Tumeur Desmoïde

SOS DESMOÏDE

Réseau de malades, médecins, chercheurs contre la tumeur Desmoïde

Edition 2023

SOS DESMOÏDE

3 **PRÉAMBULE**

4 **DIAGNOSTIC**
Définition
Une tumeur à malignité intermédiaire
Une tumeur rare
Caractéristiques cliniques
5 Topographie
Imagerie
6 Diagnostic histologique
7 Génétique

8 **ORIGINES POSSIBLES DE LA TUMEUR DESMOÏDE**
Mutation du gène de la β-caténine
Cas particulier de la polyadénomateuse familiale, dite PAF et du syndrome de Gardner
9 Contribution hormonale
Grossesse
Origine traumatique
10 **EVOLUTION DE LA MALADIE**

11 **TRAITEMENTS**
Surveillance attentive sans traitement
Chirurgie
12 Radiothérapie
Traitements médicamenteux
14 Thérapies ciblées
Perfusion du membre isolé
Cryothérapie

15 **RÉCIDIVE**
RÉSEAU DE PRISE EN CHARGE POUR LES ADULTES
16 **CENTRE DE SOINS POUR LES ENFANTS**
SUIVI AU LONG COURS

17 **SOINS DE SUPPORT**
Prise en charge et traitement de la douleur
Soutien psychologique
Accompagnement social

18 **HISTOIRE DE SOS DESMOÏDE**
De 1998 à aujourd'hui
19 Aujourd'hui
Carte d'identité
20 **GOUVERNANCE & ANIMATION**
Conseil d'administration de l'association SOS DESMOÏDE
Bureau
Groupe d'animation
Groupe spécial recherche médico-scientifique
Conseil médico-scientifique / Séminaires médico-scientifiques
21 **ACCUEIL**
22 **ADHÉRER À SOS DESMOÏDE**

23 **LEXIQUE**

PRÉAMBULE

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

Les tumeurs desmoïdes, ou fibromatoses agressives posent, comme d'autres tumeurs rares, des problèmes de diagnostic et de traitement. Leur prise en charge demeure encore hétérogène du fait des connaissances médicales incomplètes sur cette tumeur rare. Encore récemment, la tumeur desmoïde était considérée comme une maladie "orpheline", c'est-à-dire sans traitement spécifique. S'arrêter à cela conduit souvent le patient et son entourage à un sentiment d'isolement.

Constatant que l'information sur la tumeur desmoïde est à la fois limitée et dispersée et que le partage d'expérience des médecins est complexe à mettre en place, **l'association SOS DESMOÏDE a décidé de réagir. Dès 2001, elle a réalisé à l'intention des patients, de leurs familles et des soignants le premier document synthétisant l'état des connaissances vérifiées à cette date. Y étaient explicités la pathologie, le diagnostic, les différentes circonstances possibles de survenue, la prise en charge et les thérapies utilisées pour son traitement.**

La présente édition, réalisée par les membres du Bureau de SOS DESMOÏDE, par des patients et des médecins spécialistes, rend compte de **l'évolution des connaissances acquises depuis plus de vingt ans.** Elle souhaite apporter des éléments de réponse aux principales questions que se posent les malades et les médecins à propos de cette maladie et de ses conséquences.

En fin de brochure se trouvent la présentation de l'association SOS DESMOÏDE ainsi qu'un **lexique** définissant les principaux termes médicaux utilisés, repérés dans le texte par un astérisque.

DIAGNOSTIC

Définition

La tumeur desmoïde (TD), dont le nom dérive du grec desmos (lien ou bande) est appelée également fibromatose* agressive. Elle fait partie de la classe plus large des tumeurs des « tissus mous * ». Les tumeurs desmoïdes sont dérivées de cellules souches mésenchymateuses. Elles se développent à partir des muscles ou des enveloppes musculaires (aponévroses). Masse nacrée de taille variable, la tumeur desmoïde est composée de bandes de collagène* qui infiltrent les muscles. Elle est souvent mal limitée et envahit les tissus avoisinants.

Une tumeur à malignité intermédiaire

Les tumeurs desmoïdes appartiennent à la classe des tumeurs conjonctives* parmi lesquelles on distingue les tumeurs malignes ou cancers (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 métastases mais elles sont localement invasives, infiltrantes (provoquant douleur et/ou gêne fonctionnelle) et présentent un risque élevé de rechute locale après chirurgie.

Une tumeur rare

Les tumeurs desmoïdes sont des tumeurs très rares. On estime à 300 environ le nombre de nouveaux cas par an en France.

Caractéristiques cliniques

La tumeur desmoïde peut survenir à tout âge de la vie.
Dans la petite enfance, elle atteint filles et garçons, surtout au niveau des membres, de la tête et du cou. Chez l'adulte, la tumeur desmoïde sporadique a une nette prédominance féminine ; l'âge médian au moment du diagnostic est d'environ 40 ans.

La tumeur desmoïde se manifeste généralement par plusieurs 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 ;
- la tumeur desmoïde peut survenir dans le contexte d'une polypose adénomateuse familiale (PAF)*.

Topographie

On distingue schématiquement les tumeurs extra abdominales (membres, cou, thorax), les tumeurs de la paroi abdominale et les tumeurs intra-abdominales (ou mésentériques*). Au microscope, si ces tumeurs ont le même aspect, leurs évolutions peuvent cependant être différentes selon leur localisation.
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).

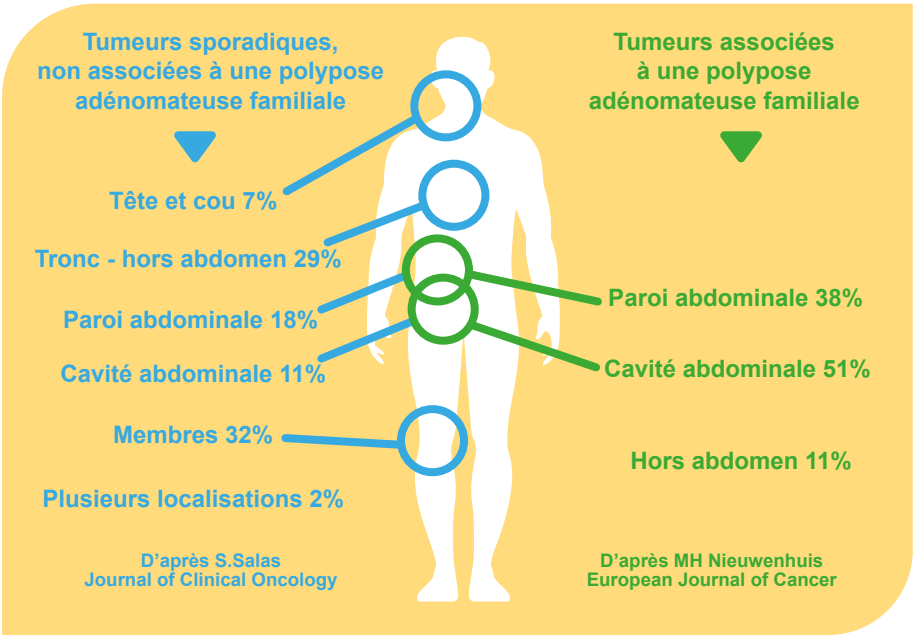


Figure 1 : répartition des tumeurs desmoïdes en fonction de l'existence ou non d'un contexte génétique sous-jacent (PAF).

Imagerie

Le scanner*, pour les tumeurs desmoïdes intra-abdominales, ou plus souvent l'IRM*, pour les autres localisations, sont les deux outils privilégiés pour visualiser la tumeur. Toutefois, si ces deux techniques d'examen permettent de suspecter une tumeur desmoïde, elles peinent à en définir les limites précises, notamment en cas de tumeur intra-abdominale.

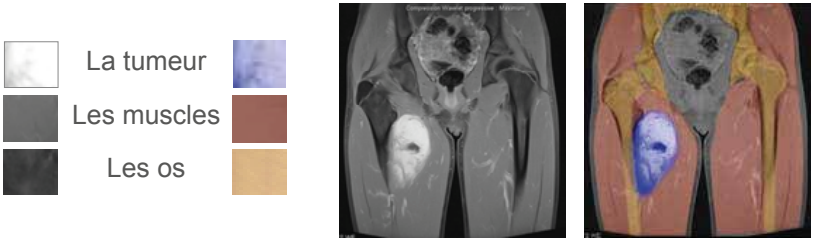
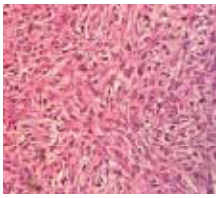


Figure 2 : Aspect d'une tumeur desmoïde de la cuisse en IRM

Diagnostic histologique

Le diagnostic ne peut être porté avec certitude que par l'analyse histologique d'unéchantillon de la tumeur (la biopsie sous contrôle radiologique est la méthode de choix) ou de la pièce opératoire, faite par un médecin spécialisé en anatomopathologie* (anatomopathologiste).
Cette analyse s'appelle l'étude histologique* ou anatomopathologique. Le diagnostic est parfois difficile du fait d'un risque de confusion avec des tumeurs malignes (sarcomes) ou d'autres tumeurs bénignes. Des techniques complémentaires de biochimie ou de biologie doivent être utilisées pour s'assurer du diagnostic.
Dans tous les cas, il est important que les tissus soient examinés par des anatomopathologistes 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 (lames et/ou blocs) à un anatomopathologiste expert. Il existe en France un réseau d'anatomopathologistes experts de cette tumeur (Réseau de Référence en Pathologie des Sarcomes : RRePS) permettant une confirmation du diagnostic et alimentant la recherche.

Aspect au microscope ***Schéma***



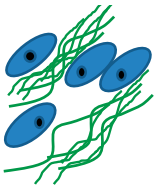


Figure 3 : Aspect d'une tumeur desmoïde au microscope et schéma explicatif. Les cellules (bleues sur le schéma), dont les noyaux (noirs) sont visibles au microscope, sont séparées les unes des autres par des fibres de tissu collagène (en vert), que l'on peut comparer à une armature. Les cellules de la tumeur desmoïde ressemblent à des cellules normales, leurs noyaux sont de petite taille, réguliers (sans irrégularités appelées " atypies "). Les cellules ne se divisent que lentement (on ne voit pas, ou très peu, de mitoses*).

Génétique

Une pathologie génétique est une maladie causée en tout ou en partie par un changement dans la séquence d'ADN par rapport à la séquence normale. Les pathologies génétiques peuvent être causées par une mutation dans un gène (maladie monogénique), par des mutations dans plusieurs gènes (maladie multifactorielle), par une combinaison de mutations génétiques et de facteurs environnementaux ou par des dommages aux chromosomes (modifications du nombre ou de la structure des chromosomes qui portent les gènes).
Beaucoup de maladies ont une composante génétique. Certaines sont causées par des mutations dites constitutionnelles héritées des parents et présentes chez un individu à la naissance, comme la PAF. D'autres maladies sont causées par des mutations dites somatiques acquises au cours de la vie d'une personne, dans un gène ou un groupe de gènes. De telles mutations ne sont pas héritées d'un parent mais surviennent soit de manière aléatoire, soit en raison d'une exposition environnementale. La forme la plus fréquente de TD est liée à ce dernier type de mutations.
Ainsi la mutation en cause dans la TD dite "sporadique", la plus fréquente des TD, ne concerne que les cellules présentes dans la tumeur elle-même : il s'agit d'une **mutation du gène*** CTNNB1 codant pour la protéine β-caténine, **non héritée et non transmissible à la descendance** (mutation somatique).
Beaucoup plus rarement cette mutation est présente dans toutes les cellules de l'organisme : il s'agit d'une mutation (constitutionnelle) du gène codant pour la protéine APC et responsable d'une maladie héréditaire, PAF ou syndrome de Gardner (voir plus loin).

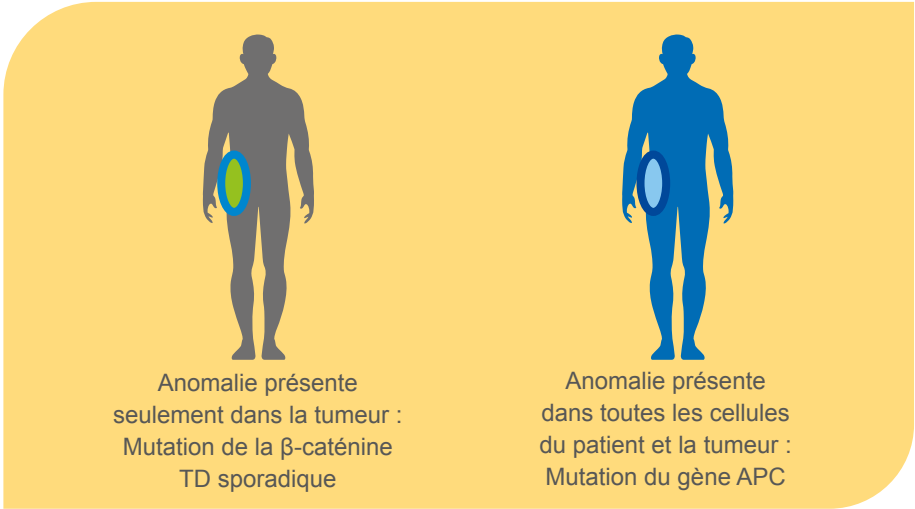


Figure 4 : Différentes anomalies génétiques observées selon les tumeurs desmoïdes

ORIGINES POSSIBLES DE LA TUMEUR DESMOÏDE

On connaît mal les mécanismes qui régulent l'apparition de la tumeur desmoïde et son évolution. La physiopathologie de la maladie est complexe et les causes sont probablement plurielles.
On sait que les tumeurs desmoïdes sont causées par des altérations de la voie de signalisation Wnt/APC/β-caténine. La signalisation cellulaire est le processus par lequel les cellules communiquent entre elles et intègrent les informations de leur environnement. La voie de signalisation Wnt est une des voies majeures de signalisation et la protéine β-caténine y joue un rôle central. Les pistes identifiées à ce stade (mars 2022) sont décrites ci-après.

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) de l'ADN du gène* (CTNNB1) codant la fabrication d'une protéine* appelée β-caténine, est retrouvée 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 Wingless/Wnt). Dans les tissus normaux, cette protéine* est détruite régulièrement. Dans une tumeur desmoïde, la mutation du gène* 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.

Cas particulier de la polyadénomatose adénomateuse familiale, dite PAF et du syndrome de Gardner

Dans 10 à 15 % des cas environ, la tumeur desmoïde est associée à la polyadénomatose familiale (PAF)*, maladie familiale rare, liée à une mutation du gène APC (codant la fabrication de la protéine APC), transmissible et caractérisée par l'existence de multiples polypes* disséminés le long de la paroi colorectale* ou ailleurs dans le tube digestif.
Le syndrome de Gardner est une variante de PAF (10% environ des cas) caractérisée par l'association des polypes coliques avec des tumeurs osseuses bénignes (ostéomes), des kystes épidermoïdes (ou kystes sébacés), une hypertrophie congénitale de l'épithélium pigmentaire rétinien (tâches noires au fond d'oeil) et des tumeurs desmoïdes. Toutes ces lésions ne se retrouvent pas forcément ensemble chez la même personne. La coexistence de certaines de ces lésions fait suspecter ce diagnostic.

Les polypes* apparaissent généralement entre 20 et 30 ans et présentent un risque élevé de dégénérescence en cancer (adénocarcinome* du côlon et/ou du rectum) avant l'âge de 40 ans. La prévention de ce cancer consiste en une ablation du côlon et parfois du rectum.

La mutation du gène* APC se transmet sur le mode dominant : si un des deux parents est atteint, un enfant sur deux risques d'hériter de la mutation et de développer la PAF.
Dix à 15% des patients atteints de PAF développent des tumeurs desmoïdes, le plus souvent mésentériques*, parfois après la chirurgie du côlon.
Il est à noter que les mutations du gène* de la β-caténine et les mutations du gène de l'APC sont mutuellement exclusives. C'est pourquoi chez un patient atteint de tumeur desmoïde, sans polypose connue chez lui-même ou dans sa famille, et en l'absence de mutation du gène* de la 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 (oestrogènes* sécrétés par les ovaires) favorisent le développement de tumeurs desmoides repose sur les observations suivantes :
• La survenue plus fréquente de tumeurs desmoides chez les femmes en âge de procréer • La survenue de tumeurs desmoides au cours d'une grossesse ou dans l'année qui la suit, et en particulier sur les cicatrices liées à l'accouchement ;
• La possible régression spontanée de la tumeur à la ménopause* ;
• La possible efficacite de thérapeutiques antihormonales ;
• La présence de certains récepteurs des hormones sexuelles dans les cellules tumorales.

Grossesse

Chez les jeunes femmes, les tumeurs desmoïdes surviennent assez souvent quelques mois après la fin de la grossesse. L'étirement important des muscles de la paroi abdominale dans un contexte d'imprégnation hormonale importante peut contribuer à l'apparition d'une tumeur desmoïde ou à son évolution sans que la prédominance de l'un ou l'autre de ces facteurs puisse être attestée.
(§ voir le paragraphe « Suivi de la maladie »)

Origine traumatique

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

Un lien de causalité entre une lésion post-traumatique et la survenue des tumeurs desmoïdes est souvent difficile à établir mais parait 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).

ÉVOLUTION 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 que continuer à croître régulièrement, tout autant s'arrêter d'évoluer brutalement après une phase de progression que 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 l'apparition ou 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.

Le Centre Oscar Lambret de Lille, centre pilote, a entrepris, au travers du protocole ALTITUDES, de constituer au niveau national, la plus grande base prospective existante de données sur la tumeur desmoïde. Les analyses de ces données permettront de mieux connaître les facteurs de risques, les facteurs qui peuvent influencer l'évolution de la maladie et les facteurs qui peuvent influencer la réponse au traitement.

Surveillance active sans traitement

Sur le plan clinique, on observe :
- que les tumeurs desmoïdes sont “non évolutives” (stables) spontanément dans environ 50% des cas et que des régressions spontanées sont même possibles ;
- que **le traitement chirurgical de ces tumeurs est associé à un taux de récidive estimé à 30-50 %**.

Ce constat justifie, devant une tumeur non ou peu symptomatique, de proposer initialement une surveillance active sans traitement (*attitude “wait and see” ou « watchful waiting »*) afin d’éviter les traitements inutiles risquant d’entrainer des conséquences fonctionnelles 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 les années 2000

Depuis les années 2000, le rôle de la chirurgie comme traitement de première intention des tumeurs desmoïdes est remis en cause du fait que la tumeur peut spontanément se stabiliser, voire régresser. Par ailleurs, enlever la tumeur de façon large avec des marges de sécurité (« en bloc ») expose à des séquelles et qui plus est, même après une chirurgie large, il existe un risque non négligeable de rechute locale. Plusieurs études suggèrent que la mutation S45F de CTNNB1 est un facteur de risque important de récidive locale après chirurgie à visée curative pour tumeur desmoïde.

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 envisagée, elle doit pouvoir être complète tout en préservant au maximum le pronostic fonctionnel et esthétique.

De nombreuses études démontrent l’importance du choix d’un chirurgien expérimenté en chirurgie carcinologique des tissus mous* intégré au sein d’une équipe pluridisciplinaire regroupant médecins cancérologues, chirurgiens et radiologues spécialisés. Dans un tel environnement, le chirurgien est en mesure de discuter avec les autres médecins des bénéfices et des inconvénients de son geste en termes de séquelles fonctionnelles, en envisageant les éventuelles alternatives thérapeutiques.

Cryothérapie

La cryothérapie, qui se pratique sous anesthésie générale, consiste à introduire sous scanner ou sous IRM plusieurs aiguilles spéciales au sein d'une tumeur. Dans chaque aiguille, on fait circuler de l'argon (un gaz), qui en se décomprimant, permet d'abaisser la température jusqu'à -40°C. Une boule de glace se forme alors à l'extrémité des aiguilles ce qui a pour effet de congeler la tumeur. L'intervention est visualisée par l'imagerie qui permet de contrôler en temps réel la procédure de destruction tumorale. Le traitement alterne des phases de froid et des phases de réchauffement lent. Le froid intense entraîne des lésions irréparables des cellules tumorales.
Des résultats encourageants ont déjà été observés et des recherches sont en cours pour identifier quelles sont les meilleures indications de cette technique et quelle en est l'efficacité à long terme.

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 récidive locale après chirurgie.
Mais la décision de radiothérapie doit prendre en considération l'âge du patient et les possibles complications à long terme de ce traitement :
- une douleur et/ou une perte de souplesse de la peau au niveau de la zone irradiée ;
- des troubles fonctionnels 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, ou une stérilité après une irradiation des organes génitaux, voire de rares mais graves cancers en territoire irradié).
Comme il s'agit d'un traitement "définitif", son indication doit être idéalement décidée dans un centre expert.

Traitements médicamenteux

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

Actuellement, il n'existe pas de " standard " dans ces traitements médicamenteux en partie du fait que l'évolution imprévisible de certaines TD empêche l'évaluation de la réelle activité de ces traitements. Des pourcentages d'efficacité de chacun de ces médicaments ont été rapportés sur des petits nombres de patients, mais jusqu'à

2018, aucune étude thérapeutique (aussi appelée “essai clinique”) n’avait encore comparé de façon scientifique un traitement à un autre ou à un placebo. Les indications dépendent également du sexe, de l’âge et du stade évolutif de la maladie.
En miroir de la lenteur de progression de la tumeur, tous les médicaments proposés n’induisent pas, dans la plupart des cas, une régression rapide de la tumeur, mais plutôt, dans un premier temps, un blocage de son évolutivité. La régression peut ne survenir que beaucoup plus tard, des mois après le début de 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 progressait est déjà un élément de l’efficacité recherchée.
Par ailleurs, ces médicaments sont souvent efficaces sur la douleur ou d’autres symptômes gênant les patients.

Médicaments antihormonaux
Les traitements antihormones ont été initialement utilisés selon l’hypothèse que la maladie pouvait être hormono-dépendante (influencée par les hormones sexuelles comme les œstrogenes et la progesterone).
Le plus utilisé a été le tamoxifène, un “anti-œstrogène. Ce traitement qui a longtemps été donné en première intention n’a pas fait la preuve de sa réelle utilité. Son utilisation n’est plus recommandée en dehors de cas particuliers.

Anti-inflammatoires
Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) sont fréquemment utilisés car les tumeurs desmoïdes produisent des substances qui semblent avoir un rôle dans les mécanismes inflammatoires. Les AINS ont un effet antalgique certain, ce qui présente un intérêt. Cependant la possibilité de survenue d’effets secondaires cardio-vasculaires ou rénaux en proscrit l’utilisation prolongée.

Chimiothérapie
La chimiothérapie utilise un arsenal de médicaments dits cytotoxiques* et/ou cytostatiques principalement destinés au traitement des cancers. Elle peut aussi, plus rarement, être indiquée dans le traitement de certaines pathologies non cancéreuses comme des maladies inflammatoires ou auto-immunes. Elle l’est aussi pour certaines tumeurs desmoïdes de croissance rapide ou entraînant des symptômes ingérables autrement.
La chimiothérapie entraînant des effets secondaires notables, son utilisation doit être bien pesée dans le cadre d’une réflexion pluridisciplinaire. Elle ne doit être envisagée qu’après l'échec d'autres schémas thérapeutiques.
Une association de cytotoxiques donnés de façon hebdomadaire à petites doses en intraveineux (vinblastine et méthotrexate) avec peu d’effets secondaires à court terme et pas d’effets secondaires tardifs peut être administrée sur une longue durée.
C’est d’ailleurs la chimiothérapie habituellement proposée en premier lieu.

Dans certains protocoles, la vinblastine est remplacée par la vinorelbine (cytotoxique de la même famille des poisons du fuseau) qui cause moins de toxicité neurologique. La vinorelbine existe sous forme intraveineuse et sous forme orale. Elle peut aussi être proposée en monothérapie.
Une chimiothérapie plus intensive et plus courte, habituellement utilisée pour traiter les cancers agressifs (sein, estomac, sarcome* etc..), est parfois discutée dans les formes très évolutives de tumeur desmoïde ou après échec des premiers médicaments. Elle peut consister en doxorubicine sous sa forme classique (adriamycine) ou sous sa forme liposomale moins toxique pour le coeur (Caelyx®) ou en un agent de la famille des alkylants.
D'autres molécules ont aussi été utilisées avec une efficacité variable.

Immunothérapie
En l'absence de données suffisantes sur l'environnement immunitaire des TD, il n'y a pas pour le moment de piste de traitement par immunothérapie.
Les études futures devront décrire et détailler le rôle de l'environnement immunitaire dans la pathogenèse et le développement des TD.

Thérapies ciblées

Plusieurs voies de signalisation potentiellement ciblables sont impliquées dans le développement des TD telles que Notch, Hedgehog, JAK/STAT, PI3 Kinase/AKT et mTOR. Certains médicaments ciblent et inhibent les tyrosines kinases, protéines de la membrane cellulaire qui peuvent être activées de manière aberrante dans certaines tumeurs, entraînant alors un processus pathologique soit d'activation soit d'inhibition cellulaire. Les inhibiteurs de tyrosine kinases ont un effet anti tumoral, largement utilisé en oncologie. Plusieurs agents ayant une activité anti tyrosine kinase se sont révélés actifs pour les tumeurs desmoïdes. L'imatinib a été le premier médicament de ce type à avoir démontré une certaine efficacité.Deux études cliniques randomisées récentes menées avec deux médicaments de ce type, le pazopanib et le sorafenib, ont conclu à des résultats positifs pour la réduction de taille et le contrôle prolongé de la tumeur. Ces médicaments se prennent par voie orale, ce qui en rend l'usage pratique, mais ils sont très loin d'être dénués de toxicité.
Ces résultats devront être confirmés par de nouveaux essais sur les tumeurs desmoïdes. D'autres médicaments ciblant la voie Notch tels que les inhibiteurs de gammasécrétases administrés par voie orale ont tout récemment fait la preuve de leur efficacité pour contrôler chez l'adulte des maladies progressives résistantes à d'autres thérapeutiques. Leur effets secondaires notamment sur la fertilité doivent cependant encore être évalués et pris en compte dans la balance bénéfice/risque pour le patient au moment de leur utilisation. Les inhibiteurs de la β-caténine sont quant à eux encore à l'étude (médicaments administrés en perfusion et durée des traitements prolongée).

Perfusion du membre isolé

Pour certaines tumeurs desmoïdes des membres inopérables, il peut être proposé de faire des perfusions de chimiothérapie uniquement dans le membre atteint.
Cette procédure est appelée “ perfusion de membre isolé” car pendant l’intervention, la circulation du membre atteint est découplée de la circulation dans le reste du corps, ce qui permet de n’administrer les médicaments à forte dose que dans le membre ainsi « isolé ».

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 afin qu’un examen clinique soit fait et que des examens complémentaires soient prescrits si nécessaire. Lorsque la situation le permet, les médecins proposent de plus en plus souvent, en première intention, une phase de surveillance ce qui permet un temps de réflexion et d’observation et de ne traiter que les patients dont la tumeur est clairement évolutive ou fonctionnellement gênante.

RÉSEAU DE PRISE EN CHARGE POUR LES ADULTES

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 en 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 médicale des sarcomes).
Le réseau RRePS a pour objectif d’assurer une deuxième lecture pour tout nouveau cas de sarcome, GIST ou tumeur desmoïde, permettant d’améliorer les diagnostics anatomopathologiques difficiles de ces tumeurs rares et les connaissances en termes de biologie et d’épidémiologie (création d’un registre national). Il a permis d’estimer l’incidence moyenne des tumeurs desmoïdes à 300 nouveaux cas par an en France.
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 (RCP) auxquelles participent autour des dossiers des patients les médecins de différentes spécialités, 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 lien avec le réseau RRePS.

SOS DESMOÏDE a su saisir, dès juillet 2010, l’occasion de s’allier 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*.

CENTRE DE SOINS POUR LES ENFANTS

Pour les cas pédiatriques, il n'y a pas de réseau spécifique labellisé actuellement. Certains centres NetSarc+ sont mixtes, prenant en charge des adultes et des enfants et d'autres centres pédiatriques sont labellisés par la société savante SFCE (Société Française des Cancers de l'Enfant et l'adolescent). Dans ces centres, des pédiatres spécialisés dans la prise en charge des tumeurs traitent régulièrement des enfants porteurs de tumeurs desmoïdes.
SOS DESMOÏDE vous aidera à trouver la structure la plus proche de votre domicile ou le médecin qui pourra vous donner un avis ou prendre en charge votre enfant.

SUIVI AU LONG COURS

Le suivi consiste simplement à établir une surveillance régulière tout en permettant de 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 § évolution 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 poussée évolutive de la tumeur. 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 avant d'envisager une grossesse.
En cas d'inquiétude, il est recommandé de consulter un médecin ayant l'expérience de cette maladie rare et de se faire suivre 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 en lien avec un centre expert.

NetSarc+
Réseau clinique
des centres experts
sarcomes

LES SOINS DE SUPPORT

Il est essentiel, parallèlement au traitement de la tumeur desmoïde elle-même, de mettre en place un ensemble de soins et de soutiens visant à préserver la qualité de vie de la personne atteinte. Il s'agit 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).

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

Prise en charge et traitement de la douleur

Que la tumeur soit traitée ou surveillée, elle peut entraîner des douleurs et gênes fonctionnelles. Aujourd'hui, des solutions efficaces permettent de traiter les douleurs. Une liste des centres d'algologie (centres antidouleur) est disponible sur le site Internet de l'association SOS DESMOÏDE.

Soutien psychologique

Certains patients ressentent le besoin d'un soutien psychologique tout au long de leur maladie, d'autres à des moments plus spécifiques (annonce, rechute, au contraire lorsque tout va mieux). Ce soutien psychologique peut aussi être apporté aux proches chez qui la traversée de la maladie aux côtés du patient engendrerait un besoin d'accompagnement.
Il n'existe pas de groupes de parole pour les patients atteints par la tumeur desmoïde du fait de la rareté de la maladie. A défaut, nous conseillons de recourir aux prestations de la Ligue nationale contre le cancer et de ses comités départementaux. Les patients ne doivent pas hésiter à solliciter leur médecin afin qu'il les oriente vers un psychologue du centre hospitalier.

Accompagnement social

Les patients atteints de tumeur desmoïde peuvent rencontrer des difficultés liées à leur maladie dans leur vie quotidienne et professionnelle. Il est alors utile de prendre rendez-vous avec une assistante sociale du centre hospitalier, de la mairie du domicile ou de la Ligue contre le cancer.

SOS DESMOÏDE via le partage d'expériences peut fournir aussi d'utiles conseils et faire jouer la solidarité.

De 1998 à aujourd'hui

La tumeur desmoïde est restée très longtemps dans l'anonymat d'une maladie orpheline pour laquelle aucune recherche médicale n'était entreprise. Elle reste encore méconnue des médecins et toujours orpheline de traitement codifié et spécifique.
Les patients atteints rencontrent encore de réelles difficultés pour accéder à l'expertise diagnostique et thérapeutique, ce qui explique leur "errance", pouvant entraîner un retard préjudiciable à leur prise en charge, voire même la mise en oeuvre de traitements inadaptés. La rareté de cette tumeur et l'errance diagnostique engendrent un sentiment de grande solitude, d'incertitude et d'angoisse pour le patient et son entourage.
Consciente de cette problématique, une adolescente atteinte de tumeur desmoïde, a eu l'idée qu'une association de patients et de médecins délivrant de l'information aux patients et à leurs proches pouvait être conjointement l'acteur et l'outil essentiels pour maîtriser ces facteurs de souffrance surajoutés à la maladie. Elle a donc fondé 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 née 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 ;

> Rassembler et partager les connaissances existantes issues des expériences vécues du patient et les connaissances cliniques et scientifiques des médecins ;

> 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 au travers d'actions qui ont déjà permis l'utilisation de nouveaux médicaments utilisés en oncologie,

> Appliquer une nouvelle stratégie de prise en charge globale oncologique, associée à la prise en charge de la douleur, permettant de n'intervenir qu'en cas d'évolution tumorale patente ;

> Fiabiliser le diagnostic ;

> Ouvrir de nouvelles voies de recherche.

Marie Podevin, fondatrice de l'association

« L'idée de créer une association avec son propre site Internet m'est venue lorsque face à une trop grande solitude, combinée à une mauvaise acceptation de traitements lourds, je manquais d'armes pour vaincre cette maladie. C'est dans la mythologie que j'ai cherché mes sources. J'ai étudié les combats des héros, leurs ennemis, leurs stratégies.
C'est alors que j'ai compris : je devais utiliser la même arme que la tumeur. Se ramifiant dans mon corps, comme elle, je décidai de créer un véritable réseau, un tissu d'amis, de connaissances, de médecins, de patients atteints eux aussi de tumeur desmoïde. Je suis donc entrée en guerre, mais humaine celle-ci, et j'ai créé l'association SOS Desmoïde avec, pour allié, M. Mignot et pour "guerrier" chacun de vous.
En France, en Belgique, aux Pays-Bas, en Angleterre, en Italie, en Suisse, si des centaines d'adhérents font connaître la tumeur desmoïde à un ou deux médecins, connaissant eux-mêmes un ou deux médecins hospitaliers, alors un réseau sera tissé pour combattre la tumeur desmoïde. »

Aujourd'hui

SOS DESMOÏDE est une structure dynamique, reconnue, forte de 250 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, dans le but de caractériser les altérations génétiques présentes aux niveaux de la tumeur desmoïde et de l'ensemble du génome. La tumeur desmoïde est référencée et documentée dans la base Orphanet de l'Inserm.
SOS DESMOÏDE est membre de l'Alliance des maladies rares.

• 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
• Adresse postale : Maison des associations BP 54, 22 Rue de la Saïda, 75015 PARIS
• Siret: 521 318 022 00022
• ISSN: 1960-2308 pour le journal de SOS DESMOÏDE
• Adresse électronique : association.sos-desmoide@laposte.net
• Site internet : www.sos-desmoide.asso.fr
• Facebook: https://www.facebook.com/sosdesmoide/
• Instagram: https://www.instagram.com/sosdesmoide/
• Twitter: https://twitter.com/hashtag/sosdesmoide

GOUVERNANCE & ANIMATION

Conseil d’administration de l’association SOS DESMOÏDE
Il est composé de membres de l’association, malades, parents de malades et médecins, tous bénévoles. Il prend les décisions importantes pour l’association.

Bureau
Il est composé d’une présidente et d’une vice-présidente (collège des malades), de deux secrétaires généraux (collège des médecins), d’une trésorière et d’une trésorière adjointe (malades ou parents de malades). Il veille à ce que l’association satisfasse à toutes ses obligations légales.

Groupe d’animation
Une quinzaine de bénévoles, membres actifs de l'association et pour la plupart, membres du conseil d’administration, se partagent les sujets pratiques de la vie de l'association : de l'accueil aux recherches de financement de projets en passant par la gestion administrative, la communication etc.

Groupe spécial recherche médico-scientifique
Par souci d’efficacité, il a été constitué une task force à effectif réduit pour suivre et traiter au cours de l’année les sujets médico-scientifiques : résultats d’essais de traitements, appels à projets de recherche, identification des sujets « dans l’air du temps » qui suscitent des questions des adhérents.

Conseil médico-scientifique / Séminaires médico-scientifiques
A intervalles plus longs, SOS DESMOÏDE organise, avec l’aide de La Ligue, des réunions de médecins oncologues, de chercheurs de diverses disciplines et de divers pays, de chirurgiens afin qu’ils puissent actualiser les connaissances, confronter leurs expériences, suivre les évolutions à l’international, et établir la réalité des avancées médicales et scientifiques.

Une association dynamique

SOS DESMOÏDE c'est chaque année :

ACCUEIL

Les groupes de gouvernance et d'animation sont composés de membres tous bénévoles qui ne sont pas disponibles tous les jours, à tout moment de la journée. Mais sachant, par expérience, qu'apprendre sa maladie, puis la vivre au jour le jour, est une source de grande anxiété, de questionnements multiples aux plans médical (*« suis-je suivi par la bonne équipe médicale ? » ; « comment avoir un deuxième avis ?» etc.*), social (*« faut-il déclarer ma maladie à mon entreprise, à mon assurance ?»*), SOS Desmoïde vous invite à prendre contact avec ses partenaires qui, eux, offrent des plages de disponibilité bien plus grandes.

Maladies Rares Infos Services vous donnera une information individualisée tant sur la tumeur desmoïde que sur des sujets sociaux, assuranciels ou bancaires, droit du travail… Sur le forum de MRIS, des réponses sont apportées systématiquement par les bénévoles de SOS DESMOÏDE.

Par tél : 01 56 53 81 36
Le service téléphonique est ouvert :
* le lundi de 9h à 13h et de 14h à 18h ;
* le mardi de 9h à 12h et de 14h à 18h;
* le mercredi de 9h à 13h et de 14h à 18h;
* le jeudi de 9h à 13h et de 14h à 18h;
* le vendredi de 9h à 13h et de 14h à 17h.
Il est fermé les jours fériés.

MALADIES RARES INFO SERVICES

Par e-mail : https://www.maladiesraresinfo.org/ecoute/par-e-mail.html

Santé Info Droits, association de juristes et d'avocats répondra / vous fournira des lignes d'informations juridiques et sociales en lien avec le droit de la santé : 01 53 62 40 30

Une écoute psychologique anonyme et gratuite par un médecin psychiatre est possible, sur demande, à l'association.

ADHÉRER À SOS DESMOÏDE, c'est :

> **REJOINDRE UN GROUPE** composé de malades, de médecins ou de parents qui connaissent vos problèmes pour les vivre ou les avoir vécus eux aussi ;

> **ROMPRE VOTRE ISOLEMENT** mais aussi celui d'autres familles et patients ;

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

> **RECEVOIR UNE INFORMATION SECURISEE** sur l'évolution de la connaissance de la maladie et sur sa prise en charge, régulièrement par le journal, l'assemblée générale annuelle où vous pourrez rencontrer des médecins ainsi que l'ensemble de notre équipe associative et par le site et les réseaux sociaux (Facebook, Instagram, Twitter).

> **ADHESION EN LIGNE** sur le site internet : www.sos-desmoide.asso

Plus d'informations :
Email : association.sos-desmoide@laposte.net

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

Anatomopathologie (ou histologie) : étude au microscope des tissus prélevés qui, aidée par des colorations spécifiques et des études biologiques, permet de poser un diagnostic.

Atypies cellulaires : anomalies cellulaires visibles qui, associées ou non, confèrent un caractère inquiétant à la lésion.

Bénin.gne/malin.gne :
Une tumeur bénigne est un amas de cellules non cancéreuses formant une masse. Ce n'est pas un cancer : elle se développe localement et reste cantonnée au tissu dans lequel elle a pris naissance. Sa croissance est lente. Toutefois elle peut dans certains cas atteindre un volume et un poids importants. Elle n'essaime pas ses cellules dans l'organisme, ce qui signifie qu'elle ne fait pas de métastases. Elle ne récidive généralement pas si elle est enlevée complètement.
Une tumeur maligne est un amas de cellules cancéreuses formant aussi une masse. Elle a la capacité d'envahir toute la région dans laquelle elle s'est développée, d'infiltrer les organes avoisinants et surtout d'envoyer des métastases dans d'autres endroits du corps. Elle peut récidiver même après avoir été enlevée complètement. C'est un cancer.

Biopsie : prélèvement, en général sous contrôle radiologique, d'un fragment de tumeur pour analyse au microscope.

Chimiothérapie : médicaments chimiques agissant sur les cellules à renouvellement rapide avec, pour objectif, de les détruire.

Chromosome : élément microscopique constitué d'ADN et de protéines, situé dans le noyau des cellules, de forme caractéristique et en nombre constant (23 paires chez les humains). Il porte les gènes, supports de l'information génétique.

Collagène : protéine* fibreuse qui assure la cohésion des tissus conjonctifs et leur confère une résistance mécanique à l'étirement.
Voir tissu conjonctif*.

Coloscopie : méthode d'exploration visuelle du côlon au moyen d'un endoscope (petit tube souple muni d'une source lumineuse et d'une mini-caméra à l'effet grossissant) introduit par voie rectale.

Conjonctif : qualifie les tissus les plus répandus dans le corps qui unissent, soutiennent, protègent et isolent les organes et les autres tissus du corps. Les tissus conjonctifs sont constitués de cellules séparées par une matrice extracellulaire qui peut être souple et fibreuse (tissus conjonctifs lâches, réticulaires, denses, élastiques) ou très cellulaire (tissu adipeux) ou bien solide (cartilage) ou même solide et minéralisée (tissu osseux).

Cytotoxique : Un médicament cytotoxique est une substance chimique capable d'altérer le fonctionnement de cellules vivantes et de les détruire.

Fibroblastes : cellules principales du tissu conjonctif* qui assurent la synthèse de protéines, du collagène, de différentes fibres et de nombreux autres facteurs.

Fibromatose : affection caractérisée par le développement de tumeurs fibreuses multifocales généralement situées dans le tissu sous-cutané et qui ne métastasent pas.

Gène : unité composée d'ADN, définie et localisée sur un chromosome, responsable des caractères héréditaires*.

Génomique : discipline relative à l'étude de l'ensemble des gènes (appelé génome) contenus dans les chromosomes, de leurs variants et de leurs éventuelles mutations.

Héréditaire : qui est transmis par les gènes des parents.

Histologie : étude au microscope des tissus biologiques. C'est une des composantes de l'anatomie pathologique, discipline médicale exercée par des médecins anatomopathologistes et indispensable pour poser un diagnostic de tumeur. Elle combine les moyens de la biologie cellulaire, de l'anatomie, de la biochimie et de la physiologie.

IRM : technique d'imagerie médicale par résonnance magnétique nucléaire (RMN) utilisant avec des aimants très puissants les propriétés magnétiques des atomes d'hydrogène contenus à des degrés variables, dans tous les tissus du corps humain. Permet d'obtenir des vues 2D ou 3D de l'intérieur du corps de façon non invasive avec une haute résolution spatiale de l'ordre du millimètre et en contraste permettant de bien différencier des tissus de composition différente.

Kystes sébacés : nom courant des kystes épidermiques (ou épidermoïdes) formés par une dysfonction des glandes sébacées qui se bouchent et entraînent un excès de sébum sous la peau. La présence de kystes épidermiques multiples en particulier chez l'enfant doit faire évoquer une maladie génétique comme le syndrome de Gardner.

Malignité/malin : voir bénin*

Ménopause : correspond à l'arrêt des fonctions ovariennes et donc de la fabrication des hormones sexuelles chez la femme. Il n'y a plus d'ovulation ni de menstruations (appelées aussi règles).

Mésentère : membrane formée par un repli du péritoine (fine membrane tapissant la face profonde de la cavité abdomino-pelvienne et chacun des viscères qu'elle contient), qui enveloppe l'intestin grêle et renferme dans son épaisseur les vaisseaux, ganglions et nerfs qui correspondent à l'intestin grêle.

Métastases : développement dans un organe de cellules à partir et à distance du site d'origine de ces cellules. Les métastases peuvent provenir d'un site d'infection ou d'une tumeur mais couramment, l'usage du terme est restreint aux métastases cancéreuses.

Mitose : division d'une cellule mère en deux cellules filles identiques.

Mutation : modification du code génétique d'une protéine. Une mutation peut conduire à former une protéine un peu ou très différente de la protéine normale et ainsi à altérer sa fonctionnalité.

Nécrose : mort cellulaire ou tissulaire.

Oestrogènes : hormones naturelles, sécrétées principalement par l'ovaire (oestradiol), assurant la formation, le maintien et le fonctionnement des organes génitaux, des seins et des caractères sexuels secondaires chez la femme.

Paroi colorectale : paroi de la partie du tube digestif située entre la fin de l'intestin grêle et l'anus.

Polypes : tumeur bénigne constituée par la croissance anormale (plate ou en saillie) de tissus se développant sur les muqueuses. Certains polypes bénins appelés adénomes peuvent progressivement dégénérer et donner lieu à un cancer.

Polyadénomatose familiale (PAF) : maladie héréditaire* induisant la formation de multiples polypes adénomateux du côlon présentant un risque majeur de dégénérescence cancéreuse.

Polypes adénomateux : type particulier de polypes présentant un risque d'évolution vers un cancer colorectal.

Pronostic fonctionnel : probabilité de garder plus ou moins intactes les fonctions de l'organe malade.

Protéines : molécules biologiques codées par des gènes, pouvant assurer des fonctions très diverses de type structural ou fonctionnel (par exemple les protéines APC et β-caténine) et impliquées dans de nombreux processus comme le métabolisme, la division cellulaire, la signalisation cellulaire, les échanges avec le milieu extérieur etc.

Protéomique : étude de l'ensemble des protéines (appelé protéome) exprimées dans un organite, une cellule, un tissu, un organe ou un organisme à un temps donné et dans des conditions données. La protéomique permet d'identifier, de caractériser et de quantifier les protéines.

Radiothérapie : technique de destruction locale des tumeurs utilisant des rayonnements ionisants (rayons X à haute énergie ou source radioactive ou protons ou neutrons ou ions carbone) qui induisent des lésions de l'ADN cellulaire.

Sarcome : tumeur maligne développée aux dépens du tissu conjonctif (tissus mous et os/cartilage).

Scanner : imagerie permettant l'étude en coupe des différents tissus du corps humain en utilisant leurs propriétés spécifiques d'absorption des rayons X. Le scanner a une excellente résolution spatiale et permet de visualiser des structures inframillimétriques. Il entraîne une exposition aux rayons X et son indication doit être pesée, en particulier pour les femmes enceintes, les enfants et les sujets jeunes.

Symptôme : phénomène ou caractère perceptible et/ou observable témoignant d'un état pathologique.

Tissus mous ou parties molles : font partie des tissus conjonctifs. Il existe de nombreux types de tissus mous répartis dans tout le corps, notamment la graisse, les muscles, les tissus fibreux, les vaisseaux sanguins, les vaisseaux lymphatiques et les nerfs. Ces tissus entourent, soutiennent et relient les organes et autres tissus du corps. Chaque type de tissu conjonctif est caractérisé par un mélange d'un ou de plusieurs types de fibres.

Trocart de laparoscopie : instrument cylindrique creux, pointu et coupant à son extrémité permettant d'introduire à travers la paroi dans l'abdomen soit un endoscope (petit tube souple muni d'une source lumineuse et d'une mini-caméra à effet grossissant) soit des instruments chirurgicaux ce qui permet de visualiser l'ensemble de la cavité abdominale et éventuellement d'opérer.

Tumeur desmoïde sporadique : tumeur desmoïde qui survient spontanément en dehors de tout contexte héréditaire* (en l'absence de polyadénomatose familiale*).

Voie de signalisation : ensemble de mécanismes de communication qui régissent le fonctionnement et l'activité des cellules.
La voie de signalisation intracellulaire Wnt/β-caténine contrôle un très grand nombre d'actions cellulaires au cours du développement embryonnaire et durant la vie adulte. Le dérèglement de cette voie est impliqué dans le développement de diverses tumeurs chez l'homme.

Site internet : sos-desmoide.asso.fr
Cette brochure est éditée par l'association SOS DESMOÏDE
Siège social : 75015 Paris
Date de parution : 2023

SOS DESMOÏDE
Réseau de malades, médecins, chercheurs contre la tumeur Desmoïde

SOS DESMOÏDE

Réseau de malades, médecins, chercheurs contre la tumeur Desmoïde

SOS DESMOÏDE
mail : association.sos-desmoide@laposte.net

www.sos-desmoide.asso.fr

Edition 2023