



Reçu le :
21 octobre 2015
Accepté le :
25 août 2016
Disponible en ligne
28 septembre 2016



CrossMark

Tumeurs desmoïdes dans le cadre d'une polypose adénomateuse familiale chez une adolescente

Desmoid tumors in an adolescent girl with familial adenomatous polyposis

M. Creuzé^a, P. Afchain^b, A. Munck^c, J. Viala^c, A. Bonnard^d, V. Bertrand^{a,*}

^a Service de pédiatrie, centre hospitalier Jacques-Monod, 29, avenue Pierre-Mendès, 76600 Le Havre, France

^b Service d'oncologie médecine interne, hôpital St-Antoine, 184, rue du Faubourg-St-Antoine, 75571 Paris cedex 12, France

^c Service de gastroentérologie et nutrition pédiatrique, hôpital Robert-Debré, 7019 université Paris 7, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, 48, boulevard Sérurier, 75935 Paris cedex 19, France

^d Service de chirurgie pédiatrique, hôpital Robert-Debré, 48, boulevard Sérurier, 75935 Paris cedex 19, France

Disponible en ligne sur

ScienceDirect

www.sciencedirect.com

Summary

Desmoid tumors (DT) are rare and nonmetastasizing fibroblastic neoplasms, characterized by local invasiveness. They occur sporadically or arise in the context of familial adenomatous polyposis (FAP; 5–10% of cases). Most cases develop sporadically in young adults, but some cases also occur in children. We report the case of an adolescent girl with FAP and DT, and we discuss the therapeutic strategies. An adolescent girl with FAP underwent surgery at the age of 14 years with total proctocolectomy. She had a neo-mutation in the *APC* gene at codon 1068, which is not usually associated with DT. Three years later, she had painful defecations. Imaging showed two abdominal DT. After a multidisciplinary team meeting, the patient was refused for surgery, and medical treatment with antihormonal agents and nonsteroidal anti-inflammatory drugs was started. Imaging 18 months later showed DT stabilization, but the patient had difficulties to control chronic pains, which required morphine treatment, hypnotic sessions, and transcutaneous electric nerve stimulation. This case highlights the importance of DT screening in patients with FAP, mainly after surgery, regardless of their age and genetic mutation. Progress remains to be made in determining DT risk factors and in developing treatment. DT are still difficult to cure because of their potential for local invasion and local recurrence, and need to be managed by a multidisciplinary team.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Résumé

Les tumeurs desmoïdes (TD) sont des tumeurs rares, infiltrant les tissus, dénuées de potentiel métastatique. Elles sont le plus souvent sporadiques et dans 5 à 10 % des cas associées aux polyposes adénomateuses familiales (PAF). Elles apparaissent habituellement chez l'adulte jeune, plus rarement chez l'enfant. Nous rapportons le cas d'une adolescente de 14 ans qui avait subi une procto-colectomie totale en raison d'une PAF avec mutation de novo du gène *APC*, habituellement non associée aux TD. Trois ans plus tard, elle a présenté des douleurs à la défécation. Le scanner a mis en évidence 2 TD intra-abdominales. Une exérèse chirurgicale ayant été écartée en raison du risque de résection étendue du grêle, un traitement par anti-estrogène et anti-inflammatoire non stéroïdien a été instauré. Le scanner réalisé à 18 mois a montré une stabilisation des TD, mais l'adolescente gardait des douleurs chroniques difficiles à contrôler. Une surveillance radiologique régulière a été effectuée. Cette observation rappelle l'importance d'un dépistage régulier des TD chez les sujets atteints de PAF, notamment après une chirurgie, et ce quel que soit l'âge et le type de mutation. Des progrès restent à faire pour déterminer les facteurs de risque d'apparition d'une TD chez ces sujets et pour les traiter efficacement. La prise en charge thérapeutique actuelle reste difficile du fait du caractère infiltrant et récidivant de ces tumeurs et nécessite un avis pluridisciplinaire.

© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

* Auteur correspondant.

Pédiatrie 3^e étage, CHG J Monod BP 24, 76083 Le Havre cedex, France.
e-mail : valerie.bertrand@ch-havre.fr (V. Bertrand).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.arcped.2016.08.009> Archives de Pédiatrie 2016;23:1141-1145
0929-693X/© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

1. Introduction

Les tumeurs desmoïdes (TD) sont des proliférations myofibroblastiques développées à partir des fascias et aponévroses. Elles sont rares (3 à 4/million d'habitants/an), de croissance lente, et peuvent toucher tous les organes [1]. Ce sont des tumeurs agressives qui compriment et infiltrent les tissus, mais qui sont dénuées de potentiel métastatique. La majorité sont associées à une mutation du gène de la β -caténine (*CTNNB1*) et sont sporadiques (TDS), mais dans 5 à 10 % des cas elles surviennent dans le cadre d'une polypose adénomateuse familiale (PAF) par mutation du gène *APC* [2]. Entre 3,5 et 32 % des patients atteints de PAF développent des TD. Depuis la colectomie prophylactique, ces tumeurs sont devenues une des principales causes de mortalité chez ces patients, du fait de leurs complications et de la difficulté à les traiter [2-4]. Nous rapportons le cas d'une adolescente porteuse d'une PAF compliquée de TD.

2. Observation

Suite à des rectorragies répétées, cette jeune fille de 14 ans a bénéficié d'une coloscopie qui a révélé une polypose colique diffuse. Le diagnostic de PAF a été porté devant la découverte d'une mutation de novo du gène *APC* au niveau du codon 1068 de l'exon 15. L'adolescente ne présentait pas d'anomalies cutanées ni dentaires, mais avait des ostéomes de la mandibule. À l'âge de 15 ans, elle a bénéficié d'une coloproctectomie totale avec anastomose iléo-anale en raison de dysplasie de haut grade et du caractère diffus des polypes (plus de 500 polypes coliques et plus de 50 polypes rectaux) (fig. 1). À l'âge de 17 ans, elle a présenté des douleurs de la fosse iliaque droite et des douleurs anales à la défécation. L'iléoscopie du réservoir s'est avérée normale, mais une

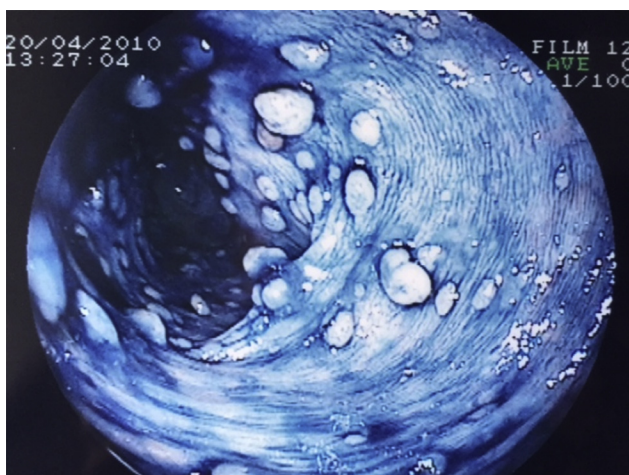


Figure 1. Coloscopie avec coloration à l'indigo-carmin : multiples polypes au niveau du sigmoïde.

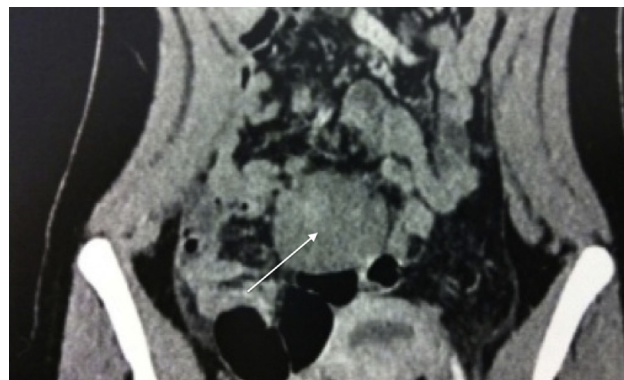


Figure 2. Scanner abdominal : masse tissulaire arrondie isodense para-ombilicale droite de 6 x 4 cm.

échographie puis un scanner abdomino-pelvien ont mis en évidence 2 masses abdominales : l'une para-ombilicale droite de 6 x 4 x 4 cm (fig. 2) et l'autre, centimétrique, visible sur une coupe axiale et infiltrant la paroi gauche de l'utérus en regard du réservoir. Le diagnostic de TD a été posé devant l'aspect évocateur de tissu fibreux et le contexte génétique, sans réaliser de biopsie afin de limiter le risque de progression de la tumeur. Après avis pluridisciplinaire, une exérèse chirurgicale a été écartée : la tumeur étant au contact du pédicule mésentérique supérieur, cela aurait nécessité une résection trop étendue d'intestin grêle. Un traitement combinant un anti-estrogène (tamoxifène 20 mg/j) et un anti-inflammatoire non stéroïdien (AINS) (sulindac 100 mg/j) a alors été instauré. Devant des douleurs abdominales intenses, du sulfate de morphine à libération immédiate et prolongée a été introduit, avec une prise en charge au centre anti-douleur comprenant des séances d'hypnose et une neurostimulation électrique transcutanée (TENS). Le sulindac a été arrêté au bout de 4 mois en raison d'une insuffisance rénale fonctionnelle secondaire. Les tumeurs étant stabilisées sur le scanner réalisé à 6 mois, il n'a pas été proposé de traitement cytotoxique, mais le tamoxifène a été maintenu et augmenté à 40 mg/j et de la triptoréline a été introduite dans un but de castration chimique. À 18 mois du début du traitement, les tumeurs étaient stables, les douleurs abdominales étaient mieux supportées mais l'adolescente gardait des douleurs anales à la défécation. Une iléostomie à but antalgique avait été proposée mais refusée par la patiente. Sa qualité de vie est restée néanmoins altérée avec une déscolarisation et des troubles fonctionnels. Le sulfate de morphine, l'hypnose et la TENS l'ont partiellement soulagée. Il a alors été décidé de poursuivre le traitement pendant 2 ans, avec des contrôles d'imagerie par résonance magnétique (IRM) tous les 3 mois et une surveillance des effets secondaires du tamoxifène (risque de fibrome utérin). En l'absence d'amélioration, une inclusion dans l'étude DESMOPAZ serait envisagée (étude randomisée utilisant le pazopanib).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5717497>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5717497>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)