

SYNTHÈSE DE CONGRÈS



Évolution et Défis dans la Lutte contre le Cancer et les Maladies Rares en Algérie : synthèse du congrès ASCOP- Tlemcen, [5-7 octobre 2023]

Amira AYADI¹, Nabil BORSALI²

1. . CHU Ben Badis, Constantine – Algérie.
2. Faculté de médecine département de pharmacie Tlemcen – Algérie

ARTICLE HISTORY

Received 05 Apr 2024
Accepted 15 May 2024

CORRESPONDING AUTHOR

Amira AYADI
amira.ayadi@univ-constantine3.dz

1. INTRODUCTION

Le congrès sur les maladies rares à Tlemcen a offert un aperçu complet de la situation actuelle et des défis futurs dans la gestion des cancers et des maladies rares dans le pays. Avec des experts venus de différents horizons, le congrès a abordé des thèmes variés allant de l'épidémiologie des cancers à la mise en œuvre de stratégies nationales pour combattre ces maladies.

2. PRINCIPAUX AXES DU CONGRÈS

État des lieux des maladies rares et cancers en Algérie

L'Algérie est confrontée à une augmentation significative des cas de cancer, suivant une tendance mondiale à l'augmentation de cette maladie. Le taux de cancer dans le pays a augmenté de manière significative entre 2008 et 2015, avec une augmentation notable des registres nationaux du cancer. Le gouvernement a créé le Plan national de lutte contre le cancer 2015-2019, qui comprend une approche de diagnostic organisationnel, une analyse SWOT et un cadre logique pour l'exécution et l'évaluation du plan. Un comité de pilotage et de soutien (CPS) a été créé pour mettre en œuvre le plan, en se concentrant sur la réduction de la mortalité et de la morbidité dues au cancer et sur l'amélioration de la qualité de vie des patients. Cependant, le CPS a dû faire face à des défis tels qu'un engagement fort de la part du personnel de santé, de la société civile et des médias, des problèmes de coordination et des retards dans les données et les rapports. Le rapport souligne la nécessité d'une action collective,

disciplinée et énergique pour transformer efficacement le paysage du cancer en Algérie. Cela nécessite une combinaison de science, de tact, de patience et une compréhension profonde des détails spécifiques et de la situation globale pour réellement influencer la lutte contre cette maladie.

Plan national cancer 2015-2019

Le Plan National Cancer (PNC) a été au cœur des discussions, détaillant les stratégies mises en place pour contrer l'augmentation des cas de cancer en Algérie. Le plan met en œuvre une approche multipartite, incluant des analyses SWOT et un cadre logique, pour surmonter les défis dans l'exécution des stratégies de dépistage et de traitement.

La présentation effectuée par le Pr. MEGUENNI, a fourni une analyse exhaustive sur l'état actuel des cancers dans la wilaya de Tlemcen. Le registre des cancers de Tlemcen a été présenté comme un système d'information essentiel et un outil de surveillance épidémiologique, fournissant des données sur l'incidence, la prévalence, la mortalité et les indicateurs de survie des cancers.

Depuis sa première étude rétrospective en 1998, le registre a contribué à des rapports triennaux et quinquennaux et a pris part à des études internationales telles que le CONCORD Study et le Childhood Cancer Study. Ces collaborations ont renforcé la validité du registre, mesurée à travers des indicateurs de qualité tels que l'exhaustivité, la comparabilité, la ponctualité, et la validité des données.

L'intervention du Pr. Meguenni a mis en avant la triade de l'incidence, de la mortalité et de la survie pour illustrer l'impact du cancer sur le risque et le pronostic après le diagnostic. Il est apparu que la wilaya de Tlemcen a connu une amélioration significative des taux de survie pour certains types de cancers, tels que le sein et le poumon, mais une diminution pour d'autres, notamment le colon et l'œsophage. Les difficultés soulevées concernent notamment la qualité des données des registres, soulignant les problèmes d'exhaustivité et les défis liés à la collecte d'informations précises. Ces problèmes peuvent entraîner des biais dans l'estimation de la survie nette des patients, particulièrement pour des cancers à faible incidence.

Les participants ont discuté des progrès réalisés ainsi que des obstacles rencontrés, notamment les difficultés de coordination entre les différentes instances gouvernementales et les prestataires de soins de santé. L'amélioration des capacités de diagnostic et l'élargissement de l'accès aux traitements modernes ont été identifiés comme des priorités urgentes pour améliorer les résultats de santé publique. Enfin, l'orateur a insisté sur l'importance des statistiques de survie pour divers acteurs du domaine de la santé et a recommandé d'élargir la collaboration avec les anatomopathologistes, cliniciens, pharmaciens, gestionnaires et décideurs. L'intervention a également valorisé la contribution scientifique du registre à travers la participation à diverses publications et études internationales, qui examinent les tendances de survie des cancers dans le monde entier. Ces efforts soulignent l'engagement de la wilaya de Tlemcen et de l'Algérie dans la surveillance globale du cancer et l'amélioration continue des pratiques en matière de gestion des données sur le cancer.

Registres de cancer locaux

L'importance de la mise à jour et de la maintenance des registres de cancer a été soulignée avec l'exemple de la wilaya de Tlemcen. Les débats ont porté sur l'utilisation des données pour améliorer les politiques de santé et la planification des ressources. Les défis liés à l'exhaustivité et à la précision des données ont été largement discutés, avec un consensus sur la nécessité d'investir dans les technologies de l'information et la formation des personnels pour assurer la qualité et la fiabilité des registres. Ces améliorations sont essentielles pour une meilleure compréhension de l'épidémiologie du cancer et pour l'élaboration de stratégies de lutte plus efficaces.

Éducation et sécurité en pharmacie oncologique

Cette session a mis l'accent sur les normes de sécurité et les bonnes pratiques en pharmacie oncologique, avec une attention particulière aux initiatives "ESOP & ASCOP Yellow Hand Quapos". Les discussions ont exploré des exemples de mise en œuvre de

ces standards au niveau international et leur applicabilité en Algérie. L'importance de la formation continue des pharmaciens et des autres professionnels de santé sur les pratiques de manipulation sûre des médicaments cytotoxiques a été soulignée, ainsi que le besoin d'améliorer les protocoles de sécurité pour protéger à la fois les patients et le personnel de santé.

Diagnostic et gestion des maladies rares

La session 2 du 2ème jour du congrès a été consacrée aux difficultés liées au diagnostic et à la gestion des maladies rares ayant dominé plusieurs sessions, où des experts ont discuté des avancées récentes dans le traitement et la gestion de ces maladies. Les échanges ont mis en lumière la complexité des maladies rares, leur diversité génétique et les défis diagnostiques associés. La nécessité d'une approche coordonnée impliquant généticiens, médecins, et associations de patients a été reconnue comme essentielle pour optimiser le diagnostic et les interventions thérapeutiques.

Quand faut-il penser à une maladie rare ?

La présentation du Pr Zemiri F.Z s'est penchée sur les maladies rares, définies par une prévalence inférieure à 1/2000 en Europe et 1/200 000 aux États-Unis, Avec environ 8000 maladies rares identifiées, ces maladies touchent près de 30 millions de personnes dans chaque continent mentionné, laissant supposer qu'en Algérie, le nombre de cas pourrait atteindre les 500 000. Majoritairement d'origine génétique, elles sont caractérisées par leur nature chronique, progressive et souvent fatale, impactant principalement les enfants, dont 35% des décès surviennent avant l'âge d'un an.

La présentation a mis en exergue les obstacles diagnostiques et thérapeutiques rencontrés, attribuables à l'hétérogénéité phénotypique des maladies rares, compliquant ainsi leur reconnaissance et le développement de traitements adéquats. La qualité de vie des patients est fortement affectée, nécessitant des soins et des examens souvent coûteux et peu accessibles, avec une proportion significative de diagnostics erronés ou tardifs.

Pr Zemiri a abordé les principaux signes d'appel à différents stades de la vie, de l'anténatal au stade adulte, soulignant la diversité des manifestations cliniques selon l'âge et le type de maladie. L'importance d'une enquête familiale approfondie est soulignée pour les maladies telles que la neurofibromatose. Les signes d'appel varient grandement, allant de malformations in utero à des symptômes neurologiques ou systémiques chez l'adulte, chaque tranche d'âge présentant des défis diagnostiques uniques.

La présentation a insisté sur l'urgence de traiter certains symptômes, notamment les troubles de la conscience, les

convulsions réfractaires et les insuffisances cardiaques, tout en mettant en garde contre des diagnostics différentiels communs tels que les anoxies et les infections. Le diagnostic repose sur une combinaison d'examen d'orientation, plus spécifiques, de confirmation et parfois de tests de provocation, soulignant la complexité et le coût de ces processus diagnostiques.

Finalement, la présentation a conclu sur l'importance cruciale de ne pas passer à côté de traitements disponibles pour les maladies rares, malgré les défis posés par leur diagnostic. L'accent est mis sur la nécessité d'une prise en charge multidisciplinaire adaptée à la complexité de ces conditions, souvent héréditaires. Malgré leur rareté individuelle, l'impact global des maladies rares est significatif, requérant une attention particulière de la part des professionnels de santé pour améliorer la qualité de vie et les perspectives de traitement pour les patients affectés.

Les sphingolipidoses diagnostiquées dans le Laboratoire Central de biochimie CHU Mustapha – Alger (2015 – 2023)

La présentation donnée par ALI. S et YARGUI. L a mis l'accent sur l'importance du diagnostic des maladies rares, notamment des sphingolipidoses, diagnostiquées dans leur laboratoire de 2015 à 2023. Ce travail a mis en lumière la mission du Laboratoire Central de Biochimie du CHU Mustapha à Alger, spécialisé dans le diagnostic de maladies héréditaires du métabolisme, une sous-catégorie des maladies rares.

La présentation a détaillé les défis associés aux maladies héréditaires du métabolisme, notamment leur faible prévalence, la grande diversité de symptômes, le manque de connaissances, et une offre de soins souvent inadéquate. Elle souligne la complexité du diagnostic, qui peut prendre plusieurs années.

Les sphingolipidoses, un groupe de maladies de stockage lysosomal, ont été présentées comme un exemple spécifique. Elles sont causées par l'accumulation de sphingolipides dans les cellules, due à des déficiences enzymatiques spécifiques. Le diagnostic biochimique, réalisé au sein du laboratoire, repose sur la mesure de l'activité enzymatique déficitaire, impliquant des maladies comme la maladie de Gaucher, de Fabry, de Landau (Gangliosidose GM-1), de Sandhoff et Tay Sachs, la Leucodystrophie Métachromatique, et la maladie de Pompe.

Entre le 1er janvier 2015 et le 1er octobre 2023, le laboratoire a reçu 3856 demandes de diagnostic pour des sphingolipidoses, reflétant une grande variété de symptômes et de présentations cliniques. Les tests enzymatiques sont décrits en détail, depuis la collecte des échantillons jusqu'aux méthodes de mesure fluorimétrique et la nécessité de contrôles qualitatifs rigoureux.

La présentation conclut sur l'importance vitale d'un diagnostic précis non seulement pour le patient lui-même mais également pour toute sa famille, pouvant révéler d'autres membres potentiellement affectés. Elle souligne également l'impact positif d'une identification précise sur la prise en charge et le traitement

des patients. Ce travail a mis en exergue le rôle essentiel des laboratoires spécialisés dans l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles.

Les maladies rares en hématologie

La présentation faite par Harieche F et AhmedNacer R. du Laboratoire d'Hématologie et du Service d'Hématologie-Greffe de Moelle Osseuse de l'E.H.S Pierre et Marie Curie, s'est focalisée sur les maladies rares en hématologie, abordant les définitions, les classifications, les groupes de maladies, les méthodes diagnostiques, et les traitements spécifiques.

Les maladies rares, affectant moins d'une personne sur 2000 dans l'UE et moins de 200 000 cas à un moment donné aux USA, sont souvent graves, chroniques, et parfois évolutives avec des mécanismes physiopathologiques complexes. Malgré leur diversité symptomatique entraînant une errance diagnostique, elles ne sont pas toutes génétiques ou sans traitement. Orphanet est mis en avant comme une ressource clé pour l'inventaire, la classification, et l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

En hématologie, les maladies rares peuvent être non malignes (congénitales ou acquises) ou malignes, incluant les hémopathies comme les leucémies. Elles sont divisées en quatre groupes principaux : pathologies du globule rouge (GR), coagulopathies, cytopénies, et hémopathies malignes. Les méthodes diagnostiques comprennent les analyses cyto-morphologiques, la cytométrie en flux, la cytogénétique, et la biologie moléculaire.

Des exemples spécifiques de maladies rares en hématologie sont ont été discutés, notamment l'Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne (HPN) et l'Anémie de Fanconi. L'HPN, une pathologie clonale acquise de la cellule souche hématopoïétique avec une prévalence mondiale estimée à 15.9 personnes par million, est caractérisée par une hémolyse intravasculaire, une aplasie médullaire, et des thromboses. Son diagnostic repose sur la cytométrie en flux avec des anticorps fluorescents spécifiques. L'Eculizumab, un inhibiteur du complément, est utilisé pour traiter les symptômes hémolytiques nécessitant des transfusions.

L'Anémie de Fanconi, une insuffisance médullaire héréditaire avec un défaut de réparation de l'ADN, se manifeste par une aplasie médullaire, une susceptibilité aux leucémies et tumeurs solides, et une hypersensibilité aux agents pontant l'ADN. Le diagnostic peut inclure le test de cassures chromosomiques. Alors que plus de 180 mutations ont été identifiées, il n'existe pas de diagnostic moléculaire standard. La greffe de cellules souches hématopoïétiques est le seul traitement curateur.

La présentation conclut sur les défis de prise en charge des maladies rares en hématologie, soulignant la nécessité d'une approche multidisciplinaire et de réduire l'errance diagnostique pour améliorer les soins aux patients.

Traitements des maladies rares : état des lieux et comparaison internationale.

Lors de la troisième session, la présentation de Dr Meriem Hedibel a exploré les défis et les stratégies liés au traitement des maladies rares. En définissant ce qu'est une maladie rare et en soulignant l'importance des médicaments orphelins pour ces maladies souvent graves et majoritairement génétiques, la présentation aborde le diagnostic difficile, le long et coûteux processus de recherche et développement (R&D), ainsi que les obstacles à l'accès au marché pour ces traitements spécialisés.

Avec 75% des maladies rares affectant des enfants et 95% n'ayant pas de traitement approuvé, la présentation souligne l'urgence de solutions thérapeutiques. Les spécificités des maladies rares incluent des diagnostics souvent retardés, une origine génétique pour une grande partie d'entre elles, et des défis particuliers en matière de R&D en raison de la rareté des informations fiables et des coûts élevés de production face à des volumes de vente faibles.

Le retour sur investissement pour les traitements des maladies rares est généralement faible, rendant leur développement et leur commercialisation particulièrement difficiles dans les pays en développement en raison de ressources limitées. Cela contribue à un accès difficile et retardé aux traitements nécessaires pour ces maladies.

La présentation analyse ensuite les stratégies mises en œuvre dans différents pays (Belgique, Royaume-Uni, Turquie, Arabie Saoudite, Algérie, Tunisie, France) pour faciliter l'accès aux médicaments orphelins, examinant les statuts et les délais d'enregistrement, de remboursement et de commercialisation. Des critères spécifiques de désignation des médicaments orphelins sont fixés par la Commission européenne, mais des variations existent selon les pays.

Malgré certaines initiatives, beaucoup de pays n'ont pas de réglementation spécifique aux médicaments orphelins et aux maladies rares, et la mise en place de plans d'action nationaux reste inégale. Des programmes comme l'Early Access to Medicines Scheme au Royaume-Uni ou l'Autorisation Temporaire d'Utilisation en France offrent des exemples de mécanismes facilitant l'accès précoce aux traitements.

En conclusion, la présentation appelle à une mise à jour de la liste des maladies rares, des incitations à l'enregistrement, un financement spécifique, et la création d'un plan national pour améliorer l'accès aux traitements pour les maladies rares. La complexité de la commercialisation et du remboursement souligne la nécessité d'approches innovantes pour surmonter les obstacles existants et fournir un soutien essentiel aux patients atteints de maladies rares.

Process HTA : quelle spécificité pour les traitements des maladies rares ?

La présentation de Francis Megerlin a exploré le rôle et les défis spécifiques de l'évaluation des technologies de santé (Health Technology Assessment, HTA) dans le contexte des traitements pour les maladies rares. L'HTA sert de guide décisionnel pour l'adoption de nouvelles technologies médicales, en mettant l'accent sur leur efficacité, leur valeur et leur impact. Cette évaluation joue un rôle crucial dans le lien entre l'autorisation de mise sur le marché (AMM) et l'accès au traitement, avec une attention particulière portée aux spécificités des maladies rares, y compris leur rareté, les défis diagnostiques, et la complexité du parcours de soins.

Les maladies rares présentent plusieurs définitions internationales et ne se limitent pas aux troubles génétiques ou pédiatriques. La présentation a souligné l'importance du diagnostic et de l'orientation thérapeutique précoces, qui peuvent être entravés par la longueur du processus diagnostique et les risques d'errance diagnostique. Elle a également examiné la complexité des soins, incluant la prévention, la détection précoce, l'identification des référents et le partage des données.

Megerlin a mis en lumière les particularités méthodologiques des essais cliniques pour les maladies rares, comme la difficulté de constituer des groupes et la puissance statistique des essais, ainsi que les défis liés à l'utilisation de comparateurs et aux standards de pratique. Il soulève la question de l'adaptation des méthodes HTA traditionnelles pour traiter des cas où l'expérience clinique est rare et le diagnostic précis est un défi.

La présentation a aussi examiné le rapprochement entre l'évaluation et l'appréciation (Assesment / Appraisal) dans la littérature, débattant de la manière dont les médicaments peuvent influencer la perception des maladies et vice-versa. Elle aborde les défis spécifiques posés par les maladies rares et les traitements ciblés, y compris la reproductibilité en vie réelle et l'efficacité à long terme.

Dans le contexte européen, Megerlin a décrit l'approche de l'Union européenne pour le diagnostic et la prise en charge des maladies rares, y compris les Réseaux Européens de Référence, qui partagent les données et les expériences pour améliorer les soins aux patients atteints de maladies rares. Il évoque la mutualisation des évaluations cliniques et l'importance des données de vie réelle pour les évaluations HTA.

En conclusion, la présentation de Megerlin a souligné la nécessité d'une approche spécifique et adaptée dans l'évaluation HTA pour les traitements des maladies rares, en raison de leur singularité et des défis uniques qu'elles présentent. Il a mis en avant le potentiel d'une coopération renforcée entre l'évaluation clinique et économique, favorisant un accès amélioré aux traitements innovants pour les maladies rares.

Rôle des pharmaciens et des hôpitaux

Le rôle des pharmaciens dans la prise en charge des maladies rares a été particulièrement mis en avant, discutant de leur place dans l'éducation des patients et dans la gestion des traitements avec des discussions autour de la nécessité d'une gestion optimale des ressources médicales et de la collaboration entre différents spécialistes.

L'importance de la préparation magistrale en pharmacie hospitalière a été soulignée, permettant de répondre spécifiquement aux besoins des patients atteints de maladies rares pour lesquels les médicaments commerciaux standards ne sont pas toujours disponibles ou adaptés.

Rôle du pharmacien hospitalier dans la prise en charge des maladies rares : entre gestion et préparations hospitalières

La présentation de Dr H. Bounab et Dr C. Nehal a mis en lumière le rôle crucial du pharmacien hospitalier dans la prise en charge des maladies rares au CHU Béni Messous à Alger. Les maladies rares, définies par l'arrêté du 6 février 2013, représentent un défi particulier en raison de leur diagnostic difficile, du manque de spécialistes, et du coût élevé des médicaments nécessaires à leur traitement.

La présentation a souligné les difficultés rencontrées dans le développement de thérapies pour les maladies rares, incluant le nombre limité de participants pour les études cliniques, ce qui a conduit à des recherches de longue et statistiquement de faible puissance. Cette complexité est exacerbée par les coûts de développement élevés comparés au nombre restreint de patients, rendant ces médicaments particulièrement onéreux.

Le CHU Béni Messous, référent dans le diagnostic et la prise en charge de plusieurs maladies rares, gère actuellement 14 des 28 maladies rares reconnues en Algérie. Parmi elles, on trouve des troubles de l'hémostase tels que l'hémophilie A et B, la maladie de Willebrand, et des maladies métaboliques comme la maladie de Gaucher et la maladie de Fabry. La gestion de ces maladies nécessite des médicaments spécifiques, tels que l'imiglucérase pour la maladie de Gaucher et l'agalsidase pour la maladie de Fabry, représentant un impact budgétaire significatif pour l'hôpital.

La pharmacie hospitalière joue un rôle essentiel dans cette prise en charge, en assurant la disponibilité et la gestion des médicaments rares. La préparation magistrale, notamment de gélules de benzoate de sodium et de bicarbonate de sodium, est une solution adaptée pour certains patients, permettant de répondre à des besoins spécifiques non couverts par les formes commerciales disponibles.

La présentation a également bordé les contraintes liées à la prise en charge des maladies rares, telles que l'absence de guides nationaux pour certaines pathologies, les difficultés d'approvisionnement en matières premières, et le vide juridique

concernant le statut des préparations magistrales en Algérie. Ces défis soulignent l'importance d'une collaboration étroite entre les médecins et les pharmaciens hospitaliers pour offrir une prise en charge optimale aux patients atteints de maladies rares.

Enfin, la prise en charge des maladies rares au CHU Béni Messous a illustré le rôle vital du pharmacien hospitalier dans la gestion des médicaments rares et la préparation magistrale, ainsi que la nécessité d'une évaluation pharmaco-économique efficiente pour assurer l'accès aux traitements indispensables pour ces patients.

Cancers tête et cou

La présentation a été réalisée par E. Kerboua, du service d'oncologie médicale au CPMC. Cette présentation a couvert de manière exhaustive les différents aspects des cancers de la tête et du cou, excluant le cerveau, l'œil et l'œsophage.

Elle a commencé par mettre en évidence l'interaction entre PD-1 et ses ligands PD-L1 ou PD-L2, qui a pour conséquence une réduction de la prolifération des cellules T, de la sécrétion de cytokines et de leur cytotoxicité. Cette interaction est cruciale pour comprendre comment les cellules tumorales parviennent à échapper à l'attaque du système immunitaire.

Sur le plan épidémiologique, il a été rapporté que les cancers de la tête et du cou représentaient environ 600 000 nouveaux cas annuellement (5.2% de l'ensemble des cancers mondiaux), causant plus de 300 000 décès (4.5% des décès par cancer à l'échelle mondiale). Ces cancers occupent une place prépondérante en Europe et en Algérie, avec des taux d'incidence en hausse.

La charge de la maladie liée au carcinome épidermoïde de la tête et du cou (SCCHN), qui constitue 90 à 95% de tous les cancers de cette région, a également été abordée. Le taux de survie à 5 ans pour ces cancers varie grandement en fonction du stade de la maladie au moment du diagnostic et de l'infection par le virus du papillome humain (HPV).

La présentation a ensuite examiné les stratégies thérapeutiques, soulignant l'importance d'un objectif palliatif avec la chimiothérapie et les traitements systémiques afin d'améliorer les taux de réponse, le contrôle des symptômes, la qualité de vie, et la survie des patients. L'usage de Cetuximab et de Nivolumab dans le traitement du SCCHN a été particulièrement mis en lumière, avec des détails sur les données issues des essais cliniques, notamment l'essai CheckMate 141. Cet essai a démontré une amélioration significative de la survie globale avec l'utilisation de Nivolumab par rapport à une thérapie standard.

En conclusion, la présentation d'E. Kerboua a offert une vue d'ensemble détaillée sur les cancers de la tête et du cou, mettant en avant les avancées dans la compréhension de la pathologie de ces cancers, leur impact épidémiologique, ainsi que les progrès significatifs dans les options de traitement, en particulier

l'émergence de l'immunothérapie comme une avancée majeure pour le traitement des patients atteints de ces formes avancées de cancer.

Hémoglobinurie paroxystique nocturne

La présentation de Pr Naima Mesli a offert une exploration complète de l'Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne (HPN), une maladie clonale rare de la cellule souche, causée par une mutation acquise du gène PIG-A. Malgré son nom, la maladie ne se manifeste pas exclusivement par une hémoglobinurie ou uniquement de manière paroxystique ou nocturne. En réalité, l'hémolyse, qui est insidieuse et continue, est un élément central de la pathologie, ayant des effets délétères sur le patient, même en l'absence de symptômes évidents d'hémoglobinurie.

La physiopathologie de l'HPN est liée à l'absence de certaines protéines ancrées par GPI (Glycosylphosphatidylinositol) sur la surface des globules rouges, en particulier CD55 et CD59, qui protègent normalement ces cellules de la lyse induite par le système du complément. Le défaut de protection résulte dans la destruction des globules rouges HPN, conduisant à une série de complications cliniques graves telles que l'anémie, la fatigue, des douleurs abdominales, l'insuffisance rénale, l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP), et surtout, des thromboses dans divers sites veineux et artériels, augmentant significativement la morbidité et la mortalité associées à cette maladie.

Les thromboses représentent une des principales causes de décès chez les patients atteints d'HPN, avec près de 39% des patients présentant un événement thrombotique clinique, et un risque considérablement accru de décès suite à un premier événement thrombotique. La prise en charge de l'HPN vise principalement à contrôler l'hémolyse et à prévenir ses complications, notamment les thromboses, via des traitements spécifiques comme l'Eculizumab, un inhibiteur du complément qui a démontré une efficacité significative dans la réduction de l'hémolyse et l'amélioration de la qualité de vie des patients.

La démarche diagnostique dans l'HPN repose sur l'utilisation de la cytométrie en flux pour détecter l'absence des protéines ancrées par GPI sur les globules rouges et blancs, un test qui permet d'exprimer quantitativement la taille des clones HPN. Cela est crucial pour le diagnostic précis de l'HPN et pour différencier cette maladie d'autres causes d'anémie hémolytique.

En conclusion, l'HPN est une maladie complexe avec un impact significatif sur la qualité de vie des patients, nécessitant une identification précoce et une prise en charge spécialisée pour prévenir ses complications potentiellement mortelles. La présentation a souligné l'importance d'une approche multidisciplinaire et personnalisée dans le traitement de l'HPN, mettant en lumière l'impact positif des avancées thérapeutiques comme l'Eculizumab sur la gestion de cette maladie rare.

Les sarcomes tissus mous de l'adulte

La présentation réalisée par S. Ould hadj, F. Gachi, et E. Kerboua Du Service d'oncologie médicale du Centre Pierre & Marie Curie à Alger, s'est concentré sur les sarcomes des tissus mous chez l'adulte, une catégorie de cancers rares et hétérogènes qui requiert une prise en charge experte et multidisciplinaire.

Les sarcomes des tissus mous représentent environ 1% des cancers chez l'adulte, se manifestant principalement dans les membres inférieurs. Le diagnostic est souvent tardif, la taille moyenne des tumeurs au diagnostic étant de 8 cm, ce qui souligne l'importance d'une vigilance accrue face à des tuméfactions des parties molles.

La complexité de ces cancers réside dans leur grande variété histologique, rendant leur diagnostic et leur traitement particulièrement délicats. Des exemples de sous-types de sarcomes mentionnés incluent les fibrosarcomes, les synoviosarcomes, et les rhabdomyosarcomes, parmi d'autres. L'imagerie par IRM est privilégiée pour l'évaluation des sarcomes des membres, tandis que le scanner est utilisé pour ceux du tronc et du pelvis.

La biopsie reste l'outil diagnostique incontournable, soulignant l'importance des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) pour planifier la prise en charge. Une approche thérapeutique mal conduite en amont peut sérieusement compromettre le pronostic du patient, d'où l'importance d'une prise en charge initiale adéquate et d'une orientation vers des centres experts.

Le traitement des sarcomes des tissus mous repose sur la chirurgie, visant une exérèse complète de la tumeur (chirurgie R0), associée ou non à la radiothérapie, selon le grade et la taille de la tumeur. La chimiothérapie adjuvante n'a pas démontré d'intérêt significatif en survie sans progression ou en survie globale dans les études, sauf dans des cas spécifiques.

Deux cas cliniques ont été présentés pour illustrer la complexité de la prise en charge. Le premier concernait un homme de 45 ans avec un synoviosarcome de grade II au pied gauche, traité par amputation transtibiale distale, et le second un homme de 26 ans avec un rhabdomyosarcome de haut grade au médiastin, traité par chimiothérapie suivie de radiothérapie, montrant une réponse partielle.

L'orateur a conclu que la gestion des sarcomes des tissus mous nécessite une expertise multidisciplinaire, avec une place centrale pour la chirurgie et un recours prudent à la chimiothérapie et à la radiothérapie. La collaboration étroite entre spécialistes est essentielle pour optimiser le pronostic de ces patients face à une pathologie rare et complexe.

Traitement médical des hépatocarcinomes

La présentation du pr H. Mahfouf, qui a porté sur le traitement médical de l'hépatocarcinome (CHC), a exploré en détail les étiologies, les options thérapeutiques et les avancées récentes dans la prise en charge de cette maladie. Les principales causes du CHC incluent les hépatites B et C, l'alcoolisme, la stéatohépatite non alcoolique (NASH), et, dans une moindre mesure, l'infection par le VIH. La présentation a mis en lumière l'importance de comprendre ces facteurs étiologiques pour mieux cibler les traitements et améliorer les pronostics des patients.

En se focalisant sur les options thérapeutiques, la présentation a souligné l'efficacité de l'association atezolizumab et bevacizumab pour les patients Child-Pugh A avec un score de performance ≤ 1 , marquant un tournant dans le traitement de première ligne du CHC avancé. Cette combinaison a montré une amélioration significative de la survie globale et de la survie sans progression par rapport au sorafenib, qui était le standard de soin auparavant.

Des études telles qu'IMbrave 150, HIMALAYA, et CHECKMate 459 ont été discutées, démontrant les bénéfices des traitements systémiques, notamment pour les stades avancés de la maladie. Les traitements ciblés et l'immunothérapie, en particulier, ont transformé le paysage thérapeutique du CHC, offrant des options de traitement plus personnalisées et potentiellement plus efficaces.

La gestion des effets secondaires, la surveillance attentive, et l'approche multidisciplinaire sont soulignées comme cruciales pour optimiser les résultats des traitements. La présentation insiste sur la nécessité de réaliser une endoscopie digestive haute avant le début de certaines thérapies pour prévenir les complications comme les hémorragies digestives hautes.

En résumé, la présentation de H. Mahfouf a fourni un aperçu exhaustif du traitement médical de l'hépatocarcinome, mettant en avant l'évolution des stratégies thérapeutiques grâce à l'innovation en oncologie. Elle souligne l'importance de l'individualisation du traitement, basée sur les caractéristiques du patient et de la tumeur, pour améliorer la qualité de vie et la survie des patients atteints de CHC.

3. CONCLUSION

Le congrès a conclu sur la nécessité d'une action collective renforcée pour répondre aux défis posés par les maladies rares et le cancer en Algérie. L'engagement de tous les acteurs, y compris le gouvernement, les professionnels de la santé, et les associations de patients, est crucial pour faire avancer les stratégies de santé publique et améliorer les soins aux patients.

Déclaration d'intérêts : les auteurs n'ont aucun conflit d'intérêt à déclarer.

