombre d'intervenants et de lieux des soins...) ont des **répercussions importantes sur la vie personnelle, scolaire et professionnelle** des malades et de leur entourage.

Des répercussions psychologiques, sociales, familiales

Les conséquences ne sont pas que physiques, il peut y avoir aussi

- Une **altération de l'image corporelle** entraînée par des cicatrices et des séquelles fonctionnelles en lien avec les opérations chirurgicales (souvent lourdes). Il n'est pas rare que les malades aient besoin d'un **accompagnement psychologique**.
- Les rechutes et l'incertitude quant à l'évolution de la pathologie peuvent occasionner **stress et dépression** ...
- Difficultés en lien avec la **transmission héréditaire de la maladie**, en particulier dans le cas de la polypose adénomateuse familiale associée
- Des **questionnements autour de la grossesse** : **stérilités** en raison des traitements employés, difficultés en lien avec les **causes traumatiques** (césariennes) et **hormonales**, grossesses avec plaques...
- Des **ruptures dans les parcours de vie**, telles que des séparations, un isolement en particulier des jeunes malades, **l'arrêt des études** ou de la scolarité, difficultés pour trouver un emploi, **adaptation du poste de travail**,

difficultés à **envisager l'avenir** (en particulier pour les jeunes adultes qui ont du mal à se projeter et à faire leur vie), **difficultés à l'accèsion à la propriété** (la plupart des patients étant reconnus en affection de longue durée,...)

- **Handicaps** parfois très lourds (membres amputés, mobilité limitée, ...)
- Situations de **fragilités sociales** en lien avec la perte d'un emploi, une séparation, l'absence de possibilité d'autonomisation des jeunes malades, des frais de santé momentanément lourds...

Au-delà de la rareté de la maladie, d'autres spécificités doivent être prises en compte :

- Les tumeurs desmoïdes sont « **bénignes** », mais néanmoins **agressives et infiltrantes**, et relèvent souvent d'une **prise en charge dans les services oncologiques**. Ceci n'est pas sans conséquence sur la perception que le malade a de sa maladie : il comprend que la maladie dont il souffre est **grave et complexe**.
- **Les tumeurs desmoïdes peuvent être confondues avec d'autres pathologies** (la confirmation diagnostique par un expert est indispensable),
- Les tumeurs desmoïdes se caractérisent par une **évolution imprévisible** (rechutes, régressions spontanées...). Les malades comprennent alors que la maladie est **mal connue**, qu'elle **ne se soigne pas facilement**, que **le combat peut durer des années** avant une stabilisation ou une régression. **Le manque de visibilité et de contrôle sur l'évolution** de la maladie sont source de **détresse** pour le malade. **Il est fréquent que les malades se désespèrent** au fil des années, et que les **rechutes successives** soient vécues comme un **échec** de la prise en charge.
- Les tumeurs desmoïdes peuvent être le signe d'une pathologie génétique associée, la **polypose adénomateuse familiale**. Cette association est appelée syndrome de Gardner et demande une prise en charge et un suivi adaptés. Il est essentiel pour ces malades atteints de tumeurs desmoïdes (généralement localisées dans le mésentère) de détecter la polypose suffisamment tôt (risque de cancer du côlon, colectomies,...).

Au-delà de ce **sentiment d'angoisse profonde** ressentie par les malades face à cette grande incertitude, les tumeurs desmoïdes **ne bénéficient pas encore d'un traitement véritablement efficace** pour les soigner, et les traitements employés ont généralement des effets secondaires importants.

Une prise en charge difficile

Compte-tenu de cette rareté, il n'y a **pas de réseau spécifique** mais plusieurs réseaux participent à la prise en charge des patients atteints de tumeurs desmoïdes : réseaux cliniques et pathologiques de prise en charge des sarcomes, certains services d'oncopédiatrie, les centres de prise en charge de la polypose adénomateuse familiale.

Il existe une certaine **errance diagnostique et thérapeutique**, avec parfois des propositions de traitements inadaptés. Environ 50% des patients sont pris en charge en dehors de structures ayant une connaissance de la maladie.

SOS DESMOÏDE : notre action

C'est pour toutes ces raisons que **les malades effectuent des recherches** et **prennent contact avec SOS DESMOÏDE**. Les principales demandes des malades et de l'entourage concernent :

- l'adressage vers les centres experts, trouver un professionnel, un second avis...
- l'obtention d'informations sur l'évolution de la maladie et les traitements
- les situations de détresses en cas de rechutes, d'intervention lourde ou de choix thérapeutiques (surtout dans le cas de parents pour leurs enfants)
- les difficultés relationnelles avec les soignants
- les prédispositions génétiques et la transmission de la maladie
- des questions sur le contexte de polypose (détection, coloscopie, conseil génétique, répercussions familiales...)
- la possibilité de grossesses
- la douleur et la recherche d'une consultation d'algologie
- les démarches administratives (reconnaissance en ALD, reconnaissance du handicap, remboursements des frais de transport...)
- le souhait d'être mis en relations avec d'autres personnes malades

Plus de 600 patients ont pris contact avec SOS DESMOÏDE depuis sa création en 1998, soit une **quarantaine par an**. SOS DESMOÏDE effectue **plus de 150 réponses personnalisées par an** à des personnes malades ou aidants familiaux. Les principales missions de SOS DESMOÏDE sont les suivantes :

- ✓ **Informers les malades** (brochure médicale, courriers personnalisés, site internet, page facebook, journal semestriel, assemblées générales...)
- ✓ **Accompagner et soutenir les malades** (courriers personnalisés, journées des familles régionales, cellule d'écoute psychologique, groupes de paroles, expression des jeunes malades,...)
- ✓ **Orienter les malades** (courriers personnalisés avec réponses de médecins,...)
- ✓ **Informers les médecins des spécificités de la pathologie** (adressage de la brochure médicale dans les centres, projet de formation des psychologues hospitaliers....)
- ✓ **Stimuler et soutenir la recherche** (programme de recherche PERSEUS, SOS DESMOÏDE WORLD TOUR, Conseil médico-scientifique, séminaires médico-scientifiques...)
- ✓ **300 adhérents dont 90 patients soutiennent** SOS DESMOÏDE dans son action et ses projets de recherche.

Carte d'identité de l'association

Nom de l'association : "SOS DESMOÏDE"

Statut : association de patients régie par la loi du 1er juillet 1901 et le décret du 16 août 1901

Date de création : 9 novembre 1998 (JO du 12 décembre 1998 – N°2513)

Siège social : 201, rue Lecourbe 75015 Paris (JO du 26 février 2000 – N°2168)

Adresse postale : 45, rue René La Combe 49100 Angers

Siret: 521 318 022 40014

ISSN: 1960-2308 pour le journal de SOS DESMOÏDE

Adresse électronique : association.sos-desmoide@laposte.net

Site Internet : www.sos-desmoide.asso.fr

Page facebook: www.facebook.com/pages/Association-SOS-Desmoide/553685694731455

Nombre moyen d'adhérents : 300

Nombre de patients qui nous ont contactés : environ 600

Nombre moyen de patients adhérents : 90

Gouvernance

Bureau

- Présidente : Mme Sandrine BAFFERT
- Secrétaire Général : Dr Nicolas PENEL
- Trésorier : Daniel PODEVIN

Conseil Médico-Scientifique :

- Mme Sandrine BAFFERT, Présidente de SOS DESMOÏDE
- Dr Françoise BONICHON Institut Bergonié Bordeaux
- Dr Sylvie BONVALOT Institut Gustave Roussy Villejuif
- Dr Frédéric CHIBON Institut Bergonié Bordeaux
- Dr Armelle DUFRESNE CRLCC Léon Bérard Lyon
- Pr François GOUIN CHU Hôtel-Dieu Nantes
- Dr Sophie LE GUELLEC Institut Claudius Régaud Toulouse
- Pr Simone MATHOULIN-PELLISSIER Institut Bergonié Bordeaux
- Dr Laurent MIGNOT, co-fondateur de SOS DEMOIDE
- Mr Georges MOREAU, SOS DESMOÏDE
- Dr Daniel ORBACH Institut Curie Paris
- Dr Odile OBERLIN, SOS DESMOÏDE, secrétaire du Conseil médico-scientifique
- Dr Nicolas PENEL CLCC Oscar Lambret Lille, secrétaire général de SOS DESMOÏDE
- Mme Marieke PODEVIN, fondatrice de SOS DESMOÏDE
- Dr Sébastien SALAS CHU Timone Adulte Marseille
- Pr Jean-Christophe SAURIN Hôpital Edouard Herriot Lyon

Objectifs

- Rompre l'isolement des patients
- Informer, aider et orienter les patients, leurs proches et les professionnels de santé
- Améliorer la connaissance sur la tumeur desmoïde et synthétiser l'information recueillie
- Faire circuler et partager les connaissances médicales
- Favoriser et soutenir la recherche médicale

Services

- **Accueil :** permet, à qui le désire, de communiquer avec SOS DESMOÏDE pour obtenir des renseignements sur la maladie et l'association mais aussi d'échanger avec une personne non médecin sur leurs problèmes personnels. Le groupe d'accueil, trait d'union entre patients et soignants, est le passage obligé pour la réception des courriers, ce qui lui impose en contrepartie une discrétion absolue; les éléments de dossiers médicaux ne peuvent être reçus par l'association. Cette mission est assurée par Réjane PODEVIN et Brigitte GROSJEAN
- **Écoute :** permet par écrit ou par téléphone de rompre l'isolement des patients, accompagnants en communiquant leurs souffrances, interrogations ou doutes, à un professionnel de la santé bénévole, Guy ARDIET, médecin psychiatre au Centre Hospitalier de Lyon, Etienne SEIGNEUR, pédo-psychiatre à l'Institut Curie de Paris et Mme Sylvie PUCHEU, psychologue clinicienne à l'HEGP de Paris.