



Livret d'information sur le RÉTINOBLASTOME

www.retinostop.org
www.curie.fr

Retinostop - Direction de la Communication de l'Institut Curie
Conception et réalisation : **BRIEF** - 2005 - Illustrations : Getty Images - Crédit photo : A. Lescaure/Institut Curie

• L'association Rétinostop s'est fixée plusieurs objectifs :

➤ Venir en AIDE AUX FAMILLES

- C'est d'abord un SOUTIEN MORAL apporté à des parents souvent jeunes qui découvrent subitement la maladie de leur tout jeune enfant et s'en trouvent désemparés.

L'association se met à leur disposition pour les aider à faire face à cette situation engendrée par le diagnostic.

- C'est aussi une aide MATÉRIELLE pour aider financièrement ceux qui en auraient besoin :

* Pour faire face aux dépenses immédiates,

* Pour aider, ponctuellement, à l'équipement de ceux qui, par la suite, connaîtraient des déficiences visuelles.



➤ Soutenir LA RECHERCHE sur le rétinoblastome et participer à L'ÉQUIPEMENT des centres de diagnostic et de traitement

Sous couvert d'un Conseil Scientifique, l'association participe activement aux efforts de RECHERCHE et de LUTTE contre la maladie en finançant tout ou partie de programmes ou en participant à l'équipement en matériel de services qui orientent leurs recherches sur le rétinoblastome.

➤ Favoriser le diagnostic précoce et mieux FAIRE CONNAITRE la maladie auprès de tous les professionnels de santé et les pouvoirs publics

L'association participe à l'information des professionnels de santé sur les spécificités du rétinoblastome par l'organisation de conférences-débats, la diffusion sur internet, la participation à des congrès, ...



➤ Faciliter la RENCONTRE de parents pour partager les expériences, les difficultés et les espoirs

L'association recrute essentiellement ses membres parmi les parents et amis d'enfants atteints d'un rétinoblastome. Elle s'efforce de favoriser la rencontre des membres soucieux de trouver une aide, un réconfort et une information auprès de parents qui ont une expérience à partager.

Préface

*par le Professeur Jean-Michel Zucker,
Chef de Département Honoraire de l'Institut Curie,
Chef du Département d'Oncologie Pédiatrique de l'Institut Curie de 1977 à 2002.*

Je me sens particulièrement honoré de m'être vu confier par l'Association **Rétinostop**, à laquelle je suis heureux d'exprimer ici ma reconnaissance, le soin de préfacer ce livret d'information destiné aux parents d'enfants atteints de ce très rare cancer de la petite enfance qu'est le **Rétinoblastome**, ou cancer de la rétine.

L'**information** de l'enfant malade et de sa famille, qui est non seulement une obligation légale mais aussi et surtout un **impératif éthique**, est une tâche périlleuse qui requiert de la part des soignants à la fois bonne volonté, compétence, et formation à la relation, de façon à ne pas se borner à l'énoncé d'un diagnostic, d'un pronostic et d'un traitement, mais à viser à l'établissement d'une **alliance**, c'est-à-dire d'un véritable partenariat entre l'équipe soignante et la famille, qui puisse permettre d'optimiser les résultats du traitement.

Ainsi ce livret est-il l'exemple même de cette collaboration – de ce travail au coude à coude des **soignants**, des équipes hospitalières **pluridisciplinaires** (ophtalmologistes, oncopédiatres, radiothérapeutes, généticiens) et des **parents solidaires** regroupés dans une association spécifique – aboutissant à l'élaboration d'une information écrite sur le rétinoblastome, les conditions de son diagnostic, les diverses options thérapeutiques, le suivi à long terme, les implications génétiques, le vécu de la maladie et du handicap. Cette information écrite globale n'est cependant pas destinée à être absorbée d'un seul coup dès le diagnostic établi. Elle ne remplace aucunement une information orale

renouvelée et adaptée à la situation clinique de chaque enfant et au vécu de chaque famille, mais elle la complète, lui sert de toile de fond et de repère auquel revenir chaque fois que l'émotion a brouillé l'assimilation de l'information orale.

Cette information écrite se devait d'être transparente, de répondre aux attentes des parents, et d'être exprimée en un langage accessible à tous, à l'aide d'un lexique très complet des termes médicaux utilisés. L'annonce du diagnostic et celle, lorsqu'elle n'est pas évitable, d'une ablation de l'œil sont parmi d'autres, – et quelles que soient les précautions que le médecin y apporte –, des moments bouleversants : ce livret n'en atténuera pas la violence mais les parents trouveront ici, à leur rythme, ce qu'il leur sera utile de connaître pour mieux comprendre, accepter et accompagner le **traitement proposé**. Celui-ci, – qui vise à guérir l'enfant en conservant ses yeux, en préservant au maximum sa vue et en réduisant au minimum les effets indésirables à long terme –, est devenu **extrêmement diversifié et personnalisé** : il est notamment de plus en plus fréquent de pouvoir conjuguer l'efficacité du laser et d'un médicament anticancéreux pour détruire des tumeurs rétinienues de volume encore modéré ; et les progrès de l'anesthésie générale, incontournable jusque vers l'âge de quatre ans pour une observation fiable de toute la rétine, autorisent habituellement la réalisation du suivi ophtalmologique en **hôpital de jour**.

L'anomalie génétique, héréditaire ou non, qui favorise l'apparition du rétinoblastome est une singularité parmi les cancers de l'enfant et une explication aussi courte mais aussi complète que possible en a été tentée ici à l'intention des parents dont l'information devra être complétée par la **consultation génétique**. Bien que l'attente des parents soit à cet égard très forte, l'évaluation du risque génétique – transmission de la maladie à ses descendants pour l'enfant, survenue d'autres atteintes dans la famille – qui s'est affinée avec les découvertes récentes, n'est cependant techniquement pas possible dans tous les cas. L'étude des craintes qu'il inspire de même que de celles concernant le pronostic visuel, la vie avec une prothèse oculaire, la scolarité et, plus tard, la vie professionnelle, ont montré combien l'**écoute et l'accompagnement psychologique** durables des familles est indispensable, et comment, grâce à l'alliance thérapeutique évoquée plus haut, le **handicap** sera finalement **surmonté**.



Sommaire

- **Association Rétinostop** p. 2
- **Préface**
par le Professeur Jean-Michel Zucker p. 4
- **Le Rétinoblastome**
 - **Les signes cliniques**
 - Leucocorie p. 8
 - Strabisme p. 8
 - **Le diagnostic**
 - Fond d'œil p. 9
 - Examens complémentaires p. 9
 - **Les traitements**
 - **Traitements conservateurs**
 - Tumeurs antérieures à l'équateur de l'œil*
 - Cryothérapie p. 10
 - Curiethérapie par disque radioactif p. 10
 - Tumeurs postérieures à l'équateur de l'œil*
 - Thermochemiothérapie p. 10
 - Photocoagulation p. 11
 - Radiothérapie externe p. 11
 - Chimiothérapie p. 11
 - **Traitement chirurgical** p. 11
- **La surveillance** p. 12
- **Le fond d'œil** p. 12
- **L'anesthésie** p. 13



- **La prédisposition génétique** p. 14
- **La prothèse** p. 16
- **Le soutien psychologique** p. 18
- **La vue** p. 18
 - *La mal-voyance et la non-voyance* p. 19
 - *La vie quotidienne et la scolarité des enfants* p. 20
- **Les démarches administratives** p. 21
- **Les correspondants régionaux de Rétinostop** p. 22
- **La recherche clinique et les formulaires d'information et de consentement** p. 23
- **L'Institut Curie** p. 25
- **À la recherche de nouveaux traitements** p. 25
- **Glossaire des termes médicaux** p. 27
- **Quelques adresses utiles** p. 32

Le Rétinoblastome

Le Rétinoblastome est une tumeur cancéreuse de la rétine. Le plus souvent, le diagnostic est fait avant l'âge de 5 ans.*

Il touche chaque année, en France, un enfant sur 15 à 20 000 naissances.

Les traitements, plus performants et de mieux en mieux ajustés à chaque cas, permettent de guérir plus de 90 % des enfants.

• Les signes cliniques



Un reflet blanc dans la pupille ou la persistance d'un strabisme ne doivent jamais être négligés.

- **Leucocorie*** : au début, le reflet blanc de la pupille ou leucocorie n'est visible que dans certaines directions du regard et sous certains éclairages. Elle peut être vue précocement sur des photos prises au flash, mais les parents ne sont pas toujours informés de la signification possible de cette tache blanche.

- **Strabisme*** : s'il est très intermittent et de courte durée, le strabisme peut être banal chez le nourrisson. En revanche, un strabisme permanent uni-

latéral ou bilatéral signale une atteinte de la partie centrale de la rétine qui empêche la fixation par l'œil malade.

Quel que soit l'âge de l'enfant, ces constatations doivent imposer très rapidement une consultation ophtalmologique avec examen du fond d'œil.



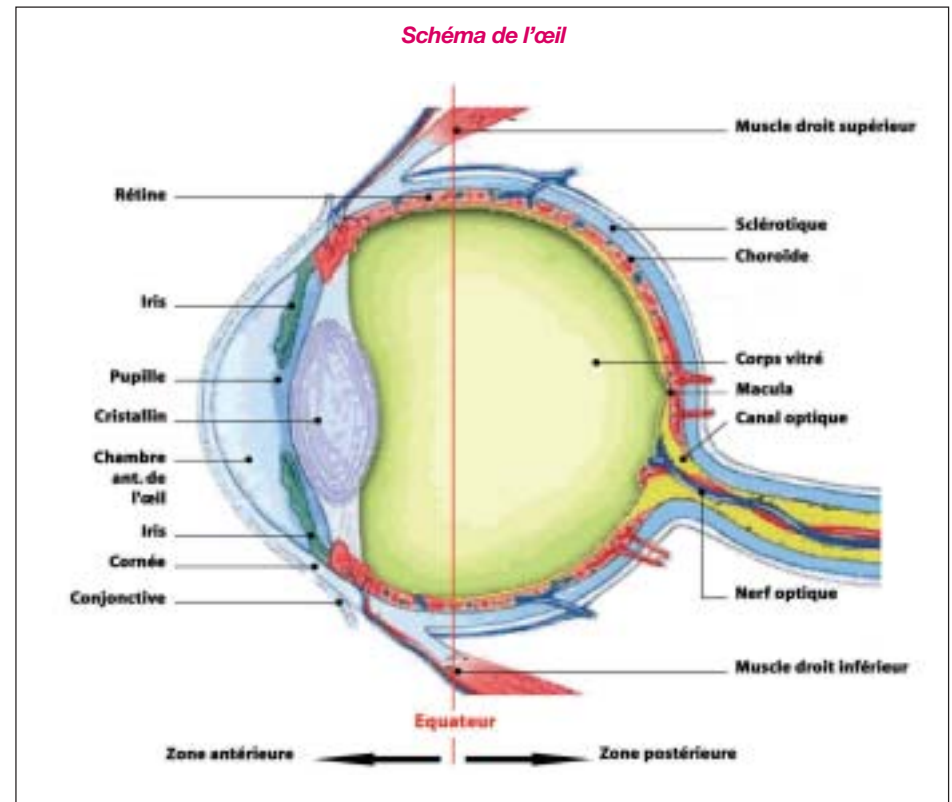
• Le diagnostic

- **Fond d'œil*** : le diagnostic du Rétinoblastome repose essentiellement sur l'examen du fond d'œil sous anesthésie* générale. Il précise le nombre de tumeurs, leur taille, leur localisation et l'existence ou non d'un envahissement du vitré*.

- **Examens complémentaires** : l'examen du fond d'œil

peut être complété par un scanner* ou une IRM* et une échographie* oculaire.

La recherche de métastases* dans la moelle osseuse, le squelette ou le système nerveux central n'est justifiée que si la tumeur est volumineuse et envahit l'œil au-delà de la rétine et/ou le long du nerf optique.



• Les traitements possibles

L'objectif du traitement est de guérir l'enfant en préservant, autant que possible, l'œil et la vision.

Le choix entre les nombreux traitements disponibles dépend du type de la tumeur (unilatérale ou

bilatérale, unifocale* ou plurifocale*), de sa localisation à l'intérieur de l'œil (proche ou loin de la macula*), de son volume et de l'âge de l'enfant.

Les traitements conservateurs

Les traitements locaux du rétinoblastome sont de plus en plus performants et peuvent se combiner.

Les tumeurs antérieures à l'équateur* de l'œil :

• Cryothérapie*

Cette technique est employée pour les petites lésions tumorales de moins de 3 mm.

Pratiquée sous anesthésie* générale, la cryothérapie consiste à détruire la tumeur en abaissant sa température jusqu'à -60 à -80 °C. Plusieurs séances successives sont parfois nécessaires.

• Curiothérapie* par disque radioactif

Ce traitement permet de soigner les tumeurs ne dépassant pas 15 mm de diamètre. Il est aussi utilisé en cas d'envahissement localisé du vitré*.

Lors d'une courte intervention sous anesthésie générale, le chirurgien appose à la surface de l'œil un petit disque en or qui contient des grains d'iode radioactif. Leur rayonnement détruit uniquement les cellules tumorales et n'endommage pas les tissus à proximité (paupières, tissus orbitaires, ...).

Les paupières et la conjonctive* sont habituellement un peu gonflées tant que le disque est en place – deux à trois jours suivant la taille de la



tumeur – puis tout rentre très rapidement dans l'ordre dès qu'on le retire.

Les tumeurs postérieures à l'équateur de l'œil :

• Thermochemiothérapie*

La thermochemiothérapie est le traitement conservateur le plus utilisé pour les tumeurs, du pôle postérieur*, mesurant jusqu'à 12 mm de diamètre. Il associe la chimiothérapie* et le réchauffement de la tumeur par un rayon laser.

La molécule anticancéreuse (carboplatine) est administrée par voie veineuse. Dans les deux heures suivantes environ, sous anesthésie générale, le chirurgien oriente un faisceau laser sur la lésion tumorale pendant quelques minutes à l'aide d'un microscope opératoire. La température de la tumeur augmente, avec pour effet de renforcer l'efficacité de la chimiothérapie.

Deux à quatre séances sont nécessaires et per-

mettent d'obtenir une guérison dans 70 % des cas sans nécessité de recourir à un autre traitement.

Des traitements par laser seul (ou "thermothérapie") sont également possibles pour certaines petites tumeurs ou dans les suites d'une thermochemiothérapie.

• Photocoagulation*

Cette technique est utilisée pour traiter les petites tumeurs inférieures à 2 mm de diamètre.

Elle consiste à projeter un faisceau lumineux intense et étroit sur les vaisseaux sanguins qui alimentent la tumeur pour entraîner leur destruction par brûlure.

Le traitement, indolore, ne dure que quelques minutes sous anesthésie générale soit en ambulatoire*, soit lors d'une courte hospitalisation. Deux ou trois traitements successifs peuvent être nécessaires.

• Radiothérapie* externe

En cas d'échec des précédents traitements ou dans le cas de tumeurs évoluées, volumineuses ou présentant un envahissement du vitré*, les médecins peuvent avoir recours à une radiothérapie externe.

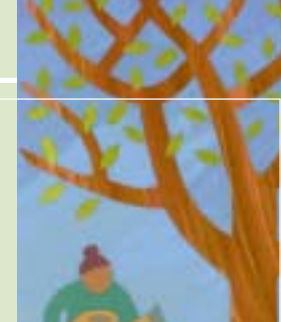
Chaque jour durant quatre à cinq semaines, l'œil de l'enfant reçoit une irradiation indolore de quelques minutes visant à détruire les cellules tumorales.

Des effets secondaires ont parfois été décelés (défaut de croissance de la zone irradiée qui reste souvent discrète, séquelles endocrines*, augmentation du risque de sarcome secondaire) et en font restreindre actuellement l'utilisation.

• Chimiothérapie*

Une phase initiale de chimiothérapie est parfois utile pour rendre les tumeurs accessibles aux différentes techniques disponibles de traitements conservateurs.

Les doses cumulées de ces agents de chimiothérapie, utilisés seuls ou en association avec le laser, doivent toujours être le plus faibles possibles car les médicaments sont mutagènes* et pourraient également majorer le risque spontané de tumeur secondaire.



Le traitement chirurgical

Pour éviter que le cancer ne se généralise, lorsque la tumeur est très volumineuse et la destruction visuelle déjà importante, la meilleure solution thérapeutique est l'ablation chirurgicale de l'œil dite "énucléation**".

Cette solution est souvent proposée pour traiter les rétinoblastomes unilatéraux, d'autant qu'ils sont souvent diagnostiqués tardivement car l'enfant a tendance à compenser la perte visuelle avec l'œil indemne.

L'intervention, sous anesthésie générale, dure environ une heure. Après avoir procédé à l'ablation de

l'œil, le chirurgien pose un implant* en corail pour préparer la mise en place d'une prothèse.

Dans ce domaine également, les progrès sont importants et les techniques permettent d'obtenir des résultats esthétiques tout à fait satisfaisants. (voir le chapitre "Prothèse")

Après l'énucléation, lorsqu'elle a été nécessaire, un traitement complémentaire par chimiothérapie ou radiothérapie se justifie si l'examen de la tumeur prélevée par le chirurgien au cours de l'énucléation révèle des risques de rechute* ou d'extension du cancer vers d'autres organes.



• La surveillance

Le rythme de la surveillance dépend de l'âge de l'enfant au moment du diagnostic, du caractère uni ou bi-latéral du rétinoblastome et des traitements utilisés. Pendant l'année qui suit un traitement conservateur sans irradiation externe, l'enfant est surveillé chaque mois par un fond d'œil. Ce suivi est par la suite plus espacé.

Les enfants porteurs d'un rétinoblastome unilatéral doivent bénéficier d'une surveillance prolongée car des atteintes tardives de l'autre œil sont possibles.

Ce contrôle ophtalmologique est complété par un suivi en oncologie* pédiatrique destiné notamment



à déceler d'éventuels effets secondaires des traitements et à y remédier.

• Le fond d'œil

Le rétinoblastome est une tumeur rétinienne. Pour en faire le diagnostic, le médecin ophtalmologiste doit donc examiner la rétine.

Cet examen, ou fond d'œil, permet de préciser le nombre, la taille et la localisation de la ou des tumeurs ainsi que d'observer s'il existe une atteinte du corps vitré* (gel transparent remplissant l'œil). Pour réaliser un fond d'œil il est nécessaire de dilater la pupille (au centre de l'iris) puis d'examiner la rétine, à travers elle, à l'aide d'un système optique éclairant. Cet examen peut être éblouissant mais est indolore.

Il nécessite une parfaite immobilisation de l'enfant. Pour les plus petits, il est donc le plus souvent réalisé sous anesthésie générale. L'enfant est endormi juste le très court temps nécessaire à l'examen de son fond d'œil. Il

importe donc qu'il se présente à jeun.

Cette anesthésie* est légère et permet un réveil rapide dès la fin de l'examen. L'enfant pourra quitter le service après quelques heures, le temps de s'assurer de son bon rétablissement.

Pour les plus âgés, capables de mieux comprendre les explications du médecin ophtalmologiste et de maîtriser leurs gestes, cet examen se pratique sans anesthésie. C'est ainsi qu'à partir de 4 ans environ, le fond d'œil peut être fait en consultation, sans anesthésie.

Le fond d'œil, qu'il soit pratiqué avec ou sans anesthésie, n'est absolument pas douloureux. Seule, l'administration préalable des gouttes nécessaires à la dilatation de la pupille peut s'avérer désagréable.

• L'anesthésie*

Chez les petits enfants de moins de quatre ans, les actes de diagnostic ou de surveillance nécessitent une anesthésie* générale. Cette anesthésie permet un contrôle de l'ensemble du fond d'œil y compris l'extrême périphérie rétinienne. Celle-ci se fait souvent selon un mode ambulatoire*, c'est-à-dire avec la possibilité de sortir environ trois heures après l'examen, sauf pour les enfants de moins de six mois ou ayant des antécédents de prématurité.

La surveillance du fond d'œil, comme un certain nombre de traitements, nécessite, au cours des mois, des anesthésies générales répétées qui n'ont pas d'incidence sur la santé de l'enfant.

Lors de la consultation d'ophtalmologie, un protocole écrit est remis aux parents avec des recommandations notamment sur la période préalable du jeûne. Lors du premier examen l'enfant est vu en consultation par un anesthésiste. Pour les autres examens, les parents signalent les problèmes de santé récents éventuels.

L'anesthésie de courte durée est réalisée au masque avec un gaz anesthésiant.

L'endormissement se fait en quelques dizaines de secondes. Il est possible de profiter de l'anesthésie générale pour effectuer des gestes douloureux ou même simplement inconfortables : prélèvements sanguins, cryothérapie*, vérification de la cavité orbitaire...

Les parents qui le souhaitent peuvent souvent accompagner les enfants dans la salle d'examen et assister à l'endormissement. Le réveil est en règle générale rapide et permet le plus souvent la reprise des jeux et l'alimentation une heure plus tard.

Les interventions plus importantes sont effectuées en hospitalisation. Dans certains établissements, une salle est aménagée près du bloc pour que les parents puissent accompagner les enfants jusqu'à l'entrée du bloc et avoir un contact avec l'ophtalmologiste. Dans d'autres, la structure permet aux parents d'être présents au réveil. La durée de l'hospitalisation est en général de 24h à 48h. La prise en charge de la douleur se fait dès la salle de réveil et se poursuit dans le service où est hospitalisé l'enfant.



• La prédisposition génétique

Le rétinoblastome, comme toute tumeur, se développe à partir d'une cellule dans laquelle se sont accumulées des altérations génétiques.

Notre patrimoine génétique, qui est présent dans pratiquement toutes nos cellules, regroupe environ 30 000 gènes* que nous possédons en double exemplaire (un exemplaire hérité de chacun de nos parents). Pour le rétinoblastome, on sait que l'altération des deux exemplaires du gène RB dans une cellule de la rétine est nécessaire, et peut-être pas suffisante, au développement de la tumeur.

Dans plus de la moitié des cas de rétinoblastome, l'atteinte est unilatérale. Dans la très grande majorité des cas (90 %), il s'agit de l'altération des deux

exemplaires du gène RB au niveau d'une cellule de la rétine acquise au cours de la petite enfance.

Dans moins de la moitié des cas, l'atteinte est bilatérale : l'enfant est atteint de plusieurs lésions rétinienne indépendantes. Dans ce cas, on suppose d'emblée une prédisposition génétique, c'est-à-dire que l'enfant est porteur dans toutes ses cellules, y compris dans les cellules de la rétine, d'une altération d'un exemplaire du gène RB (altération constitutionnelle). L'altération du deuxième exemplaire du gène RB est acquise au niveau des cellules de la rétine. Il faut savoir que 10 % des enfants atteints d'un rétinoblastome unilatéral sont porteurs d'une prédisposition génétique.



Ainsi, les formes héréditaires du rétinoblastome concernent-elles 10 % des cas de rétinoblastome unilatéral et l'ensemble des atteintes bilatérales.

Rarement l'un des deux parents a lui-même été atteint dans l'enfance ou porte des cicatrices de rétinoblastome ayant spontanément involué*. L'enfant atteint a hérité de son parent atteint une altération constitutionnelle du gène RB. Il a un risque sur deux de la transmettre à chacun de ses enfants.

Le plus souvent l'enfant n'a aucune histoire familiale, il s'agit alors généralement d'un accident génétique qui a eu lieu dans une cellule germinale* (spermatozoïde ou ovocyte) de l'un des deux parents. Dans ce cas, le risque de prédisposition des frères et sœurs de l'enfant atteint est très faible. En revanche, l'enfant porteur de cette prédisposition aura plus tard un risque sur deux de la transmettre à chacun de ses enfants.

Pour tous les patients atteints d'un rétinoblastome, il existe donc un risque plus ou moins important d'être porteur d'une altération constitutionnelle du gène RB, avec, alors, un risque de prédisposition pour la fratrie ou pour les descendants du patient. Lorsqu'aucune étude génétique* n'a pu être réalisée ou n'a pu aboutir à une orientation sur le risque de Rétinoblastome, un suivi précoce et fréquent, par examen du fond d'œil jusqu'à l'âge de 5 ans, est recommandé pour tout enfant ayant un risque de prédisposition au rétinoblastome.

Une analyse génétique du gène RB est conseillée à tous les enfants atteints de rétinoblastome et aux adultes qui ont été traités dans l'enfance. L'étude est réalisée à partir de deux prélèvements sanguins. Elle permet de détecter la présence éventuelle de mutation dans le gène RB. Il s'agit d'une recherche de longue durée, s'étalant sur plusieurs mois. En cas de résultat négatif, c'est-à-dire en l'absence d'altération du gène RB identi-



fiée, les limites actuelles des techniques conduisent à retenir ce résultat comme peu informatif : il diminue le risque d'existence d'une altération génétique du gène RB (surtout dans les cas de rétinoblastome unilatéral), mais ne l'élimine pas de façon absolue. En revanche, si une altération génétique est identifiée, celle-ci est la base même d'un test génétique qui peut être proposé aux autres membres de la famille. Dans ce cas, un résultat négatif aura alors toute sa signification : si le sujet testé n'est pas porteur de la prédisposition identifiée dans la famille, il peut être libéré de tout suivi ophtalmologique.

De façon générale, les analyses moléculaires du gène RB ont pour objectif de guider la surveillance de l'enfant atteint, mais aussi celle de ses frères et sœurs, voire cousins germains et enfin de ses futurs enfants.



Votre enfant est suivi pour un rétinoblastome, et il vous a été conseillé, ou vous avez pris l'initiative, de prendre contact avec le généticien pour une **consultation génétique**.

Lors de cette consultation, le généticien, avec votre contribution, essayera :

- de reprendre l'histoire familiale de votre enfant afin de ne pas méconnaître des antécédents tumoraux chez d'autres membres de votre famille. Il est important d'essayer de préciser l'âge auquel une personne a eu une tumeur. Un arbre généalogique sera établi. Il prendra en compte l'histoire de vos familles jusqu'aux grands-parents de l'enfant.

● La prothèse

Dans le cas d'un traitement chirurgical du rétinoblastome, il y a eu énucléation, c'est-à-dire ablation chirurgicale de l'œil. Comme vous l'a alors indiqué votre ophtalmologiste, cela va justifier l'adaptation d'une prothèse oculaire. Son but est de redonner, à votre enfant, un regard et un visage normal, et, à son œil, un aspect naturel.

Lors de l'opération, le chirurgien a conservé les

- d'évaluer en fonction de l'histoire tumorale personnelle de votre enfant et de ses antécédents familiaux la probabilité d'une prédisposition génétique au rétinoblastome. Dans cet objectif, il est important que vous disposiez du résultat de votre propre examen du fond d'œil, examen qui aura été en principe demandé au cours du traitement de votre enfant.

Dans un grand nombre de cas, une étude de génétique ayant pour objectif d'analyser le gène RB sera proposée, dans un premier temps, chez votre enfant.

Le consentement des deux parents sera alors nécessaire. La présence des deux parents n'est cependant pas indispensable, le parent absent pouvant secondairement transmettre le consentement au service de génétique.

Il appartient aux parents de prendre l'initiative d'une consultation génétique en s'adressant à un service de génétique médicale compétent proche de leur domicile.

Liste disponible sur :

http://www.fnclcc.fr/fr/ggc/specialistes/presentation_groupe.php

muscles. Ceux-ci sont fixés sur l'implant* qui remplace le volume du globe oculaire. Ce volume retrouvé, indépendamment du fait qu'il maintient sa forme à la cavité oculaire, aura également pour effet de favoriser les mouvements de la prothèse, la rendant encore moins perceptible. Le chirurgien introduit ensuite sous les paupières une coquille transparente et perforée, le conformateur*, qui prépare la place

de la prothèse. Lorsque les contours de l'espace ainsi préparé sont bien stabilisés, ce conformateur est retiré pour poser la prothèse.

La prothèse oculaire est une grande lentille, rigide sur mesure, qui reproduit les couleurs de l'iris et le blanc de l'œil. Elle est en PMMA, sorte de matière plastique ou plexiglas, quasiment incassable, également utilisée pour certaines prothèses dentaires.

La conception et l'adaptation de la prothèse sont réalisées par un prothésiste (appelé aussi *oculariste**).

La prothèse pourra être mise en place environ un mois après l'opération après accord de l'ophtalmologiste.

Il appartient alors aux parents de prendre un rendez-vous avec le prothésiste de leur choix. Ces professionnels exercent dans toute la France. Pour obtenir leurs coordonnées, nous vous conseillons de vous adresser à votre ophtalmologiste.

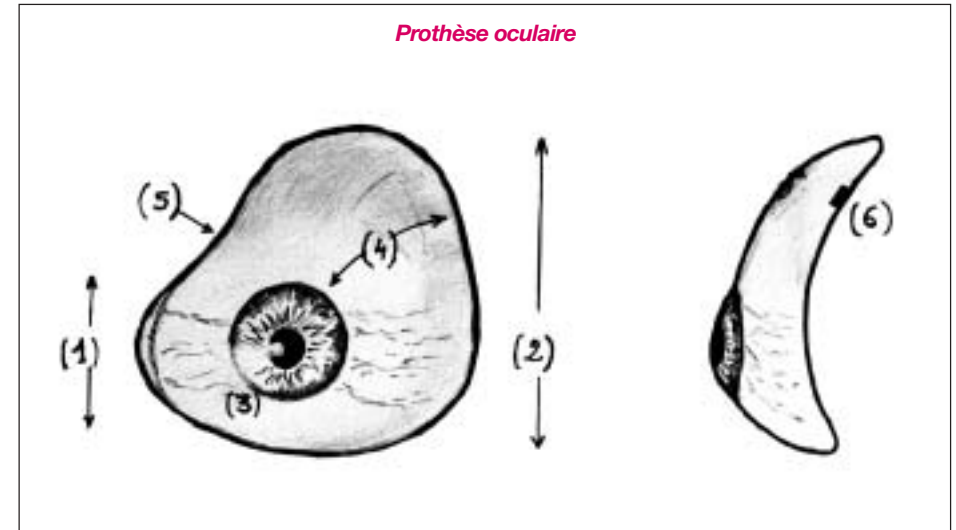
Les essais et prises d'empreintes sont simples et indolo-

res. Ils ne nécessitent ni anesthésie, ni hospitalisation. Le port de la prothèse est lui-même indolore.

Dans la plupart des cas, une prothèse oculaire de bonne qualité et bien adaptée passe totalement inaperçue.

Dans certains cas, les sécrétions conjonctivales au contact de la prothèse peuvent être importantes, surtout au début, mais ne nécessitent qu'un simple lavage au sérum physiologique ; seule une rougeur anormale de la conjonctive et/ou un gonflement des paupières peuvent témoigner d'une véritable conjonctivite et nécessiter un traitement antibiotique (les conjonctivites peuvent être favorisées par l'existence d'une infection rinopharyngée) ; dans ce cas le collyre antibiotique devra être instillé au moins 6 fois par jour, pendant 8 jours, avec relais par une pommade la nuit.

La prothèse oculaire se porte en permanence, de jour comme de nuit. Les manipulations trop nombreuses peuvent provoquer une irritation ou un excès de sécrétion.



• Le soutien psychologique

L'annonce de la maladie revêt un caractère de violence, de brutalité, d'effraction difficilement supportable pour les parents. Il apparaît important qu'un lieu spécifique – à l'intérieur de l'hôpital, mais, en même temps, hors du champ médical – permette l'expression des émotions et la reconnaissance de la souffrance. La psychologue* attachée au service de pédiatrie répond à cette attente.



• La vue

Dans bon nombre de cas, le patient traité pour un rétinoblastome gardera une acuité visuelle satisfaisante qui ne présentera pas de gêne importante dans la vie courante. D'autres connaîtront une baisse plus importante de leur vision que le port de lunettes ne pourra améliorer. D'autres enfin, dans une très faible proportion et qui tend à s'amenuiser au fur et à mesure de l'évolution des thérapies, seront atteints de cécité totale.

Il est en effet important que la réalité psychique des parents puisse être prise en compte, mais aussi qu'ils puissent trouver dans les échanges avec la psychologue des éléments de réponse aux questions qui sont les leurs tout au long du traitement de leur enfant.

Comment, quand parler à l'enfant de ce qui lui arrive ? Comment informer les frères et sœurs ? Faut-il en parler aux amis ? Faut-il laisser l'enfant se regarder dans un miroir ? Comment vais-je regarder mon enfant ? Quel regard les autres vont-ils porter sur lui ? Et quand il va grandir ... ? etc.

Autant de questions que se posent les parents et qui trouveront leurs réponses au travers des expériences et de l'histoire personnelle de chacun.

Il appartient aux parents de prendre, s'ils le souhaitent, l'initiative d'une consultation avec un psychologue en s'adressant à leur médecin ou à l'hôpital le plus proche.



La mal-voyance et la non-voyance

Le rétinoblastome, comme bien d'autres maladies, nous rappelle que nous avons tous des imperfections d'origines diverses qui nous handicapent. Parmi ces imperfections, il y a celles que nous ne connaissons pas et contre lesquelles il est donc bien difficile de lutter, celles que nous connaissons mais que nous essayons tant bien que mal de dissimuler comme par exemple nos imperfections de caractère, et celles dont tout le monde peut se rendre compte et que nos sociétés reconnaissent, elles-mêmes, souvent, comme des handicaps, c'est précisément le cas du « handicap visuel ».

Beaucoup de mal et non-voyants mènent aujourd'hui une vie presque « normale ».

Grâce notamment à l'informatique, l'accès aux études supérieures et à l'exercice de nombreux métiers leur a été considérablement facilité. Une note de service ou un livre peuvent ainsi, après avoir été tout simplement placés sur un scanner, être agrandis à l'écran, lus par une synthèse vocale, ou transcrits en écriture braille, soit sur une plage tactile d'où sortiront en relief éphémère les points qui vont former les lettres de cette écriture, soit sur du papier grâce à une imprimante adaptée qui y exécutera d'une façon durable les mêmes reliefs. En connaissant par cœur le clavier d'un ordinateur comme du reste beaucoup de personnes voyantes, et en utilisant les combinaisons de touches qui permettent de se passer de la souris, les personnes handicapées visuelles ont donc aujourd'hui un large accès aux solutions informatiques. Il existe un certain nombre d'aides financières en vue de l'acquisition de ce matériel dont le coût n'est pas négligeable.

Plus largement, la technologie, le développement des



autres sens, mais aussi sa propre expérience et les « astuces » développées pour palier certaines difficultés améliorent sans cesse les conditions de vie quotidienne de la personne handicapée visuelle.

Elles mènent donc des vies de plus en plus proches de celles de tout un chacun, certaines fondent une famille, d'autres vivent en couple avec des personnes connaissant des difficultés semblables ou différentes.

Les difficultés ne sont pas à négliger, mais elles favorisent probablement le développement de certaines qualités pour pouvoir y faire face, (par exemple, qualité d'attention auditive à l'environnement qui peut se prolonger en qualité d'écoute des autres), et qui sait si ce ne sont pas justement ces qualités qui stimulent l'intérêt de l'entourage et permettent une vie familiale, amicale, associative ou sentimentale particulièrement riche dans la mesure où elle ne repose pas sur les seuls apparences. Qui sait si les handicaps de chacun de nous ne peuvent pas de cette façon devenir des sources de forces exceptionnelles ?

Ce chapitre a été rédigé par un non-voyant.

La vie quotidienne et la scolarité des enfants

La survenue d'un rétinoblastome chez un enfant trouble à bien des égards la vie quotidienne de la famille.

Pour certains, la bonne acuité visuelle d'un œil permettra de continuer à mener une vie normale.

D'autres, nouvellement mal-voyants, ou maintenant exceptionnellement aveugles, doivent faire face à une situation nouvelle. Chacun doit alors faire ses propres expériences, jouer, découvrir son environnement proche puis plus lointain, au même titre que tous les enfants. Il devra apprendre à tomber pour mieux se relever, à éviter les dangers, ...

Avec l'aide de services tels que les CAMSP* pour les enfants de 0 à 3 ans, les SAFEP* pour les 3 – 6 ans que l'on trouve dans chaque département, parents et enfants pourront trouver des moyens, des stratégies dans la motricité, l'utilisation de la vision, etc.

Au fur et à mesure, l'enfant trouvera lui-même ses propres stratégies : en s'adaptant à sa nouvelle

situation, il prendra des habitudes qui lui permettront de mener une vie quotidienne quasiment identique à celle d'enfants bien voyants.

L'enfant mal ou non-voyant ne nécessite pas d'être plus protégé qu'un autre ; il ne doit pas être trop isolé des autres non plus par des activités qui ne lui seraient pas accessibles.

Comme pour tout autre enfant, son entourage familial pourra l'aider à trouver des activités sportives ou culturelles à partager avec d'autres enfants de son quartier, l'intégration sociale se fera d'autant mieux qu'il côtoiera une crèche, une nourrice ou halte-garderie puis, plus tard, une école près de chez lui.

La scolarité :

Il existe des établissements scolaires spécialisés, mais aujourd'hui, les enfants mal et non-voyants peuvent également fréquenter les établissements ordinaires.

La loi prévoit, actuellement, pour les soutenir dans leur intégration, des aides matérielles et humaines telles que l'accompagnement de l'enfant dans sa classe par un ou une auxiliaire de vie scolaire ; l'accès aux fonds publics (Education Nationale) prévus pour l'équipement de l'enfant en matériel spécifique, ... Il pourra donc suivre le même cursus scolaire que les autres enfants, avec simplement parfois le besoin d'un soutien ponctuel dans certaines disciplines.

L'enfant mal-voyant est parfois plus lent que les autres dans certaines activités telles que le tracé d'une figure géométrique, la lecture d'un schéma de biologie ou une carte de géographie, mais lors-



qu'il aura une vue d'ensemble du support pédagogique à étudier, il aura les mêmes aptitudes que les autres pour l'utiliser.

L'enfant mal-voyant ou aveugle, pour réussir sa scolarité, devra accepter de passer plus de temps devant sa table de travail. Il lui sera souvent conseillé d'être méthodique voire ordonné.

Mais, chers parents, même si votre enfant passe beaucoup de temps à chercher ses affaires, dites-vous simplement : c'est son tempérament ! En résumé, l'enfant qui a perdu l'usage partiel ou total d'un ou des deux yeux reste un enfant : il a besoin d'attention ; il lui faut apprendre à utiliser ce qui lui reste de vision, quand c'est possible, mais sa maladie ne doit pas le dispenser d'accomplir les mêmes tâches que ses frères et sœurs à la maison.

L'enfant doit être conscient du handicap qui l'affecte mais ne doit pas être isolé à cause de lui, ni à son avantage, ni en sa défaveur.

Il doit vivre une vie la plus normale possible : riche de rires, de découverte et d'amour, comme on le souhaite à tous les enfants !

Ce chapitre a été rédigé par une non-voyante.

Les démarches administratives

La couverture sociale, les aides, les allocations spécifiques et plus généralement les démarches administratives sont susceptibles de varier avec le temps ou même les régions administratives. Il est donc difficile de donner, ici, une information qui soit fiable. Nous vous invitons donc à vous adresser, sans tarder, à l'assistante sociale de votre secteur ou de votre hôpital, au centre de PMI (Protection maternelle et infantile) le plus proche ou au Centre d'Allocation Familiale (C.A.F.) auquel vous êtes rattachés.



• Les correspondants régionaux de Rétinostop

Le rétinoblastome est une maladie rare. Elle suscite dans les familles de très nombreuses questions. Les médecins spécialistes peuvent répondre à celles d'entre elles qui ont une explication médicale. Ils ont plus de difficultés à aborder les problèmes d'ordre plus pratique de comportement ou de ressenti familial ou personnel.

C'est entre autres pour répondre à ces questions que Rétinostop s'est doté de correspondants régionaux.

Que pouvez-vous exactement en attendre et quelles sont les limites de leurs compétences ?

A des titres divers, les correspondants régionaux ont tous été touchés par le rétinoblastome pour eux-mêmes ou leur enfant. Se tenant régulièrement informés sur la façon dont évolue sa prise en charge, ils pourront, par exemple, vous aider pour une demande d'assistance financière ou administrative dont vous pouvez bénéficier. Forts de leur propre expérience, ils pourront échanger avec vous de la façon de faire face à la maladie. Ils pourront également donner quelques précisions sur le traitement de votre enfant au cas où vous auriez oublié de poser telle ou telle question au médecin.

Toutefois, ils ne sont pas médecins et ne pourront donc pas donner d'avis sur le bien fondé d'un traitement ou la façon dont peut évoluer la maladie de votre enfant.



Ils peuvent vous aider à retrouver de l'humanité face à cette épreuve, c'est là leur grande richesse. Les questions ou solutions techniques relèvent, elles, d'autres champs de compétences.

Vous trouverez le nom et l'adresse du correspondant de votre région sur notre site internet :

<http://www.retinostop.org>



• La recherche clinique et les formulaires d'information et de consentement

Les objectifs actuels de la recherche clinique, dans le domaine des cancers de l'enfant, sont non seulement d'augmenter encore le taux de guérison, en particulier des formes les plus graves de cancer de l'enfant, mais également de diminuer les effets secondaires à court et long terme, notamment dans les maladies habituellement bien contrôlées par les traitements aujourd'hui disponibles. Dans le domaine du rétinoblastome, c'est le plus souvent ce deuxième objectif qui est poursuivi.

Le type de recherche clinique qui reste le plus fréquent en ce qui concerne le rétinoblastome est la menée d'études "observationnelles", encore dites "non interventionnelles".

Dans ce type d'étude, des groupes homogènes de patients sont traités selon des stratégies thérapeu-



tiques éprouvées et adaptées au diagnostic et aux critères de risque. La comparaison historique des résultats en terme de récurrence ou de toxicité a permis, et permet encore, d'améliorer les traitements proposés lors des études successives.

Dans ce type d'études, le consentement demandé aux parents, et si son âge le permet, à l'enfant, ne concerne que l'autorisation d'utilisation des données anonymisées recueillies à propos de la maladie et du traitement. Ces données sont ensuite stockées dans une base de données permettant d'offrir des résultats interprétables sur une cohorte homogène de patients. Les études dites "interventionnelles" sont de divers types :

- les études de phase III sont des études comparatives entre divers types de traitements ou divers types de stratégies thérapeutiques. Le traitement de référence est le meilleur traitement reconnu jusqu'alors et le traitement nouveau est comparé au traitement de référence en terme d'efficacité et de toxicité. Ce traitement nouveau est proposé en raison de résultats antérieurs qui donnent une garantie forte d'efficacité au moins équivalente. Pour comparer un traitement nouveau et un traitement de référence, il est nécessaire que le type de traitement soit attribué après tirage au sort, que l'on appelle aussi "randomisation". Ces études de



phase III portent nécessairement sur des nombres élevés de patients : elles sont fréquentes dans d'autres types de cancers, mais non réalisables jusqu'à présent dans le domaine du rétinoblastome car la rareté de cette maladie ne permet pas l'inclusion de larges cohortes de patients.

- *les essais de phase II* ont pour objectif de définir sur un nombre plus restreint de patients l'efficacité d'un traitement nouveau ou d'une nouvelle association thérapeutique dans un type de maladie donné. Certaines études de phase II peuvent également être « randomisées », permettant d'affirmer que les résultats sont bien observés sur une population représentative des patients.

- *les essais de phase I* correspondent au développement précoce de médicaments et à l'étude de leur toxicité. Ils ne concernent pas les patients atteints de rétinoblastome.

Des études cliniques interventionnelles peuvent également être proposées pour des traitements

d'accompagnement visant à réduire la toxicité de traitements anti-cancéreux.

Les conditions de réalisation de ces études sont extrêmement strictes. La priorité reste en toutes circonstances la sécurité des patients en terme d'efficacité anti-tumorale et de toxicité. Des règles d'arrêt très rigoureuses de ces études permettent d'éviter d'exposer les patients à une toxicité excessive ou une efficacité insuffisante.

Le rétinoblastome est une maladie rare, rentrant dans le cadre des maladies dites « orphelines ». Les traitements du rétinoblastome doivent être décidés dans des centres spécialisés en Onco-Ophthalmologie et en Oncologie Pédiatrique ; les progrès thérapeutiques peuvent nécessiter le regroupement de ces centres au niveau national ou international dans des études « multicentriques ».

Tout nouveau traitement est réalisé dans le cadre de protocoles* préalablement soumis à un Comité de Protection des Personnes qui se prêtent à une Recherche Biomédicale (CCPPRB).

Ces **protocoles de traitement** du rétinoblastome contiennent des **notices d'information et de consentement** que les parents doivent respectivement lire et signer. Ces notices ont été préalablement validées par des Membres de l'Association **Rétinostop** avant même d'être soumises au CCPPRB.



• À la recherche de nouveaux traitements

Dans des domaines aussi variés que la génétique, la thérapeutique, les soins aux patients et leur suivi, les médecins, les biologistes, les chimistes, les physiciens travaillent avec acharnement à faire évoluer les moyens de lutter plus efficacement contre la maladie.

Rétinostop, grâce à votre concours, soutient très activement ces travaux de recherche ou l'achat d'équipements.

Quelques exemples illustreront l'importance de votre contribution :

Dans le domaine de la recherche, votre association a ainsi pu soutenir le projet de recherche de chercheurs du CNRS et de l'INSERM à l'Institut Curie (Philippe Maillard, Alain Croisy et Marie-France Poupon) afin de tester le potentiel thérapeutique de nouveaux traitements photodynamiques sur des tumeurs de rétinoblastome implantées sur des souris modèles.



Sur le plan de l'équipement, **Rétinostop** a contribué à l'acquisition de matériel de laboratoire utilisé pour l'étude de l'altération du gène RB, au profit du Service de génétique constitutionnelle du D^r Stoppa-Lyonnet à l'Institut Curie de Paris. De même, votre association a participé à l'équipement d'une caméra numérique

L'Institut Curie

L'Institut Curie à Paris, est le centre de référence en France, et l'un des plus importants au monde, sur la recherche et la prise en charge du rétinoblastome, particulièrement en matière de traitement conservateur. De plus, le laboratoire de génétique oncologique de l'Institut Curie, de par son expertise, prend en charge la très grande majorité des analyses à la recherche d'anomalies constitutionnelles du gène RB1 réalisées en France.

Médecins et chercheurs, réunis en une équipe pluridisciplinaire (ophtalmologistes, pédiatres, radiothérapeutes, anatomopathologistes, anesthésistes, physiciens et généticiens), collaborent étroitement pour améliorer la prise en charge des patients, notamment en recherche clinique, pour établir ou confirmer l'efficacité de protocoles, et en recherche fondamentale, pour ouvrir de nouvelles voies thérapeutiques.



refroidie pour capture et analyse d'images pour imagerie chromosomique, pour le Service de cytogénétique du Dr Couturier à l'Institut Curie (pathologie moléculaire des cancers). Enfin, rappelons l'achat d'une caméra RETCAM en collaboration avec l'ARC et l'Institut Curie au profit du Service d'ophtalmologie du Dr Desjardins. Cet appareil permet d'obtenir des photos du fond d'œil en très grand angle et d'enregistrer des images avec un classement informatique qui rendent possible la comparaison des images du fond d'œil d'un examen à l'autre. Le Service d'ophtalmologie de l'Institut Curie, référent sur le traitement et la recherche sur le rétinoblastome, est l'un des seuls à posséder un tel équipement, y compris au niveau international.

Sur le plan de l'aide aux parents, votre association a soutenu, conjointement avec l'APAESIC* et l'Institut Curie, l'étude, menée sur plusieurs années, par Madame Delage, psychologue* à l'Institut Curie, à propos du vécu des parents d'enfants atteints d'un

rétinoblastome. Cette étude a permis à l'équipe médicale de mieux connaître les besoins et les attentes des parents en matière d'accueil, d'information, d'organisation des contrôles, ... et d'apporter au plus vite les moyens qui permettent de mieux intégrer les parents dans le processus d'accompagnement de l'enfant au cours et à la suite de son hospitalisation.

Aujourd'hui, nous vous proposons ce livret réalisé, en très étroite collaboration avec les équipes médicales. Nous le destinons aux parents pour leur permettre de mieux connaître l'environnement dans lequel va vivre leur enfant au cours de son traitement. Nous souhaitons qu'ils y trouvent les informations qui les aideront à franchir cette étape difficile et les moyens qui leur permettront de se consacrer entièrement à leur enfant.

Ces projets, comme bien d'autres, n'auraient pu voir le jour sans le soutien financier d'associations telles que **Rétinostop**.



● Glossaire des termes médicaux

Adénopathie

Ganglion lymphatique anormalement gros suite à une infection, une inflammation ou une tumeur*.

ADN

Acide désoxyribonucléique, constituant principal du gène*.

Albumine

Une des protéines du sang présente en quantité très importante.

Amblyopie

Diminution de l'acuité visuelle de l'œil.

Ambulatoire

Un traitement ambulatoire est réalisable en "hôpital de jour" ou en "externe", sans nécessité de recourir à une hospitalisation conventionnelle.

Anémie

Diminution de la quantité d'hémoglobine* présente dans le sang.

Anesthésie

Acte qui consiste à endormir et rendre insensible le patient (anesthésie générale) ou une partie du corps (anesthésie locale ou loco-régionale).

Anticorps

Molécule fabriquée par certains lymphocytes* B au contact de substances étrangères à l'organisme (les antigènes*) et destinée à contribuer au rejet de cette substance étrangère.

Anti-émétique ou Anti-vomitif

Médicament contre les nausées et/ou les vomissements.

Antigène

Molécule* naturelle ou de synthèse présente sur la surface ou à l'intérieur des cellules*. Elle déclenche, si elle est étrangère à l'organisme, une réaction de défense de l'organisme avec notamment la fabrication d'anticorps*.

Aplasia médullaire

État de la moelle osseuse* faisant habituellement suite à une cure de chimiothérapie*. Elle se manifeste par une réduction importante, dans la moelle osseuse, des

cellules souches hématopoïétiques, cellules qui sont à l'origine des globules rouges*, des globules blancs*- et en particulier des polynucléaires au-dessous de 500 par millimètres cubes de sang - et des plaquettes*.

Atome

Élément simple entrant dans la composition des molécules*.

Bactérie

voir microbe.

Bénin - bénigne

Qui ne présente aucun signe de malignité. Son contraire : maligne (tumeur maligne).

Biopsie

Prélèvement sur un patient d'un fragment d'organe*, de tissu* ou d'une tumeur* pour un examen histologique* (étude à l'échelle microscopique de l'aspect des cellules, de leurs propriétés chimiques et fonctionnelles). Le résultat de cette analyse (dit "compte-rendu anatomopathologique" ou "anapath") permet de dire s'il s'agit d'une tumeur* bénigne ou maligne (=cancer). L'examen peut se faire sous anesthésie* locale mais plus régulièrement sous anesthésie générale dans le cas du rétinoblastome.

C.A.M.S.P.

Centre d'Action Médico-Sociale Précoce.

Cathéter

Tuyau souple et très fin en matière plastique qui, introduit dans la veine, permet d'injecter des médicaments, des éléments nutritifs ou des produits sanguins. Il permet, à l'inverse, de prélever du sang pour des examens. On peut le laisser en place. Il améliore le confort de l'enfant qu'il n'est plus nécessaire de piquer à chaque injection. Il diminue le risque d'abîmer les veines et facilite les perfusions de chimiothérapie*.

Cancer ou Tumeur maligne

Maladie due à la multiplication de cellules cancéreuses, c'est-à-dire de cellules qui n'obéissent plus aux règles normales par suite d'anomalies de certains gènes* qui contrôlent leur fonction et leur durée de vie.



Choroïde

Couche vasculaire située entre la rétine et la sclère.

Cancérogenèse

Etape de la transformation d'une cellule normale en une cellule cancéreuse.

Cellule

Élément visible au microscope dont est constitué tout organisme vivant, formé en général d'un noyau, de cytoplasme, d'une membrane. Des cellules identiques entre elles forment un "tissu", eux-mêmes associés pour former un organe.

Cellule germinale

Cellule précurseur des gamètes (spermatozoïde ou ovocyte).

Chimiothérapie

Traitement par des substances chimiques de synthèse qui a pour but d'éliminer les cellules cancéreuses dans l'ensemble de l'organisme. On dit aussi familièrement "chimio" ou, par abus de langage, "drogues".

Chromosome

Situés dans le noyau de la cellule et principalement composés d'ADN*, ils contiennent l'ensemble des gènes* et permettent la transmission des caractères héréditaires. A l'intérieur des cellules, les chromosomes sont normalement présents par paire : l'un des chromosomes provient du spermatozoïde du père, l'autre de l'ovocyte de la mère. L'étude des chromosomes s'appelle la cytogénétique.

Conformateur

Coquille transparente et perforée qui prépare la place de la prothèse.

Conjonctive

Membrane muqueuse translucide qui recouvre la face postérieure de la paupière et qui se replie pour recouvrir la partie antérieure du globe oculaire. (Conjonctivite : inflammation qui peut apparaître en cours de radiothérapie externe)

Cryothérapie

Traitement qui consiste à geler la tumeur* à plusieurs reprises en appliquant de très basses températures (-60° à -80°) afin de la détruire.

Curie

Pierre (1859-1906), physicien français qui se consacra, avec sa femme Marie (1867-1934), à l'étude de la radioactivité ; tous deux isolèrent le polonium puis le radium.

Curiethérapie

Radiothérapie localisée qui consiste à mettre des sources radioactives directement en contact avec la tumeur*.

Cytogénétique

Etude des chromosomes.

Cytaphérèse

Recueil de cellules souches du sang qui sont ensuite conservées afin d'être ultérieurement réinjectées au patient après une chimiothérapie* forte, pour raccourcir une aplasie* de longue durée.

Echographie

Repérage par les ultrasons d'une tumeur superficielle ou surtout profonde qui peut être ainsi mesurée dans ses trois dimensions.

Endocrine

Se dit des sécrétions (hormones) qui passent directement dans la circulation sanguine ainsi que des organes et des tissus qui produisent des sécrétions.

Enucléation

L'ablation chirurgicale de l'œil.

Epidémiologie

Spécialité ayant pour objet d'étudier la fréquence des maladies dans divers groupes de population, d'en suivre l'évolution et de faire des hypothèses sur les causes et la prévention de ces maladies.

Equateur de l'œil

Ligne verticale virtuelle séparant le globe oculaire en une partie antérieure et une partie postérieure (ou pôle postérieur).

Examens hématologiques

Examens biologiques portant sur les globules du sang ou la coagulation.

Fond d'œil

Examen de la rétine* de l'œil au travers de la pupille préalablement dilatée, pour observer la présence d'une tumeur* nouvelle ou l'évolution d'une tumeur ancienne.

Gène

Partie du chromosome* qui correspond à un caractère déterminé d'un individu et qui est responsable de la transmission héréditaire de ce caractère. Une cellule humaine contient environ 30 000 gènes.

Génétique

Relatif à l'hérédité, aux gènes*.

Globules blancs

Cellules du sang spécialisées dans la lutte contre les infections à microbes (polynucléaires*) ou à virus (lymphocytes*).

Globules rouges

Cellules du sang spécialisées, grâce à l'hémoglobine* qu'elles contiennent, dans le transport de l'oxygène aux organes.

Hémoglobine

Pigment contenu par les globules rouges qui donne au sang sa couleur rouge. Elle permet aux globules rouges de fixer l'oxygène. Sa diminution définit l'anémie.

Histologie

Etude descriptive, au microscope, des tissus et de leurs cellules.

Hôpital de jour

Lieu où sont réalisés sur quelques heures, des examens du fond d'œil, des prélèvements, des soins ou des traitements qui ne nécessitent pas une hospitalisation traditionnelle, de plus longue durée.

Hydratation

Apport d'eau à l'organisme par voie orale ou voie veineuse (perfusion) qui accompagne certaines chimiothérapies.

Immunité

Système de défense de l'organisme dont les acteurs principaux sont certaines cellules spécialisées (les globules blancs*) et des molécules en circulation dans le sang (telles que les anticorps*).

Immunodéprimé

Personne malade dont les capacités de défense de l'organisme contre des agressions variées (microbes, virus, ...) sont diminuées.

Implant

Bille, en hydroxyapatite (corail naturel ou de synthèse) ou en silicone, utilisée lors des énucléations pour remplacer le volume de l'œil et servir de support aux sutures musculaires.

Involuer

Disparaître.

IRM

Technique d'imagerie qui utilise la résonance magnétique nucléaire ou RMN. Cet examen peut compléter ou remplacer le scanner*.

Isotopes

L'une des multiples formes d'un atome*. Ils peuvent être stables ou radioactifs (voir scintigraphie).

Leucocorie

Reflet blanc de la pupille de l'œil.

Leucopénie

Baisse du nombre de globules blancs* dans le sang.

Liquide céphalo-rachidien

Liquide que l'on trouve dans tout le système nerveux central ; il peut être prélevé par ponction lombaire* et l'on peut y rechercher des cellules malignes.

Lymphocytes

Variété de globules blancs* qui intervient dans la lutte contre les infections à virus* et d'une manière plus générale dans le maintien de l'immunité*. Il en existe deux sortes : les lymphocytes B et les lymphocytes T.

Macula

Dépression de la rétine, appelée aussi "tache jaune", située à l'endroit où aboutit l'axe optique de l'œil, et où l'acuité visuelle de l'œil est maximale.

Maligne

Voir tumeur maligne.

Métastase

Tumeur secondaire résultant de la propagation à distance, par voie lymphatique et/ou sanguine, de cellules cancéreuses issues de la tumeur* primitive.

Microbe

Micro-organisme (bactérie*, parasites, virus*) qui peut être responsable d'infections graves chez les personnes immunodéprimées*.

Moelle osseuse

Moelle jaune : riche en graisses, elle occupe le canal axial des os longs. Elle participe activement à la croissance et au renouvellement de l'os, car elle contient des cellules spécialisées dans la destruction de la substance osseuse.

Moelle rouge : logée dans le tissu spongieux des os courts



et des extrémités des os longs, elle a un rôle capital. C'est en effet dans la moelle rouge que se trouvent des cellules mères de toutes les cellules sanguines (globules rouges*, globules blancs* et plaquettes*). La moelle rouge est donc le lieu de fabrication de toutes les cellules du sang.

Molécule

Composé naturel ou de synthèse dont les éléments constitutifs sont les atomes*.

Mucite

Lésions parfois provoquées par la chimiothérapie au niveau des muqueuses digestives, entraînant le développement d'aphtes dans la bouche ou la gorge et/ou parfois de diarrhée.

Mutagène

Susceptible d'induire des mutations génétiques au niveau de certaines cellules, augmentant ainsi le risque de 2° cancer.

Mutation

Altération d'un gène* qui peut entraîner des perturbations dans le fonctionnement cellulaire et parfois, à plus grande échelle, dans l'ensemble de l'organisme. Quand une altération génétique est présente dans une cellule germinale*, elle peut alors être transmise à la descendance.

Neutropénie

Baisse du nombre des polynucléaires neutrophiles* dans le sang. L'importance et la durée de cette diminution conditionnent le risque d'infection. Elle est très souvent observée au cours des cures de chimiothérapie*.

Numération formule sanguine (NFS)

Relevé des globules rouges, des globules blancs* (et de leurs fractions), et des plaquettes*. On dit souvent NFS Plaquettes.

Oculariste

Spécialiste qui conçoit, réalise et adapte les prothèses oculaires.

Oncologie

Etude des tumeurs*.

Organe

Ensemble de tissus qui a une fonction spécifique dans le corps (ex. rein, foie, œil, ...).

Ostéosarcome

Sarcome* constitué de cellules élaborant des structures osseuses.

Perfusion

Injection dans une veine d'un liquide contenant des médicaments comme des médicaments anti-cancéreux, des antibiotiques ou des produits contribuant à la nutrition.

Plaquettes

Cellules du sang impliquées dans la coagulation du sang. Le risque d'hémorragie est lié à un taux de plaquettes trop abaissé.

Plasma

Composant liquide du sang dans lequel les cellules (globules rouges*, globules blancs*, plaquettes*) sont en suspension.

Photocoagulation

Traitement qui consiste à projeter un faisceau étroit et lumineux sur les vaisseaux sanguins qui alimentent la tumeur pour entraîner leur destruction et, en conséquence, la tumeur.

Plurifocal

Qui siège en plusieurs zones de la rétine (lésion plurifocale).

Polynucléaires neutrophiles ou " Poly "

Variété de globules blancs* qui intervient dans la lutte contre les microbes* (ou germes ou bactéries*).

Ponction

Prélèvement au niveau d'un liquide ou d'un tissu à l'aide d'une aiguille.

Ponction-biopsie médullaire ou osseuse – ponction de moelle

La ponction de moelle consiste à aspirer de la moelle liquide avec une aiguille introduite dans l'os.

La biopsie de moelle consiste à prélever un fragment osseux. Dans le cas du rétinoblastome, ces examens sont pratiqués sous anesthésie* générale.

Ponction lombaire

Prélèvement de liquide céphalo-rachidien* à l'aide d'une aiguille fine introduite entre deux vertèbres lombaires. Elle se pratique sous anesthésie* générale dans le cas du rétinoblastome.

Prédisposition génétique à un cancer

Existence chez un individu de gènes* mutés augmentant le risque de développer un cancer.

Protocole thérapeutique

Nom donné à la séquence des traitements (phases successives de chimiothérapie*, radiothérapie*, chirurgie) utilisés pour combattre un cancer*. Les protocoles sont établis au niveau national ou international et s'appuient sur l'état actuel des connaissances.

Psychologie

Etude scientifique de la vie mentale, des sensations et des perceptions.

Radiothérapie

Traitement d'une tumeur* par des faisceaux d'électrons, rayons X ou gamma ou d'autres sources de haute énergie.

Rechute ou Récidive

Reprise de la maladie après une phase de rémission*... La rechute est liée à la persistance de cellules tumorales malgré le traitement initial.

Rémission

Phase de la maladie au cours de laquelle il n'y a plus aucun symptôme clinique, radiologique ou biologique. Il peut y avoir rechute. Au-delà d'une certaine durée, la rémission devient guérison.

Rétine

Membrane mince et transparente, située au fond de l'œil, sur laquelle se forment les images des objets.

S.A.F.E.P.

Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce.

Sarcome

Tumeur maligne* ayant pour point de départ un tissu conjonctif.

Scanner

Moyen d'imagerie qui, comme l'IRM, décrit les organes et les masses avec précision. Un produit opacifiant est parfois injecté dans les veines pour améliorer la qualité des images. Cet examen permet de voir des tissus invisibles sur de simples radiographies.

Scintigraphie

Technique d'imagerie fondée sur la détection des radiations émises par une substance radioactive introduite dans

l'organisme et présentant une affinité particulière pour un organe ou un tissu (voir isotopes).

Secteur ou Secteur protégé

Lieu du service de pédiatrie où sont réalisés des traitements intensifs (chimiothérapie* lourde).

Sérologie

Dosage d'anticorps* dans le sang.

Strabisme

Anomalie de la vision qui consiste en l'impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux.

Thrombopénie

Diminution du taux de plaquettes*. Son degré conditionne le risque d'hémorragie.

Thermo-chimiothérapie

Traitement qui associe la chimiothérapie* et le réchauffement de la tumeur par un rayon laser. La chaleur permet de sensibiliser la tumeur au médicament dont l'action anticancéreuse est ainsi renforcée.

Tissu

Ensemble de cellules qui composent un organe*.

Transfusion

Injection intraveineuse de produits sanguins (globules rouges*, plaquettes*, albumine, plasma, ..., rarement des globules blancs*).

Tumeur

Masse de cellules anormales qui prolifèrent de façon excessive et ressemblent plus ou moins au tissu dans lequel elle se développe.

Tumeur maligne

Tumeur cancéreuse, persistante, puis envahissant les tissus voisins, souvent indolore au début. Son contraire : bénigne.

Unifocal

Qui siège en une seule zone de la rétine (lésion unifocale).

Vitré

Gel transparent situé à l'intérieur de l'œil.

Virus

Agents infectieux qui peuvent être responsables d'infections graves chez des personnes immunodéprimées*.

• Quelques adresses

A.F.A.U.

Association Française des Amblyopes Unilatéraux

BP 3226 - 75122 - Paris cedex 03

Tél. : 01 42 78 17 57 ou 01 43 87 04 11

Fax : 01 48 87 05 33

<http://www.voiretprevoir.net>

@-mail : voir@voiretprevoir.net

A.N.P.E.A

Association Nationale des Parents d'Enfants Aveugles

<http://www.anpea.asso.fr>

A.P.A.E.S.I.C

Association des Parents d'Enfants Soignés à l'Institut Curie

Permanence le jeudi de 12 h à 16 h

6, rue Louis Thuillier - 75005 Paris

Tél. : 01 44 32 42 89

<http://apaesic.free.fr>

FNCLCC

Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer

Liste des consultations de génétique oncologique

http://www.fnclcc.fr/fr/ggc/specialistes/presentation_groupe.php

F.M.O.

Fédération des Maladies Orphelines

Organisatrice des journées " Nez Rouges "

5, rue Casimir Delavigne

75006 Paris

Tél. indigo : 0820 800 008

(voir tarif en vigueur au moment de l'appel)

<http://www.fmo-afrg.com>

I.N.J.A.

Institut National des Jeunes Aveugles

56, boulevard des Invalides - 75007 PARIS

Tél. : 01 44 49 35 35

Fax : 01.44.49.35.36

<http://www.inja.fr>

@-mail : accueil@inja.fr.

INSTITUT CURIE

26, rue d'Ulm - 75005 - Paris

<http://www.curie.fr/hopital>

• Département d'Oncologie Pédiatrique

Tél. Secrétariat : 01 44 32 45 50

Consultation : 01 44 32 45 51

Fax : 01 53 10 40 05

Hospitalisation : 01 44 32 45 50

• Département de Chirurgie et Anesthésie

Service d'ophtalmologie

Tél. Secrétariat : 01 44 32 46 44

Fax : 01 44 32 40 06

• Service de Génétique Oncologique

Consultation de génétique

Tél. Secrétariat : 01 44 32 46 95

LA MAISON DES PARENTS Irène Joliot-Curie

13, rue Tournefort - 75005 Paris

Tél. : 01 47 07 21 50

Fax : 01 47 07 16 08

@-mail : mdpcurie@club-internet.fr

VOIR PLUS

(site bien documenté sur la déficience visuelle)

<http://www.voirplus.net>

BULLETIN D'ADHÉSION



Rétinostop

Nom :

Prénom :

Profession (facultatif) :

Téléphone :

@-mail :

je choisis de recevoir le journal de l'association par mail à cette adresse

OUI NON

Je suis :

parent d'enfant atteint d'un rétinoblastome

ami

personnel soignant

autre

Je désire :

adhérer à Rétinostop (cotisation annuelle : 20 €)

renouveler mon adhésion (20 €)

être membre bienfaiteur. Je verse la somme de : €

effectuer un virement mensuel automatique de la somme de : €

Tout versement à partir de 20 € donne droit à une déduction fiscale (voir loi budgétaire de l'année). Un reçu fiscal vous sera adressé au cours du mois de janvier suivant.

Les chèques, libellés à l'ordre de Rétinostop, sont à adresser à la présidente :

16, impasse du Muguet - 57070 Metz

Pour les virements, notez les coordonnées de notre Compte Chèque Postal :

Rétinostop - CCP Rouen n° 495219 K

Cette association est VOTRE association, venez nous rejoindre

Rétinostop

L'association Rétinostop a le plaisir de vous offrir ce livret d'information sur le rétinoblastome, réalisé en collaboration avec les spécialistes de l'Institut Curie. Il vous permettra de mieux connaître l'environnement dans lequel va vivre votre enfant au cours de son traitement. Vous y trouverez des informations qui vous aideront à franchir cette étape difficile et les moyens qui vous permettront d'aider au mieux votre enfant.

La présence des parents auprès de leur enfant est en effet considérée comme essentielle par l'équipe médicale qui l'a pris en charge.

● Rétinostop

est une association de type loi 1901, à but non lucratif, créée en 1994 par des parents d'enfants atteints d'un rétinoblastome. Elle travaille en très étroite collaboration avec les équipes médicales et soignantes.

Le **Rétinoblastome** est un cancer* de la rétine* qui touche essentiellement le nourrisson et le

jeune enfant dans la proportion d'un enfant de moins de 5 ans pour 15 à 20 000 naissances.

Cette maladie assez rare est, à ce titre, répertoriée au nombre des **maladies orphelines**. Elle n'intéresse donc pas directement les industriels du médicament, principalement orientés sur les maladies plus fréquentes.

Coordonnées

Siège social : 26, rue d'Ulm - 75248 Paris cedex 05

Présidente : **M^{me} Martine Lorrain**
16, impasse du muguet - 57070 Metz - Tél/Fax : 03 87 36 49 97 - 03 87 36 30 71

Site internet : <http://www.retinostop.org>

Comité de rédaction :

Michèle Delage
Psychologue, Institut Curie

D^r Rémi Dendale
Praticien spécialiste en Radiothérapie, Institut Curie

D^r Laurence Desjardins
Chef du Service d'Ophthalmologie, Institut Curie

D^r François Doz
Praticien Spécialiste en Pédiatrie, Institut Curie

D^r Didier Frappaz
Centre Léon Bérard

Dominique Fricaud-Chagnaud
Assistante Sociale, Institut Curie

D^r Marion Gauthier-Villars
Praticien Spécialiste en Génétique Oncologique, Institut Curie

Françoise Henry
Cadre de Santé en Pédiatrie, Institut Curie

D^r Livia Lumbroso
Praticien Spécialiste en Ophthalmologie, Institut Curie

D^r Jacques Vedrenne
Chef de Département Honoraire de l'Institut Curie

P^r Jean-Michel Zucker,
Chef de Département Honoraire de l'Institut Curie

Société PROTHELEM

Arnaud de Monclin, Françoise Théroin et Dominique Verrien
pour l'Association Rétinostop,
ainsi que les membres de l'association.