

## Rétinoblastome : l'élève ayant eu un rétinoblastome

### **Qu'est-ce qu'un rétinoblastome ?**

Le rétinoblastome est un cancer rare de l'enfance se développant à l'intérieur d'un œil ou des deux yeux, aux dépens de la rétine. Les symptômes révélateurs les plus fréquents sont une leucocorie (reflet blanchâtre de la pupille, comme en cas de cataracte) et un strabisme. Le diagnostic est le plus souvent fait avant l'âge de 5 ans. Le traitement est efficace, permettant de guérir plus de 95 % des enfants dans les pays industrialisés, mais ce traitement est lourd, nécessitant dans plus de la moitié des cas l'ablation de l'œil atteint, et des séquelles visuelles sont fréquentes. Par ailleurs, l'impact psychologique de ce cancer touchant un organe autant sensoriel, que symbolique, social et esthétique, est important.

### **Pourquoi ?**

#### Physiopathologie

La rétine est la membrane nerveuse qui tapisse l'intérieur de l'œil. Elle contient les cellules photo-réceptrices qui captent les rayons lumineux entrés dans l'œil pour les transformer en signal électrique. Ce signal sera transporté via le nerf optique jusqu'au cerveau, où il sera analysé et l'image y sera perçue. Le rétinoblastome est une tumeur causée par la prolifération incontrôlée d'une ou plusieurs cellules de la rétine.

Le rétinoblastome est le premier cancer pour lequel une anomalie génétique fut supposée (Knudson, 1971) puis confirmée. Chaque cellule de l'organisme contient une copie du gène RB1 sur chacun de ses deux chromosomes 13. Pour qu'un rétinoblastome se développe, il faut que les deux gènes RB1 d'une cellule de la

rétine soient rendus inactifs par une anomalie génétique. En effet le gène RB1 a pour fonction de freiner la prolifération cellulaire. En cas d'inactivation des deux copies de ce gène dans une cellule de la rétine, celle-ci va pouvoir proliférer de manière anarchique constituant à terme une tumeur.

Chez la plupart des sujets atteints, aucune mutation n'est présente à la naissance. Le risque de rétinoblastome devrait alors être très faible, mais des mutations sont apparues au niveau d'une cellule de la rétine, inactivant successivement les deux allèles du gène RB1. Dans ce cas, le rétinoblastome est unique (une localisation cancéreuse unique dans un seul œil).

Mais certains sujets sont prédisposés à ce cancer parce qu'ils sont porteurs, dès la naissance, d'une mutation sur le gène RB1 dans toutes les cellules de leur organisme. Cette mutation est soit héritée d'un parent, soit apparue spontanément (mutation « de novo »). Le risque de rétinoblastome chez ces sujets est de 90 % : ils développent le plus souvent des tumeurs multiples dans un œil ou au niveau des deux yeux. Ils ont également un risque plus important de développer des cancers d'autres organes.

#### Risque génétique

Chez près de 60 % des enfants atteints, le rétinoblastome est unilatéral. Parmi ces enfants, 10 à 15 % ont une forme risquant d'être transmise à leur descendance :

- soit parce qu'ils ont eux-mêmes hérité de l'un de leurs parents d'une mutation sur le gène RB1, mutation qu'ils peuvent à leur tour transmettre,
- soit parce que cette mutation est apparue spontanément chez eux (« mutation de novo ») pendant la grossesse et est présente dans toutes ou quelques cellules de leur organisme.

Dans ces deux cas, pour un enfant malade devenu adulte, le risque de transmettre la mutation du gène RB1 à sa descendance peut atteindre 50 %.

Chez 40 % des enfants malades, des rétinoblastomes sont présents dans les deux yeux. Tous ces enfants sont porteurs d'une mutation prédisposante au rétinoblastome dans le gène RB1 (héritée d'un parent ou « de novo » comme expliqué ci-dessus). Ils ont donc un risque de transmettre cette mutation à leur propre descendance.

## **Quels symptômes et quelles conséquences ?**

En France, le diagnostic de rétinoblastome est posé précocement, à un âge médian de 12 mois dans les formes bilatérales et de 24 mois dans les formes unilatérales.

### Symptômes avant traitement

Le rétinoblastome se développe au dépend de la rétine. Il s'agit donc d'une tumeur intra-oculaire : aucune tumeur ou masse n'est visible par l'entourage. Par contre, cette petite tumeur se situant à l'intérieur de l'œil va provoquer des symptômes indirects, orientant vers ce diagnostic. Ces symptômes sont :

- une leucocorie : un reflet blanchâtre de la pupille qui n'est initialement visible que sous certains angles du regard, certains éclairages ou au flash d'appareils photographiques.

- un strabisme d'un ou des deux yeux. Le strabisme du nourrisson ne doit pas être banalisé et doit motiver une consultation rapidement chez un ophtalmologue.

Dans tous les cas, l'observation de l'un de ces deux signes chez un enfant doit conduire à une consultation avec un ophtalmologue dans les plus brefs délais pour un examen du fond d'œil.

Les autres symptômes ne s'observent que très rarement : gros œil (« buphtalmie »), rubéose irienne (apparition de petits vaisseaux sanguins anormaux sur l'iris), présence d'un niveau liquide visible derrière la cornée (blanc = hypopion ; ou rouge = sang, hyphéma). Les formes extra-oculaires sont exceptionnelles dans les pays industrialisés mais restent fréquentes dans les pays à faible niveau de revenu : atteintes tumorales orbitaires avec exophtalmie, métastases ganglionnaires, osseuses ou du système nerveux.

### Symptômes après traitement.

#### 1- Risque de malvoyance

Après traitement, des séquelles visuelles sont fréquentes, touchant à des degrés variables près de 80 % des enfants. Cela peut aller de la vision mono-oculaire normale au handicap visuel majeur par atteinte maculaire bilatérale ou sur le seul œil conservé, et à la cécité.

La nature et l'intensité de cette malvoyance sont donc très variées. On distingue habituellement :

- le pronostic visuel de l'œil pris isolément
- le pronostic visuel global de l'individu.

En ce qui concerne le pronostic visuel de l'œil pris isolément, il dépend :

- de la taille initiale de la/des tumeur(s) et de sa/leurs localisation(s) sur la rétine. Ainsi, dans le cas d'un rétinoblastome de petite taille siégeant au niveau de la partie très périphérique de la rétine, l'œil conservera une vision quasi-normale. Si la tumeur est centrée sur la macula, le pronostic fonctionnel est très compromis sur le plan de la vision précise. Mais, si le diagnostic est précoce, permettant un traitement conservateur, la préservation de la vision périphérique reste un enjeu important, même en l'absence de vision centrale, car cela diminue significativement la sévérité du handicap visuel. Cette vision périphérique ne permet pas la lecture mais facilite grandement les déplacements et le repérage dans l'espace.
- des traitements nécessaires. Parfois, le seul traitement permettant de guérir ce cancer comprend une énucléation (ablation de l'œil atteint). Les autres types de traitements (cf. chapitre « traitements »), lorsqu'ils permettent de conserver l'œil, peuvent parfois avoir des conséquences sur sa vision.

En ce qui concerne le pronostic visuel global de l'enfant, cela dépend essentiellement :

- de l'atteinte uni ou bilatérale.

Si le rétinoblastome implique uniquement un œil, le pronostic visuel de l'enfant sera bon. L'œil sain compensera le déficit visuel de l'œil atteint et permettra à l'enfant de mener une vie normale.

Si le rétinoblastome implique les deux yeux, les conséquences visuelles pourront être extrêmement variables en fonction du type de handicap lié à l'atteinte de chaque œil : d'une vision proche de la normale à une cécité complète.

## 2- En cas d'énucléation

Le volume de l'œil énucléé est comblé par un implant qui occupera la cavité orbitaire restée vide, permettant la croissance harmonieuse de l'orbite autour de cet implant comme cela se passe naturellement autour du globe oculaire. Les muscles oculomoteurs sont fixés chirurgicalement à cet implant, lui permettant de suivre les mouvements du regard de l'autre œil. En avant de la conjonctive, sous les paupières, un conformateur sera mis en place au moment de l'intervention. Ce conformateur prépare la place de la prothèse oculaire qui est une sorte de grande lentille fabriquée par un oculariste (prothésiste oculaire) et mise en place dans les semaines suivant l'intervention. La prothèse est fabriquée sur mesure en utilisant l'œil sain comme modèle pour la couleur de l'iris, le blanc de l'œil, la vascularisation. Dans la plupart des cas, une prothèse bien réalisée passe totalement ou presque

totallement inaperçue et paraît naturelle. Ce n'est que dans les regards extrêmes vers les côtés que l'implant ne peut pas suivre aussi loin le mouvement de l'œil sain : il peut en résulter, dans cette situation uniquement, une impression de strabisme.

## Quelques chiffres

Le rétinoblastome survient chez 1/15 à 20 000 naissances, ainsi environ 50 nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année en France. La guérison est obtenue dans plus de 90 % des cas, mais les séquelles sont fréquentes : près de 80 % des enfants ont une déficience visuelle d'intensité variable (5 % de cécité) et 60 % à 80 % ont subi une énucléation.

## Traitement

L'objectif du traitement est triple :

- guérir l'enfant
- préserver, autant que possible, l'œil atteint et sa vision.
- dépister l'apparition d'un éventuel cancer secondaire (rare : en cas de mutation RB1 prédisposante mais également cancers induits par les traitements)

Selon la taille de la tumeur, sa localisation précise dans l'œil, son extension vers les autres structures de l'œil ou au-delà de l'œil, le traitement utilisera des techniques différentes. L'équipe médicale en charge de l'enfant doit être hautement spécialisée et guidera ses choix de traitements par sa volonté de guérir l'enfant avec le risque le plus faible possible de rechute et de cancer secondaire, tout en essayant de préserver au mieux le pronostic visuel.

Les techniques ci-dessous sont exposées à titre indicatif et sont susceptibles d'être modifiées en fonction des progrès médicaux :

- Un rétinoblastome de petite taille peut bénéficier d'un traitement conservateur (sans énucléation). La technique utilisée dépendra de la taille et de la localisation de la tumeur : cela peut être une cryothérapie, une curiethérapie par disques radioactifs lorsque les tumeurs sont périphériques ou un traitement hyperthermique par laser diode (thermothérapie), souvent combiné à une chimiothérapie (thermo-

chimiothérapie), lorsque les tumeurs sont proches du centre de l'œil. D'autres techniques sont en cours de développement (par exemple chimiothérapie intra-artérielle directement dans l'artère ophtalmique)

- Certaines tumeurs intraoculaires sont trop volumineuses pour les techniques décrites ci-dessus mais restent accessibles à un traitement conservateur par irradiation externe)

- Lorsque la tumeur est plus volumineuse, entraînant une déficience visuelle très importante, parfois l'énucléation est la seule possibilité thérapeutique permettant de guérir ce cancer. Un implant orbitaire est inséré immédiatement lors de l'énucléation. L'œil est examiné au laboratoire afin de déterminer le degré d'envahissement de ses structures par le rétinoblastome. Cet examen au microscope permet de statuer sur la nécessité de traitements complémentaires par chimiothérapie et, plus rarement, radiothérapie.

L'annonce du diagnostic (cancer, risque de mutilation, prédisposition possible au cancer pour l'enfant et peut-être également pour sa descendance...) puis l'annonce des différentes étapes du traitement et du suivi sont éprouvantes pour l'enfant et sa famille. L'équipe multidisciplinaire doit être complète pour une prise en charge performante et globale (onco-ophtalmologues, onco-pédiatres, radiologues, radiothérapeutes, pathologistes, généticiens, anesthésistes, soignants non médicaux, psychologues, psychiatres...)

Le suivi initial est très régulier avec des examens ophtalmologiques sous anesthésie générale par un onco-ophtalmologue spécialisé, souvent au rythme mensuel pendant la première année après la fin des traitements conservateurs, plus espacés lorsque le délai augmente ou après une énucléation. Dès que l'enfant peut collaborer, les examens du fond d'œil sont faits en consultation externe et autant que possible sans anesthésie générale. Les enfants porteurs d'un rétinoblastome unilatéral doivent aussi bénéficier d'une surveillance prolongée car des atteintes tardives de l'autre œil restent 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.

Parallèlement aux suivis ophtalmologiques et oncologiques, un éventuel déficit visuel sera pris en charge en rééducation par des équipes pluridisciplinaires spécialisées (ophtalmologistes, pédiatres, orthoptistes, éducateurs et enseignants spécialisés, psychologues...).

## Conséquences sur la vie scolaire

Le rétinoblastome est une maladie qui touche le plus souvent l'enfant d'âge préscolaire. La totalité de son traitement (chirurgie, éventuelle chimiothérapie) aura donc été déjà réalisée lorsque l'enfant parviendra à l'âge scolaire. Cependant, un suivi régulier par un ophtalmologue et un oncologue ainsi que, en cas de déficit visuel, des séances de rééducation, resteront nécessaires les années suivant le traitement du rétinoblastome.

Le degré de handicap visuel est extrêmement variable d'un enfant à l'autre, d'une vision normale à une cécité complète. L'enfant ayant un développement intellectuel normal, l'adaptation de la scolarité ainsi que les aides apportés seront définis « sur-mesure » aux besoins de l'enfant (Voir fiche « Déficience visuelle et scolarisation : Accueil en milieu ordinaire »).

Ainsi, les élèves ayant une gêne visuelle très modérée pourront suivre une scolarité en milieu ordinaire sans adaptation. Par contre, les enfants ayant des séquelles visuelles plus importantes avec malvoyance pourront bénéficier de l'aide de structures spécialisées telles que les Camsp (Centre d'action médico-sociale précoce), ou les Safep (Service d'accompagnement familial et d'éducation précoce) initialement pour les enfants âgés de 0 à 3 ans et, ensuite, les SAAAIS (Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration Scolaire). Ces structures composées d'équipes multidisciplinaires (médecins, orthoptistes, éducateurs, psychologues etc.) prennent en charge la rééducation visuelle et l'intégration de l'enfant, mais aussi l'accompagnement de sa famille. Le SAAAIS apporte également soutien et conseils à l'équipe enseignante de l'enfant, de même qu'il met à sa disposition les matériels et équipements spécialisés dont il a besoin, et assure les rééducations. Le plus souvent, des aménagements pédagogiques simples permettent à l'élève de poursuivre une scolarité en milieu ordinaire. Ces différentes aides et rééducations nécessitent quelques fois une adaptation des horaires de scolarisation.

Un Projet personnalisé de scolarisation (PPS, voir fiche « PPS ») demandé auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) est le plus souvent nécessaire pour mettre en place ces aides. Le PPS permet également de prévoir d'autres aides : Accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH), compensation financière pour les parents, aide à l'orientation de l'élève vers des dispositifs de scolarisation adaptés pour élève déficients sensoriels lorsque cela s'avère nécessaire (de type Ulis).

## Quand faire attention ?

L'élève peut faire illusion en ne signalant pas à ses enseignants ce qu'il ne voit pas. Dans certaines situations, il peut donc être utile à l'enseignant de demander à l'élève s'il voit bien l'objet en question.

Lorsque l'enfant a une vision normale même mono-oculaire, aucune précaution particulière n'est à prendre si ce n'est d'éviter certains sports à risque en cas de vision mono-oculaire (boxe, tennis, squash). D'autres sports nécessitent des adaptations (par exemple le port de lunettes pour la piscine, pour les enfants ayant une prothèse oculaire) ou des précautions du fait de la difficulté à évaluer les distances chez les élèves ayant une vision mono-oculaire.

Les précautions à prendre dépendent de la sévérité des troubles visuels, ces derniers étant très variables d'un enfant à l'autre. Vous êtes invités à consulter dans l'encadré « Liens » à droite de l'écran plusieurs documents relatifs à la scolarisation des enfants avec handicap visuel (Scolarisation : Déficience visuelle et scolarisation ; Guide APHP : Handicap visuel de l'enfant et de l'adolescent ; Guide Handiscol' : Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle).

Si l'élève porte une prothèse oculaire, celle-ci passe habituellement inaperçue. L'enfant la garde en place de jour comme de nuit et a la consigne de la manipuler le moins possible. Cette prothèse est quasiment incassable, elle comporte juste un risque plus élevé de conjonctivite. Il conviendra donc de prévenir les parents à la sortie d'école si l'enfant a la paupière enflée, la conjonctive rouge et/ou si des sécrétions sales se trouvent au niveau de l'œil. Si après des manipulations intempestives, la prothèse tourne ou bien est expulsée, il n'y a aucun danger. Il faut simplement prévenir les parents si l'enfant n'est pas en âge de la remettre lui-même.

Toute déficience visuelle peut avoir un impact négatif sur le moral de l'élève, en particulier à l'adolescence et pour les enfants ayant les déficits les plus sévères puisque :

- certaines activités pourraient être contre-indiquées (tir à la carabine, conduite automobile etc.) de même que certains métiers (pilote d'avion, gendarmerie),
- ou encore la performance de l'enfant pourrait être gênée. Par exemple, en cas de vision mono-oculaire la pratique du ski alpin, du tennis et du ping-pong est plus



difficile.

## **Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?**

En cas de déficit visuel, l'élève peut avoir recours à des aménagements et du matériel qui seront déterminés et fournis à l'établissement scolaire par l'équipe du SAAAIS, en concertation avec l'équipe enseignante (cf. chapitre « Conséquences sur la scolarité »)

La déficience visuelle peut générer une lenteur et une fatigabilité importante. En fonction du déficit, il est parfois nécessaire de limiter au maximum les quantités de production écrite et de privilégier, chaque fois que cela est possible, l'oral à l'écrit. On pourra aussi ménager des périodes de repos après une activité nécessitant un effort visuel soutenu (étude de figures géométriques, schéma de biologie...).

Voir dans l'encadré « Liens » à droite de l'écran plusieurs documents relatifs à la scolarisation des enfants avec handicap visuel (Scolarisation : Déficience visuelle et scolarisation ; Guide APHP : Handicap visuel de l'enfant et de l'adolescent ; Guide Handiscol' : Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle).

## **L'avenir**

Grâce à un traitement adapté, l'enfant guérit dans plus de 90 % des cas. Une vie familiale et professionnelle normales sont possibles dans la majorité des cas.

Toutefois, la perte visuelle, lorsqu'elle touche les deux yeux, peut induire une perte partielle d'autonomie chez certains sujets obligeant alors la personne atteinte et sa famille à réaménager leur domicile.

Une surveillance médicale à long terme sera tout de même indispensable. En effet, il existe un risque de développer une tumeur d'un autre organe (os, peau, muscle, cerveau, sein, poumon) d'autant plus que la personne est porteuse d'une mutation prédisposante au cancer sur le gène RB1.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la [rubrique jaune](#).

Pour travailler en partenariat, voir la [rubrique rouge](#).

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : [témoignages](#) ou [associations](#).

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

## **S'informer sur les maladies et leurs conséquences**

[Cancer \(L'enfant traité pour un\)](#)

[Cancers de l'enfant et de l'adolescent : BEP](#)

[Maladies rares : aspects médicaux, BEP](#)

## **Rendre l'école accessible**

[Examens : aménagements](#)

[Université : accueil de l'étudiant handicapé à l'université](#)

## **Associations**

[Rétinostop](#)

[Sparadrap](#)

## **Liens**

### **Le Projet d'accueil individualisé**

Bulletin Officiel du 18 septembre 2003 concernant les enfants et adolescents atteints de troubles de santé et le Projet d'accueil individualisé PAI.

### **ORPHANET (maladies rares, informations médicales)**

Portail d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en libre accès pour tout public.

## Ressources documentaires

[Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle.](#)

Ce guide Handiscol' a été publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INSHEA.

[Livret d'information sur le Retinoblastome](#)

Guide destiné aux familles et réalisé par l'association Retinostop et le centre de référence du rétinoblastome de l'Institut Curie (Paris).

## Glossaire

### **ADN (acide désoxyribonucléique)**

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

### **Anémie**

Grec : *haima* = sang ; a-privatif.

Diminution du taux d'hémoglobine contenu dans les globules rouges du sang.

### **Antibiotiques**

Grec : *anti* = contre ; *bios* = la vie.

Les antibiotiques sont des substances chimiques qui ont une action spécifique avec un pouvoir destructeur sur les micro-organismes (bactéries).

### **Aplasie médullaire**

Diminution temporaire des cellules sanguines se caractérisant par une baisse des globules blancs (cellules spécialisées dans la lutte contre l'infection), une baisse des globules rouges (cellules spécialisées dans le transport de l'oxygène), et parfois d'une baisse des plaquettes (cellules spécialisées dans le contrôle des saignements).

## **Bactérie**

Grec : *bakterîa* = bâtonnet.

Les bactéries sont des organismes vivants unicellulaires présents dans le sol, dans l'eau, dans l'air et dans d'autres organismes vivants.

## **Biologie moléculaire**

Science étudiant les mécanismes de fonctionnement de la cellule au niveau moléculaire. Le terme « biologie moléculaire » désigne également toutes les techniques de manipulations d'acides nucléiques (ADN, ARN).

## **Brachythérapie ou curiethérapie**

La curiethérapie consiste à déposer à proximité de la tumeur des grains d'une substance radioactive. Dans le cas du rétinoblastome, la radioactivité est apportée par le biais d'un petit disque en or contenant des grains d'iode radioactif, posé sur la surface de l'œil en regard de la tumeur durant quelques jours. Cette technique est efficace pour les tumeurs périphériques de relativement petite taille.

## **Cathéter central**

Petit tuyau mis en place dans une grosse veine pour permettre l'administration de traitements et/ou la réalisation de bilans sanguins. Ce dispositif améliore le confort des enfants et permet de ne pas abîmer leurs petites veines périphériques. Il en existe deux types : le cathéter extériorisé (le cathéter sort à travers la peau, sa connexion s'effectue par un système de tubulure) et la chambre implantable (dispositif situé sous la peau, nécessitant une piqûre à travers la peau après

anesthésie, pour réaliser la connexion).

## **Cellule**

Élément microscopique constituant tout organisme vivant. Le corps humain est constitué de l'assemblage de milliards de cellules, qui se multiplient, meurent et se renouvellent régulièrement de façon organisée, pour former les différents tissus de l'organisme.

## **Cellules souches hématopoïétiques**

Cellules spécialisées dans la fabrication des cellules sanguines (globules blancs, globules rouges, plaquettes). Elles sont situées dans la moelle osseuse.

## **Chimiothérapie**

Médicaments anticancéreux visant à détruire les cellules cancéreuses. Ces médicaments peuvent être administrés par perfusions intra-veineuses, injections sous-cutanées ou parfois sous forme de comprimés.

## **Cryothérapie**

Il s'agit de détruire la tumeur en la mettant en contact avec un instrument dont la température est maintenue à un froid extrême (-90 à -80°C). Cette technique peut être utilisée pour des petites tumeurs périphériques de moins de 3 mm de diamètre et nécessite une anesthésie générale.

## **Décollement de rétine**

La rétine est la membrane constituée de cellules sensorielles qui tapissent le fond du globe oculaire. Ce sont ces cellules qui perçoivent les rayons lumineux et les transforment en signal électrique. Ce signal est ensuite transmis aux cellules

nerveuses qui forment le nerf optique. Sous certaines conditions anormales, la rétine peut se détacher du fond du globe oculaire, les déconnectant ainsi du nerf optique. Le sujet perd alors immédiatement la vue sur tout ou partie de son champ visuel. Une personne tiers n'observera aucune anomalie car ce détachement se produit à l'intérieur même de l'œil : seul le sujet peut exprimer sa perte de vision. Il est alors indispensable que le sujet se rende immédiatement dans un service d'urgence ophtalmologique pour qu'un ophtalmologue, par son examen, puisse diagnostiquer ce problème. Dans la majorité des cas, un traitement adapté mis en place en urgence, permettra de restaurer le champ visuel en remplaçant la rétine en position normale.

## **Enucléation**

Ablation chirurgicale d'un œil.

## **Epidémiologie**

Grec : *epi* = au-dessus, parmi ; *demos* = peuple, district ; *logos* = mot, discours. L'épidémiologie est l'étude de la répartition et des déterminants des événements de santé dans les populations.

## **Ganglions lymphatiques**

En plus du système des vaisseaux sanguins (veines et artères), il existe également dans le corps humain un réseau de vaisseaux dit vaisseaux lymphatiques puisqu'ils drainent la lymphe (qui a une composition proche du sang, mais ne contient pas de globule rouge, la couleur est donc translucide jaunâtre) depuis les organes et les membres jusqu'aux veines sous-clavières, grosses veines situées dans le thorax et qui se jettent directement au cœur via la veine cave supérieure.

Le système lymphatique a longtemps été ignoré. Il ne fut découvert qu'en 1622 par le chirurgien italien Gaspare Aselli (*De lactibus sive lacteis venis*, publié en 1627), et décrit plus globalement par le médecin français Jean Pecquet à partir de 1647. Par comparaison avec la circulation sanguine, les premières descriptions anatomiques des veines et des artères remontent loin dans l'antiquité, mais la circulation du sang

avec le cœur comme pompe ne fut soupçonné qu'au XVI<sup>e</sup> siècle par le médecin-botaniste-philosophe italien Andrea Cesalpino. Le corps humain adulte contient 1 à 2 litres de lymphe, et environ 5 litres de sang.

Le rôle des vaisseaux lymphatiques est a) de drainer des déchets issus des tissus de l'organisme et b) participant ainsi aux défenses immunitaires. En effet, avec les déchets, les vaisseaux lymphatiques drainent les éventuels agents infectieux (virus, bactéries...) contenus dans les tissus. A certains carrefours stratégiques, (aisselle, aines, cou, en aval des poumons et de l'intestin...) les vaisseaux lymphatiques sont filtrés par des chaînes de ganglions lymphatiques.

Les ganglions lymphatiques sont de petites structures ovales, d'une taille habituellement inférieure à 1cm chacun, regroupés en chaînes, reliés par des vaisseaux lymphatiques (un peu comme un chapelet). Ces ganglions sont riches en globules blancs (lymphocytes) et permettent ainsi de filtrer la lymphe et de lutter contre les infections.

Ainsi par exemple, lors d'une angine, la lymphe de la gorge et des amygdales est filtrée au niveau des chaînes de ganglions du cou. Les bactéries/virus drainés vont y provoquer la multiplication des lymphocytes et une réaction inflammatoire : les ganglions du cou grossissent et deviennent alors discrètement sensibles/douloureux.

## **Gène**

Grec : *genos* = race.

Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN.

Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

## **Génétiq**

Grec : *genos* = race.

Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.

Voir gène.

## **Globule rouge**

Latin : *globulus* = petite boule.

Cellule du sang, auquel il donne sa couleur rouge par l'hémoglobine qu'il contient. Sa fonction est de transporter l'oxygène nécessaire au fonctionnement des cellules.

## **Grefe de moelle osseuse**

Traitement consistant à transférer les cellules souches de la moelle osseuse d'un donneur à un receveur. La moelle osseuse est le lieu de synthèse des précurseurs qui donneront lieu aux différentes lignées cellulaires du sang dont les globules rouges.

Ce traitement nécessite une compatibilité maximale entre le donneur et le receveur, celui-ci devant en outre subir des traitements visant à supprimer les constituants de sa propre moelle osseuse.

## **Hémoglobine**

Grec : *haïma* = sang ; Latin : *globus* = boule.

Protéine, contenant du fer, qui entre dans la composition des globules rouges auxquels elle donne leur couleur. L'oxygène s'y fixe pour être transporté vers les cellules.

## **Leucémie**

Prolifération incontrôlée de cellules cancéreuses, les « blastes », issus d'une cellule de la moelle osseuse devenue anormale.

## **Lymphome**

Tumeur se développant au dépend des ganglions lymphatiques. Il en existe plusieurs types.

## **Moelle osseuse**



Substance située dans l'os. Elle contient les cellules souches hématopoïétiques, qui vont fabriquer les cellules du sang (globules rouges, globules blancs, plaquettes).

## **Mucite**

Inflammation ou ulcération de la muqueuse qui tapisse la bouche.

## **Mutation**

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.

On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

## **Néphroblastome (ou tumeur de Wilms)**

Tumeur maligne se développant au dépend du rein.

## **Neuroblastome**

Tumeur maligne se développant au dépend des cellules du système nerveux sympathique.

## **Organe**

Partie du corps, constituée de tissus, qui lui confèrent une fonction spécifique. (Ex. : le rein est un organe spécialisé dans la filtration du sang et qui permet d'éliminer dans les urines les déchets produits par l'organisme).

## **Pancréas**

Grec : *pan* = tout ; *kréas* = chair.

Glande située dans l'abdomen, derrière l'estomac, qui a deux rôles : sécréter le suc digestif (glande exocrine) ; sécréter l'insuline et le glucagon, dans les îlots de Langerhans (glande endocrine).

## **Plaquettes**

Cellules sanguines spécialisées dans le contrôle des saignements. Leur diminution entraîne un risque d'hémorragie.

## **Prévalence**

En épidémiologie, la prévalence est le nombre de maladies ou de malades présents à un moment donné dans une population, que le diagnostic ait été porté anciennement ou récemment. Elle s'exprime pour la population d'un pays ou une population unitaire de 100 000 personnes.

## **Programme génétique**

Information contenue dans le noyau de chaque cellule, sous forme d'ADN, qui va commander le fonctionnement de la cellule. Il est spécifique à chaque individu, et une partie de cette information est transmise à la descendance lors de la fécondation (voir Hérité).

## **Protéine**

Grec : *prôtos* = premier.

Molécule composée d'un enchaînement d'acides aminés. Les protéines remplissent différentes fonctions dans la cellule, notamment des fonctions de structure et des fonctions enzymatiques.

## **Radiothérapie**

Traitement par radiations ionisantes, dont le but est de détruire les cellules cancéreuses situées dans une zone précise.

### **Rétinoblastome**

Tumeur maligne se développant aux dépens de la rétine.

### **Rhabdomyosarcome**

Tumeur se développant aux dépens du muscle strié squelettique.

### **Strabisme**

Impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux. En pratique, les deux yeux ne sont pas bien alignés.

### **Thérapie génique**

Thérapie s'appuyant sur une technique médicale dont le but est d'introduire chez un patient la copie normale du ou des gènes déficients responsables de sa maladie.

### **Thermothérapie**

Cette technique vise à détruire la tumeur grâce à un faisceau laser infrarouge augmentant la température de la tumeur. Selon les cas, un médicament anti-cancéreux peut être administré dans les heures qui précèdent la thermothérapie afin d'en augmenter l'efficacité : on parle alors de thermo-chimiothérapie.

### **Transfusion**

Injection intra-veineuse de globules rouges ou de plaquettes d'un donneur dans le respect des règles de compatibilité des groupes sanguins.

## **Tumeur solide**

Prolifération anormale de cellules dans un organe ou un tissu de soutien. Cette tumeur peut être bénigne ou maligne (cancer).

## **Tumeurs cérébrales**

Tumeurs se développant au dépend des structures cérébrales.

## **Tumeurs germinales**

Tumeurs se développant au dépend des cellules primitives destinées à donner les ovules chez la fille et les spermatozoïdes chez le garçon.

## **Tumeurs osseuses**

Tumeurs se développant aux dépens de l'os ou de ses structures environnantes. Il en existe deux types principaux chez l'enfant : les ostéosarcomes et les tumeurs d'Ewing.

## **Enquête et partage**

Enquête

[Enquête de satisfaction et d'audience](#)

Partage

[Envoyer par mail](#)