



Cas de la semaine #396

23 février 2026

Préparé par Dr Daniel Tomasso ^{R4}

Dre Isabelle Drapeau ^{MD FRCPC}

Dr William Sandé ^{MD FRCPC} - pathologie

Hôpital Maisonneuve-Rosemont

Cas AIRP



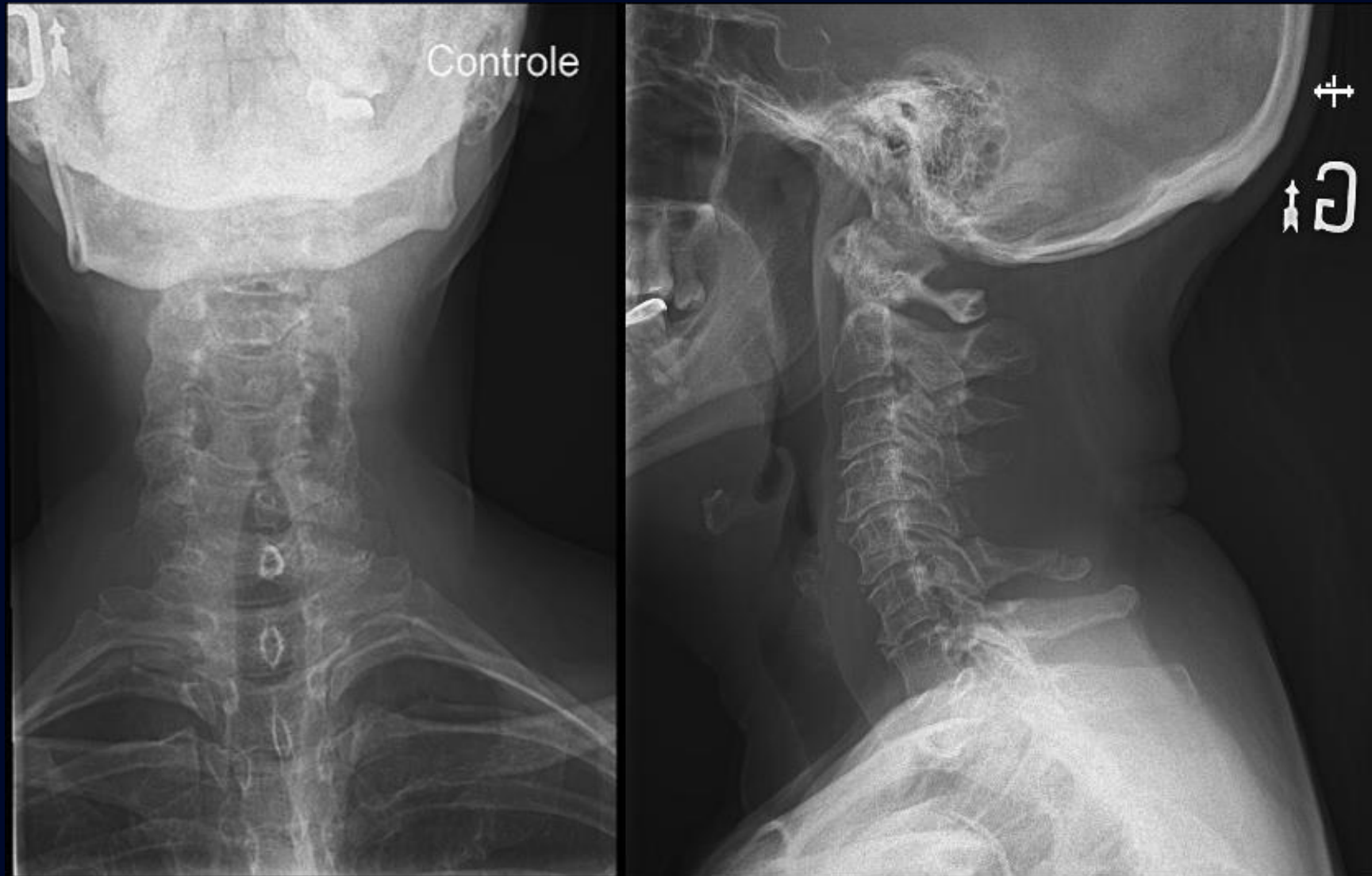
Histoire clinique

- Consulte pour une douleur mi-cervicale évoluant depuis 4 mois et exacerbée dans les 2 dernières semaines
- Associée à une faiblesse intermittente progressive du membre supérieur gauche et à une douleur radiculaire intense, exacerbée dans les 2 semaines précédant la consultation.
- **Examen physique:** limitation des amplitudes de mouvement cervicale et une diminution bilatérale de la force aux membres supérieurs.
- **Antécédents:** dyslipidémie.
Ø autre antécédents médicaux /chirurgicaux ou familial significatif
- **Labos:** dans les limites de la normale.

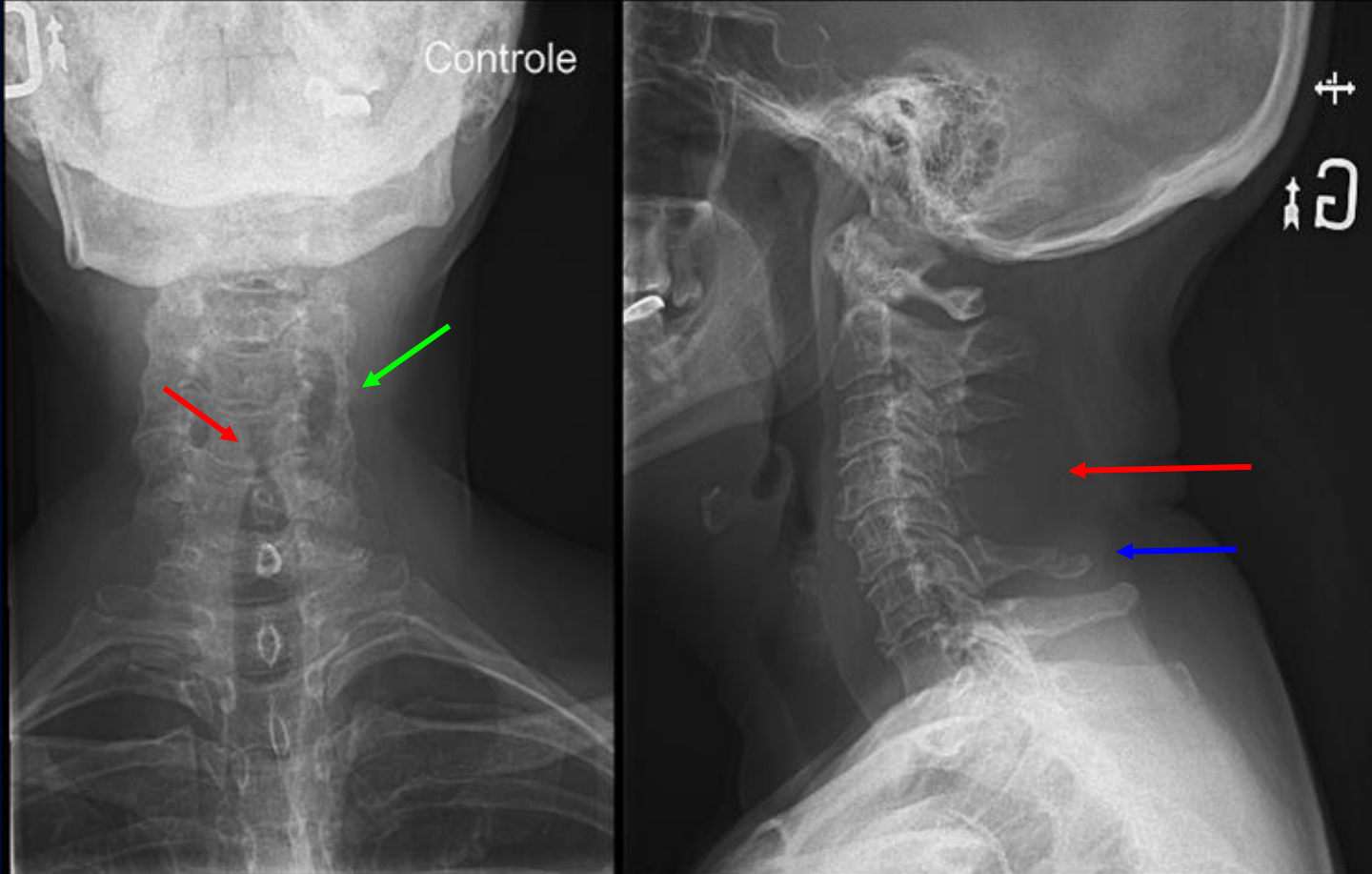


58 ans

Radiographie cervicale



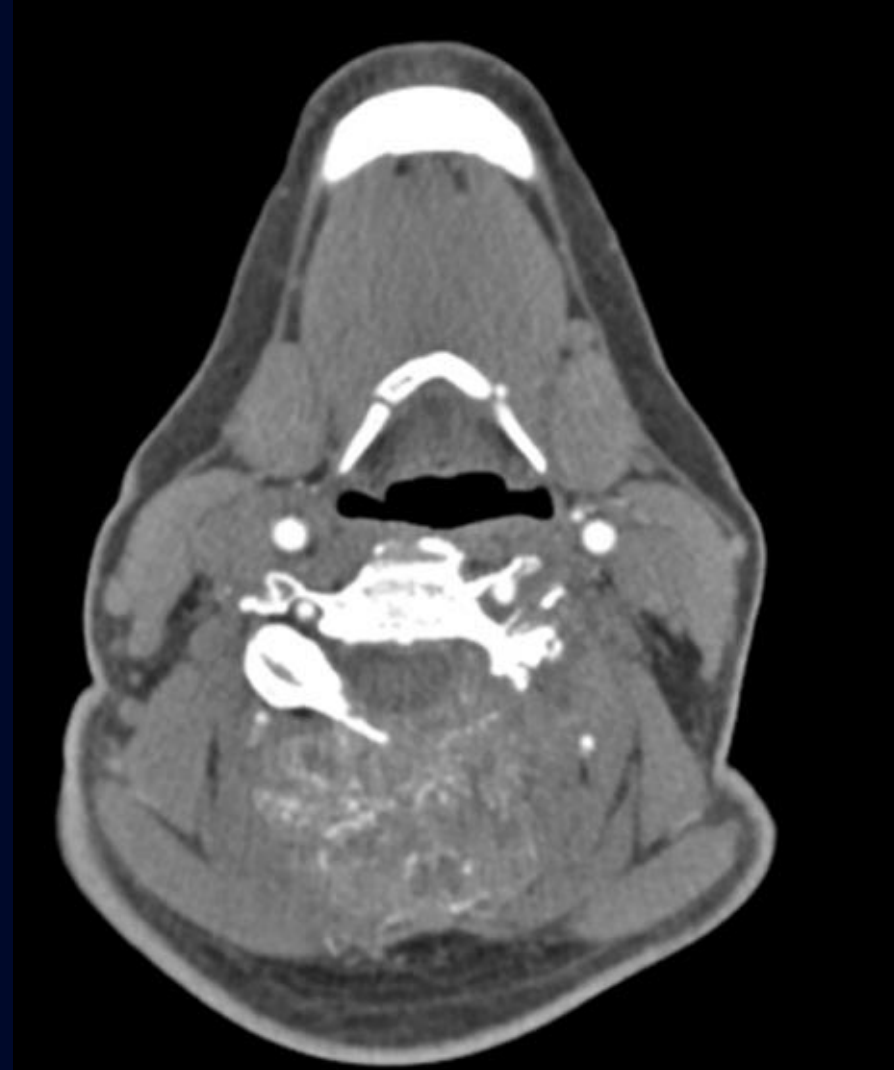
Description radiographie cervicale



-   Lyse osseuse des éléments postérieurs de C4 et C5
-  Fracture minimalement déplacée de l'apophyse épineuse de C6

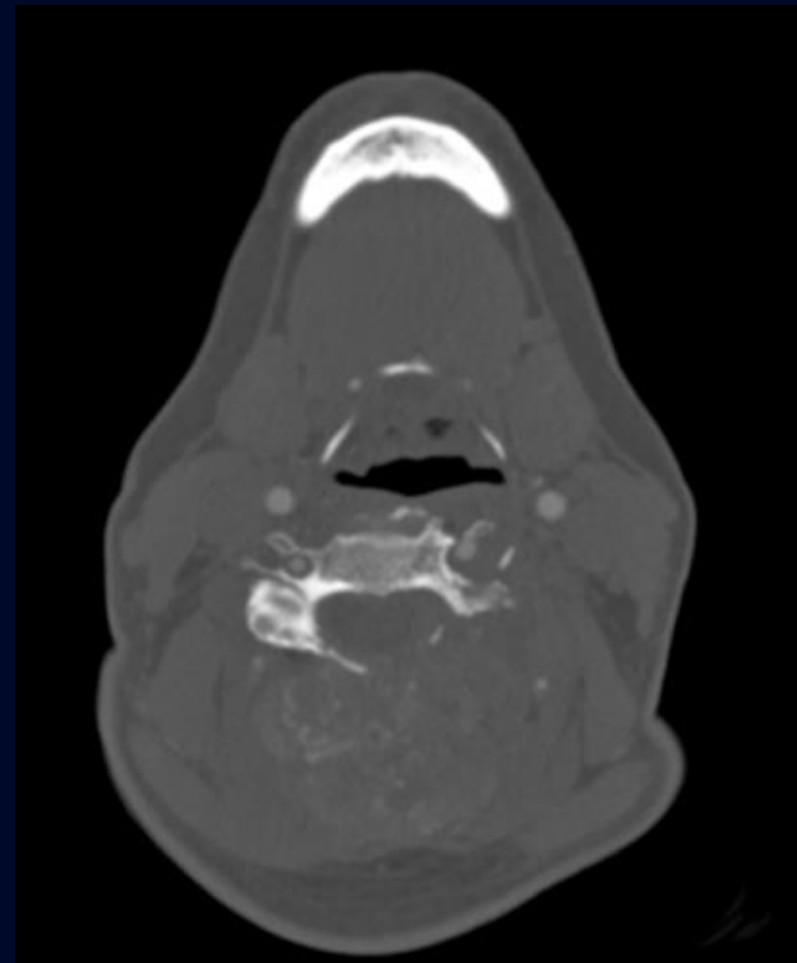
TDM colonne cervicale C+

Reconstruction tissu mou

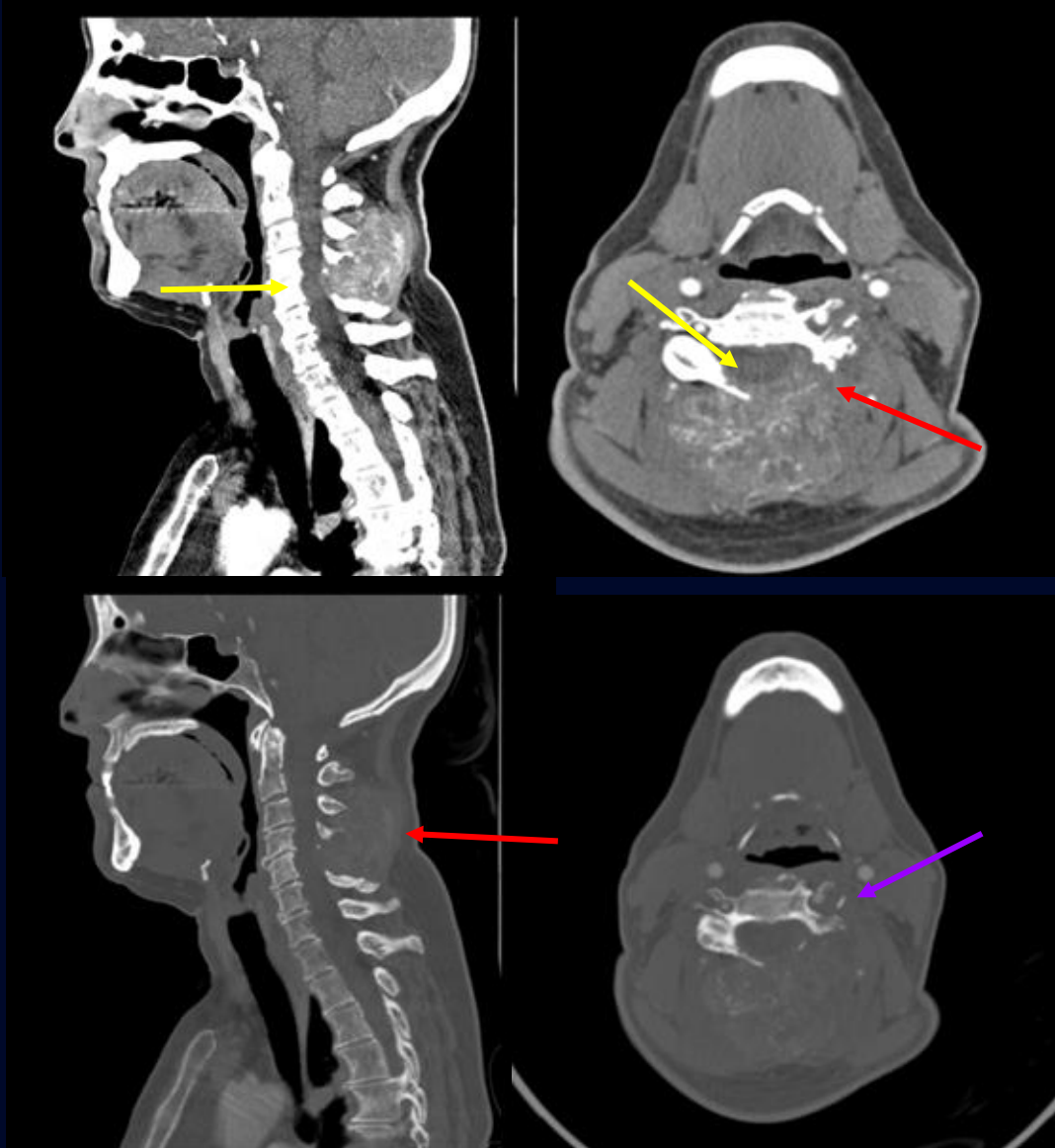


TDM colonne cervicale C+

Reconstruction osseuse

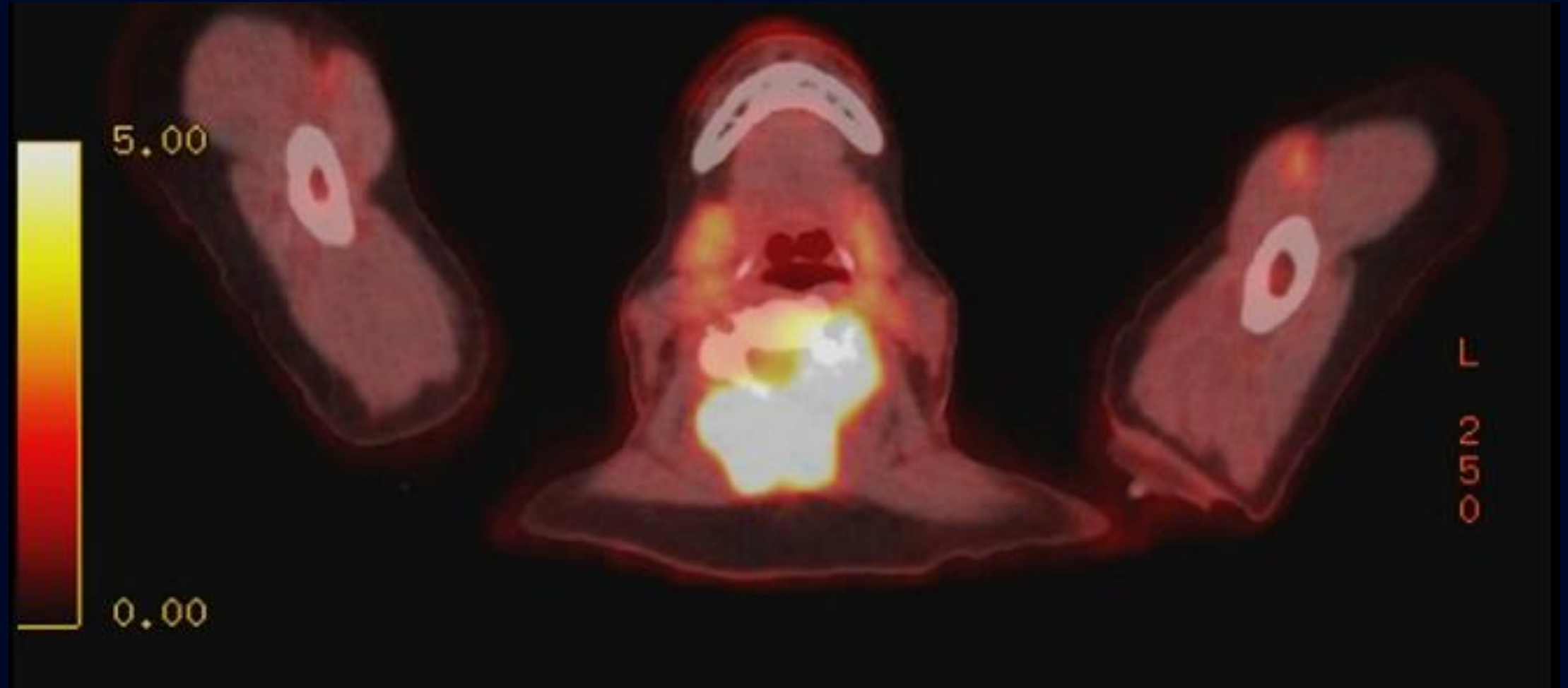


Description TDM colonne cervicale C+

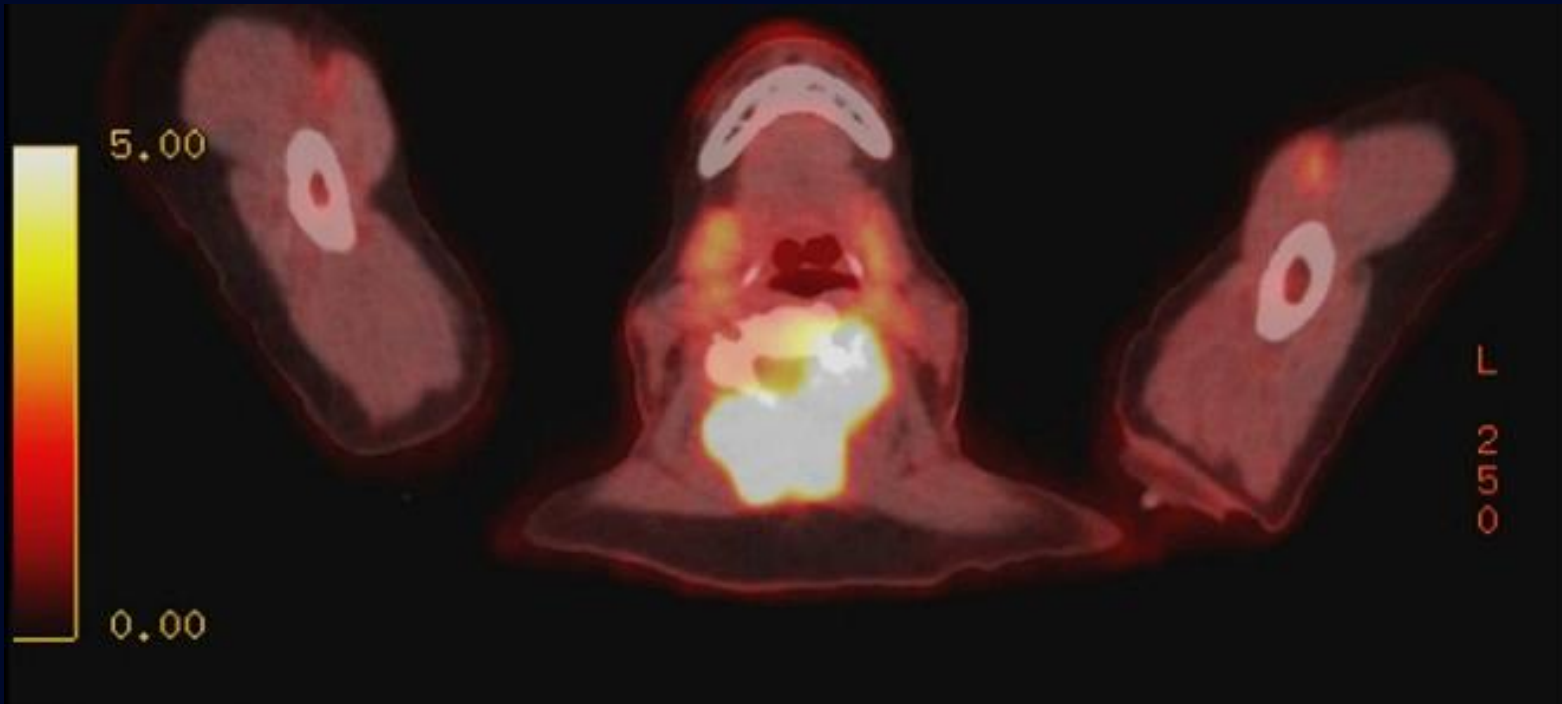


- Volumineuse masse tissulaire unique centrée sur les tissus mous cervicaux postérieurs avec contours irréguliers
- Démontre un rehaussement hétérogène
- —→ Destruction osseuse des éléments postérieurs de C4 et C5 et de moindre degré C3
- —→ Envahissement du foramen de conjugaison C5-C6 avec effet de masse sur l'artère vertébrale
- —→ Transgression à l'espace épidural à C5 entraînant une sténose centrale légère
- Pas de composante calcifiée ou hémorragique

FDG-TEP



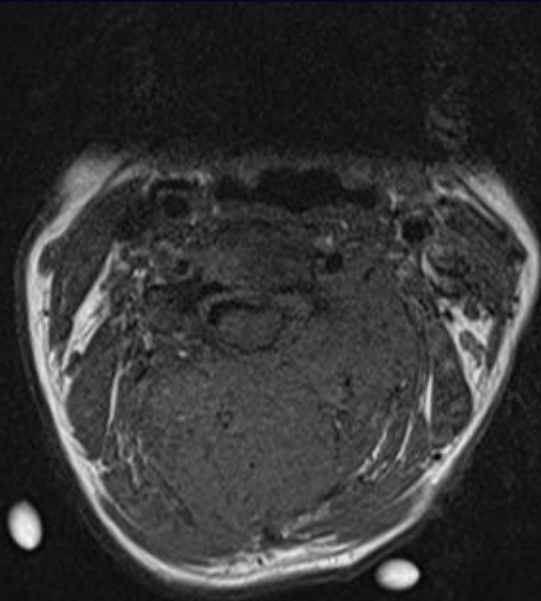
Description FDG-TEP



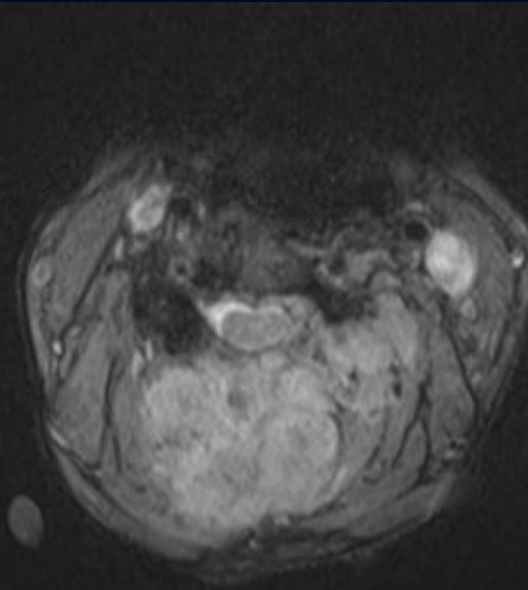
- La masse démontre un fort hypermétabolisme ($SUV_{max} = 15.2$)
- Pas de lésion hypermétabolique suspecte d'une métastase ou une atteinte ganglionnaire par ailleurs

IRM colonne cervicale C-C+

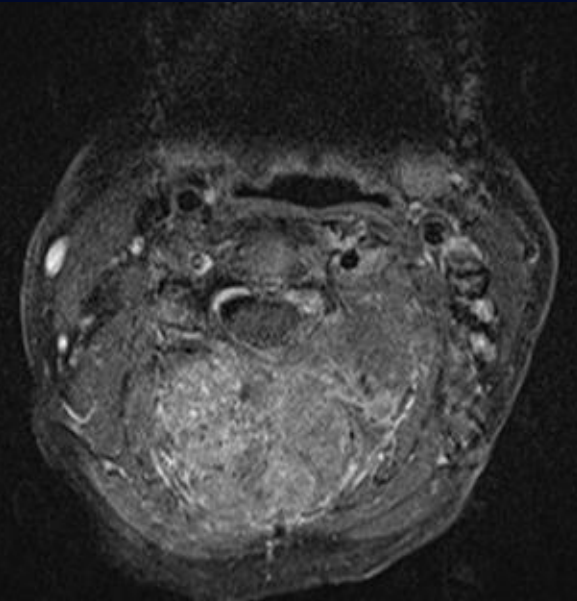
T1 Axial C-



T2 Axial C-

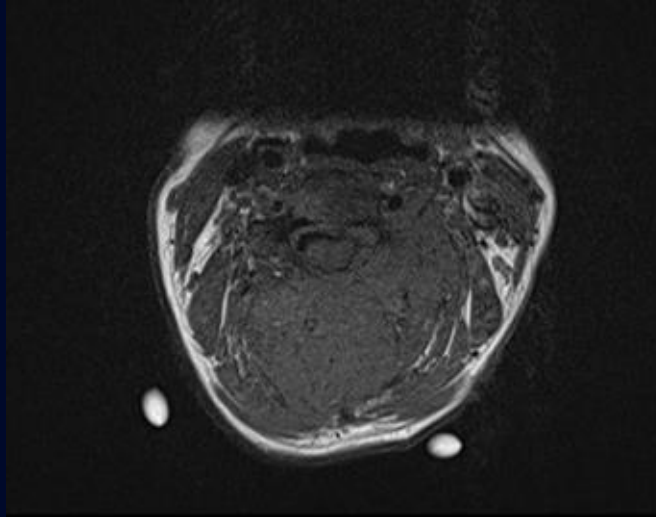


T1 Axial C+ FS

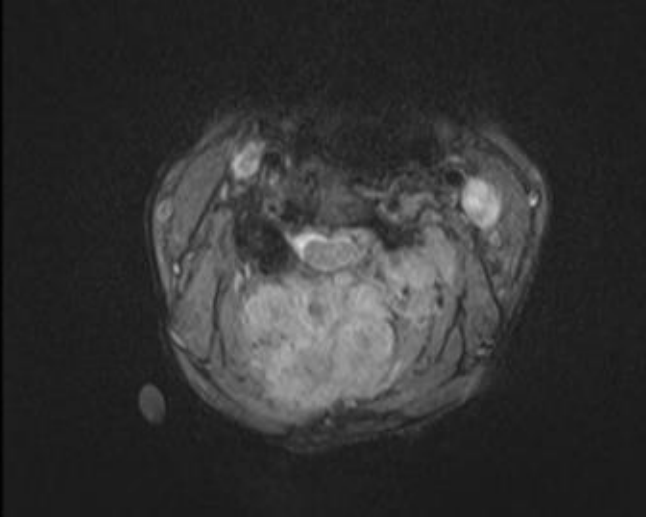


Description IRM colonne cervicale C-C+

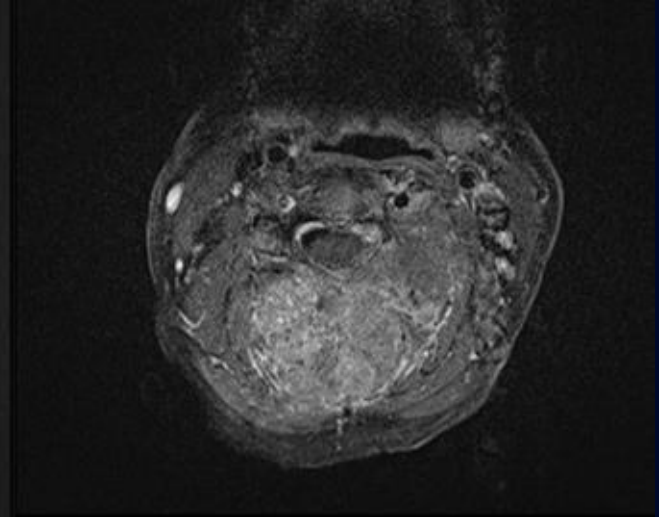
T1 Axial C-



T2 Axial C-



T1 Axial C+ FS



- Masse en iso-signal T1, hypersignal T2 hétérogène
- Rehaussement fortement hétérogène
- Extension épidurale à C5 et au neuroforamen C5-C6 gauche
- Revisualisation des multiples foyers d'ostéolyse des éléments postérieurs
- Oedème osseux du corps vertébral C5, réactionnel.

Diagnostic différentiel

- Tumeur desmoïde
- Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques (MPNST *Malignant peripheral nerve sheat tumor*)
- Sarcome des tissus mous de haut grade, incluant sarcome pléomorphe indifférencié (UPS *undifferentiated pleomorphic sarcoma*), fibrosarcome
- Ostéosarcome
- Chondrosarcome
- Plasmocytome
- Métastase

Diagnostic différentiel

Tumeur desmoïde



En faveur :

- Masse centrée sur les tissus mous et musculaires profonds du cou
- Localement agressive
- Peut causer des érosions osseuses
- En IRM, présente iso-signal T1 et hypersignal T2 hétérogène.
- Plus fréquente chez les femmes

En défaveur :

- Absence du *fascial tail sign*
- Absence de bandes internes en hyposignal T2
- Plus souvent chez les patientes plus jeunes (20-40 ans)

- Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques
- Sarcome pléomorphe indifférencié
- Fibrosarcome
- Ostéosarcome
- Chondrosarcome
- Plasmocytome
- Métastase

Diagnostic différentiel

Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques (MPNST)



- Tumeur desmoïde
- Sarcome pléomorphe indifférencié
- Fibrosarcome
- Ostéosarcome
- Chondrosarcome
- Plasmocytome
- Métastase

En faveur :

- Volumineuses masses (> 5cm) d'aspect infiltratif
- Localement agressives
- Rarement calcifiées
- Composante au neuroforamen de C5-C6 gauche
- En IRM, iso-signal T1, hypersignal T2
- Forme sporadique typiquement chez patient d'âge moyen

En défaveur :

- Typiquement morphologie fusiforme et peuvent suivre le trajet d'un nerf périphérique
- Absence de facteurs de risque: NF1, antécédents de radiothérapie, lésion neurogène préexistante
- Rehaussement serait plutôt périphérique avec composantes centrales kystiques ou nécrotiques
- Absence de foyers hémorragiques

Diagnostic différentiel

Sarcome des tissus mous de haut grade (UPS, fibrosarcome, autre selon la différenciation)



- Tumeur desmoïde
- Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques
- Ostéosarcome
- Chondrosarcome
- Plasmocytome
- Métastase

En faveur :

- Masse centrée sur tissus mous
- Destruction osseuse
- Iso-signal T1, hypersignal T2
- Rehaussement hétérogène
- Patients d'âge moyen

En défaveur :

- UPS, fibrosarcome: diagnostics d'exclusion
- Plus fréquent chez les hommes
- Sarcomes pléomorphes indifférenciés plus fréquents aux extrémités
- Contours plus souvent relativement bien définis
- Absence de calcifications

Diagnostic différentiel

**Ostéosarcome ou
chondrosarcome
avec extension aux
tissus mous**



En faveur :

- Importante destruction osseuse
- Variantes extrasquelettiques à considérer:
 - Patiente d'âge moyen
 - Peuvent être non calcifiés

- Tumeur desmoïde
- Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques
- Sarcome pléomorphe indifférencié
- Fibrosarcome
- Plasmocytome
- Métastase

En défaveur :

- L'épicentre de ces lésions est typiquement l'os
- Absence de matrice calcifiée
- Localisation moins typique

Diagnostic différentiel

Plasmocytome



- Tumeur desmoïde
- Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques
- Sarcome pléomorphe indifférencié
- Fibrosarcome
- Métastase

En faveur :

- Masse solide avec atteinte ostéolytique des éléments postérieurs de la colonne cervicale

En défaveur :

- Épicentre de la lésion plutôt aux tissus mous et non le corps vertébral
- Absence du “soap bubble” ou “mini brain appearance”
- Typiquement en hyposignal T1 marqué
- Plus fréquent chez les hommes (2:1)
- Forme extramédullaire provient plutôt des muqueuses

Diagnostic différentiel

Métastase



- Tumeur desmoïde
- Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques
- Sarcome pléomorphe indifférencié
- Fibrosarcome
- Ostéosarcome
- Chondrosarcome
- Plasmocytome

En défaveur :

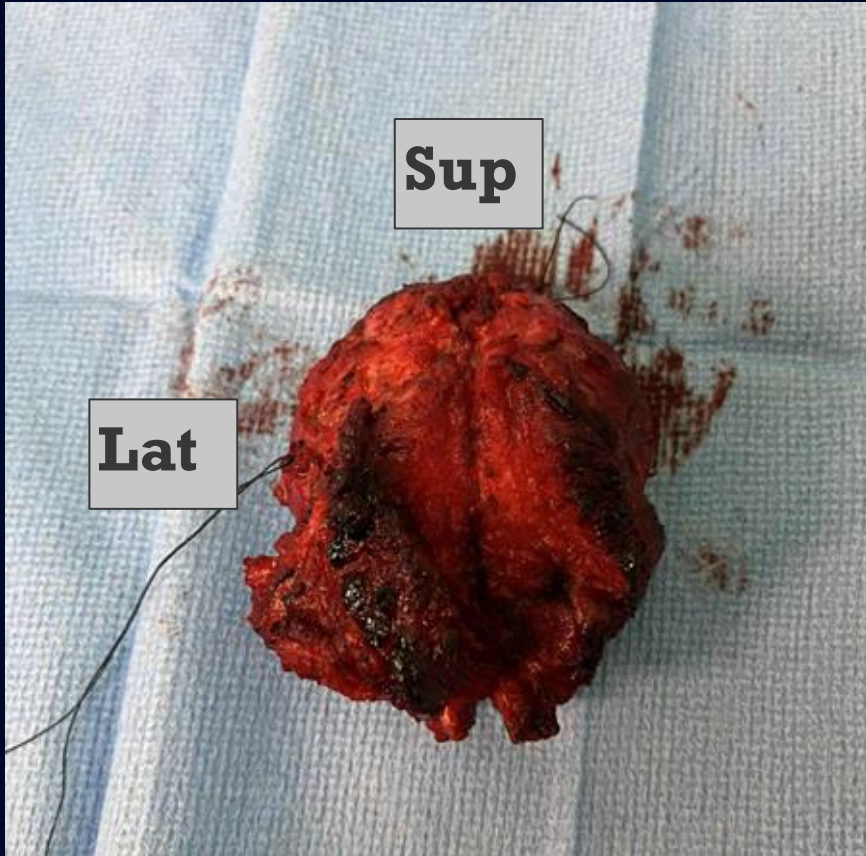
- Pas de lésion suspecte d'un autre primaire au reste du bilan radiologique.

Prise en charge

1. Suivi par l'équipe d'orthopédie-oncologie à HMR
2. Biopsie percutanée sous guidage TDM
3. Chirurgie prévue à l'Hôpital Sacré-Cœur de Montréal
considérant l'expertise de leur équipe de chirurgie de la
colonne.

Pathologie: macroscopie

Spécimen chirurgical

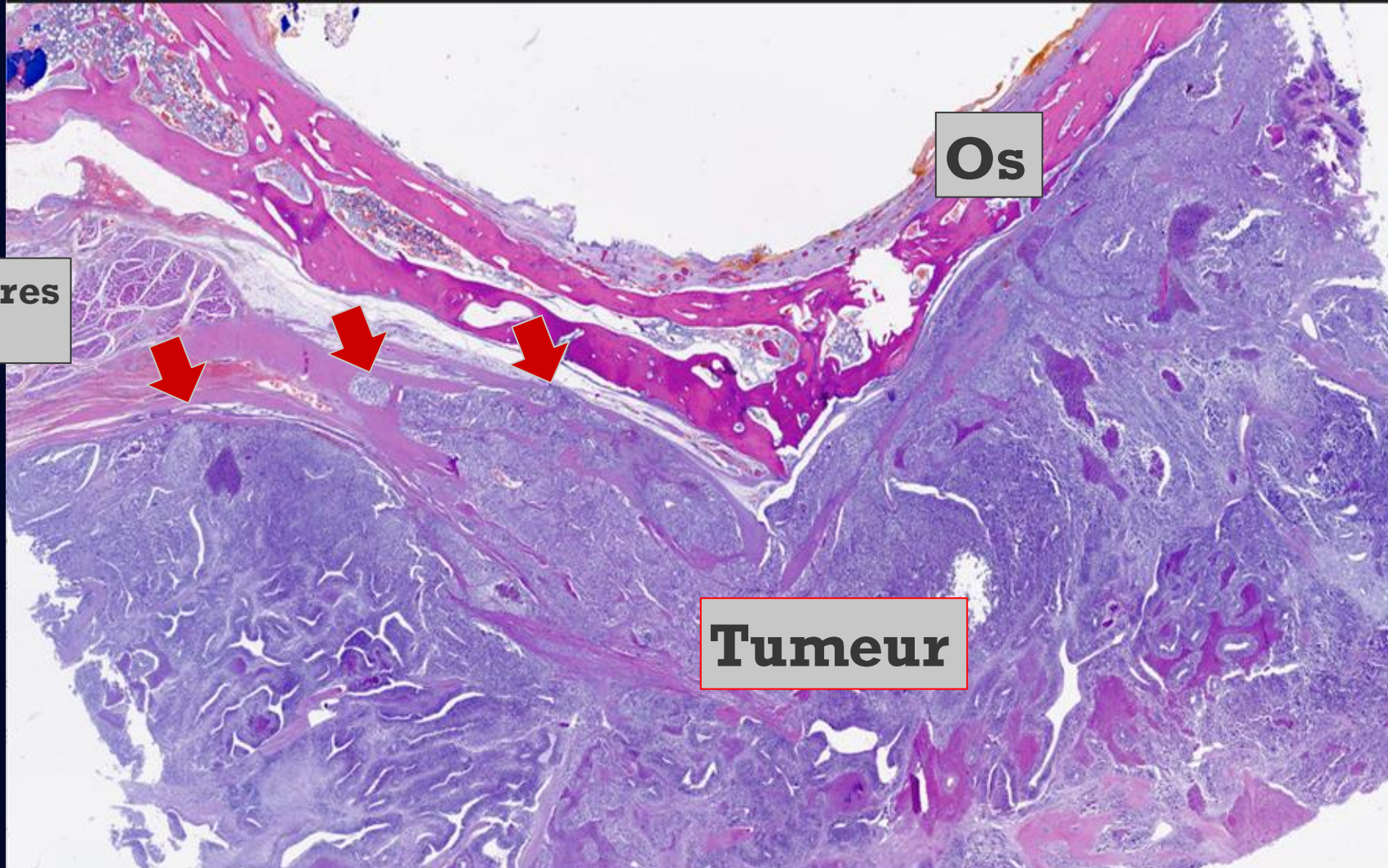


Tumeur multilobulée au niveau des éléments postérieurs
6,5cm LM x 6,2cm SI x 4,3cm AP, accolée au corps vertébral

Pathologie: microscopie

H&E

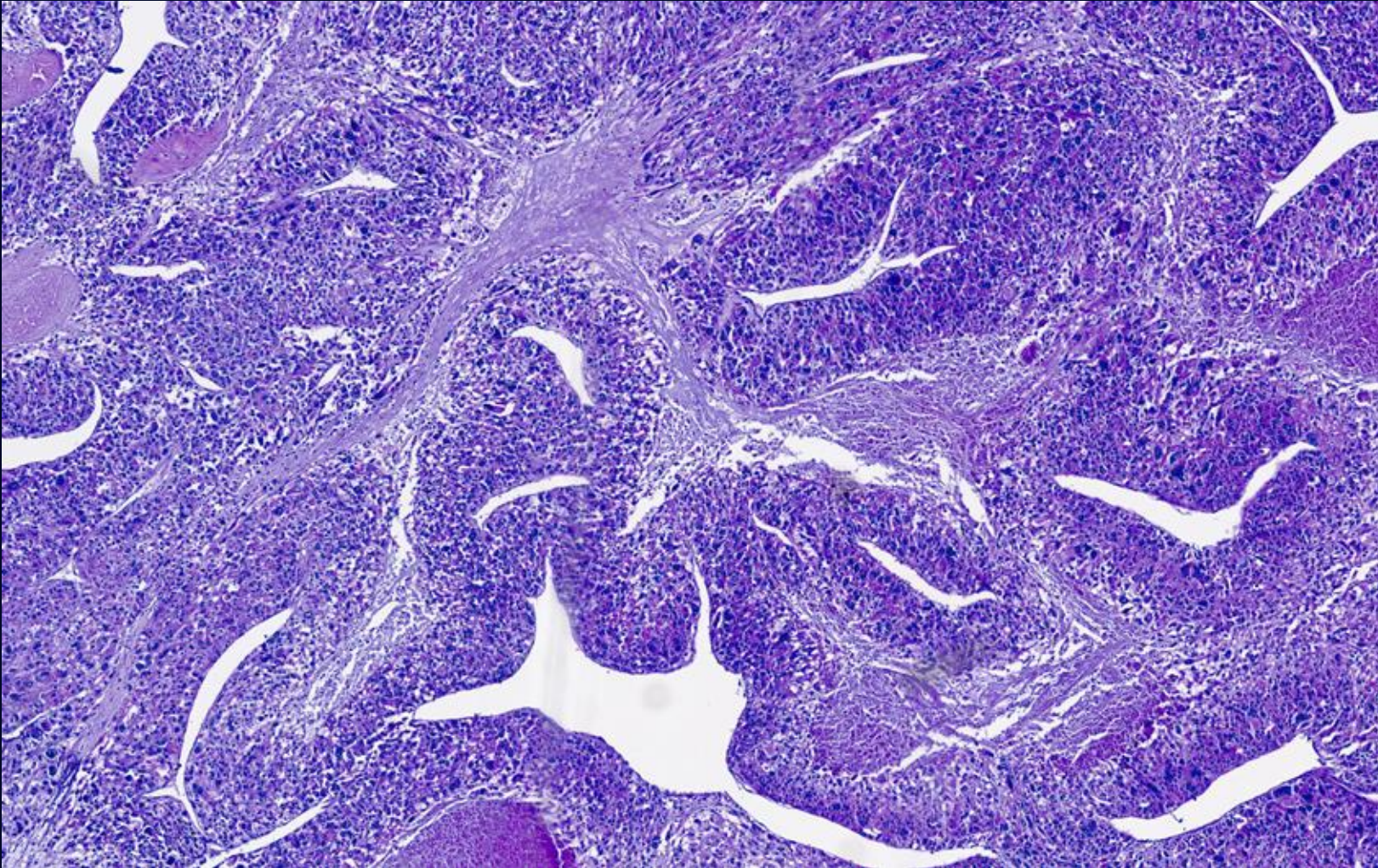
**Fibres musculaires
striées**



Tumeur

Pathologie: microscopie

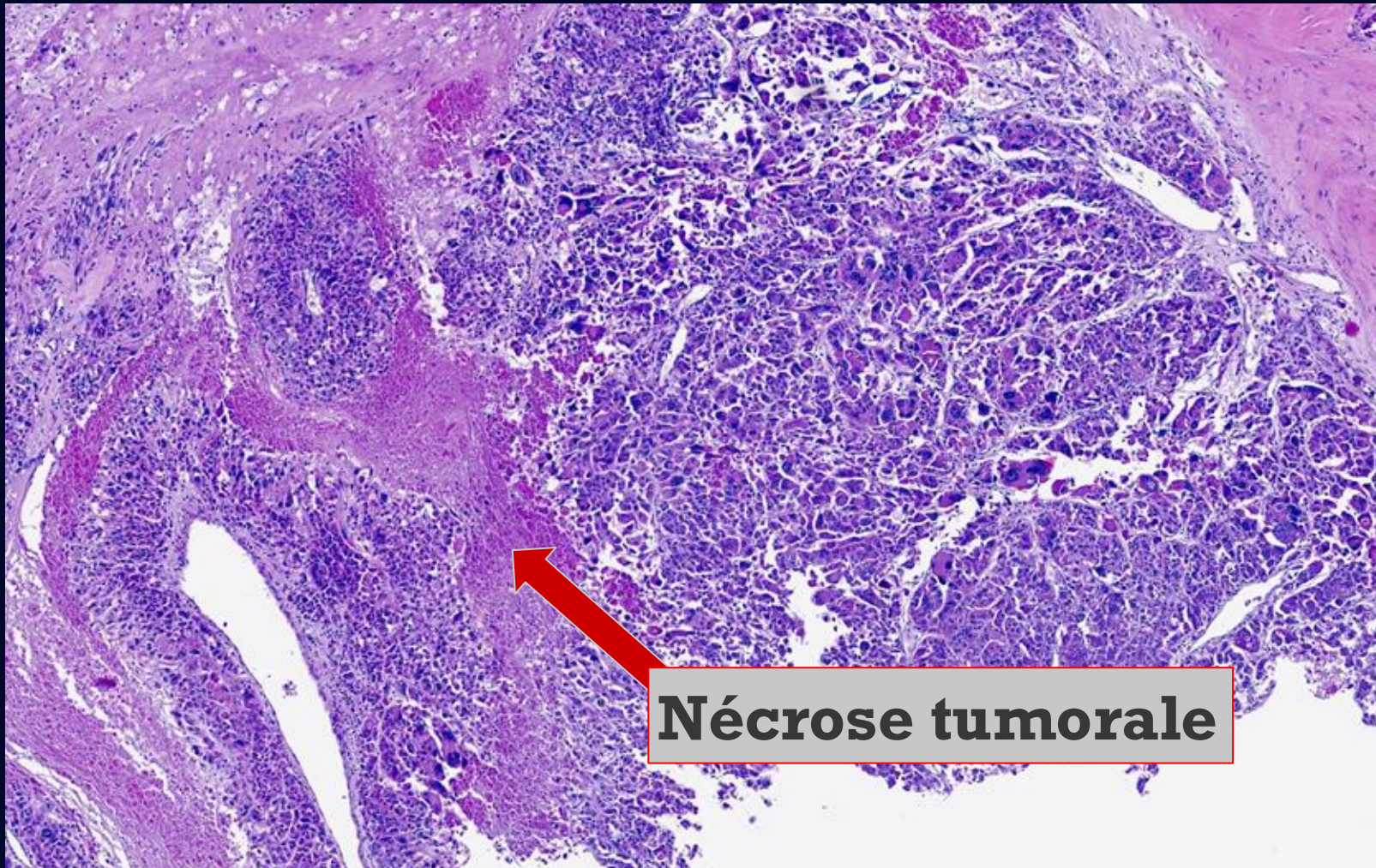
H&E 50X



**Condensation
péri-vasculaire**

Pathologie: microscopie

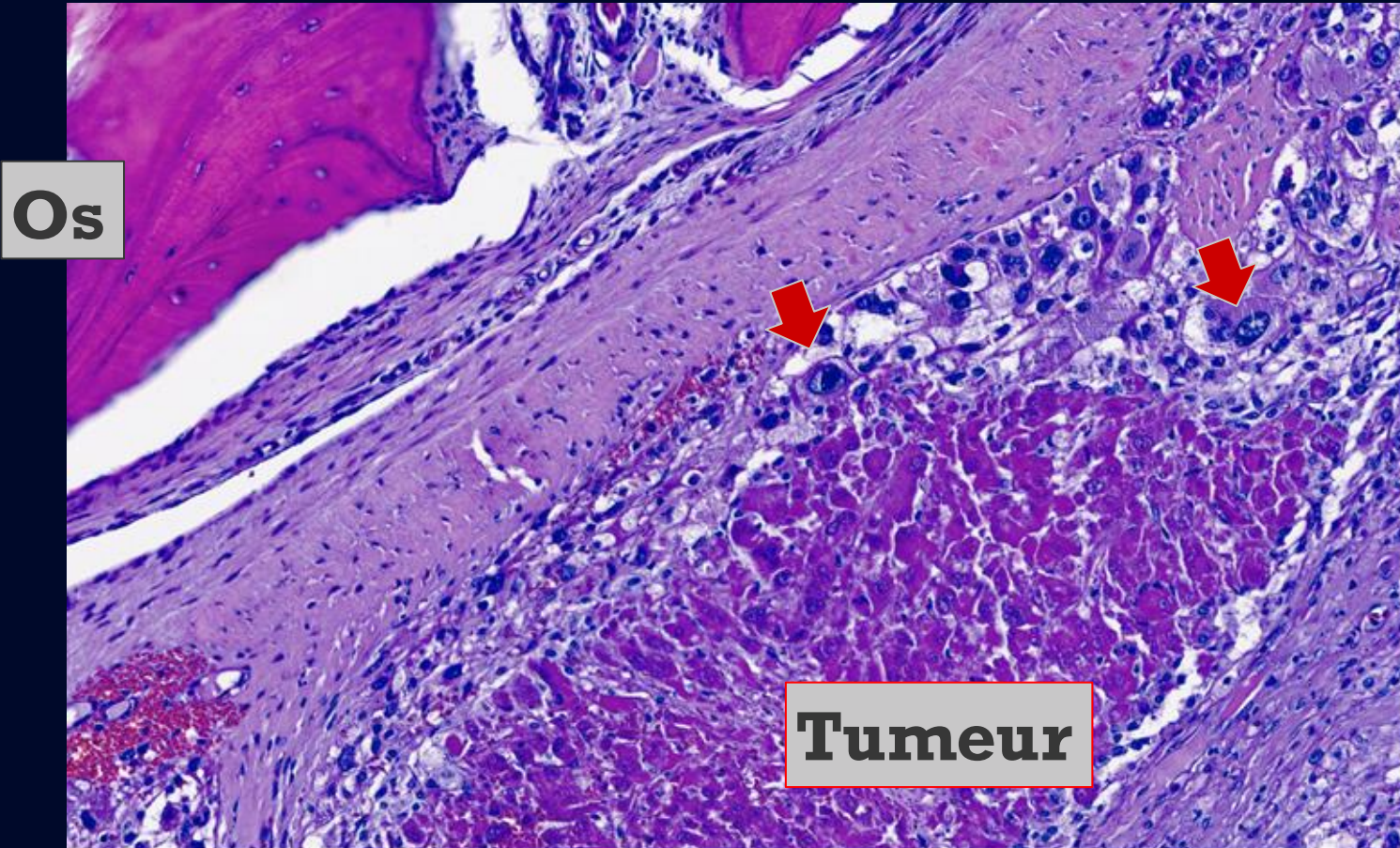
H&E 100x



Nécrose tumorale

Pathologie: microscopie

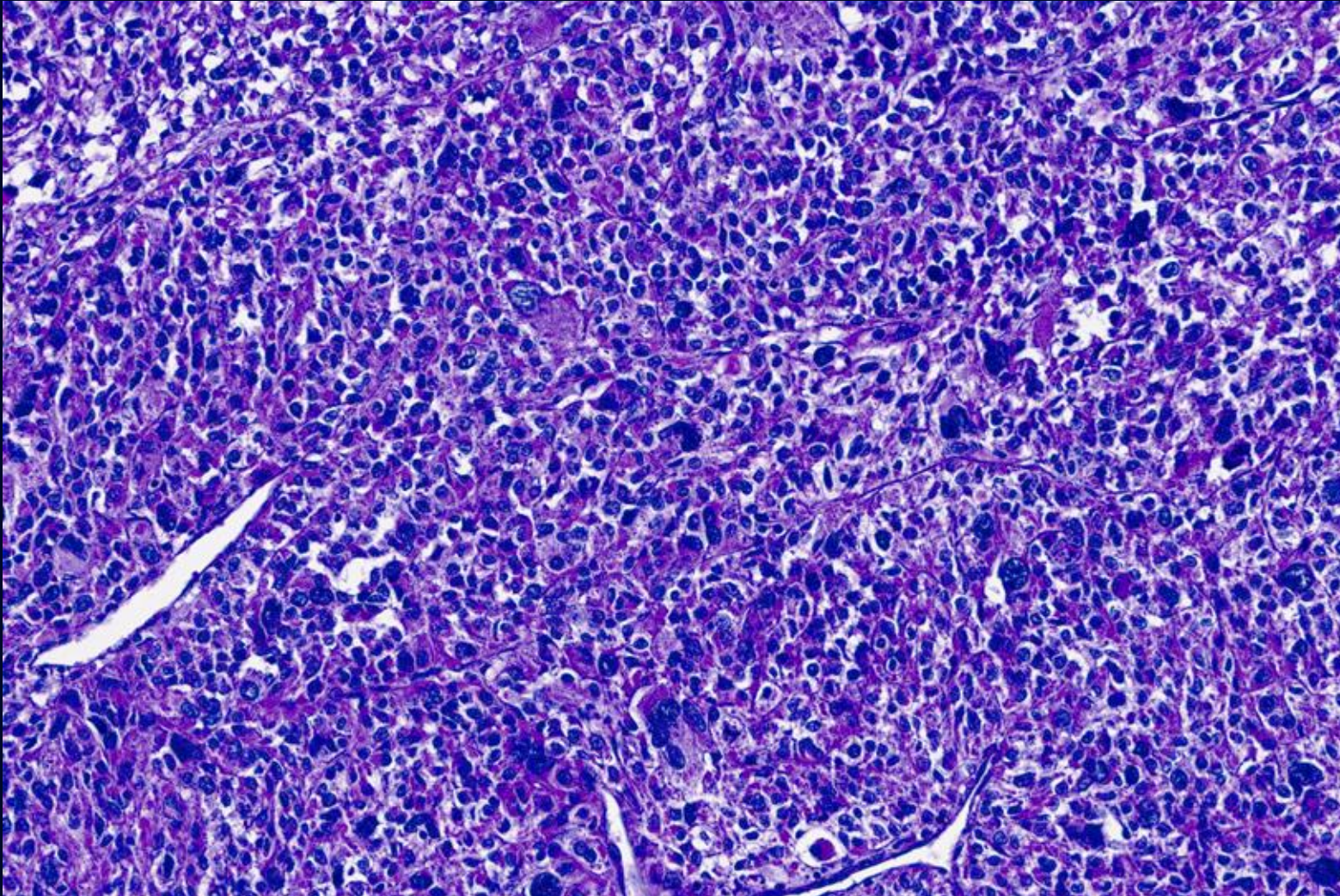
H&E 200x



- Cellules tumorales épithélioïdes avec pléomorphisme marqué
- Cytoplasme éosinophile abondant
- Noyaux irréguliers
- Nucléoles proéminents
- Activité mitotique élevée (7/50CFG)

Pathologie: microscopie

H&E 200x



- Cellules tumorales épithélioïdes avec pléomorphisme marqué
- Cytoplasme éosinophile abondant
- Noyaux irréguliers
- Nucléoles proéminents
- Activité mitotique élevée (7/50CFG)

Bilan immunohistochimique

Bilan moléculaire

- **Positifs:**

- MART1, HMB45, actine musculaire lisse (focale)

- **Négatifs:**

- CK AE1/3, S100, SOX10, desmine, h-caldesmone, CD34

Absence des mutations des gènes *TSC1* et *TSC2*

**Diagnostic
final**

PECome malin

PECome

- Tumeur mésenchymateuse rare issue des cellules épithélioïdes périvasculaires (PECs = *Perivascular Epithelioid Cells*)
- **Localisations fréquentes** : rein, utérus, rétropéritoine (mais possibles à tout site anatomique)
- **Épidémiologie** : prédominance féminine ($\approx 7:1$), adultes d'âge moyen
- **Présentation clinique variable** selon la localisation :
 - Douleur abdominale/flanc, masse palpable, hématurie (angiomyolipome rénal = PECome le plus fréquent)
 - Saignement digestif (PEComes gastro-intestinaux)
 - Saignements vaginaux anormaux (PEComes gynécologiques)
 - Nodule pulmonaire unique périphérique asymptomatique (PECome pulmonaire) ou dyspnée, fatigue, pneumothorax, épanchement pleural (lymphangioléiomyomatose pulmonaire = aussi dans la famille des PEComes)

PECome: pathogénèse

- Majorité des cas: sporadiques
- Certains cas associés à une susceptibilité génétique:
 - Complexe de sclérose tubéreuse (mutations du gène *TSC1* ou *TSC2*)
 - Fusion du gène *TFE3*
- **Formes malignes** : risque de métastases (poumons, foie, péritoine)
 - *Plus fréquentes lorsque mutation du gène TFE3*

PECome: critères diagnostiques histopathologiques (OMS 5e édition)

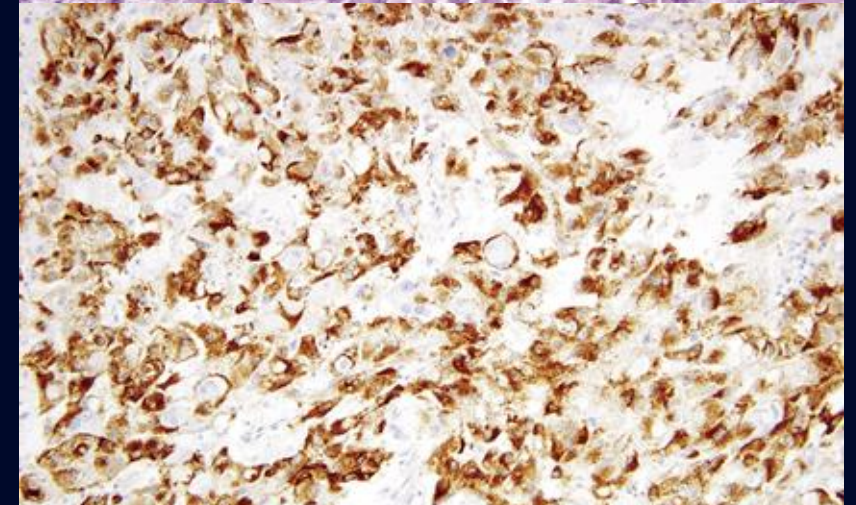
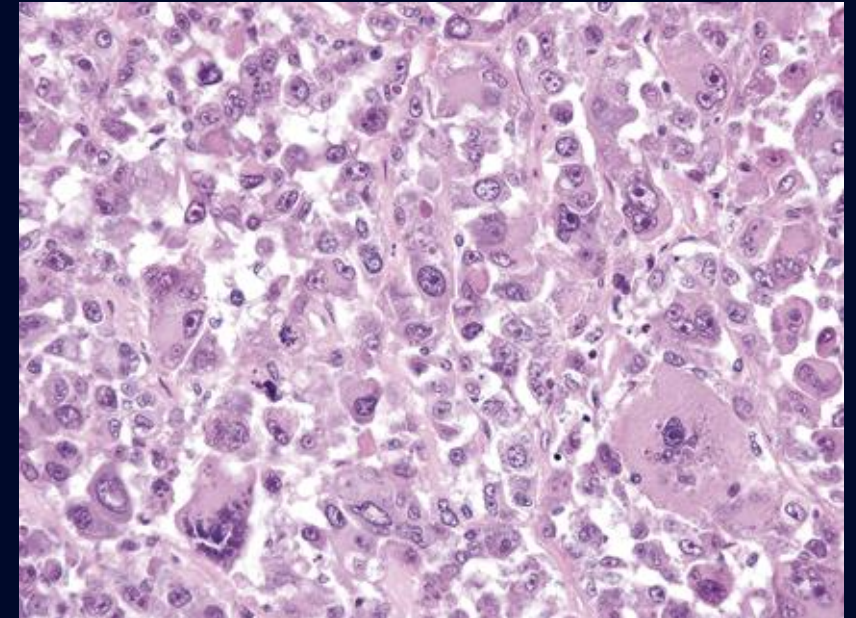
Critères essentiels: en pathologie, cellules épithélioïdes et/ou fusiformes, avec cytoplasme granulaire eosinophilique ou clair; architecture : nested, trabéculaire, ou sheet-like, souvent avec orientation périvasculaire; coexpression variable de marqueurs de muscle lisse et mélanocytaire.

Critères souhaitables: Expression du gene TFE3 si les marqueurs musculaires lisses sont négatifs.

Les PEComes malins présentent (1) une activité mitotique élevée, (2) de la nécrose, et (3) un pleomorphisme.

PECome malin

	Benign	Uncertain malignant potential	Malignant
Criteria	No worrisome features Size < 5 cm Non-infiltrative Non-high nuclear grade and cellularity Mitotic rate $\leq 1/50\text{HPF}$ No necrosis No vascular invasion	Nuclear pleomorphism/ multinucleated giant cells only or Size > 5 cm only	Two or more worrisome features Size > 5 cm Infiltrative High nuclear grade and cellularity Mitotic rate $\geq 1/50\text{HPF}$ Necrosis Vascular invasion



HMB45+

modifié de Folpe et al., 2005

PECome – aspects à l'imagerie

- Masse bien limitée, aspect variable selon graisse, muscles et vascularisation.
- **CT :**
 - Iso-/hypodense, rehaussement marqué et souvent hétérogène
- **IRM :**
 - Iso-/hypointense T1, hyperintense T2, rehaussement intense post-gadolinium
 - Graisse macroscopique possible (surtout AML rénaux), souvent absente dans les formes malignes
- **Formes malignes :**
 - Volumineuses, hétérogènes, invasives
 - Métastases fréquentes : poumons, foie, péritoine

Traitement et pronostic

Traitement

- Résection chirurgicale : traitement de première ligne
- Inhibiteurs de mTOR (ex. sirolimus) : option thérapeutique rapportée, surtout pour lésions avancées ou non résécables
- Rôle limité de la radiothérapie

Pronostic

- Pronostic variable selon le sous-type tumoral et la localisation
- Survie globale à 5 ans rapportée à ~88 % (excluant les cas métastatiques ou non résécables)

Références

- Tirumani SH, Shinagare AB, Hargreaves J, et al. Imaging features of primary and metastatic malignant perivascular epithelioid cell tumors. *American Journal of Roentgenology*. 2014;202(2):252-258. doi:10.2214/ajr.13.10909
- Bao L, Shi Y, Zhong J, et al. Histopathologic characteristics and immunotypes of perivascular epithelioid cell tumors (PEComa). *International Journal of Clinical and Experimental Pathology*. 2019;12(12):4380. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6949869/>
- Kinzel A, McArthur M, Gettle LM, Felker E, Patel M. PEComas: A review of imaging and clinical features. *Clinical Imaging*. 2024;116:110332. doi:<https://doi.org/10.1016/j.clinimag.2024.110332>
- Czarnecka AM, Skoczylas J, Bartnik E, Tomasz Świtaj, Rutkowski P. Management Strategies for Adults with Locally Advanced, Unresectable or Metastatic Malignant Perivascular Epithelioid Cell Tumor (PEComa): Challenges and Solutions. *Cancer Management and Research*. 2023;Volume 15:615-623. doi:<https://doi.org/10.2147/cmar.s351284>
- Folpe AL, Mentzel T, Lehr HA, Fisher C, Balzer BL, Weiss SW. Perivascular epithelioid cell neoplasms of soft tissue and gynecologic origin: a clinicopathologic study of 26 cases and review of the literature. *Am J Surg Pathol*. 2005;29(12):1558-1575. doi:10.1097/01.pas.0000173232.22117.37
- Izubuchi Y, Tanaka T. PEComa-its clinical features, histopathology, and current therapy. *Jpn J Clin Oncol*. 2025;55(7):691-698. doi:10.1093/jjco/hyaf056
- WHO Classification of Tumours Editorial Board. Soft tissue and bone tumours [Internet]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2020. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 3). Available from: <https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/33>.
- Lindberg M. Perivascular Epithelioid Cell Tumor (PEComa). ExpertPath, 2023.<https://app.expertpath.com/document/perivascular-epithelioid-cell-tumo-/889bc9d0-0e90-46f1-97fd-2d89496e269d>