

Chromosome Philadelphie et Ph+ LLA



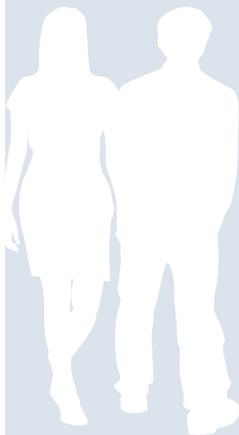
CE QUE VOUS DEVEZ SAVOIR

Votre proche ou vous-même avez reçu un diagnostic de :

- LLA à chromosome Philadelphie positif (LLA Ph+)
- ou
- LLA de type Philadelphie (LLA Ph)

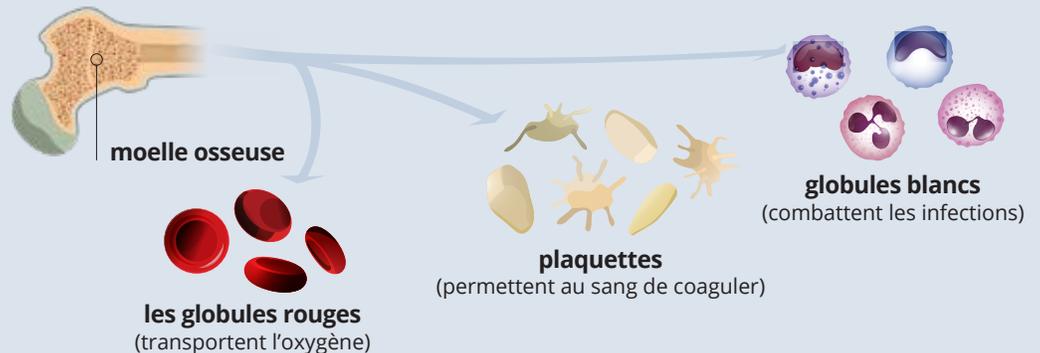
Qu'est-ce que cela signifie et comment cela vous affectera-t-il?
Cette fiche d'information vous aidera à :

- en savoir plus sur la LLA et les sous-types LLA Ph+ et LLA Ph
- savoir comment elles sont diagnostiquées
- obtenir un aperçu des options de traitement
- comprendre le déroulement des choses



Qu'est-ce que la leucémie?

La leucémie est un cancer du sang et de la moelle osseuse. La moelle osseuse est la matière molle et spongieuse qui se trouve à l'intérieur de vos os. Les cellules sanguines se forment dans la moelle osseuse. Il existe trois types de cellules sanguines :



Chez une personne vivant avec la leucémie, des cellules sanguines cancéreuses se forment et repoussent les cellules sanguines saines.

À propos de la LLA

- L'un des quatre principaux types de leucémie
- Se forme dans les globules blancs immatures (lymphoblastes)
- Progresses rapidement si elle n'est pas traitée
- Peut se déclarer à n'importe quel âge, mais touche surtout les adultes de moins de 20 ans

Pour diagnostiquer la LLA, les analyses doivent montrer qu'au moins 20 % de votre moelle osseuse contient des lymphoblastes. Pour planifier le traitement, il faut absolument connaître le stade de la maladie. Les médecins peuvent identifier les cellules LLA grâce à un ensemble unique de protéines présentes à la surface de ces cellules.

Sous-type : LLA Ph+

- Environ 25 % des adultes vivant avec la LLA présentent un sous-type de la maladie, appelé LLA Ph+
- Le chromosome de Philadelphie est une anomalie ou un réarrangement des chromosomes 9 et 22, qui est à l'origine du gène de fusion BCR-ABL1
- Ce gène anormal produit une protéine appelée tyrosine kinase qui provoque la croissance et la division incontrôlées des cellules leucémiques
- Environ 2 à 4 % des enfants vivant avec la LLA présentent le sous-type connu sous le nom de LLA à chromosome Philadelphie positif (LLA Ph+)

Sous-type : LLA Ph

- Environ 10 % à 30 % des adultes vivant avec la LLA à cellules B présentent des caractéristiques génétiques similaires à la LLA Ph+, mais sans le gène de fusion BCR-ABL1
- Ce sous-type présente des modifications génétiques qui activent la tyrosine kinase (enzymes)
- Ces enzymes jouent un rôle important dans la signalisation, la croissance et la division cellulaires et peuvent devenir trop actives
- Environ 15 % des enfants vivant avec la LLA ont un sous-type de LLA à cellules B, appelé LLA de type Ph (LLA Ph)
- La LLA Ph est plus fréquente chez les garçons et les enfants vivant avec le syndrome de Down

Signes et symptômes

Avec la LLA, vous vous sentirez probablement malade parce que votre corps ne fabrique pas assez de cellules sanguines normales.

Vous pourriez observer les symptômes suivants :

- Fatigue, essoufflement lors d'activités physiques normales, vertiges, pâleur
 - Lorsque le nombre de globules rouges est faible (anémie)
- Infections et fièvre continues
 - Lorsque le nombre de globules blancs est faible
- Des bleus qui apparaissent sans raison, saignements prolongés à la suite d'une coupure sans gravité ou apparition sur la peau de petites taches rougeâtres de la grosseur d'une tête d'épingle, saignements de nez importants, saignement des gencives et sang dans les urines
 - Lorsque le nombre de plaquettes est faible
- Sueurs nocturnes
 - Il s'agit probablement d'une réaction de votre système immunitaire
- Douleur dans les os ou les articulations
 - Lorsque vos globules blancs s'accumulent et causent un agrandissement de votre moelle osseuse
- Douleur ou sensation de plénitude sous les côtes
 - Lorsque les cellules leucémiques s'accumulent dans votre foie ou votre rate, provoquant un gonflement de votre abdomen
- Perte de poids
 - Lorsque vous mangez moins ou dépensez plus d'énergie

Le pronostic de la LLA Ph+, un sous-type de leucémie lymphoblastique aiguë (LLA), s'est amélioré au fil du temps.



Après votre diagnostic

Une fois le diagnostic établi, votre médecin peut déterminer le traitement qui vous convient. Les résultats de vos tests aident votre médecin à prévoir l'évolution probable de la LLA et la façon dont vous pourriez réagir au traitement.

Nom de l'analyse	Description
Antécédents médicaux et examen physique	Votre médecin examine vos maladies, blessures et symptômes passés. Il examinera aussi vos poumons, votre cœur et vos organes.
Tests sanguins et tests de la moelle osseuse	Ces deux tests sont généralement effectués en même temps pour vérifier si les cellules sanguines et de la moelle osseuse présentent des changements chromosomiques.
Analyses biochimiques sanguines	Des analyses de sang mesureront la quantité de certaines substances chimiques dans votre sang, ce qui permet d'évaluer la qualité du fonctionnement de vos reins, votre foie et d'autres organes.
Formule sanguine complète (FSC) avec numération différentielle	Cette analyse permet de mesurer le nombre de globules rouges, de globules blancs et de plaquettes contenus dans un échantillon de votre sang pour déterminer si leur taux est faible ou élevé. Elle permet aussi de mesurer le taux d'hémoglobine (une protéine qui transporte l'oxygène) dans vos globules rouges.
Tomodensitométrie (TDM) ou CT-scan	La TDM (ou CT-scan) se fait à l'aide d'un appareil à rayons X relié à un ordinateur, ce qui permet d'obtenir une série d'images détaillées de l'intérieur de votre corps.
Analyse cytogénétique	Ce test vise à détecter des modifications chromosomiques pour aider à identifier votre sous-type de LLA. Il peut contribuer à diagnostiquer une LLA Ph+.
Cytométrie de flux	Ce test consiste à prélever des cellules sanguines ou à effectuer une biopsie de vos tissus pour déterminer quels sont les protéines ou les marqueurs (antigènes) qui se trouvent dans vos cellules leucémiques.
Hybridation in situ par fluorescence (FISH)	Ce test de laboratoire permet d'étudier les chromosomes et les gènes qui se trouvent dans vos cellules afin de détecter les cellules de la LLA.
Ponction lombaire	Une ponction lombaire consiste à insérer une aiguille entre deux vertèbres (dans le dos) pour prélever un échantillon de liquide céphalorachidien (LCR). Ce test permet de déterminer si la leucémie s'est propagée dans votre LCR.
Imagerie par résonance magnétique (IRM)	L'IRM permet de créer une image de vos organes et tissus au moyen de champs magnétiques et d'ondes radio. Vous pourriez aussi passer un scan de la tête et de la moelle épinière.

Traitement de la LLA Ph+ et la LLA Ph

Votre traitement vise à détruire le plus grand nombre possible de cellules leucémiques et à empêcher les cellules cancéreuses de se développer. Lorsqu'il n'y a plus de traces de cellules de lymphome dans votre système, on dit que vous êtes **en rémission**.

Types de traitement

Le traitement standard de la LLA Ph+ comprend les inhibiteurs de la tyrosine kinase (ITK), administrés parallèlement à la chimiothérapie. La **chimiothérapie** emploie des médicaments (produits chimiques) conçus pour tuer les cellules cancéreuses.

ITK :

- Type de thérapie qui cible et attaque des cellules cancéreuses particulières
- Moins susceptible de nuire aux cellules normales
- Empêche (inhibe) la protéine BCR-ABL d'envoyer des signaux qui provoquent la formation de cellules leucémiques
- Pour traiter la LLA Ph+, on utilise les types suivants d'ITK : l'Imatinib, le Dasatinib et le Ponatinib
- Ils sont pris par la bouche

Les chercheurs tentent de trouver de meilleurs moyens de déterminer si certains ITK et d'autres thérapies ciblées pourraient traiter efficacement la LLA Ph+.

Facteurs qui influencent le traitement

Discutez des possibilités de traitement avec votre médecin pour vous assurer de comprendre les avantages et les risques de chacun. Votre plan de traitement dépend des facteurs suivants :

- Votre âge
- Votre état de santé et vos antécédents médicaux
- Vos modifications chromosomiques ou génétiques
- La présence ou pas de cellules leucémiques dans votre cerveau et votre liquide céphalorachidien
- Le nombre de globules blancs
- Votre réaction au premier cycle de chimiothérapie

Effets secondaires du traitement

Lorsque vous commencez votre traitement contre la LLA, vous pouvez ressentir des effets secondaires plus ou moins graves, selon votre âge, votre état de santé général et votre plan de traitement. La plupart des effets secondaires disparaissent à la fin de votre traitement. De nouveaux médicaments et thérapies peuvent aider à les contrôler. Si vous avez des effets secondaires, parlez-en à votre médecin.

Effets secondaires courants

Les effets secondaires les plus courants du traitement sont les suivants :

- Faible numération sanguine, saignements anormaux et douleur liés aux ITK
- Douleurs musculaires, osseuses et articulaires causées par les ITK
- Rétention d'eau à cause des ITK
- Modification du rythme cardiaque, rétrécissement des vaisseaux sanguins et formation de caillots sanguins causés par les ITK
- Démangeaisons sur la peau, maux de tête et fatigue
- Nausées, vomissements et perte d'appétit causés par la chimiothérapie
- Infection causée par une diminution des globules blancs
- Fièvre, frissons, toux, maux de gorge, selles fréquentes ou molles, plaies de la bouche, perte de cheveux et rougeurs sur la peau causés par une diminution des globules blancs
- Neuropathie, ou dommages aux nerfs causés par le traitement, pouvant produire un engourdissement ou picotement dans les doigts et les orteils
- Le syndrome de lyse tumorale (SLT), lorsque de nombreuses cellules cancéreuses meurent rapidement

Effets à long terme ou tardifs du traitement

Le suivi médical est important après le traitement de la LLA Ph+ ou de la LLA Ph. Vous devrez peut-être passer des analyses de sang, de la moelle osseuse ou des tests moléculaires pour déterminer s'il faut réviser votre plan de traitement.

Pour la LLA Ph+, il est important de tester périodiquement les mutations du gène BCR-ABL1. Votre équipe médicale devrait vous remettre un plan de soins indiquant la fréquence des visites de suivi et les tests que vous passerez lors de ces visites.

- Les **effets à long terme** sont fréquents et peuvent durer des mois ou des années après la fin du traitement. Par exemple, vous pourriez éprouver de la fatigue
- Les **effets tardifs** sont des problèmes médicaux qui ne se produisent que des années après le traitement. Consultez votre médecin pour obtenir des soins de suivi qui permettront de détecter rapidement des maladies cardiaques, des cancers secondaires, des problèmes de fertilité, des difficultés de concentration et de fatigue chronique qui pourraient se manifester plus tard
- Les **enfants** peuvent ressentir des effets secondaires qui nuisent à l'apprentissage, la croissance, le développement cognitif (cerveau) et le développement social et psychologique

Les chercheurs s'efforcent de mieux comprendre les moyens de déterminer si des ITK spécifiques et d'autres thérapies ciblées peuvent être efficaces pour traiter la LLA Ph.



Il peut être difficile de vivre avec la LLA Ph+ et la LLA Ph. Consultez votre équipe médicale si vous vous sentez déprimé, si vous avez les « blues » ou si vous n'avez envie de rien et que votre humeur ne s'améliore pas avec le temps. Il peut s'agir de signes de dépression, une maladie qui doit être traitée même si vous suivez un traitement contre la LLA. Le traitement de la dépression présente des avantages importants pour les personnes vivant avec le cancer. N'oubliez pas : vous n'êtes pas seul.

Cette publication a été révisée par :

Kareem Jamani, MD, MPH, FRCPC
Professeur adjoint de clinique
Division d'hématologie et des
hémopathies malignes
Université de Calgary

Cette publication a été rendue possible grâce au soutien de :



SOCIÉTÉ DE
LEUCÉMIE &
LYMPHOME
DU CANADA™

**N'hésitez jamais à communiquer avec nous :
nous sommes là pour vous aider!**

1 833 222-4884 • info@cancersdusang.ca • cancersdusang.ca