

MISSION d'Elisabeth Martin POUR L'ASSOCIATION OLLIER-MAFFUCCI EUROPE.  
Sous la supervision du Dr Le Merrer, Centre de Référence des Maladies Osseuses et Constitutionnelles,

Cadre de la mission :

Les motivations qui nous ont amené à mettre en œuvre cette mission sont issues de :

A-un questionnement sur le risque de dégénérescences des chondromes :

Exemple : ON pensait que les os du crâne étaient épargnés, or des patients ont présenté un chondrosarcome dans le crâne ou des tumeurs vasculaires ; à la connaissance de l'association 9 personnes dont plusieurs jeunes adultes ont été affectés par un chondrosarcome ou autre tumeur dans le syndrome de Maffucci en particulier.

B- L'hypothèse de recherche sur l'implication d'une mutation de la voie de signalisation d'un ou plusieurs récepteurs de la parathormone dans la dégénérescence de chondromes. Les résultats de la recherche effectuée par le Dr Caroline Silve et Coll. qui, même s'ils ne sont pas ce que l'on attendait, montrent pour deux patients des éléments intéressants. (voir article en anglais annexé au présent procès-verbal).

C-Dans le même temps, Le Centre de Référence et de compétence des Maladies Osseuses Constitutionnelles représenté par le Dr Martine Le Merrer échangeait avec les associations de patients dont nous. mêmes. Hubert avait rencontré le Dr Le Merrer et il avait été question d'orienter les patients vers le centre de références pour un recueil de données cliniques.

Le Centre de référence est débordé, et comme nous avons la volonté de faire avancer les choses, nous avons proposé de faire ce recueil de données médicales Proposition qui a été très favorablement accueillie par Le Dr Le Merrer et son équipe du centre de référence.

Sur le principe ma mission est prévue pour une  
Durée de contrat : 3 mois du 1<sup>er</sup> mars au 31 mai 2009.

#### Actions :

##### 1- Elaborer un questionnaire de recueil de données médicales et familiales

Ce fut la première tâche à réaliser.

Pour me guider j'ai repris des histoires de vie d'une dizaine de patients qui avaient participé à un premier appel de notre part en 1999.

- J'ai soumis ce questionnaire au Dr Martine Le Merrer, Généticienne, Coordinatrice du Centre de référence des maladies osseuses et constitutionnelles Hôpital Necker, Paris.
- Corrections effectuées, ce questionnaire peut dès à présent être envoyé aux patients.
- L'envoi de ces questionnaires se fait par courrier postal, il est également mis en ligne sur le site de l'association.
- Le recueil se fait dans le respect de la déontologie et du secret professionnel.
- Nous pensons qu'il est plus judicieux de l'envoyer sur papier plutôt que par mail. Cependant, pour celles et ceux qui le désirent, ils/elles peuvent le trouver sur le site internet de l'association.

- Cela peut éviter des retards dans la consultation et l'impression à domicile du questionnaire.
- Tout le monde n'a pas internet.
- Une enveloppe retour affranchie est jointe.

## 2-Réception des questionnaires

3-Contacter par téléphone pour échanger et recueillir des données complémentaires.

4-Transmettre les données au Centre de Référence.

5- Tout au long de cette mission participer aux réunions du centre de Référence ou toute autre réunion en lien avec la mission.

Poursuivre la collaboration avec le Groupe d'Etudes du Sarcome Français.

6- Prendre contact avec tous les professionnels susceptibles de nous apporter des connaissances sur la maladie. Utiliser le réseau existant, SOFCOT, GESF,