



HAL
open science

Léiomyomes cutanés et carcinome rénal

M. Fialek, C. Desvignes, M. Levavasseur, C. Lavogiez, D. Staumont-Sallé

► **To cite this version:**

M. Fialek, C. Desvignes, M. Levavasseur, C. Lavogiez, D. Staumont-Sallé. Léiomyomes cutanés et carcinome rénal. *Annales de Dermatologie et de Vénéréologie*, 2019, 146, pp.255 - 257. 10.1016/j.annder.2018.09.598 . hal-03485989

HAL Id: hal-03485989

<https://hal.science/hal-03485989v1>

Submitted on 20 Dec 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial 4.0 International License

Document iconographique

Léiomyomes cutanés et carcinome rénal

Cutaneous leiomyomas and renal cancer

M.Fialek¹, C Desvignes¹, M. Levavasseur^{1,2}, C. Lavogiez¹, D. Staumont-Sallé^{1,2} *

1 Service de Dermatologie, Hôpital Claude Huriez, CHRU de Lille, rue Michel Polonowski,
59000, LILLE, FRANCE

2 Université de Lille, Lille, France

* Auteur correspondant.

Adresse mail : delphine.salle@chru-lille.fr (Delphine Staumont-Sallé)

Observation

Un homme de 33 ans, sans antécédent, se présentait en consultation pour avis et prise en charge de multiples lésions du dos d'extension progressive depuis 5 ans. Il s'agissait de lésions nodulaires et indolores, de couleur chair et de consistance molle (fig 1a et 1b). Le patient rapportait la présence de lésions similaires chez sa mère et une tante maternelle. Le diagnostic de léiomyomes était évoqué. L'analyse histologique confirmait le diagnostic de piloléiomyome.

En raison du grand nombre de lésions et du contexte familial, l'hypothèse d'un syndrome de Reed était émise. L'IRM rénale réalisée à titre systématique mettait en évidence une lésion nodulaire rénale droite suspecte de 2 cm de diamètre (fig 2a et 2b). Une néphrectomie partielle était réalisée. L'examen anatomopathologique était en faveur d'une tumeur rénale à cellules éosinophiles difficile à classer, d'exérèse complète. Une perte d'expression totale de la fumarate hydratase (FH) au sein des cellules tumorales était objectivée en immunohistochimie, confortant l'hypothèse d'un syndrome de Reed. L'analyse génétique sur prélèvement sanguin mettait en évidence une mutation constitutionnelle hétérozygote du gène FH située dans l'exon 5 (c.632T>G). Il s'agissait d'une mutation non décrite dans les bases de données. Le dosage de l'activité enzymatique de la FH était significativement bas par rapport au témoin, confirmant le diagnostic de léiomyomatose héréditaire. Un conseil génétique avec dépistage des apparentés a été programmé. Une volatilisation par laser CO₂ des piloléiomyomes du dos a été réalisée avec un résultat esthétique satisfaisant.

Commentaires

Le syndrome de Reed, également appelé léiomyomatose héréditaire ou syndrome HLRCC (Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma) est un syndrome rare, de transmission autosomique dominante, défini par l'association de multiples léiomyomes cutanés et utérins. Sa prévalence est inconnue. La complication principale est le risque de survenue d'un cancer rénal. Ce syndrome est secondaire à une mutation génétique d'une enzyme du cycle de Krebs, la fumarate hydratase, situé sur le chromosome 1, dont le rôle suppresseur de tumeur est suspecté. Le diagnostic doit être évoqué devant un contexte familial de léiomyomes cutanés multiples et chez la femme en cas de léiomyomes utérins de survenue précoce. Il est confirmé par l'analyse génétique. Une mutation du gène de la FH est mise en évidence chez 85% des patients (1). En l'absence de mutation génétique ou en cas de mutation non connue comme pathogène un dosage de l'activité enzymatique de la FH doit

être réalisé à la recherche d'une perte d'activité.

Les léiomyomes cutanés, le plus souvent des piloléiomyomes, sont présents chez 73% à 90 % des patients. L'âge moyen d'apparition est de 25 ans. Il s'agit de lésions papuleuses ou nodulaires de couleur chair et de consistance molle, réparties sur les membres, le tronc, le visage et le cou, de disposition parfois segmentaire (2). Ils peuvent être responsables de douleurs chez 90% des patients, majorées ou déclenchées par la pression, un traumatisme ou le froid. Leur prise en charge dépend du nombre de lésions et de la gêne fonctionnelle et esthétique occasionnée. Elle repose sur la prescription d'inhibiteurs calciques en cas de douleurs, une exérèse chirurgicale pour les lésions uniques ou peu nombreuses, et le laser CO₂ en cas de lésions multiples (2).

L'atteinte utérine est présente chez 77 à 100% des femmes atteintes de léiomyomatose héréditaire. Il s'agit de léiomyomes plus communément appelés fibromes utérins responsables de douleurs abdominales, de ménométrorragies et de complications obstétricales. Leur survenue est précoce, généralement avant 30 ans, alors que l'âge de survenue classique des fibromes utérins est de 45 ans en moyenne. Ils conduisent à une hystérectomie ou une myomectomie dans 38% des cas avant l'âge de 30 ans et dans 68% des cas avant 40 ans (3).

15 à 20 % des patients développent un cancer rénal, le plus souvent papillaire de type 2, mais d'autres types histologiques ont été décrits. Selon Menko *et al*, l'âge moyen au diagnostic de cancer rénal est de 41 ans mais des cas ont été rapportés chez des patients de 10 à 90 ans (4). Aucun facteur de risque clinique ou moléculaire de survenue de cancer rénal n'a été identifié. Il s'agit de tumeurs agressives, longtemps asymptomatiques donc de découverte tardive et de mauvais pronostic. Dans l'étude de Muller, 47% des patients étaient diagnostiqués au stade d'emblée métastatique (5). Compte tenu de ce risque, les recommandations actuelles préconisent la réalisation systématique d'une IRM rénale annuelle chez les adultes. Chez l'enfant, une surveillance dès l'âge de 8 ans est conseillée, des cas pédiatriques de tumeurs rénales ayant été observés.

Conflits d'intérêts : aucun

Références

1. Alam NA, Olpin S, Leigh IM. Fumarate hydratase mutations and predisposition to cutaneous leiomyomas, uterine leiomyomas and renal cancer. *Br J Dermatol*. 2005;153:11-7.
2. Patel VM, Handler MZ, Schwartz RA, Lambert WC. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer syndrome: An update and review. *J Am Acad Dermatol* 2017;77:149-58.
3. Wei M, Toure O, Glenn GM, Pithukpakorn M, Neckers L, Stolle C, et al. Novel mutations in FH and expansion of the spectrum of phenotypes expressed in families with hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer. *J Med Genet*. 2006;43:18-27.
4. Menko FH, Maher ER, Schmidt LS, Middleton LA, Aittomäki K, Tomlinson I, et al. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer (HLRCC): renal cancer risk, surveillance and treatment. *Fam Cancer*. 2014;13:637-44.
5. Muller M, Ferlicot S, Guillaud-Bataille M, Le Teuff G, Genestie C, Deveaux S, et al. Reassessing the clinical spectrum associated with Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Carcinoma syndrome in French FH mutation carriers. *Clin Genet*. 2017;92:606-15

- Figures 1a et 1b : Multiples piloléliomyomes du dos
- Figures 2a (coupe frontale) et 2b (coupe axiale) : IRM rénale mettant en évidence un carcinome rénal droit







R

