



Journal Homepage: -www.journalijar.com
**INTERNATIONAL JOURNAL OF
 ADVANCED RESEARCH (IJAR)**

Article DOI:10.21474/IJAR01/4244
 DOI URL: <http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/4244>



RESEARCH ARTICLE

TUMEUR RHABDOÏDE MALIGNNE RETRO-AURICULAIRE CHEZ UN ENFANT A PROPOS D'UN CAS RETRO-AURICULAR MALIGNANT RHABDOÏD TUMOR IN A CHILD: A CASE REPORT.

Othmane Lahbali, Mohamed Amine Azami, Abderrahmane Malihy, Najat Lamalmi And Zaitouna Alhamany.

Manuscript Info

Manuscript History

Received: 23 March 2017
 Final Accepted: 25 April 2017
 Published: May 2017

Key words:-

Malignant rhabdoid tumor.
 Retroauricular.hSNF5/INI1/SMARCB1.

Abstract

The malignant rhabdoid tumor (MRT) is an aggressive rare tumor usually diagnosed in young children, its location in the soft tissues of the head and neck is exceptional only 13 cases have been reported in the literature We report the case of a female infant aged 18 months, who presented for 5 months a retro-auricular mass left gradually increasing in volume, measuring 2 cm long axis, painless, fixed relative to the deeper level, with slightly erythematous skin look. Brain CT objectified process soft retro-auricular left parties without intracranial extension. The infant received a excisional biopsy which histological examination revealed a diffuse proliferation of rounded or polygonal cells with eccentric nuclei, prominent nucleoli and glassy eosinophilic cytoplasm containing hyaline-like inclusion bodies The character vesicular nuclei and pseudo-epithelial appearance to raised the hypothesis of a rhabdoid tumor, immunohistochemical complement revealed a poly-phenotypic characteristics and loss of nuclear expression of INI 1. Malignant rhabdoid tumors (MRTs) are aggressive neoplasms, that was originally defined as a distinctive neoplasm which developed in the infant kidney This tumor may also develop in other sites extrarenal. The location at the soft tissues of the head and neck is extremely rare.

Copy Right, IJAR, 2017,. All rights reserved.

Introduction:-

La présente observation concerne une entité dont le diagnostique histologique a été laborieux Nous le rapportons en raison de son caractère exceptionnel

Observation:-

Nous rapportons le cas d'un nourrisson de sexe féminin âgé de 18 mois issu d'un mariage non consanguin, sans antécédent pathologique particulier qui a présenté depuis 5 mois une masse retro-auriculaire gauche augmentant progressivement de volume.

A l'examen la masse mesurait 2 cm de grand axe, indolore, ferme décollant le pavillon de l'oreille gauche, fixe par rapport au plan profond, avec peau en regard légèrement érythémateuse (**Fig. 1**). L'examen des aires ganglionnaires a trouvé quelques adénopathies cervicales bilatérales centimétriques, le reste de l'examen abdomino-pelvien, pulmonaire et cardio-vasculaire était normal.

Corresponding Author:- Othmane Lahbali.

Address:- laboratory of Anatomy Cytology, Children's Hospital, Faculty of Medicine and Pharmacy, University Mohammed V, Rabat, Morocco.

La TDM cérébrale a objectivé un processus malin des parties molles retro-auriculaire gauche sans extension endocrânienne (**Fig. 2**).

Le nourrisson a bénéficié ainsi d'une biopsie exérèse dont l'examen histologique a mis en évidence une prolifération maligne d'architecture hétérogène avec des territoires lobulés, dense ou parfois alvéolaire. Elle est faite de cellules atypiques polygonales peu cohésives ou globuleuses aux noyaux souvent vésiculeux nucléolés au sein d'un cytoplasme d'abondance variable éosinophile (**Fig. 3**). Les mitoses sont très fréquentes.

Devant ces aspects très hétérogènes plusieurs diagnostics ont été évoqués :

- ❖ Un processus sarcomateux des tissus mous, dont le rhabdomyosarcome en premier lieu devant les territoires alvéolaires
- ❖ Un chondrosarcome devant l'aspect lobulé et le caractère vésiculeux des noyaux
- ❖ Un processus épithélial devant l'aspect polygonal des cellules quoique peu cohésives.
- ❖ Une PNET (tumeur neuro-ectodermique primitive)

Un premier panel immunohistochimique a été tenté comportant desmine, myogénine EMA (l'antigène de la membrane épithéliale), Cytokératine (CK) AE1/AE3, AML (actine muscle lisse), HMB45 , CD 99

Le marquage obtenu sur la prolifération s'est révélé poly-phénotypique avec différenciation variées : épithéliale (marquage EMA + CK + (**Fig. 4**)), musculaire (AML+) avec présence de foyers CD99+ et WT1 + essentiellement cytoplasmique. Le marquage par la myogénine l'HMB 45 était négatif.

Le caractère vésiculeux du noyau et l'aspect pseudo-épithélial a soulevé l'hypothèse d'une tumeur rhabdoïde. La tumeur a été envoyée au laboratoire de pathologie de l'hôpital d'enfant de recherche de Saint Jude à Memphis pour avis.

Les experts consultés (Pr Jesse J. Jenkins et al.) ont complété le panel immunohistochimique (**Fig.5**) qui a objectivé une perte d'expression nucléaire de l'INI1 au niveau des cellules tumorales.

Le diagnostic de tumeur rhabdoïde maligne (MRT) primitive des parties molles retro-auriculaire a été ainsi retenu

Le bilan d'extension n'a pas objectivé de localisation secondaire.



Figure 1:- masse retro-auriculaire gauche.

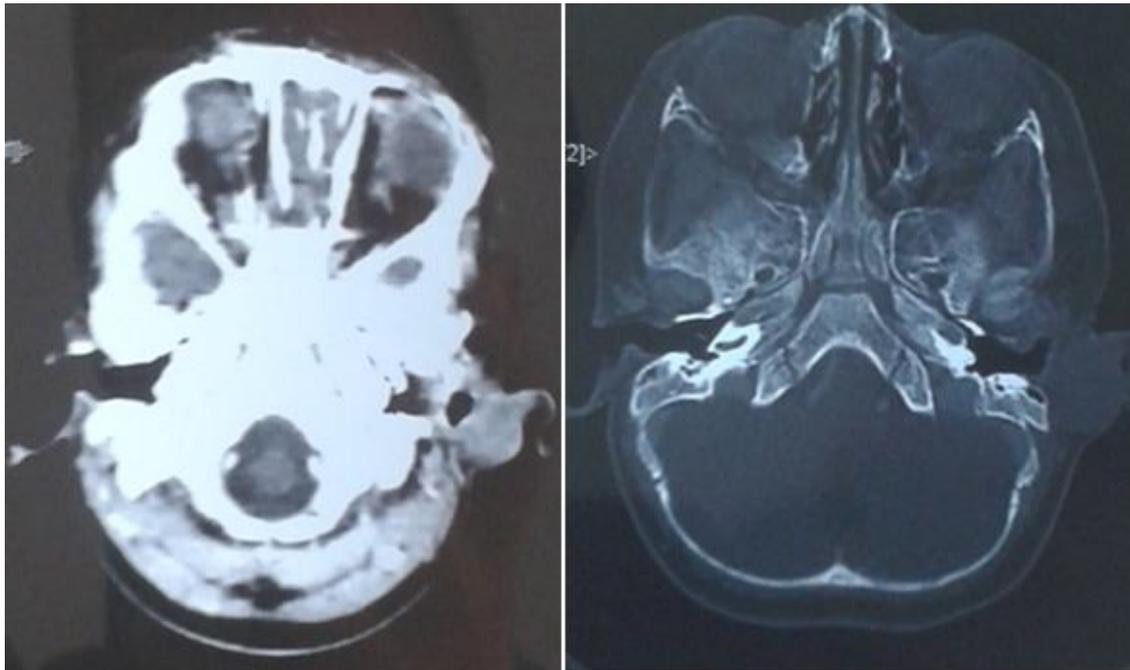


Figure 2:- processus des parties molles retro-auriculaires gauche sans extension endocrânienne.

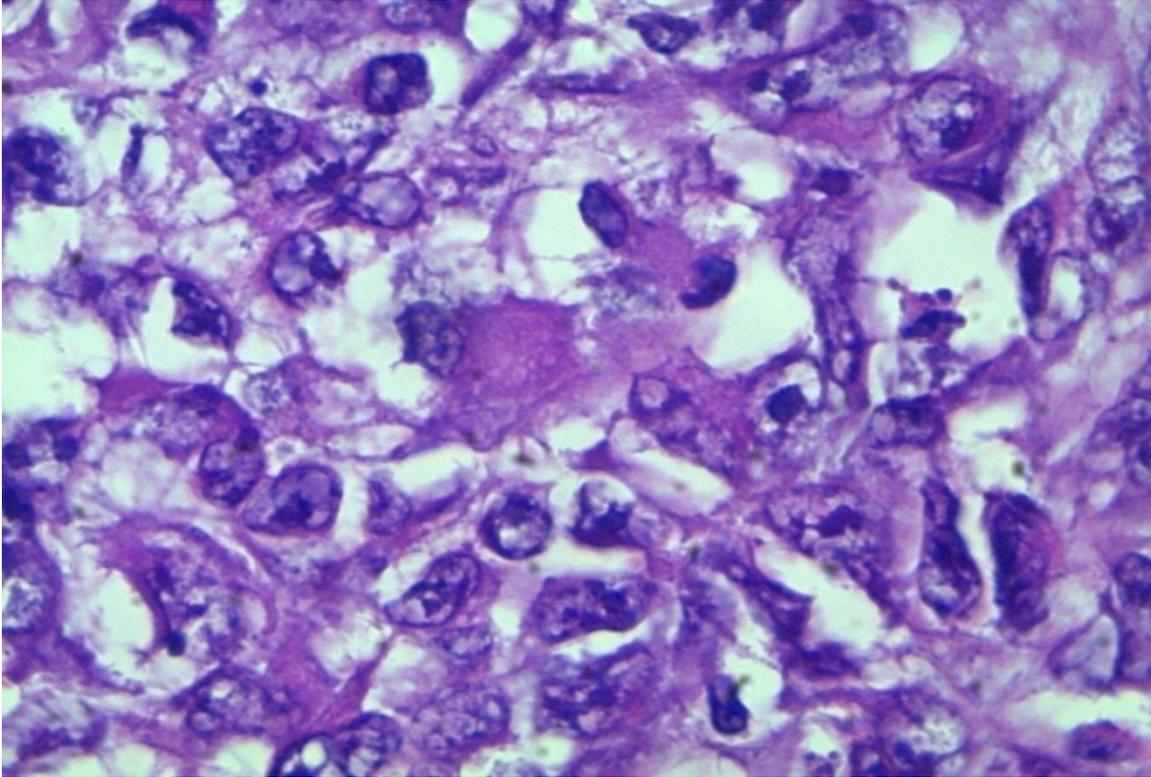


Figure 3:- cellules atypiques rhabdoïdes avec inclusions éosinophiles intra-cytoplasmique et noyaux nucléolés (coloration : Hématéine-éosine G x 400).

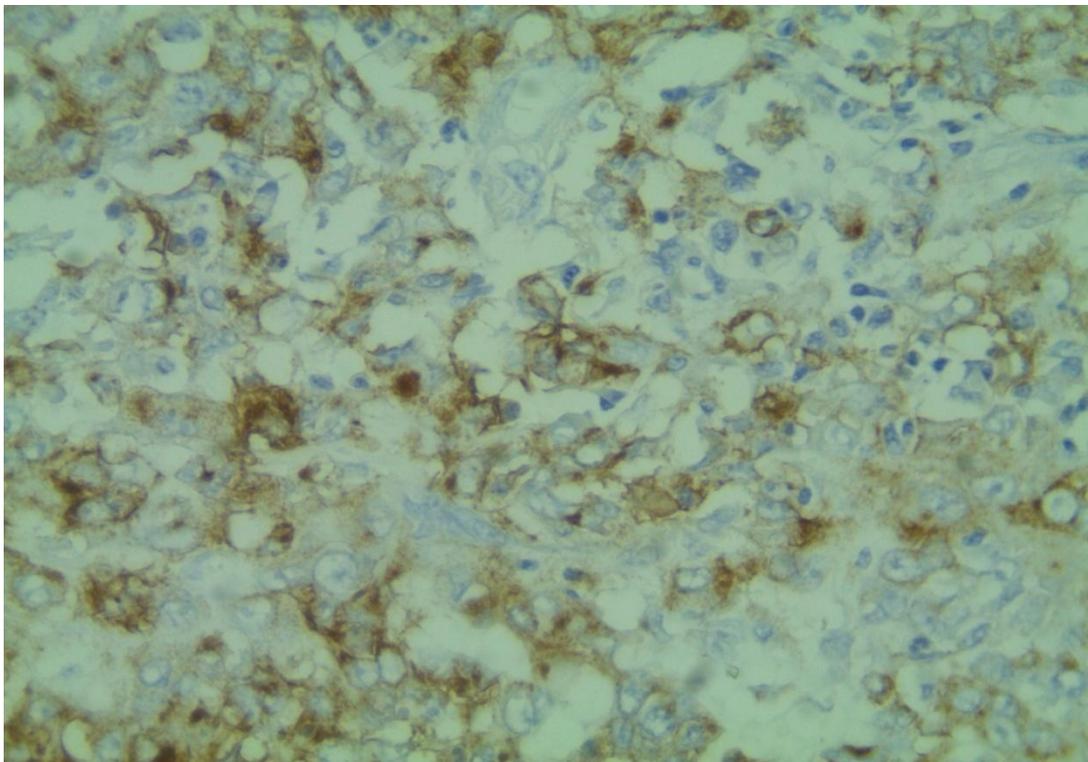


Figure 4:- Immunomarquage EMA positif.

Med. Rec. No.: (00008)190119

PRINT TIME: 15:57

SURGICAL PATHOLOGY FINAL REPORT

Accession #	Date	SJCRH	Slides	Blocks	Slides
B0914.187	9/13/14	12/11/14	0	1	0

SUBMITTED BLOCK (B0914.187)

MICROSCOPIC DESCRIPTION

Tumor immunohistochemistry:

INI1	Negative in tumor cell nuclei.
Vimentin	Strong, cytoplasmic, every tumor cell.
Cytokeratin AE1-AE3	Strong to weak, cytoplasmic, many tumor cells.
Epithelial membrane antigen	Strong to weak, cytoplasmic, most tumor cells.
Synaptophysin	Negative.
S-100	Negative.
Smooth muscle actin	Strong to weak, cytoplasmic, some tumor cells.
Muscle specific actin	Negative.

JJJ/JJJ

QUALITY CONTROL & ASR NOTIFICATION

If applicable, the histologic preparations for this case were reviewed by the responsible pathologist and found adequate for quality of fixation, processing, microtomy, and H&E staining. If applicable, appropriate positive and negative controls for special stains, immunohistochemistry, and/or *in situ* hybridization, show the expected reactivity.

The immunohistochemical testing and special stains, as applicable, were developed and the performance characteristics determined by the Anatomic Pathology Laboratory at SJCRH. It has not been cleared or approved by the U.S. Food and Drug Administration. Analyte Specific Reagent use does not require FDA approval. [21CFR809.30]

INFECTIOUS AGENT IDENTIFIED (YES/NO)

no

Page 2 of 2

CONFIDENTIAL

Figure 5:-complément d'étude immunohistochimique**Discussion:**

La tumeur rhabdoïde maligne est une tumeur rare, agressive, initialement diagnostiquée en 1978 par Beckwith et Palmecomme une variante sarcomateuse de la tumeur de Wilms rénale. Cette tumeur peut se développer également dans d'autres sites extraréniaux tels que le foie, le cœur, les poumons, la peau, l'utérus, le thymus, dans le système nerveux (dans ce cas on parle de tumeur térétoïde rhabdoïde atypique ou ATRT) et les tissus mous [1].

La localisation au niveau des tissus mou de la tête et du cou est exceptionnelle. La recherche (pubmed, medline et science directe) nous a permis de retrouver 17 cas. [2,15]. (Tableau 1).

L'âge moyen des ces cas compilés en année est de 3,8.

L'origine des cellules rhabdoïde reste incertaine, considérée par certains auteurs comme des cellules pluripotentes pouvant montrer plusieurs différenciations cellulaires [16] ce qui fourvoie le diagnostique.

Le diagnostic de tumeur rhabdoïde maligne est basé sur l'aspect histologique et le profil immunohistochimique.

Cette tumeur est caractérisée par une cytomorphologie particulière : un noyau fortement nucléolé déjeté à la périphérie et un cytoplasme éosinophile abondant. Si on effectue une étude ultrastructurale on peut observer une inclusion hyaline caractéristique filamenteuse constituée de filaments intermédiaires enchevêtrés [17].

Le marquage **immunohistochimique** n'est pas d'une grande aide .Il permet d'écarter les tumeurs habituellement observées chez l'enfant comme un rhabdomyosarcome mais peut faire errer le diagnostic car il est très hétérogène. Cette tumeur marque souvent la vimentine et les marqueurs épithéliaux (cytokératine EMA), ainsi que la synaptophysine et le CD99 [1]. Ce dernier peut orienter le diagnostic à tort vers une PNET .cependant l'aspect morphologique écarte cette hypothèse

Sur plan génétique, les tumeurs rhabdoïdes sont caractérisées par une inactivation biallélique du gène suppresseur de tumeurs hSNF5/INI1 (anciennement appelé SMARCB1) porté par le chromosome 22 (22q11.2), cette inactivation peut survenir par l'intermédiaire d'une délétion du bras long du chromosome 22 portant le gène hSNF5/INI1, d'une monosomie 22 et/ou de mutations inactivatrices de hSNF5/INI1 [18, 19]. Le gène hSNF5/INI1, membre du complexe SWI/SNF, joue un rôle dans le remodelage de la chromatine, la régulation du cytosquelette et le cycle cellulaire [18], Les délétions et les monosomies du chromosome 22 s'observeraient plus volontiers dans les tumeurs rhabdoïdes cérébrales de l'enfant, les mutations dans les tumeurs rénales, et les translocations impliquant le chromosome 22 dans les tumeurs rhabdoïdes de localisations autres comme les tissus mous [19].

Il existe actuellement un anticorps monoclonal (clone BAF47) dirigé contre la protéine INI qui est utilisable sur du matériel fixé et inclus en paraffine. L'absence de marquage des noyaux des cellules tumorales par cet anticorps traduit une absence ou une réduction importante de la quantité de protéine et constitue un signe indirect d'une inactivation du gène hSNF5/INI1.

Cependant Il existe aussi de rares tumeurs rhabdoïdes pures et typiques qui conservent l'expression de l'INI1, ce qui laisse supposer que le phénotype rhabdoïde n'est exclusivement associé à la perte de fonction d'hSNF5/INI1 [18].

Sur le plan morphologique le diagnostic différentiel du MRT peut se poser avec de nombreuses tumeurs:-

Le Sarcome épithélioïde proximal, peut présenter un aspect rhabdoïde et une perte de l'expression de l'INI 1 dans 76 % des cas [19,20], mais à la différence de notre cas les patients sont généralement plus âgés (entre 20 et 40 ans) .Par ailleurs cette tumeur siège essentiellement au niveau du **pelvis/périnée**, de la **sphère gynécologique** (pubis, vulve, pénis+++) ainsi qu'à la **racine des membres** (fesse, hanche, axillaire).

Le rhabdomyosarcome:-

Les marqueurs desmine et surtout myogénine permettent de redresser le diagnostique, en plus on note une expression nucléaire de l'INI dans 100 % des cellules tumorales.

L'inactivation de l'INI1 observée dans le MRT peut être également notée dans d'autres tumeurs telles que le synovialosarcome, le carcinome myoépithélial, la tumeur maligne des gaines des nerfs périphériques (MPNST) et le sarcome chondromyxoïde extra-squelettique. Seule l'absence de cellules rhabdoïdes dans ces entités permet de les distinguer du MRT. [1, 22,23].

Sur le plan thérapeutique et pronostique les études sont peu nombreuses en raison du caractère exceptionnel de cette localisation. L'étude qui a été menée par Sultan et al a montré que l'âge au moment du diagnostic (2-18 ans), le stade localisé des tumeurs, et l'utilisation de la radiothérapie améliore significativement la survie Cependant le pronostic reste très sombre indépendamment de siège [14, 24].

Déclaration d'intérêts:-

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Tableau 1 : cas rapportés dans la littérature de tumeur rhabdoïde maligne (MRT) au niveau de la tête et du cou [2-15].

Auteurs et année	Age	Sexe	localisation	traitement	Survie
Patron M. et al. 1988	10 jours	Masculin	Longue	Résection partielle	Des jours
Dominey A et al. 1990	2 jours	Féminin	Tissu mou de la face	aucun	Des jours
Roy S. et al. 1996	3 jours	Masculin	Tissu mou du cou	inconnu	Inconnue
Pizer BL. Et al. 1997	1 jour	Féminin	gencive	aucun	35 jours
White FV. et al. 1999	33 semaines	Féminin	Face et cou	aucun	Quelques minutes
White FV et al. 1999	1 jour	Féminin	Face et cou	chimiothérapie	Un mois
White FV et al. 1999	3 mois	Féminin	Rachis cervical épidual et Tissu mou para-spinal	Réduction tumorale et chimiothérapie	2 mois
White FV et al. 1999	Une semaine	Masculin	thyroïde et glande sous maxillaire	Chirurgie, la chimiothérapie et curiethérapie	3 mois
Gottlieb C et al. 2005	28 jours	Masculin	orbitaire	Exentération orbitaire	42 jours
Mahmood MN. et al. 2003	11 ans	Masculin	oropharynx	chimiothérapie	Inconnue
Sparano A. et al. 2009	2 ans	féminin	Espace para-pharyngé	Résection chirurgicale chimiothérapie et radiothérapie	Absence de récurrence à 9 mois
Garces-Inigo EF. Et al. 2009	1 mois	féminin	Cou	inconnu	Vivant à 12 mois avec métastases pulmonaire et au niveau du système nerveux central
Cobb A. et al 2011	2 mois	féminin	Scalp	Résection et chimiothérapie	10 mois
Ramieri V. et al. 2013	1 jour	masculin	Région fronto-orbitaire	Résection et chimiothérapie	Absence de récurrence à 3 ans
Kaustubh Mulay1 and Santosh G. et al. 2014	6 semaines	masculin	Région orbitaire	aucun	Inconnu, mort par métastase cérébral
Stephanie L. et al 2015	51 ans	masculin	Plancher buccale	Résection et radiothérapie	Absence de récurrence à 6 mois
Gupta RK et al. 2015	6 mois	féminin	Larynx (deux aryénoïdes)	aucun	Un mois

References:-

1. Oda Y, Tsuneyoshi M. Extrarenal rhabdoid tumors of soft tissue: clinicopathological and molecular genetic review and distinction from other soft-tissue sarcomas with rhabdoid features. *Pathol Int.* 2006;56:287–295.
2. Patron M, Palacios J, Rodriguez-Peralto L, et coll. Malignant rhabdoid tumor of the tongue. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1988;65:67–70.
3. Dominey A, Paller A, Gonzalez-Crussi F. Congenital rhabdoid sarcoma with cutaneous metastases. *J Am Acad Dermatol.* 1990;22:969–973.
4. Roy S, Mukerji SK, Castillo M, et coll. MRI of congenital rhabdoid tumor of the neck: case report. *Neuroradiology.* 1996;38:373–374.
5. Pizer BL, Ashworth M, Berry PJ, et coll. Congenital malignant rhabdoid tumour of the gum margin. *Oral Oncol.* 1997;33(6):447–450.
6. White FV, Dehner LP, Belchis DA, et coll. Congenital disseminated malignant rhabdoid tumor. *Am J Surg Pathol.* 1999; 23(3):249–256.
7. Gottleib C, Nijhawan N, Chorneyko K, et coll. Congenital orbital and disseminated extrarenal malignant rhabdoid tumor. *Ophthal Plast Reconstr Surg.* 2005;21:76–79.
8. Mahmood MN, Salama ME, Shah VV. An 11 year-old boy with cervical lymphadenopathy. *Arch Pathol Lab Med.* 2003; 127: e361–e362.
9. Sparano A, Kreiger P, Kazahaya K. Malignant rhabdoid tumor of the parapharyngeal space. *Ear Nose Throat J.* 2009;88(3):E24.
10. Garces-Inigo EF, Leung R, Sebire NJ, et coll. Extrarenal rhabdoid tumors outside the central nervous system in infancy. *Pediatr Radiol.* 2009;39:817–822. doi: 10.1007/s00247-009-1288-4.
11. Bridenne M., Leblond P., Thebaud E., et coll, P. Labalette, N. Kacet, A.S. Defachelles Tumeur rhabdoïde conjonctivo-palpébrale chez un nourrisson : une localisation rare archives de Pédiatrie Volume 17, Issue 6, Supplement 1, June 2010, Pages 98
12. Cobb A, Sebire N, Anderson J, et coll. Congenital malignant rhabdoid tumor of the scalp. *J Craniomaxillofac Surg.* 2012;40:e258–e260. doi: 10.1016/j.jcms.2011.10.031.
13. Ramieri V, Emanuela B, Cascone NC, et coll. Surgical treatment of congenital rhabdoid tumor in a 10 day old newborn. *J Craniofac Surg.* 2013;24(2):523–525. doi: 10.1097/SCS.0b013e31828043bd.
14. Kaustubh Mulay¹ and Santosh G. Honavar², Primary, Orbital, Malignant Extra-Renal, Non-Cerebral rhabdoid Tumour, *Orbit,* 2014; 33(4): 292–294.
15. Gupta RK, Batra VV, Das MC, et coll. Malignant extra-renal rhabdoid tumor with unusual presentation : A report of two cases. *J Cancer Res Ther.* 2015 Oct-Dec;11(4):963-6. doi: 10.4103/0973-1482.163668.
16. Geller J, Coppes M. Malignant rhabdoid tumor. *Medscape* 2012. <http://emedicine.medscape.com/article/993084>
17. Ota S, Crabbe DCG, Tran TN, et al. Malignant rhabdoid tumor: a study with two established cell lines. *Cancer.* 1993;71:2862–2872.
18. Bourdeaut F, Fréneaux P, Thuille B, et coll. hSNF5/INI1-deficient tumours and rhabdoid tumours are convergent but not fully overlapping entities. *J Pathol* 2007 ; 211 : 323-30.
19. Muriel Genevay, Carole Gengler, Louis Guillou Détection des anomalies chromosomiques et moléculaires dans les sarcomes des tissus mous : quels sarcomes ? quelles anomalies ? comment ? pourquoi ? *Bulletin du Cancer.* Volume 94, Numéro 9, 781-92, Septembre 2007.
20. Kohashi K, Izumi T, Oda Y, Yamamoto et coll. Infrequent SMARCB1/INI1 gene alteration in epithelioid sarcoma : a useful tool in distinguishing epithelioid sarcoma from malignant rhabdoid tumor. *Hum Pathol* 2009 ; 40(3):349-355).
21. Weis SW, Goldblum JR. *Enzinger and weiss soft tissue tumors.* 5th ed. Mosby 2008; p 1191–1203 and 1208–1213.
22. Rizzo D1, Fréneaux P, Brisse H, et coll. SMARCB1 deficiency in tumors from the peripheral nervous system: a link between schwannomas and rhabdoïde tumors. *Am J Surg Pathol.* 2012 Jul;36(7):964-72.
23. Hollmann TJ, Hornick JL. INI1-Deficient tumors: diagnostic features and molecular genetics. *Am J Surg Pathol.* 2011;35:e47–e63.
24. Sultan I, Qaddoumi I, Rodriguez-Galindo C, et coll. Age, stage, and radiotherapy, but not primary tumor site, affects the outcome of patients with malignant rhabdoid tumors. *Pediatr Blood Cancer.* 2010;54:35–40.