

Dossier de presse



Soutenir la recherche
sur le
Naevus Géant Congénital

***Quelles thérapies innovantes développer
dans la prochaine décennie
pour soigner le NGC ?***

I Etat des lieux

a) Qu'est-ce qu'un Naevus Géant Congénital (NGC)

Le Naevus Géant Congénital (NGC) est une malformation de la peau présente dès la naissance (congénitale). Quoique les naevi apparaissent au cours des premiers mois de la grossesse, ils sont généralement indécélables à l'échographie. Les nappes de cellules pigmentées peuvent couvrir jusqu'à 90% du corps du nouveau-né sous la surface de la peau et peuvent s'étendre aussi profondément que le système nerveux central.

Les NGC sont "géants" quand ils recouvrent une grande partie du corps, avec un diamètre dépassant 20 cm. Ils peuvent avoir, selon la localisation, une forme symétrique qualifiée par le corps médical de "caleçon", "pèlerine" ou "maillot de bain". Le dos est la région la plus fréquemment touchée. Cette maladie orpheline reste encore peu connue des médecins et encore moins du grand public.

Le NGC est une pathologie ni héréditaire, ni transmissible.

b) Quels sont les risques liés au NGC ?

Le premier concerne le risque de dégénérescence en **mélanome**, d'autant plus important que la surface du naevus est grande.



Naevus géant congénital « en pèlerine »

Le mélanome est un des cancers les plus mortels de l'enfant et son incidence augmente¹. Toutefois, il peut être soigné s'il est dépisté tôt, même chez les enfants et adolescents². **Ce dépistage précoce est très difficile chez les personnes avec un NGC.**

Naître avec un naevus congénital (toute taille confondue) multiplie par 465 (par rapport au reste de la population), le risque de développer un mélanome pendant l'enfance ou l'adolescence³. Selon la même étude, chez 636 patients atteints d'un NGC, **3% ont contracté un mélanome** dont les deux tiers au sein du NGC principal. Ce chiffre pourrait être plus élevé en l'absence de traitements préventifs.

¹ Lewis K, *Dermatol Surg.* 2008. 34(2):152-9.

² Lange JR and Balch CM, *Pediatrics* 2005. 115(3): 802-803.

³ Svengel et al., *Br J Dermatol.* 2006. 155(1):1-8.

Les **complications neurologiques graves** semblent survenir principalement (mais pas exclusivement) avant l'âge de 5 ans. Les cellules qui pigmentent la peau jouent normalement un rôle critique de protection. Leur accumulation anormale dans les méninges peut mener à l'**hydrocéphalie**, une rétention du liquide céphalorachidien dans les cavités du cerveau qui mène par pression à des convulsions et qui peut être mortel. Les traitements de l'hydrocéphalie soignent les symptômes uniquement. **Il n'existe aucun traitement préventif ni d'indication prédictive** expliquant pourquoi certains enfants atteints de NGC touchant aux méninges ont des complications neurologiques et d'autres, non.

Un dernier problème, non négligeable, relève du domaine social et psychologique : un enfant victime de malformations visibles de son corps peut développer une **image de soi négative**. Une étude sur la question démontre que mêmes des approches médicales et cosmétiques qui s'avèrent physiquement futiles pour soigner un NGC ont un effet bénéfique sur la psyché du patient⁴.

c) Quels sont les traitements du NGC ?

Il existe différents traitements de **chirurgie réparatrice** pour soigner cette malformation et pallier ses risques :

- L'excision simple sériée
- L'expansion cutanée
- La greffe de peau partielle, totale ou expansée

Le traitement chirurgical le plus utilisé est l'expansion cutanée.

Cette technique consiste, soit à bénéficier de l'élasticité innée de la peau de nouveau-né, soit à placer sous la peau saine d'un patient plus âgé, à côté de la lésion à exciser, un ballon muni d'une valve de remplissage. Ce ballon dit «*expanseur*» est gonflé progressivement (1 à 2 fois par semaine) avec du sérum physiologique, jusqu'à obtention d'une surface de peau saine suffisante pour fermer la plaie laissée par l'exérèse du NGC. Ce traitement dure entre 3 et 6 mois à chaque intervention.



Enfant portant des expanseurs en cours de gonflage

Plus d'informations sont disponibles sur le site de l'association : <http://www.naevus2000franceeurope.org>

⁴ Koot HM et al., *Clin Exp Dermatol*. 2000 Nov;25(8):589-93.

Généralement, les excisions ne peuvent pas tout enlever en une fois. Les NGC de certains patients sont trop étendus pour pouvoir être entièrement supprimés.

Avec le recul, certains traitements dermatologiques ont perdu de leur popularité en raison de la variabilité des résultats esthétiques obtenus et du manque de prévention de dégénérescence cancéreuse :

- La dermabrasion et/ou le curetage
- Le laser



Enfant soigné par excisions sériees et expansion cutanée

II Développer la recherche, dans quel but ?

a) Améliorer les traitements

Au niveau de la recherche proprement dite, il y a malheureusement peu d'avancées scientifiques ; cela s'explique par un manque de financement, le nombre de malades s'avérant trop faible pour justifier l'octroi des crédits nécessaires.

Selon les informations recensées par l'association, il y aurait chaque année en France 50 nouveaux cas, dont certains n'ont pas accès aux soins appropriés par manque d'information⁵. D'après les estimations des médecins, le NGC toucherait **1 enfant sur 20 000**.

La principale avancée actuelle se situe au niveau thérapeutique : les chirurgiens plasticiens travaillent sur les techniques de l'ablation des NGC.

Comment trouver des thérapies alternatives à la chirurgie ?

- En confrontant les études fondamentales et thérapeutiques en cours
- En favorisant la participation à un recueil au niveau mondial qui recense les cas de NGC
- En soutenant de nouvelles études en recherche fondamentale et appliquée

Il est également important de voir comment affiner la surveillance et les soins **dermatologiques** et éventuellement, **neurologiques**.

⁵ Tout aussi choquant, la Sécurité Sociale refuse encore dans certains départements de rembourser la chirurgie plastique réparatrice, considérée comme un acte "de confort" à simple visée esthétique.

b) Mobiliser le monde médical et scientifique

Chercheur à L'INSERM, Heather Etchevers est spécialiste en génétique du développement embryonnaire. Elle anime le **Conseil Médico-Scientifique** de l'association, un réseau de spécialistes mondiaux ; elle participe également au conseil scientifique d'une association homologue américaine, **Nevus Outreach Inc.**, invitée d'honneur lors du premier symposium organisé à Vichy en novembre 2009.

Sous sa coordination, chercheurs, chirurgiens et médecins internationaux rassemblent les connaissances scientifiques, médicales et cliniques en instaurant des passerelles interdisciplinaires, susceptibles de faire progresser la recherche et les traitements du NGC.

« Actuellement, seules des interventions chirurgicales, lourdes et répétées, peuvent soigner le NGC. Il faut faire évoluer son traitement (crèmes, médicaments etc.), afin que cette pathologie ne constitue plus le véritable parcours du combattant qu'elle représente aujourd'hui pour les patients. »

L'association Naevus 2000 France – Europe

Association loi 1901, elle a pour but de faire connaître et reconnaître le Naevus Géant Congénital, maladie orpheline de la peau.

LES MISSIONS de NAEVUS 2000

- . **Guider et soutenir** les patients et leurs familles dans leurs démarches administratives, sociales et financières.
- . **Inform**er sur les lieux et moyens existants pour des soins appropriés.
- . **Rassembler** les connaissances scientifiques, médicales et cliniques.
- . **Communiquer** sur l'existence de cette pathologie pour obtenir sa prise en charge.

Parce que l'esprit du cirque est depuis l'origine lié à la fête et à la magie de l'enfance, la **tournee du cœur entreprise en 2011 par Amar** s'inscrit parfaitement dans la vocation de Naevus 2000.

Grâce au soutien actif du monde du cirque qui lui ouvre son chapiteau étoilé, à chaque ville étape traversée, la reconnaissance du Naevus Géant Congénital progresse, la recherche peut avancer.

Les événements festifs organisés permettent, outre les appels aux dons, de rassembler les familles touchées, pour leur faire oublier, le temps d'un instant, les épreuves traversées.

Les enfants atteints du Naevus Géant Congénital savent trop ce que « mal dans sa peau » veut dire. Nous avons besoin de votre aide pour faire reculer cette pathologie, et rendre à nos enfants touchés dans leur chair un sourire grand comme ça !

Avec pour eux, l'espoir d'un avenir sans tache et sans complexe...

Laurence Baert, présidente de Naevus 2000