



mars 1995

Le Journal N° 3 de

# Rétinostop

## Compte-rendu de l'Assemblée Générale de RETINOSTOP

Tout d'abord le Professeur ZÜCKER, Chef du Service de Pédiatrie de l'Institut Curie, souhaite la bienvenue à tous.

La Présidente Madame LORRAIN exprime sa joie devant la mobilisation des parents pour cette première Assemblée Générale et insiste sur les objectifs de notre association.

La Secrétaire rappelle les différentes actions de l'Association au cours de l'année 1995.

### Aide morale et matérielle apportée aux parents :

- Il est à noter qu'un gros effort a été fait en pédiatrie pour l'accueil des parents et ceci grâce à Madame ERNOULT LANTIER surveillante du service pédiatrie de l'Institut Curie, qui à chaque fois que c'était possible a détaché une aide puéricultrice de son service.
- Madame DELAGE psychologue dans le service Pédiatrie à l'Institut Curie à présenté son projet d'aide ponctuelles aux parents, à la ligue contre le cancer. Nous attendons la réponse.
- Une boîte aux lettres a été installée en pédiatrie pour recueillir les nouvelles adhésions, les questions et les suggestions des parents.
- Une chaîne de parents est en cours de réalisation (mais nous nous apercevons que cette initiative est bien difficile et a ses limites).
- Nous disposons d'une liste d'Associations et d'organismes pour déficients visuels par département.
- Des lettres types ont été envoyées aux ophtalmologistes afin de faire connaître notre Association, pour l'instant cette action a été menée à Rouen.

### La sensibilisation du public et des pouvoirs publics :

Notre jeune association est intervenues à plusieurs reprises à la radio et à la télévision. **France 2** télévision a diffusé un reportage sur la rétinoblastome dans l'émission « *Savoir plus santé* » qui traitait ce jour là des cancers héréditaires.

**RTL** télévision a consacré quelques minutes à notre Association au cours d'une émission sur les déficients visuels.

Et récemment **RETINOSTOP** a été citée dans une émission avec M. **FIELD** sur **Europe 1**.

De plus notre plaquette d'information a été créée.

### Les manifestations génératrices de fonds pour l'Association :

Un spectacle a été organisé au mois de juin par l'Atelier Musique de la Corchade à Metz.

Notre action est soutenue par l'Association Kiwanis à Metz qui nous a fait un don.

### La Trésorière présente le budget 1995 (en FF)

<b><u>SOLDE au 31.12.1994</u></b>	<b>500,00 FF</b>
<b><u>RECETTES</u></b>	
DONS	19 680,00 FF
COTISATIONS	11 200,00 FF
MANIFESTATIONS	9 282,00 FF
<b><u>DEPENSES</u></b>	
FONCTIONNEMENT	3 692,23 FF
DIVERS	293,50 FF
<b><u>SOLDE au 31.12.1995</u></b> Et le budget prévisionnel pour 1996	<b>36 676,27 FF</b>
<b><u>RECETTES</u></b>	
RENOUVELLEMENT ADHESIONS	11 200,00 FF
NOUVELLES ADHESIONS	2 400,00 FF
DONS	10 000,00 FF
MANIFESTATIONS (ou actions « promotionnelles »)	9 000,00 FF
<b><u>DEPENSES</u></b>	
FONCTIONNEMENT	6 000,00 FF
ACHAT POUR LA REVENTE	4 000,00 FF
<b><u>SOLDE PREVISIONNEL</u></b>	<b>59 276,27 FF</b>

Ce budget a été approuvé à l'unanimité à mains levées.

Puis Monsieur GUYON précise les modalités du vote du conseil d'administration. 3 nouvelles personnes font partie du conseil d'administration : Madame BARRAL, Monsieur HANOTEAU, Monsieur FRETTE.

Ce vote a été approuvé.

## 1) Dépistage clinique du rétinoblastome : Comment faire mieux ?

Le Docteur DOZ, Pédiatre à l'Institut Curie rappelle qu'il y a plusieurs degrés de dépistage dans le rétinoblastome ;

↪ Il y a donc une première étape qui consiste à sensibiliser le monde médical, les médecins généralistes et les pédiatres sur l'attention qu'ils doivent porter sur un symptôme qu'ils ne remarquent pas eux mêmes, parce que c'est un symptôme inconstant. En effet, parfois, les symptômes constatés par les parents ne sont pas pris en compte par les médecins auxquels ils le signalent

Cet effort pédagogique est fait, Madame DESJARDINS, ophtalmologiste à l'Institut Curie a écrit un article dans Annales de Pédiatrie qui devrait être diffusé.

↪ La deuxième étape est de promouvoir le dépistage réel de ce cancer par un examen par le pédiatre ou le généraliste, des yeux et l'examen d'une photographie au flash. Le reflet blanc dans l'œil peut être visible. Ce dépistage là pourrait éventuellement être testé dans une région pilote pour voir si en effet sur les 2 ou 3 ans, cette méthode a pu permettre le dépistage plus précoce chez certains enfants dont la famille n'était pas concernée jusqu'à présent par le rétinoblastome.

↪ La troisième étape sera de montrer aux pouvoirs publics qu'il est moins cher en terme de coût financier de faire un dépistage moléculaire qu'un dépistage par fonds d'yeux systématiques chez un nouveau né dans une famille à risques.

## 2) Diagnostic du rétinoblastome

Madame DESJARDINS montre par une photo-flash que l'on voit très nettement le rétinoblastome. Ce reflet blanc dans l'œil est un symptôme mal connu des parents et des pédiatres. Madame DESJARDINS insiste sur le fait que le strabisme peut être un symptôme grave et qu'il ne faut pas le négliger. Elle parle du dépistage lorsqu'il y a un antécédent du rétinoblastome soit chez l'un des parents, soit quand l'enfant a déjà un œil atteint de rétinoblastome, il est très important de faire une surveillance fréquente de l'autre œil surtout avant l'âge de 18 mois, lorsque aucune anomalie génétique n'a été mise en évidence chez les sujets atteints. Cette surveillance systématique tous les mois permet de faire le diagnostic à un

stade précoce de la maladie et d'utiliser des thérapeutiques les moins agressives possibles pour l'enfant.

### 3) Les traitements conservateurs disponibles

La radiothérapie externe est une des thérapies les plus efficaces contre le rétinoblastome, mais elle présente certains inconvénients au niveau de la croissance de la paroi osseuse de l'orbite.

De plus en plus, les médecins essaient de faire une combinaison de plusieurs traitements les alternatives à l'irradiation externe sont :

- ↪ La cryothérapie
- ↪ Disque diode 125
- ↪ Photocoagulation au xénon (moyen utilisé quand la tumeur est assez postérieure).
- ↪ Hyperthermie par laser diode associée à la chimiothérapie par carboplatine
- ↪ Chimiothérapie par le carboplatine et le VP 16.

**Le laser diode** : Ce laser a la particularité de pénétrer en profondeur dans la tumeur et arrive à augmenter la température ce qui sensibilise la tumeur au carboplatine. Ce traitement se fait à l'aide d'un microscope opératoire sous anesthésie générale et la tumeur doit être exposée au laser pendant une vingtaine de minutes en continu. Une perfusion de carboplatine est faite dans le service de pédiatrie suivie du laser diode pendant 20 minutes, on répète le laser au bout de 8 jours et l'on recommence 28 jours après un nouveau cycle avec 3 cycles en tout.

### 4) Les indications des traitements : elles dépendent de la taille des tumeurs et de leur situation dans l'oeil

Question posée sur les effets secondaires des rayons sur la vision.

Si la tumeur était très importante, il peut y avoir une sécheresse modérée de l'œil avec sensibilité à la lumière. Le problème de la cataracte, si elle est importante, elle doit être opérée, (problèmes de correction optique). On rencontre des rétinopathies radiques c'est à dire des retentissements des rayons sur la macula et sur la rétine. Elles sont exceptionnelles dans irradiations de rétinoblastomes.

### 5) Génétique du rétinoblastome

**Madame JUNIEN** :

Responsable du Laboratoire français où ont lieu les analyses du gène du rétinoblastome (Hôpital Necker - enfants malades) : le rétinoblastome peut être héréditaire mais pas toujours.

### Forme clinique

Sporadique 90 %	(unilatéral plus souvent 60 %) (Bilatéral 30 %)
Familial 10 %	(Bilatéral 50 % ou unilatéral 50 %)

### Forme génétique

Mutation somatique de cellule dans la rétine	Forme non héréditaire (60 %)
Mutation germinale	Forme héréditaire (40 %) y compris les formes familiales

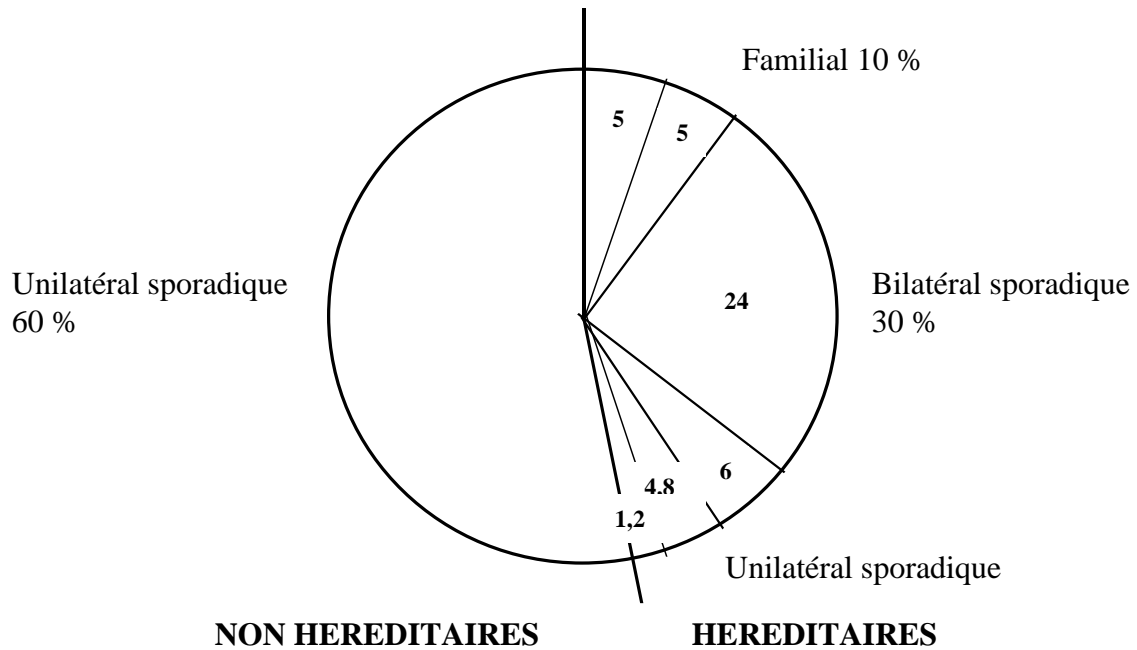
Dans l'œuf toutes les cellules vont posséder la mutation.

Plus de risque d'être bilatéral	Plus de risque de développer un sarcome osseux ou musculaire.
---------------------------------	---------------------------------------------------------------

Question posée pour les frères et sœurs (F/S) et les descendants

		F/S	Descendants
Sporadique	unilatéral	< 1 %	5 %
	bilatéral	2 à 5 %	45 %
Familial	unilatéral ou bilatéral	45 %	45 %

Le rétinoblastome est une tumeur maligne survenant chez un enfant sur 20000. Environ 40 % des cas sont héréditaires et le mode de transmission de l'anomalie est autosomique dominant avec une pénétrance de 90 %. La plupart des cas héréditaires (3/4) sont des cas isolés survenant de novo sans histoire familiale. La majorité des cas restants, 60 % sont donc des formes non héréditaires avec mutations du gène RB uniquement dans la rétine. Le risque d'absence d'un nouveau cas atteint dans une famille et le risque d'apparition d'une deuxième tumeur étant uniquement associés aux formes héréditaires, les discriminations entre forme héréditaire et non héréditaire sont donc d'une importance majeure pour le patient, sa descendance et ses apparentés.



Madame JUNIEN nous présente un exemple d'étude familiale à l'aide de polymorphismes. Les polymorphismes ce sont des marques sur chacun des 2 chromosomes 13.

Le gène RB est fragmenté en 27 morceaux, quand une mutation est recherchée, il faut étudier les 27 petits morceaux, cela prend énormément de temps.

Une étude de coût/bénéfice a été faite par Madame JUNIEN à partir du travail de Véronique BLANQUET sur 232 sujets. Le rapport coût/bénéfice correspond à la différence entre d'une part les dépenses du suivi et de traitement des patients atteints et de tous leurs apparentés en l'absence de tout étude génétique et d'autre part les même types de dépenses auxquelles s'ajoutent les coûts de l'étude génétique ayant permis de :

- ↳ Rassurer les sujets non porteurs pour lesquels le suivi n'est plus nécessaire.
- ↳ Dépister très précocement les sujets à risque ou selon le souhait des parents, éviter la naissance d'enfants porteurs d'une mutation.

Evaluation coût/bénéfice

Patients/toutes formes

232 sujets

35 mutations trouvées

15 %

<u>Dépense par an</u>		
Fonctionnement	20 %	110 000,00
Personnel	62 %	338 000,00
Matériel	13 %	70 000,00
Au total		518 000,00
Par sujet étudié		11 722,00
Par mutation trouvée		77 313,00

La papille amène l'information fournie par les cellules rétiniennes par l'intermédiaire du nerf optique jusqu'au cerveau, si la papille est abîmée il n'y a plus de vision possible.

La macula est la partie la plus importante de la rétine, elle permet d'avoir une acuité visuelle de 10/10<sup>e</sup> de pouvoir voir les petits objets et c'est donc une partie importante. Quelqu'un qui n'a plus de macula ou une macula abîmée va pouvoir avoir un champs de vision périphérique mais ne va pas pouvoir lire les lettres, ni voir les petits objets, les petits détails.

Question que beaucoup de parents se posent : Pourquoi cela ne sert à rien de porter des lunettes quand la macula est abîmée ou lorsque le nerf optique est abîmé ?

Madame DESJARDINS : si l'on compare avec un appareil photos, ce serait exactement comme de vouloir changer une pellicule si l'objectif est mauvais.

Remarque apportée très importante, le nouveau traitement carboplatine laser peut être envisagé lors de certaines lésions du pôle postérieur.

Lors d'une consultation pédiatrique, l'arbre généalogique de l'enfant est établi et des prélèvements sanguins sont effectués.

La consultation génétique est indispensable s'il y a un désir d'enfant et si une anomalie constitutionnelle du gène du rétinoblastome a été repérée.

Déjà, aujourd'hui dans les formes familiales et dans un certain nombre de formes bilatérales, on a pu trouver la mutation, ce qui permet de faire le diagnostic anténatal et néonatal.

Les moyens dont dispose l'équipe de Madame JUNIEN :

Rappel pour trouver 35 mutations sur 232 sujets étudiés, il a fallu une personne et demie qui a travaillé pendant 3 ans donc à l'heure actuelle, l'équipe de Madame JUNIEN dispose d'un technicien pour faire le travail de recherche sur els familles et de recherche de mutations. C'est ce qui explique les délais qui sont nécessaires pour répondre car l'équipe essaie de faire les études en série plutôt que de faire pour un patient la totalité du gène.

Cette année par exemple, il y a eu 8 demandes de diagnostic prénatal, le technicien ne fait plus que ça pendant 4 jours donc tous les autres cas attendent.

A l'heure actuelle, il faudrait un technicien supplémentaire pour un coût moyen de 350 000,00 Francs.

Il y a eu des progrès importants dans la génétique du rétinoblastome et dans l'exploration des familles ces derniers mois.

Convaincre les pouvoirs publics reste la priorité maintenant et pour cela l'étude du coût du traitement est presque faite en lien rappelons le avec le professeur Marie-Louise BRIARD qui a un rôle dans ce domaine au Ministère de la Santé.

## 6) Scolarité et handicap visuel

### Madame GENIN :

Parle de son établissement où elle est directrice. Cette école accueille 24 enfants déficients visuels et aveugles de 5 à 11 ans répartis dans 3 classes. Elle insiste sur le fait que l'objectif de toute école spécialisée quelle qu'elle soit c'est bien sûr l'intégration, la vie ordinaire, comme tout le monde.

Elle précise que dans tous les départements, il doit exister des services de soins, d'éducation spécialisée à domicile SSES qui sont des services qui peuvent prendre en charge les enfants depuis leur plus jeune âge.

Elle a le sentiment que plus la prise en charge est tôt meilleures sont les chances de l'enfant qui ne peut pas suivre le circuit normal. Ces écoles ne sont pas des ghettos, ce sont des endroits où l'on permet aux enfants qui en ont besoin d'acquérir toutes les techniques, toute l'aide matérielle, morale dont ils ont besoin pour poursuivre une scolarité ordinaire. Les programmes sont identiques à ce qui se fait dans autres classes. Dès que c'est possible, il y a des intégrations ponctuelles avec les autres classes, elles se font selon l'enfant avec ses possibilités et à tout moment, elles peuvent être modifiées selon l'évolution de l'enfant. Elle comprend bien qu'il doit être très difficile pour les parents d'admettre que son enfant doive rentrer dans une école spécialisée mais elle répète que ce n'est pas un endroit d'enfermement. Ces écoles ne sont pas fermées, c'est le message que Madame GENIN veut faire passer.

## 7) Vivre avec le rétinoblastome

### Monsieur GUYON :

Parle de son expérience personnelle en tant qu'ancien malade atteint du rétinoblastome et nouveau papa d'une petite fille atteinte du rétinoblastome.

Il a toujours pour sa part suivi une scolarité « normale », ceci a été le choix



de ses parents mais cela ne représente pas un choix qui doit être considéré toujours comme optimal.

Il pense que les parents ont un rôle très important à jouer vis à vis de leur enfant en le considérant comme tous les autres enfants qui ne sont pas déficients visuels.

Les enfants qui ont une déficience visuelle vont développer d'autres sens, ils compenseront leur handicap par exemple par une bonne mémoire, une ouïe très développée....

Ce message est un message d'optimisme pour vivre le mieux possible avec le rétinoblastome. Faisons confiance en la volonté de nos enfants !

#### 8) Vivre avec le rétinoblastome

Réflexion des parents sur les problèmes de prise en charge par la sécurité sociale. Intervention de Madame BADOCHÉ ophtalmologiste en retraite qui nous signale deux journaux ophtalmologiques « convergence » « vision et strabisme » qui sont envoyés gratuitement à tous les ophtalmologistes. Nous pourrions donc faire parvenir notre plaquette d'information.

Nous rappelons à tous les membres du conseil d'administration de Rétinostop que la prochaine réunion se déroulera le samedi 27 avril 1995 à 14 heures à l'Institut Curie.

Hélène GISSEROT

François DOZ

Martine LORRAIN

Martine GUICHAOUA

Dominique VERRIEN

Martine CHARPENTIER

Fabienne MAUGARD

Catherine BOTHOREL

Claude KERADEC

Jean-Michel ZUCKER

Alain GUYON

Dany DELAHAIE

Mme ERNOULT LANTIER

Mme l'Assistante Sociale Curie

Mme BARRAL

Mr HANOTEAU

Mr FRETTE

Laurence BONNIN