

SÉMINAIRE MÉDICO-SCIENTIFIQUE

9 DÉCEMBRE 2016



POLYPOSES FAMILIALES



REMERCIEMENTS

Jacqueline Godet
et la LNCC

Nicolas Penel



*face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir ...*

Les intervenants et
participants à cette
journée

Les membres de notre
« groupe asso »



fidèle à **trois grands objectifs fondateurs**



Rompre l'**isolement des patients** et de leurs proches

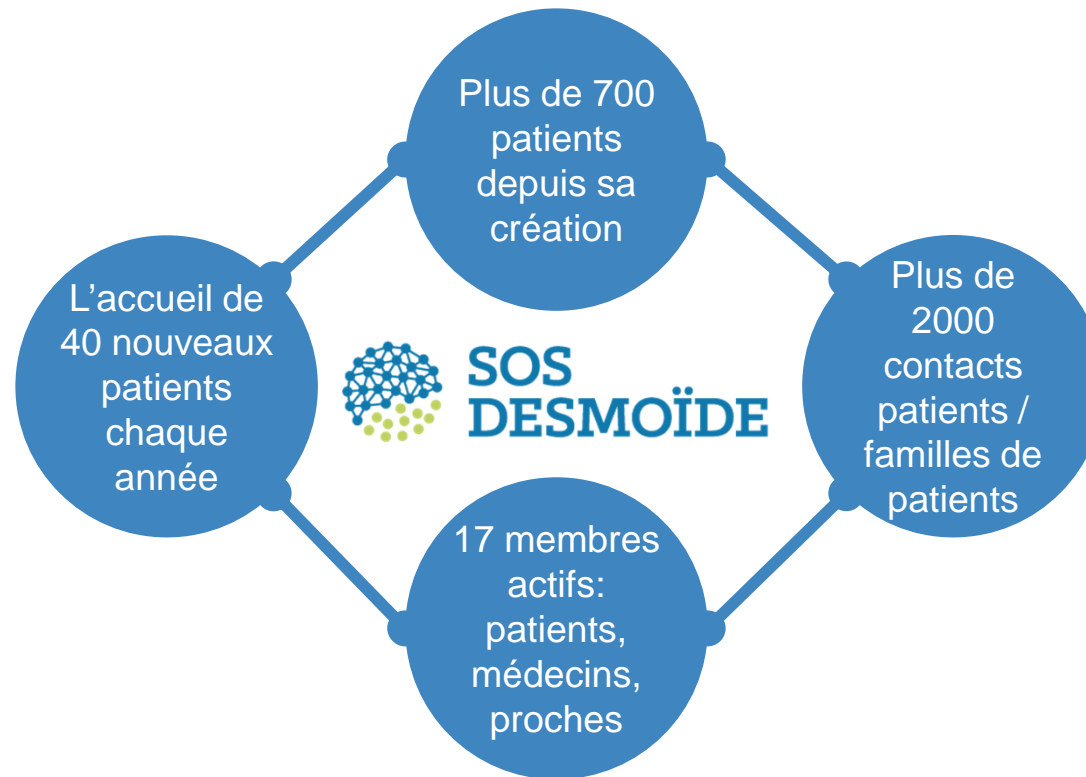


Informer et **orient**er les **patients**, leurs proches et les **professionnels de la santé**



Encourager et soutenir la recherche pour **mieux comprendre la maladie** et **améliorer les prises en charge**

SOS Desmoïde c'est ...



Des actions qui depuis 2011 ont notamment permis de :

- ⇒ diviser les délais de 1ère consultation par 11
- ⇒ diviser les délais de confirmation du diagnostic par 2

... une association dynamique ...

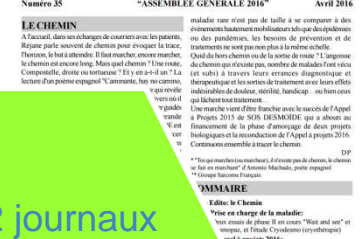
face à une maladie rare, patients et médecins décident d'agir ...



C'est chaque année :



Le Journal de SOS DESMOÏDE



.. qui a parcouru du chemin ...

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...




Nov. 1998
Création de
l'association
avec L. Mignot

- 1999**
- TD dans Orphanet : reconnaissance
 - Mise en place de l'accueil patients / famille
 - 1^{er} SMS : Eurocancer

- 2001**
- 1^{ères} pistes de recherche avec le Docteur Longy
 - Première brochure médicale

- 2002**
- Desmo PSY : 1^{ers} soutiens psy pour les patients
 - Banque de tissu pour la recherche (BTR / AFM)

- 2004**
- Essais Glivec
 - Comité de patients



2009-2010
Mise en place d'un réseau de prise en charge des TD via les centres experts sarcomes

- 2009**
- 1^{er} groupe de travail TD-PAF

- 2007-2008**
- PERSEUS, 1^{er} prog. europ de recherche sur les TD
 - Enquête facteurs de risques
 - Membre fondateur de SPAEN

2005
Campagne d'interview des chirurgiens du GSF => prémices du WAIT & SEE (S. Bonvalot)



2011
Enquête grossesse/TD => impulsion de travaux scientifiques sur le sujet

- 2012**
- Bilan PERSEUS : 5 publications dont critères diagnostic via β -cat
 - Enquête douleur / TD
 - 2^{ème} SMS

- 2014**
- Recom. européennes sur TD avec SPAEN
 - Poster douleur ESMO
 - 2^{ème} SMS => projet ALTITUDE

- 2015**
1^{er} appel à projet et **financement** des :
- Projet marqueur sanguin de la maladie
 - Projet coloscopie

2016
3^{ème} SMS sur TD-PAF



Ses résultats ont été possibles grâce à notre conviction originelle

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...



Les résultats viennent bien-sûr de l'implication des patients et médecins



L'expérience vécue des patients

est porteuse d'informations, de connaissances, d'une expertise qui sont
un complément indispensable aux connaissances médicales et scientifiques
des professionnels de santé



Les progrès viendront aussi de la mise en
commun de ses savoirs



La symbolique de notre LOGO

Les préoccupations des patients

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...



La maladie :

- D'où vient-elle ?
- Comment va-t-elle évoluer ?
- Puis-je avoir des enfants ?
- Vais-je la transmettre (lien avec génétique) ?

La prise en charge et le suivi médical :

- Quels traitements vais-je pouvoir prendre ?
- Quel est le meilleur ?
- Ai-je une chance de guérir ?
- Vers quel spécialiste devrais-je me tourner ?

Témoignage de Sébastien

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...



« Bonjour,
Atteint d'une polypose familiale découverte en juillet 2010 et opéré du colon en août 2010, on m'a décelé trois tumeurs desmoïdes (sur chacun des reins et la troisième se trouve sur les vaisseaux sanguins irrigants l'intestin grêle) en avril 2013. Depuis cette date j'ai été hospitalisé plus d'une dizaine de fois, pour diverses causes, coliques néphrétiques, inflammation des tumeurs, etc... Je suis suivi par un urologue, un oncologue, une spécialiste de la douleur, une spécialiste de la chirurgie viscérale, une psychologue et mon médecin traitant. Je passe des scanners et fais des prises de sang très régulièrement. Je prends 7 médicaments dont certains plusieurs fois par jour. Je tiens à souligner la gentillesse et l'implication des médecins mais je suis las de souffrir, de ne pas avoir de solution et d'avoir cette épée de Damoclès au-dessus de la tête. »

Témoignage de Valérie

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...



« Bonjour,

Je m'appelle Valérie, j'ai 32 ans et suis atteinte d'une polypose adénomateuse familiale. Cette maladie m'a été diagnostiquée à l'âge de 25 ans. Si je vous écris aujourd'hui, c'est parce qu'on vient de me diagnostiquer une tumeur desmoïde dans le mésentère.

J'étais sur le point de faire ma 1ère tentative de FIV par diagnostic pré implantatoire dans le but d'avoir un bébé sans risque de transmission de ma maladie. Le délai d'attente est de 2 ans pour cette intervention, autant vous dire qu'on attendait ce moment avec impatience...

Seulement voilà, avec cette tumeur dans le ventre, cela remet notre tentative de FIV en cause.

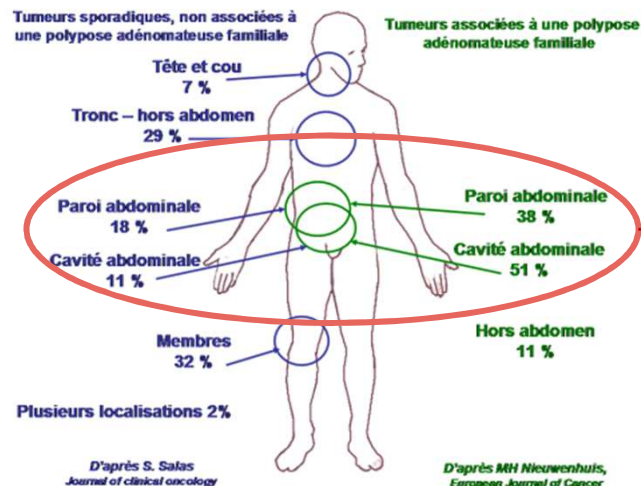
Les médecins me parlent d'un traitement pour tenter de réduire sa taille avant d'opérer mais j'ai vu des témoignages de femmes qui ont quand même réussi à avoir un enfant malgré leur tumeur. Donc je ne sais plus quoi penser, je suis perdue. Est-ce que je dois suivre un traitement dont les résultats ne sont pas garantis? Est-ce que je peux quand même avoir un bébé avec ma tumeur? Est-ce que je risque de lui transmettre cette nouvelle maladie? »

Des défis importants sont encore devant nous

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...

La maladie se manifeste
à différents endroits

Source : brochure SOS DESMOÏDE



D'importants progrès

Wait & See (évite des mutilations inutiles)

Traitements (Glivec, radiothérapie, ...)

Techniques innovantes (Cryothérapie)

... mais ...

Les patients ne sont pas toujours éligibles aux nouveaux traitements

Aucun traitement réellement efficace

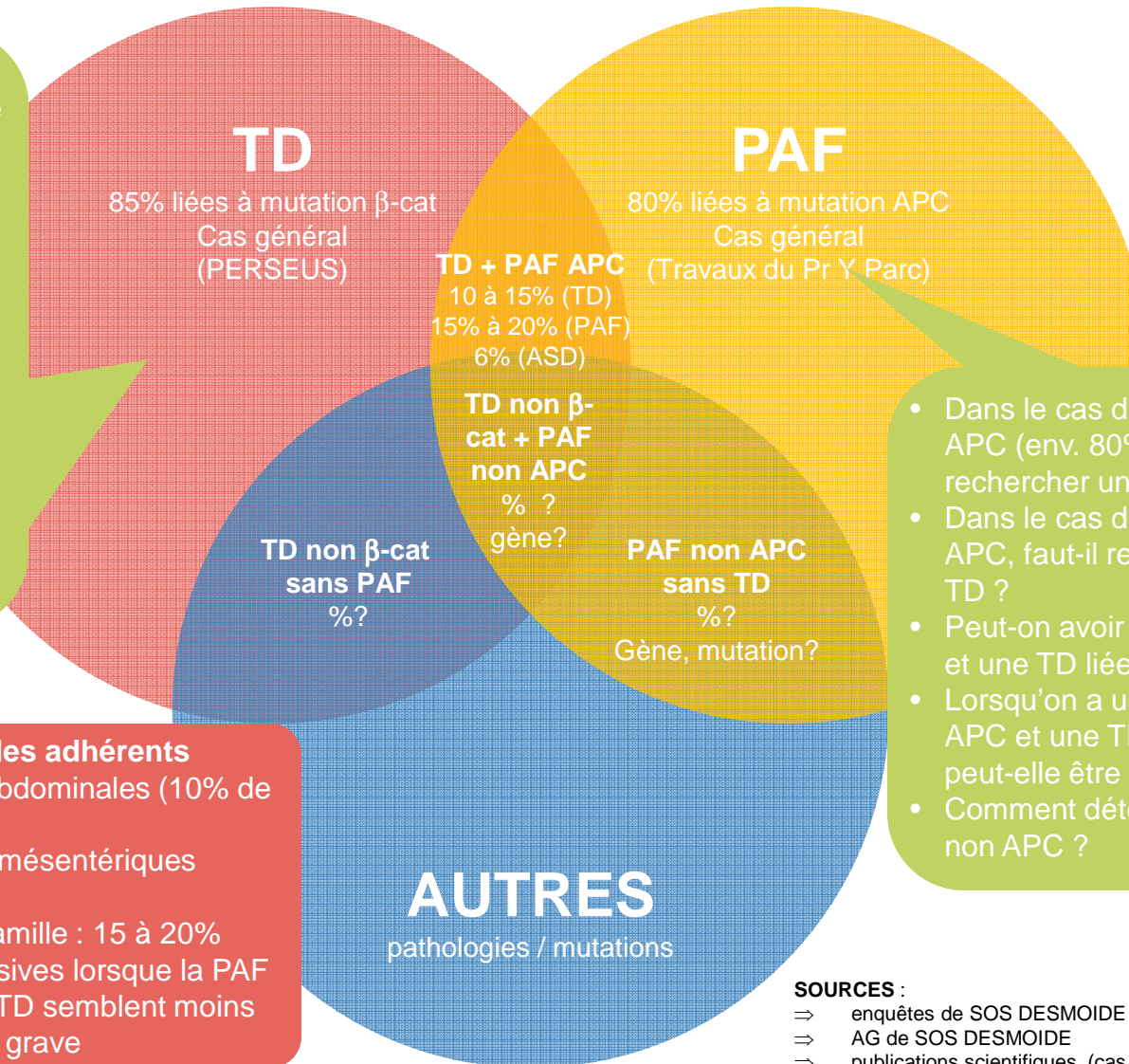
10% des patients atteints de TD Intra-abdominales décèdent encore aujourd'hui (données SOS DESMOÏDE)

D'où le choix du thème de notre SMS de ce jour



Cette cartographie incomplète amène déjà un certain nombre de **questions** :

- Pour une TD avec β -cat : faut-il rechercher une PAF, faire une coloscopie ?
- Pour une TD non β -cat , faut-il systématiquement rechercher une PAF, faire une coloscopie ?



- Dans le cas d'une PAF avec APC (env. 80%) faut-il rechercher une TD ?
- Dans le cas d'une PAF non APC, faut-il rechercher une TD ?
- Peut-on avoir une PAF APC et une TD liée à β -cat ?
- Lorsqu'on a une PAF non APC et une TD, celle-ci peut-elle être liée à β -cat ?
- Comment détecter la PAF non APC ?

Autres informations issues des adhérents

- 8 à 13% des TD sont intra-abdominales (10% de décès)
- 80% des TD avec PAF sont mésentériques
- TD + cancer côlon : 6%
- TD + cancer côlon dans la famille : 15 à 20%
- Les TD semblent plus agressives lorsque la PAF est atténuée, à l'inverse les TD semblent moins invasives lorsque la PAF est grave

SOURCES :

- ⇒ enquêtes de SOS DESMOÏDE auprès des patients
- ⇒ AG de SOS DESMOÏDE
- ⇒ publications scientifiques (cas général)



... interroge plus particulièrement les modalités de diagnostic et de prise en charge

Face à un patient atteint de PAF :

- dans quelles circonstances détectez-vous les TD ?
- lorsque vous avez détecté une TD, que faites-vous ?

Face à un patient atteint de TD :

- faites-vous systématiquement une enquête familiale ?
- prescrivez-vous systématiquement :
 - le test β -caténine ?
 - le test APC ?
 - la coloscopie ?
- savez-vous vers quel confrère vous tourner pour le volet PAF ?



Nos attentes pour ce séminaire et les perspectives

face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir...



« Tumeurs desmoïdes et polyposes familiales »

Un thème important ...

... pour la compréhension de ces deux pathologies

- qui sont intimement liées

... pour la prise en charge des patients atteints de cette double pathologie

- qui reste encore très précaire, incertaine encore aujourd'hui, avec des patients sans réelle option thérapeutique

Nos attentes

- Des réponses aux questions des patients, à vos questions

- De nouvelles questions => projets à mettre en œuvre pour améliorer la connaissance et la prise en charge de la maladie

PERSPECTIVES

- Participation en expertise en amont des projets
- Soutien aux pistes nouvelles : AAP 2017 ouvert au financement d'une thèse sur 3 ans
- Lancement de la task force recherche Desmoïde & coopération renforcée avec DTRF

MERCI DE VOTRE ATTENTION

*face à une
maladie rare,
patients et médecins
décident d'agir ...*

