



LES TUMEURS RHABDOÏDES MALIGNES RÉNALES ET EXTRA-RÉNALES CHEZ L'ENFANT

(À propos de 07 cas)

MÉMOIRE PRÉSENTÉ PAR :

Docteur Hajar BETTACH

Née le 08/04/1992

POUR L'OBTENTION DU DIPLOME DE SPECIALITÉ EN MEDECINE

OPTION : RADIOLOGIE

Sous la direction de Professeur BOUBBOU Meryem

Pr BOUBBOU MERYEM
Chef de service de radiologie
Hôpital mère - Enfant
C Hassan II - FES

Session Septembre 2022

Remerciements

D'emblée, je tiens à remercier Professeur Boubbou Meryem, Chef de service de Radiologie Mère-Enfant et rapporteur de ce mémoire . Son accueil chaleureux, sa patience et ses précieux conseils ont été déterminants pour la naissance de ce travail.

Je désire aussi exprimer ma gratitude à tous les enseignants du service de Radiologie du Centre Hospitalier Universitaire de Fès

Pr. Maaroufi Mustapha, Chef de service de Radiologie, hôpital des spécialités.

Pr. Alaoui Lamrani Moulay Youssef, Professeur agrégé de Radiologie.

Pr. Alami Baderdine, Professeur agrégé de Biophysique.

Pr Haloua Meriem, Professeur assistant de Radiologie.

Pr. El Bouardi Nizar, Professeur assistant de Radiologie

Vous, Professeurs, qui m'avez fourni les outils nécessaires au bon déroulement de ma formation, veuillez trouver ici toute ma reconnaissance.

Un grand merci à ma famille pour leurs conseils et leur soutien inconditionnel, je ne suis rien sans vous.

PLAN

INTRODUCTION	7
MATÉRIELS ET MÉTHODES	9
A. Type d'étude	10
B. Critères d'inclusion	10
C. Recueil des données	10
1. Données civiles	10
2. Données cliniques	10
3. Données radiologiques	11
4. Données histologiques	11
RÉSULTATS	12
I. Données épidémiologiques	13
1. Fréquence	13
2. Âge	13
3. Sexe	14
4. Antécédents	14
II. Données cliniques	15
1. Délai de consultation	15
2. Circonstances de découverte	15
III. Données de l'imagerie : TDM et IRM.....	16
1. Localisation	16
2. Taille.....	23
3. Contours	23
4. Densité /signal	24
5. Rehaussement	25
6. Nécrose tumorale	25
7. Calcifications	25
8. Extension loco-régionale	26
9. Extension à distance	26

IV. Données anatomo-pathologiques	28
V. Modalités thérapeutiques et suivi	31
1. Chimiothérapie	31
a. Chimiothérapie néoadjuvante préopératoire	31
b. Chimiothérapie exclusive	32
c. Chimiothérapie post-opératoire	34
2. Chirurgie	34
3. Radiothérapie	36
a. Post-opératoire	36
b. Radiothérapie exclusive	36
DISCUSSION	39
I. Épidémiologie	40
1. Fréquence	40
2. Age-sexe	41
II. Étiopathogénie	42
III. Anatomopathologie et biologie moléculaire	42
1. Histologie	42
2. Immunohistochimie	44
3. Caractéristiques génétiques et moléculaires	45
IV. Imagerie	46
1. Moyens d'imagerie et sémiologie radiologique	46
a. Radiographie standard	46
b. Échographie abdominale	46
c. Tomodensitométrie (TDM)	48
d. Imagerie par résonance magnétique (IRM)	49
V. Traitement	52
1. Chirurgie	52
2. Chimiothérapie	53

3. Radiothérapie	54
4. Thérapie ciblée	55
VI. Pronostic et survie	56
RÉSUMÉS.....	57
BIBLIOGRAPHIE.....	67

INTRODUCTION

La tumeur rhabdoïde (RT) est une tumeur rare et hautement maligne qui survient principalement dans le système nerveux central (SNC), appelée également tumeur rhabdoïde/tératoïde atypique (AT/RT), les reins (tumeur rhabdoïde maligne du rein) ou les tissus mous (tumeur rhabdoïde maligne extra-rénale extra-cérébrale).

Les sites les plus fréquents des RT extrarénales sont la peau, le foie et les poumons, bien que presque tous les tissus mous, y compris l'orbite, le thymus, l'utérus, la vessie et le cou, aient été signalés.[1]

Les enfants, généralement dans leur première année de vie, peuvent également présenter une double localisation de RT primaire, ce qui correspond à une prédisposition génétique au cancer. Ces nourrissons ont généralement un AT/RT du SNC et une tumeur rhabdoïde maligne rénale, ou un AT/RT et une tumeur rhabdoïde d'un autre organe.[1]

Le radiologue a donc un rôle important dans la prise en charge de ces patients, à la fois en phase diagnostique, pour affirmer les différents signes de malignité, ainsi que dans les phases thérapeutiques et de suivi, pour évaluer l'efficacité du traitement et déceler les signes de récurrence.

L'objectif de ce travail est de :

- Préciser les moyens d'exploration d'une tumeur rhabdoïde selon sa localisation.
- Établir une corrélation entre la nature histologique de la masse et les signes de malignité en imagerie.
- Préciser le rôle de la radiologie dans le diagnostic, le bilan d'extension et suivi post-thérapeutique de ces tumeurs.

MATÉRIELS ET MÉTHODES

A. Type d'étude :

C'est une étude rétrospective réalisée entre Janvier 2016 et Décembre 2021 sur 07 dossiers de patients suivis pour tumeurs rhabdoïdes intra ou extra-rénales au service de Radiologie Mère-enfant CHU Hassan II, Fès Maroc.

B. Critères d'inclusion :

Nous avons inclus tout patient ayant moins de 15 ans, suivi pour tumeur rhabdoïde maligne et tumeur teratoïde/ rhabdoïde atypique (AT/RT), dont le diagnostic a été évoqué sur l'imagerie et confirmé histologiquement sur une biopsie radioguidée ou sur une pièce d'exérèse chirurgicale.

C. Recueil des données :

Les différents paramètres sont issus à partir des dossiers électroniques du système Hosix.net, et les images des examens radiologiques sont prises à partir du logiciel VisionPACS.

1. Données civiles :

Le nom, le prénom, l'adresse, le numéro de téléphone, l'âge, le sexe, et la situation familiale.

2. Données cliniques :

Les antécédents : issu d'un mariage consanguin ou non ; grossesse suivie ou pas, menée à terme, dépassement de terme, accouchement par voie basse ou par voie haute, accouchement prématuré, ou à terme.

Antécédents néonatales ; développement psychomoteur ; notion de contagé tuberculeux ; contagé virale ; ATCD de néoplasie chez la fratrie, motif de consultation, début de symptomatologie, signes associés, constatations de l'examen physique.

3. Données radiologiques :

Échographie : Organe touché, la composante (solide, kystique ou mixte) , la taille, la vascularisation, les rapports, la présence des adénopathies intra ou rétropéritonéales, la morphologie des organes pleins, la présence d'épanchement intra-péritonéal.

Radiographie thoracique : Présence d'une anomalie médiastinale, anomalie de densité de parenchyme pulmonaire, anomalie pariétale et osseuse.

Tomodensitométrie: Le siège de la tumeur, la composante, le bilan d'extension locorégionale et à distance (présence de localisation secondaire, le site et le nombre).

IRM : Pour l'atteinte cérébrale ou/ et orbitaire : Meilleure caractérisation ; bilan d'extension locorégionale.

4. Données histologiques :

Le moyen de prélèvement et le type histologique.

RÉSULTATS

I. Données épidémiologiques :

1. Fréquence :

Dans notre série, nous avons colligé seulement 7 cas de tumeurs rhabdoïdes malignes de localisation rénales et extra-rénales cérébrales (AT/RT) et non cérébrales sur une période de 7 ans.

La fréquence annuelle est de 1,4 nouveaux cas par an.

2. Âge :

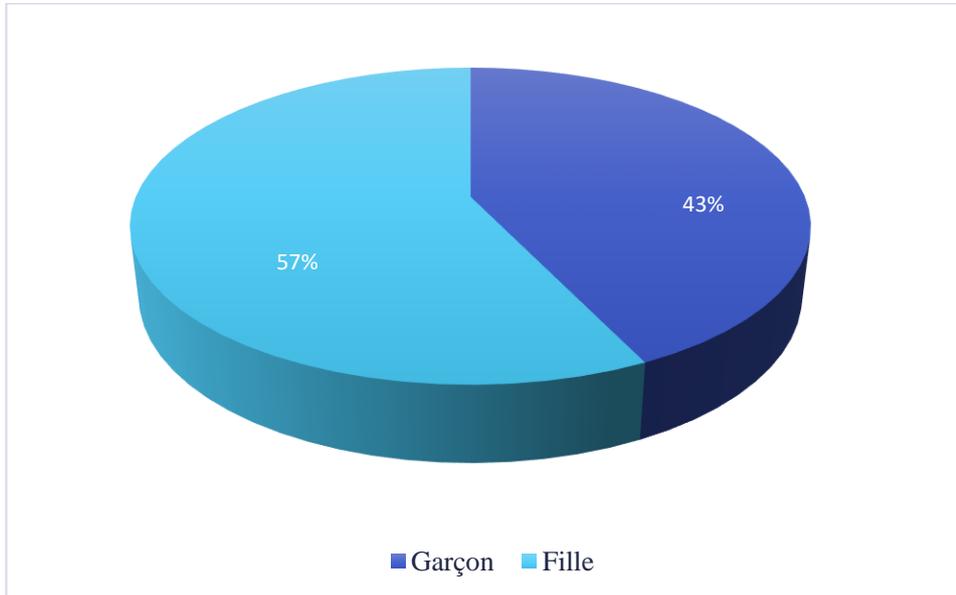
La moyenne d'âge de nos patients était de 1 an et 11 mois avec des extrêmes de 1 mois et 5 ans.

Tranche d'âge	Nombre	Fréquence
< 1 an	03	43%
1-2 ans	02	28,5%
2- 5 ans	02	28,5%
5-10 ans	0	0

Tableau 1 : Répartition des patients en fonction de la tranche d'âge.

3. Sexe :

Dans cette série, on note une légère prédominance féminine (57 % des cas).



Graphique 1 : Répartition des patients en fonction du sexe

4. Antécédents :

- Pas d'antécédents personnels , pas de mariage consanguin.
- Pas d'antécédents médicaux ou chirurgicaux.
- Pas d'antécédent familial

II. Données cliniques :

1. Délai de consultation :

Le délai moyen entre l'apparition des symptômes et la consultation était de 27 jours avec des extrêmes de un jour et 90 jours.

2. Circonstances de découverte :

Les symptômes cliniques variaient en fonction de la localisation de la tumeur.

L'augmentation du volume abdominal était le motif de consultation plus fréquent pour les localisations rénales (75%) suivi d'un syndrome d'hypertension intracrânienne (HTIC) pour les localisations cérébrales (43%) (Tableau 2).

Localisation (nombre de cas)		Symptôme
Rénale		Augmentation du volume abdominal (03)
		Douleurs abdominales (01)
Tête	Fosse cérébrale postérieure (FCP)	Syndrome d'HTIC (02) Exophtalmie irréductible (01)
	Sus tentorielle	
	Orbite	
Tissu mou (creux axillaire)		Masse

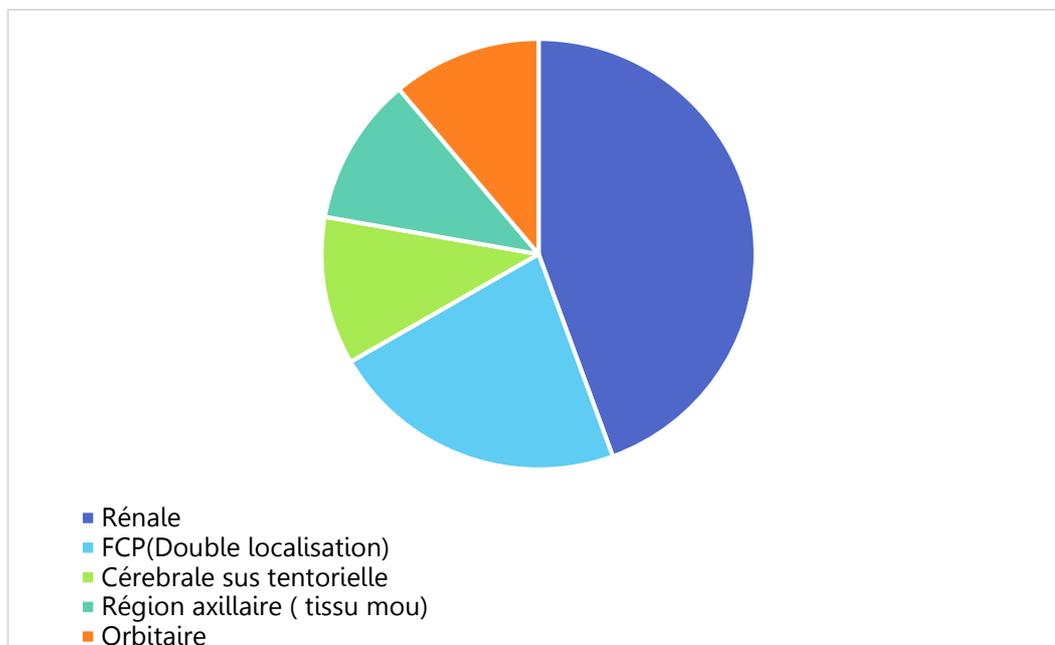
Tableau 2 : Répartition des symptômes en fonction de la localisation des tumeurs rhabdoïdes

III. Données de l'imagerie : TDM et IRM

1. Localisation :

Pour les 07 cas de tumeurs rhabdoïdes étudiés dans notre série, nous avons noté :

- 04 cas localisations rénales, soit 57% des cas (Figure 1) (Figure 2),(Figure 3), dont un cas ayant présenté une double localisation au niveau de la FCP (Figure 4).
- Une localisation au dépend des parties molles de la région axillaire et sus claviculaire gauches chez un patient soit 14% des cas (Figure 5).
- Une localisation cérébrale intra-axiale temporale gauche soit 14% des cas (Figure 6).
- Une localisation orbitaire gauche (Figure 7), soit 14% des cas, ayant eu une double localisation au niveau de la FCP (Figure 8).



Graphique 2 : Répartition des patients en fonction de la localisation des tumeurs rhabdoïdes

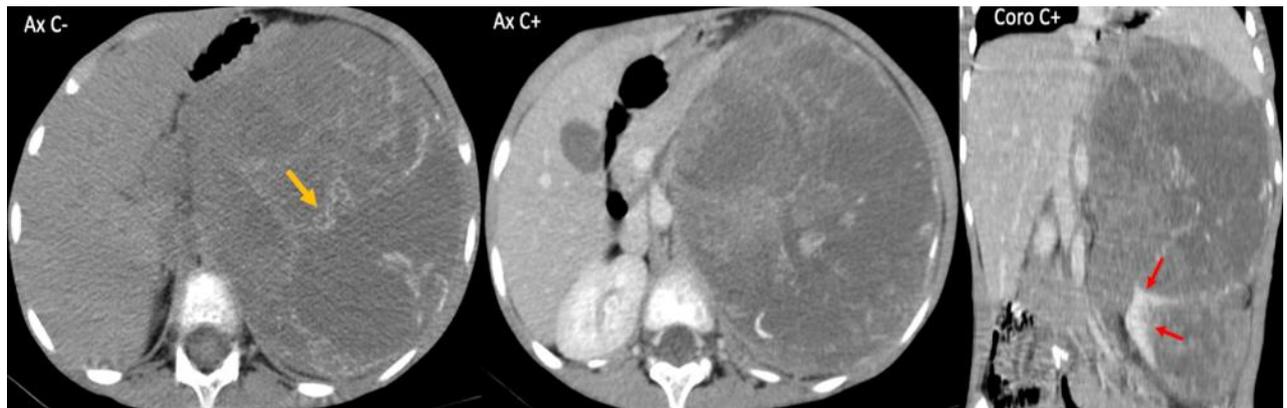


Figure 1 :

TDM abdominale : Deux volumineuses masses rénales gauches confluentes (signe de l'éperon : flèches rouges), renferment des calcifications (flèche orange) et se rehaussent de façon hétérogène après contraste.

Diagnostic : Tumeur rhabdoïde rénale

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

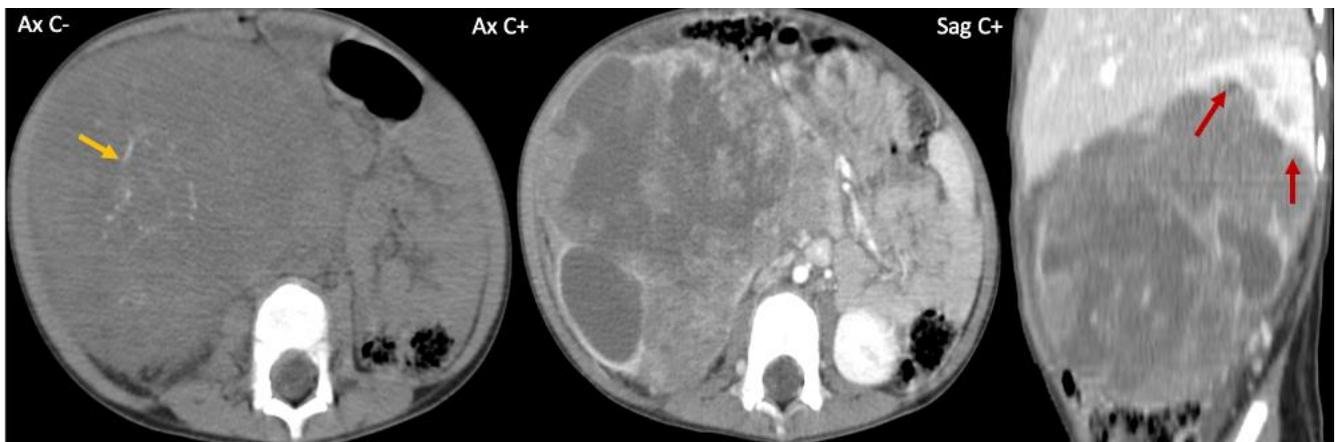


Figure 2 :

TDM abdominale : Volumineuse masse rénale droite polaire inférieure (signe de l'éperon : flèches rouges), aux contours polylobés, rehaussée de façon hétérogène, renfermant des calcifications linéaires(flèche orange).

Diagnostic : Tumeur rhabdoïde rénale

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

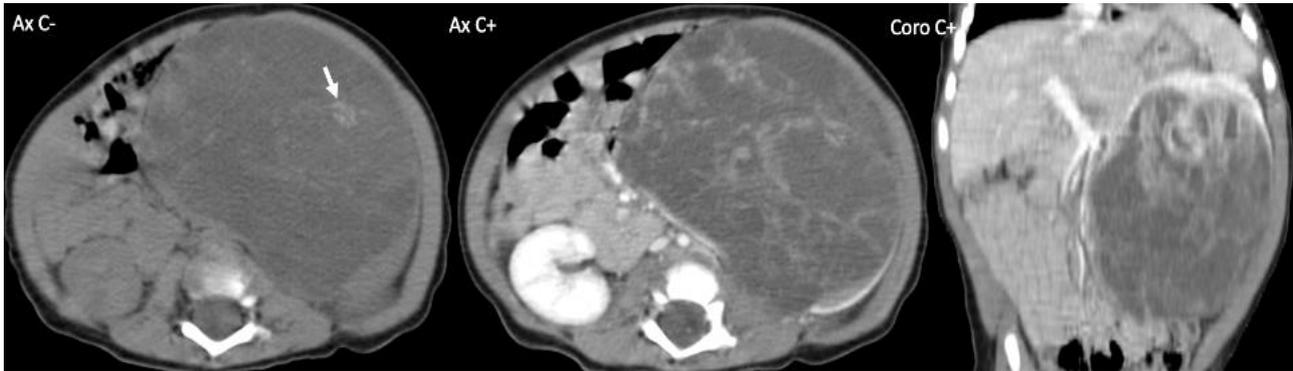


Figure 3 :

TDM abdominale : Volumineuse masse rénale gauche aux contours polylobés, rehaussée de façon hétérogène, renfermant des calcifications(flèche blanche).

Diagnostic : Tumeur rhabdoïde rénale

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

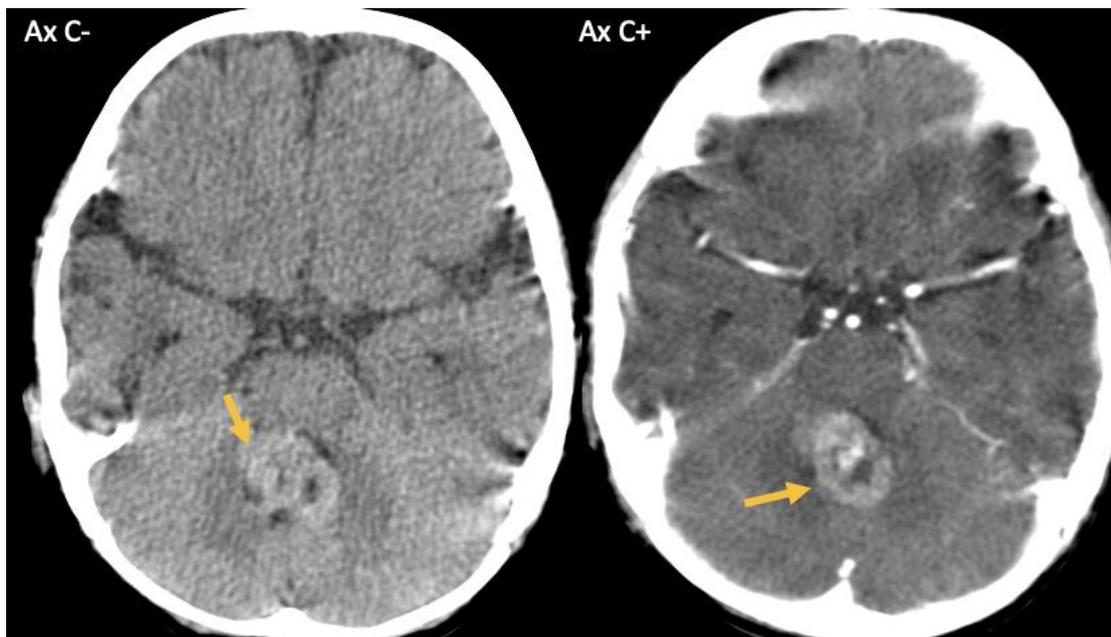


Figure 4 :

TDM cérébrale chez un patient ayant une tumeur rhabdoïde rénale gauche : Processus tissulaire vermien (flèche orange) spontanément dense, rehaussé de façon hétérogène, comprimant en avant le V4.

Diagnostic : Tumeur térétoïde/ rhabdoïde (AT/RT) de la FCP

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

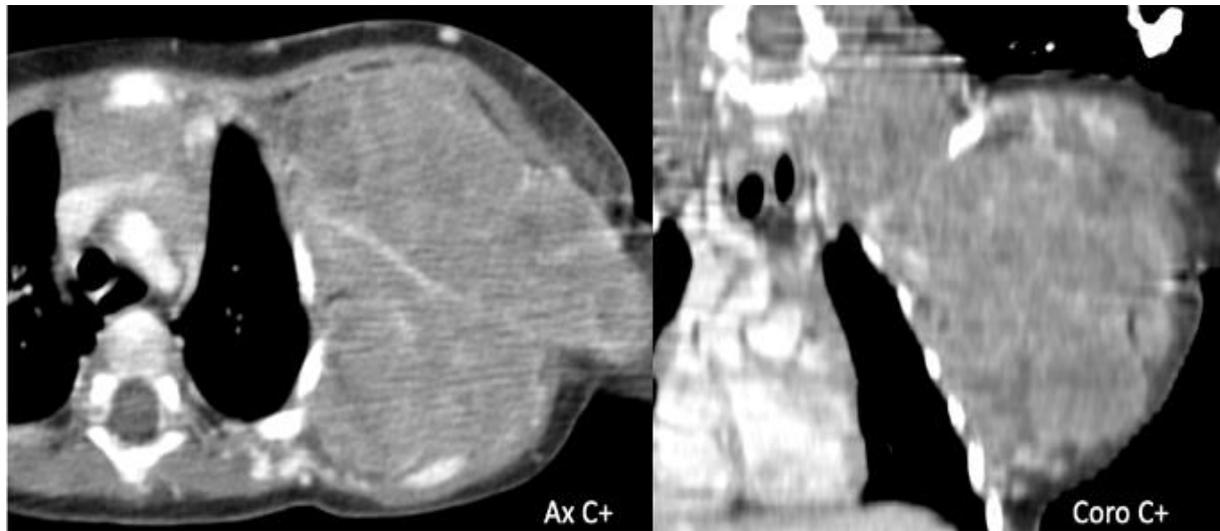


Figure 5 :

TDM cervico-thoracique : Volumineuse masse axillaire et sus claviculaire gauche, aux contours polylobés, rehaussée de façon hétérogène après contraste, massivement nécrosée, venant en contact de la paroi thoracique homolatérale sans extension endothoracique, englobant la veine et l'artère axillaire ainsi la clavicule sans lyse osseuse.

Diagnostic : Tumeur rhabdoïde extra-rénale des parties molles axillaires gauches
Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

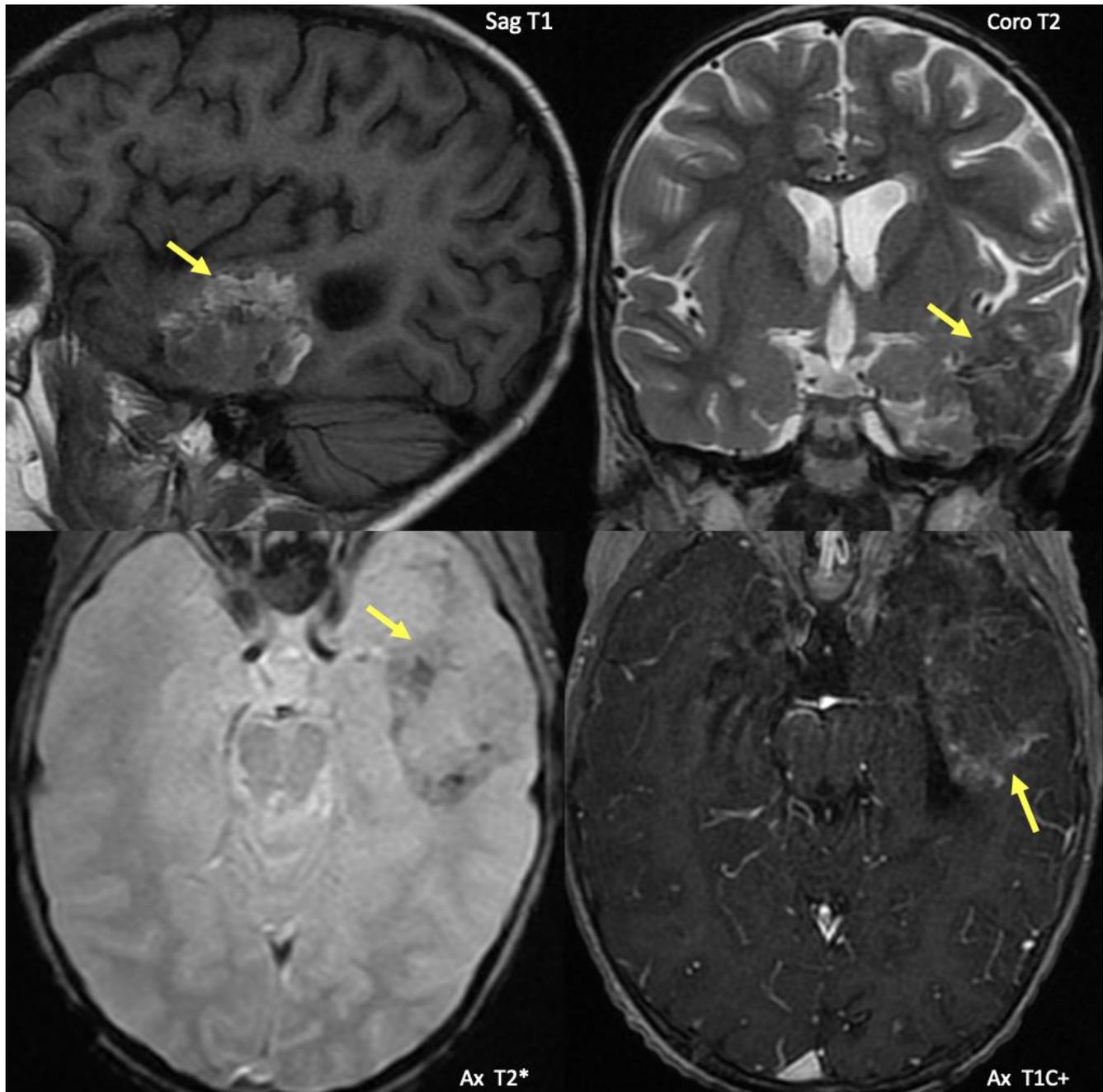


Figure 6 :

IRM cérébrale: Processus tumoral intra-axial temporal gauche(flèche jaune), décrit en iso-signal T1 avec des zones hémorragiques , en hypo signal T2, renfermant des calcifications en hyposignal T2*, massivement nécrotique, rehaussé faiblement après contraste avec discret engagement temporal.

Diagnostic : Tumeur tératoïde /rhabdoïde (AT/RT) temporale gauche

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

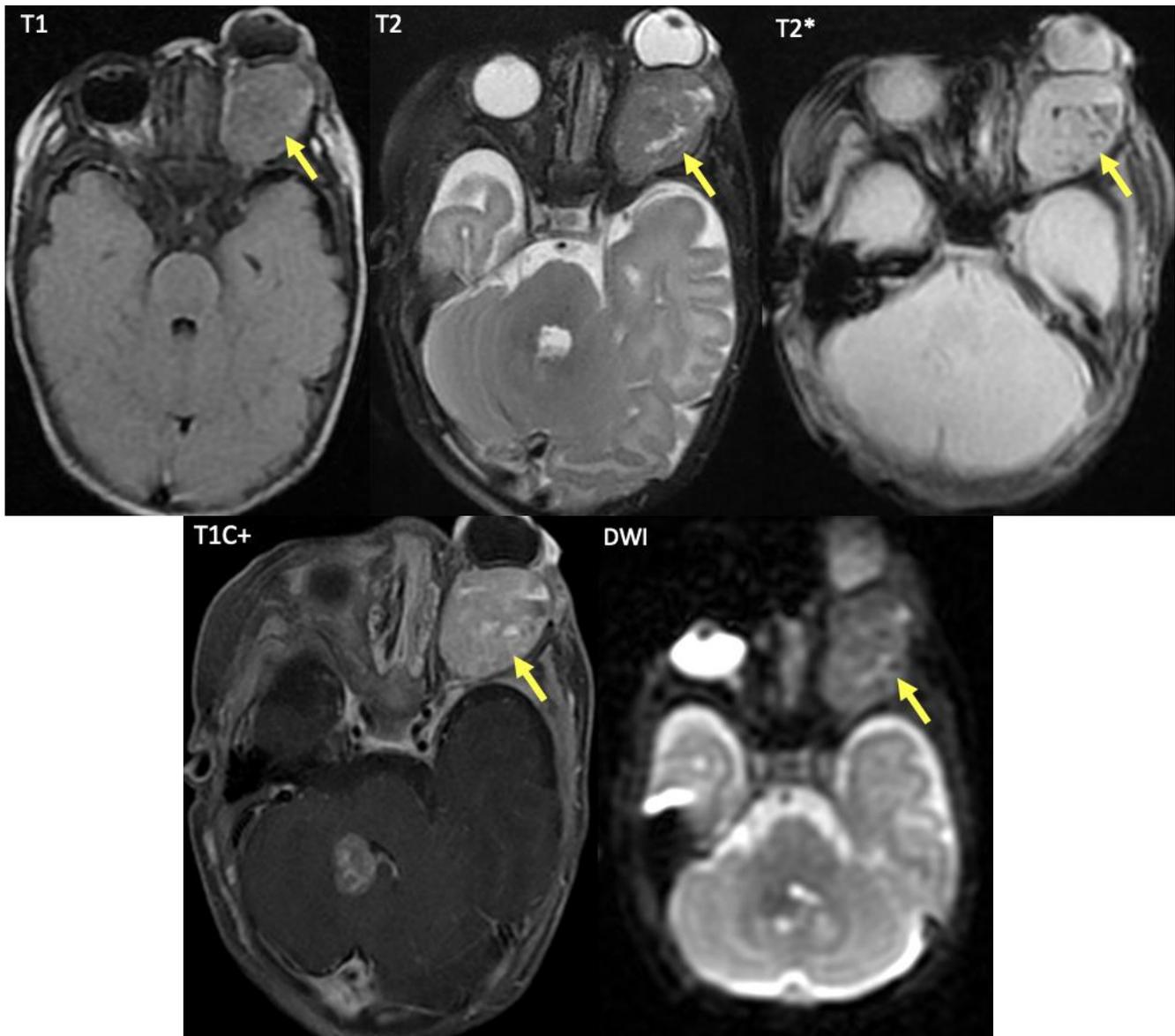


Figure 7 :

IRM orbito-cérébrale: Processus rétro-orbitaire intra-conique gauche (flèche jaune), bien limité, à double composante solido-kystique, la portion charnue est décrite en hyposignal T1 et T2, non restrictive en DWI, rehaussée après contraste de façon modérée, renfermant des calcifications (hyposignal T2*). Ce processus est responsable d'une exophtalmie stade III, il comprime le nerf optique, et respecte de le sinus caverneux homolatéral.

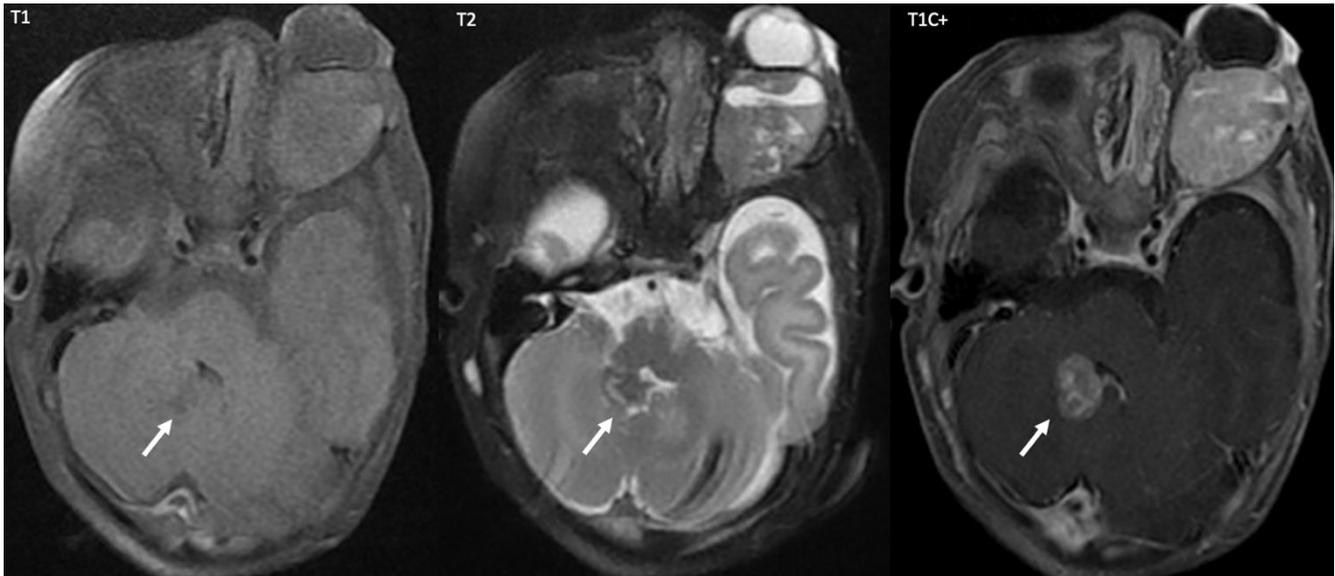


Figure 8 :

IRM cérébrale : Sur les coupes passant par la fosse cérébrale postérieure chez le même patient sur la figure 7, on note la présence d'une lésion vermio-cérébelleuse droite, présentant les mêmes caractéristiques sémiologiques que la lésion rétro-orbitaire précédemment décrite, moulant le plancher du V4 (flèche)

Diagnostic : Tumeur rhabdoïde orbitaire gauche avec tumeur tératoïde/rhabdoïde (AT/RT) de la FCP synchrone.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

2.Taille

La taille tumorale était notée chez tous les patients avec précision des trois diamètres (antéro-postérieur, transverse et la hauteur).

La moitié des patients avait une taille tumorale supérieure à 10 cm.

3.Contours :

Le processus tumoral était bien limité chez tous les patients , à contours réguliers lisses chez 60 % (Figure 9) et à contours polylobés chez (40%) (Figure 10).

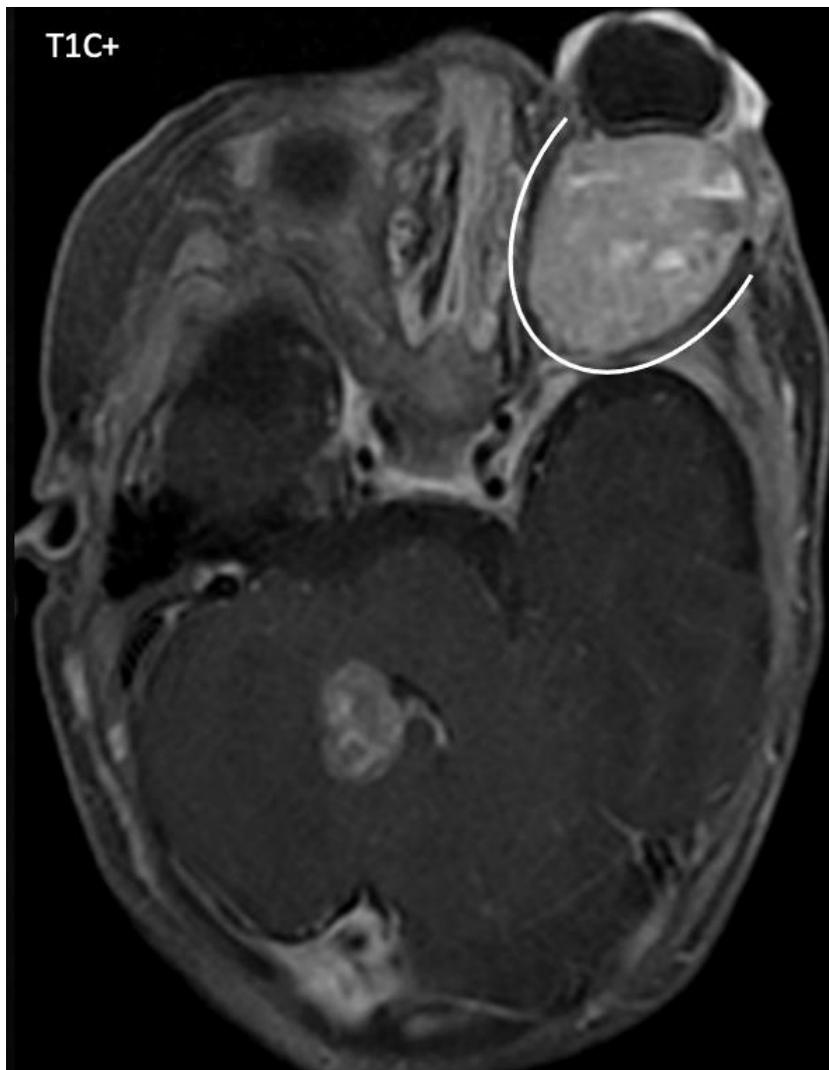


Figure 9 :

IRM orbito-cérébrale coupe axiale T1C+ : Processus rétro-orbitaire intra-conique gauche, bien limité, aux contours lisses.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc



Figure 10 :

TDM thoracique : Volumineuse masse axillaire et sus claviculaire gauche, aux contours polylobés.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

4. Densité /signal :

La masse était hypodense ou en hyposignal T1 chez 20% des cas et spontanément hétérodense ou de signal hétérogène en séquences T1 et T2 chez 80%.

5. Rehaussement :

Le rehaussement était hétérogène chez tous les patients. (Figure 11)

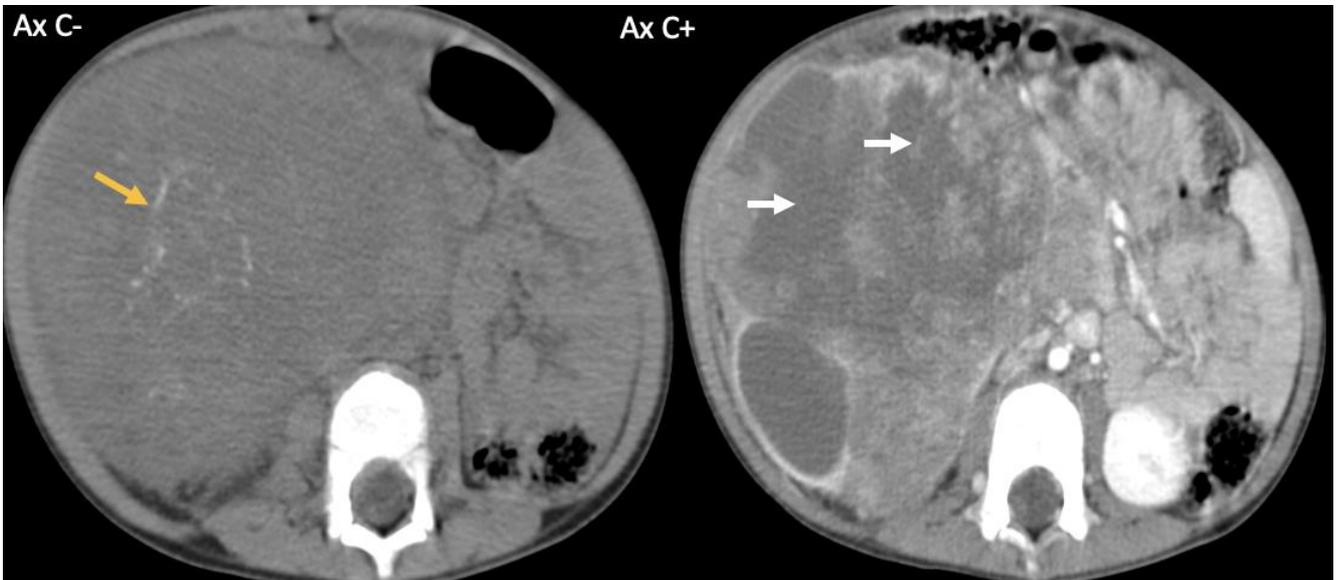


Figure 11:

TDM abdominale : Volumineuse masse rénale droite rehaussée de façon hétérogène, renfermant des zones de nécrose (flèches blanches) et des calcifications (flèche orange).

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

6. Nécrose tumorale :

La présence de zones de nécrose était notée chez 90% des cas (Figure 11).

7. Calcifications :

La présence de calcifications intra-tumorale était noté chez 71,5% des cas (Figure 11).

8. Extension loco-régionale :

L'envahissement des structures adjacentes était présent chez un cas ayant une localisation rénale de la tumeur rhabdoïde avec envahissement et thrombose de la veine cave inférieure rétro-hépatique et extension de la thrombose vers la veine rénale gauche et aux cavités cardiaques avec thrombus de ventricule gauche.

(Figure 12)

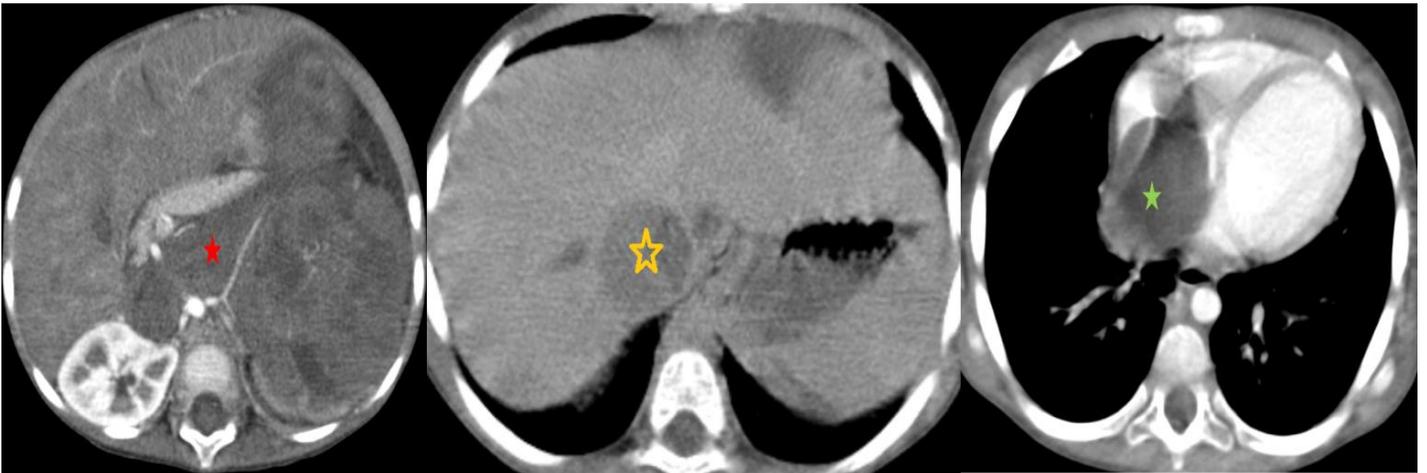


Figure 12 :

TDM cervico-thoracique : Thrombose tumorale de la veine cave inférieure rétro-hépatique (étoile orange) étendue à la veine rénale droite (étoile rouge) et aux cavités cardiaques avec thrombus de VG (étoile verte) .

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

9. Extension à distance :

Les localisations secondaires étaient notées chez 05 cas dont les sites métastatiques sont les suivants:

- Pulmonaires (Figure 13) : 2 cas.
- Ganglionnaires (Figure 14) : 3 cas.

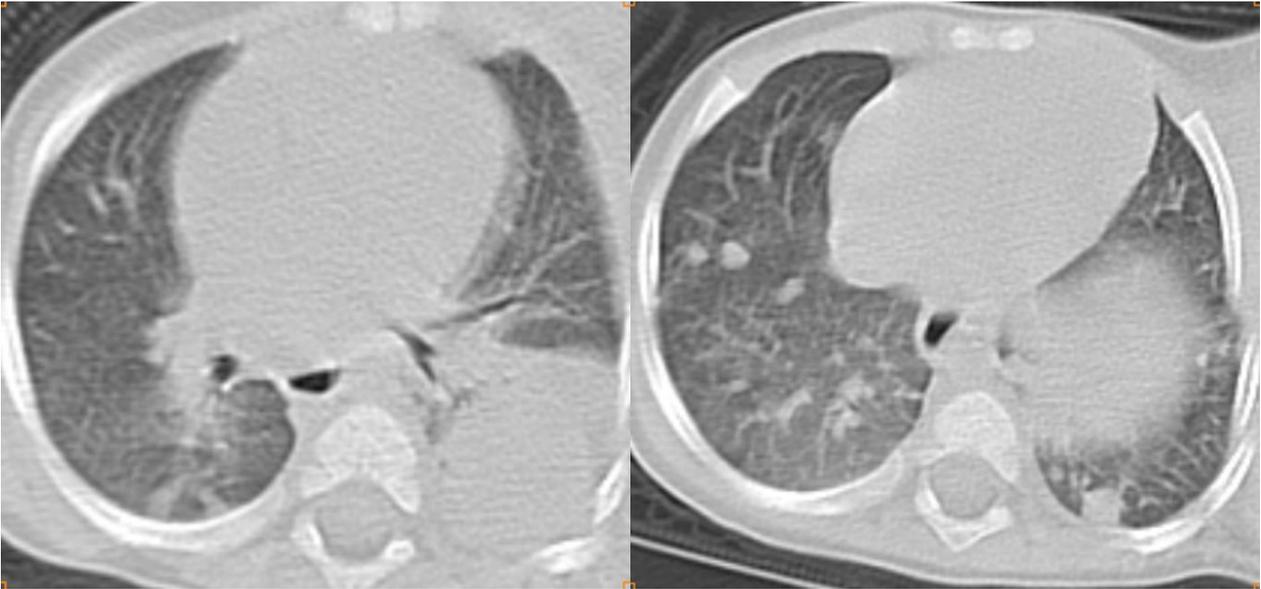


Figure 13 :

TDM thoracique en fenêtre parenchymateuse : Nodules et masses pulmonaires, de densité tissulaires, bilatérales compatibles avec des localisations secondaires.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

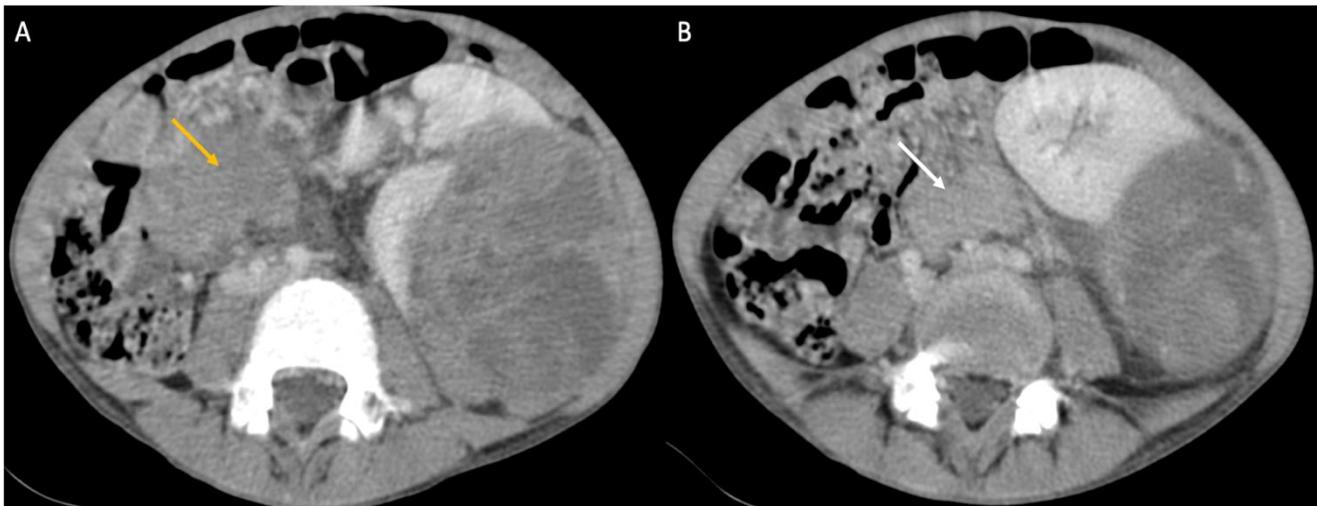


Figure 14 :

TDM abdominale: Magma d'adénopathies coelio-mésentériques (A), et rétropéritonéales (B).

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

IV. Données anatomo-pathologiques :

L'étude anatomo-pathologique des tumeurs était réalisée sur biopsie radioguidée puis sur pièce opératoire chez 4 cas et sur biopsie uniquement chez 2 cas et biopsie chirurgicale chez un patient. L'analyse histologique a permis de confirmer le diagnostic de tumeur rhabdoïde chez tous les patients.

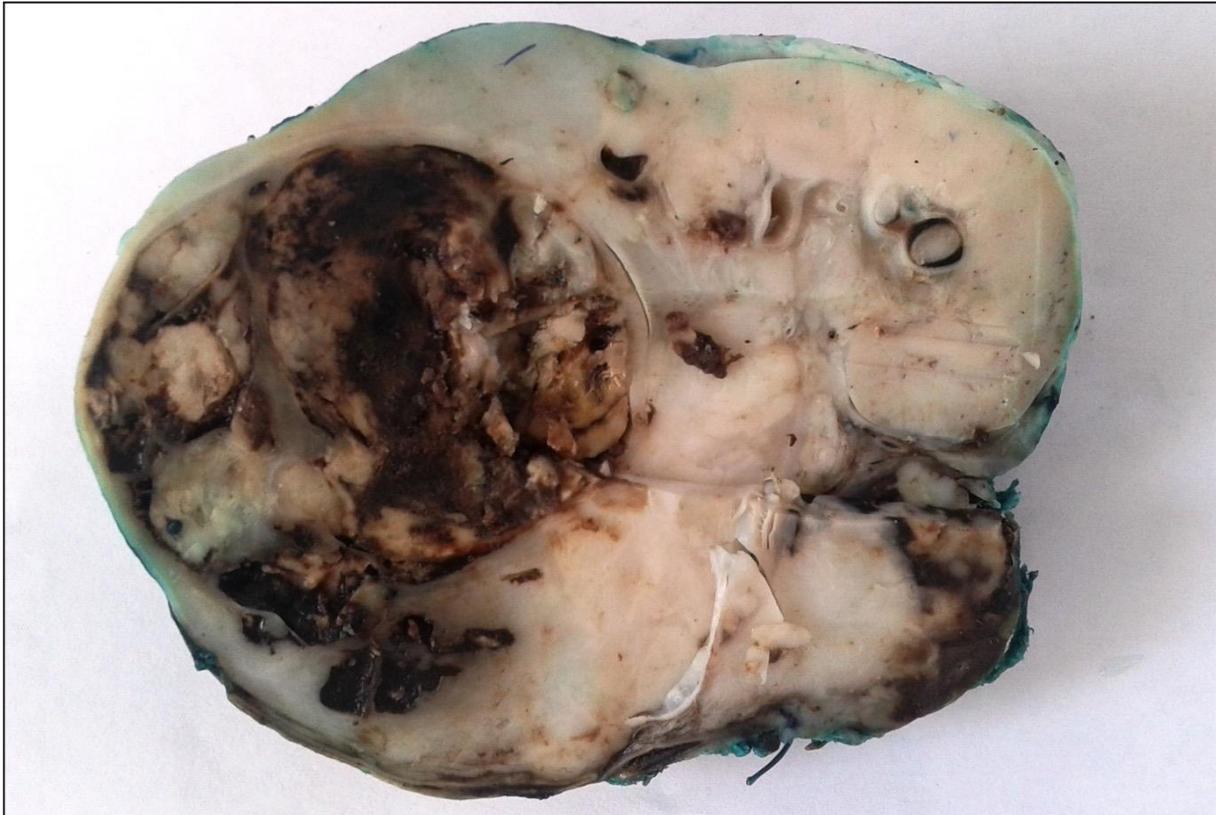


Figure 15 :

Tumeur rhabdoïde rénale

Aspect macroscopique : Masse rénale d'aspect beige hétérogène

Service d'anatomopathologie CHU Hassan II Fès

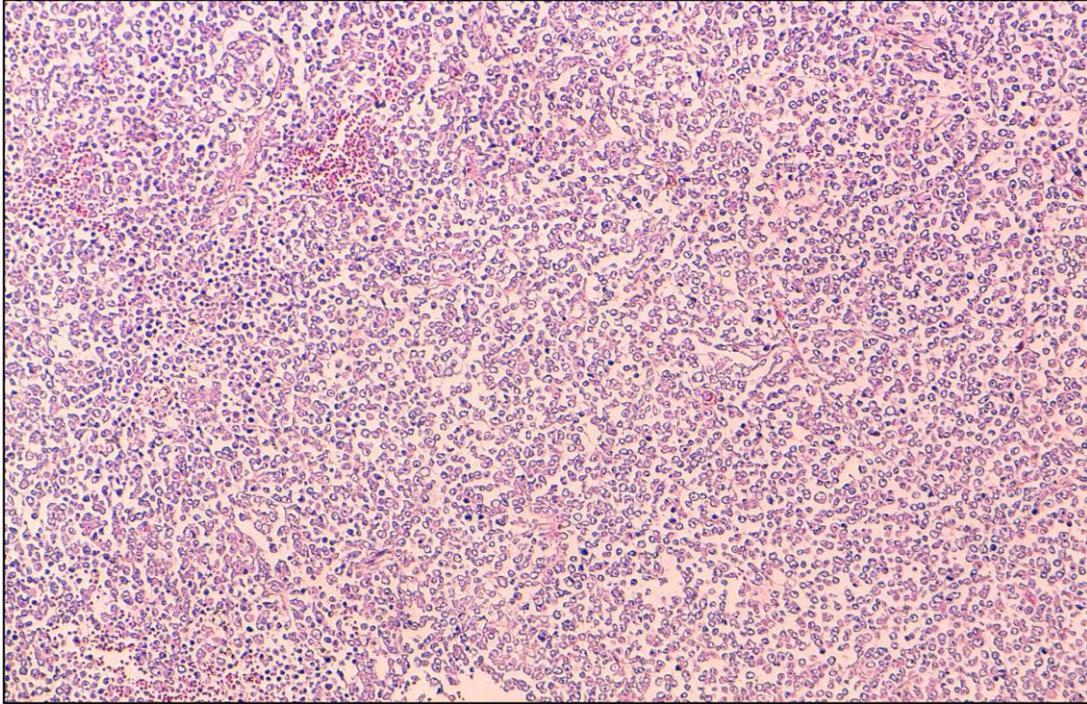


Figure 16 : Tumeur rhabdoïde rénale

Aspect microscopique : Prolifération tumorale disposée en nappe diffuse (HESx100)

Service d'anatomopathologie CHU Hassan II Fès

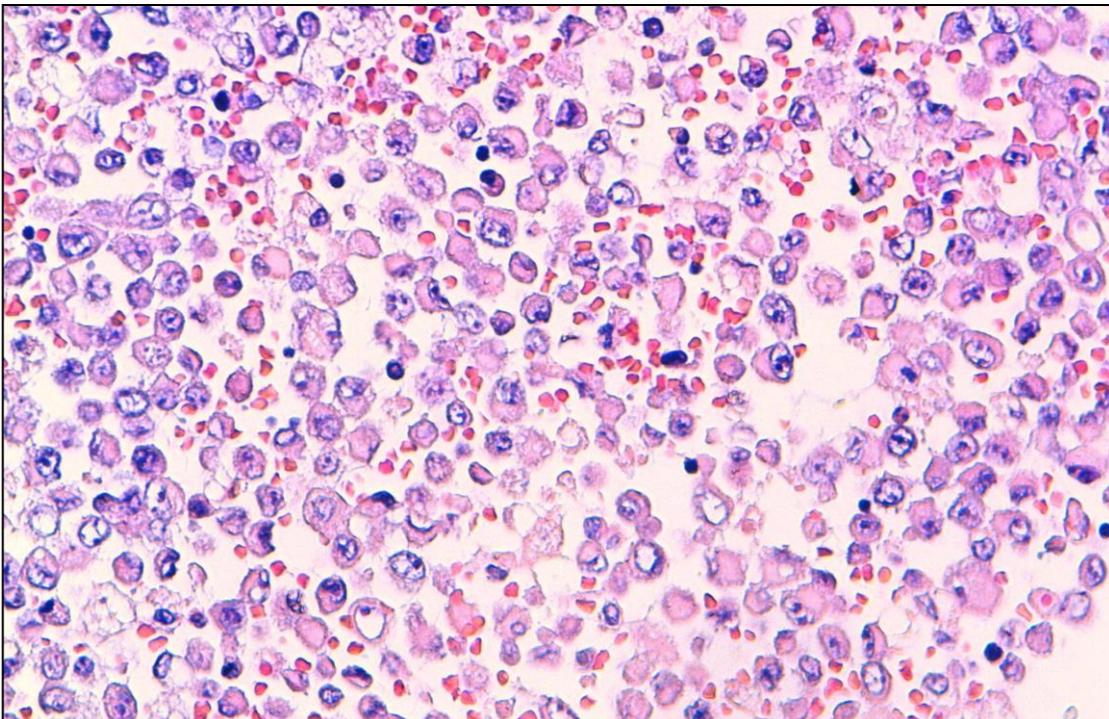


Figure 17 : Tumeur rhabdoïde rénale

Aspect microscopique : Les cellules tumorales présentent une boule éosinophile cytoplasmique (HESx400)

Service d'anatomopathologie CHU Hassan II Fès

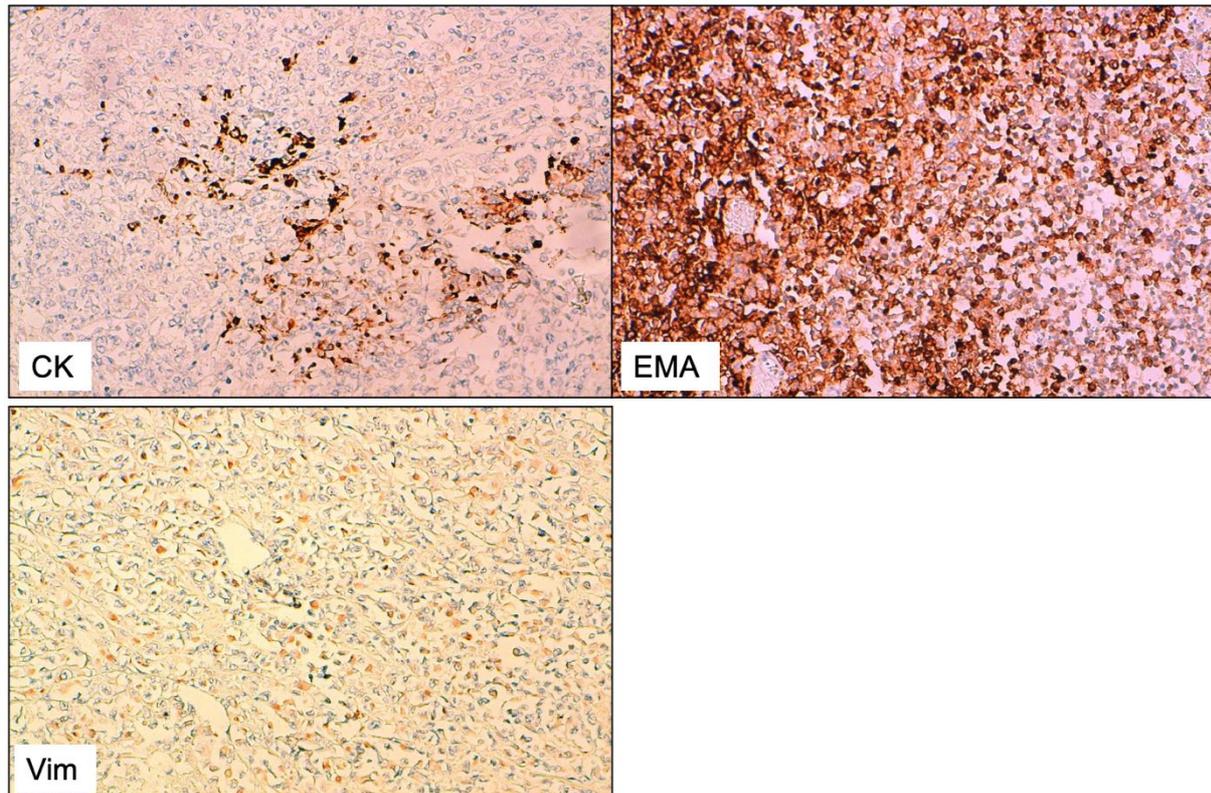


Figure 18: Tumeur rhabdoïde rénale
Étude immunohistochimique : Expression de la cytokératine, de l'EMA et de la
vimentine par les cellules tumorales
Service d'anatomopathologie CHU Hassan II Fès

V. Modalités thérapeutiques et suivi :

1. Chimiothérapie :

La chimiothérapie administrée était selon le protocole GFA-nephro 2005 chez tous les patients ayant une localisation rénale(04 cas). Tous ces patients ont bénéficié d'une imagerie base-line.

a. Chimiothérapie néoadjuvante préopératoire :

La chimiothérapie a été administrée selon le protocole GFA-nephro2005 HR, chez 04 patients soit 57% des cas, la réponse clinique et radiologiques était bonne lors de l'évaluation juste avant la chirurgie par une TDM thoraco-abdomino-pelvienne chez ces patients (Figure19), (Figure 20).



Figure 19 :

TDM abdomino-pelvienne initiale avant chimiothérapie : (A) coupe sagittale, (B) coupe axiale.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

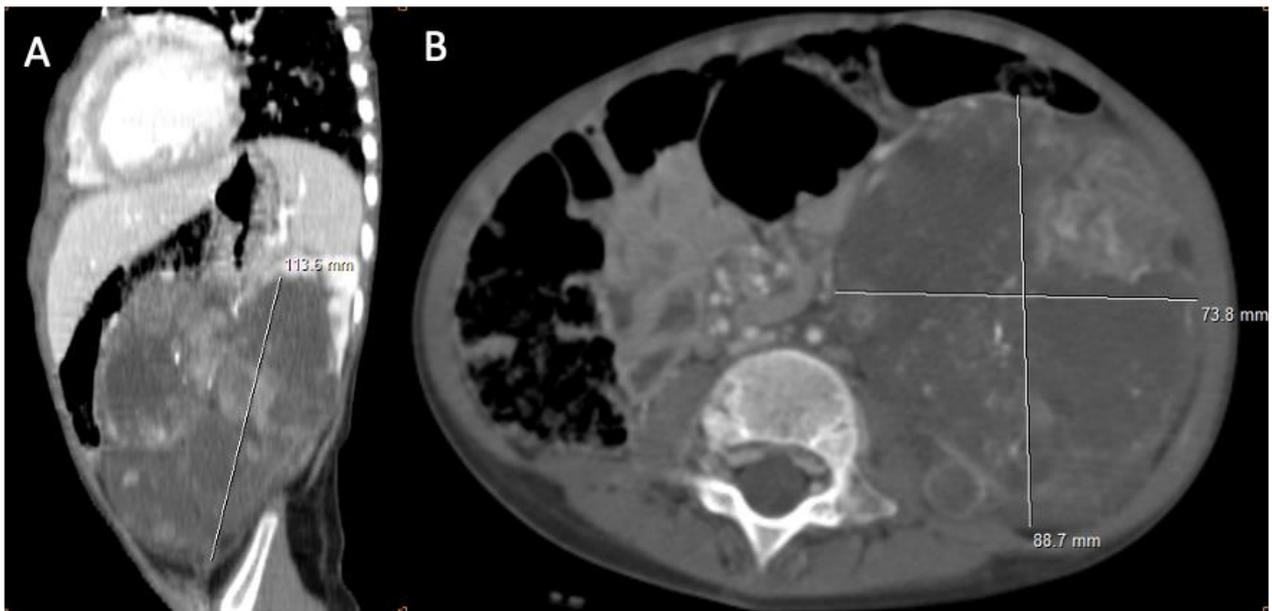


Figure 20:

TDM abdominale de contrôle après chimiothérapie : (A) coupe sagittale, (B) coupe axiale : Régression de la volumineuse masse rénale gauche localement avancée d'environ 70% de volume initial.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

b. Chimiothérapie exclusive :

Elle a été administrée chez un seul patient ayant une tumeur rhabdoïde des parties molles de la région axillaire selon le protocole VAN. Une progression de la tumeur primitive et des localisations pulmonaires sous chimiothérapie a été notée (Figure 21), (Figure 22).

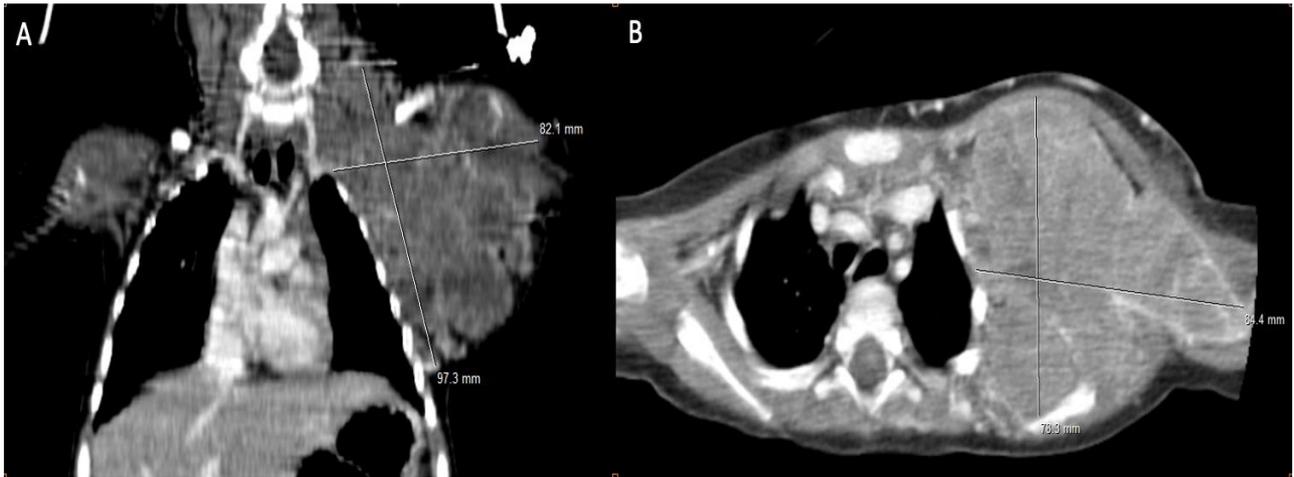


Figure 21:

TDM thoracique initiale avant la chimiothérapie exclusive : (A) coupe coronale ,(B) coupe axiale

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

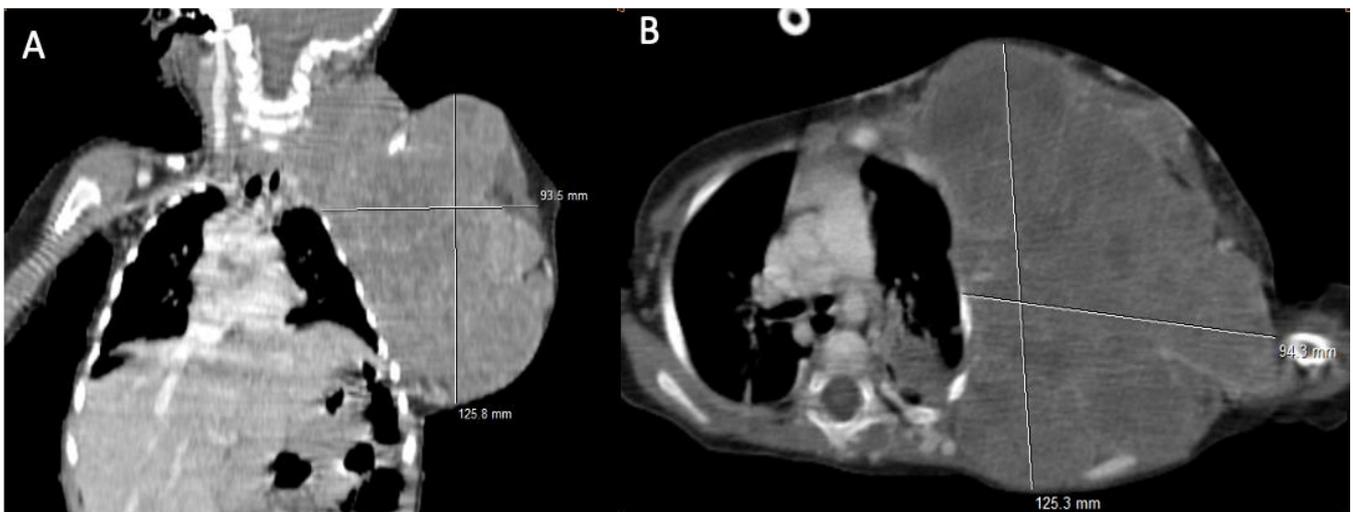


Figure 22:

TDM thoracique de contrôle après la chimiothérapie exclusive : (A) coupe coronale, (B) coupe axiale : Progression en taille de la volumineuse masse tumorale de la région axillaire et sus claviculaire gauche massivement nécrosée et localement avancée.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

c. Chimiothérapie post-opératoire :

La chimiothérapie a été administrée selon le protocole GFA-nephro2005 HR, chez les patients ayant une localisation rénale qui ont eu une cure chirurgicale.

2.Chirurgie :

La résection tumorale chirurgicale était pratiquée chez 04 patients soit 57 % qui avaient une atteinte rénale (**Figure 23**) et dont un patient avait une double localisation rénale et au niveau de la FCP, a eu une cure chirurgicale de la masse rénale et la lésion cérébelleuse (**Figure24**). Les suites ont été marquées chez ce dernier par un retard de réveil. Une TDM cérébrale de contrôle post-opératoire avait objectivé la présence d'une hydrocéphalie tri-ventriculaire (**Figure 25**).



Figure 23:

TDM abdominale de contrôle post-opératoire : (A) coupe axiale, (B) coupe coronale: loge rénale gauche vide, rein droit sans anomalie décelée, absence de résidu ou récurrence tumorale.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

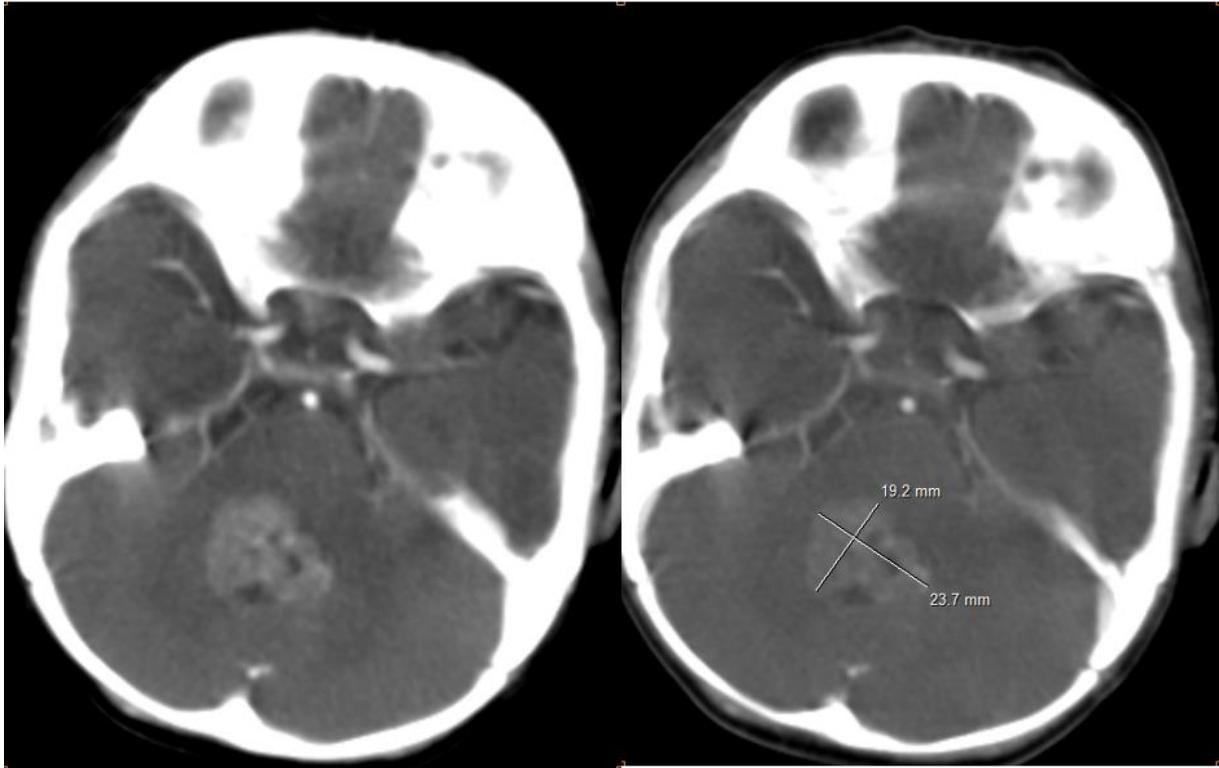


Figure 24:

TDM cérébrale : coupe axiale passant par la FCP : AT/RT de la FCP comprimant le V4.

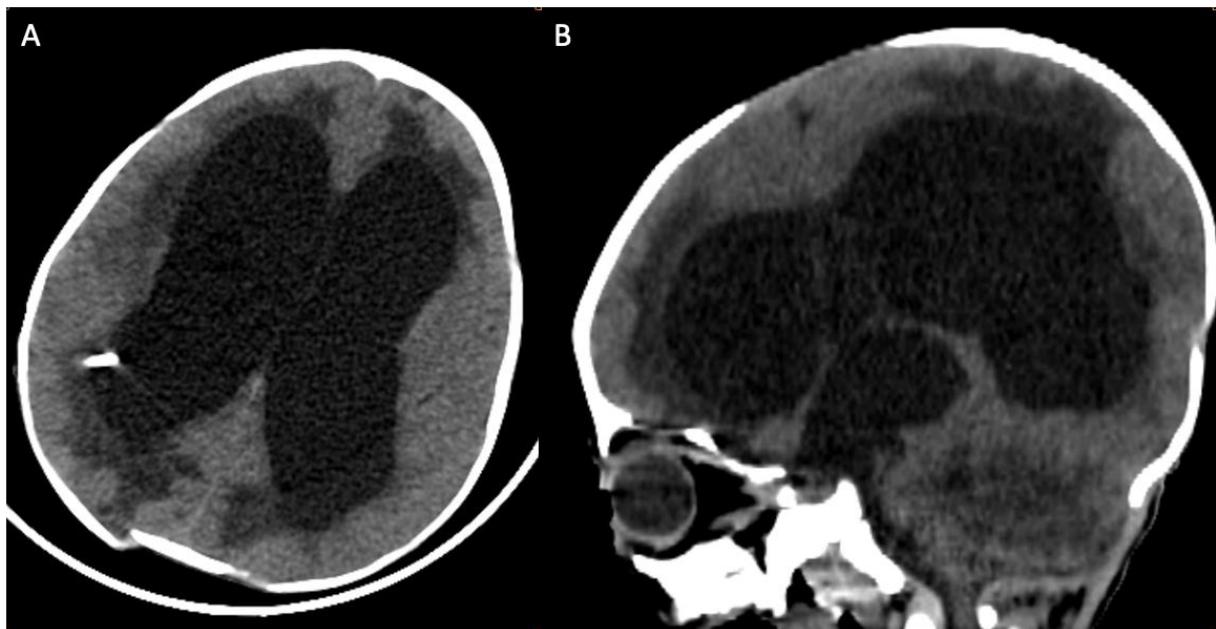


Figure 25:

TDM cérébrale de contrôle post-opératoire en contraste spontané, (A) coupe axiale, (B) coupe sagittale : Hydrocéphalie tri ventriculaire active (signe de résorption trans-épendymaire) avec drain de DVP en place.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

3. Radiothérapie :

a. Post-opératoire :

Elle a été administrée chez un seul patient ayant eu une résection chirurgicale de sa tumeur rénale avec une dose de 21 Gy , en 14 fraction de 1,5.

b. Radiothérapie exclusive :

Elle a été administrée chez un patient ayant une localisation cérébrale temporale gauche, à une dose de 54Gy, avec fraction de 18 Gy (**Figure 26**), avec une bonne réponse (**Figure 27**).

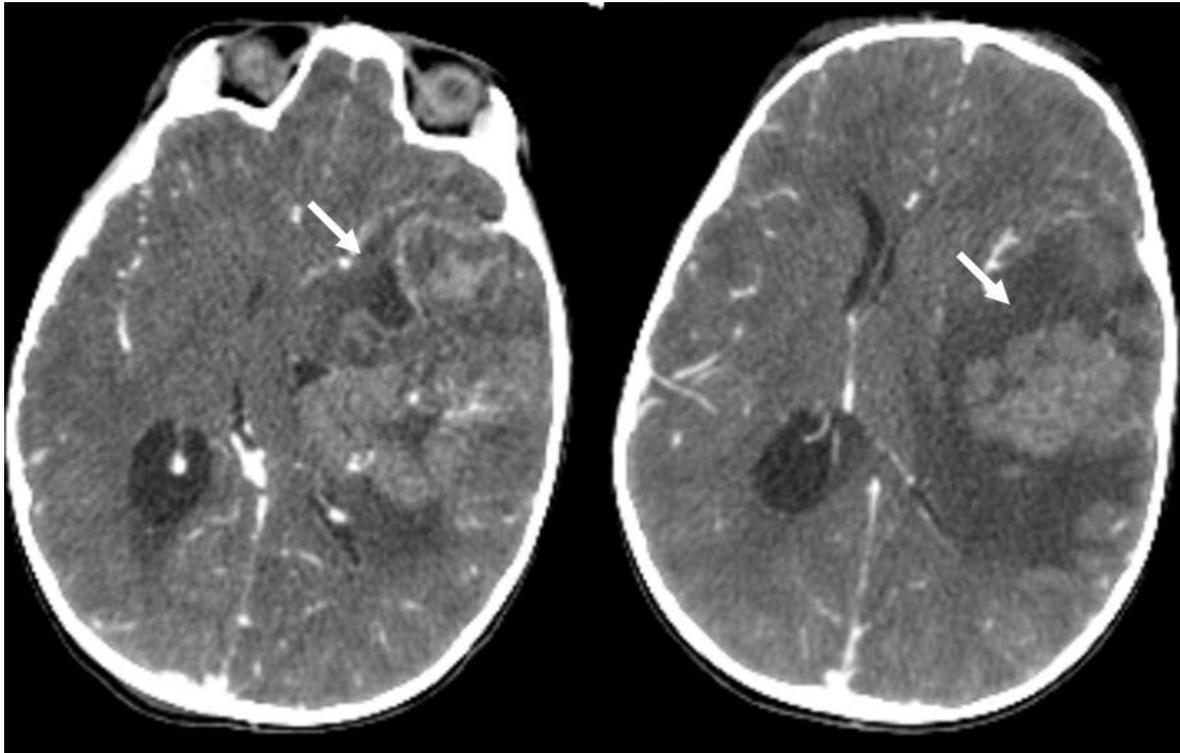


Figure 26:

TDM cérébrale après injection de PDCI : Volumineux processus intra-axial, fronto-temporal gauche (flèche), renfermant des calcifications, à contours polylobés, en rapport avec une AT/RT temporale gauche, mesurant approximativement 76 x 60 x 50 mm de diamètres, entouré d'une importante plage d'œdème péri-lésionnel en doigts de gants. L'ensemble exerce un effet de masse sur le VL homolatéral qui est comprimé avec une dilatation du VL controlatéral (carrefour mesuré à 20 mm), avec signe de résorption trans-épendymaire. Ligne médiane déviée avec effacement de la citerne péri-mésencéphalique.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

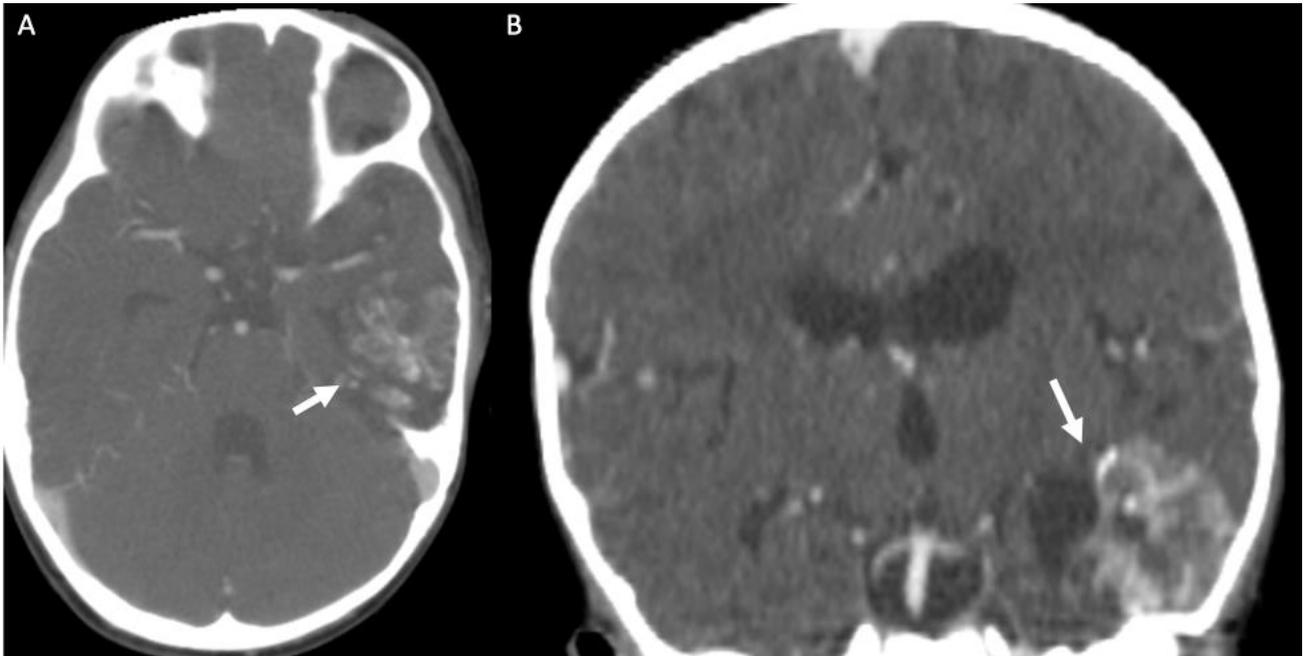


Figure 27:

TDM cérébrale après injection de PDCI de contrôle après radiothérapie exclusive : On note une nette régression en taille de l'AT/RT temporale gauche mesurant actuellement 30x32x27 mm de diamètres (environ 50% de volume initial), régression totale de l'hydrocéphalie mono-ventriculaire et l'engagement sous falcorien précédemment décrit.

Service de Radiologie Mère-Enfant CHU Hassan II Fès/Maroc

DISCUSSION

I. Épidémiologie :

1. Fréquence :

Les tumeurs rhabdoïdes sont assez rares. Aux États-Unis, l'incidence annuelle chez les enfants de moins de 15 ans est de 0,19 par million pour les tumeurs rénales, elle est à 0,89 par million pour les tumeurs tératoïdes-rhabdoïdes cérébrales (AT/RT) et 0,32 par million pour les tumeurs d'autres sites.[2]

Le registre du Royaume-Uni a estimé que l'incidence annuelle standardisée pour l'âge de la tumeur rhabdoïde extra-CNS est d'environ 1 / 2 000 000 d'enfants.[3]

Cette tumeur peut présenter 0,9 à 2 % des cancers du rein et 1,5 à 2,1 % des tumeurs du SNC chez l'enfant, bien que ces chiffres puissent être sous-estimés en raison de diagnostics erronés.[4]

L'incidence exacte des tumeurs rhabdoïdes n'est pas encore connue. Cela peut être dû à la reconnaissance récente de ces tumeurs comme une entité pathologique distincte et au manque d'études prospectives sur les patients atteints de cette tumeur.

Neomains dans notre pays nous ne disposons pas de données épidémiologiques des tumeurs rhabdoïdes malignes rénales, des AT/RT et extra-rénales extra-cérébrales.

Le fait que nous avons colligé seulement 07 cas de tumeurs rhabdoïdes sur une période de 05 ans, témoigne de la rareté de cette tumeur également rapportée dans la littérature.

2. Âge- sexe :

Les tumeurs rhabdoïdes malignes rénales surviennent exclusivement chez la population pédiatrique, 60 % des enfants sont touchés avant l'âge d'un an et 80 % avant l'âge de 2 ans ; l'âge moyen de diagnostic est de 11 mois, et représentent environ 2 % des tumeurs rénales malignes.[5]

Selon le Central Brain Tumor Registry des États-Unis, les AT/RT représentent 1,6 % de toutes les tumeurs pédiatriques du SNC et 4,4 % de toutes les tumeurs du SNC chez les enfants âgés de 0 à 5 ans.[6]

Des données récentes montrent que les AT/RT sont les tumeurs malignes du SNC les plus fréquentes chez les enfants âgés de moins de 6 mois.[7]

En ce qui concerne le sexe, les AT/RT sont 50% plus fréquentes chez les garçons que chez les filles[8], et pas de prédominance pour les tumeurs rhabdoïdes malignes des autres sites.

Dans notre étude l'âge moyen des tumeurs rhabdoïdes rénales est de 2 ans, et celui des AT/RT est de 1 an, ce qui concorde avec les résultats de la littérature.

On a noté une légère prédominance féminine avec un sexe-ratio (G/F) estimé à 0,75.

II. Étiopathogénie :

L'étiologie des tumeurs rhabdoïdes est incertaine. Une association entre les tumeurs rhabdoïdes et l'insuffisance pondérale à la naissance, la naissance prématurée et l'accouchement tardif a été signalé dans une étude menée par Heck et al.[9] sur une population pédiatrique de l'état de Californie.

Les grossesses gémellaires étaient associées à ces tumeurs ce qui a également été noté par Nicolaidis et al.[10] et Bourdeaut et al.[11]

Deux études menées par Nicolaidis et al. [10] et Cecen et al. [12] ont rapporté un seul cas de tumeur rhabdoïde chez un patient né après une fécondation in vitro. Bien que certaines études suggèrent une légère augmentation du risque de cancer avec l'utilisation des technologies de reproduction assistée[13], cela reste controversé.[14]

Les événements qui provoquent ces altérations génétiques sont inconnus. Plusieurs cas de tumeurs rhabdoïdes malignes familiales sont signalés. Aucune association environnementale ou infectieuse avec ces tumeurs n'a été établie.[1]

III. Anatomopathologie et biologie moléculaire :

1. Histologie :

Dans la littérature, il semble souhaitable que la tumeur rhabdoïde soit reclassée en fonction des caractéristiques histologiques plutôt que des sites anatomiques d'apparition.

Sur le plan histologique, les tumeurs rhabdoïdes extra-cérébrales contiennent des inclusions cytoplasmiques filamenteuses caractéristiques, de grands nucléoles et un cytoplasme éosinophile abondant. C'est la ressemblance du cytoplasme de ces cellules avec des rhabdomyoblastes en voie de différenciation qui a donné son nom à la tumeur.[15]

Les tumeurs rhabdoïdes cérébrales, nomées également tumeurs tératoïdes/rhabdoïdes atypiques (AT/RT) pour attirer l'attention sur la combinaison des composants rhabdoïdes, neuroépithéliaux primitifs, épithéliaux et mésenchymateux [1]. Ils sont hétérogènes, difficiles à reconnaître sur la seule base de l'histopathologie. Ils présentent des profils histologiques complexes résultant d'un mélange intime d'éléments neuroectodermiques primitifs et de cellules rhabdoïdes. Le phénotype rhabdoïde est caractérisé par de grandes cellules avec un cytoplasme éosinophile abondant, des inclusions cytoplasmiques globulaires paranucléaires qui correspondent à des agrégats de filaments intermédiaires, des noyaux excentrés avec une chromatine vésiculaire et un nucléole éosinophile proéminent. La composante neuroectodermique primitive est caractérisée par de petites cellules bleues rondes indifférenciées. La composante mésenchymateuse est représentée par des cellules fusiformes dans un fond myxoïde basophile. La composante épithéliale, rarement détectée, peut être observée sous forme de structures squameuses, papillaires, adénomateuses ou en forme de ruban. Les figures mitotiques sont fréquentes (y compris les figures mitotiques atypiques), tout comme les zones de nécrose et d'hémorragie.

Sur la base de l'histopathologie seule, la différenciation des AT/RT, des tumeurs neuroectodermiques primitives (PNET) et des médulloblastomes reste difficile.[16]

Certaines AT/RT ne présentent que la composante PNET, et le diagnostic repose sur une analyse génétique moléculaire. On suppose que la cellule d'origine des tumeurs rhabdoïdes est une cellule souche primitive ayant la capacité de se différencier, probablement dérivée de la crête neurale. [16]

2. Immunohistochimie :

Dans les deux classifications existantes : tumeur rhabdoïde maligne extra-cérébrale et l'AT/RT, il n'a pas de différence de profil immunohistochimique.

En immunohistochimie, les tumeurs rhabdoïdes présentent une réactivité polyphénotypique, avec une immunopositivité pour la vimentine, l'antigène de la membrane épithéliale, l'actine des muscles lisses. Dans une moindre mesure, la synaptophysine, la cytokératine, la protéine acide fibrillaire gliale et la protéine des neurofilaments sont fréquentes dans les AT/RT. La tumeur rhabdoïde maligne extra-cérébrale pourrait être une forme plus différenciée par rapport à la celle du SNC. [17]

En ce qui concerne le diagnostic différentiel, les caractéristiques histologiques de la tumeur rhabdoïde ressemblent particulièrement à celles du sarcome épithélioïde, notamment le sarcome épithélioïde de type proximal. L'immunoréactivité pour le CD34 est généralement acceptée comme un marqueur différentiel, environ la moitié des cas de sarcomes épithélioïdes sont positifs pour le CD34, alors que les cas de tumeurs rhabdoïdes malignes révèlent à peine une immunoréactivité pour ce marqueur.[20] [21]

Des cas récents de tumeurs rhabdoïdes avaient une immunoréactivité positive pour ERG, SALL4 ou GPC3 par rapport aux sarcomes épithélioïdes de type proximal, ce qui les rendent comme un marqueur de diagnostic différentiel.[20] [21]

La délétion ou la mutation du gène hSNF5/INI1 est fréquente au sein de l'AT/RT[18]. L'utilisation de l'anticorps BAF-47 dirigé contre le produit protéique du gène hSNF5/INI1 semble être encore plus sensible et très spécifique pour distinguer l'AT/RT d'une autre tumeur cérébrale notamment le médulloblastome. L'absence de coloration BAF-47 est signalée dans les AT/RT par rapport aux autres tumeurs du SNC[19].

3. Caractéristiques génétiques et moléculaires :

Les tumeurs rhabdoïdes sont la conséquence d'une inactivation de SMARCB1 résultant d'altérations bialléliques secondaires à des mutations inactivatrices, des délétions ou des duplications d'exons. L'inactivation peut aussi résulter d'une perte d'hétérozygotie. Des altérations germinales sont retrouvées dans 35% des cas, mais seule une minorité est en fait héritée génétiquement, la plupart représentant un événement postzygotique. La présence d'une mutation de SMARCB1 dans la lignée germinale ou dans le tissu somatique définit le syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes de type 1 (RTPS1, OMIM 609322). Les individus atteints développent des tumeurs rhabdoïdes plus précocement, en moyenne à l'âge de 6 mois.[22]

Autres gènes sont impliqués dans le développement de la tumeur rhabdoïde comme SPEN L945fs, SMARCB1fs et SMARCB1 R201, l'altération de ces gènes est courante dans les tumeurs rhabdoïdes rénales. [23]

IV. Imagerie :

1. Moyens d'imagerie et sémiologie radiologique :

a. Radiographie standard :

Du fait que la tumeur rhabdoïde est une tumeur des tissus mous, La radiologie conventionnelle n'a aucun intérêt dans son diagnostic.

Les radiographies thoraciques peuvent être utilisées dans le cadre du bilan de surveillance mais non pas dans le bilan d'extension initial à la recherche de localisations secondaires pulmonaires.

b. Échographie abdominale :

C'est l'examen de 1ère intention devant un syndrome de masse tumoral ou simple douleur abdominale chez un enfant.

L'idéal est de disposer d'un échographe doté d'une sonde sectorielle de 5 à 7,5 MHz, d'une sonde linéaire de 7,5 ou 10 MHz et de modules Doppler duplex/couleur/énergie. L'environnement doit être adapté à des enfants (table à langer, jouets). Si on est amené à examiner des nouveau-nés, il est nécessaire de disposer d'une lampe chauffante et de gel stérile que l'on peut tiédir. De façon générale, il est préférable de placer le gel sur la sonde plutôt que sur la paroi abdominale afin de prévenir la survenue de pleurs ou d'un réflexe mictionnel [24].

En cas de localisation rénale, elle confirme l'origine rétropéritonéale et intrarénale de la masse en recherchant un prolongement de parenchyme rénal sain se raccordant progressivement à la masse, c'est le signe de l'éperon. Elle permet d'évaluer le volume tumoral initial (mesure des trois diamètres). Elle étudie l'échostructure de la masse et ses limites.

Le doppler couleur ou puissance démarque le parenchyme rénal sain bien vascularisé de la masse qui est moins vascularisée et permet d'étudier l'extension vasculaire. Par ailleurs, l'échographie permet de faire un bilan d'extension locorégional initial si le volume de la masse n'est pas important [25].

Pour les autres localisations, L'échographie permet d'étudier l'échostructure de la masse tumorale, ses contours, sa taille (mesure des trois diamètres) et sa vascularisation grâce au Doppler.

La difficulté de rattacher la volumineuse masse à l'organe constitue la principale limite.

En échographie, la tumeur rhabdoïde se présente en général comme une masse bien limitée, hétérogène, renfermant des calcifications, des zones de nécrose, et vascularisée au Doppler couleur. Bien que la TDM cérébrale et thoraco-abdominale reste nécessaire dans le bilan d'extension.

L'échographie est également utile pour les biopsies radioguidées. Sebire et Roebuck ont systématiquement revu le diagnostic anatomo-pathologique des biopsies, guidées par l'imagerie, des tumeurs pédiatriques. Ils ont conclu que les carottes recueillies étaient suffisantes pour établir un diagnostic chez 94% des patients. Des complications ayant nécessité un traitement ont été rapportées seulement chez 1% des patients, notamment une hémorragie ayant nécessité une transfusion. Pour les biopsies radioguidées, le matériel obtenu doit être transporté frais au service d'anatomo-pathologie. La fixation ne doit pas être effectuée car cela empêchera toute nouvelle étude cytogénétique. [26].

c. Tomodensitométrie (TDM) :

La technique consiste une acquisition hélicoïdale en coupes axiales avant et après injection de produit de contraste iodé, avec reconstructions multiplannaires.

En TDM, les tumeurs rhabdoïdes rénales apparaissent comme de grandes masses de tissus mous hétérogènes, situées au centre, impliquant le hile rénal avec des marges indistinctes. Le principal diagnostic différentiel est celui de la tumeur de Wilms, beaucoup plus fréquente [27]. Bien que l'imagerie puisse présenter des aspects similaires, la TDM peut révéler un certain nombre de caractéristiques peuvent aider à orienter le diagnostic vers une tumeur rhabdoïde à savoir [28]:

- Une atteinte lobaire de la tumeur alternant avec le parenchyme rénal sain.
- La présence de zones hémorragiques et nécrotiques au sein de la tumeur.
- Les calcifications ont été rapportées fréquemment dans la littérature , elles ont une densité calcique, linéaires.
- Une collection sous capsulaire est rarement trouvée dans les autres tumeurs rénales, a été objectivée dans 44 % des cas de tumeurs rhabdoïdes dans la littérature.
- L'envahissement locorégional ou à distance ne présente pas de caractéristiques spécifiques dans les tumeurs rhabdoïdes pouvant les différenciés d'autre tumeurs rénales.
- Un néoplasme intracrânien synchrone est une caractéristique distinctive de la tumeur rhabdoïde d'où l'interet de realiser une imagerie cérébrale systematiquement même en absence de signes neurologiques focales. [28]

Afin de réaliser un bilan d'extension , une TDM thoracique est obligatoire pour évaluer les métastases pulmonaires.

La TDM reste essentielle dans la détection des des autres localisations secondaires, hépatiques ou osseuses. L'inconvénient de la TDM chez les enfants est l'irradiation.

La TDM cérébrale est essentielle, fait partie du bilan d'extension afin de rechercher une localisation synchrone souvent au niveau de la FCP.

La AT/RT se présente en TDM sous forme d'une lésion spontanément hyperdense en raison de l'hypercellularité, rehaussée de façon hétérogène et intense après contraste, les calcifications peuvent être présentes.[28]

d. Imagerie par résonance magnétique (IRM) :

L'IRM est très intéressante dans le cadre des AT/RT.

La localisation intra-axiale au niveau de la fosse cérébrale postérieure est souvent rapportée n'empêche que quelques études ont rapporté des AT/RT à la fois infra et supratentorielles.

Les caractéristiques d'imagerie des AT/RT ont toujours été décrites comme non spécifiques. En séquences conventionnelles, elles apparaissent souvent de grande taille, en isosignal par rapport au cortex en séquence T2, associées à des calcifications, avec un rehaussement hétérogène après injection de produit de contraste iodé, contenant des zones kystiques, nécrotiques et/ou hémorragiques [29].

Les kystes ont une position périphérique, ont été observés également dans nos deux patients.

Les AT/RT présentent un hypersignal inhomogène en diffusion (DWI) avec un hyposignal en ADC[29].Cela peut s'expliquer par la forte densité cellulaire de la

tumeur. La valeur moyenne de l'ADC pour les tumeurs AT/RT est estimée à $0,45-0,60 \times 10^{-3} \text{ mm}^2 \text{ s}^{-1}$ [30].

La spectroscopie montre une augmentation de la choline, une diminution du Acide N-acétylaspartate (NAA) et un pic lipidique élevé.

L'AT/RT montre une hétérogénéité marquée résultant de l'hémorragie et de la nécrose. La nécrose libère des lipides, ce qui indique une dégradation de la membrane cellulaire et la libération d'acides gras. Les lipides sont un marqueur important des lésions cérébrales graves et des tumeurs agressives [29].

Le diagnostic différentiel le plus courant pour les AT/RT chez les enfants consiste en une tumeur neuroectodermique primitive/médulloblastome (PNET/MB) [8]. D'un point de vue clinique, les enfants atteints d'AT/RT ont un pronostic beaucoup plus défavorable que les enfants atteints de PNET/MB, avec peu ou pas de réponse à la chimiothérapie ou à la radiothérapie, et le décès survient généralement dans l'année qui suit.

Par conséquent, un mauvais diagnostic des tumeurs peut entraîner des erreurs de traitement et affecter le pronostic. Certaines caractéristiques, peuvent aider à différencier les AT/RT des PNET/MB. [8]

Le point différentiel clinique est l'âge du patient. Le médulloblastome est rare chez les nourrissons, et l'âge médian du diagnostic est d'environ 6 ans. En revanche, l'AT/RT de la petite enfance et de l'enfance se présente à un âge plus jeune que le véritable médulloblastome, l'âge médian au diagnostic étant de 16,5 mois.

La 2ème différence est la localisation. En neuro-imagerie, les AT/RT infratentoriels naissent généralement de l'hémisphère cérébelleux, et se développent dans l'espace adjacent de l'angle ponto-cérébelleux, elles ont tendance à se produire hors de la ligne médiane, alors que les PNET/MB surviennent plus fréquemment près

de la ligne médiane.

Les AT/RT se caractérisent également par leur mode de croissance agressif, avec un effet de masse important sur le quatrième ventricule et le tronc cérébral adjacents.

Dans le cas du médulloblastome, la tumeur provient généralement de la zone vermienne et se développe dans le quatrième ventricule. La compression et le déplacement du quatrième ventricule par l'effet de masse de la tumeur sont très inhabituels dans le cas du médulloblastome.

Les caractéristiques d'atténuation et d'intensité du signal de cette tumeur sont similaires à celles du médulloblastome cérébelleux.

Les autres caractéristiques d'imagerie TDM et IRM sont non spécifiques, montrant de multiples zones kystiques ou nécrotiques, et un schéma de rehaussement de contraste inhomogène.[31]

Dans les AT/RT , les kystes sont souvent situés à la périphérie, alors que les PNET/MB ont tendance à être une masse solide plus homogène. Les hémorragies intratumorales sont également plus fréquentes dans les AT/RT que dans les PNET/MB.[31]

En diffusion, il est difficile de différencier les AT/RT des PNET/MB. L'hyperintensité observée en DWI est sensible à l'hypercellularité des AT/RT et des PNET/MB.

Les valeurs moyennes d'ADC des PNET/MB ont été rapportées à $0,66 \pm 0,15 \times 10^{-3} \text{ mm}^2 \text{ s}^{-1}$ (fourchette : $0,48-0,93 \times 10^{-3} \text{ mm}^2 \text{ s}^{-1}$) et $0,47 \pm 0,16 \times 10^{-3} \text{ mm}^2 \text{ s}^{-1}$ (fourchette : $0,27-0,8 \times 10^{-3} \text{ mm}^2 \text{ s}^{-1}$) respectivement .La valeur moyenne de l'ADC des AT/RT se situait dans cette même fourchette.

Il existe peu d'informations dans la littérature concernant l'utilité de la spectroscopie pour le diagnostic des AT/RT, un pic de lipide est présent dans l'AT/RT.

Le meduloblastome présente généralement des pics élevés de choline et de taurine. Les pics de lipides et de lactate, une signature spectrographique caractéristique des PNET.[30]

Les métastases leptoméningées ont été décrites dans les AT/RT. La dissémination leptoméningée peut être observée dès le début dans les AT/RT moins dans les PNET/MB.[31]

Pour les autres localisations, il semble que le scanner est largement suffisant pour faire un bilan loco-régional et à distance en raison de la non disponibilité de l'IRM.

V. Traitement :

1. Chirurgie :

Une chirurgie agressive est essentielle à la survie. L'idéal est d'enlever la totalité de la tumeur. Cependant, on estime que seul un tiers des enfants atteints de tumeur rhabdoïde peuvent bénéficier d'une ablation complète de la tumeur. Cela s'explique par le fait que, souvent, au moment du diagnostic, la tumeur est trop grande ou a déjà envahi les structures adjacentes et surtout les nerfs crâniens dans l'angle ponto-cérébelleux pour la localisation cérébrale. Dans ce cas, l'objectif est d'enlever la plus grande partie possible de la tumeur. Parfois, une deuxième intervention chirurgicale peut être pratiquée pour enlever une plus grande partie ou le reste de la tumeur.

2.Chimiothérapie :

Après l'opération, un traitement intensif par chimiothérapie par voie intraveineuse est très important. La plupart des enfants qui survivent à une tumeur rhabdoïde ont reçu une chimiothérapie intensive par voie intraveineuse. Il existe différents protocoles qui peuvent être utilisés pour administrer la chimiothérapie et elle peut impliquer l'administration de diverses combinaisons de certains ou de tous les médicaments suivants :cyclophosphamide, cisplatine, étoposide, vincristine, carboplatine et ifosfamide.

La chimiothérapie peut être administrée sous forme de chimiothérapie à haute dose avec ou sans chimiothérapie intrathécale en cas de AT/RT.

La chimiothérapie intrathécale est injectée dans le liquide céphalo-rachidien entourant le cerveau et la moelle épinière. Elle est recommandée en particulier chez les enfants présentant une maladie résiduelle/métastatique qui ne recevront pas de radiothérapie.

En général, les médicaments comprenaient une combinaison d'agents de platine, d'épipodophyllotoxines, d'oxazaphosphorines, d'alkaloïdes de la pervenche, de méthotrexate et d'anthracycline, avec ou sans médicaments dirigés par voie intrathécale (méthotrexate, hydrocortisone, cytarabine, mafosfamide) et/ou une chimiothérapie à haute dose avec sauvetage des cellules souches.

En Europe, l'étude de registre (Eu-Rhab) pour toute localisation de tumeurs rhabdoïdes recommande l'utilisation d'une thérapie combinée comprenant la chirurgie, la radiothérapie et la chimiothérapie (vincristine, dactinomycine, cyclophosphamide, doxorubicine, ifosfamide, carboplatine, étoposide), et le méthotrexate intrathécal et l'utilisation permissive d'une chimiothérapie à haute dose avec sauvetage des cellules souches (carboplatine, thiotépa).

Pour améliorer le taux de guérison des patients atteints d'une AT/RT, Children's Oncology Group (COG) (protocole ACNS0333 [www.clinicaltrials.gov identifier NCT00653068]) utilisent une combinaison de chirurgie ; 02 cycles de chimiothérapie d'induction (cisplatine, cyclophosphamide, étoposide, vincristine, méthotrexate) ; une thérapie de consolidation avec 03 cycles de chimiothérapie à haute dose avec sauvetage des cellules souches (thiotepa, carboplatine) ; et une radiothérapie en fonction de l'âge et du stade. En revanche, l'étude AT/RT du Dana Farber Consortium (www.clinicaltrials.gov identifier NCT00084838) utilise une approche plus prolongée de la thérapie combinée avec la chirurgie, la radiothérapie en fonction de l'âge et du stade, et la chimiothérapie d'une durée d'environ 1 an, en partie basée sur la thérapie historique du groupe rhabdomyosarcome, y compris la vincristine, la dactinomycine, le cyclophosphamide, le cisplatine, la doxorubicine, le témozolomide et le méthotrexate intrathécal, la cytarabine et l'hydrocortisone. [17]

La résection chirurgicale complète et la radiothérapie ont été rapportées comme ayant des avantages en termes de survie [9–11,13]. Cependant, en raison de la petite population étudiée dans la littérature, les avantages en termes de survie de la chirurgie ou de la radiothérapie thérapeutique n'ont pas pu être analysés de manière statistiquement significative.

3. Radiothérapie :

Le but de la radiothérapie est :

- Consolider le contrôle local chez les patients à haut risque de rechute. Contrôler les métastases pulmonaires non en rémission complète après chimiothérapie et/ou chirurgie.
- Contrôler les métastases hépatiques non en rémission complète après chimiothérapie et/ou chirurgie (résection R1 et R2).

- Contrôler les métastases cérébrales et/ou osseuses .
- Pour les histologies à haut risque, la radiothérapie est indiquée sur le lit tumoral.

Les avantages de la radiothérapie doivent être mis en balance avec les dommages potentiels qu'elle peut causer au cerveau en développement, pour les AT/RT. C'est pourquoi la radiothérapie n'est généralement pas recommandée pour les enfants de moins de trois ans. Chez les enfants plus âgés, les radiations semblent être plus efficaces lorsqu'elles sont utilisées au début du traitement.

Deux types de radiations peuvent être utilisés : les radiations focales et les radiations craniospinales. La radiation focale est focalisée directement sur la tumeur

Le rayonnement craniospinal est un type de rayonnement administré au crâne et à la colonne vertébrale. L'enfant peut recevoir un rayonnement focal seul, un rayonnement crânio-spinal seul ou une combinaison des deux.

L'irradiation peut avoir un certain impact sur la survie, en particulier chez les enfants plus âgés. Cependant, il n'est pas clair si la raison de l'amélioration de la survie avec la radiation chez les enfants plus âgés est la radiation elle-même ou l'âge plus élevé de l'enfant au moment du diagnostic.[32]

4. Thérapie ciblée:

Les recherches précliniques actuelles visant à élargir les options thérapeutiques et à améliorer la survie des nourrissons et des enfants atteints de tumeur rhabdoïde se sont largement concentrées sur l'interrogation spécifique de la biologie liée à SMARCB1 et des cibles thérapeutiques potentielles, ainsi que sur les efforts précliniques non spécifiques menés dans le cadre du programme d'essais précliniques pédiatriques (PPTP), qui utilise deux lignées cellulaires et xénogreffes de tumeurs rhabdoïdes pour tester les nouveaux agents issus de l'industrie pharmaceutique.[33]

VI. Pronostic et survie :

Les tumeurs rhabdoïdes ont toujours été considérées comme hautement malignes et de mauvais pronostic. La durée médiane de survie des enfants atteints de ce type de tumeur se situe entre 06 et 11 mois.

Les facteurs de mauvais pronostic associés aux tumeurs rhabdoïdes sont l'âge <2 ans, la maladie métastatique au moment du diagnostic et l'initiation tardive de la radiothérapie.

Cependant, des études récentes ont montré de meilleurs résultats chez les enfants de plus de trois ans. C'est particulièrement le cas si les enfants ont reçu à la fois une chimiothérapie et une radiothérapie. Certains rapports font état de survivants à long terme.

Le taux de survie est plus élevé si la totalité de la tumeur peut être enlevée et si une chimiothérapie intense est utilisée. Le rôle de la radiothérapie n'est pas clair à ce stade.

Si il n'y a pas de récurrence un an après le traitement, le risque de récurrence est très faible. Si un enfant est encore en vie deux ans après le traitement, ses chances de survie à long terme sont très bonnes.[34]

En somme, les tumeurs rhabdoïdes sont hautement agressive, malgré une intensité thérapeutique maximale les résultats globaux restent médiocres, ce qui nécessite la découverte et l'intégration d'une nouvelle thérapie ciblée, qui émergera probablement d'une compréhension plus profonde de la biologie moléculaire et d'investigations précliniques supplémentaires.

RÉSUMÉS

Résumé

Introduction :

Les tumeurs rhabdoïdes sont des tumeurs rares de la population pédiatrique de mauvais pronostic, appelées également les tumeurs rhabdoïdes tératoïde atypiques (AT/RT) quand elles touchent le système nerveux central (SNC), avec une fréquence de 20% des cancers rénaux, 10 % des cancer des tissus mou et 2% des cancers de SNC chez les nourrissons de moins d'un an. La symptomatologie clinique est non spécifique varie en fonction de l'âge et la localisation. Pour les tumeurs rénales, l'augmentation du volume abdominal associe ou non à une hématurie macroscopique est le symptôme fréquent, pour l'atteinte cérébrale il s'agit le plus souvent d'un syndrome d'HTIC.

L'imagerie joue un rôle fondamental dans la démarche diagnostique, elle permet d'évoquer le diagnostic positif, réaliser des biopsies écho ou scannoguidées pour obtenir un diagnostic histologique de certitude ainsi pour un bilan d'extension à la recherche de localisation secondaire et d'évaluation après un traitement adapté.

Le traitement est basé essentiellement sur la chimiothérapie néo-adjuvante et la chirurgie, le risque métastatique est très élevé. La récurrence après un traitement adapté reste possible.

Les objectifs de ce travail :

- Préciser les moyens d'exploration d'une tumeur rhabdoïde selon sa localisation.
- Établir une corrélation entre la nature histologique de la masse et les signes de malignité en imagerie.
- Préciser le rôle de la radiologie dans le diagnostic, le bilan d'extension et suivi post-thérapeutique de ces tumeurs.

Matériels et méthodes :

Type d'étude :

C'est une étude rétrospective réalisée entre Janvier 2018 et Décembre 2021, sur 07 dossiers de patients suivis pour tumeurs rhabdoïdes intra ou extra-rénales au service de Radiologie Mère-Enfant, CHU Hassan II, Fès, Maroc.

Critères d'inclusion :

Nous avons inclus tout patient ayant moins de 15 ans, suivi pour tumeur rhabdoïde et tumeur rhabdoïde tératoïde atypique (AT/RT), dont le diagnostic a été évoqué sur l'imagerie et confirmé histologiquement sur une biopsie écho-guidée, ou sur une pièce excisée chirurgicale.

Recueil des données :

Les différents paramètres sont issus à partir des dossiers électroniques du système Hosix.net, et les images des examens radiologiques sont prises à partir du logiciel VisionPACS.

Résultats :

Caractéristiques épidémiologiques :

- Fréquence annuelle : 1,75
- Moyenne d'âge : 2 ans et 2 mois
- Sexe : 04 filles et 03 garçons ; avec un sex-ratio estimé à 1,33

Caractéristiques cliniques :

- Date de début : un mois et 04 jours avec des extrêmes J1 de vie et 4 mois.

Circonstance de découverte :

- 01 : douleurs abdominales
- 01 syndrome d'HTIC
- 01 exophtalmie irréductible inflammatoire

- 03 : augmentation du volume abdominal
- 01 : adénopathie de la région axillaire et sus claviculaire gauche.

Bilan radiologique :

- 04 patients ont bénéficié d'une échographie abdominale.
- 01 patient a bénéficié d'une échographie des parties molles de la région axillaire gauche
- 01 patient a bénéficié d'une IRM orbito-cérébrale
- 01 patient a bénéficié d'une IRM cérébrale
- Tous les patients ont bénéficié d'une TDM CCTAP (bilan d'extension).
- 05 patients ont bénéficié d'une TDM TAP d'évaluation.

Diagnostic histologique :

Moyens de prélèvements :

- 05 patients ont bénéficié d'une biopsie écho-guidée
- 01 patient a bénéficié d'une biopsie stéréotaxique
- 01 patient a bénéficié d'une biopsie chirurgicale orbitaire gauche

Résultats :

- 04 patients : tumeurs rhabdoïdes rénale dont une à double localisation rénale et
cérébrale (ATRT)
- 01 patient : tumeur rhabdoïde des tissus mous de la région axillaire et sus
claviculaire
gauche
- 01 patient : tumeur tératoïde / rhabdoïde (ATRT) cérébrale (temporale
gauche)

- 01 patient : tumeur rhabdoïde /tératoïde retro-orbitaire gauche avec métastase de la FCP.

Conclusion :

La tumeur rhabdoïde est un sarcome agressif chez l'enfant, affectant essentiellement les reins et les tissus mous. Elle prend le nom de tumeur rhabdoïde tératoïde atypique (ATRT) lorsqu'elle affecte le système nerveux central (SNC). Bien que l'imagerie à une place essentielle dans la démarche diagnostique, le diagnostic de certitude est basé sur l'histologie.

Summary

Introduction :

Rhabdoid tumors are rare tumors in the pediatric population and have a poor prognosis, also called atypical teratoid/rhabdoid tumors(AT/RT) when they affect the central nervous system(CNS), with a frequency of 20% of kidney cancers, 10% of soft tissue cancers and 2 % of CNS cancers in infants less than one year old.

The clinical symptomatology is nonspecific varies according to age and location. For renal tumours, the increase in abdominal volume associated with hematuria macroscopic is the frequent symptom, for cerebral involvement it is most often an HTIC syndrome.

Imaging plays a fundamental role in the diagnostic process, it allows to evoke the positive diagnosis, to perform ultrasound or scannoguided biopsies to obtain a histological diagnosis of certainty as well as for an extension assessment in search of secondary localization and evaluation after an adapted treatment.

The therapy is essentially based on neoadjuvant chemotherapy and surgery, the metastatic risk is very high. Recurrence after an appropriate treatment is still possible.

Objectives

- To specify the means of exploration of a rhabdoid tumor according to location.
- To develop a correlation between the histological nature of the mass and the signs of malignancy on imaging.
- To specify the role of radiology in the diagnosis, extension assessment and post-therapeutic follow-up of these tumors.

Materials and methods:

Type of study:

It is a retrospective study conducted between January 2018 and December

2021, on 07 files of patients followed for intra or extra-renal rhabdoid tumors at the Mother and Child Radiology Department, Hassan II University Hospital, Fez, Morocco.

Inclusion criteria:

We included any patient aged less than 15 years, followed for rhabdoid tumor and atypical teratoid rhabdoid tumor (ATRT), whose diagnosis was evoked on imaging and confirmed histologically on an ultrasound-guided biopsy, or on a surgical excisional specimen.

Data collection:

The different parameters were derived from the electronic records of the Hosix.net system, and the images of the radiological examinations were taken from the VisionPACS software.

Results:

Epidemiological characteristics:

1. Annual frequency: 1.75 Average
2. Age: 2 years and 2 months
3. Sex: 04 girls and 03 boys; with an estimated sex ratio of 1.33

Clinical characteristics:

1. Date of onset: one month and 04 days with extremes a Day of life and 4 months.
2. Circumstance of discovery:
 - 01: abdominal pain
 - 01 HTIC syndrome
 - 01 inflammatory irreducible exophthalmos
 - 03: increase in abdominal volume
 - 01: adenopathy of the left axillary and supraclavicular region.

Radiological assessment:

04 patients benefited from an abdominal ultrasound.

01 patient had an ultrasound of the soft parts of the left axillary region

01 patient had an orbital-cerebral MRI

01 patient had a cerebral MRI

All patients had a CCTAP CT scan (extension work-up).

05 patients underwent a CT scan for evaluation.

Histological diagnosis:

Type of biopsy:

- 05 patients received an ultrasound-guided biopsy
- 01 patient underwent stereotactic biopsy
- 01 patient underwent a left orbital surgical biopsy

Histology results:

- 04 patients: renal rhabdoid tumors, including one with dual renal and cerebral localization brain tumors (ATRT)
- 01 patient: rhabdoid tumor of the soft tissues of the axillary and supra-clavicular region left
- 01 patient: teratoid / rhabdoid tumor (AT/RT) of the brain (left temporal)
- 01 patient: left retro-orbital teratoid/ rhabdoid tumor with PCF metastasis.

Conclusion:

Rhabdoid tumor is an aggressive sarcoma in children, affecting mainly the kidneys and soft tissues. It is called an atypical teratoid rhabdoid tumor (ATRT) when it affects the central nervous system (CNS).

Although imaging has an essential place in the diagnostic process, the diagnosis of certainty is based on histology.

ملخص

مقدمة:

الأورام الربدية هي أورام نادرة من أكثر أنواع الأورام الخبيثة شيوعاً لدى الأطفال وتسمى أيضاً أورام الربدويد اللانمطية عندما تؤثر على الجهاز العصبي المركزي، حيث تمثل 20% من سرطانات الكلى ، و 10% من سرطانات الأنسجة الرخوة و 2% من سرطانات الجهاز العصبي المركزي.

الأعراض السريرية غير محددة تختلف حسب العمر والموقع حيث تمكن الأشعة من تشخيص هذا المرض عن طريق جهاز المسح المقطعي أو بجهاز الرنين المغناطيسي الذي يتقدم على الأول بدقته في دراسة الأنسجة الرخوة. تسمح بذلك الأشعة تشخيص المرض (خزعة موجهة بالأشعة او بالصدى) ومتابعته. الأورام الربدية يعتمد العلاج بشكل أساسي على العلاج الكيميائي والجراحة ، وخطر انتشار النقلي مرتفع للغاية.

الأهداف :

مناقشة مكانة الأشعة في استراتيجية التشخيص.
التعرف على كيف تظهر الأورام الربدية على جهاز التصوير المقطعي المحوسب والتصوير بالرنين المغناطيسي عند الأطفال وحسب موقعها .
التعرف على التشخيص التفريقي حسب مكان الورم.

المواد والطرق:

دراسة رجعية تتعلق بسبع ملفات يخص أطفالاً مصابين بالأورام الربدية ، تم انتقاؤها في قسم أشعة الأم والطفل بالمستشفى الجامعي الحسن الثاني بفاس على مدى 4 سنوات (من يناير 2018 إلى ديسمبر 2021) لكل طفل، تمت دراسة المتغيرات التالية :
العمر، الأعراض السريرية، نتائج الأشعة (الموقع، حجم الورم، الانتشار، إلخ)، النوع النسيجي، الطرق العلاجية وتطور المرض .

النتائج والتحليل:

الخصائص الوبائية:

التردد السنوي: 1.75

متوسط العمر: سنتان وشهرين

-الجنس: 04 فتيات و 03 فتيان ؛ مع نسبة جنس تقديرية 1.33

الأعراض السريرية:

تاريخ بدء الأعراض : شهر و 4 أيام.

الأعراض

آلام في البطن (مريض)

زيادة حجم البطن (04 مرضى)

جحوظ غير قابل للاختزال (مريض)

ارتفاع ضغط الدم داخل الجمجمة(مريض)

العقد اللمفية في منطقة الإبط واليسار فوق الترقوة(مريض)

التقييم الإشعاعي:

استفاد 04 مريض من فحص البطن بالموجات فوق الصوتية.

استفاد مريض من الموجات فوق الصوتية للأنسجة الرخوة في منطقة الإبط الأيسر

استفاد مريض من التصوير بالرنين المغناطيسي المداري الدماغي

استفاد مريض من التصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ

التشخيص النسيجي:

طرق أخذ العينات:

استفاد 05 مرضى من خزعة الموجات فوق الصوتية

استفاد مريض من خزعة التوضيع التجسيمي

استفاد مريضة من خزعة جراحية في العين اليسرى

استنتاج:

الورم الربدي هو ساركوما عدوانية تصيب الأطفال ، وتؤثر بشكل رئيسي على الكلى والأنسجة الرخوة. يطلق عليه ورم

ربدي غير نمطي مسخي (AT/RT) عندما يؤثر على الجهاز العصبي المركزي تلعب الأشعة دوراً مهماً في التشخيص المبكر

لهذا الورم في المرحلة الأولية أو النقيلية وبالتالي في التوجيه إلى العلاج المناسب. إلا أن تشخيص اليقين يعتمد على علم الأنسجة.

BIBLIOGRAPHIE

- [1] . Udkins AR, Eberhart CG, Wesseling P . Atypical teratoid/rhabdoid tumor. In: Louis DN, Ohgaki H, Wiestler OD et al (eds). World Health Organization Classification of Tumours of Central Nervous System. IARC Press: Lyon, France, 2007, pp 147-149.
- [2] . Annual incidence of rhabdoid tumors among children <15, 2000-2008. Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) Program; Bethesda, MD: 2011. Volume SEER 17. SEER*Stat version 7.0.6.
- [3] . Incidence of childhood renal tumours: An international population-based study/ Kayo Nakata et al. Int J Cancer. 2020 Dec 15; 147(12): 3313-3327.
- [4] . Vujanic GM, Sandstedt B, Harms D, et al. Rhabdoid tumour of the kidney: a clinicopathological study of 22 patients from the International Society of Paediatric Oncology (SIOP) nephroblastoma file. Histopathology. 1996; 28:333-340.
- [5] . Epidemiology of Rhabdoid Tumors of Early Childhood/Julia E Heck et al. Pediatr Blood Cancer. 2013 Jan; 60(1): 77-81.
- [6] . Ostrom QT, Chen Y, M de Blank P, et al. The descriptive epidemiology of atypical teratoid/rhabdoid tumors in the United States, 2001-2010. Neuro Oncol. 2014;16(10):1392-1399.
- [7] . Frühwald MC, Biegel JA, Bourdeaut F, Roberts CW, Chi SN. Atypical teratoid/rhabdoid tumors-current concepts, advances in biology, and potential future therapies. Neuro Oncol. 2016;18(6):764-778.
- [8] . Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor of the Cerebellum: Report of Two Infantile Cases Young Kyung Lee, Choong Gon Choi and Jeong Hyun Lee. American Journal of Neuroradiology March 2004, 25 (3) 481-483.

- [9] . Heck JE, Wu J, Lombardi C, Qiu J, Meyers TJ, Wilhelm M, Cockburn M, Ritz B. Childhood cancer and traffic-related air pollution exposure in pregnancy and early life. *Environ Health Perspect* 2013;121(11-12):1385-91
- [10] . Nicolaides T, Tihan T, Horn B, Biegel J, Prados M, Banerjee A. High-dose chemotherapy and autologous stem cell rescue for atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system. *J Neurooncol* 2010;98(1):117-23.
- [11] . Bourdeaut F, Lequin D, Brugieres L, Reynaud S, Dufour C, Doz F, Andre N, Stephan JL, Perel Y, Oberlin O, Orbach D, Bergeron C, Rialland X, Freneaux P, Ranchere D, Figarella-Branger D, Audry G, Puget S, Evans DG, Pinas JC, Capra V, Mosseri V, Coupier I, Gauthier-Villars M, Pierron G, Delattre O. Frequent hSNF5/INI1 germline mutations in patients with rhabdoid tumor. *Clin Cancer Res* 2011;17(1):31-8.
- [12] . Cecen E, Gunes D, Uysal KM, Yuceer N, Ozer E. Atypical teratoid/rhabdoid tumor in an infant conceived by in vitro fertilization. *Childs Nerv Syst* 2010;26(2):263-6.
- [13] . Kallen B, Finnstrom O, Lindam A, Nilsson E, Nygren KG, Olausson PO. Cancer risk in children and young adults conceived by in vitro fertilization. *Pediatrics* 2010;126(2):270-6.
- [14] . Lerner-Geva L, Toren A, Chetrit A, Modan B, Mandel M, Rechavi G, Dor J. The risk for cancer among children of women who underwent in vitro fertilization. *Cancer* 2000;88(12):2845-7.
- [15] . D. Schmidt I et al. Malignant Rhabdoid Tumor of the Kidney. Histopathology, Ultrastructure and Comments on Differential Diagnosis. *Virchows Arch [Pathol Anat]* (1982) 398:101-108.

- [16] . Ahitagni Biswas et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumors: challenges and search for solutions. *Cancer Manag Res.* 2016; 8: 115–125.
- [17] . James I. et al. Biology and Treatment of Rhabdoid Tumor. *Crit Rev Oncog.* 2015; 20(3–4): 199–216.
- [18] . Packer RJ, Biegel JA, Blaney S, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system: report on workshop. *J Pediatr Hematol Oncol* 2002; 24:337 –342.
- [19] . Judkins AR, Mauger J, Rorke LB, Biegel JA. Immunohistochemical analysis of hSNF5/INI1 in pediatric CNS neoplasms. *Am J Surg Pathol* 2004; 28:644 –650.
- [20] . Kohashi K, Yamada Y, Hotokebuchi Y et al. ERG and SALL4 expressions in SMARCB1/INI1-deficient tumors: a useful tool for distinguishing epithelioid sarcoma from malignant rhabdoid tumor. *Hum Pathol* 2015;46:225–230.
- [21] . Yoshida A, Asano N, Kawai A et al. Differential SALL4 immunoexpression in malignant rhabdoid tumours and epithelioid sarcomas. *Histopathology* 2015;66:252–261.
- [22] . Mégane Le Quang et al. Pathological and molecular features of malignancies underlined by BAF complexes inactivation. *Review Ann Pathol.* 2019 Dec;39(6):399–413.
- [23] . Spectrum of SMARCB1/INI1 Mutations in Familial and Sporadic Rhabdoid Tumors. Katherine W. Eaton, *Pediatr Blood Cancer.* 2011 Jan; 56(1): 7–15.
- [24] . JF Chateil (1), H Brisse (2), JN Dacher (3) Échographie en urologie pédiatrique, *J Radiol* 2001;81:781–800.

- [25] . Garel L, Devred P, Leclere J. Masses rétropéritonéales–in «Échographie Pédiatrique ». Vigot: G. Kalifa ed; 1986. p. 245–65.
- [26] . SebireNJ,RoebuckDJ(2006)Pathological diagnosis of paediatric tumours from image–guided needle core biopsies: a systematic review. *Pediatr.Radiol* 36:426– 431.
- [27] . Chung EM, Graeber AR, Conran RM. Renal Tumors of Childhood: Radiologic–Pathologic Correlation Part 1. The 1st Decade: From the Radiologic Pathology Archives. *Radiographics*. 2016;36 (2): 499–522.
- [28] . Chung et al.rhabdoid tumors of the kidney in children: CT Findings. *AJR* 1995;164:697–700
- [29] . Biao Jin & Xiao Yuan Feng. MRI features of atypical teratoid/rhabdoid tumors in children. *Pediatric Radiology* volume 43, pages1001–1008 (2013).
- [30] . S P Meyers et al. Primary intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors of infancy and childhood: MRI features and patient outcomes. *AJNR Am J Neuroradiol*.2006 May;27(5):962–71.
- [31] . Korgun Koral et al. Imaging characteristics of atypical teratoid–rhabdoid tumor in children compared with medulloblastoma.*AJR Am J Roentgenol*.2008 Mar;190(3):809–14.
- [32] . Dana–Farber. Childhood Malignant Rhabdoid Tumor (MRT) – Cancer Institute | Boston, MA.

- [33] . Lowe LH, Isuani BH, Heller RM et-al. Pediatric renal masses: Wilms tumor and beyond. Radiographics. 20 (6): 1585-603
- [34] . James I. Geller. Biology and Treatment of Rhabdoid Tumor. Crit Rev Oncog. 2015; 20(3-4): 199-216.