



**La tumeur desmoïde** est une tumeur rare des tissus musculaires et conjonctifs. Ni vraiment maligne, car pas de métastase, mais ni vraiment bénigne car invasive, infiltrante, quelquefois multicentrique et invalidante, souvent douloureuse et présentant un risque élevé de rechute locale après chirurgie. Les causes sont mal connues même si chocs, traumatismes ou plaies sont reconnues comme des causes probables. Elle atteint en majorité les femmes notamment dans un contexte de grossesse.

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 méconnue des médecins et toujours orpheline de traitement codifié et adapté à sa spécificité. Les patients atteints rencontrent 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, Marieke Podevin 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, le Dr Laurent Mignot, SOS DESMOÏDE pour rompre l'isolement de ces patients et de leurs proches mais aussi pour améliorer les connaissances sur la biologie de la tumeur et la prise en charge aux niveaux diagnostic et soin.

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 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 autour de 28 centres experts nationaux (réseau NetSarc) garantissant ainsi aux malades des prises en charge optimales.

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 immunitaire 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.