

## CHONDROSARCOME SECONDAIRE DU BASSIN DANS LA MALADIE DES EXOSTOSES MULTIPLES HÉRÉDITAIRES : À propos d'un cas

KHENFRI M, SAYOUD R, OTHMANI-MARABOUT N, BOUZITOUNA M,  
BENHABILES A.

Service de Chirurgie Orthopédique « A », CHU BenBadis Constantine, Faculté  
de Médecine Université Salah Boubnider Constantine 3  
E-mail : mohammed.khenfri@univ-constantine3.dz

### RÉSUMÉ:

La maladie des exostoses multiples héréditaires est une maladie constitutionnelle secondaire à la mutation des gènes EXT. La transformation maligne est exceptionnelle chez l'enfant et rare après 50 ans. Nous rapportons un cas de chondrosarcome secondaire du bassin dans la maladie des exostoses multiples héréditaires chez un homme âgé de 64 ans. Le diagnostic de la transformation maligne a été évoqué devant l'apparition d'une masse de la région inguinale gauche avec augmentation progressive de son volume. Les explorations radiologiques confirment cette hypothèse en montrant une tumeur cartilagineuse de 178x151x132 mm avec extension endo-pelvienne latéro-vésicale gauche et une lyse de la branche ilio-pubienne gauche. Une biopsie chirurgicale a été réalisée. L'étude anatomo-pathologique est revenue en faveur d'un chondrosarcome de bas grade de malignité. La prise en charge a été faite par une résection carcinologique de la tumeur sans aucun traitement adjuvant. Après deux ans d'évolution, aucune récurrence n'a été notée. Le risque de transformation maligne des exostoses est estimé à 0,2 %. Cette transformation est plus fréquente au niveau des ceintures et du squelette axial. Elle doit être recherchée chez l'adulte périodiquement par scintigraphie ou par IRM. La présence d'une coiffe cartilagineuse supérieure à 2 cm est synonyme de malignité. L'éducation des patients est primordiale. Tout changement de taille d'une exostose ou l'apparition de douleur doivent faire ramener le patient à consulter.

*Mots clés : Exostoses Multiples Héréditaires, Chondrosarcome Secondaire, Sarcome, Gène, IRM.*

### ABSTRACT: SECONDARY CHONDROSARCOMA OF THE PELVIS IN THE DISEASE OF HEREDITARY MULTIPLE EXOSTOSES: APROPOS OF A CASE.

Hereditary multiple exostosis is a constitutional disease secondary to EXT gene mutation. Malignant transformation is exceptional in children and is rare after 50 years. We report a case of secondary pelvic chondrosarcoma in multiple inherited exostosis in a 64-year-old man. The diagnosis of malignant transformation was evoked by the appearance of a mass of the left inguinal region with progressive increase of its volume. Radiological investigations confirm this hypothesis in a cartilaginous tumor of 178x151x132 mm with left endopelvic extension and lysis of the left iliopubic branch. A surgical biopsy was performed. The pathological study returned in favor of a low-grade of malignancy chondrosarcoma. The management of a carcinological resection of the tumor without any adjuvant treatment. After two years of evolution, no recurrence was noted. Consisted of malignant transformation of exostoses is estimated at 0.2%. This transformation is more common in the pelvic, shoulder girdle and the axial skeleton. It should be searched in adults periodically by scintigraphy or MRI. The presence of a cartilaginous cap more than 2 cm is synonymous with malignancy. Patient education is essential. The change in size of an exostosis or the appearance of pain must make the patient to consult.

*Key Words: Multiple Hereditary Exostosis, Secondary Chondrosarcoma, Sarcoma, Gene, MRI.*

## INTRODUCTION

La maladie des Exostoses Multiples Héréditaires est une maladie caractérisée par la prolifération d'excroissances osseuses perpendiculaires à la métaphyse et « fuyant » l'articulation à la surface des os à ossification enchondrale [1, 2]. Elles peuvent être pédiculées ou sessiles. L'exostose a une base osseuse en continuité avec la corticale et le spongieux métaphysaire. Elle est recouverte d'une coiffe cartilagineuse [3].

La maladie des exostoses multiples héréditaires est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante débutant dans l'enfance [3]. Elle est secondaire à la mutation d'un des gènes suppresseurs de tumeurs EXT. Trois gènes ont été identifiés (EXT1, EXT2 et EXT3) et qui sont localisés successivement sur les chromosomes 8, 11 et 19 [4, 5]. La mutation de ces gènes entraîne une disparition de l'activité «tumeur suppressive». Elle favorise le développement des exostoses et prédispose au risque de transformation sarcomateuse à type de chondrosarcome de bas grade de malignité dans 90 % des cas et exceptionnellement en un autre type de sarcome [2].

La dégénérescence maligne est exceptionnelle pendant l'enfance et rare après l'âge de 50 ans [6]. Nous rapportons un cas de transformation maligne chez un homme de 64 ans.

## OBSERVATION

D.A, âgé de 64 ans, est connu depuis l'âge de 9 ans pour des exostoses multiples héréditaires. Cette maladie est retrouvée également chez trois membres de sa famille (ses deux fils et son frère). Un de ses fils a présenté une paraplégie à l'âge de 14 ans suite à une compression médullaire par une exostose du rachis dorsal. Notre patient a consulté pour une volumineuse masse de la racine de la cuisse gauche apparue depuis environ 18 mois avec augmentation progressive de son volume. L'examen clinique a retrouvé une tuméfaction importante de la région inguinale gauche (figure 1).

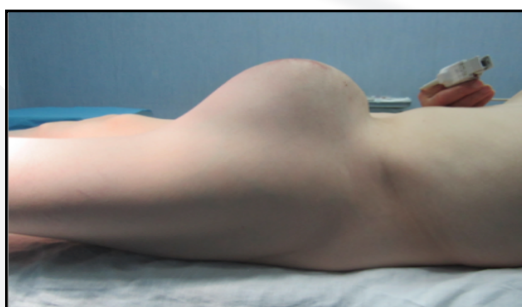


Figure 1. Aspect clinique de la tuméfaction (vue de profil).

Le membre inférieur était en attitude vicieuse en rotation externe. La mobilité de la hanche est perturbée avec une limitation de la flexion et de la rotation interne. Des explorations radiologiques ont été réalisées. La radiographie du bassin a objectivé une opacité de tonalité calcique en projection de la région inguinale gauche masquant le cadre obturateur, l'extrémité proximale du fémur et l'articulation coxo-fémorale gauches (figure 2).



Figure 2. Radiographie du bassin, opacité masquant le cadre obturateur et la hanche gauche.

La tomodensitométrie du bassin a retrouvé une tumeur avec un aspect en chou-fleur qui se développe à partir du cadre obturateur gauche (figure 3). L'angio-IRM met en évidence une volumineuse formation tissulaire cartilagineuse de la racine de la cuisse gauche de 178x151x132 mm avec extension endo-pelvienne latéro-vésicale gauche à travers l'orifice inguinal et une lyse de la branche ilio-pubienne.

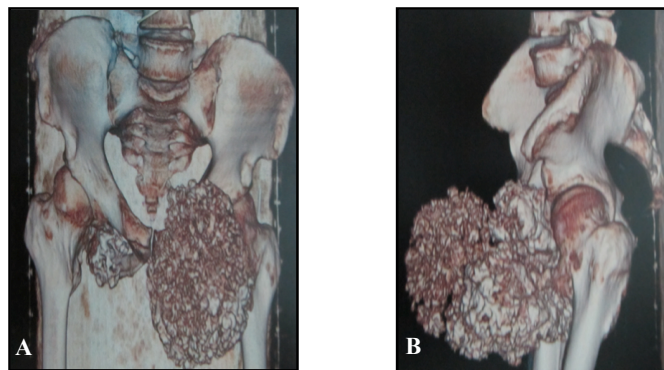


Figure 3. Reconstruction TDM en 3D.

Tumeur en forme de chou-fleur.

A : vue de face, B : vue de profil.

Les axes vasculaires iliaques et fémoraux sont refoulés (figure 4). L'indication d'une biopsie chirurgicale a été retenue du fait des modifications cliniques et des aspects radiologiques de la tumeur qui sont en faveur de la malignité.

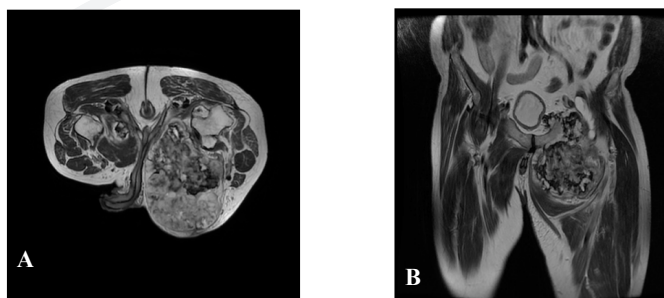


Figure 4. IRM du bassin.

A : Coupe axiale, tumeur en hypersignal T2 ; diamètre antéro-postérieure de la tumeur : 178 mm.

B : Coupe coronale en T2 qui montre l'extension endo-pelvienne latéro-vésicale gauche à travers l'orifice inguinal.

L'étude anatomo-pathologique de la pièce biopsique a retrouvé macroscopiquement un aspect polylobé, blanc-jaunâtre, translucide par endroits. L'histologie a montré une tumeur cartilagineuse composée de lobules de grande taille, séparés par des travées fibreuses. La cellularité était variable d'un secteur à l'autre avec des remaniements myxoïdes et des calcifications ; les chondrocytes étaient pourvus d'un noyau dense, basophile avec des irrégularités modérées. Les mitoses étaient absentes. Il n'y avait pas de nécrose. Tous ces éléments étaient en faveur d'un chondrosarcome de faible grade de malignité (grade I de O'NEAL et ACKERMAN). La résection tumorale a été faite en collaboration avec un chirurgien urologue. La voie d'abord a été centrée sur la région de l'aîne gauche et s'est dirigée en bas et en dedans pour devenir élective sur la tumeur. Après une dissection soignée, un plan de clivage a été retrouvé entre la face latérale de la tumeur et les vaisseaux fémoraux. L'ouverture du ligament inguinal a permis le contrôle des vaisseaux iliaques externes qui ont été refoulés en latéral et plaqués contre l'os iliaque. Sur le versant médial, le cordon spermatique gauche a été refoulé par la tumeur en dedans. La résection de la tumeur a été faite après

protection des organes endopelvien par un écarteur. La résection a emporté la branche ilio-pubienne gauche. L'étude anatomo-pathologique de la pièce d'exérèse a retrouvé des limites de résection saines. Les suites post opératoires ont été simples. Les contrôles clinique et radiologique (TDM) après deux ans de recul ne retrouvent pas de récurrence (figure 5).

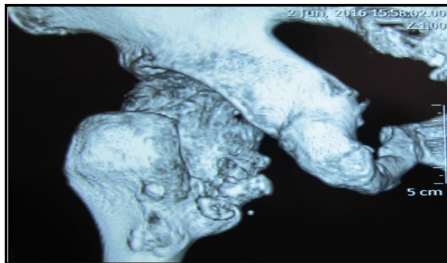


Figure 5. TDM du bassin de contrôle après 2 ans. Absence de récurrence, la branche ilio-pubienne a été réséquée avec la tumeur.

## DISCUSSION

La dégénérescence maligne des exostoses multiples héréditaires est exceptionnelle pendant l'enfance et rare après l'âge de 50 ans. Ochner et al ont retrouvé un âge moyen de diagnostic de transformation maligne de 31 ans [7]. Le diagnostic de chondrosarcome, chez notre patient, a été posé à l'âge de 64 ans. Cette complication peut toucher toutes les localisations mais les ceintures pelviennes, scapulaires et le squelette axial représentent les sites de préférences [8]. Ces dernières sont cliniquement difficiles à surveiller. Le risque de transformation maligne est plus élevé pour les tumeurs en forme de chou-fleur [9]. Pour les autres formes, la dégénérescence est plus fréquente dans les tumeurs sessiles [9]. Une transformation maligne doit être suspectée sur l'IRM si la coiffe cartilagineuse est supérieure à 2 cm chez un adulte [2,10,11]. Chez notre malade, la tumeur est cartilagineuse dans sa totalité. Une radiographie des exostoses profondes se justifie tous les 2-3 ans pour surveiller celles-ci [12]. Une fixation scintigraphique intense est hautement suspecte de malignité. Le risque annuel de transformation maligne des exostoses multiples est de 0,1 à 0,2 % entre 30 et 50 ans [13]. Ce risque est comparable à celui du cancer du sein qui est de 0,2 % entre 50 et 60 ans. Sonne -HOLM préconise de faire un dépistage comme le dépistage du cancer du sein qui est systématique dans de nombreux pays. Ce dépistage est réalisé par scintigraphie ou IRM chaque 2 ans chez tout patient porteur de la maladie des exostoses multiples héréditaires après l'âge de 16 ans ou après fermeture des cartilages de croissance [8]. La constatation d'un changement de taille d'une exostose chez un adulte par le médecin ou par le patient lui-même ainsi que l'apparition d'une douleur doivent faire suspecter une dégénérescence maligne [14].

## CONCLUSION

La dégénérescence maligne des exostoses multiples héréditaires est rare. Notre observation illustre bien la nécessité d'une surveillance régulière car l'apparition d'une douleur ou la modification de taille d'une exostose à l'âge adulte peut être synonyme d'une transformation vers un chondrosarcome de bas grade ou rarement vers un autre type de sarcome. Les exostoses des ceintures et du squelette axial et les exostoses sessiles dégénèrent plus que les autres. Le pronostic est lié à la résection chirurgicale carcinologique avant l'apparition des métastases d'où l'intérêt du dépistage des dégénérescences malignes.

## CONFLITS D'INTÉRÊTS :

Pas de conflits d'intérêts.

## RÉFÉRENCES

1. Pannier S, Legeai-Mallet L. Hereditary multiple exostoses and enchondromatosis. Best Pract Res Clin Rheumatol. 2008; 22(1): 45-54.
2. Shah ZK, Peh WC, Wong Y, Shek TW, Davies AM. Sarcomatous transformation in diaphyseal aclasis. Australas Radiol, 2007; 51(2): 110-9.
3. Cottalorda J, Louahem D, Mazeau P, Weiss A, L'Kaissi M, Del-pont M. La maladie des exostoses multiples : orientations nouvelles. E-mémoires de l'Académie Nationale de Chirurgie. 2015; 14, 083-093 DOI: 10.14607/emem.2015.1.083.
4. Pacifici M. Hereditary Multiple Exostoses: New Insights into Pathogenesis, Clinical Complications, and Potential Treatments. Curr Osteoporos Rep. 2017; 15(3): 142-152.
5. Le Merrer M, Legeai-Mallet L, Jeannin P. M, Horsthemke B, Schinzel A, Plauchu H, et al. A gene for hereditary multiple exostoses maps to chromosome 19p. Hum Mol Genet. 1994; 3(5): 717-22.
6. Carliz H. Maladie exostosante. In : Cahiers d'enseignement de la SOFCOT, Conférences d'enseignements. Elsevier; 1987: 1-11.
7. Ochsner PE. Multiple cartilaginous exostoses and neoplastic degeneration: review of the literature. Z Orthop Ihre Grenzgeb. 1978;116(3): 369-78.
8. Sonne-Holm E, Wong C, Sonne-Holm S. Multiple cartilaginous exostoses and development of chondrosarcomas--a systematic review. Dan Med J. 2014; 61(9): A4895.
9. Fan XL, Han ZJ, Gong XY, Xiang JJ, Zhu LL, Chen WH. Morphological classification for prediction of malignant transformation in multiple exostoses. Eur Rev Med Pharmacol Sci. 2014; 18(6):840-5.
10. Pierz KA, Womer RB, Dormans JP. Pediatric bone tumors: osteosarcoma ewing's sarcoma, and chondrosarcoma associated with multiple hereditary osteochondromatosis. J Pediatr Orthop. 2001; 21(3): 412-8.
11. Bernard SA, Murphey MD, Flemming DJ, Kransdorf MJ. Improved differentiation of benign osteochondromas from secondary chondrosarcomas with standardized measurement of cartilage cap at CT and MR imaging. Radiology. 2010; 255(3): 857-65.
12. Campanacci M. Bone and soft tissue tumors. Wien. New-York: Springer-Verlag. 1999.
13. Porter DE, Lonie L, Fraser M, Dobson-Stone C, Porter JR, Monaco AP, et al. Severity of disease and risk of malignant change in hereditary multiple exostoses. A genotype-phenotype study. J Bone Joint Surg Br. 2004; 86(7):1041-6.
14. Dohin B, Bonneville P. Exostose ostéogénique et maladie des exostoses multiples. In: Chotel F,dir. Tumeurs osseuses bénignes. Paris: Elsevier. 2005: 78-97.