

(CASE REPORT)



Tumeur rhabdoïde de localisation rare : A propos d'un cas

Israa Lassouli *, Mina Moudatir, Khadija Echchilali, Hassan El Kabli

Département de Médecine interne, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Maroc

Historique de publication : Reçu le 03/01/2025 ; Révision le 04/01/2025 ; Publié le 05/01/2025

DOI : <http://doi.org/10.70602/rimc.25.2.1.11.15>

Résumé

La tumeur rhabdoïde maligne est un sarcome pédiatrique rare et très agressif pouvant affecter les tissus mous, les reins et le système nerveux central chez les enfants de moins de 3 ans. L'atteinte primaire de ce dernier système représente 65 % des cas et prend le nom de tumeur rhabdoïde tératoïde atypique.

Cette entité, définie par une morphologie caractéristique et l'inactivation biallélique du gène suppresseur de tumeur *hSNF5/INI1*. Leur rareté et leur pléomorphisme morphologique en rendent le diagnostic souvent difficile. L'usage de l'anticorps anti-*INI1* (anti-SMARCB1) est un outil de grande valeur diagnostique. La recherche de délétion en 22q11.2 et le séquençage du gène *hSNF5/INI1* dans la tumeur restent toutefois indiqués tant pour confirmer le diagnostic que pour orienter vers une possible mutation germinale.

Ces tumeurs sont dotées d'un très mauvais pronostic avec une médiane de survie de 6 à 11 mois. Aucun protocole thérapeutique actuel n'a pu démontrer son efficacité.

Mots-clés : Tumeur rhabdoïde, parties molles, immunohistochimie, *INI1*

1. Introduction :

Les tumeurs rhabdoïdes malignes sont des tumeurs rares et d'évolution rapidement péjorative qui surviennent surtout chez les jeunes enfants (moins de 3ans). Initialement décrite en 1978 comme une variante de la tumeur de Wilms [1].

La physiopathologie de ces tumeurs est inconnue. Leur origine est actuellement toujours discutée.

Les cas tardifs survenus chez l'adulte sont désormais de plus en plus rapportés, posant la question des diagnostics différentiels et mettant l'accent sur les enjeux nosologiques.

Elle survient rarement en dehors des sites rénaux et du système nerveux central (SNC). Elles ne semblent pas avoir de caractéristiques d'imagerie spécifiques, seuls les examens histopathologique et l'immunohistochimie qui permettent de confirmer le diagnostic.

Leur pronostic reste sombre avec un temps de doublement cellulaire court [2].

Nous rapportons l'observation d'un patient de 21 ans présentant une tumeur rhabdoïde maligne extra-rénale des parties molles paravertébrales cervicales.

* Auteur correspondant: Israa Lassouli

2. Observation :

Il s'agit d'un patient âgé de 21 ans sans antécédent médico-chirurgical notable, qui présentait depuis 2 mois avant son hospitalisation une tuméfaction latéro cervicale haute gauche augmentant progressivement de taille associée à une dysphagie aux solides sans autres signes associés le tout évoluant dans un contexte d'altération de l'état générale fait d'amaigrissement de 6kg, asthénie et anorexie avec des sensations fébriles sans sueurs nocturnes.

L'examen clinique révélait une masse latéro-cervicale haute gauche au niveau de l'axe jugulo-carotidien de 3cm douloureuse à la palpation, fixe au plan profond et superficiel sans signes inflammatoires en regard, un syndrome rachidien cervical avec des adénopathies cervicales infracentimétriques.

L'IRM cervicale a objectivé une anomalie de signal de la spongieuse vertébrale intéressant les corps de C2 et C3 avec une importante infiltration des parties molles antérieures et latéro-vertébrales ainsi qu'une infiltration épidurale responsable d'une compression médullaire en regard associée à des adénopathies latéro-cervicales gauches évoquant probablement une spondylodiscite tuberculeuse (Figure 1).



Figure 1 : L'IRM cervicale montrant une importante infiltration des parties molles antérieures

Patient est mis initialement sous traitement antibacillaire et corticothérapie forte dose pendant 3 semaines sans preuve bactériologique ni histologique, devant la non amélioration une autre IRM cervicale demandé objectivant un volumineux processus tissulaire des parties molles pré et para vertébrales latéralisé à gauche grossièrement ovalaire, mal limité, en hyposignal T1, hyposignal T2 se rehaussant de façon hétérogène après injection de Gadolinium délimitant des zones de nécrose centrale. Il mesure approximativement 72.4*55.8mm, étendu sur 54.2mm, il s'y associe une lyse osseuse et fracture du corps vertébral de C3 avec envahissement endocanalair gauche étagé de C1 à C5, refoule vers la droite et comprime la moelle cervicale en regard de C2-C3. Il refoule l'oropharynx en avant et réduit sa lumière (Figure 2).

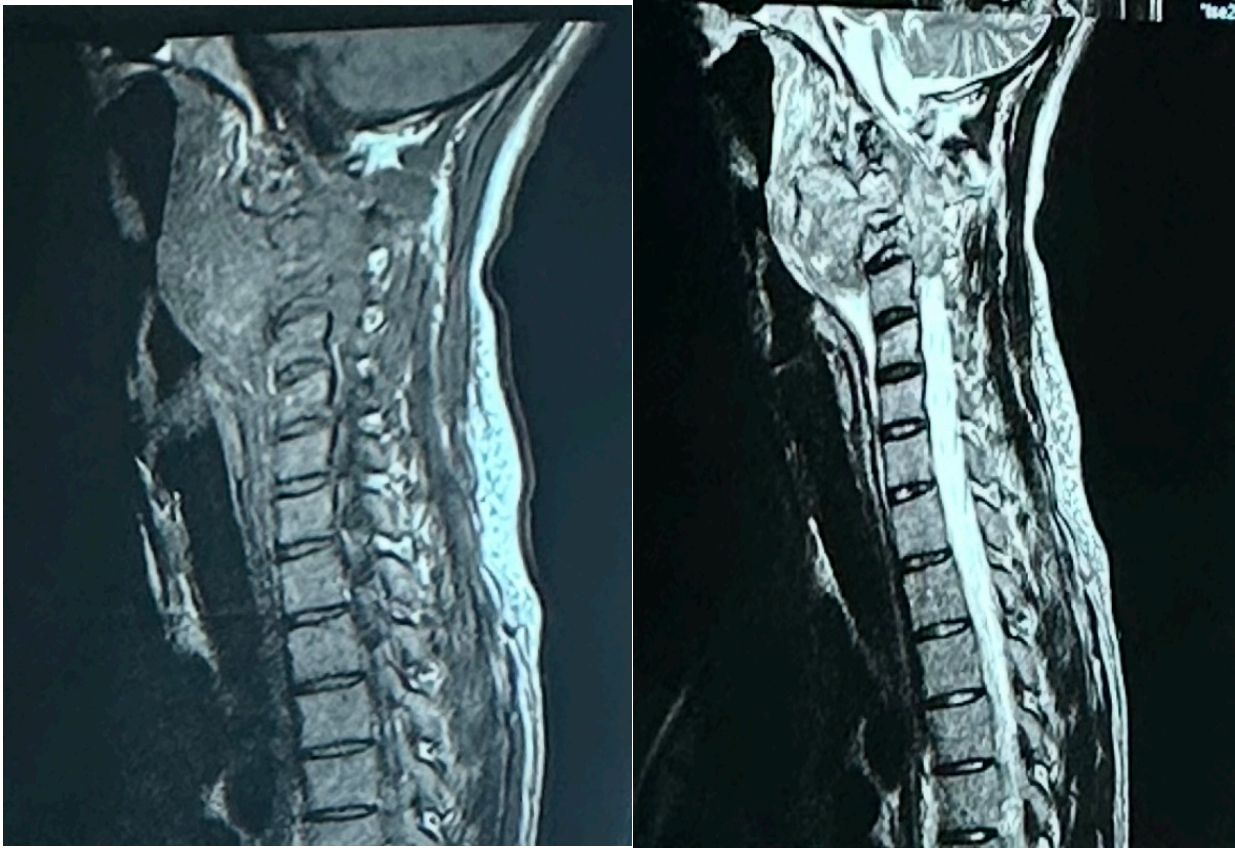


Figure 2 : Tumeur rhabdoïde avant et après injection du produit de contraste

L'étude histologique de la masse objectivant une prolifération tumorale maligne agencée en nappes, les cellules tumorales sont à cytoplasme fortement éosinophile et à noyaux volumineux excentrés à chromatine vésiculeuse et à nucléole proéminent. L'index mitotique est estimé à 11mitoses/ 10CFG. Cette prolifération infiltre le muscle strié en regard. L'étude immunohistochimique a montré que les cellules tumorales expriment la cytokératine AE1/AE2 (clone AE1/AE3) de façon diffuse et la desmine (clone D33) de façon plus faible et focale. Elles n'exprimaient ni le CD138 (clone MI15) (clone F5D) ni le CD30 (clone Ber-H2) ni la myogénine. Absence d'expression de integrase interactor 1 (INI-1) .

Le diagnostic d'une tumeur rabdoïde extra-rénale a été retenue.

Une radiothérapie palliative été programmé mais le décès est survenu 5 jours plus tard.

3. Discussion

Les tumeurs rhabdoïdes sont habituellement des tumeurs localisées surtout au niveau rénal.

Il s'agit d'une tumeur habituellement décrite chez l'enfant avec un âge médian, selon les différentes séries, allant de 5 à 10,5 mois, avec une grande majorité de patient de moins de 2 ans [3].

Tsuneyoshi et al. ont rapporté la première série de tumeurs des parties molles présentant un phénotype cellulaire rhabdoïde et une agressivité clinique remarquable [4].

Les sites atteints sont extrêmement variés : tissus sous-cutanés, médiastin, abdomen, membres, face, etc. [5, 6, 7,8].

La définition classique de tumeurs rhabdoïdes repose sur la présence de cellules rhabdoïdes, en proportion très variable, au sein d'une tumeur le plus souvent indifférenciée. Cette précision amène à exclure de l'entité « rhabdoïde »

les tumeurs présentant un phénotype bien déterminé mais contenant un contingent minoritaire de cellules de morphologie rhabdoïde (carcinomes rhabdoïdes, sarcomes rhabdoïdes, méningiomes rhabdoïdes, etc.)[9].

L'immunohistochimie montre une expression constante de la vimentine (> 90 %) et quasi constante des marqueurs épithéliaux (cytokératines et EMA, 80 %) [5-10], localisés au sein des inclusions cytoplasmiques juxtanucléaires si caractéristiques, dont la microscopie électronique a permis de démontrer qu'elles sont formées de filaments intermédiaires.

Il faudra surtout rechercher une perte d'expression de la protéine ubiquitaire SMARCB1 (SWI-SNF related, matrix associated, actin dependent regulator of chromatin, subfamily B, member 1), résultant de l'inactivation biallélique du gène suppresseur de tumeur hSNF5/ INI1[3].

Malgré des approches thérapeutiques associant chirurgie, chimiothérapie et radiothérapie, le pronostic de ces tumeurs reste sombre, avec une médiane de survie de 6 à 11 mois [11, 12].

4. Conclusion :

Les tumeurs rhabdoïdes chez l'adulte et l'adolescent sont extrêmement rares et notre cas confirme que le pronostic est très sombre à court terme. La particularité de notre patient a été le mode de découverte et la localisation.

L'absence d'expression de *integrator 1* doit faire évoquer le diagnostic de tumeur rhabdoïde, surtout lors de développement atypique et d'évolution rapide. Le pronostic de ces tumeurs reste défavorable et les possibilités thérapeutiques restreintes.

Conformité aux normes éthiques

Conflit d'intérêt

Il n'existe aucun conflit d'intérêt

Références :

- [1] . Beckwith JB, Palmer NF. Histopathology and prognosis of Wilms tumor: results from the first National Wilms' Tumor Study. *Cancer* 1978 ; 41 : 1937-48.
- [2]. Yanagisawa S, Kadouchi I, Yokomori K, et al. Identification and metastatic potential of tumor-initiating cells in malignant rhabdoid tumor of the kidney. *Clin Cancer Res* 2009;15:301422.
- [3]. Eaton KW, Tooke LS, Wainwright LM, et al. Spectrum of SMARCB1/INI1 mutations in familial and sporadic rhabdoid tumors. *Pediatr Blood Cancer* 2011;56:7—15.
- [4]. Tsuneyoshi M, Daimaru Y, Hashimoto H, Enjoji M. The existence of rhabdoid cells in specified soft tissue sarcomas. Histopathological, ultrastructural and immunohistochemical evidence. *Virchows Arch A Pathol Anat Histopathol* 1987 ; 411 : 509-14.
- [5]. Fanburg-Smith JC, Hengge M, Hengge UR, Smith Jr. JS, Miettinen M. Extrarenal rhabdoid tumors of soft tissue: a clinicopathologic and immunohistochemical study of 18 cases. *Ann Diagn Pathol* 1998 ; 2 : 351-62.
- [6]. Kodet R, Newton Jr. WA, Sachs N, Hamoudi AB, Raney RB, Asmar L, et al. Rhabdoid tumors of soft tissues: a clinicopathologic study of 26 cases enrolled on the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study. *Hum Pathol* 1991 ; 22 : 674-84.
- [7]. Bourdeaut F, Freneaux P, Thuille B, Bergeron C, Laurence V, Brugières L, et al. Extrarenal non-cerebral rhabdoid tumors. *Pediatr Blood Cancer* 2008 ; 51 : 363-8.

- [8]. Sotelo-Avila C, Gonzalez-Crussi F, deMello D, Vogler C, Gooch 3rd WM, Gale G, et al. Renal and extrarenal rhabdoid tumors in children: a clinicopathologic study of 14 patients. *Semin Diagn Pathol* 1986 ; 3 : 151-63.
- [9]. Bourdeaut, F., Dufour, C., & Delattre, O. (2010). Les tumeurs rhabdoïdes : des tumeurs hSNF5/INI1-déficientes précoces et agressives. *Bulletin Du Cancer*, 97(1), 37–45.
- [10]. Oka H, Scheithauer BW. Clinicopathological characteristics of atypical teratoid/rhabdoid tumor. *Neurol Med Chir (Tokyo)* 1999 ; 39 : 510-7 (discussion 7-8).
- [11]. Packer RJ, Biegel JA, Blaney S, Finlay J, Geyer JR, Heideman R, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system: report on workshop. *J Pediatr Hematol Oncol* 2002 ; 24 : 337-42.
- [12]. Burger PC, Yu IT, Tihan T, Friedman HS, Strother DR, Kepner JL, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system: a highly malignant tumor of infancy and childhood frequently mistaken for medulloblastoma: a Pediatric Oncology Group Study. *Am J Surg Pathol* 1998 ; 22 : 1083-92.