

TUMEUR DESMOÏDE



**SOS
DESMOÏDE**

RÉSEAU DE MALADES, MÉDECINS,
CHERCHEURS CONTRE LA TUMEUR DESMOÏDE

SOMMAIRE

- **Préambule** 3
- **Diagnostic** 4
 - La tumeur desmoïde 4
 - Une tumeur bénigne ? 4
 - Incidence 4
 - Caractéristiques cliniques 4
 - Imagerie 5
 - Le diagnostic histologique 6
 - La génétique 7
- **Origines possibles...** 8
 - Un des mécanismes : la mutation du gène de la β -caténine 8
 - Rôle du contexte héréditaire 8
 - Contribution hormonale ? 8
 - Grossesse et tumeur desmoïde 9
 - Origine traumatique? 9
- **Evolution de la maladie** 9
- **Traitement** 10
 - Stratégie de surveillance simple ("Wait & see": attendre et voir) 10
 - Chirurgie 10
 - Radiothérapie 10
 - Traitements médicamenteux 11
 - Médicaments antihormonaux 11
 - Anti-inflammatoires 12
 - Chimiothérapie 12
 - Thérapies ciblées 12
 - Autres approches 12
 - Récidive 13
- Prise en charge** 13
 - Structuration de la prise en charge en France 13

Suivi de la maladie	14
Les soins de support	15
Prise en charge et le traitement de la douleur :	15
Soutien psychologique :	15
Accompagnement social :	15
A propos de SOS DESMOÏDE	16
Carte d'identité	17
Structure	17
Objectifs	18
Services	18
Collection de tissus	18
Pourquoi adhérer à SOS-Desmoïde ?	19
Comment devient-on membre de SOS-DESMOÏDE ?	19
Lexique	21
Notes	24

PRÉAMBULE

SOS DESMOÏDE lutte pour améliorer les connaissances sur la maladie et pour que les malades bénéficient d'une prise en charge optimale. S'informer sur sa maladie, c'est apprendre à la connaître et la comprendre pour mieux la prendre en charge.

Les tumeurs desmoïdes, ou fibromatoses agressives posent comme d'autres tumeurs rares des problèmes aux niveaux diagnostic et traitement. Leur prise en charge demeure encore hétérogène du fait des connaissances médicales encore incomplètes de cette tumeur rare.

D'ailleurs, encore très récemment, la tumeur desmoïde était encore considérée comme une maladie dite "orpheline", c'est-à-dire sans traitement spécifique.

Ceci conduit souvent à un sentiment d'isolement du patient et de son entourage.

L'information disponible sur la tumeur desmoïde étant à la fois limitée et dispersée et l'expérience des médecins complexe à rassembler, l'association SOS DESMOÏDE a réalisé, dès 2001, le premier document présentant une information synthétique sur la maladie à l'intention des patients, de leur famille et des soignants explicitant la pathologie, le diagnostic, différentes circonstances possibles de survenue, la prise en charge et les thérapies utilisées actuellement pour son traitement.

Cette édition, réalisée par les membres du bureau de SOS DESMOÏDE, des patients et des médecins spécialistes connaissant la tumeur desmoïde, rend compte de l'évolution des connaissances acquises depuis près de quinze ans. Elle souhaite apporter des éléments de réponse aux principales questions que se posent les malades et les médecins à propos de cette maladie. Beaucoup d'aspects restant encore inconnus et inexplorés, ce document qui a pour vocation d'informer sur les connaissances médicales récentes sera ainsi régulièrement actualisé en fonction des avancées médicales et scientifiques futures. Il convient de signaler l'aide de la Ligue dans l'organisation du Séminaire médico-scientifique du 12 décembre 2013 qui a permis de bien clarifier l'état des connaissances médicales sur la tumeur desmoïde et dont il est fait état dans la présente édition.

Vous trouverez en fin de brochure la présentation de l'association SOS DESMOÏDE ainsi qu'un petit lexique définissant les principaux termes médicaux utilisés, repérés dans le texte par un astérisque.

DIAGNOSTIC

LA TUMEUR DESMOÏDE

Appelée également fibromatose* agressive, fait partie de la classe plus large des tumeurs des tissus "mous*" La tumeur desmoïde, du grec "desmos" qui signifie lien ou bande, se développe à partir des muscles ou des enveloppes musculaires (aponévroses). Masse nacrée de taille variable, la tumeur desmoïde est composée de bandes de collagène* qui infiltrant les muscles. Elle est souvent mal limitée et envahit les tissus avoisinants.

UNE TUMEUR BÉNIGNE ?

Les tumeurs desmoïdes appartiennent à la classe des tumeurs conjonctives* parmi lesquelles on distingue les tumeurs malignes (cancers type sarcomes ou tumeurs stromales gastro-intestinales-GIST,...), les tumeurs bénignes fréquentes (lipomes, fibromes,...) et les tumeurs desmoïdes plus rares qui peuvent poser des problèmes complexes de prise en charge. Contrairement aux cancers, elles n'ont pas de risque de métastase mais elles sont localement invasives, infiltrantes (provoquant douleur et/ou gêne fonctionnelle) et présentent un risque élevé de rechute locale après chirurgie.

INCIDENCE

Les tumeurs desmoïdes sont des tumeurs très rares dont la fréquence est d'environ 200-400 nouveaux cas par an en France

CARACTÉRISTIQUES CLINIQUES

Elles peuvent survenir à tout âge de la vie. Dans la petite enfance, elles atteignent filles et garçons et sont surtout situées au niveau des membres, de la tête et du cou tandis que chez le jeune adulte, il existe une nette prédominance féminine à dominante abdominale.

Les tumeurs desmoïdes se manifestent généralement par plusieurs phénomènes dénommés symptômes* :

- tuméfactions palpables ("boules"), de taille variable, parfois très volumineuses,
- douleurs d'origines multiples (musculaires, abdominales, nerveuses...) qui peuvent nécessiter un traitement antalgique voire une consultation algologique*,
- gênes fonctionnelles (réduction de la mobilité des membres par exemple) par compression des nerfs ou des organes,
- présence de polypes, de kystes sébacés* qui font fortement évoquer une polyadénomatose familiale (PAF)*.

Sur le plan topographique, on distingue schématiquement les tumeurs extra-abdominales (membres, cou, thorax), les tumeurs de la paroi abdominale et les tumeurs intra-abdominales (ou mésentériques*). Sous microscope, si ces tumeurs ont le même aspect, leur évolution peut cependant être différente.

En fonction du contexte, les tumeurs non associées à une PAF surviennent le plus souvent en dehors de la cavité abdominale, alors qu'une localisation intra-abdominale doit faire penser à un contexte génétique de PAF (voir plus loin)

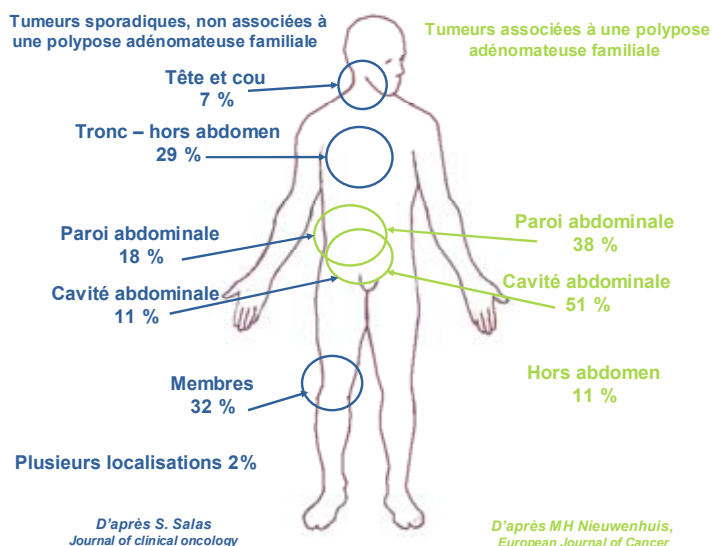


Figure 1 : répartition des tumeurs desmoïdes en fonction de l'existence ou non d'un contexte génétique

IMAGERIE

Y a-t-il un examen spécial pour identifier la tumeur desmoïde? Le scanner*, pour les tumeurs desmoïdes intra-abdominales, ou l'IRM*, pour les autres tumeurs desmoïdes, sont les deux examens de choix pour visualiser la tumeur. Ces examens permettent de suspecter une tumeur desmoïde, mais peinent à définir ses limites précises, notamment en cas de tumeur intra-abdominale.

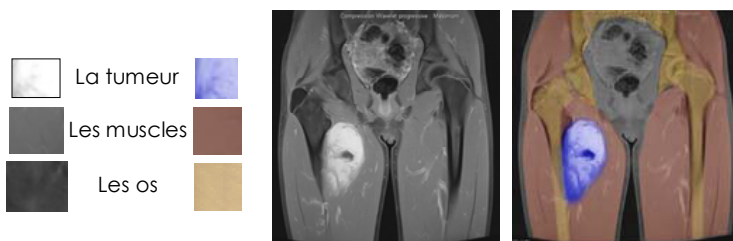


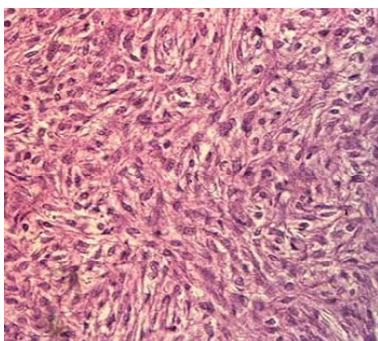
Figure 2 : Aspect d'une tumeur desmoïde de la cuisse en IRM

LE DIAGNOSTIC HISTOLOGIQUE

Le diagnostic ne peut être porté avec certitude que par une analyse histologique de pièce opératoire ou d'un prélèvement partiel (biopsie) faite par un médecin spécialisé en anatomopathologie* (un anatomopathologiste ou pathologiste). Cette analyse s'appelle l'étude histologique* ou anatomopathologique. Ce diagnostic est parfois difficile du fait d'un risque de confusion avec des tumeurs malignes (sarcomes) ou d'autres tumeurs bénignes.

Dans tous les cas, il est important que les tissus soient examinés par plusieurs pathologistes qui ont l'expérience de ces tumeurs. Il n'est pas utile que le patient se déplace, il suffit au médecin d'envoyer les échantillons de tissus (ou lames) à un autre pathologiste. Il existe en France un réseau de pathologistes experts de cette tumeur (Réseau RePPS : Réseau de Référence en Pathologie des Sarcomes) permettant une confirmation du diagnostic et alimentant la recherche.

Aspect au microscope



Schéma

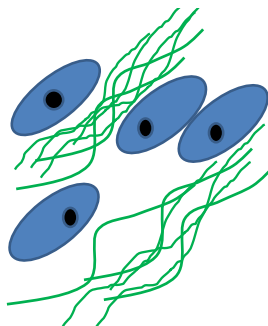


Figure 3 : Aspect d'une tumeur desmoïde au microscope et schéma explicatif
Les cellules (bleues sur le schéma) dont les noyaux (noirs) sont visibles au microscope
Elles sont séparées les unes des autres par des fibres de tissu collagène (en vert),
que l'on peut comparer à une armature.

Les cellules de la tumeur desmoïde ressemblent à des cellules normales, leurs noyaux sont de petite taille, réguliers (sans irrégularité appelées " atypie "). Les cellules ne se divisent que lentement (on ne voit pas, ou très peu, de mitoses*).

LA GÉNÉTIQUE

Les anomalies génétiques (anomalies de un ou plusieurs gènes portés par les chromosomes*) peuvent ne concerner que la tumeur elle-même. Il s'agit de mutation du gène* de la β -caténine. C'est le cas des tumeurs dites " sporadiques ", non transmissibles.

Parfois ces anomalies génétiques existent dans toutes les cellules de l'organisme: le plus souvent une mutation du gène APC responsable du syndrome de Gardner (voir plus loin).

Figure 4 : Différentes anomalies génétiques observée selon les tumeurs desmoïdes



**Anomalie présente
seulement
dans la tumeur:
Mutation de la
 β -caténine**



**Anomalie présente
dans toutes les
cellules du patient et
la tumeur:
Mutation du
gène APC**

ORIGINES POSSIBLES...

On connaît mal les mécanismes qui régulent l'apparition de cette tumeur et son évolution. La physiopathologie de la maladie est complexe et les causes sont probablement plurielles.

UN DES MÉCANISMES : LA MUTATION DU GÈNE DE LA β -CATÉNINE

Dans la majorité des cas (85%), les tumeurs desmoïdes surviennent spontanément, en dehors de tout contexte héréditaire* ; on parle alors de tumeurs desmoïdes "sporadiques".

La modification (mutation) d'un gène* responsable de la fabrication de protéines* est mise en évidence de façon quasi-constante dans ces tumeurs. La mutation de ce gène entraîne* la modification de la protéine* β -caténine. Cette protéine* est activatrice de tumeur par l'intermédiaire d'autres protéines* (cascade Wnt). Dans les tissus normaux, cette protéine* est détruite régulièrement. Dans une tumeur desmoïde, la mutation du gène* responsable de sa fabrication entraîne la fabrication d'une protéine* anormale qui n'est plus dégradée et s'accumule dans les cellules favorisant l'apparition et la croissance de la tumeur.

RÔLE DU CONTEXTE HÉRÉDITAIRE

Dans 15% des cas, la tumeur desmoïde coïncide avec la polyadénomatoase familiale (PAF)*, maladie rare, familialement transmissible caractérisée par l'existence de multiples polypes* disséminés le long de la paroi colorectale* ou ailleurs dans le système digestif. Les polypes* apparaissent le plus généralement entre l'âge de 20 et 30 ans et sont associés à un risque de dégénérescence en cancer du côlon (adénocarcinome*) avant l'âge de 40 ans. La prévention de ce cancer consiste en une ablation du côlon voire du rectum.

La mutation du gène* APC et donc de la PAF* se transmet sur le mode dominant : un des 2 parents est atteint et un enfant sur deux a un risque d'être atteint.

Dans ce contexte de polyposes, 10 à 15% des patients atteints de PAF développent des tumeurs desmoïdes le plus souvent mésentériques* parfois après la chirurgie du colon.

C'est pourquoi chez un patient atteint de tumeur desmoïde, sans polypose connue chez le patient ou dans la famille, et sans mutation du gène* β -caténine, il est recommandé de pratiquer une coloscopie dès l'âge de 20 ans et de consulter un oncogénéticien soit dans un Centre Hospitalier Universitaire soit dans un Centre de Lutte Contre le Cancer (voir §Prise en charge).

CONTRIBUTION HORMONALE ?

L'hypothèse selon laquelle des facteurs hormonaux (œstrogènes* sécrétés par les ovaires) favorisent le développement de tumeurs desmoïdes repose sur les observations suivantes :

- la survenue plus fréquente de tumeurs desmoïdes chez les jeunes femmes en âge de procréer,
- la survenue de tumeurs desmoïdes au décours ou dans l'année qui suit une grossesse, en particulier sur les cicatrices liées à l'accouchement - la régression spontanée possible de la tumeur à la ménopause*,
- la possible efficacité de thérapies antihormonales,
- la présence de certains récepteurs des hormones dans les cellules tumorales.

GROSSESSE ET TUMEUR DESMOÏDE

Chez les jeunes femmes, les tumeurs desmoïdes surviennent assez souvent quelques mois après la fin de la grossesse. Le contexte d'étirement important des muscles de la paroi abdominale dans un contexte d'impregnation hormonale importante peut contribuer à l'apparition d'une tumeur desmoïde ou de son évolution sans que la prédominance de l'un ou l'autre de ces facteurs puisse être attestée.

ORIGINE TRAUMATIQUE?

Les traumatismes physiques (chocs accidentels) ou chirurgicaux (cicatrices) sont souvent évoqués comme une possible cause d'apparition de tumeurs desmoïdes. Il est en effet rapporté dans la littérature scientifique des cas de tumeurs desmoïdes apparues sur des cicatrices de plaies ou faisant suite à une opération chirurgicale, sur des sites d'implantation de trocars de laparoscopie* ou après mise en place de prothèses mammaires en silicone. Plusieurs patients ont rapporté l'existence de tumeurs desmoïdes survenues suite à un choc physique.

Un lien de causalité entre une lésion post-traumatique et la survenue des tumeurs desmoïdes est souvent difficile à établir mais paraît très probable. Le mécanisme évoqué serait un dérèglement du fonctionnement cellulaire lors de la cicatrisation avec sécrétion importante par le corps des facteurs de croissance (voir §Thérapies ciblées).

EVOLUTION DE LA MALADIE

La tumeur desmoïde a une évolution mal connue et variable qu'il est possible d'observer, de décrire, mais pas encore d'expliquer. Sans que l'on comprenne encore pourquoi, la tumeur desmoïde peut en effet, après une première poussée, tout autant se stabiliser, continuer à croître régulièrement ou s'arrêter d'évoluer brutalement après une phase de progression et diminuer de taille. Son évolution est globalement lente et progressive, mais des poussées soudaines peuvent parfois se manifester. En fonction de la localisation de la tumeur, cette évolution peut alors entraîner la réapparition de symptômes. Des nouvelles tumeurs peuvent apparaître un peu à distance du site initial de la tumeur mais restent toutefois localisées dans la même région.

TRAITEMENT

STRATÉGIE DE SURVEILLANCE SIMPLE (“WAIT & SEE”: ATTENDRE ET VOIR)

Sur le plan clinique, on observe que les tumeurs desmoïdes sont “ non évolutives ” (stables) spontanément dans environ 50% des cas et que les régressions spontanées sont possibles alors que le traitement chirurgical de ces tumeurs est associé à un taux de récurrence estimé de 30-50%. Ceci justifie devant une tumeur non ou peu symptomatique, de proposer initialement une surveillance attentive sans traitement (attitude “wait and see”) afin d’éviter les traitements inutiles (avec des conséquences fonctionnelles possibles sérieuses).

Cette phase d’observation permet de déterminer l’évolutivité de la tumeur. Les progressions de la maladie sont surtout observées dans les deux premières années et sont rares au-delà de 5 ans.

CHIRURGIE

Depuis 10 ans, le rôle de la chirurgie comme traitement de première intention des tumeurs desmoïdes est remis en cause car la tumeur peut spontanément se stabiliser, voire régresser. Par ailleurs, enlever la tumeur de façon large, avec des marges de sécurité expose à des séquelles et même après une chirurgie qui semblait large il existe un risque non négligeable de rechute locale.

Même pour les tumeurs desmoïdes mésentériques*, il ne semble pas exister d’avantage à opérer par rapport aux traitements par médicaments.

Si une chirurgie est pratiquée, elle doit alors être complète tout en préservant au maximum le pronostic fonctionnel et esthétique. Cela souligne l’importance du choix d’un chirurgien expérimenté en “chirurgie des tissus mous*” intégré au sein d’une équipe pluridisciplinaire regroupant une consultation de médecins oncologues, chirurgiens et radiologues. Le chirurgien discutera avec les autres médecins des bénéfices et des inconvénients de son geste en termes de séquelles fonctionnelles, en envisageant les éventuelles alternatives thérapeutiques.

RADIOTHÉRAPIE

En cas de progression ou de rechute, la radiothérapie peut stabiliser ou faire diminuer la tumeur. Une radiothérapie postopératoire peut aussi diminuer le risque de récurrence locale après chirurgie.

Mais la décision de radiothérapie doit prendre en considération les complications à long terme possibles de ce traitement : une douleur et/ou une perte de souplesse de la peau au niveau de la zone irradiée, des troubles de fonction des organes

situés à proximité de la tumeur et dans la zone irradiée (comme des troubles pulmonaires après radiothérapie du thorax, ou des troubles digestifs après une irradiation de l'abdomen).

Comme il s'agit d'un traitement "définitif", son indication doit être au mieux décidée dans un centre expert.

TRAITEMENTS MÉDICAMENTEUX

En cas de progression ou de rechute, de nombreux traitements médicaux par voie générale peuvent être proposés: traitements hormonaux, anti-inflammatoires, traitements ciblés voire chimiothérapie.

Actuellement, il n'existe pas de " standard " dans ces traitements médicamenteux en partie parce que étant donnée l'évolution imprévisible de certaines tumeurs, l'évaluation de la réelle activité de ces traitements est difficile à évaluer. Des efficacités de chacun de ces médicaments ont été publiées sur des petits nombres de patients mais des études thérapeutiques (appelées encore " essai clinique ") n'ont encore jamais comparé de façon scientifique un traitement à un autre. Les indications dépendent également du sexe, de l'âge et du stade évolutif de la maladie.

A l'image de la progression lente de la tumeur, tous les médicaments proposés n'induisent pas, dans la plupart des cas, une régression immédiate de la tumeur mais plutôt un blocage de son évolutivité dans un premier temps, la régression pouvant ne survenir que beaucoup plus tard, des mois après la prise du traitement. Les cas de disparition totale des traces de la tumeur sont peu fréquents mais une stabilisation de la tumeur alors qu'elle était progressive est déjà le début de l'efficacité recherchée.

Par ailleurs ces médicaments sont souvent efficaces sur la douleur ou d'autres symptômes gênant le patient.

MÉDICAMENTS ANTIHORMONAUX

Ils ont été initialement utilisés du fait du caractère potentiellement hormono-dépendant de la maladie (influencé par les hormones comme les œstrogènes et la progestérone).

Le plus fréquemment utilisé est le tamoxifène, un "antioestrogène", utilisé seul ou en association avec des anti-inflammatoires

ANTI-INFLAMMATOIRES

Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) sont fréquemment utilisés car ces tumeurs produisent des substances qui semblent avoir un rôle dans les mécanismes inflammatoires. Le Sulindac est le médicament le plus fréquemment utilisé. Un autre type d'anti-inflammatoires a été utilisé plus récemment, comme le Célébrex®, principalement en raison de leur meilleure tolérance par rapport aux anti-inflammatoires traditionnels comme le Sulindac. Cependant la possibilité de survenue de problèmes cardio-vasculaires en a réduit l'utilisation de façon prolongée.

CHIMIOTHÉRAPIE

Le terme " chimiothérapie " est principalement utilisé pour désigner les traitements contre le cancer. Elle est cependant parfois utilisée dans les formes récidivantes ou progressives de tumeurs desmoïdes avec certains résultats significatifs, même si les tumeurs desmoïdes ne sont pas des cancers.

Une association de médicaments donnés de façon hebdomadaire à faibles doses (vinblastine et méthotrexate) avec peu d'effets secondaires à court terme et pas d'effet secondaire tardif peut être donnée sur une longue durée et est le traitement habituellement donné en premier.

Une chimiothérapie plus intensive et plus courte, habituellement utilisée pour traiter les sarcomes*, est parfois proposée dans les formes très évolutives ou après échec des premiers médicaments. Elle peut comporter de l'adriamycine ou du caelyx ou encore des médicaments de la famille des alkylants.

D'autres molécules ont aussi été utilisées avec une efficacité variable dont l'hydroxyurée.

THÉRAPIES CIBLÉES

Les cellules de certaines tumeurs desmoïdes expriment en grande quantité sur leur surface des récepteurs de facteurs de croissance et des molécules permettant l'adhésion entre cellules, qui contribuent parfois à la croissance tumorale. On peut penser que certaines catégories de médicaments peuvent "bloquer" ces récepteurs; l'imatinib, encore appelé Glivec®, fait partie de cette catégorie de médicaments. Ce médicament a montré des résultats encourageants dans deux études parallèles, l'une conduite en France et l'autre aux Etats-Unis : Sorafenib

AUTRES APPROCHES

- Pour certaines tumeurs desmoïdes inopérables des membres, il est proposé de faire des perfusions localisées de chimiothérapie au niveau du membre atteint. Cette procédure est appelée " perfusion isolée de membre " car pendant l'intervention, la circulation du membre est isolé de la circulation dans le reste du corps et on peut administrer localement au niveau du membre de la chimiothérapie à forte dose.

- La cryothérapie utilise des sondes placées dans la tumeur et reliées à une source d'azote ou d'argon, qui rend l'extrémité des sondes extrêmement froides qui vont détruire les cellules. Des résultats encourageants ont déjà été observés mais des recherches continuent pour identifier quelles sont les meilleures indications de cette technique.

RÉCIDIVE

Dès suspicion d'une récidive, par l'apparition de nouvelles douleurs ou la sensation qu'une masse réapparaît, il est important d'en informer son médecin traitant afin que des examens cliniques soient pratiqués si nécessaire. Lorsque la situation le permet, les médecins proposent de plus en plus souvent une surveillance en première intention, qui autorise un temps de réflexion et d'observation, et de ne traiter que les patients dont la tumeur est clairement évolutive ou fonctionnellement gênante.

PRISE EN CHARGE

STRUCTURATION DE LA PRISE EN CHARGE EN FRANCE

La structuration nationale de la prise en charge des tumeurs rares de l'adulte résulte d'un programme de l'INCa (Institut National du Cancer) autour des problèmes posés par les tumeurs rares. Ce programme a pour objectif d'améliorer la prise en charge des patients en développant des collaborations formalisées entre des centres experts et les équipes de proximité prenant en charge ces patients.

L'INCa a labellisé fin 2009 deux réseaux de référence en France autour des Sarcomes, GIST et tumeurs desmoïdes: RRePS (Réseau de Référence en Pathologie des Sarcomes) et NetSarc (Réseau de prise en charge médiale des sarcomes).

Le réseau RRePS a pour objectif principal d'assurer une deuxième lecture pour tout nouveau cas de sarcome, GIST ou tumeur desmoïde permettant une meilleure prise en charge de ces tumeurs rares et de diagnostic difficile ainsi qu'une meilleure connaissance en terme d'épidémiologie, d'anatomie pathologique et de biologie. Il a permis d'estimer l'incidence moyenne de tumeurs desmoïdes à 200-400 cas par an.

Le réseau NetSarc est constitué de 28 centres experts dont les tâches sont d'assurer l'élaboration de recommandations thérapeutiques, d'organiser des réunions de concertation pluridisciplinaire (auxquelles participent les médecins de différentes spécialités) autour des dossiers des patients, de contribuer à la promotion de la recherche sur ces cancers rares, de contribuer à la surveillance épidémiologique et à l'observation de ces tumeurs en faisant le lien avec le réseau RRePS.

La contribution de l'association c'est qu'elle a su saisir l'occasion de se raccrocher à ce réseau national d'experts normalement dédié à la prise en charge des tumeurs malignes pour la prise en charge diagnostique et thérapeutique des tumeurs desmoïdes y compris la prise en charge algologique* dès juillet 2010.

SUIVI DE LA MALADIE

Il n'y a pas de méthode pour éviter les récédives; il faut simplement établir une surveillance régulière et vivre le plus normalement possible. Il faut apprendre à vivre avec sa tumeur en place, souvent stable après une période évolutive, sans traitement pendant de longues périodes (voir § Evolution de la maladie).

La contraception, et le sport sont possibles après la stabilisation mais nécessitent une prise en charge particulière adaptée au cas par cas. Les patientes atteintes ou ayant été atteintes de tumeur desmoïde n'ont pas de contre-indication à une grossesse. La patiente doit être suivie de manière plus rapprochée car il existe tout de même un risque de ré évolution de la tumeur. Cependant dans le cas d'une tumeur desmoïde récemment diagnostiquée, la prudence semble être d'attendre 2 ans après la stabilisation ou la régression de la lésion.

En cas d'inquiétude il est recommandé de consulter un médecin ayant l'expérience de cette maladie rare et d'être suivi autant que possible dans un centre expert du réseau clinique NetSarc labellisé pour les tumeurs desmoïdes (voir sur le site de SOS DESMOÏDE le tableau des centres experts cliniques des sarcomes des tissus mous, ou, à défaut, dans un centre hospitalier important.



LES SOINS DE SUPPORT

La tumeur desmoïde est difficile à guérir car ne bénéficiant pas de traitement spécifique vraiment efficace, avec des effets indésirables liés aux traitements et avec possibilité de handicap en fonction de la nature de la maladie.

Conjointement au traitement de la maladie elle-même, les “ soins de support ” représentent l'ensemble des soins et soutiens nécessaires visant à la préservation de la qualité de vie de la personne malade en essayant d'anticiper et de répondre aux différents besoins tout au long de la prise en charge en coordination avec le médecin référent et le médecin traitant (lien ville/hôpital)

PRISE EN CHARGE ET LE TRAITEMENT DE LA DOULEUR :

Il existe aujourd'hui des solutions efficaces pour la traiter. Elle peut nécessiter une consultation spécialisée auprès d'un médecin algologue. Une liste des centres anti-douleur est disponible sur le site Internet de l'association SOS DESMOÏDE.

SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE :

Certains malades peuvent en ressentir le besoin tout au long de leur maladie, d'autres à des moments plus spécifiques (annonce, rechute, au contraire lorsque tout va mieux...). Le soutien psychologique s'adresse aussi aux proches pour lesquels la traversée de la maladie aux côtés de la personne malade peut engendrer un besoin d'accompagnement. Il n'existe pas de groupes de parole pour les tumeurs desmoïdes compte tenu de la rareté de la maladie. Toutefois, à défaut, nous conseillons de recourir aux prestations de la Ligue nationale contre le cancer et qui ont été utilisés avec succès par des patients de l'association. Dans ce même registre, les associations de patients jouent également un rôle très important pour le malade lui permettant, à lui ou à ses proches, d'exprimer une parole libre hors du champ médical. Les patients ne doivent pas hésiter à solliciter leur médecin afin qu'il les oriente vers le/la psychologue du centre hospitalier.

ACCOMPAGNEMENT SOCIAL :

Les patients atteints de tumeur desmoïde peuvent en effet rencontrer des difficultés dans leur vie quotidienne et professionnelle, liées à leur maladie.

Les soins de support font interagir de nombreux intervenants : médecin oncologue, médecin algologue, médecin traitant, infirmière référente douleur et de coordination, pharmacien, diététicienne, kinésithérapeute, rééducateur psychologue, psychiatre, sophrologue, assistante sociale.

A PROPOS DE SOS DESMOÏDE

La tumeur desmoïde est restée très longtemps dans l'anonymat d'une maladie orpheline pour laquelle aucune recherche médicale n'était entreprise. Elle reste donc encore méconnue des médecins et toujours orpheline de traitement codifié et adapté à sa spécificité. Les patients atteints rencontrent encore de réelles difficultés à accéder à l'expertise diagnostique et thérapeutique ce qui explique leur "errance", pouvant entraîner un retard préjudiciable à la prise en charge, ou la mise en œuvre de traitements inadaptés. La rareté de cette tumeur et l'errance qu'elles génèrent engendrent un sentiment de grande solitude, d'incertitude et d'angoisse pour le patient et son entourage.

Consciente de cette problématique, une jeune adolescente atteinte de tumeur desmoïde, a eu cette idée qu'une association de "patients/médecins" ainsi que de l'information délivrée aux patients et à leurs proches pouvaient être conjointement l'acteur et l'outil essentiels pour maîtriser ces facteurs de souffrance surajoutés à la maladie. Elle fonde en 1998, avec son oncologue, SOS DESMOÏDE. «Réseau de malades, de médecins et de chercheurs contre réseau de fibres desmoïdes», SOS DESMOÏDE est une association loi de 1901 fondée en 1998 à Paris sur la base d'un partenariat médecins-malades concernés par la tumeur desmoïde, afin de satisfaire ses objectifs :

- Rompre l'isolement des patients et de leurs proches en répondant à tous leurs questionnements et en permettant un accompagnement psychologique,
- Informer patients, proches et professionnels de la Santé sur le projet associatif et les orienter vers la filière de soins labellisée : le réseau de prise en charge NetSarc,
- Encourager et soutenir la recherche médicale qui ont déjà permis l'utilisation de nouveaux médicaments en complément de traitements utilisés en oncologie, l'application d'une nouvelle stratégie de prise en charge globale oncologique "Wait and see" associée à l'algologie* permettant de n'intervenir qu'en cas d'évolution tumorale sensible ainsi que la fiabilisation du diagnostic et l'ouverture de nouvelles voies de recherche.

Aujourd'hui, SOS DESMOÏDE est une structure dynamique reconnue forte de 300 adhérents et donateurs et d'un réseau de partenaires au niveau international: médecins, chercheurs, collectifs d'associations de maladies rares et du médicament orphelin.

Elle assure une prestation d'écoute et a initié un vaste programme de recherche biomoléculaire Perseus pour caractériser les altérations génétiques présentes aux niveaux de la tumeur desmoïde et du génome.

La tumeur desmoïde est référencée et documentée dans la base Orphanet de l'Inserm et l'association a édité une brochure médicale d'information largement diffusée aux patients et médecins concernés. La recherche biologique sur les

tissus tumoraux a déjà permis une fiabilisation du diagnostic et SOS DESMOÏDE a permis que l'offre de soins soit structurée (réseau NetSarc) garantissant ainsi aux malades une prise en charge optimale.

Actuellement, le mécanisme d'apparition et d'évolution tumorale, et la variabilité de l'efficacité des traitements selon les patients restent méconnus. C'est pourquoi SOS DESMOÏDE a initié un programme complémentaire pour caractériser le contexte cellulaire environnemental de la tumeur et l'épidémiologie : ainsi, les altérations génétiques de la tumeur, leur contexte cellulaire au plan immun et la recherche sur la causalité étant conjointement nécessaires pour une réelle prévention de la maladie et pour la soigner. Ces projets de recherche médicale qui mobilisent une méthodologie de haute technicité et du matériel à la pointe de la recherche médicale actuelle nécessite des moyens humains, matériels et financiers importants, à la hauteur des enjeux scientifiques.

CARTE D'IDENTITÉ

- **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 :** 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/
- **Nombre moyen d'adhérents :** 300
- **Nombre de patients qui nous ont contacté :** environ 600
- **Nombre moyen de patients adhérents :** 75

GOUVERNANCE

Un Conseil d'Administration d'une dizaine de membres

Un Bureau :

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

Un Conseil Médico-Scientifique :

- Mme Sandrine BAFFERT 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-PELISSIER Institut Bergonié Bordeaux
- Mr Georges MOREAU SOS DESMOÏDE
- Dr Daniel ORBACH Institut Curie Paris
- Dr Odile OBERLIN SOS DESMOÏDE
- Dr Nicolas PENEL CLCC Oscar Lambret Lille
- Mme Marieke PODEVIN SOS DESMOÏDE
- Dr Sébastien SALAS CHU Timone Adulte Marseille
- Pr Jean-Christophe SAURIN Hôpital Edouard Herriot Lyon

DES OBJECTIFS

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

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 donc pas 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 et professionnels de la santé en communiquant nos souffrances, nos interrogations ou nos 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.

COLLECTION DE TISSUS

Il n'y a pas de recherche d'avenir sans le support biologique constitué par les tissus des patients et leur ADN. Dans le cadre de protocoles de recherche futurs et pour permettre leur réalisation, il a donc été nécessaire d'établir une collection de tissus avec des patients, donneurs volontaires de tissus issus de l'ablation de leur tumeur, et des médecins, collecteurs de ces tissus qui a été depuis incluse dans la tumorothèque de l'Institut Bergonié de Bordeaux.

POURQUOI ADHÉRER À SOS DESMOÏDE ?

Adhérer à SOS DESMOÏDE c'est aussi:

- **REJOINDRE UN GROUPE**

Vous rejoignez un cadre d'action collective, que vous soyez un patient ou un proche (membre de sa famille ou un ami), et soutenez les actions de l'association,

- **CONTRIBUER À MOINS D'ISOLEMENT**

Vous soutenez les familles et les patients et ainsi rompez leur solitude,

- **DONNER DU POIDS POUR FAIRE AVANCER LA RECHERCHE**

Vous donnez à l'association le poids et la représentativité indispensables pour mobiliser les structures institutionnelles et médicales sur des actions de recherche,

- **SE TENIR INFORMÉ**

Vous êtes régulièrement informés des améliorations sur les connaissances de la maladie et sur sa prise en charge régulièrement par le journal, l'assemblée générale annuelle et en continu par le site et la page facebook.

COMMENT DEVIENT-ON MEMBRE DE SOS-DESMOÏDE ?

Par télépaiement en ligne sur le site Internet, virement bancaire, ou bulletin d'adhésion figurant dans nos journaux, plaquettes complété et retourné à SOS DESMOÏDE 45, rue René La Combe 49100 ANGERS accompagné de votre règlement par chèque bancaire à l'ordre de SOS DESMOÏDE.

ADHÉREZ ET FAIRE ADHÉRER VOS PROCHES OU AMIS C'EST AGIR !

LEXIQUE

- **Adénocarcinome** : tumeur maligne* développée à partir d'un tissu.
- **Algologie** : étude et traitement de la douleur et ses effets sur l'organisme..
- **Anatomopathologie (ou histologie)** : étude des tissus pathologiques, généralement au microscope, permettant de poser un diagnostic.
- **Atypie cellulaire** : anomalie cellulaire comportant plusieurs éléments qui, associés ou non, donnent un caractère inquiétant à la lésion.
- **Bénin/malin** : une tumeur est dite bénigne si simultanément l'évolution reste locale et ne présente pas d'atypie cellulaire ni de mitose* ni de nécrose*. Dans le cas contraire, elle est dite maligne ; la dissémination dans l'organisme (on parle alors de métastases*) étant un signe important de malignité.
- **Biopsie** : prélèvement de tissus pour analyse au microscope.
- **Chimiothérapie** : médicaments chimiques de synthèse visant à détruire les cellules en division.
- **Chromosome** : support de l'information génétique contenant les gènes ; chacune de nos cellules en contient 23 paires. Un chromosome est un tome de l'encyclopédie, composée chez l'homme de 2 jeux de 23 tomes, l'un venant du père, l'autre de la mère.
- **Collagène** : protéine* fibreuse qui assure la cohésion des tissus vivants. Voir tissu conjonctif* dont il est synonyme en pratique.
- **Coloscopie** : méthode d'exploration visuelle du côlon au moyen du fibroscope (variété d'endoscope conduisant les rayons lumineux par un faisceau de fibres de verre souples) introduit par voie rectale.
- **Conjonctif** : qualifie les tissus les plus répandus dans le corps qui unissent, soutiennent, protègent et isolent les organes du corps. Ils contiennent deux éléments de base: d'une part, des cellules fixes dont les fibroblastes*, les cellules de la graisse, du cartilage, de l'os et des cellules libres comme celles du sang et, d'autre part, une gelée amorphe (sans cellule) contenant des glycoprotéines.
- **Fibroblaste** : cellule fusiforme qui permet la synthèse du tissu de soutien ou tissu conjonctif*.

- **Fibromatose** : développement de tumeurs fibreuses généralement situées dans le tissu sous-cutané qui ne métastasent pas.
- **Gène** : unité définie et localisée sur un chromosome, responsable de caractères héréditaires*.
- **Génomique** : analyse de l'ADN, des différents gènes contenus dans les chromosomes et de leurs éventuelles mutations.
- **Héréditaire** : qui se transmet de génération en génération.
- **IRM** : technique d'imagerie médicale permettant d'obtenir des vues 2D ou 3D de l'intérieur du corps de façon non invasive avec une résolution en contraste relativement élevée reposant sur le principe de la résonance magnétique nucléaire (RMN) qui utilise les propriétés quantiques des noyaux atomiques.
- **Kystes sébacés** : dilatation anormale des canaux des glandes sébacées de la peau.
- **Malignité/malin** : voir bénin*
- **Ménopause** : période de la vie féminine où les menstruations (appelées aussi règles) cessent de se manifester.
- **Mésentère** : membrane localisée dans le péritoine qui entoure et protège les organes de l'abdomen.
- **Métastases** : tumeurs développées dans un organe sain à partir de cellules malignes provenant d'un autre organe malade.
- **Mitose** : division cellulaire.
- **Mutation** : modification dans le code d'un chapitre, cette mutation peut conduire à réaliser un projet un peu voir très différent du projet initial.
- **Nécrose** : mort cellulaire ou tissulaire.
- **Oestrogène** : hormone naturelle, sécrétée par l'ovaire, assurant la formation, le maintien et le fonctionnement des organes génitaux et des seins chez la femme.
- **Paroi colo-rectale** : partie digestive située entre la fin de l'intestin grêle et la région de l'anus.

- **Polyadénomatose familiale (PAF)** : maladie héréditaire* induisant la naissance de multiples polypes* du côlon avec risque majeur de dégénérescence cancéreuse.
- **Polype adénomateux** : type particulier de polype présentant un risque d'évolution vers le cancer.
- **Polypes** : lésions en relief de la muqueuse colique.
- **Pronostic fonctionnel** : espérance de garder plus ou moins intactes les fonctions de l'organe malade.
- **Protéine** : molécules biologiques codées par des gènes (APC, β -caténine) pouvant assurer des fonctions très diverses de types constitutif ou fonctionnel, au sein de la cellule ou de l'organisme.
- **Protéomique** : Analyse quantitative et qualitative des protéines réalisées (traduction des modes d'emploi en projets concrétisés).
- **Radiothérapie** : technique de destruction locale des tumeurs en utilisant des rayonnements ionisants (X, α , β , γ , non ionisants (UV, IR) ou des neutrons.
- **Sarcome** : tumeur maligne développée aux dépens du tissu conjonctif.
- **Scanner** : imagerie permettant l'étude en coupe des différents tissus du corps humain utilisant leurs propriétés d'absorption des rayons X.
- **Symptôme** : signe ou caractère observé par le patient.
- **Tissu mou ou des parties molles** : ensemble des tissus de l'organisme constitués par le tissu conjonctif*, les muscles, les vaisseaux et les nerfs. Ces tissus contiennent tout ce qui est mou dans le corps humain, mais pas les organes eux-mêmes.
- **Trocart de laparoscopie** : instrument que l'on introduit dans l'abdomen pour visualiser son intérieur et éventuellement opérer.
- **Tumeur desmoïde sporadique** : tumeur desmoïde qui survient spontanément en dehors de tout contexte héréditaire*, c'est-à-dire de polyadénomatose familiale*.
- **Voie de signalisation** : Ensemble de mécanismes de communication qui régissent le fonctionnement et l'activité des cellules. La voie Wnt- β -caténine joue un rôle-clé dans la détermination des destins cellulaires tumoraux

NOTES

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Cette brochure est éditée par l'association SOS DESMOÏDE
Siège social : 75015 Paris
Date de parution : Janvier 2015 - ISBN / ISSN en cours
Imprimée par Elographic - 49000 Angers



SOS DESMOÏDE
RÉSEAU DE MALADES, MÉDECINS,
CHERCHEURS CONTRE LA TUMEUR DESMOÏDE

SOS DESMOÏDE - 45, rue René La Combe 49100 Angers
association.sos-desmoide@laposte.net - **www.sos-desmoide.asso.fr**