

Une tumeur cartilagineuse exceptionnelle

A Coulomb, L. Boccon-Gibod

Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, Paris

Journée Tumeurs rares en pédiatrie

Groupe SFCE

15 avril 2011 Institut Curie

Delphine, 14 mois, consulte
à Trousseau avec cette
radio-

graphie :

- Gonflement proximal de la
jambe, dur, non douloureux
apparu très progressivement
- Bon état général
- Antécédents : RAS
- Petites taches pigmentées
(lentigines) sur le visage
Les mêmes chez le père



Qu'en pensez-vous ?



- Plage d'ostéolyse centro-osseuse
- Corticales « soufflées » et amincies entourant deux lignes denses parallèles, aspect « d'os in os ».
- Défaut de modelage métaphysaire
- Pas de réaction périostée
- Pas d'envahissement des tissus mous

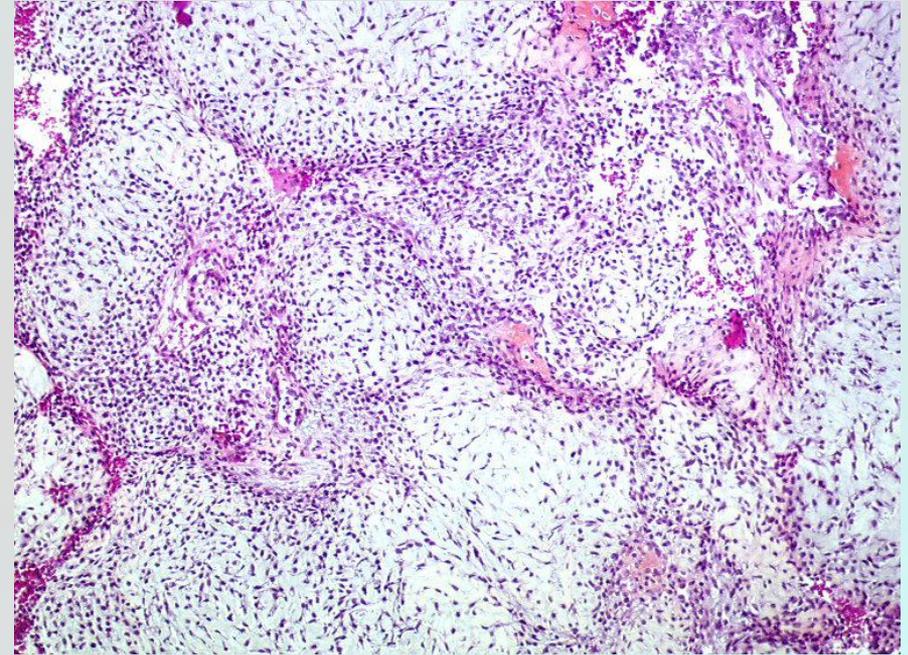
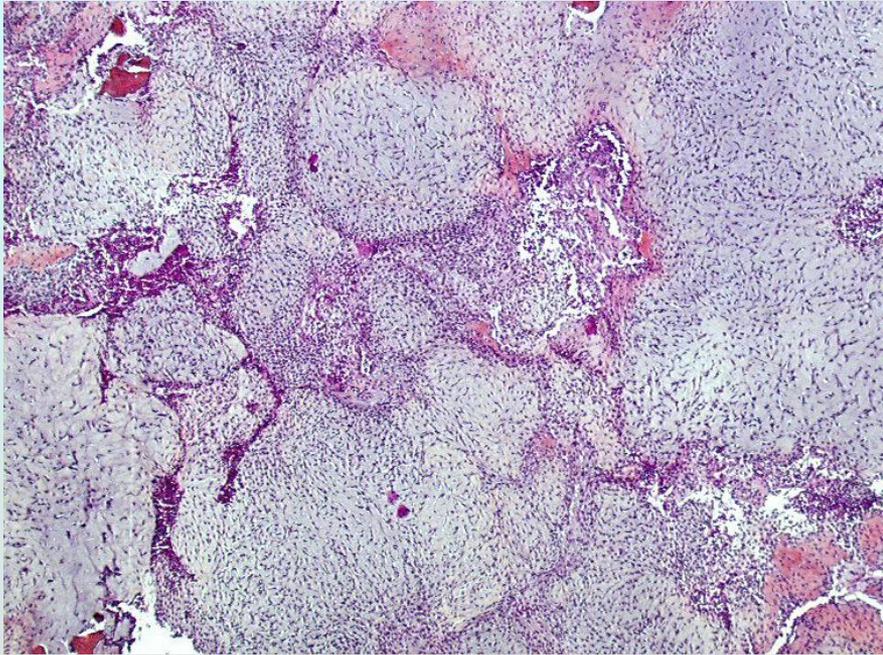


CONCLUSION

Lésion peu agressive,
lentement évolutive :
Néoplasme ? (bénin)
Infection chronique ?
Neurofibromatose ou
dysplasie fibreuse en
raison des taches pigmentées.
Peu probables
Biopsie nécessaire



14 mois

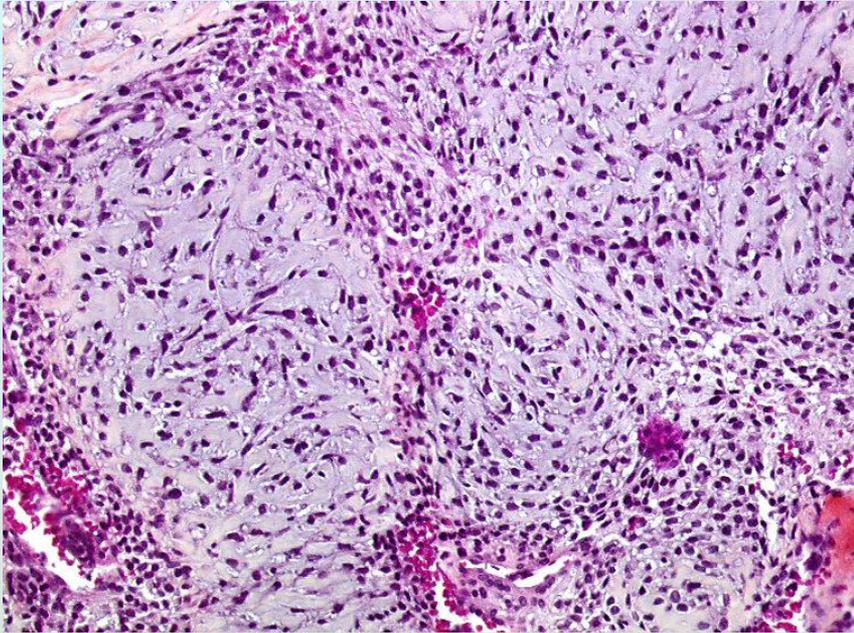


Architecture lobulée

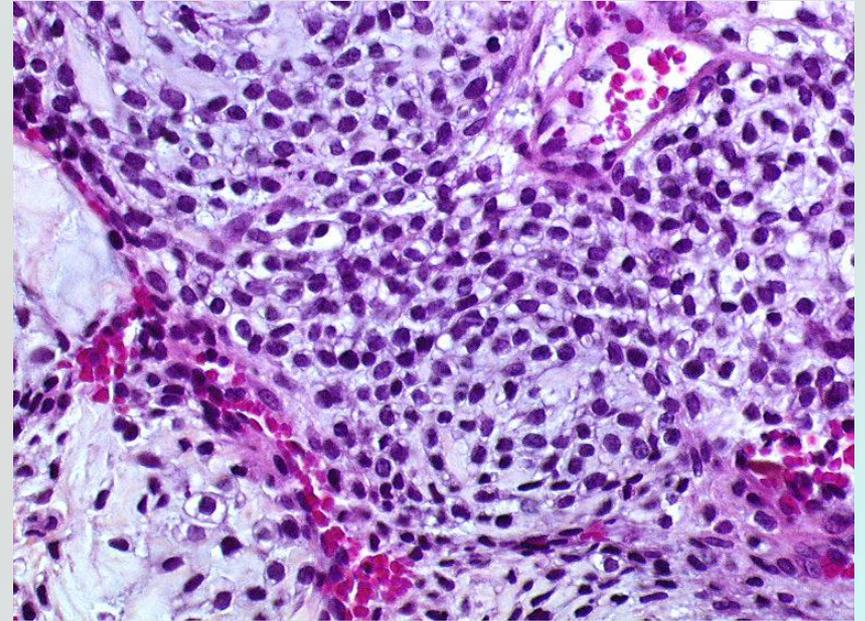
Densité cellulaires variable, augmentée en périphérie des lobules

Fond myxoïde

14 mois

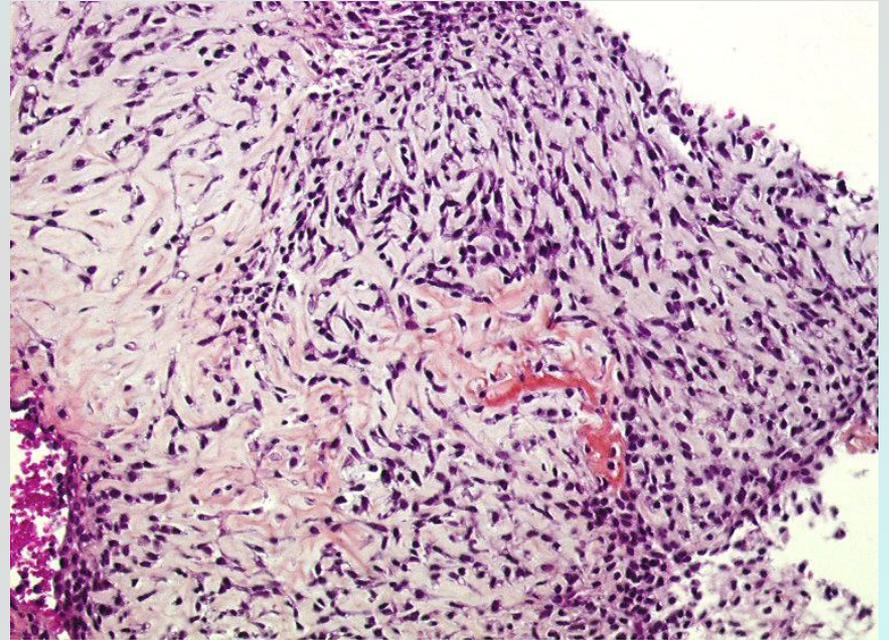
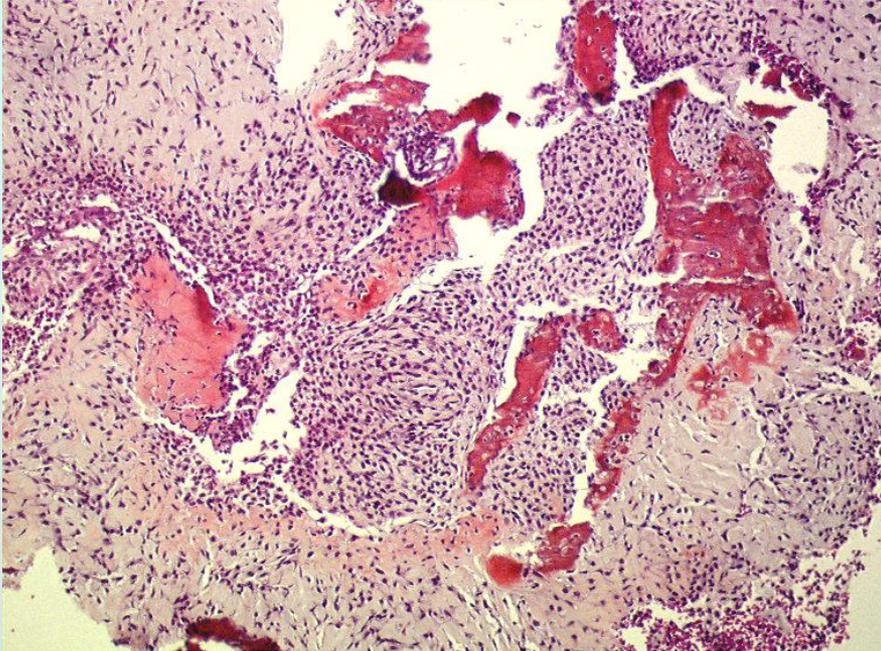


C étoilées

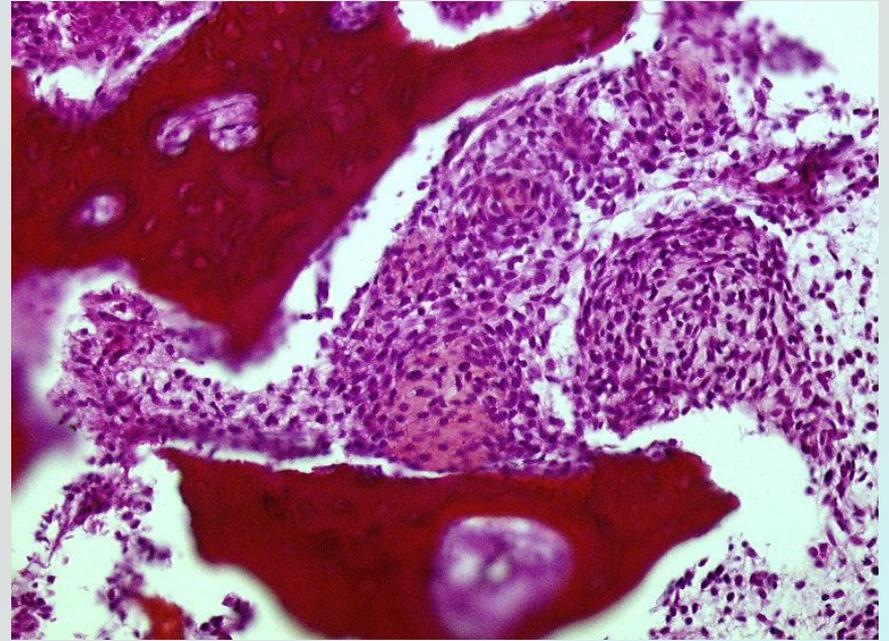
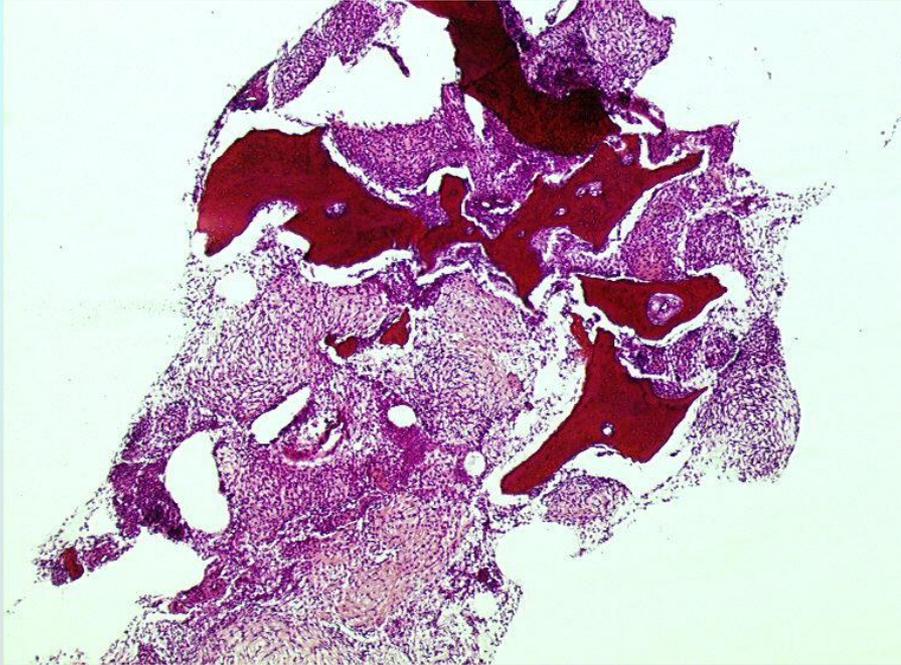


C rondes

14 mois



Ostéogenèse immature



« Perméation » de la corticale

Diagnostic : Fibrome chondromyxoïde

Très rare, <1% des tumeurs osseuses

Adolescent, adulte jeune (10-35 ans)

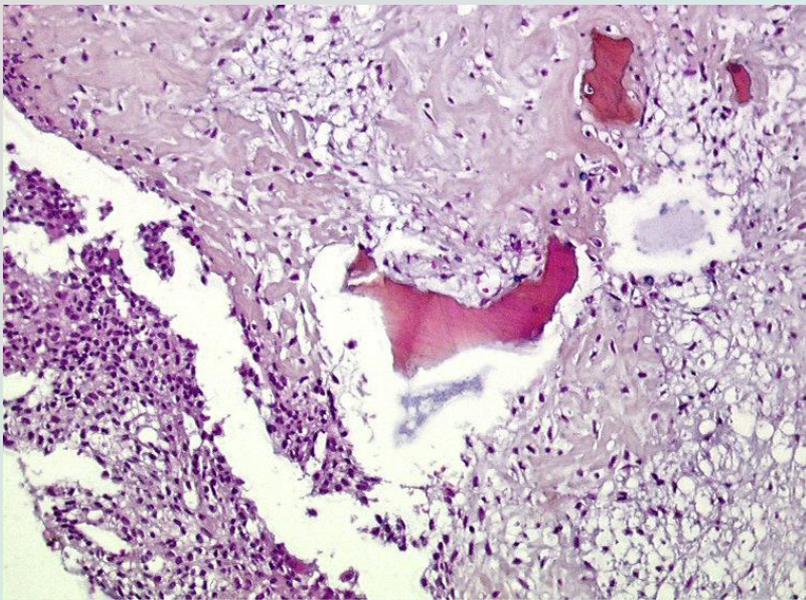
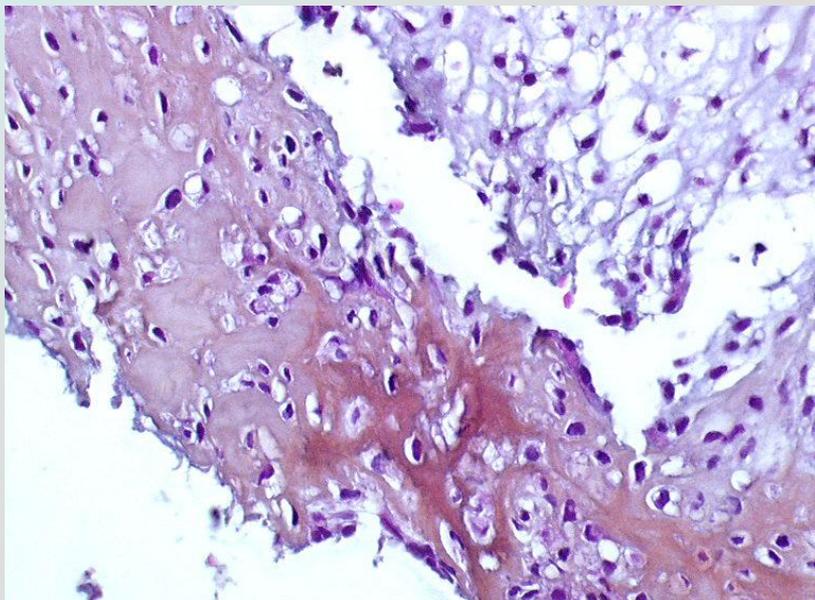
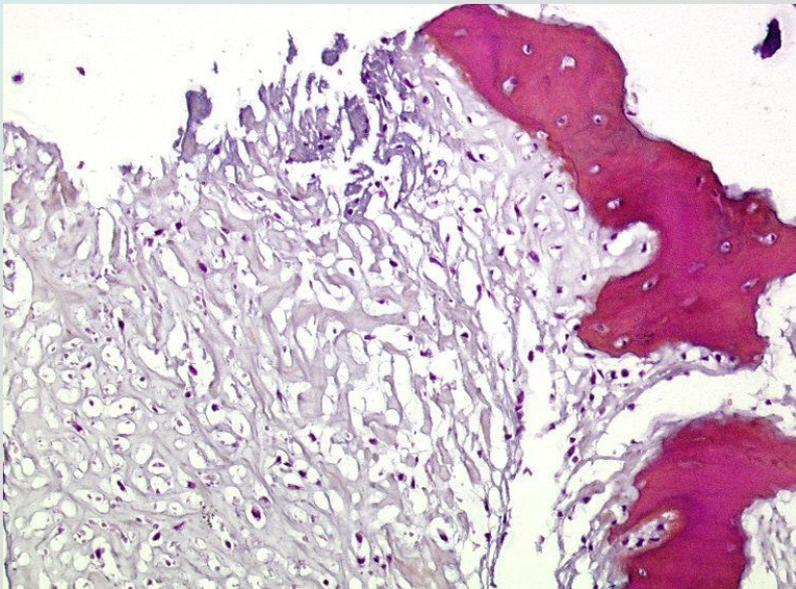
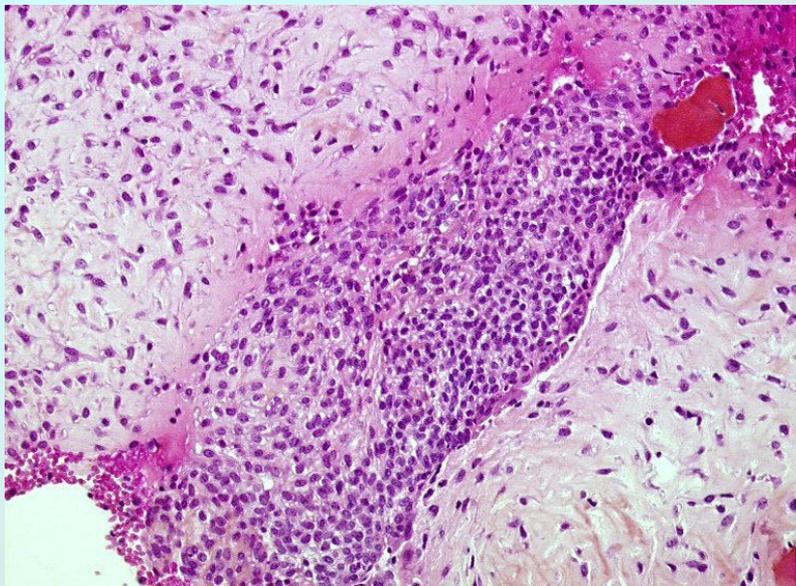
Possible à tout âge

Os longs, tibia proximal, os iliaque, métatarse, tous les os
1-10 cm

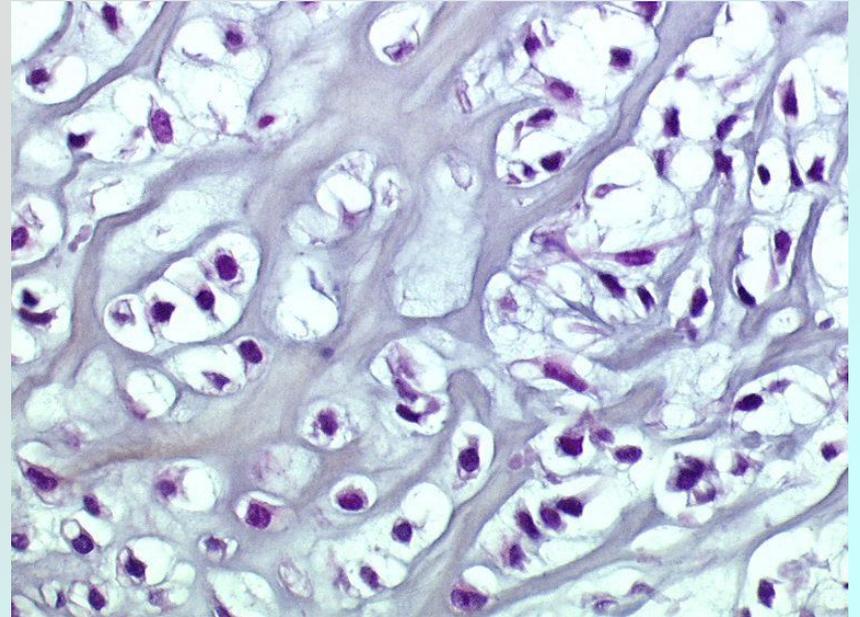
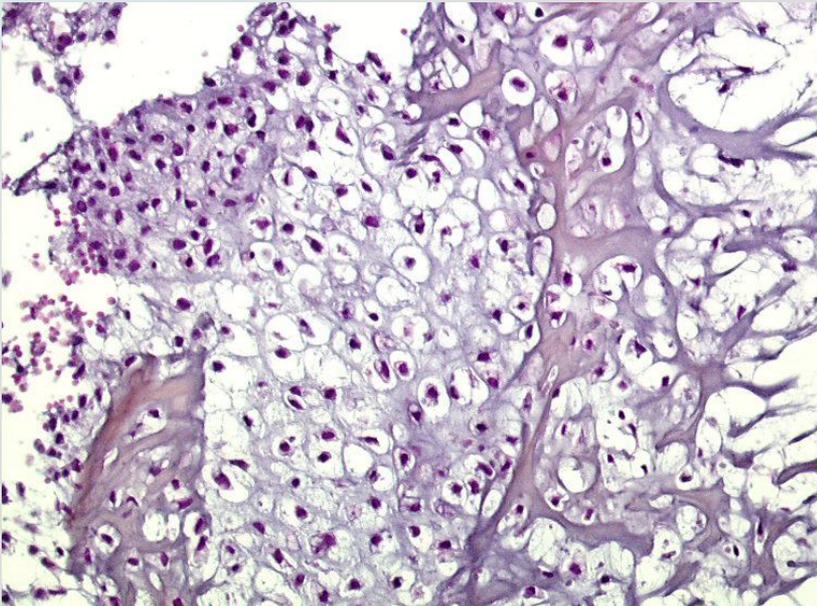
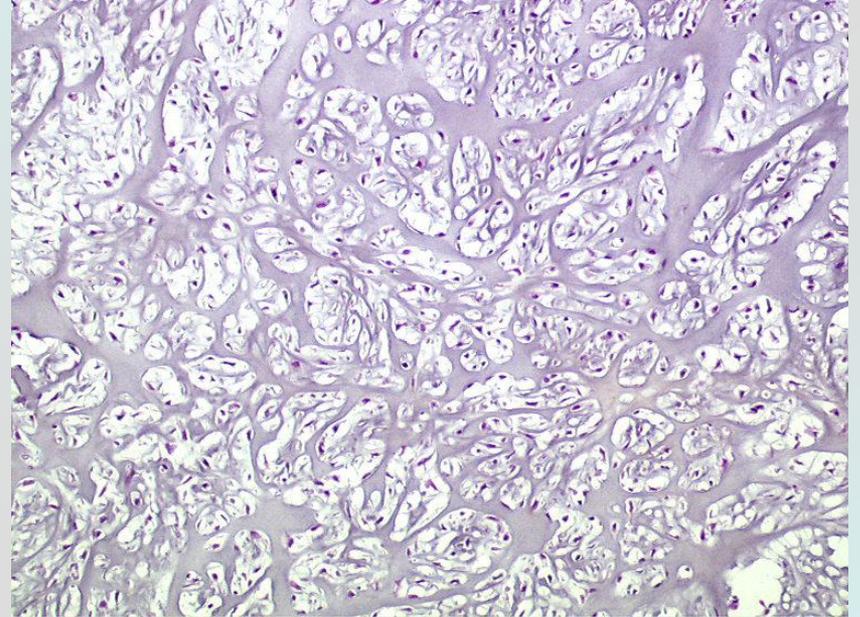
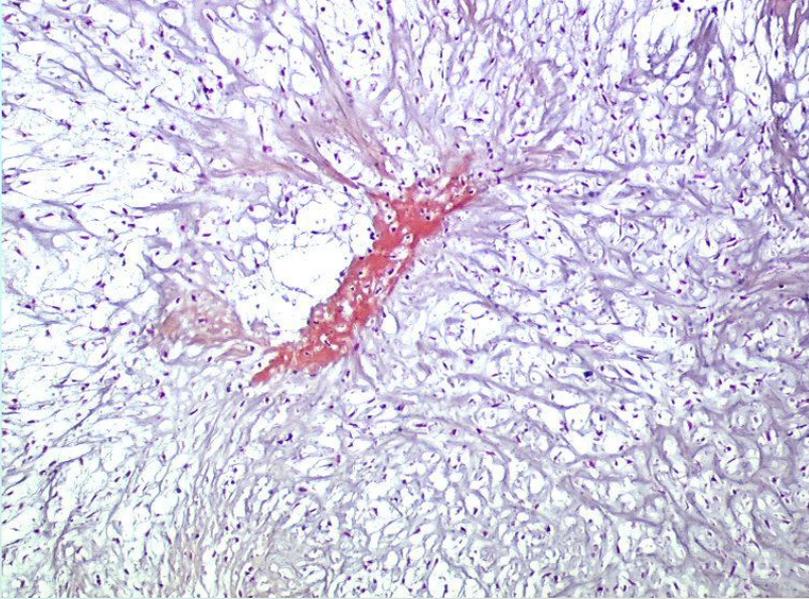
Demande de confirmation (?) par un consultant histopathologiste : David C. Dahlin (Mayo Clinic, Rochester, Minesota) et K. Krishnan Unni

Réponse : ostéosarcome chondroblastique grade III

2ème biopsie



2ème biopsie



« Prolifération cartilagineuse qui envahit totalement les espaces médullaire..... Peut-être faut-il néanmoins tenir compte de l'âge de ce malade mais le pronostic d'une telle tumeur paraît devoir être formellement réservé » A Mazabraud

Huit semaines ont passé :
Aspect radiographique inchangé



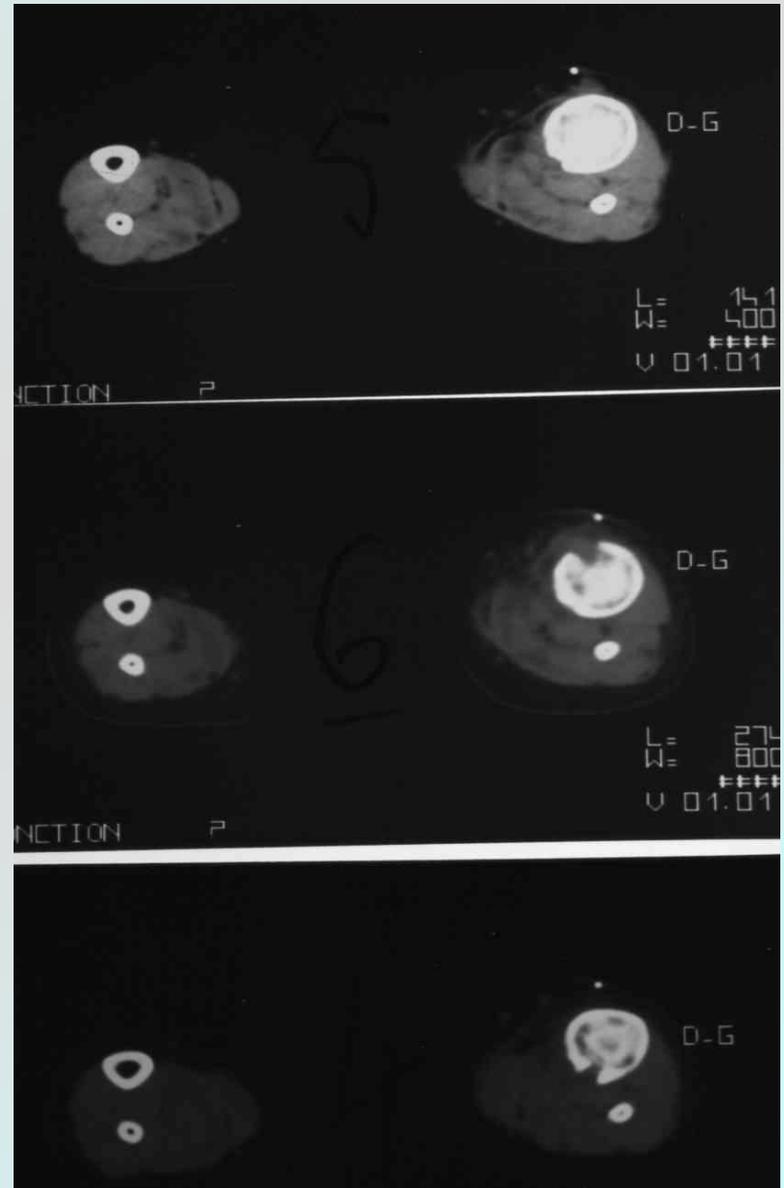


Radiographie pulmonaire normale

Scintigraphie : fixation importante au niveau du tibia

TDM

- Expansion corticale autour d'une structure centro-osseuse tubulée.
- Pas d'envahissement des tissus mous

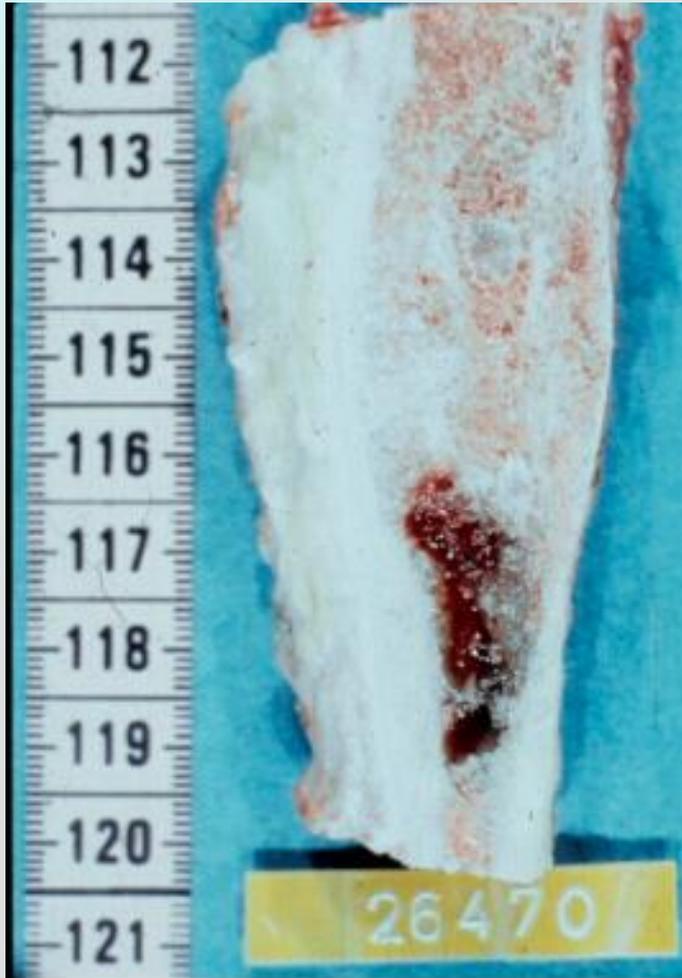


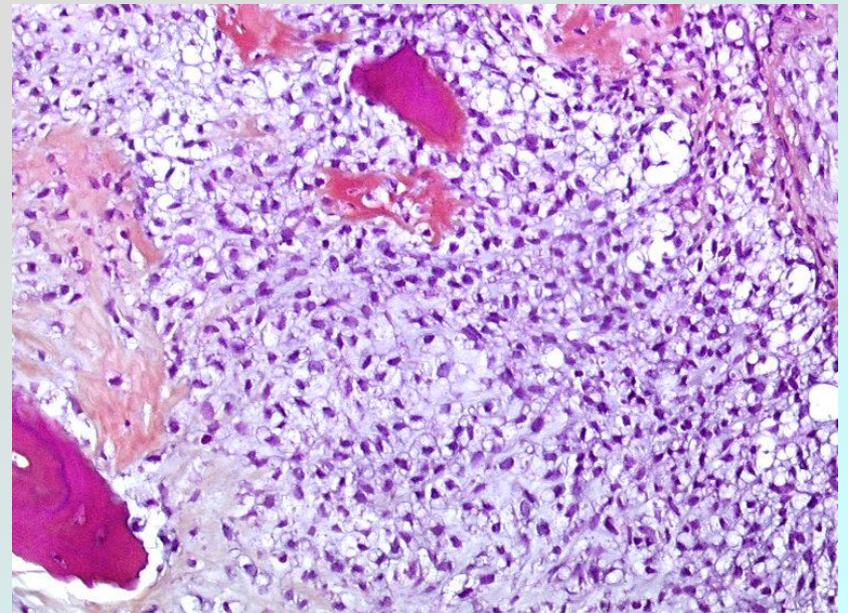
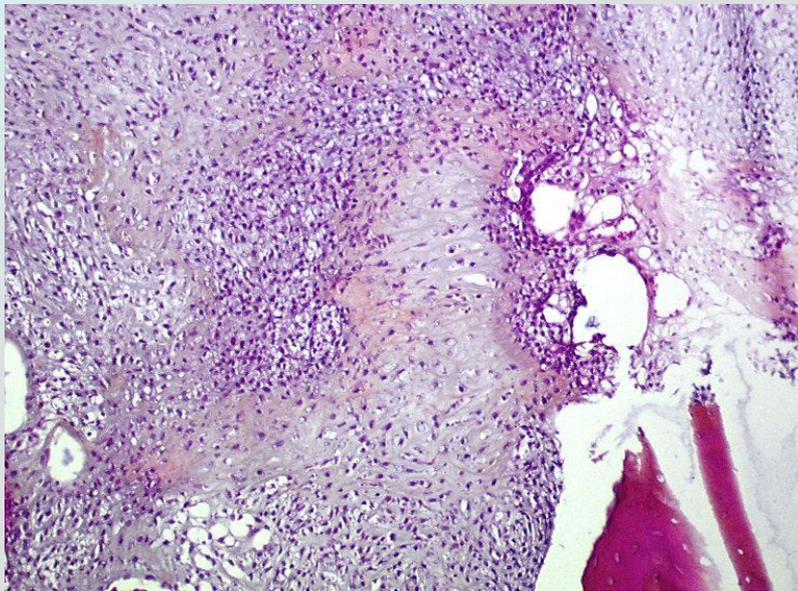
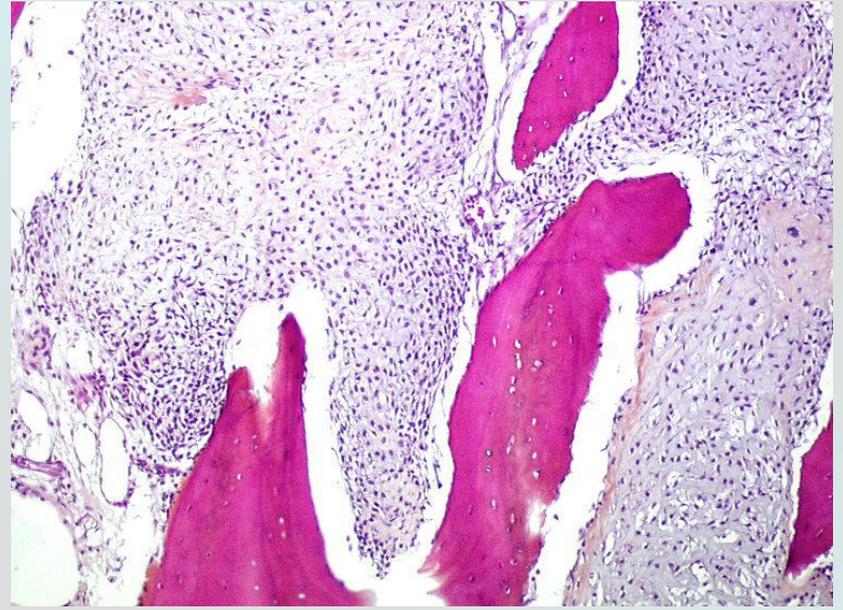
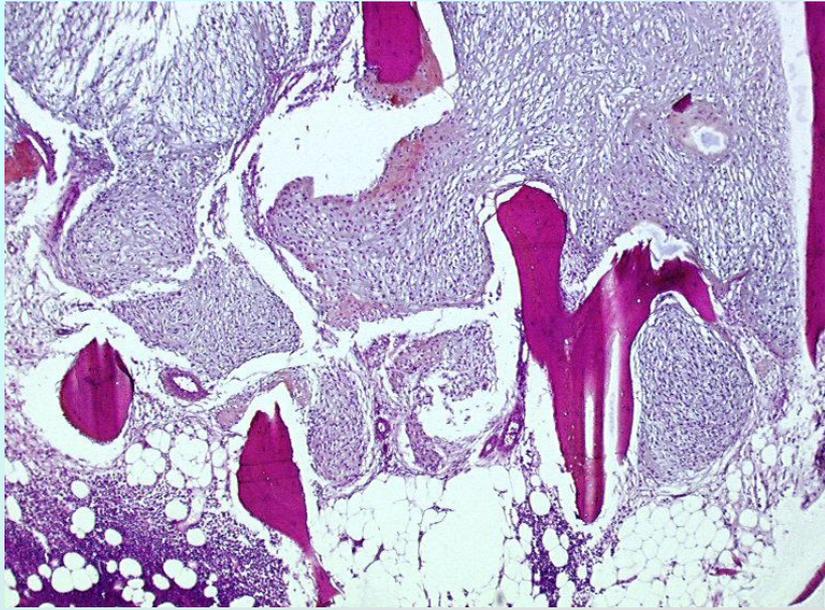
Après avis des
oncologistes
Résection en bloc
du tibia



Greffe par transplantation vascularisée de la
fibula gauche

- Macroscopiquement lésion lobulée avec un aspect gélatineux ou chondroïde
- Même histologie qu'à la biopsie





Pas de chimiothérapie, pas de radiothérapie

- Appareillage orthopédique permettant la marche, dont les contraintes mécaniques donnent à la fibula, en 3 ans un diamètre plus grand que celui du tibia droit

- Durant les années suivantes, évolution sans récurrence ni métastase



Cas soumis à l'International Skeletal Society (1989)

Avis du groupe des pathologistes :

14 ostéosarcomes chondroblastiques :

- 13 de haut grade
- 1 de bas grade

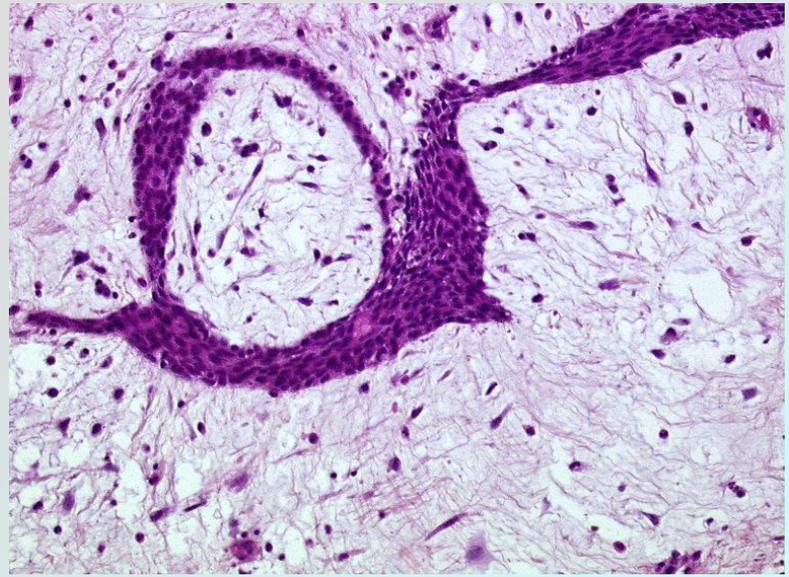
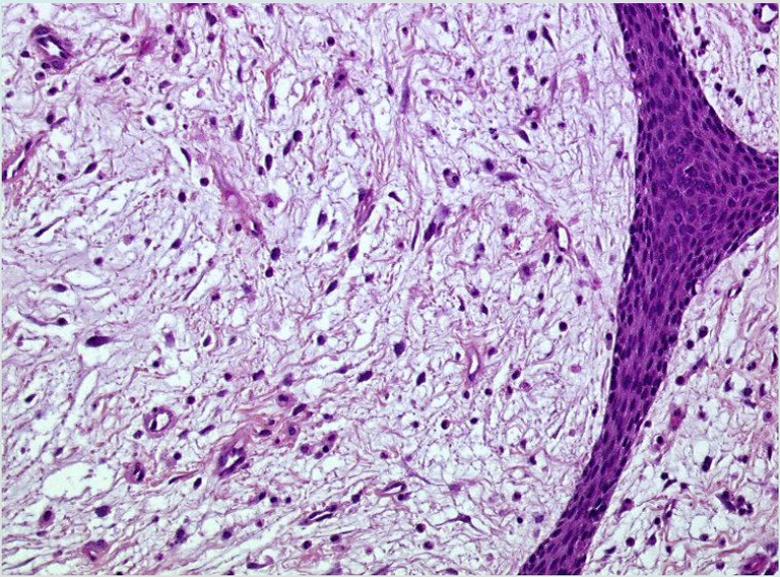
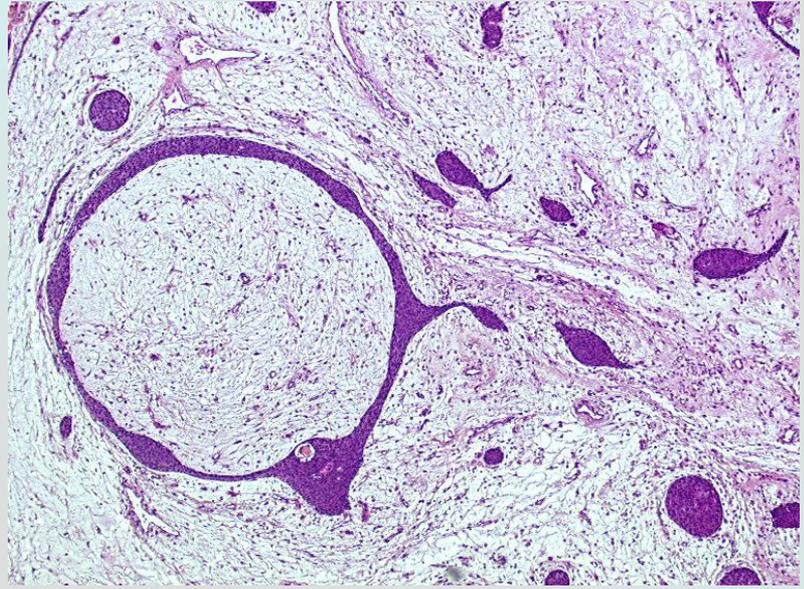
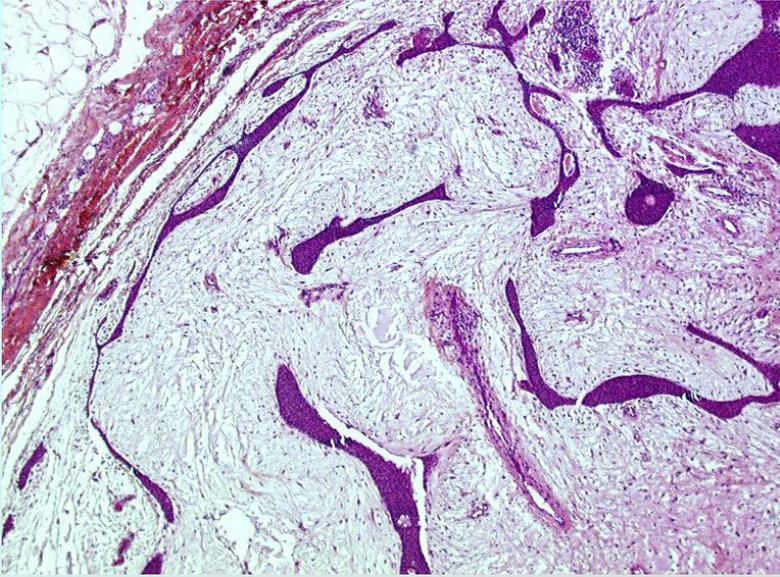
5 chondrosarcomes

- 4 de haut grade
- 1 de bas grade

4 tumeurs non étiquetées probablement bénignes dont un fibrome chondromyxoïde agressif.

EVOLUTION

- A 5 ans, ablation d'un kyste séreux de l'ovaire 7 cm
- Entre 6 et 17 ans, ablation de myxomes cutanés
 - 7 sur l'abdomen (6 autour de l'ombilic)
 - 1 sur le thorax
 - 1 sur le bras droit
 - 1 sur un conduit auditif externe
 - 1 sur la paupière gauche
 - 1 sur le mamelon gauche



- A 13 ans, syndrome de Cushing modéré, non ACTH dépendant, guéri en 3 ans par traitement anticortisolique
- A 12 ans, épaissement de la valve mitrale, régressant spontanément en 3 ans. Pas de myxome vrai
- Lentigines faciales toujours présentes. Les mêmes chez le père et les autres membres de la famille paternelle

? ? ?

COMPLEXE DE CARNEY

Carney J.A et al The complex of myxomas, spotty pigmentation and endocrine overactivity *Medicine (Baltimore)*, 1985 ; 64 : 270-283

Autres appellations « NAME syndrome, LAMB syndrome, myxoma syndrome »

AD

Type 1 CNC1 : 17q23

Type 2 CNC2 : 2p16

PRKAR1a

COMPOSANTS DU COMPLEXE DE CARNEY(1)

- Petites taches pigmentées 67 %
 - Myxomes cardiaques 61 %
 - Myxomes cutanés 37 %
- (grande signification quand sur paupière ou conduit auditif externe)
- Syndrome de Cushing par dysplasie nodulaire primaire de la cortico-surrénale 33 %
 - Tumeur testiculaire 30 % des males
 - Adénome pituitaire 11 %

COMPOSANTS DU COMPLEXE DE CARNEY (2)

- Éventuellement kyste ovarien, tumeur utérine, tumeur thyroïdienne
- Schwannome mélanotique psammomateux

Deux composants suffisent au diagnostic

Début dans les deux premières décennies.

Facteur familial souvent trouvé

CARNEY consulté (fév 1998) :

Pas de tumeur osseuse dans ce complexe à sa connaissance (164 cas rapportés en 1997)

Nouvelle présentation à l'ISS en sept 1998
(sans mention de la 1ere présentation)

- chondrosarcome 14
- ostéosarcome 5
- chondrome 2
- autres 2

En 1999, Carney reçoit trois autres cas avec tumeur osseuse ; ils seront publiés avec le cas TRS.

- Tumeur de l'éthmoïde. Début à 3 mois. Décès à 37 mois par envahissement progressif du sphénoïde, inopérable.
- Tumeur d'un cornet inférieur découverte à 2 mois, opérée. Récidive à 2 ans puis stabilisation.
- Tumeur du radius découverte à la naissance d'aspect agressif mais évoluant spontanément vers la réparation.

Le matériel anatomo-pathologique des 4 cas est soumis à K.K. Unni

Ces 4 tumeurs ont en commun les caractéristiques suivantes :

- Tumeur circonscrite
- Érosion osseuse, ds certains cas envahissement des tissus mous
- Aspect lobulé
- Comporte un mésenchyme myxoïde, du cartilage, de l'os, du tissu fibreux hyalin
- Densité cellulaire faible ou modérée, polymorphe, avec peu de mitoses
- Matrice intercellulaire lâche, basophile, immature.
- Transition graduelle ou abrupte d'un type matriciel à l'autre
- Positivité immunologique pour plusieurs antigènes cellulaires (S100) ou matriciels (COL2)

Au total :

Entité nouvelle observée

- chez l'enfant très jeune
- dans le cadre du complexe de Carney
- localisation sinuso-nasale préférentielle
- aspect radiographique non agressif
- pronostic fonction des possibilités d'exérèse totale
- pas de métastase

« Lésion osseuse ostéochondrofibromyxoïde
localement agressive congénitale ou infantile »
OSTEOCHONDROMYXOME

Pour en savoir plus :

JA. Carney, L. Boccon-Gibod, DE. Jarka, Y.
Tanaka, RG. Swee, KK. Unni, CA. Stratakis
Osteochondromyxoma of bone. A congenital tumor
associated with lentiginos and other unusual disorders.
Am J Surg Pathol, 2001, 25(2) : 164-176

Définition de l'expert selon FN. Silverman

« Spécialiste de grande
notoriété qui se trompe
avec assurance »