

# La tumeur desmoïde : Une tumeur bénigne mais agressive

M. ABDERRAHMANI - M.SENGOUGA  
Service de chirurgie plastique et reconstructrice  
Hôpital Mohamed Seghir Nakache ALGER



## I - Généralités

- Le terme desmoïde, inventé par Muller en 1838, dérive du mot grec *desmos*, qui signifie tendon. Les tumeurs desmoïdes ou fibromatoses agressives, sont des tumeurs bénignes, localement invasives, récidivantes mais sans potentiel métastatique. Elles sont proches des fibrosarcomes de bas grade.

**1-Fréquence** : Les TD sont des tumeurs rares. Avec une incidence annuelle de 0,3 à 5 à 6 nouveaux cas par million d'habitants. Elles représentent moins de 0,03 % de toutes les tumeurs et environ 3,5 % des tumeurs fibreuses(1).

**2-Age et sexe** : L'âge de survenue des TD se situe entre 5 et 80 ans, mais le pic d'incidence se situe entre 28 et 31 ans avec un âge médian de 28,5 ans. Il y a une prédominance féminine.(1)

**3- Localisation** : On en décrit 3 types :

- Tumeurs desmoses extra-abdominales, intéressant essentiellement la partie postérieure du tronc, la paroi thoracique et les membres inférieurs (58 %) ;
- Tumeurs desmoses de la paroi abdominale (37 %) ;
- Tumeurs desmoses intra-abdominales envahissant le pelves, le mésentère et le retro péritoine (15 %).

Lorsqu'elles sont associées à la polyposse adénomateuse familiale (PAF) les TD sont essentiellement abdominales.

On observe environ 70 % de tumeurs intra-abdominales, 15 % de tumeurs de la paroi abdominale et 15 % de tumeurs extra-abdominales. Les TD sont le plus souvent uniques, mais les localisations multiples ont été décrites dans 5 à 38 % des cas. (1)

## II- Physiopathologie :

-L'histoire naturelle des TD est marquée par des phases de croissance, de stabilité et parfois de régression spontanée (4 à 17 % des cas), sans que ces phases soient à jour parfaitement corrélées à un type de mutation génétique, la tumeur desmoïde est associée dans 50 à 100 % à un contexte de PAF ( polyposse adénomateuse familiale ).(2)

- La plupart des TD ont une croissance lente. Au sein des PAF, le pronostic est plus sévère en cas de TD intra-abdominale, le profil évolutif des formes extra-abdominales s'apparentant à celui des formes sporadiques.

- J. Church et al. ont défini 4 stades de sévérité des TD en fonction des paramètres suivants : < 10 cm, 11-20 cm, > 20 cm), localisation, caractère symptomatique ou non, profil évolutif (stable, croissant, rapidement croissant, décroissant), et la présence de complications associées (mettant ou non en jeu le pronostic vital).(3)

-Leur sévérité est liée à une agressivité locale, responsable d'une compression extrinsèque, avec une infiltration des organes de voisinage. Les récidives locales surviennent dans un tiers des cas dans les cinq ans qui suivent une résection satisfaisante.

### 1- Evolution spontanée :

-Les TD ont habituellement une croissance lente, mais celle-ci peut varier au cours de l'histoire de la maladie. Church suggère que 10 % des TD intra-abdominales disparaissent spontanément, 29 % ont des cycles de croissance alternant avec des phases de régression, 47 % restent stables après le diagnostic et 10 % ont une croissance rapide. La de régression spontanée a été rapportée dans 4 à 7 % des cas.(1)

### 2- Anatomopathologie :

La ponction-biopsie percutanée, technique cytologique de confirmation histologique, est souvent indispensable pour différencier une TD d'un fibrosarcome de bas grade. Elle n'est souhaitable qu'en cas de doute diagnostique important (caractères morphologiques évocateur de fibrosarcome).La biopsie chirurgicale peut être considérée comme un geste agressif, accusée d'accroître la croissance tumorale. (2-3)

Macroscopiquement, les lésions sont blanchâtres, dures, mal limitées, infiltrant le muscle squelettique (3). Les tumeurs desmoïdes apparaissent souvent comme des excroissances fermes de tissus fibreux infiltrantes, généralement bien différenciées, et sont localement agressives. Le terme synonyme de fibromatose agressive décrit la cellularité marquée et le comportement local agressif.

En microscopie, il s'agit d'une tumeur non encapsulée constituée d'une prolifération de tissu fibreux binné, représenté par des faisceaux de fibroblastes bien différenciés dans une matrice de collagène abondant, infiltrant les muscles, sans atypies cellulaires. (3) Ces cellules sont issues d'un même clone cellulaire (néoplasmes myofibroblastiques monoclonaux) ce qui signifie que les TD sont des néoplasmes et non le produit d'une fibrose inflammatoire. Le centre tumoral est acellulaire et la périphérie à une forte densité cellulaire qui peut être confondue avec un fibrosarcome de bas grade

Aucun facteur histologique prédictif d'agressivité tumorale n'a été identifié. (3)

### 3- Etiologie :

- La TD résulte de la prolifération de myofibroblastes bien différenciés. Les mécanismes pathogénétiques exacts sont toujours inconnus. Bien que la plupart des cas soient sporadiques, il semble y avoir une origine multifactorielle avec l'implication de :

- Facteurs génétiques : Des mutations somatiques du gène *CTNNB1* (q21) codant pour la bêta-caténine ont été retrouvées dans environ 85% des cas sporadiques. Dans les cas de PAF, la TD a été associée à des mutations du gène suppresseur de tumeur *APC* (5q21-q22) codant pour la protéine polyposse colique adénomateuse. (1)
- Facteurs hormonaux (4)
- Facteurs immuno-dépendance avec prédominance féminine franche pour les tumeurs desmoïdes de la paroi abdominale est enregistrée. En effet la tumeur Desmoïde est plus fréquente chez la femme avant la ménopause, en particulier dans un contexte de grossesse (notamment après une césarienne), sa régression spontanée après la ménopause est possible. Certains auteurs ont également montré une incidence élevée après exposition à une contraception orale, des variations de la croissance tumorale selon le sexe et l'implémentation oestrogénique. La croissance tumorale est deux fois plus rapide chez la femme que chez l'homme chez qui la croissance tumorale est la même pour toutes les tranches d'âge. (1)
- Facteurs traumatiques :
- Pour la plupart des cas, la chirurgie semble être le facteur principal de prise d'apparition des TD. En effet elles se développent le plus souvent sur des cicatrices de plaies. Elles apparaissent 2 à 3 ans en moyenne après la chirurgie initiale, et dans 55 % à 80 % des cas, dans les 5 premières années. Le mécanisme évoqué étant un dérèglement du fonctionnement cellulaire lors de la cicatrisation (4)



Tableau 1 : prise en charge des tumeurs desmoïdes (1)

| Localisation     | Prise en charge |
|------------------|-----------------|
| Extra-abdominale | Chirurgie       |
| Abdominale       | Chirurgie       |
| Intra-abdominale | Chirurgie       |

## III- Diagnostic :

**1- Description clinique** : En principe, la TD peut affecter toutes les parties du corps, elle est plus rarement intra-abdominale, au niveau du mésentère ou du rétro-péritoine. Des masses lisses et fermes sont généralement détectées à la palpation. Les TD sont symptomatiques dans 25 à 42 % des cas. Les circonstances de découverte les plus fréquentes sont la palpation d'une masse abdominale indolore, l'augmentation de volume de l'abdomen, la douleur abdominale, la découverte fortuite lors d'une laparotomie ou lors d'une complication (occlusions intestinales, fistule digestive par nécrose tumorale et les hydrothorax par compression urétérale, ischémie mésentérique par compression des vaisseaux mésentériques, thromboses veineuses profondes par compression veineuse, compressions nerveuses responsables de douleurs ou de déficit sensitivo-moteur. Les tumeurs de la paroi abdominale n'entraînent pas de morbidité significative. (1) La découverte d'une TD sans contexte particulier impose la réalisation d'une coloscopie à la recherche d'une polyposse colo-rectale puisque environ 2 % de ces tumeurs sont associées à une PAF (1-5)

### 2- Radiologie :

**Echographie paroi ou abdominale** : premier examen de débrouillage. En échographie les lésions sont plutôt hypoéchogènes par rapport aux muscles adjacents, leur vascularisation est variable.(7)

**Scanner** : C'est l'examen de choix, tant pour le diagnostic que pour la surveillance (1). Mais devant une performance parfois limitée dans la surveillance, notamment pour différencier les remaniements intra-abdominaux post-opératoires de TD résiduelles après traitement médicamenteux, il est recommandé de scanner à la place de leader. La TDM est à réserver aux contre-indications de l'IRM et à la réalisation des prélèvements percutanés

**IRM : imagerie par résonance magnétique** : l'IRM semble avoir une meilleure résolution que le scanner, en particulier pour différencier des remaniements post-opératoires d'une TD résiduelle après traitement médicamenteux ou d'une TD récidivante. L'IRM permet également d'apprécier la cellularité tumorale surtout en séquence T2. Elle est particulièrement utile pour détecter les récidives de petite taille chez les patients déjà opérés, car l'examen est alors effectué à titre systématique, en l'absence de toute masse cliniquement visible. L'aspect en IRM est polymorphe : en pondération T2 les lésions actives sont en hypersignal, les lésions quiescentes en hyposignal. En T1 elles sont isosignal aux muscles. La prise de contraste est variable selon leur degré de cellularité et donc de leur activité. L'IRM est l'examen de choix pour l'exploration des fibromatoses desmoïdes extra-abdominales. Elle écarte certains diagnostics différentiels sans pouvoir éliminer de manière formelle un sarcome de bas grade. Elle permet un bilan d'extension initial loco-régional. Elle permet la recherche de récidives locales dans le cadre de la surveillance post opératoire(6)

**Angioscanner** : Il met en évidence la pauvreté de la vascularisation des TD contrastant avec la néovascularisation extensive des sarcomes peu différenciés (1)

### 3- Diagnostic différentiel

Le diagnostic différentiel est large, allant d'un fibrosarcome d'un côté à des processus myofibroblastiques comme la fasciite nodulaire la fibrose radique et les cicatrices hypertrophiques et chloïdiennes de l'autre côté. Le diagnostic différentiel de la TD intra-abdominale comprend la tumeur stromale gastro-intestinale, la tumeur fibreuse solitaire, la tumeur myofibroblastique inflammatoire, la mésentérique sclérotante et la fibrose rétro-péritonéale(4) Lorsque la tumeur desmoïde touche le sein elle est à différencier du cancer au sein elle ressemble au cours d'un examen physique, d'une mammographie et d'une échographie mammaire. (8)

### 4- Méthode diagnostique

Penser au diagnostic, avant tout geste thérapeutique, est fondamental. Il sera confirmé par une biopsie sous guidage échographique ou scanographique. Le diagnostic initial est basé sur des techniques d'imagerie (tomodensitométrie (TDM) et imagerie à résonance magnétique (IRM). Le diagnostic est confirmé par la biopsie de la tumeur montrant un collagène abondant entourant des cellules allongées conformes à noyaux de petite taille et réguliers et un cytoplasme clair.

## IV- Traitement

- Les différents traitements possibles sont la chirurgie, la radiothérapie (exclusive, néo-adjuvante ou adjuvante), le traitement médical (par anti-inflammatoires non stéroïdiens [AINS], anti oestrogènes, interféron ou agents antifibrotiques), la chimiothérapie et la thérapie ciblée.(2,3,9). Les objectifs de la pharmacothérapie sont d'induire une rémission, de prévenir les complications et de réduire la morbidité. Les récidives locales sont fréquentes après la chirurgie, en particulier si les marges sont positives (2). La chirurgie, de réalisation souvent difficile, reste le traitement standard. La résection doit être non adjuvante, complète avec marges saines. C'est le seul facteur pronostique de récidive validé. La radiothérapie adjuvante à fortes doses (50-60 Gy) est certes efficace en cas de récidive ou de résection incomplète, mais doit être d'indication limitée chez l'adulte et ne peut être appliquée chez l'enfant que dans des situations exceptionnelles. Les traitements médicaux, utilisés surtout par la chimiothérapie adjuvante continue à faible dose, essentiellement à base de méthotrexate et de vinorelbine, sont une alternative thérapeutique raisonnable. La stratégie de prise en charge thérapeutique dépend de la résectabilité de la tumeur. La chirurgie est indiquée en cas de tumeur symptomatique et non compliquée, la tumeur peut être réséquée si elle est de petite taille, bien limitée, et sans envahissement des structures vitales. L'excision chirurgicale en première intention a pour but d'obtenir des berges saines. )

Dans certaines formes asymptomatiques et de croissance lente, une surveillance rapprochée peut être une option satisfaisante. La stratégie thérapeutique première est la surveillance et l'attente : Watchful and Waiting (W&W) car absence d'évolution systémique (taux de survie sans progression : 50 % à 5 ans et taux de régression spontanée de 20 à 30 %)(5)

## V- Surveillance à long terme

- Les recommandations sont de surveiller cliniquement et radiologiquement les patients tous les 3 à 6 mois pendant 2 à 3 ans, puis annuellement. L'examen radiologique de référence est l'IRM, car il s'agit du meilleur examen pour distinguer des modifications de la tumeur dues au traitement (médical ou chirurgical) d'une récidive. Le TEP scan semble également être un bon examen de surveillance pour évaluer la réponse tumorale à l'imatinib (1). Enfin, il convient de surveiller l'apparition de polypes gastriques ou duodénaux dans les PAF par une fibroscopie oeso-gastro-duodénale (3).

## VI- Pronostic :

Le pronostic dépend du type de la tumeur. Les TD représentent la deuxième cause de morbidité dans les PAF après les cancers colorectaux. Les TD de paroi sont compliquant rarement, et ont donc un meilleur pronostic que les TD intra-abdominales(1) Une rechute locale survient dans environ 70% des cas. Des résections chirurgicales répétées sont associées à une plus haute risque de morbidité. Le pronostic dépend de l'âge, de la localisation et de l'étendue de la lésion, mais également du nombre de récidives. Il est meilleur dans les localisations extra-abdominales. (2)

### Cas particulier :

La fibromatose mammaire ou tumeur desmoïde du sein est une prolifération fibroblastique qui représente moins de 0,2 % des tumeurs primitives du sein et 4 % des cas de fibromatose extra-abdominale. Il n'existe pas de données permettant de conseiller la simple surveillance versus la chirurgie. Le taux global de récidive après exérèse chirurgicale varie de 18 à 29 %. La récidive est observée dans 5 à 25 % des cas après exérèse avec marges saines et varie de 55 % à 100 % en cas de berges infiltrées. Il n'existe pas de relation entre la taille des marges d'exérèse et la récidive de la lésion. Aucune étude n'a évalué l'impact d'un traitement hormonal sur l'évolution d'une tumeur desmoïde du sein. En cas d'exérèse chirurgicale pour tumeur desmoïde mammaire, une exérèse chirurgicale en berges saines est préconisée (grade C). Il n'est pas possible de préciser une limite minimale de marge de sécurité à respecter. Il n'existe pas de recommandation concernant les modalités de surveillance d'une patiente prise en charge pour une tumeur desmoïde mammaire ou utilisation d'un traitement hormonal.(8)

## VII- Conclusion

Du fait de sa rareté, la tumeur desmoïde doit être discuté en réunion de concertation pluridisciplinaire afin de proposer au patient la meilleure prise en charge adaptée à son cas. L'orientation actuelle étant la surveillance dans un premier temps afin de ne traiter de manière agressive que ceux qui le justifient réellement.

## VIII- Références

1- Tumeurs desmoïdes associées à la polyposse adénomateuse familiale Eddy Cotte, Olivier Glehen, Olivier Monneuse, François Cottin, Jacques Vignal Gastroentérologie Clinique et Biologique Vol 28, N° 6-7-1 - jan/2004 pp. 574-581  
2- Prise en charge des tumeurs desmoïdes *Management of desmoid tumors* L. Beyer-Bejot, S. Bendah, La Lettre de l'Hépatogastroentérologie Vol. XVI n° 5- septembre/octobre 2013  
3- Les tumeurs desmoïdes. Montagnani, V. Duverger *Journal of Desmoid Tumors* 146, Issue 1, February 2008, Pages 20-26  
4- Tumeur desmoïde ophthalme Pr Bernd KASPER - Dernière mise à jour : Septembre 2013  
5- oncologie: Tumeurs différenciées du tissu ONCOCOL, en tenant compte des recommandations nationales, et conformément  
6- Imagerie des tumeurs desmoïdes extra-abdominales *Journal de Radiologie Volume 86, Issue 10, October 2005, Page 1340* K.Taïeb, Coughnath, Peneff, Pichon, Vassergny  
7- Mise à jour sur la prise en charge des tumeurs desmoïdes (des Update on the management of desmoid tumor A. Ai'saa, R. Aloui-Mekki, A. Ben Abdallah, R. Enallat, F. Kobdous, I. W. Sitta, A. Bouali Gynécologie Obstétrique et Fœtalité 40 (2013) 104-108  
8- Tumeurs bénignes du sein : recommandations pour la pratique clinique des gynécologues et obstétriciens français (COGOF) - Texte court, Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction Volume 40 (décembre 2015)  
9- Actualisation de la stratégie thérapeutique loco-régionale dans les sarcomes des tissus mous et les tumeurs desmoïdes des membres What