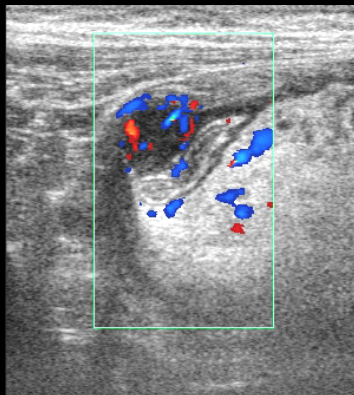
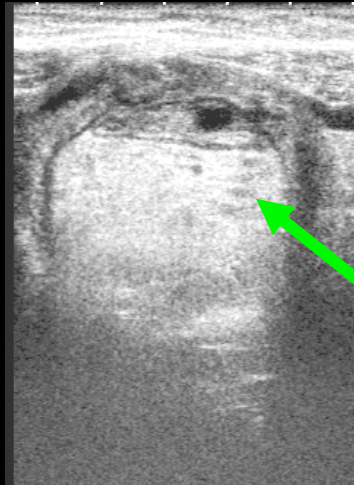
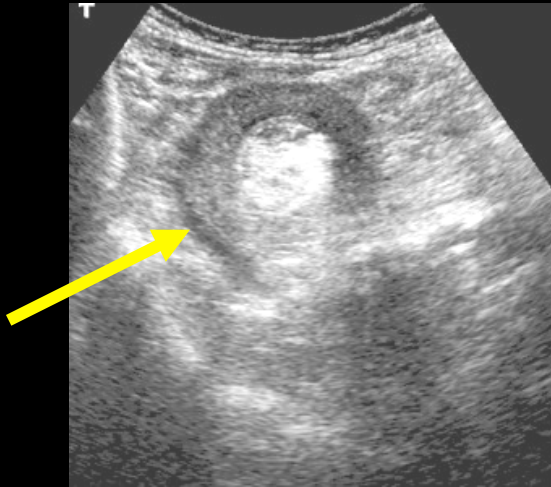


femme 38 ans , d'origine portugaise; douleurs abdominales évoluant par crises , depuis plusieurs années ;

Quels sont les éléments sémiologiques significatifs à retenir sur les images échographiques

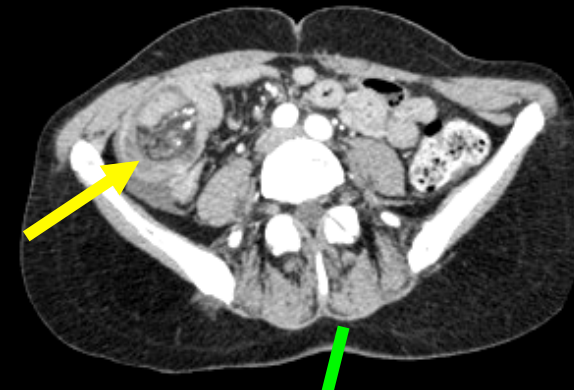
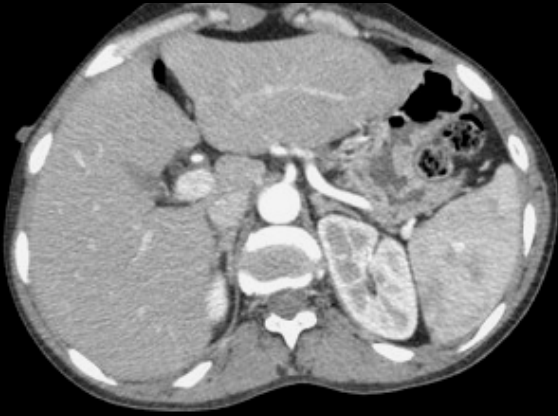


-présence d'une image "en cible ", caractéristique d'une invagination intestinale qui, compte tenu d'un contexte clinique douloureux intermittent , est en faveur d'une forme chronique.

-à la tête boudin d'invagination ,on trouve une masse arrondie hyperéchogène , relativement homogène.

-le codage coloré des flux confirme la persistance d'une vascularisation de qualité, tant dans la masse que dans l'intestin d'amont.

Quels sont les éléments sémiologiques significatifs à retenir sur les images scanographiques

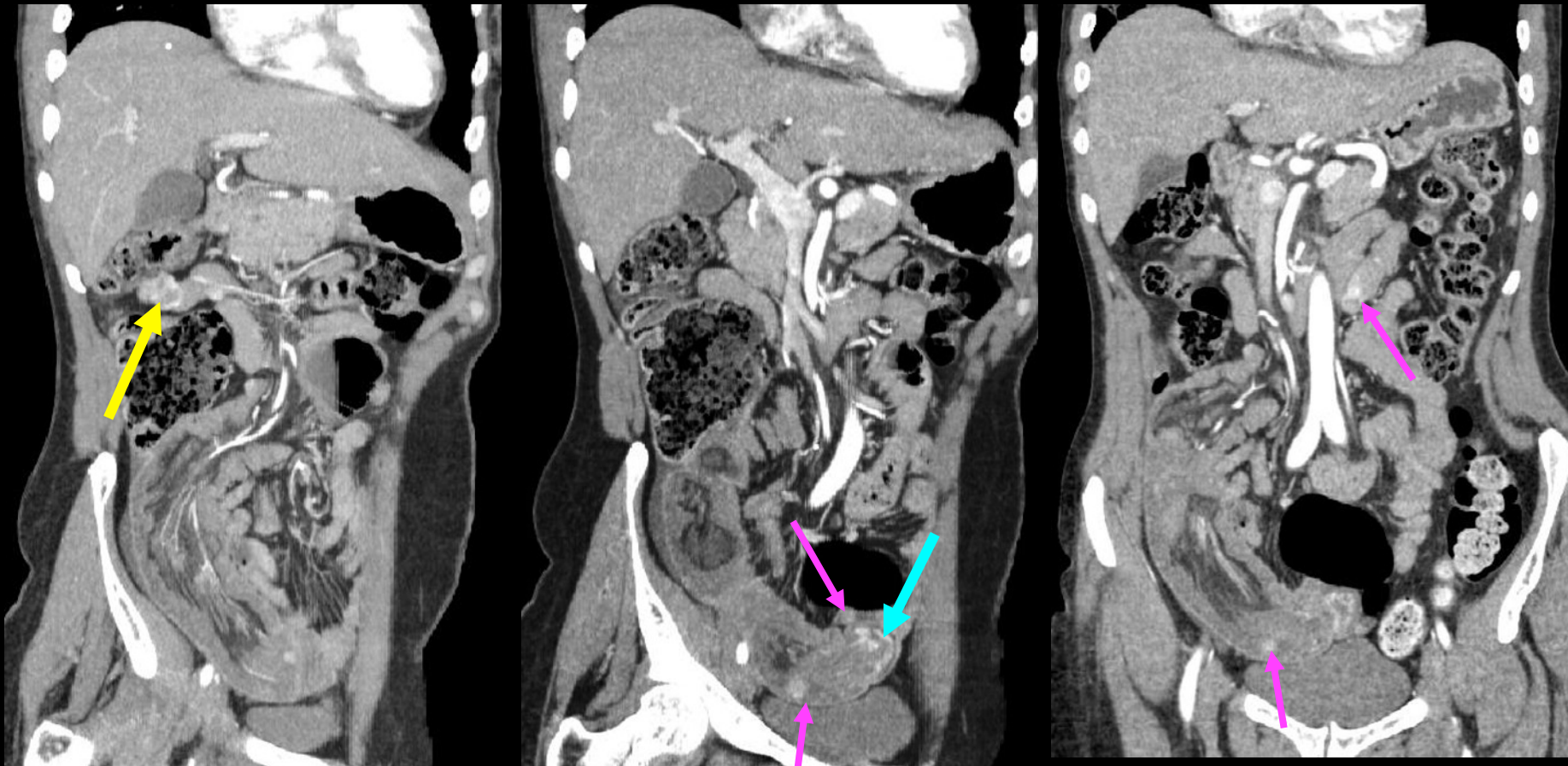


-Le scanner confirme l'invagination intestinale grêle et la présence d'une lésion hyper vascularisée à la tête du boudin .
-il objective également la présence d'au moins deux autres lésions de même nature , dans le duodénum et dans le jéjunum proximal



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 l'intussusceptum et dans l'intussusciens de cette invagination



Les autres localisations sont bien entendu retrouvées .

quelles hypothèses diagnostiques doit-on évoquer en premier lieu devant des lésions focales multiples de l'intestin grêle dont certaines se compliquent d'invagination chronique ?

- polypose hamartomateuses de Peutz-Jeghers (-Touraine..., pour les Lyonnais !)
- lymphome malin non hodgkinien multifocal , primitif ou secondaire
- métastases de mélanome** +++++

what else ? ? ?

vous avez bien sûr déjà fait le diagnostic exact car vous avez eu le bon réflexe qui est d'examiner avec soin et avec un fenêtrage adapté l'aspect de la peau sur laquelle vous avez découvert sans problème la présence de multiples neurofibromes qui nous confirme le diagnostic de **neurofibromatose de type 1**



GIST multiples dans une neurofibromatose de type I

il ne vous reste qu'à consulter le catalogue des lésions tumorales intestinales susceptibles d'être observées dans le contexte de NFM 1 , maladie génétique comportant une particulière propension à développer des tumeurs bénignes ou malignes , dans l'excellente référence citée ci-contre.

Levy AD et al.
RadioGraphics 2005;
25:455-480 . Published
online 10.1148/rg.
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

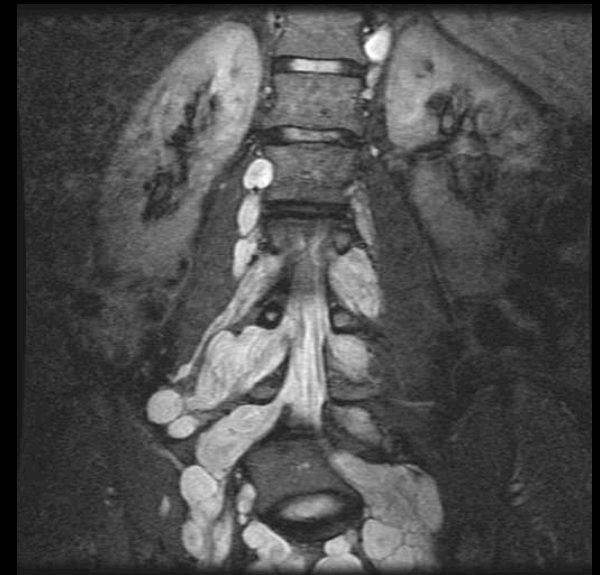
- Pancreatic adenocarcinoma

- Biliary adenocarcinoma

compte tenu du caractère hyper vasculaire des lésions nodulaires les plus volumineuses , dont celle responsable de l'invagination chronique, le diagnostic proposé doit être celui de :

tumeurs stromales gastro-intestinales (GIST) multiples

il est possible qu'une ganglioneuromatose soit associée , compte tenu de l'épaississement pariétal nodulaire polypoïde associé sur le segment invaginé



même un radiologue doit avoir le souci de chercher les éléments cliniques qui confortent son diagnostic ; taches "café au lait", neuro fibromes cutanés, nodules hamartomateux de Lisch sur l'iris, neurofibromes plexiformes profonds...

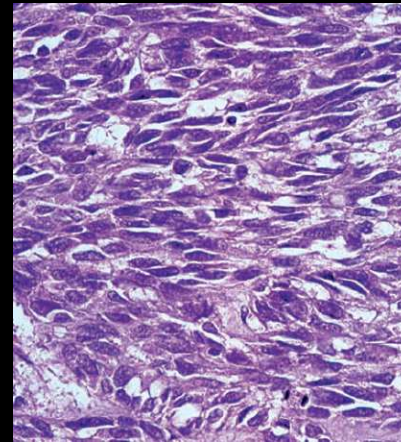
GIST multiples et NFM 1

les **atteintes tumorales abdominales** sont très variées et relativement rares au cours de la NFM 1 , puisqu'elles ne sont rencontrées que chez 10 à 25 % des sujets !

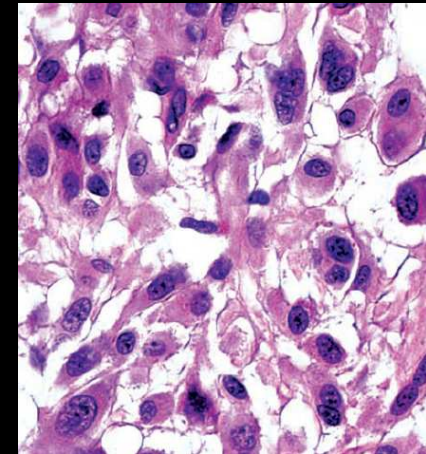
les **tumeurs stromales** sont loin d'être les atteintes tumorales abdominales les plus fréquentes au cours de la NFM 1. Elles sont généralement **multiples** , **de siège grêle** et souvent **associées aux autres manifestations digestives de la maladie**, mais elles peuvent être révélatrices lorsque les signes cutanés sont mineurs

en dehors de leur caractère multi focal , les GIST de la NFM1 n'ont aucun caractère particulier. Elles sont le plus souvent constituées . de cellules fusiformes. **Le c-kit (CD 117) et le CD 34 permettent de les différencier des léiomyomes et léiomyosarcomes**

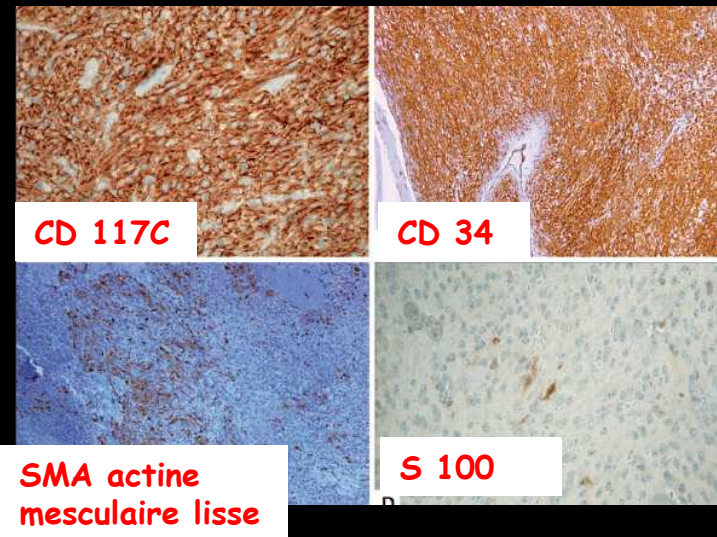
*REV ESP ENFERM DIG (Madrid)
Vol. 102. N. ° 8, pp. 489-497, 2010*



GIST cellules fusiformes



GIST cellules épithélioïdes



les circonstances dans lesquelles on peut observer des **GIST multiples** sont :

. **les formes sporadiques** , chez l'adulte âgé: généralement 2 ou 3 lésions ; prédilection pour l'estomac , cellules fusiformes ; les sujets jeunes et les adultes avant 30 ans plutôt épithélioïdes , sexe féminin , également au niveau de l'estomac .

. **le syndrome des GIST familiales**, transmission autosomique dominante, urticaire pigmentaire , hyperpigmentation , dysphagie

. les associations à des syndromes spécifiques

la triade de Carney (paragangliomes et/ou phéochromocytomes +hamartochondromes pulmonaires GIST multiples gastriques); prédominance féminine

le syndrome de Carney-Stratakis (GIST gastriques multiples , paragangliomes); pas de prédominance féminine , pas d'hamartochondromes pulmonaires

la NFM 1 localisations surtout grêles et de petite taille

en dehors de ces contexte , il peut s'agir de **forme métastatiques de GIST**.

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 <i>KIT</i> or in <i>KIT</i> and <i>PDGFRA</i>

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

	Children	Adults
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. ° 8, pp. 489-497, 2010

**Table IV. Carney's triad and Carney-Stratakis syndrome.
Differential features**

	<i>Carney's triad</i>	<i>Carney-Stratakis syndrome</i>
Inheritance	Sporadic	Dominant autosomal
Sex	>>> women	Women and men
Synchronous/metachronous clinical signs	Gastric epithelioid GIST Paranglioma Pulmonary chondroma	Gastric epithelioid GIST Paranglioma
Molecular changes	Unknown	<i>SDH</i> mutations (subunits B, C, D)

>>>>: large majority. GIST : gastrointestinal stromal tumor.

REV ESP ENFERM DIG (Madrid)
Vol. 102. N.º 8, pp. 489-497, 2010

Table V. General features of GISTs associated with type 1 neurofibromatosis

Clinical features

Mean patient age: 49

Location: Small intestine (jejunum, ileum)

Morphology

Small and multiple

Spindle cell morphology, skeinoid fibers

ICC hyperplasia

Immunohistochemistry

CD117 (100%), S-100 (0-64%), CD34 (79%)

Molecular biology (86 cases)

*KIT/PDGFR*A mutations

Absent: 80 (93%)

Present: 7%*

KIT: exon 11 (3); exon 13 (1)

*PDGFR*A: exon 12 (1); exon 18 (1)

*Non-habitual mutations (SNIP).

messages à retenir

-les lésions tumorales abdominales rencontrées dans la NFM 1 sont très variées et dominées en fréquence par les diverses variétés de **neurofibromes** , localisés ou plus diffus , plexiformes

-les **GIST multiples** ne sont pas les plus fréquentes des atteintes intestino-mésentériques mais leurs caractéristiques morphologiques, en particulier leur hypervascularisation permet de les identifier assez facilement sur les examens d'imagerie en coupes .

Elles peuvent être révélatrices de la NFM 1 lorsque les atteintes cutanées sont mineures (rappelons de plus de 50 % des NFM 1 sont d'apparence sporadique, en relation avec une mutation récente)

- la découverte de lésions intestinales multiples évocatrices de GIST doit faire évoquer en dehors de la NMF 1 **le syndrome des GIST familiales** , **la triade de Carney chez une femme** , **le syndrome de Carney-Stratakis dans les deux sexes** lorsqu'on ne trouve pas d'hamartochondrome pulmonaire

