

Rhabdomyosarcome alvéolaire révélé par une métastase mammaire : à propos d'un cas

A.MohamedCheikh ,M.L.abdi ,y.Belhaj,F.Z.Fdili Alaoui,S.Jayi,H.Chaara,

M.A.Melhounf service de GOII , CHU Hassan II de Fès

Abstract: Alveolar soft tissue rhabdomyosarcoma is a rare malignant tumor of skeletal muscle that typically occurs in adolescents and young adults. (1) Alveolar rhabdomyosarcoma contains a genetic modification involving the FOXO1 gene. It is an aggressive type of cancer that frequently spreads to lymph nodes and other parts of the body. (2) The most common sites are in the head and neck (40%), the genitourinary tract (25%) and the limbs (20%) (3) There are two types of rhabdomyosarcoma: the embryonic type, which is more common in children and the alveolar type, which is more common in adults and more aggressive, also there is the pleomorphic type, which is rare. 18F-FDG PET/CT is proving to be a powerful tool for assessing the extent of these tumors. (3) Our case involving a 16-year-old girl, consulted for a mammary nodule whose final diagnosis was perineal rhabdomyosarcoma with meta mammary. This type of metastasis is very rare according to the literature.

Keyword: rhabdomyosarcoma ,metastasis ,mammary

Introduction Le rhabdomyosarcome alvéolaire des parties molles est une tumeur maligne rare du muscle squelettique survenant généralement chez les adolescents et les adultes jeunes. (1) Le rhabdomyosarcome alvéolaire contient une modification génétique impliquant le gène FOXO1. Il s'agit d'un type de cancer agressif qui se propage fréquemment à ganglions lymphatiques et d'autres parties du corps. (2) Les localisations les plus fréquentes se situent au niveau de la tête et du cou (40 %), de l'appareil génito-urinaire (25 %) et des membres (20 %) (3) On distingue deux types de rhabdomyosarcome : le type embryonnaire, plus fréquent chez l'enfant et le type alvéolaire qui est plus fréquent chez l'adulte et plus agressif, aussi il y a le type pléomorphe qui est rare. La TEP/TDM au 18F-FDG s'avère être un outil performant pour le bilan d'extension de ces tumeurs. (3) Notre cas concernant une jeune fille de 16ans, consulte pour un nodule mammaire dont le diagnostic final était un rhabdomyosarcome périnéal avec méta mammaire. Ce type de métastase est très rare selon la littérature.

Patiente et observation

Patiente de 16 ans, se dit vierge , sans ATCDs, consulte pour une mastodynie droite et une masse inguinale gauche découverte à l'autopalpation. La masse inguinale a apparû initialement pour laquelle elle a bénéficié d'un traitement symptomatique sans amélioration puis une mastodynies droite, sans autres signes associées , motivant sa consultation .

L'examen clinique trouve une patiente OMS 0 L'examen senologique : seins bonnet B , symétrique , **SD**: nodule de la JQS de 3 cm, un autre nodule contiguë au niveau du QSI du SD de 2 cm, **SG** : RAS , Les aires ganglionnaires : axillaires droits : une ADP de 1cm mobile axillaire gauche : RAS aires sus claviculaire et cervicales : RAS, L'examen des aires inguinales : palpation d'une masse inguinale de 4 cm a gauche aires inguinales droit :RAS



L'examen abdominal : pas d'hépatosplénomégalie L'examen vulvo-vaginal : masse périnéale en regard de la partie inférieure de la grande lèvre gauche de 5 cm de grand axe , proche du canal anal , TV et spéculum non fait ,TR RAS.



L'examen proctologique (vu la présence d'une masse périnéale au contact du canal anal) objectivant des hémorroïdes internes stade I , présence d'une induration antérieure en contact de la paroi rectale sans processus intracanalaires .

Echographie mammaire: deux masses mammaires du SD : une du quadrant supéro-interne de 19*15mm ACR4a , et l'autre au niveau de la jonction du quadrant supérieure de 30*18mm classée ACR4b + Adénomégalies axillaires homolatérales d'allure suspecte , une lésion du quadrant supéro-interne du SG de 5mm classée ACR4a une TDM TAP a été demandé: :Au niveau thoracique : lame d'épanchement pleural bilatéral, petite lame d'épanchement cardiaque. Présence par ailleurs des trois masses mammaires , deux à droites , siégeant au niveau de la QJS et QSI, 3ème au niveau du SG , rehaussées de façon hétérogène après injection du PC et mesurant 32mm et 19 mm de diamètre à droite , et 8 mm de diamètre à gauche . quelques ganglions et adénomégalies axillaires et sous pectorales droite , de taille infra et supra centimétrique arrivant à 14mm de petit axe . Au niveau abdomino pelvienne : multiples ADPs rétro péritonéales, (interaortico-cave latéro aortiques gauches, iliaques primitives, et externes en bilatéral), plus marquées du côté gauche, ainsi qu'au niveau inguinal gauche également. Visualisation d'une volumineuse masse périnéale latéralisée à gauche , étendue au niveau de la fosse ischio anale gauche , mesurant 58 * 56 * 70 mm de diamètre suspecte présente les rapports suivants vient au contact avec le vagin , dont l'envahissement à ce niveau ne peut être caractérisé sur cet examen . vient également au contact du canal anal , sans liséré graisseux de séparation vient au contact de l'urètre avec liséré graisseux de séparation et semble être au contact intime avec le muscle crémaster gauche .

toutes les **micro biopsies** mammaire des nodules des seins droit et

toutes les **micro biopsies** mammaire des nodules des seins droit et gauche était en faveur d'une prolifération tumorale indifférencié nécessitant un complément immunohistochimie faite: pas d'expression de cytokeratine, expression diffuse et intense de la desmine compatible avec une localisation mammaire d'un rhabdomyosarcome alvéolaire Biopsie échoguidée de l'ADP inguinale gauche :métastase ganglionnaire d'une prolifération tumorale à cellules rondes compatible avec un rhabdomyosarcome alvéolaire. **Biologie** :GB à 4700 VS : première heure : 23 2ème heure : 52 CRP négative IDR tuberculine : négative BK crachats : négatives dossier discuté en RCP: cancer multi métastatique, pas d'exérèse chirurgicale, adresser à l'oncologie pour chimiothérapie première .

Discussion Le sarcome alvéolaire des parties molles, est une tumeur maligne rare, d'étiologie inconnue, appartenant, selon la classification 2013 de l'organisation mondiale de la santé, au groupe des tumeurs de différenciation incertaine .(4) Il a été décrit et caractérisé pour la première fois en 1952 par un pathologiste, le docteur W. Christopherson (5).il possède des caractéristiques spécifiques cliniques, histologiques, moléculaires et thérapeutique. C'est un sarcome rare représentant 0,2 à 0,9 % de tous les sarcomes des tissus mous. Il affecte surtout l'adolescent ou l'adulte jeune de 15 à 35 ans. Il est rare avant 5 ans et après 50 ans. Il existe une légère prédominance féminine chez l'enfant et l'adulte jeune avant l'âge de 30 ans (sex- ratio : 2)

Chez l'adulte, la localisation la plus commune est représentée par les tissus mous profonds des cuisses et des fesses, tête , cou , et la colonne vertébrale .Sur le plan clinique, il se présente comme une masse profonde à croissance lente et non douloureuse(4).Le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic est compris entre 1 à 7 mois. Les métastases sont fréquemment présentes au moment du diagnostic et sont retrouvées dans près d'un tiers des cas. Les sites préférentiels de celles-ci sont les poumons, puis les os et le système nerveux central, les seins. Sur le plan radiologique; Une hyper vascularisation tumorale avec un drainage veineux proéminent peut être mise en évidence par angiographie ou par IRM avec injection de gadolinium et permet d'évoquer le diagnostic de sarcome alvéolaire Sur le plan histologique : (6) Sur le plan macroscopique ; grande masse profonde mal limitée située dans le muscle squelettique ou les tissus mous profonds, de couleur jaune ou grise pâle, avec des foyers nécrotiques et hémorragiques. Sur le plan histologique: le terme « alvéolaire » se rapporte à l'architecture en nids des cellules tumorales avec au centre un espace vide et en périphérie un fin réseau vasculaire, rappelant l'architecture alvéolaire du poumon. Les cellules tumorales sont de grande taille, uniformes, au cytoplasme abondant, polygonal éosinophile et granuleux, au noyau rond, excentré contenant un nucléole unique de grande taille.

Sur le plan immunohistochimique : les AC anti desmine , anti myogénine , anti muscle lisse, anti cytokeratine et autres. Les anticorps les plus utilisés étaient : AC anti desmine et anti myogénine. Sur le plan immunophénotypique, les cellules tumorales montrent de façon caractéristique une surexpression nucléaire de la transcription du (TFE3) (factor for immunoglobulin heavy-chain enhancer 3),qui n'est pas spécifique car elle s'observe aussi dans les carcinomes du rein avec translocation impliquant TFE3. Sur le plan génétique, le sarcome alvéolaire des parties molles est caractérisé par une translocation spécifique, souvent non réciproque, t(X;17) (p11.2;q25) qui fait intervenir deux gènes : le gène TFE3 sur le chromosome X (Xp11.2) et le gène APSCR1 sur le chromosome 17 (17q25) aboutissant à la formation d'un facteur chimérique de transcription . Des études récentes suggèrent que les analyses en FISH avec sonde TFE3 seraient plus sensibles et plus spécifiques que l'immunohistochimie, et pourraient donc être considérées comme le gold standard pour la recherche de ce transcrite (5), Traitement 1-La chirurgie première est envisagée pour les tumeurs de petit volume, facilement accessibles, comme certaines tumeurs des membres mais rarement pour les tumeurs des parois, ou profonde , La qualité de la résection est évaluée par un examen histologique des limites de la pièce opératoire, On définit ainsi le stade post-chirurgical qui détermine, en partie le traitement secondaire.2- La chimiothérapie Le choix du protocole dépend de risque du cancer(bas, intermédiaire , haut), la localisation, la taille, les sites métastatiques, opérable initialement ou pas) Protocole: La vincristine, la dactinomycine et le cyclophosphamide (VAC)Protocole: La vincristine, la doxorubicine et le cyclophosphamide ,l'ifosfamide et l'étoposide(VAC-IE)

La radiothérapie est une option de traitement importante à la fois améliore le contrôle local après chirurgie et systématique dans les formes alvéolaires. La curiethérapie , est une technique intéressante pour les tumeurs accessibles ((vagin, vessie, prostate, membres, parois) et de petit volume moins de 5cm, qui diminue le risque de récurrence à long terme .

Pronostic :dépend de nombreux facteurs dont le pronostic favorable sont: types histologique embryonnaires / botryoïde(alvéolaire mauvais pronostic) sites tumoraux primaires en orbite et région non para méningée de la tête - cou et des organes génito- urinaires à l'exclusion des régions vessie / prostate absence de métastases à distance . ablation complète de la tumeur au moment du diagnostic. Taille de la tumeur inférieure ou égale à 5 cm. âge moins de 10 ans au moment du diagnostic ou de rechute.

Conclusion

La survie des rhabdomyosarcomes chez les adultes était pire que celle des enfants atteints de tumeurs similaires. La standardisation des traitements pour la population adulte est nécessaire car peut-être de nouveaux traitements spécifiques pour ce groupe. La majorité des patientes arrivent à un stade avancé de la maladie ce qui suggère un travail à faire au niveau des moyens diagnostiques. –

l'exérèse chirurgicale est difficile d'être complète à cause du stade avancé de la tumeur ou de la non accessibilité tumorale pour le chirurgien, ce qui impose de travailler encore sur ce volet par l'amélioration de nos RCP et programmation à distance des actes chirurgicaux.

Références

1-Wang H, Jacobson A, Harmon D, Choy E, Hornicek F, Raskin K, *et al.* Prognostic factors in alveolar soft part sarcoma: A SEER analysis. *J Surg Oncol.* 2016;113:581-6 pubmed publisher

2- rhabdomyosarcome alvéolaire par jason wasserman md phd frpc
5 mai 2022 <https://www.mypathologyreport.ca/fr/rhabdomyosarcome-alv%C3%A9olaire/>

3- Rhabdomyosarcome alvéolaire révélé par une métastase mammaire : à propos d'un cas

M.Luporsi¹T.C.Mounat¹J.Puntonet¹V.Laurence²N.Jehanno¹

<https://doi.org/10.1016/j.mednuc.2017.02.16>

4- Fletcher CDM, Bridge JA, Hogendoorn PCW, Mertens F, editors. In: World Health Organization Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone. Lyon: IARC 2013.

5-Paillard C, Coulomb A, Helfre S, Orbach D. [Alveolar soft part sarcoma in pediatric patients]. *Bull Cancer.* 2015;102:792-8 pubmed publisher

6-Hodge J, Pearce K, Wang X, Wiktor A, Oliveira A, Greipp P. Molecular cytogenetic analysis for TFE3 rearrangement in Xp11.2 renal cell carcinoma and alveolar soft part sarcoma: validation and clinical experience with 75 cases. *Mod Pathol.* 2014;27:113-27 pubmed publisher

7-Sarcome alvéolaire du périnée : A propos d'un cas A Elktaibi (ab dot elktaibi at gmail dot com) #, I

Rharrassi Service d'Anatomie Pathologique, Hôpital Militaire Avicenne, Marrakech, Maroc
DOI//dx.doi.org/10.13070/rs.fr.5.2660 Date2018-10-08Citer commeResearch fr 2018;5:2660

<http://www.research-journal.net/fr/Alveolar-sarcoma-of-the-perineum-a-case-report.html>

8- Iyad Sultan, Ibrahim Qaddoumi, Sameer Yaser, Carlos Rodriguez-Galindo, and Andrea Ferrari
.Comparing Adult and Pediatric Rhabdomyosarcoma in the Surveillance, Epidemiology and End Results Program, 1973 to 2005: An Analysis of 2,600 Patients