

# Tumeur desmoïde de la ligne blanche : diagnostic, prise en charge et revue de la littérature (à propos d'un cas)

Saloua Krite<sup>1</sup>, Mohammed Rahmoune<sup>2</sup>, Mounir Moukit<sup>3</sup>, Ismail Allilou<sup>3</sup>, Moulay Abdellah Babahabib<sup>3</sup>, Amine<sup>2</sup>

1. Département de Gynécologie Obstétrique, Hôpital Moulay Ismail, Meknès, Maroc.

2. Département d'Anatomie Pathologique, Hôpital Moulay Ismail Meknès, Maroc.

**Abstract : Résumé :** la tumeur desmoïde une pathologie rare avec environ 400 cas/an en France, principalement des femmes (2/3 des TDs), Du fait de la rareté de ces tumeurs et de la variabilité des tableaux de présentation clinico-radiologiques, le niveau de preuve disponible pour documenter leur prise en charge est relativement faible. Nous rapportons le cas d'une jeune de 30 ans sans notion de polypose familiale qui a développé une douleur d'intensité croissante, diagnostiqué comme étant un tératome ovarien droit à l'échographie et fut pris en charge dans ce sens-là et dont l'anapath définitive a confirmé le diagnostic de TDs. Dans ce cas-là l'enjeu est : sur quoi se baser pour établir un bon diagnostic clinico-radiologique? Afin d'éviter à la patiente tout geste invasif et lui confère une prise en charge adaptée à pathologie.

**Keywords : Mots clés :** tumeur desmoïde, ligne blanche, diagnostic, prise en charge.

## Introduction :

La TD est défini au plan histologique par une prolifération monomorphe fibroblastique des parties molles, classée dans les tumeurs intermédiaires dans la classification OMS 2020, à malignité locale (tumeur infiltrante, invasive), sans potentiel métastatique [1]. Toutes les localisations sont possibles : paroi abdominale, membres et ceintures, tête et cou, sein, tumeurs pelviennes, rétro-péritonéales et mésentériques.

## Observation :

Mme H.B âgée de 30 ans, sans ATCD médicaux, G2P2 (2EV/ AVH), présente depuis 1mois douleurs pelviennes sans autres signes associées, ce qui l'a motivé à consulter l'hôpital militaire Moulay Ismail Meknès.

**L'échographie pelvienne** a objectivée présence d'une masse tissulaire hétérogène ovale à parois épaisses et contenue hétérogène mesurant 5\*4cm à droite faisant suspecter un tératome en 1<sup>er</sup>, l'utérus et les 02 ovaires vus sans anomalies.

La patiente a été programmée pour cystectomie avec à **l'exploration** : présence d'une masse mal limitée au contact de la partie distale du muscle grand droit faisant environ 10 cm qui a été enlevée soigneusement et envoyée à l'anapath.

**Résultat après étude IHC** : positivité nucléaire intense et diffuse pour la  $\beta$ -caténine, marquage diffus pour l'AML, marquage focal pour la desmine et un Ki 67 faible 5% .Donc le profil IHC est en faveur d'une tumeur desmoïde (fibromatose) de la ligne blanche.

## Discussion :

Il s'agit d'une pathologie rare, avec principalement 400 cas/an en France, principalement des femmes (2/3 des TD), avec une incidence annuelle estimée à 5 à 6 cas/ millions d'habitants selon le NETSARC. L'âge médian au diagnostic varie de 35 à 44 ans (extrêmes 6-90 ans), avec moins de 2% diagnostiqués avant l'âge de 15 ans [2]. D'un point de vue immunohistochimie, il existe une expression de l'Actine-muscle lisse. Le marquage avec l'anticorps anti- $\beta$ -caténine donne un marquage nucléaire témoin de la dérégulation de la voie Wnt/  $\beta$ -Caténine. Il ne permet pas de sursoir à l'analyse moléculaire par manque de spécificité.

Plus de 90 % des TDs sont de forme sporadique liées à des variants génétiques pathogènes somatiques activateurs au niveau de l'exon 3 du gène *CTNNB1* (T41A, S45F, S45P, essentiellement), pathognomonique dans un contexte de tumeur fibro-mésenchymateuse. L'absence de ces variants dans les formes intra-abdominales doit faire rechercher une forme syndromique liée à des mutations inactivatrices ou des délétions du gène suppresseur de tumeur *APC*. Les tumeurs non mutées pour *CTNNB1* et *APC* sont extrêmement rares dites « wild-type » sont à considérer avec prudence et les diagnostics différentiels anatomopathologiques doivent être exclus avec réévaluation en centre expert [3].

Avec une taille médiane au diagnostic de 5,5 cm (extrêmes : 1-55 cm), le diagnostic de ces tumeurs se fait le plus souvent dans le cadre du bilan d'un syndrome de masse parfois douloureux et inflammatoire des parties molles ou de la paroi abdominale grands droits notamment. Pour les localisations de la paroi abdominale, l'association avec la

grossesse ou le post-partum (jusqu'à 18 mois) est également fréquente avec des poussées douloureuses pouvant être rythmées par les cycles menstruels imposant d'éliminer une endométriose[4].

Le diagnostic de TD n'est pas toujours évident vu la rareté du cas dans la pratique courante et les diagnostics différentiels quand on évoque en 1<sup>ère</sup> intention qui sont : les masses latéro-utérines et les fibromes. Dans ce cas-là et vu le contexte clinique et para clinique le 1<sup>er</sup> diagnostic qu'on a évoqué était un tératome ovarien droit, et la décision thérapeutique était en fonction de ce dernier. **Selon la littérature** : il n'y a pas d'urgence à faire une amputation si les données de l'imagerie ne permettaient pas de proposer un traitement conservateur. L'évolution de ces patients a montré que la maladie se stabilisait dans plus de la moitié des cas, permettant alors d'éviter un geste mutilant. La surveillance initiale a ensuite été proposée à des patients présentant une tumeur primitive résecable[5] et il a été également montré que plus de la moitié des patients se stabilisaient ou régressaient spontanément. Passés trois ans, le risque d'évolutivité, en dehors d'un paramètre extérieur additionnel comme la grossesse, est très faible [6] Les *guidelines* de l'ESMO et du consensus Européen recommandent désormais de commencer par une surveillance active ou un traitement médical seul des TDs avancées en fonction de la symptomatologie. L'indication d'un traitement local dépendra de la taille initiale, de la cinétique de progression, de la localisation, des symptômes et de l'âge du patient. La même taille initiale dans une localisation défavorable, à proximité d'axes vasculo-nerveux majeurs, incitera à un traitement plus rapidement. La courbe d'évolution est un élément central de la décision. Les patients doivent donc être surveillés de manière rapprochée après le diagnostic, car c'est à ce moment qu'il faut les catégoriser, puis on espace la surveillance si la tumeur est indolente ou se stabilise.

On recommande un premier contrôle à un ou deux mois après l'imagerie initiale, puis trois mois plus tard si la maladie est stable puis six mois plus tard (ALGORITHME 2). Un traitement médical est discuté avant les traitements locaux invasifs, car ils peuvent stabiliser la tumeur et éviter des séquelles [7]. La décision d'opérer doit finalement être prise en RCP, et ne doit pas non plus être trop tardive en tenant compte de la courbe d'évolution de la TD. Pendant de très nombreuses années ont été utilisés de multiples traitements systémiques, associés à des niveaux de preuve faibles issus de description de cas, de séries rétrospectives et d'études de phase II sans randomisation. Ces traitements sont simplement listés ici :

- anti-inflammatoires non stéroïdiens dont le sulindac, le celecoxib et le meloxicam[8]
- tamoxifène, agonistes de la LHRH, anti-aromatase
- imatinib
- chimiothérapie : doxorubicine, doxorubicine pégylée, association doxorubicinedacarbazine[9].

Revenons à notre patiente qui a déjà subi une exérèse complète de la tumeur et a été staffée en RCP avec décision de surveillance post-thérapeutique : examen clinique + imagerie (TDM/IRM) tous les 3 mois pendant 2 ans puis tous les 6 mois pendant 3 ans. Après cinq ans : évaluation une fois par an avec examen clinique +/- imagerie selon la localisation et la prise en charge initiale.

### **Conclusion :**

L'enjeu de ce genre de tumeurs c'est de comment établir un bon diagnostic précoce avant tout geste invasif, pour éviter toute séquelle physique ou psychologique au patient surtout le risque de récurrence en dehors de toutes complications qui nécessitent une chirurgie première. D'où l'intérêt bien connaître l'algorithme de diagnostic et prise en charge de ces tumeurs.



Figure A



Figure B

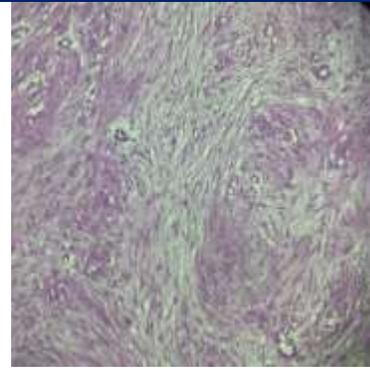


Figure C

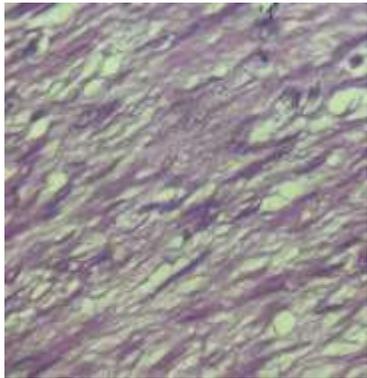


Figure D

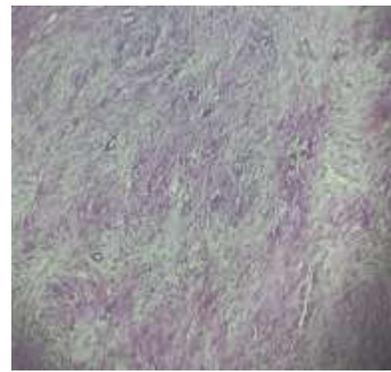


Figure E



Figure F

#### Listes des figures :

Figure A : image montrant le marquage intense des cellules tumorales pour l'anticorps anti-AML.

Figure B : image

montrant le marquage intense des cellules tumorales anti-beta caténine.

Figure C et E : aspect morphologique

montrant une prolifération tumorale mésenchymateuse à densité modérée sur un fond lâche riche en collagène G\*10.

Figure D : aspect morphologique montrant des cellules à contours réguliers, filiformes dotés d'atypies légères sans figures mitotiques G\*40.

Figure F : image montrant le marquage focal des

cellules tumorales pour l'anticorps anti desmine.

**Déclaration d'intérêt :** les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt avec cet article.

#### Références

1. CDM, F., JA, B., PCW, H., and F, M. WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone
2. Kasper, B., Ströbel, P., and Hohenberger, P. (2011). Desmoid tumors: clinical features and treatment options for advanced disease. *The Oncologist* 16, 682–693.
3. Trautmann, M., Rehkämper, J., Gevensleben, H., Becker, J., Wardelmann, E., Hartmann, W., Grünewald, I., and Huss, S. (2020). Novel pathogenic alterations in pediatric and adult desmoid-type fibromatosis – A systematic analysis of 204 cases. *Sci. Rep.* 10. Crago, A.M., Chmielecki, J., Rosenberg, M., O'Connor, R., Byrne, C., Wilder, F.G., Thorn, K., Agius, P., Kuk, D., Socci, N.D., et al. (2015). Near universal detection of alterations in CTNNB1 and Wnt pathway regulators in desmoid-type fibromatosis by whole-exome sequencing and genomic analysis. *Genes. Chromosomes Cancer* 54, 606–615. Colombo, C., Urbini, M., Astolfi, A., Collini, P., Indio, V., Belfiore, A., Paielli, N., Perrone, F., Tarantino, G., Palassini, E., et al. (2018). Novel intra-genic large deletions of CTNNB1 gene identified in WT desmoid-type fibromatosis. *Genes. Chromosomes Cancer* 57, 495–503.

4. Penel, N., Coindre, J.-M., Bonvalot, S., Italiano, A., Neuville, A., Le Cesne, A., Terrier, P., Ray-Coquard, I., Ranchere-Vince, D., Robin, Y.-M., et al. (2016). Management of desmoid tumours: A nationwide survey of labelled reference centre networks in France. *Eur. J. Cancer Oxf. Engl.* 1990 58, 90–96.
5. Bonvalot, S., Eldweny, H., Haddad, V., Rimareix, F., Missenard, G., Oberlin, O., Vanel, D., Terrier, P., Blay, J.Y., Le Cesne, A., et al. (2008). Extra-abdominal primary fibromatosis: Aggressive management could be avoided in a subgroup of patients. *Eur. J. Surg. Oncol. J. Eur. Soc. Surg. Oncol. Br. Assoc. Surg. Oncol.* 34, 462–468.
6. Fiore, M., Rimareix, F., Mariani, L., Domont, J., Collini, P., Le Pécoux, C., Casali, P.G., Le Cesne, A., Gronchi, A., and Bonvalot, S. (2009). Desmoid-type fibromatosis: a front-line conservative approach to select patients for surgical treatment. *Ann. Surg. Oncol.* 16, 2587–2593.
7. Kasper, B. (2015). Systemic treatment approaches for sporadic desmoid-type fibromatosis: scarce evidence and recommendations. *Oncol. Res. Treat.* 38, 244–248.
8. Nishida, Y., Tsukushi, S., Shido, Y., Wasa, J., Ishiguro, N., and Yamada, Y. (2010). Successful treatment with meloxicam, a cyclooxygenase-2 inhibitor, of patients with extraabdominal desmoid tumors: a pilot study. *J. Clin. Oncol. Off. J. Am. Soc. Clin. Oncol.* 28, e107-109. Benech, N., Walter, T., and Saurin, J.-C. (2017). Desmoid Tumors and Celecoxib with Sorafenib. *N. Engl. J. Med.* 376, 2595–2597.
9. Penel, N., Chibon, F., and Salas, S. (2017). Adult desmoid tumors: biology, management and ongoing trials. *Curr. Opin. Oncol.* 29, 268–274. Kasper, B. (2015). Systemic treatment approaches for sporadic desmoid-type fibromatosis: scarce evidence and recommendations. *Oncol. Res. Treat.* 38, 244–248.