

Christine Maillard

# www.fopfrance.fr

**FOP France, association sur la fibrodysplasie ossifiante progressive, maladie de l'homme de pierre, a été créée par Marie-Emmeline Lagoutte, présidente et mère d'un enfant qui avait à la naissance des orteils courts et déviés vers l'intérieur, et pour lequel le diagnostic a été établi à l'âge de 1 an.**

**L**e but de cette association d'intérêt général à but non lucratif est, entre autres, d'« *alerter les pédiatres et faire connaître les premiers symptômes. Car les enfants atteints de FOP ne doivent surtout pas subir de chirurgie ni de biopsie, qui accélèrent l'ossification* ». Pour cela, en 2014, un clip de sensibilisation à la maladie a été réalisé

(grâce à la Fondation Groupama pour la santé). Les enfants atteints ont à la naissance des malformations des gros orteils (microdactylie, hallux valgus), et voient leurs muscles, tendons, ligaments et tissus mous s'ossifier selon une progression cranio-caudale (le crâne, le cou, puis le dos). Seul exemple de transformation d'un tissu en un autre, cette maladie



## Informer sur les avancées de la recherche, encourager les essais cliniques

La fibrodysplasie ossifiante progressive (FOP) est une maladie génétique dominante autosomique liée à une mutation récurrente du gène ACVR1 découverte le 23 avril 2006, après quinze ans de recherches par l'équipe du Pr Kaplan à l'université de Pennsylvanie. Cette découverte devrait changer la vie des patients, car elle permet d'espérer la mise au point de traitements curatifs. D'ailleurs, au Center for Research in FOP & Related Disorders, sont d'ores et déjà engagés des programmes d'essais cliniques et de découverte des biomarqueurs. En France, le centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles participe aux travaux de recherche clinique, épidémiologique et thérapeutique, notamment à l'essai thérapeutique PVO1A-201 (investigateur : Dr Geneviève Baujat\*), qui concerne les poussées des personnes de plus de 15 ans. Le palovarotène (cet agoniste du récepteur gamma à l'acide rétinoïque, de la classe des rétinoïdes systémiques, bloque l'ossification dans plusieurs modèles murins de la FOP), développé par la société Clementia est en phase 2 (résultats attendus cette année). Et comme souvent cette recherche sur une maladie très rare (1 cas sur 2 millions, 80 cas diagnostiqués en France, 2 500 dans le monde) pourrait avoir des répercussions pour les patients atteints d'ostéoporose, d'arthrose, d'amputations, de lésions de la moelle épinière, de traumatismes crâniens, de troubles valvulaires cardiaques..., voire pour les gliomes infantiles (20 % ont les mêmes mutations génétiques que dans la FOP).

\* genevieve.baujat@nck.aphp.fr

orpheline, sévèrement invalidante – l'ossification entraîne une perte d'autonomie, le patient « *emprisonné dans un second squelette* », est dans une « *cage d'os* », selon l'expression très évocatrice de Carl Zimmer<sup>(1)</sup>, grève l'espérance de vie, aujourd'hui de 40 ans.

Relais francophone du réseau international des associations FOP (l'Ifopa), l'association s'engage à soutenir les familles, et l'innovation pour de futurs traitements.

Sur son site Internet sont disponibles le rapport annuel de l'association, le bulletin de liaison des adhérents et des malades (*Les échos de FOP France*), des articles de presse, et dans la rubrique recherche, des articles médicaux, les coordonnées des centres de recherche (Pennsylvanie, Oxford, Necker). Et aussi un document sur la prise en charge des patients, rédigé par le centre de référence des maladies osseuses constitutives (MOC-Necker) expliquant les précautions à prendre : prévention des chutes (aménagement domestiques de sécurité), prévention de la détérioration respiratoire et des infections virales. Car les poussées osseuses, accompagnées de réactions inflammatoires, douloureuses, sont imprévisibles, rapprochées ou espacées, mais favorisées par les traumatismes et aussi par les gestes invasifs, les vaccinations, les injections intramusculaires (qui sont donc contre-indiqués), les infections virales, le stress et la fatigue. Outre une corticothérapie à haute dose en flash pendant quatre jours, instaurée dans les premières heures d'une poussée qui aide à réduire l'intense réaction inflammatoire et œdémateuse, la kinésithérapie douce, l'ergothérapie, la psychothérapie améliorent la qualité de vie de ces patients. •

1. The Mystery of the Second Skeleton (Le mystère du deuxième squelette), in Atlantic Monthly, juin 2013.

# www.vaincrelemelanome.fr

Vaincre le  
mélanome

**Vaincre le mélanome (VLM) regroupe des patients, et aussi des proches de personnes décédées de ce cancer, qui reste souvent fatal malgré les progrès thérapeutiques : plus d'un millier de patients décèdent chaque année dans les suites immédiates du traitement, peu après le diagnostic. Il s'agit de responsabiliser chaque individu afin de bien connaître sa peau et de sensibiliser au dépistage précoce.**

**C**ette association loi 1901 a d'ailleurs été fondée en juin 2009 par quelques bénévoles proches de patients décédés, en se donnant plusieurs objectifs : en récoltant des dons, elle veut soutenir la recherche (par exemple, bourses d'un montant de 3 000 euros pour deux jeunes chercheurs ayant contribué à un projet innovant) ; développer des actions de prévention, indispensables pour sensibiliser le plus de personnes possible ; communiquer vers les praticiens (création, avec le soutien de dermatologues et psychiatres de l'institut Gustave-Roussy et du Réseau Mélanome Ouest, d'un outil de formation en communication médecin-patient, avec des séquences vidéo de consultations fictives d'annonce de diagnostic à différents stades de la maladie, voire d'arrêt du traitement) et informer le public ; apporter un soutien psychologique aux malades et à leurs proches (depuis 2010, l'association propose des groupes de parole, animés par un professionnel de santé et un membre de l'association, pour réfléchir au meilleur accompagnement possible, à la façon dont la maladie interfère dans les relations interpersonnelles et pour favoriser une meilleure autonomie de la personne malade).

Outre la création d'un site Internet, avec un forum, l'association organise des rencontres afin de se faire connaître et de présenter l'avancement de la recherche.



**Au neuvième rang des cancers en France, avec 10 000 nouveaux cas chaque année, le mélanome représente 10 % des cancers de la peau.**

L'association diffuse régulièrement sur son site Internet, dans la rubrique Informations sur le mélanome, une revue de la littérature médicale, rédigée par un médecin dermatologue : par exemple, sur le risque d'avoir un nouveau mélanome, qui augmente avec le nombre de récurrences, à partir des données d'observation d'une cohorte suédoise entre 1958 et 2010 (sur les 65 429 patients, 3 578 ont eu un deuxième mélanome, 572 deux autres mélanomes, 143 trois autres mélanomes, et 43 quatre autres) ; ou sur les limites de la règle ABCDE (critères A, pour asymétrie, B, bordure irrégulière, C, couleur inhomogène, D, diamètre de plus de 6 mm, proposés en 1985, et E, critère ajouté en 2004 pour évolution de la lésion), décrites dans un article du *Journal of American Academy of Dermatology* (il existe des mélanomes de moins de 6 mm de diamètre, des mélanomes nodulaires, n'ayant aucun des critères requis, hormis le E), et selon les auteurs, si connaître cette règle ABCDE est un élément favorisant l'autodiagnostic

(dans 40 à 47 % des cas les patients détectent eux-mêmes leur mélanome) comparer ses propres lésions pigmentées avec des visuels illustrant les différents critères ABCDE serait la technique optimale ; ou encore, sur l'intérêt de l'informatique cognitive pour dépister le mélanome (où l'on voit que l'ordinateur fait mieux que l'œil exercé du dermatologue, même aidé par la microscopie confocale !).

Partenaires : laboratoires MSD, Soleil Biafine, laboratoires Bristol-Myers Squibb.

## Un film documentaire sur le dépistage précoce

Lors de la Journée nationale de dépistage du cancer de la peau, le 28 mai 2015, l'association Vaincre le mélanome diffuse, en partenariat avec les laboratoires MSD, un film documentaire dans lequel, outre le témoignage de deux patientes (dont l'une prise en charge à un stade 3-4), le Dr Caroline Robert (chef du service de dermatologie à l'institut Gustave-Roussy et membre fondateur de l'association) et le Dr Marina Thomas (IGR) expliquent, entre autres, l'intérêt pour tout un chacun de bien connaître sa peau (quitte à la photographier avec son téléphone portable pour comparer d'une année à l'autre, et observer l'évolutivité), l'intérêt de l'autodépistage (trois fois par an, et en trois temps : examen direct, avec un miroir, avec l'aide d'un proche) pour les patients à risque (antécédents personnels, familiaux [origine génétique pour 15 % des patients], phototype, expositions professionnelles). Ce film veut sensibiliser à l'importance capitale du dépistage précoce, avant que la lésion n'atteigne le derme, corollaire du risque de dissémination métastatique, et à la recherche des signes d'alerte (toute nouvelle lésion, modification d'un grain de beauté, ulcération ou saignement, etc.).