



ASSOCIATION OLLIER-MAFFUCCI Europe


Un'esperienza: partecipare ad uno studio per ricercare(individuare) precocemente gliomi.

Gruppo di lavoro

- Dottoresse Geneviève Baujat, Martine Le Merrer, Valérie Cormier-Daire.
département génétique. Osp. Necker Enfants Malades Paris.
- Drs Georges Finidori, Zaga Pejin, Philippe Anract, Frédéric Sailhan. Orthopédie pédiatrique et adulte. Ospedali Necker et Cochin
- Emmanuel Mandonnet. Lariboisière
- Elisabeth Martin. Association Ollier-Maffucci


Un rischio da valutare ancora

- Ranger 2009. Neurosurgery Litt.
- -18 pazienti con una malattia di Ollier e un glioma.
- -6 pazienti con una malattia di Ollier e un chondrosarcoma nella base del cranio.
- - 13 pazienti con la sindrome di Maffucci ed un chondrosarcoma.

- 
-
- Amary 2011, Nature Genetics+
Pansurya 2011, Nature Genetics.
 - - Mutazioni IDH negli enchondromi
dei pazienti Ollier/Maffucci
 - Oggi la mutazione IDH è ben
conosciuta:
 - -nei gliomi
 - -nei chondrosarcomi

Razionale per un depistage

- -La chirurgia dei gliomi migliora il pronostico
- -La chirurgia è tanto più efficace quanto più è precoce.
 - -perchè le lesioni sono più piccole
 - -l'asportazione larga è allora possibile.

- 
-
- Risonanza magnetica è a priori un esame non invasivo. (non c'è bisogno di liquido di contrasto.)
 - Dunque il rapporto
 - rischi/benefici è favorevole.



Da questo razionale:


- Nasce l'idea di un

Individuazione precoce



Strategia proposta

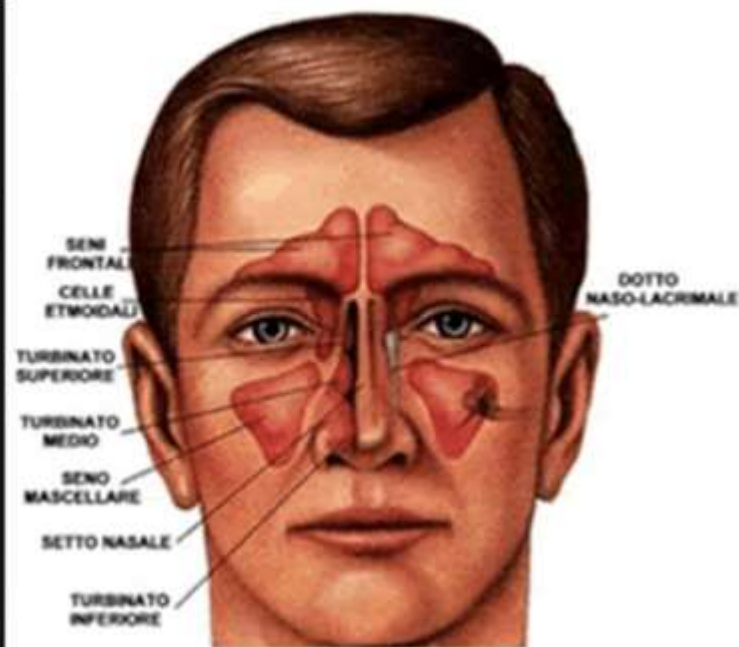
- Prima consultazione con un neurochirurgo:
 - - dare tutte le spiegazioni necessarie.
 - - dare indicazioni per la R.M.
- -Scelta libera di partecipare o meno.
- Realizzazione della R.M. con un neurologo informato del progetto.


- 
-
- Lettura della R.M. con il neurochirurgo e organizzazione
 - Dell' iter da seguire.
 - - Se la R.M. è normale: prossima R.M. in tre anni
 - - Se sospetto: sorveglianza ogni anno. O meno.

In pratica

- Per gli adulti:
- Consultazioni a Parigi, Montpellier, Nancy, Poitiers.
- Per i bimbi (di piu di 6 anni) e adolescenti fino a 18, consultazioni a Parigi e Montpellier

- Oggi, ci dobbiamo confrontare con una notizia preoccupante:
- Il caso di tre giovani
- che hanno fatto la
- Risonanza, nessun
- glioma ma presenza
- di lesioni ossee
- benigne nell'osso
- sfenoide.



- 
-
- Grazie per la vostra attenzione.
 - Se avete informazioni o consigli da darci, siete benvenuti.