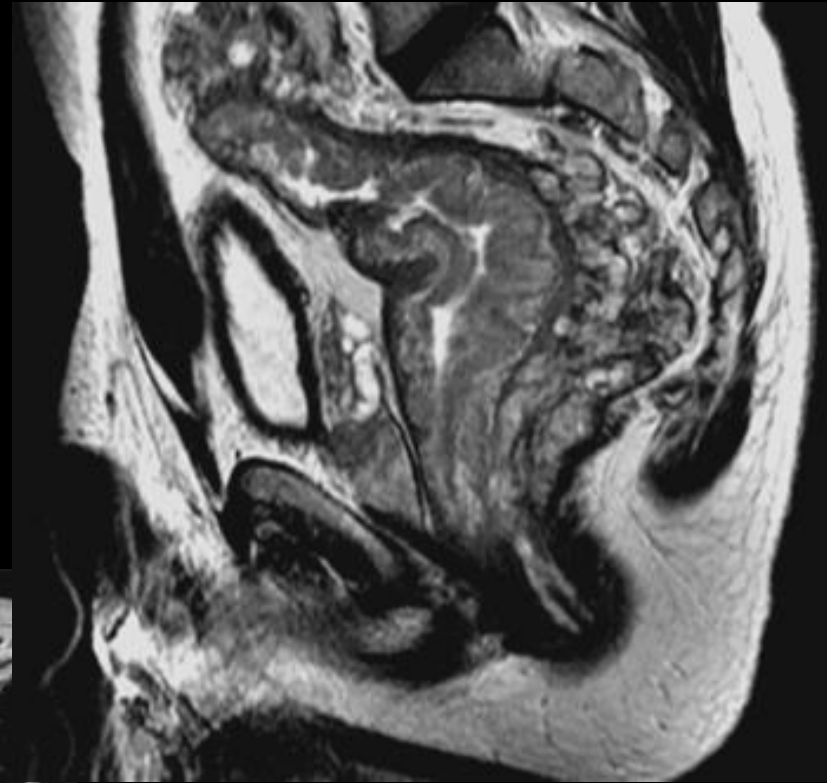
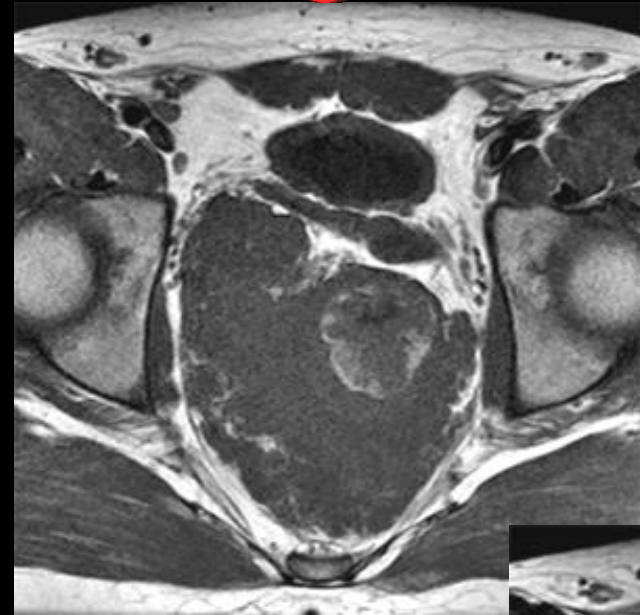
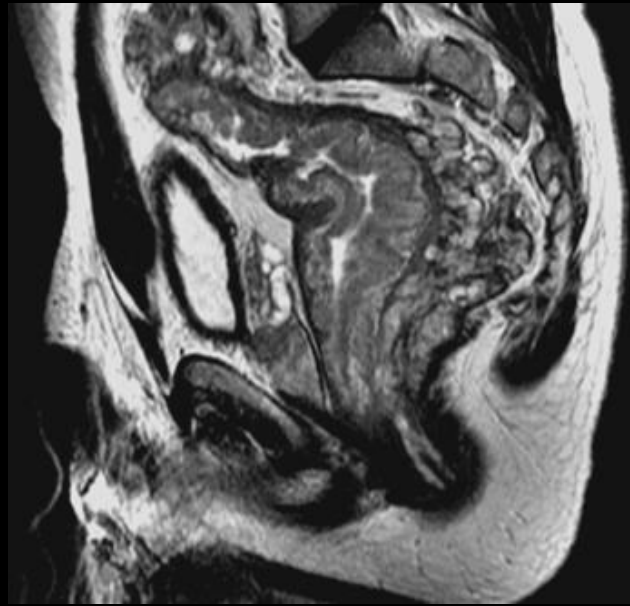


jeune homme 27 ans ,vague gêne pelvienne ,lésion stable depuis 2 ans

quels sont les items sémiologiques significatifs à retenir pour la caractérisation de cette lésion ?

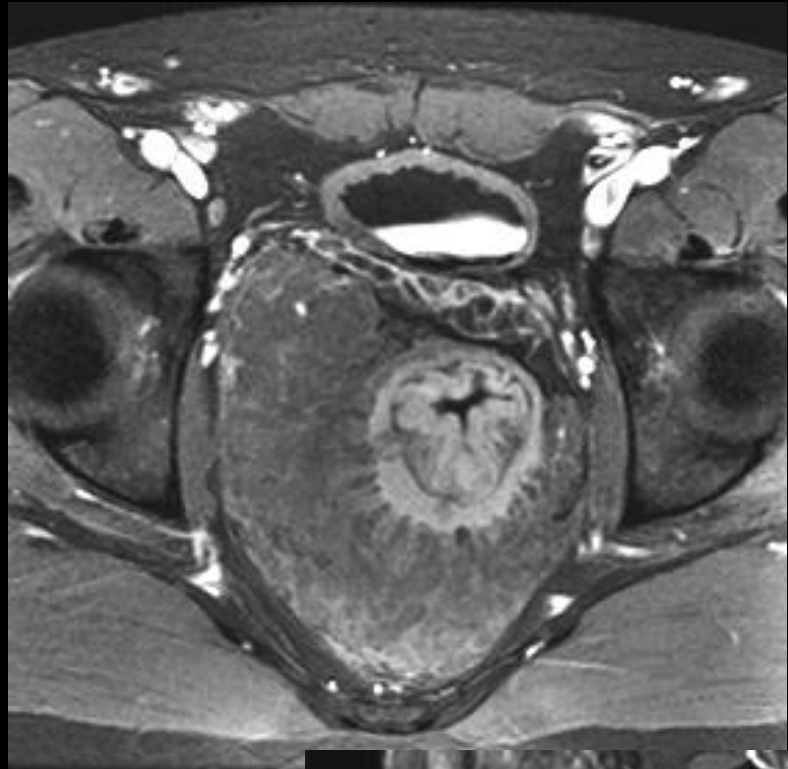


Obs . C Aube et C
Ridereau-Zins CHU
Angers



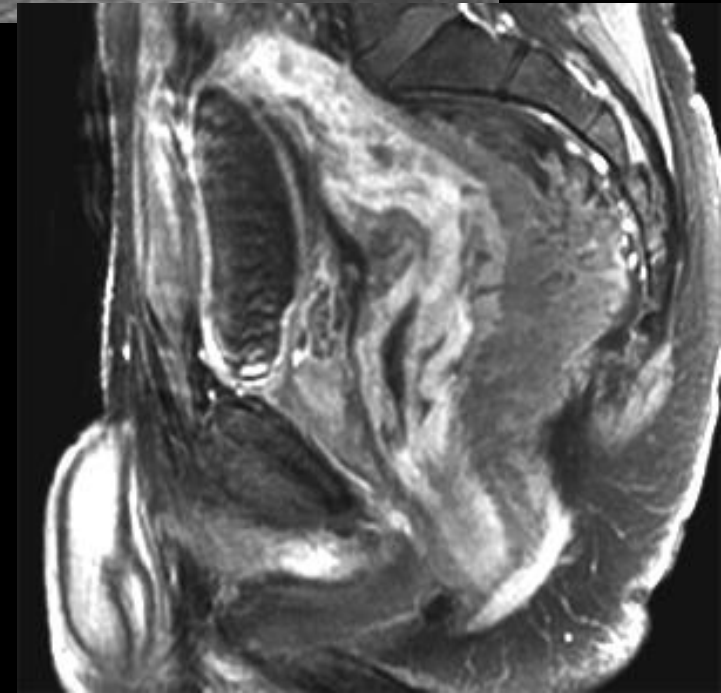
Sur les **images pondérées T2 sans saturation du signal de la graisse**, épaississement circonférentiel régulier, étendu de la paroi du rectosigmoïde déformant la lumière de façon régulière, sans retentissement mécanique d'amont. Cliniquement on ne signale ni syndrome obstructif ni syndrome rectal (pas de faux besoins, ni de dyschésie; par de rectorragies..

sur 270° postérieurs et latéraux de la circonférence, la lésion infiltrante sous-muqueuse s'accompagne d'un épaississement régulier de la musculature et d'une masse tissulaire de structure nodulaire, très étendue, dont la limite externe nette et régulière, sans infiltration, confirme le caractère encapsulé.



Après injection de gadolinium , sur les **images pondérées T1 avec saturation du signal de la graisse**, on observe une prise de contraste nette dans la sous muqueuse et dans la musculature épaissies sur les 270 ° postérieurs et latéraux

Dans la volumineuse masse encapsulée postéro latérale, la prise de contraste est nette , faiblement hétérogène



Compte tenu du jeune âge du sujet (27 ans) , de la longueur apparente de l'évolution (2 ans au moins) , de l'absence de retentissement sur l'état général et de l'absence de signes de retentissement mécanique local, **on ne peut guère envisager une lésion tumorale épithéliale de type adénocarcinome lieberkuhnien** (que l'on peut observer à cet âge , même en dehors des polyposes adénomateuses)



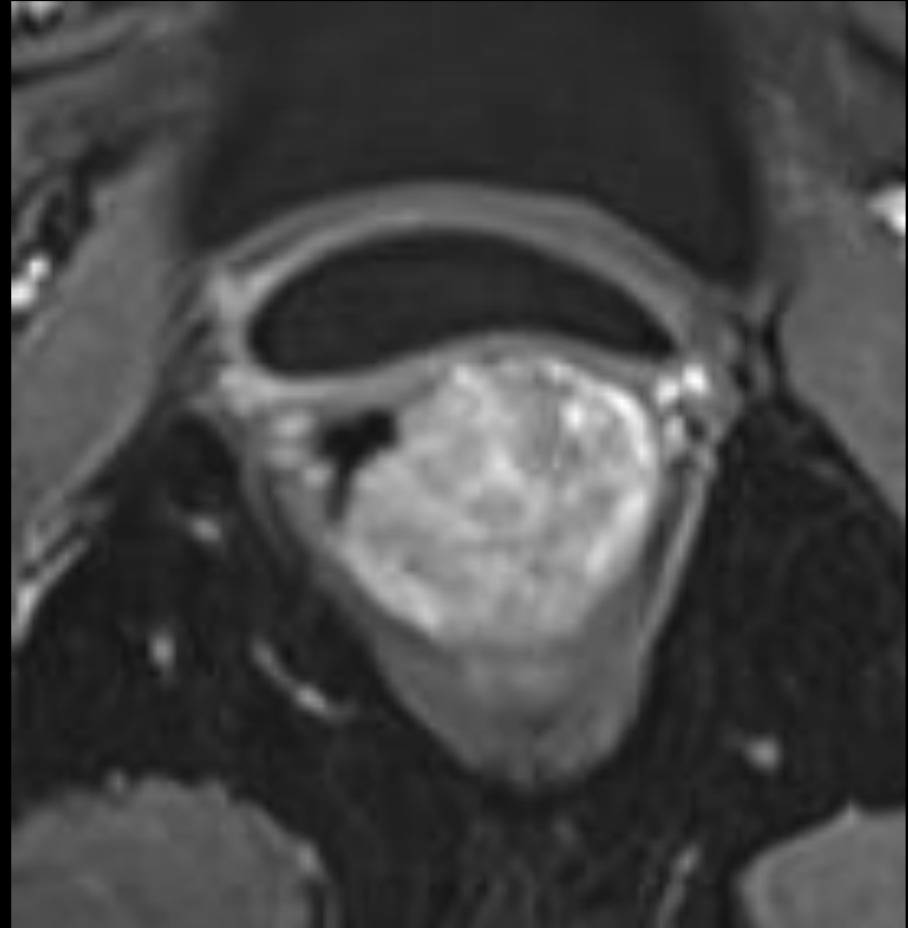
ADK lieberkuhnien du recto-sigmoïde

un **processus lymphomateux** est souvent évoqué, chez un sujet jeune, devant une infiltration massive d'une paroi intestinale faiblement vascularisée, étendue aux structures péritonéales adjacentes, avec retentissement mécanique modéré , mais **les lymphomes primitifs sont rares au niveau du colon et du rectum** (moins de 10 % de l'ensemble des lymphomes du tube digestif)



LMNH recto sigmoïdien

une lésion conjonctive de type tumeur stromale est volontiers suggérée chez des sujets jeunes mais les **GIST recto coliques** sont également très rares .La prise de contraste est le plus souvent intense et hétérogène



GIST rectale

What else



une atteinte infectieuse **parfois**
exubérante peut s'observer chez les
homosexuels immunodéprimés (gay
bowel syndrome)



recto-sigmoïdite infectieuse à *Serratia*
chez un sujet homosexuel HIV+

classification des tumeurs abdominales rencontrées dans la neurofibromatose de type 1

Levy AD et al.
RadioGraphics 2005;
25:455-480 • Published
online
[10.1148/rq.252045176](https://doi.org/10.1148/rq.252045176)

- Neurogenic neoplasms
 - Neurofibroma
 - Plexiform neurofibroma
 - Malignant peripheral nerve sheath tumor
 - Triton tumor
 - Ganglioneuroma
- Neuroendocrine neoplasms
 - Carcinoid
 - Pheochromocytoma
 - Paraganglioma
 - Gangliocytic paraganglioma
- Nonneurogenic gastrointestinal mesenchymal neoplasms
 - Gastrointestinal stromal tumor
 - Leiomyoma
 - Leiomyosarcoma
- Embryonal tumors
 - Rhabdomyosarcoma
 - Neuroblastoma
 - Wilms tumor
- Miscellaneous tumors
 - Gastrointestinal adenocarcinoma
 - Pancreatic adenocarcinoma
 - Biliary adenocarcinoma

d'une façon générale, les dysembryoplasies, qu'elles soient isolées ou qu'elles fassent partie d'un complexe pluritissulaire comme les phacomatoses (géoconjonctivo dysplasies avec atteinte des dérivés neuro-ectodermiques à l'origine des manifestations cutanées qui leur ont valu leur dénomination mais également des dérivés mésodermiques)
comportent un risque majoré de développer des tumeurs

Les phacomatoses sont des affections génétiques **neuro-cutanées** qui, en fonction de l'origine des organes atteints peuvent être classées en
dysplasies neuro-ectodermiques
neurocristopathies

mais certaines comportent également des composants d'origine mésoblastique

l'étymologie provient de racines grecques: phacos = tache oma = tumeur

La **neurofibromatose de type I ou maladie de Recklinghausen** est la plus fréquente des phacomatoses touchant un individu sur 4000

la transmission est autosomique dominante gène NF1

l'expression clinique est très variable ,y compris intra-familiale

les autres phacomatoses peuvent être classées en fonction des atteintes dominantes : mésoblastiques, vasculaires, cutanées

Phacomatoses classiques (Hamartomes)

NF1

NF2

STB (Bourneville)

VHL (Von Hippell-Lindau)

Cowden

Protée*

Naevus épidermique
(Jadassohn)*

Phacomatoses vasculaires

Sturge-Weber*

Fabry

Rendu-Osler

AT

Phacomatoses pigmentaires

Syndromes de
Waardenburg

Incontinentia Pigmenti

Hypomélanose de Ito*

Sjögren-Larson

Refsum

XP et apparentés en
gras

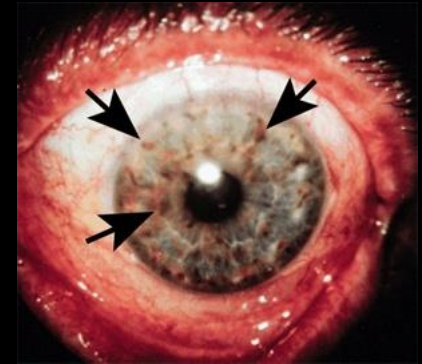
* : mosaïques somatiques (donc non
transmissible)

en orange : Phacomatoses historiques

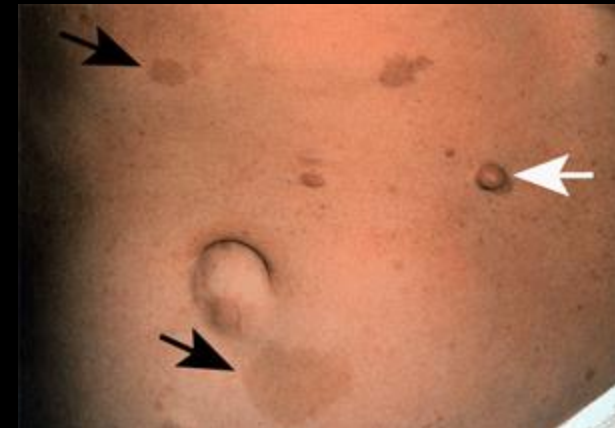
Quelques éléments pour le diagnostic clinique de neurofibromatose

Critères diagnostiques de la NF1 - Conférence de consensus sur les neurofibromatoses (NIH – Bethesda, 1988)

- 1 Un apparenté du premier degré atteint (parent, fratrie ou enfant).
- 2 Au moins 6 taches café au lait (TCLs) > 1,5 cm après la puberté
> 0,5 cm avant la puberté
- 3 Lentigines axillaires ou inguinales
- 4 Ou
Au moins deux neurofibromes quel que soit le type
Au moins un neurofibrome plexiforme
- 5 Gliome du nerf optique
- 6 Au moins 2 nodules de Lisch (hamartome irien)
- 7 Une lésion osseuse caractéristique
Pseudarthrose
Dysplasie du sphénoïde
Amincissement du cortex des os longs



nodules de Lisch



neurofibromes cutanés et taches café au lait



taches café au lait



lentigines du creux axillaire



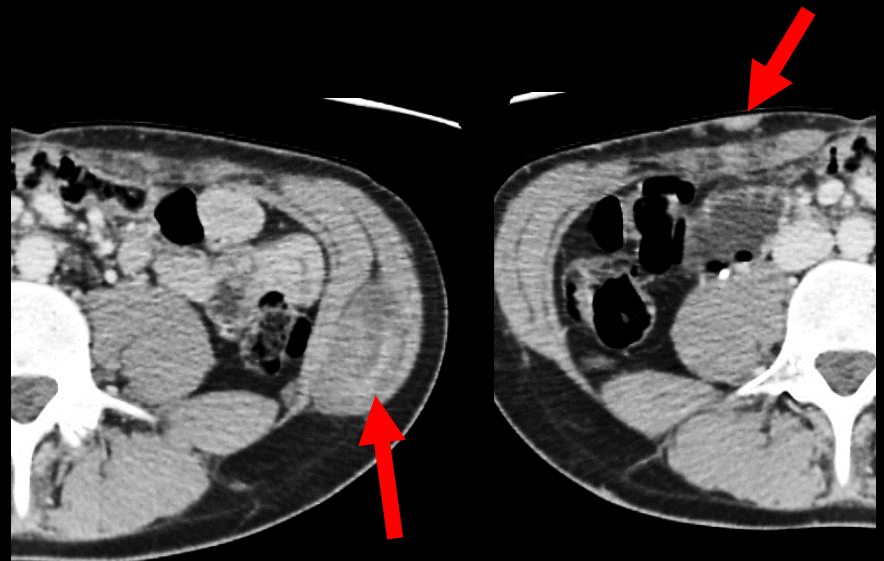
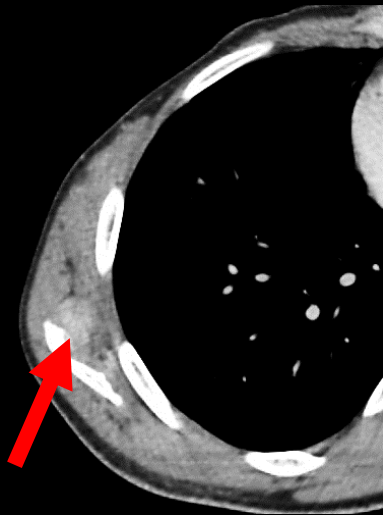
neurofibromes sous cutanés



névrome plexiforme (issu de plusieurs troncs nerveux)

elephantiasis neuromatosa

dégénérescence: tumeur maligne des gaines périphériques (MPNST°)



Quelques exemples de lésions du tube digestif observées dans un contexte de neurofibromatose

Cas n°1

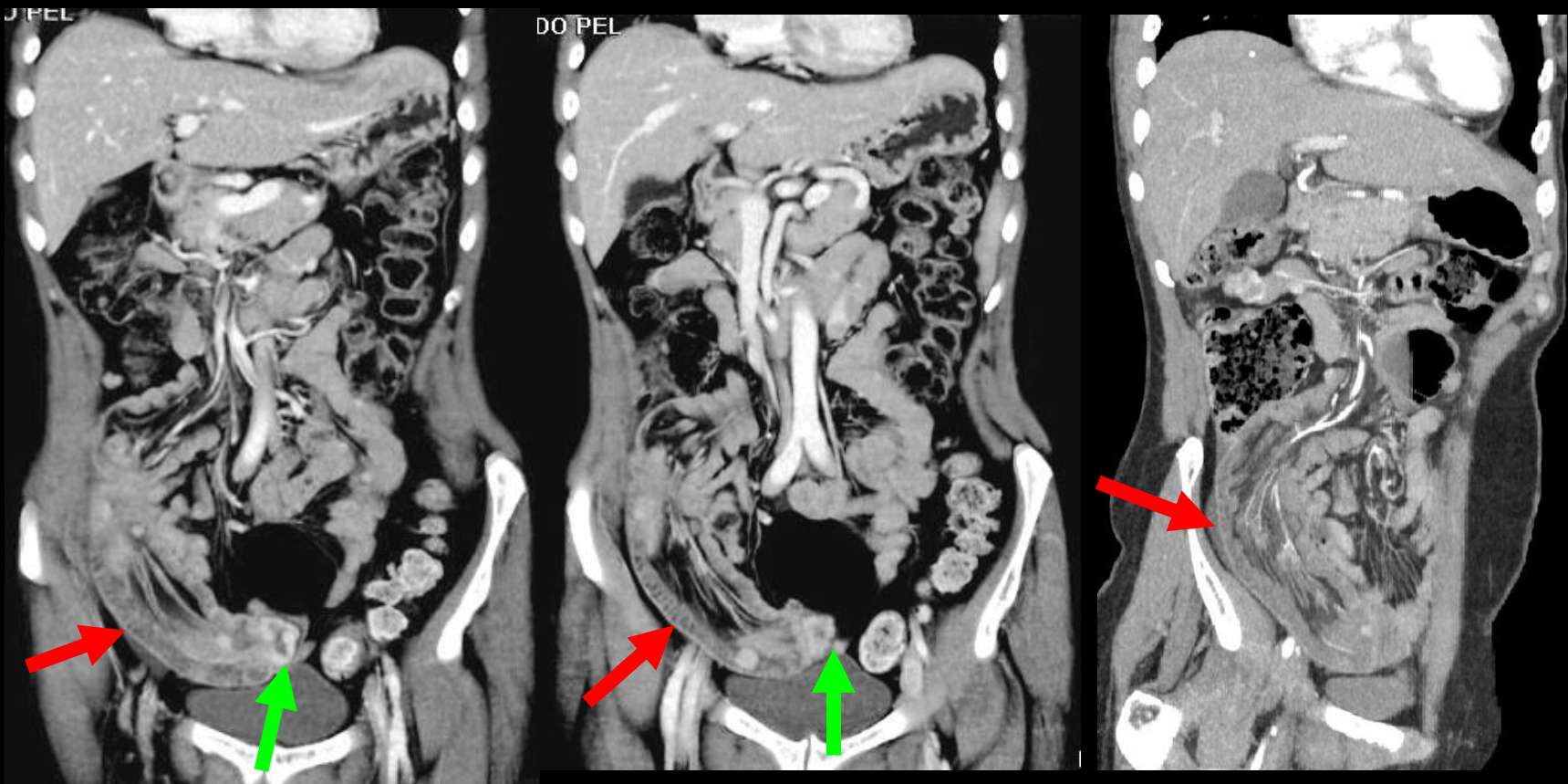
femme 38 ans, d'origine portugaise; douleurs abdominales évoluant par crises, depuis plusieurs années



-Le scanner confirme la présence d'une invagination intestinale chronique du grêle (flèche rouge) avec une lésion hyper vascularisée à la tête du boudin (flèche verte)
-il objective au moins deux autres lésions de même nature, dans le duodénum et dans le jéjunum proximal (flèches bleues)



obs. M Deneuille CHR Metz Bonsecours



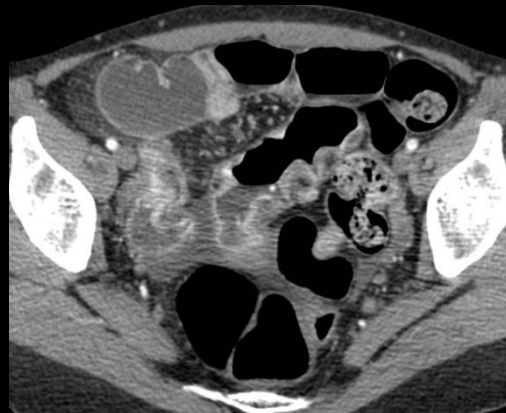
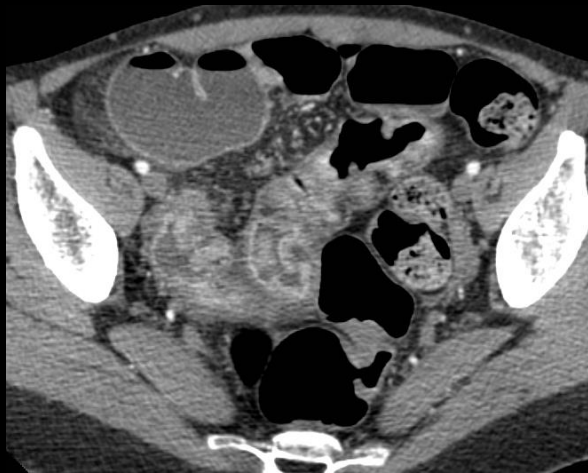
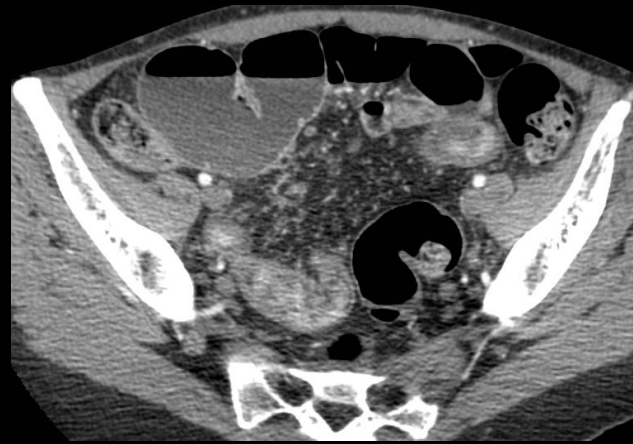
Les reformations coronales montrent parfaitement l'invagination iléale en relation avec une lésion nodulaire hyper vascularisée d'environ 25 mm de diamètre.

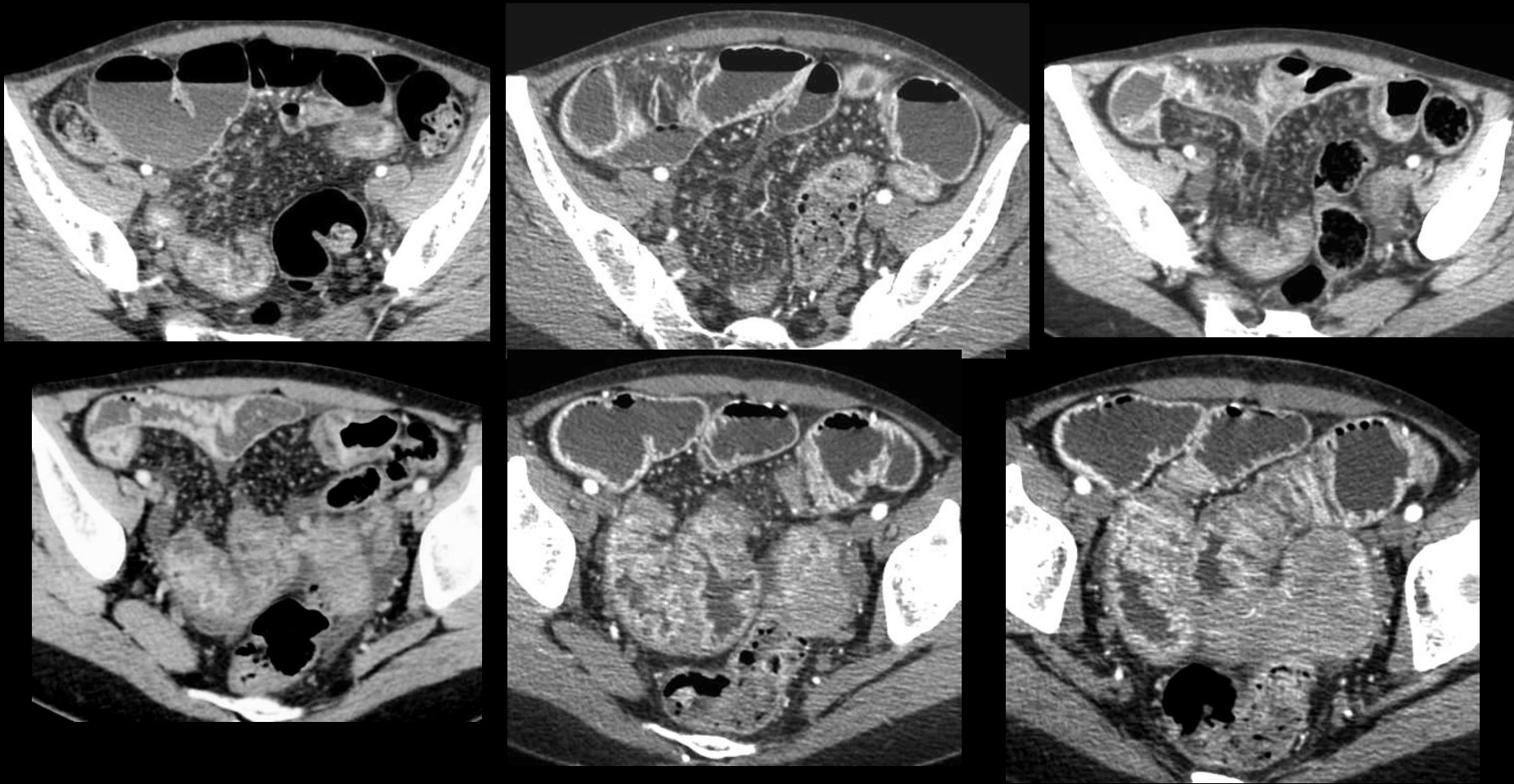
Il existe en outre de multiples petits nodules infra centimétriques dispersés dans les parois de l'intussusceptum et dans l'intussusciens de cette invagination en faveur d'une ganglioneuromatose associée (**ganglioneuromatosis polyposis**)

Cas n°2

Femme de 36 ans .Maladie de Recklinghausen

Iléite aiguë diagnostiquée en juillet 2007 ..Endoscopie sans particularité initialement. Considérée comme porteuse d'une maladie de Crohn depuis 5 ans





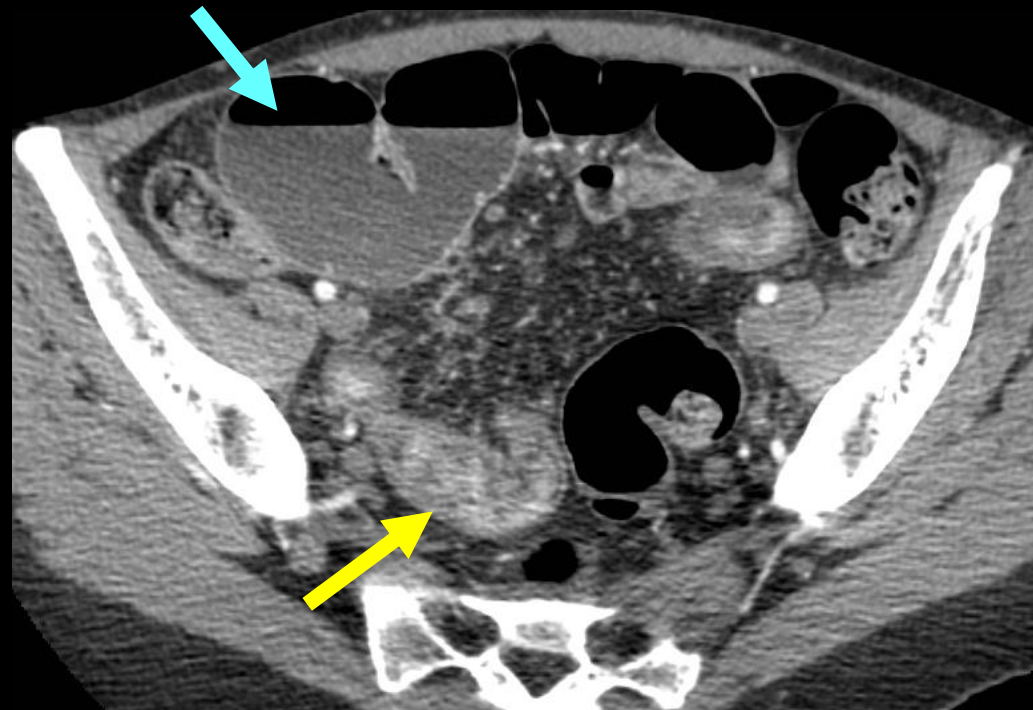
Février 2012 : entéroscopie par voie basse : zone inflammatoire et ulcérée étendue sur 20 cm, en amont de la dernière anse iléale, pas de signe pour un Crohn,
Biopsies : zones de tumeurs à cellules fusiformes histologiquement bénignes, d'architecture neuroïde (ganglioneurome)

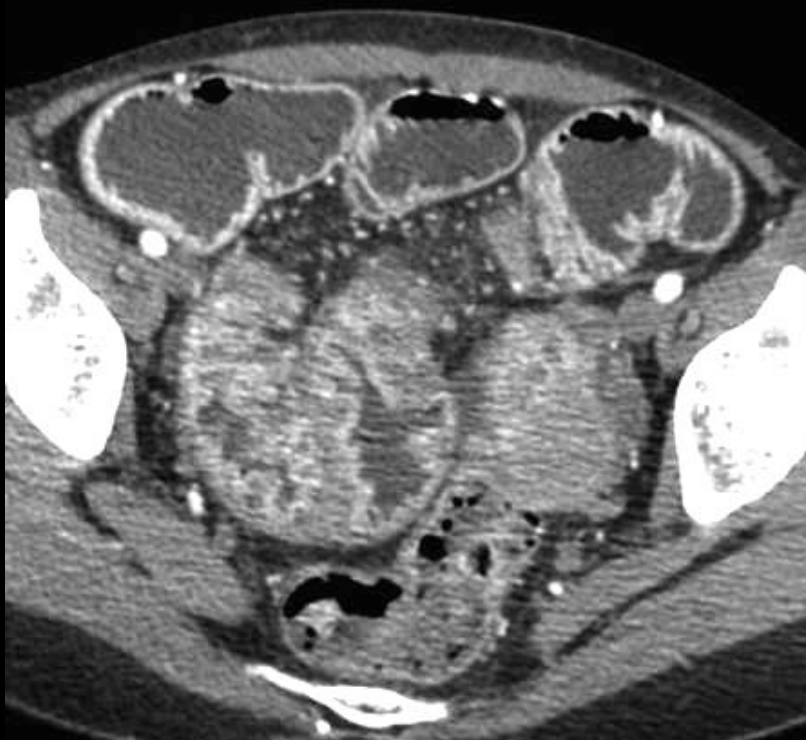


sur la pièce on retrouve une importante hypervascularisation capillaire du mésentère faite de vaisseaux anarchiques dysplasiques mais la graisse garde une transparence normale au scanner.

Il n'y a pas de raccourcissement du segment pathologique donc pas de signe du peigne.

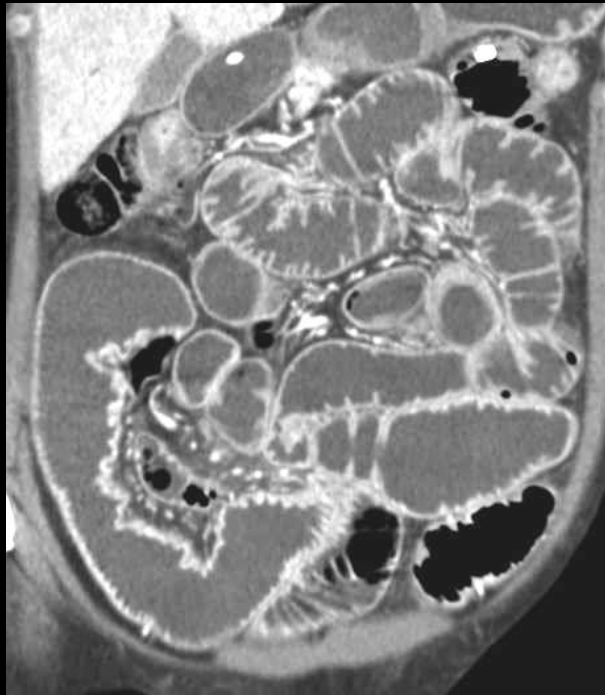
L'épaississement pariétal nodulaire hypervascularisé (flèche jaune) entraîne une dilatation mécanique d'amont (flèche bleue)





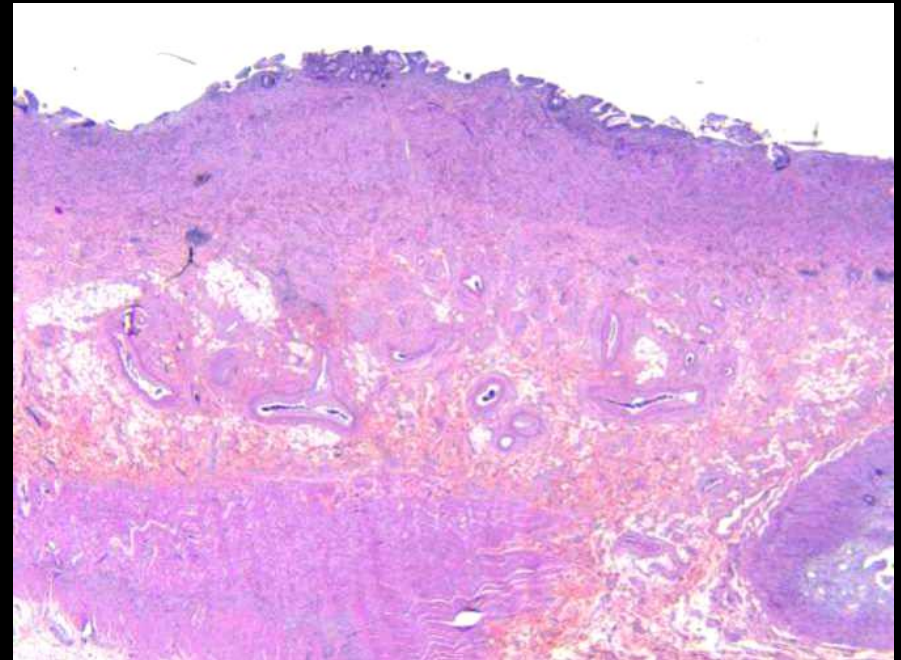
sur le versant endoluminal, l'aspect polypoïde de la prolifération tissulaire est parfaitement coloré.

Les ulcérations décrites à l'endoscopie sont retrouvées mais il n'y a aucun argument en faveur d'une atteinte inflammatoire transmurale; la séreuse péritonéale est parfaitement respectée dans les segments pathologiques

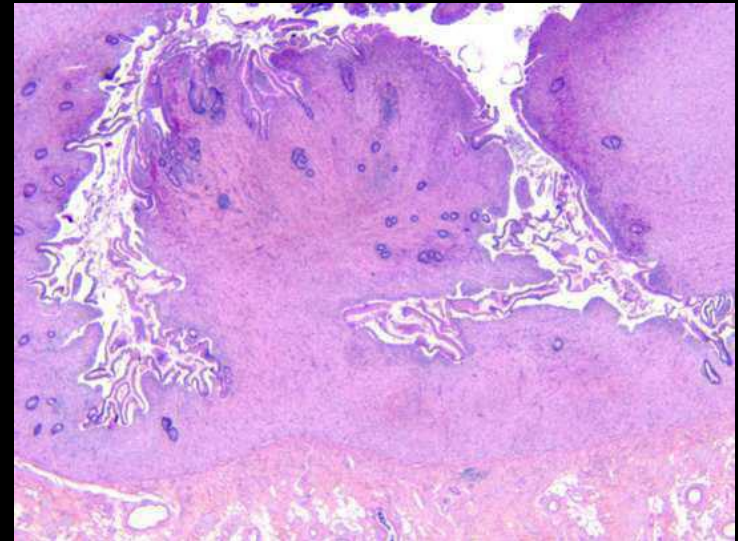


l'entéroCT montre
 clairement
 .la localisation des
 lésions
 polypoïdes en nappes
 prédominant sur la partie
 mésentérique de la
 circonférence pariétale
 .le caractère
 multisegmentaire
 de l'atteinte pariétale
 .l'absence de tout signe
 d'inflammation
 transmurale

Affection rare et **bénigne** caractérisée par une **prolifération néoplasique de cellules ganglionnaires matures** , de **cellules de Schwann** et de **fibres nerveuses** dans la paroi de l'intestin (plexus myentériques et fibres nerveuses entériques).



Fréquemment associée à une **MEN type 2 b** (phéochroocytomes bilatéraux et paragangliomes, carcinome médullaire de la thyroïde , morphotype marfanoïde , neuromes muqueux et bucaux (bluberry lips) . **Syndrome de Gorlin** 1968) et **moins fréquemment à une neurofibromatose (NFM) type 1**



La ganglioneuromatose est également fréquemment associée avec la maladie de Cowden (hamartomes diffus du tractus intestinal : ganglioneuromes , lipomes, adénomes ; acanthosis glyogénique de l'oesophage).

Elle peut toucher n'importe quelle portion de l'intestin (colon et iléon ++) ;le grêle est plus souvent atteint dans la MEN 2b ,tandis que le colon l'est dans la NFM type 1 .

L'infiltration tumorale est limitée à la sous muqueuse ou transmurale ,elle touche la lamina propria dans la NFM type 1 .

Elle peut revêtir 3 grands aspects macroscopiques ;

- polypeuse localisée (ganglioneurome solitaire) ,
- polypoïde segmentaire en nappe (ganglioneuromatosis polyposis)
- ou diffuse (ganglioneuromatosis) .

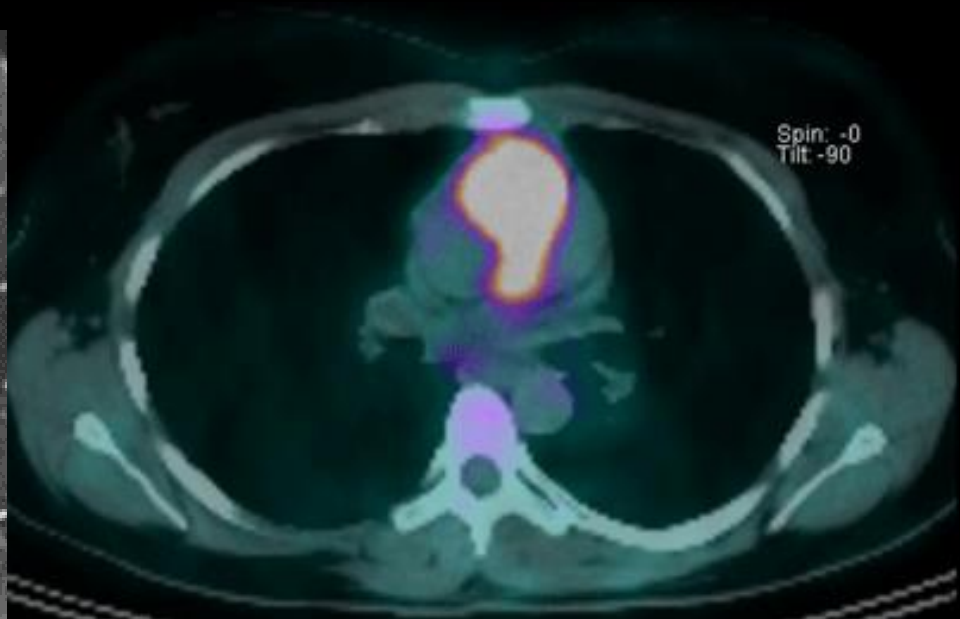
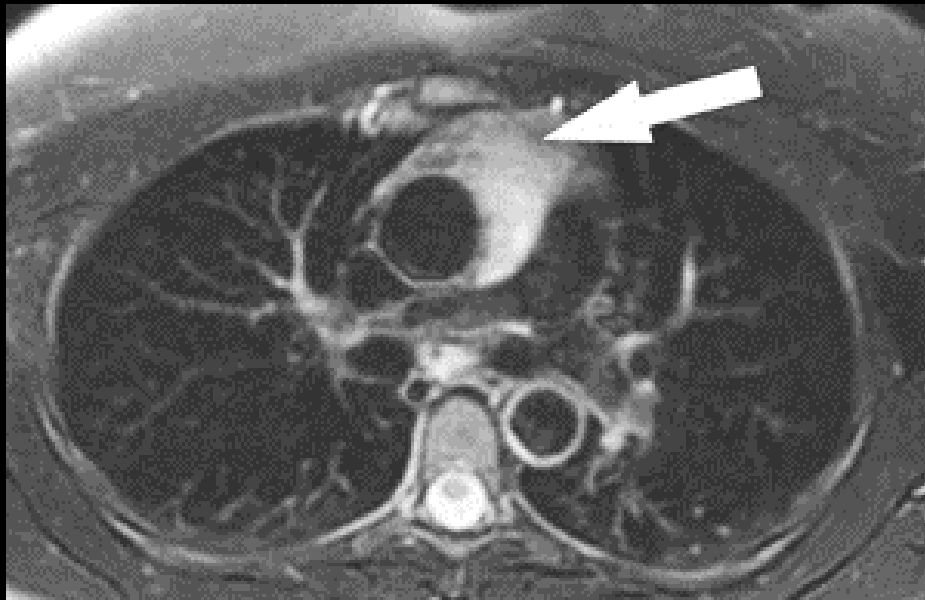
Cas n°3

jeune femme 32 ans ,**HTA sévère** ,résistante aux traitement, bien supportée ,
élévation majeure de la noradrénaline (>5000 ui/ml) et à un moindre degré de la
dopamine

pas de tumeur surrénalienne ni para aortique au CT abdomino-pelvien .

scintigraphie ou MIBG : petit foyer d'hyperfixation **thoracique**

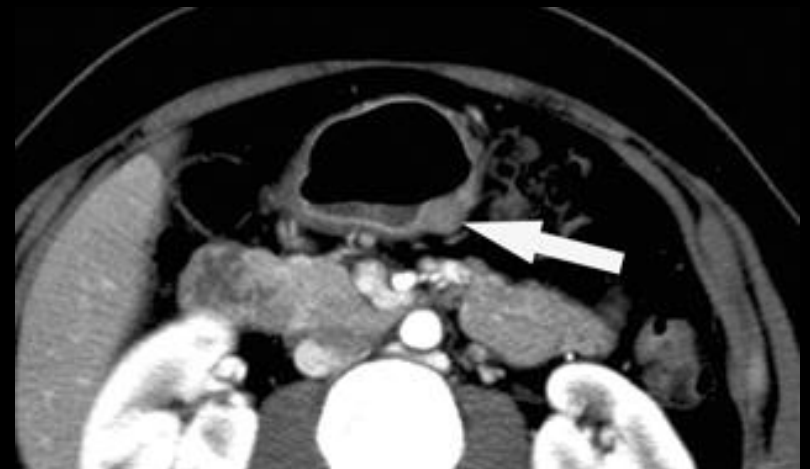
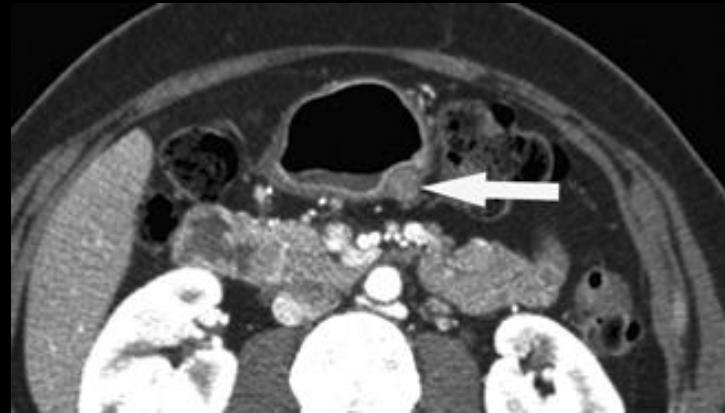
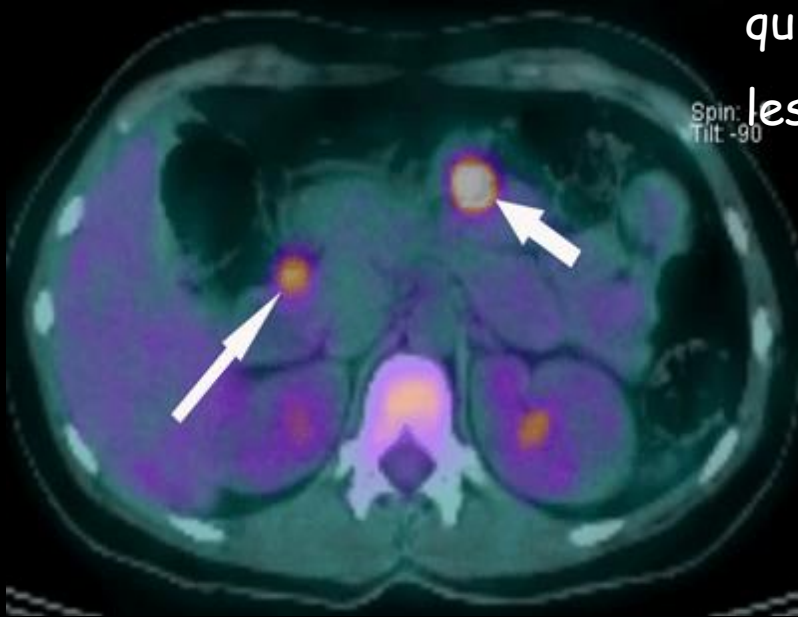
l' **IRM thoracique** et la TEP-CT au 18 FDG confirment la présence d'un
paragangliome cardiaque ou médiastinal



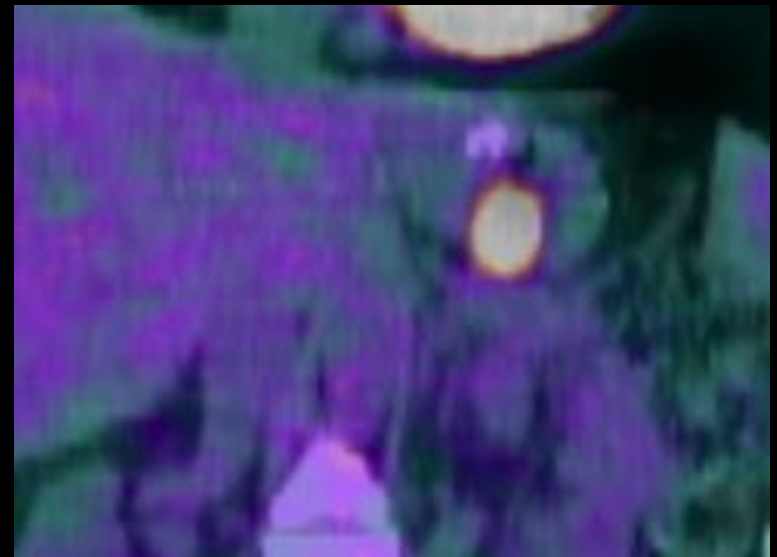
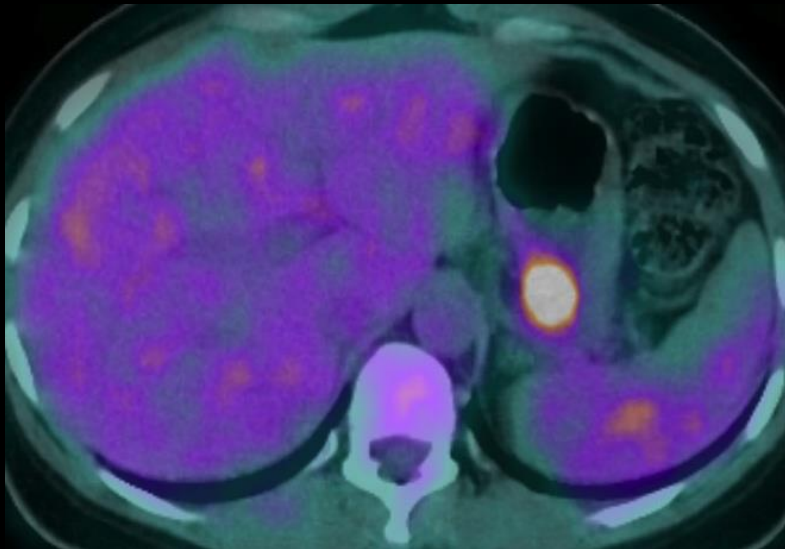
La TEP-CT montre 2 autres foyers hyper métaboliques abdominaux

qui avaient été méconnus au scanner qui

les situe dans la paroi gastrique



La patiente bénéficie d'une exérèse chirurgicale de ces 2 lésions. Et 2 ans plus tard on découvre une nouvelle lésion tumorale ronde; sous-muqueuse gastrique...

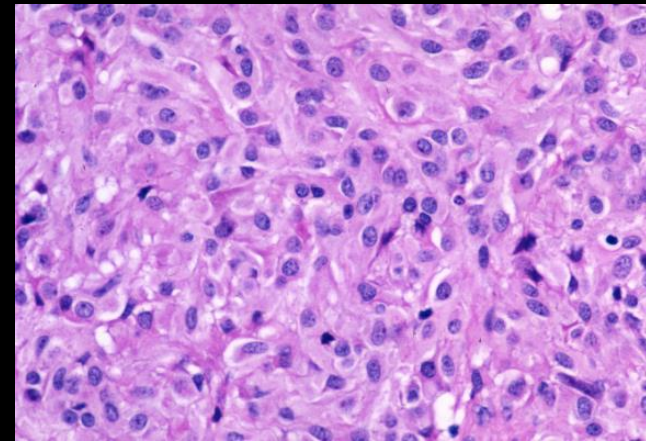


.La dyade **GIST-paragangliomes** de

Carney-Stratakis est caractérisée par la
survenue souvent en de multiples sites de **tumeurs**
stromales gastro-intestinales et de **paragangliomes**.



Elle diffère de la plus classique et mieux connue **triade**
de Carney par l'absence de nodules hamarto-
chondromateux pulmonaires (mais on sait que ces
nodules peuvent n'apparaître qu'après plusieurs
décennies)



Le syndrome de Carney-Stratakis (Dyade GIST-paragangliomes,, Dyade de Carney, Dyade de Carney-Stratakis, paragangliome + sarcome stromal gastrique), récemment décrit, est caractérisé par la survenue, souvent en de multiples sites, à la fois de tumeurs stromales gastrointestinales (GIST) et de paragangliomes.

Il a été diagnostiqué dans moins de vingt familles et se déclare chez des patients jeunes (age médian: 19 ans) des deux sexes

Les sarcomes stromaux sont multifocaux et les paragangliomes multicentriques. Les signes cliniques du syndrome de Carney-Stratakis sont très variables en fonction de la localisation et de la taille des tumeurs.

Les **GIST** sont des tumeurs mésenchymateuses intramurales qui proviennent de cellules souches et qui possèdent des caractéristiques de cellules interstitielles de Cajal (les cellules stimulatrices à l'origine du péristaltisme intestinal).

La plupart des cas de syndrome de Carney-Stratakis sont dus à des mutations germinales des gènes **SDHB**, **SDHC** et **SDHD** qui codent pour une des sous-unités de la succinate déshydrogénase (SDH).

Le diagnostic est fait grâce à l'examen clinique et radiologique et est confirmé par immunohistochimie. **L'analyse des gènes SDH devrait être proposée aux enfants atteints de GIST.**

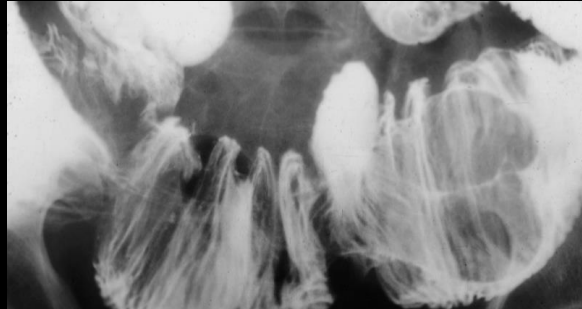
Au total

-les atteintes du tube digestif au cours de la neurofibromatose sont variées et ,du fait de leur rareté, souvent mal connues et, de ce fait méconnues en imagerie

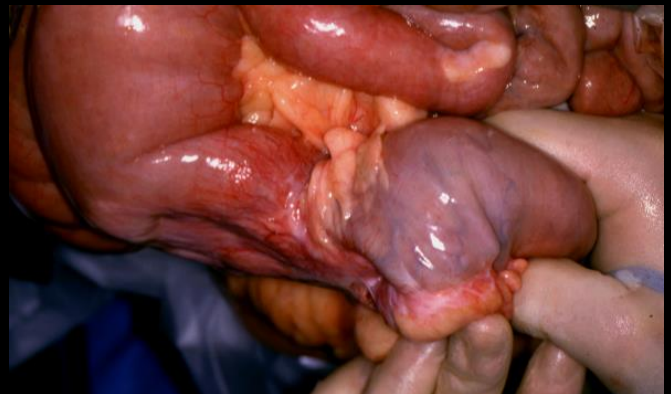
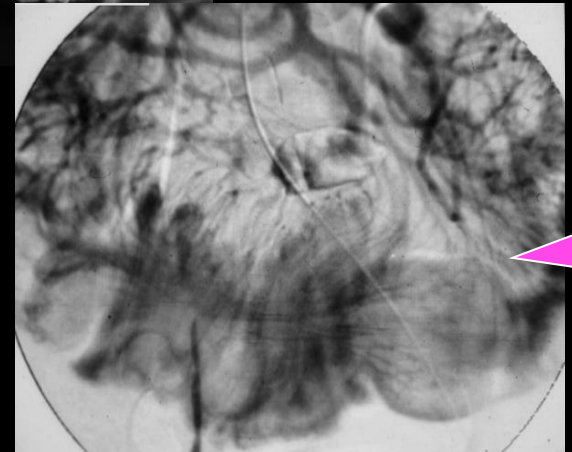
-parmi les formes tumorales , on peut distinguer les **néoplasies neurogènes** avec, à côté des **neurofibromes classiques** deux présentations particulières identifiables par l'imagerie en coupes : les **neurofibromes plexiformes** de la paroi digestive et les **ganglioneuromes** solitaires, en nappe ou diffus



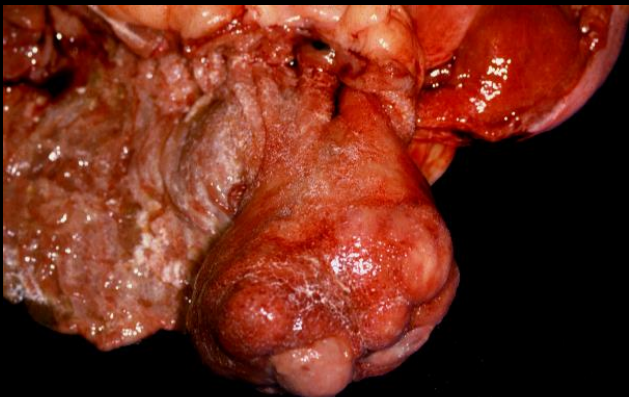
-pour le radiologue, le diagnostic de neurofibromatose nécessite un fenêtrage adapté à la lecture du plan cutané des parois abdomino-thoraciques



NF1 neurofibrome du
grêle avec
invagination chronique
(G Schmutz
CHU Sherbrook, Ca)



NF1 neurofibromes
cutanés



Au total

--les néoplasies non neurogènes mésenchymateuses du tractus digestif au cours des neurofibromatoses sont beaucoup plus fréquentes, principalement sous forme de tumeurs stromales gastro-intestinales (GIST) présentant des caractères particuliers ; souvent multiples et de petite taille, chez des sujets jeunes, siégeant préférentiellement sur le grêle.

-Parmi les autres causes de GIST multiples , la dyade de Carney-Stratakis paraît n'être qu'une évolution conceptuelle de la triade de Carney avec "abandon" des hamarto-chondromes pulmonaires.

-les autres circonstances d'observations de GIST multiples sont différentes selon l'âge des sujets qui en sont porteurs

Table I. Multiple sporadic GISTs in adults

Elderly adults
 Two or three synchronous lesions
 Predilection for the stomach
 Spindle cell morphology
 CD117 and CD34 positive
 Different mutations in *KIT* or in *KIT* and *PDGFRA*

Table II. Multiple sporadic GISTs in children and young adults. Differential features

	<i>Children</i>	<i>Adults</i>
Frequency	89%	11%
Presentation	Stomach, multiple, >> female	Small bowel/stomach, solitary >> male
<i>KIT</i> / <i>PDGFRA</i> mutations	No	Yes
Histology	Epithelioid	Spindle/epithelioid
Clinical progress	Indolent	Progressive
ICC hyperplasia	No	Yes
Cytogenetics	Minimal changes (additions and amplifications)	Deletions 14q, 1p, 9p, 22q
Transcriptional signature	<i>CRLF1</i> , <i>BAALC</i> , <i>FGF3</i> , <i>PLAG1</i> , <i>IGF1R</i> ...	<i>KIT</i> , <i>CD34</i> , <i>PKCθ</i> , <i>DOG-1</i> ,...
Carney's triad	Some	None

ICC: interstitial cells of Cajal.

rev esp enferm dig (madrid)
 vol. 102. n.º 8, pp. 489-497, 2010

