

Parcours patient :
pratiques médicales versus vécu du patient
Cas clinique 1



Journée Patients-ARCs GTE-ENDOCAN
7 octobre 2022



Dr Sandrine Laboureau
Endocrinologue
CHU Angers

Mme Christine Rodien
Présidente Association APTED
Paris

Mme Beate Bartès
Présidente Association
Vivre sans Thyroïde
Toulouse

Cas clinique 1

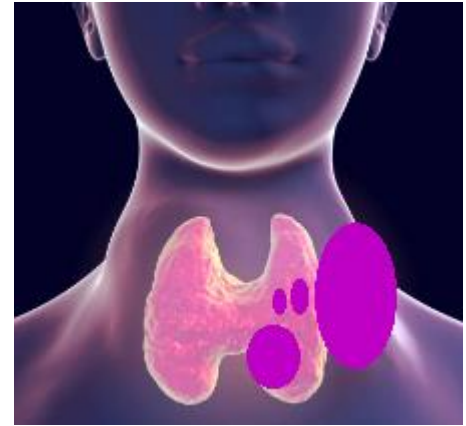
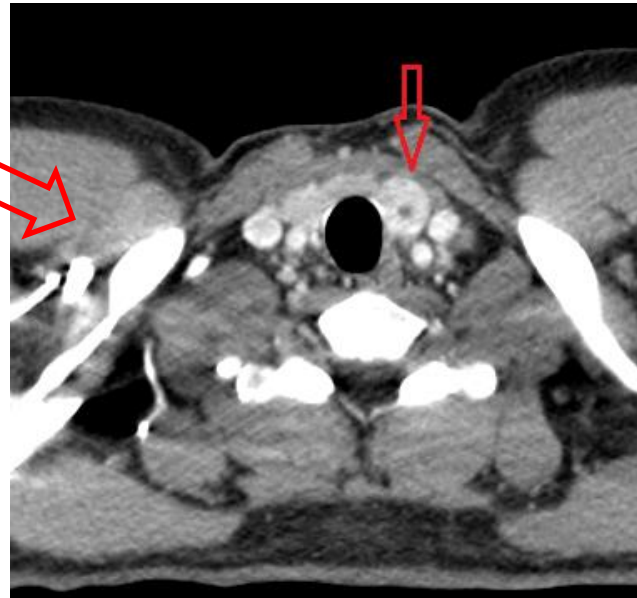
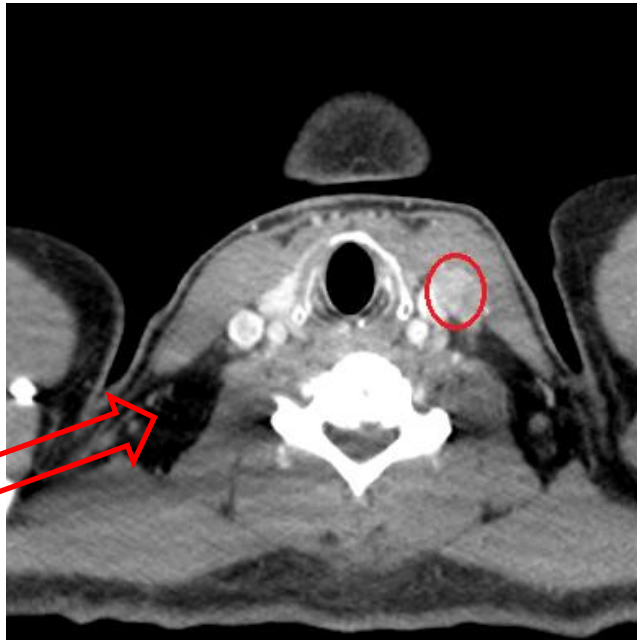
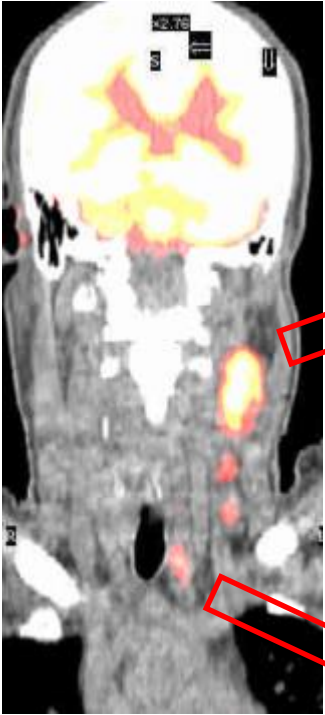
- février 2010

Je rencontre pour la 1^{ère} fois en consultation M. X, âgé de 38 ans, pour un gros ganglion cervical découvert par hasard

- Echographie

A gauche dans le cou : 1 ganglion de 5 cm et 2 autres de 2,3 et 1,6 cm

3 nodules dans la thyroïde à gauche : 9, 8 et 11 mm



Question ?

Question

- Dans ce contexte, il y a-t-il des examens complémentaires à prévoir ?

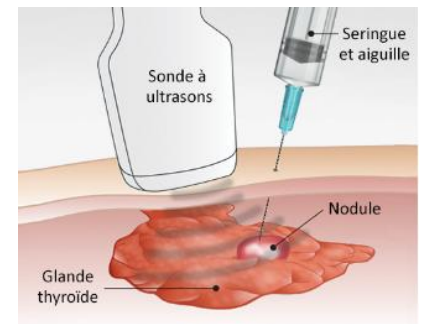
Cas clinique 1

- On complète les examens :
 - Biologie :
 - TSH (fonctionnement de la thyroïde) = normale
 - Calcitonine élevée 7100 ng/L (N<10)
 - ACE 137 ng/mL (N <3)

– Cytologie (ponction du ganglion)

Métastase ganglionnaire d'un cancer médullaire de la thyroïde (CMT)

- Le dossier est discuté en RCP



Question ?

Question

- Qu'est ce que une RCP ?
- Dans quelle RCP sont discutés ces types de dossiers ? Quel réseau ?

- **RCP = Réunion de Concertation Pluridisciplinaire**

- « réunions qui regroupent des professionnels de santé de différentes disciplines dont les compétences sont indispensables pour prendre une décision accordant aux patients la meilleure prise en charge en fonction de l'état de la science ». https://www.has-sante.fr/jcms/c_2806878/fr/reunion-de-concertation-pluridisciplinaire
- Les dossiers de tous les patients atteints d'un cancer sont discutés de façon collégiale. La décision prise est tracée, puis est soumise et expliquée au patient.
- La prise en charge peut débuter avant la RCP puis validée secondairement par la RCP
- RCP locale, régionale, nationale

- **Réseau de cancérologie**

- **RENATEN** (RÉseau NAtional de référence pour la prise en charge des Tumeurs neuro-ENDocrines) Malignes Rares Sporadiques et Héréditaires.
- Depuis 2020, ENDOCAN-RENATEN.
 - 4 Centres coordonnateurs
 - Villejuif IGR,
 - Lyon HCL,
 - Beaujon APHP,
 - Marseille IPC
 - 23 Centres de compétences régionaux

<https://www.reseau-gte.org/renaten/>

https://www.reseau-gte.org/wp-content/uploads/2021/04/210414_Diaporama-organisation_role_fonction-RENATEN-ENDOCAN.pdf

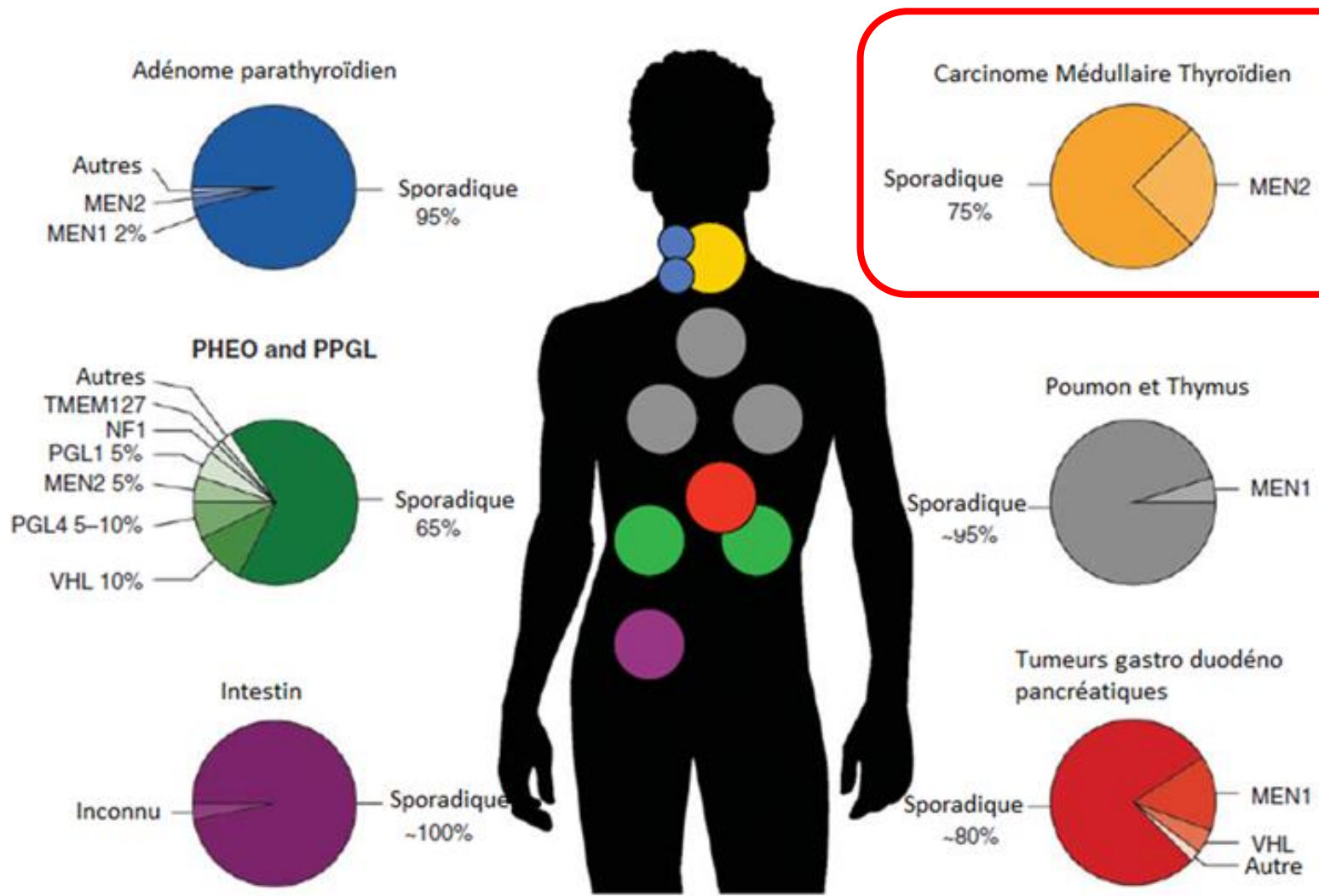
- **Réseau de cancérologie**

- **TUTHYREF** : TUmeurs THYroïdiennes REFractaires. réseau pour la prise en charge des cancers réfractaires de la thyroïde, c'est-à-dire les cancers localement avancés ou métastatiques résistants à un traitement standard :
 - Cancers papillaires et folliculaires réfractaires à l'iode 131
 - Cancers médullaires métastatiques
 - Cancers anaplasiques
- Centre coordinateur (Villejuif, IGR)
- Centres de compétences

Question

- Le carcinome médullaire de la thyroïde (CMT) est-il une tumeur neuro endocrine?
- S'agit-il d'une maladie sporadique ou héréditaire ?

• Tumeur Neuro Endocrine



Carcinome Médullaire de la Thyroïde (TNE)

Rare

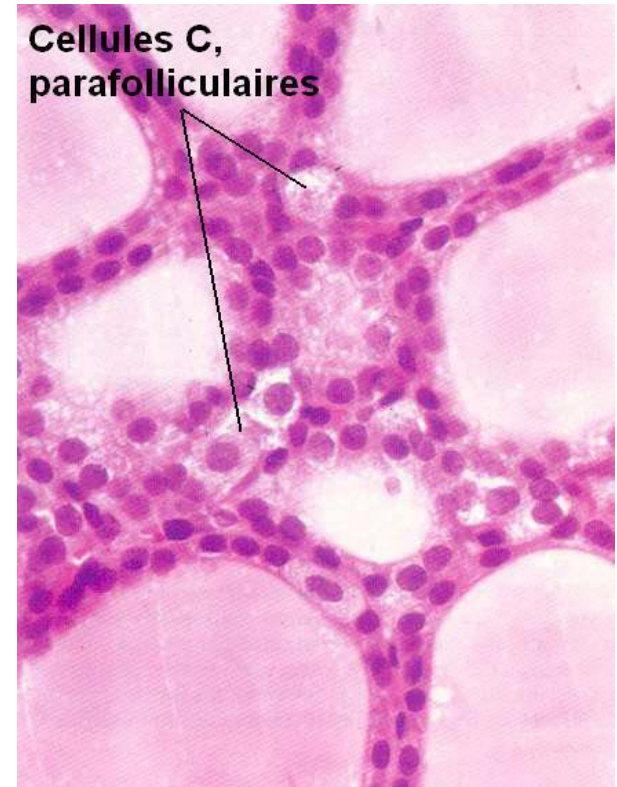
Produisent de la **calcitonine** et de l'ACE

2-5 % des cancers de la thyroïde qui eux même représentent 2,7 % des cancers en France

Héréditaire dans 25 % des cas = peuvent être transmis aux enfants (1 risque sur 2 pour chaque enfant)

Sporadique dans 75 % (= non héréditaire)

Recherche génétique (prise de sang) :
Analyse du gène RET

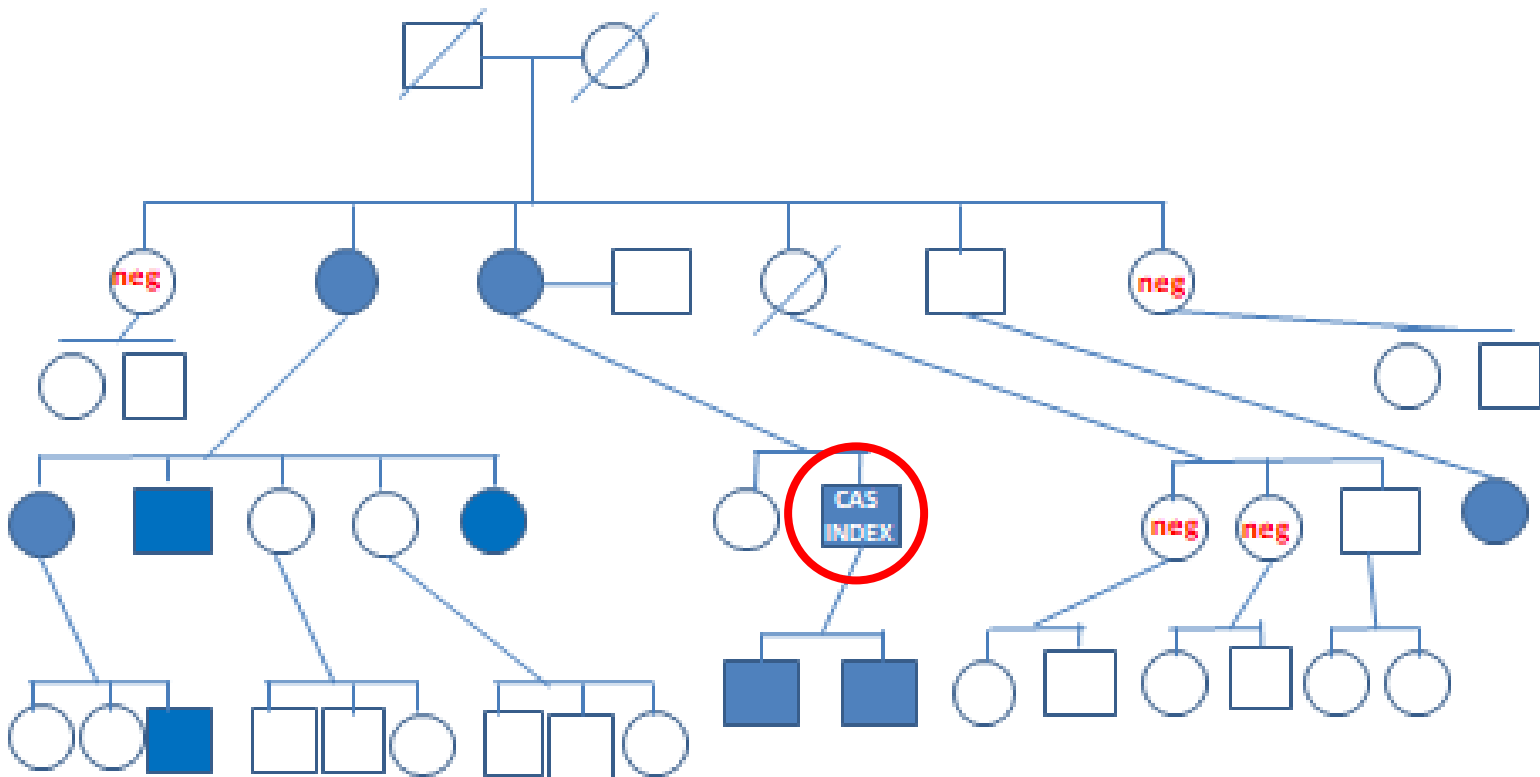


Question ?

Question

- En cas de maladie héréditaire, quelles sont les actions à mener chez les membres de la famille ?

- En cas de maladie héréditaire = mise en évidence d'une mutation au niveau du gène RET (**cas index**)
 - 50 % de risque de transmettre la maladie à chacun de ses enfants
 - ⇒ Dépistage des enfants mais aussi parents/fratrie ... **les apparentés**
 - ⇒ traitement préventif (thyroïdectomie) des apparentés porteurs de la mutation



Cas clinique 1

- On continue a compléter les examens :

La maladie est déjà disséminée :

=> Cancer est dans la thyroïde

=> Métastases :

 ganglions dans le cou

 os (vertèbre, fémur, hanche)

 foie



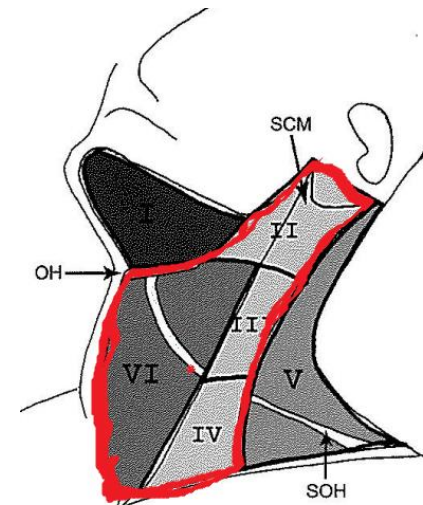
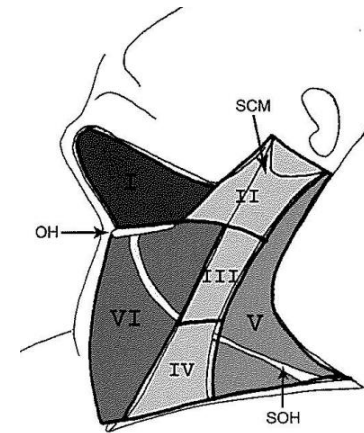
Recherche génétique = absence de mutation de RET dans le sang (= absence de mutation germinale)

= la maladie est sporadique

Cas clinique 1

- Les traitements initiaux :

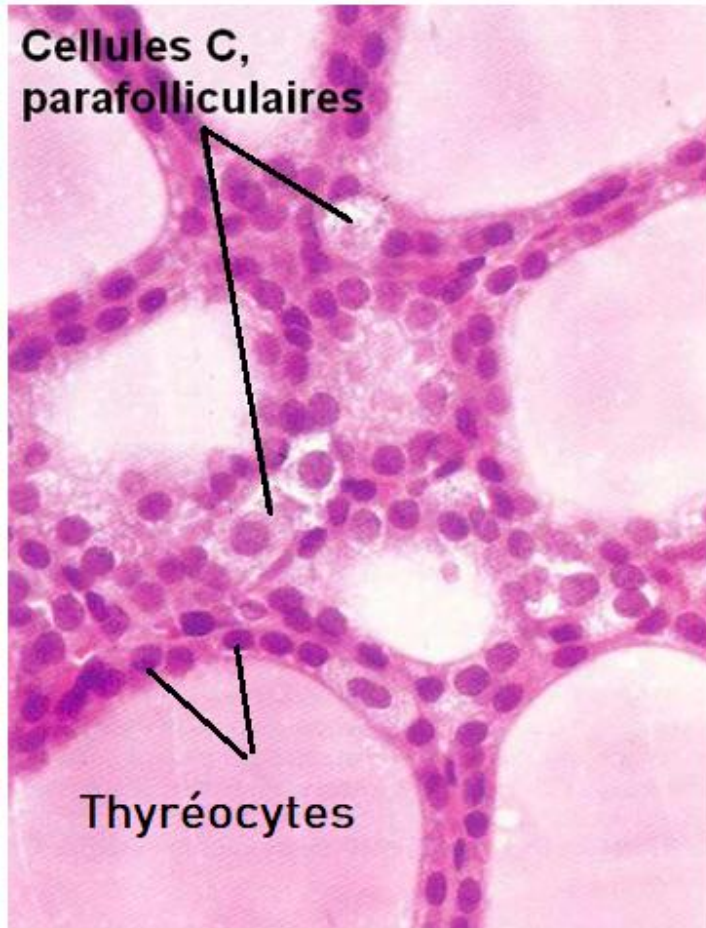
Chirurgie de la thyroïde mars 2010
thyroïdectomie
curage ganglionnaire
Radiothérapie vertèbre T10



Question ?

Question

- Pourquoi le patient n'a pas d'iode radioactif ?



Dans la thyroïde, 2 types de cellules :

- Thyrocytes
- Les cellules C

Cancers de la thyroïde :

cancers différenciés (à partir des thyrocytes)
cancers médullaires (à partir des cellules C)

Les **thyrocytes**

fabriquent les hormones thyroïdiennes
Ils captent l'iode

⇒ En cas de cancer développé au dépend des thyrocytes, on peut administrer de l'iode radioactif

Les **Cellules C** ne captent pas d'iode

Cas clinique 1

- En post opératoire :

Le patient n'est pas guéri :

il avait d'emblée des métastases

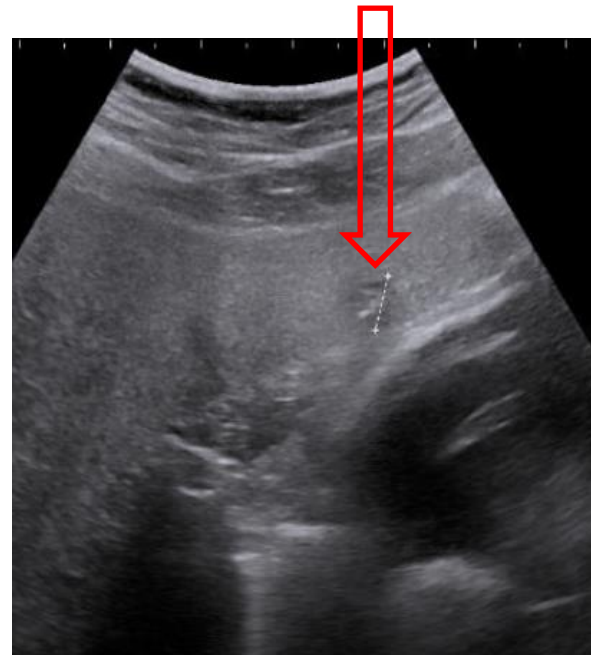
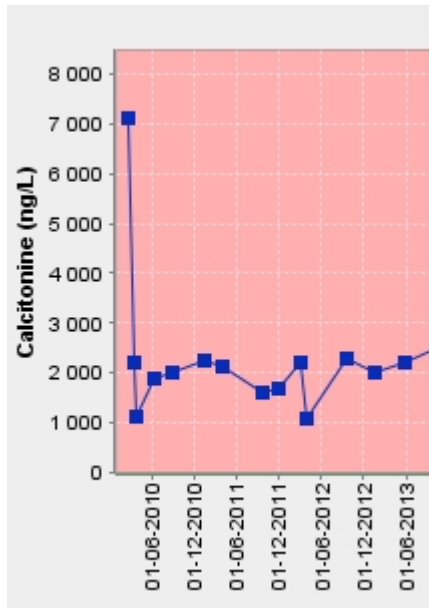
la calcitonine reste élevée à 2000 ng/L

Le dossier du patient est à nouveau discuté en RCP régionale et nationale :

Il est convenu de surveiller la maladie (biologie, imagerie)

Cas clinique 1

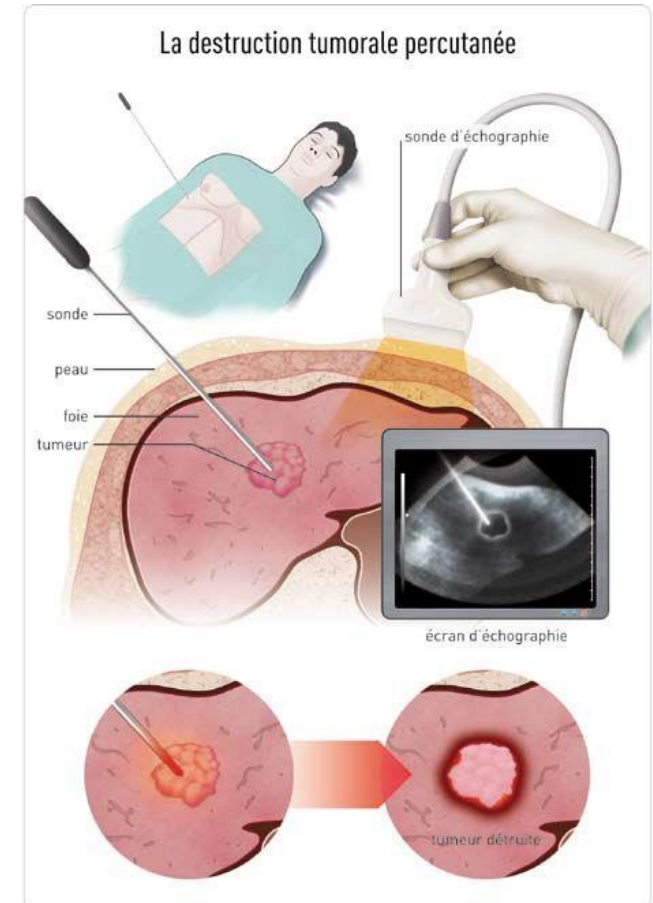
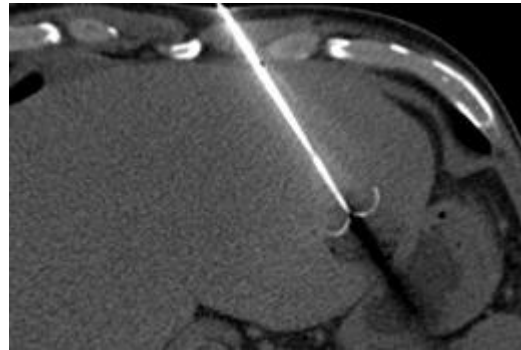
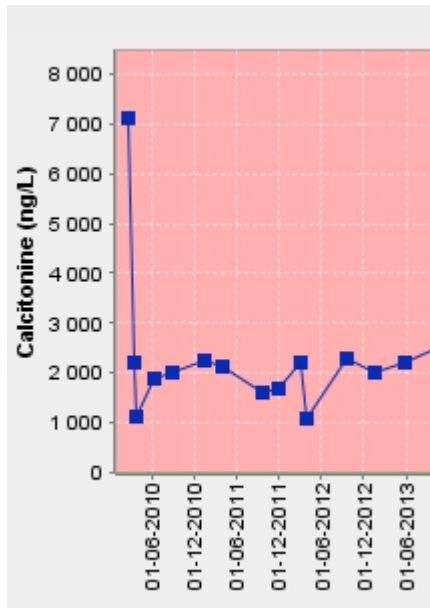
- Surveillance 2013 :



Augmentation d'une métastase
hépatique

Cas clinique 1

- Surveillance 2013 :

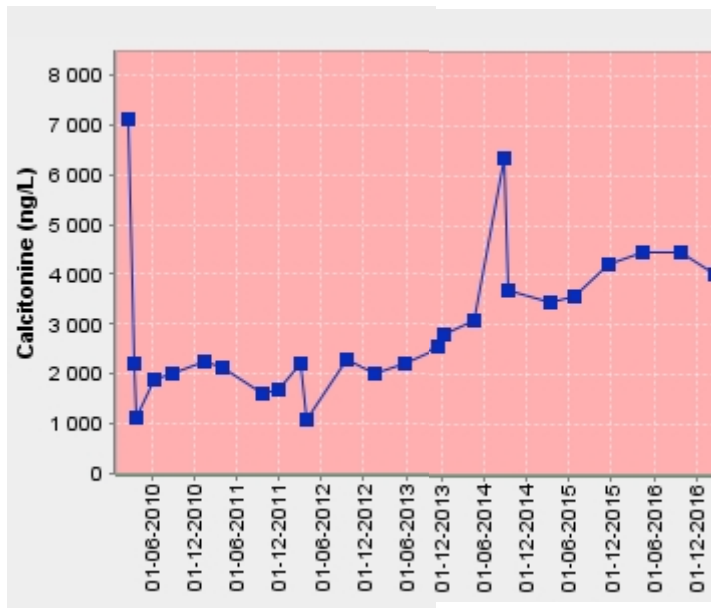


Traitement par radiofréquence de la métastase hépatique

Cas clinique 1

- Surveillance 2017 :

progression de 4 images dans le foie qui seront également traitées par radio fréquence en avril

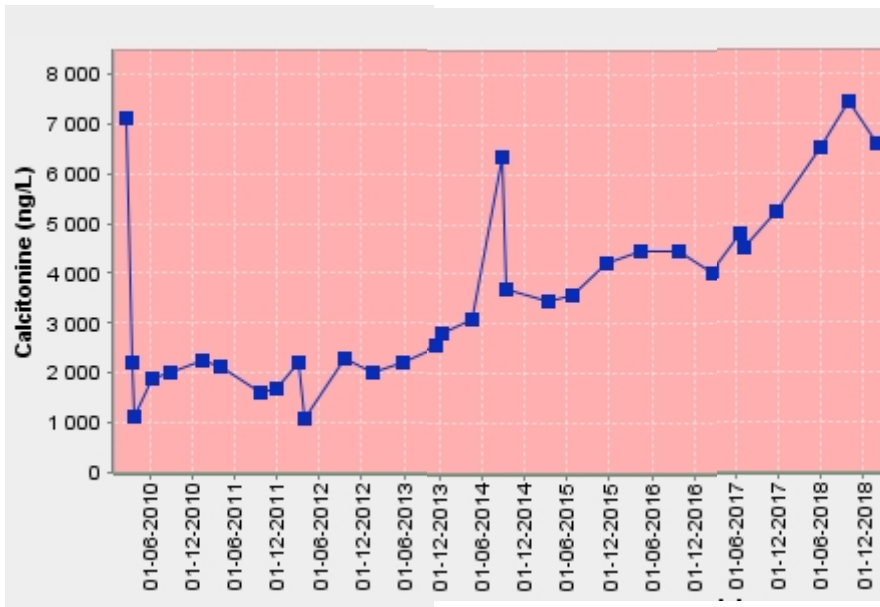


Cas clinique 1

- Surveillance 2019 :

Nouvelle radio fréquence

RCP : maintenir la surveillance



Cas clinique 1

- Novembre 2020 :

Exérèse chirurgicale de 3 lésions hépatiques non accessibles à la radio fréquence

Biologie moléculaire = analyse des gènes de la tumeur
Montrant une mutation au niveau du gène RET
(= mutation somatique)

Question ?

Question

- Quelle est la différence entre une mutation germinale et une mutation somatique ?

- Mutation germinale est présente dans toutes les cellules du corps et donc aussi dans les spermatozoïdes et les ovocytes

=> Elle peut avoir été transmise par un des parents

⇒ Elle peut être transmise aux enfants

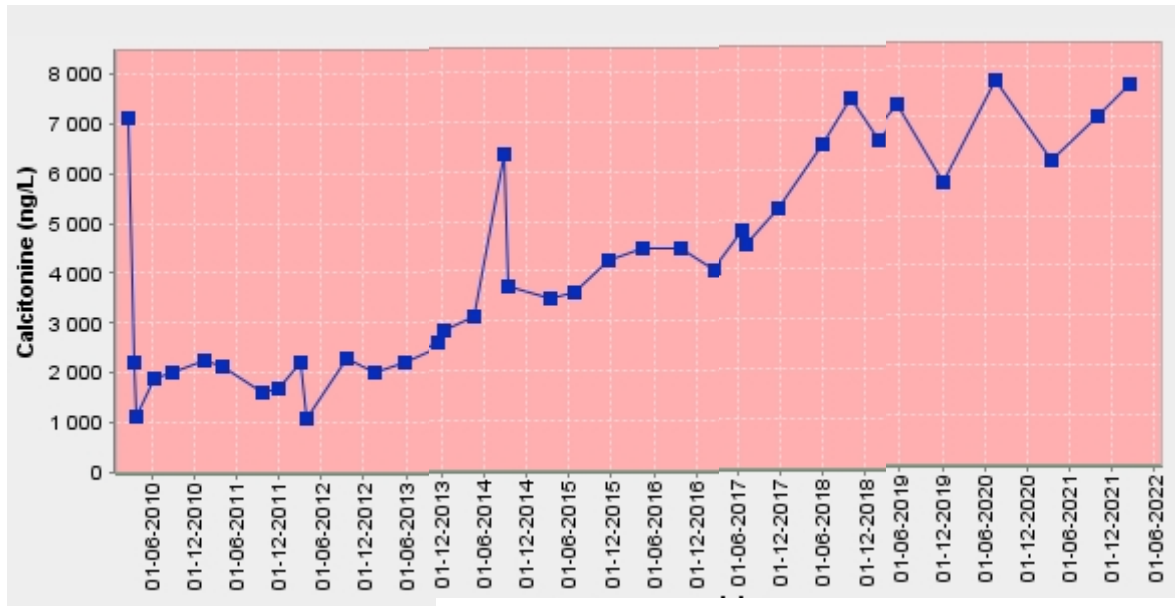
- Mutation somatique est présente uniquement dans les cellules de la tumeur

⇒ Elle est apparue après la conception (elle n'a pas été transmise par les parents)

⇒ Elle ne peut pas être transmise aux enfants

Cas clinique 1

- Surveillance 2022 :



RCP = surveillance sur IRM

Stabilité des métastases osseuses et hépatiques (avril 2022)

Prochains examens en avril 2023

Cas clinique 1

Temps de doublement de la calcitonine > 10 ans

Évolution lente

Patient actuellement âgé de 50 ans, en pleine forme

Modalité thérapeutiques pour ce patient :

- traitements loco régionaux

Prochaine étape ?

- traitements loco régionaux ?
- traitements systémiques ?

Nous vous remercions pour votre attention