

Patiente née en 1942

Topo , Morpho,TNM

➤ 29/09/2020 consultation médicale

ANAMNESE :

78 ans veuve 2 enfants née 63 et 54 ans.pas de cancer dans la famille

Allergie au pollen. Altération de l'état général depuis environ deux mois avec sensation de plénitude selle liquide avec parfois constipation

pas de sang dans les selles pas de méléna. Perte de 3 kg depuis deux mois pas de sueurs nocturnes.

EXAMEN CLINIQUE :

A l'examen clinique la cicatrice de l'ablation du mélanome ne montre pas de signe de récidence je ne palpe pas d'adénopathie ni au niveau axillaire sus-claviculaire cervical hépatomégalie majeur prenant tout l'abdomen le reste de l'abdomen est souple.

EXAMEN(S) COMPLEMENTAIRE(S) REALISE(S) :

Bilan biologique : Marqueurs tumoraux normaux CEA normal CA 19-9 un peu augmenté TSH augmentée

CONCLUSION :

Rectoscopie et biopsie puis on verra euthyrox 100 1/j zocor 20 mg/j

➤ 29/09/2020 :

CT-SCAN ABDOMINO-PELVIEN :

Motif : hépatomégalie – dyspnée d'effort.

Résultat :

Bilan à blanc :

Hépatomégalie hétérogène, athéromatose pariétale calcifiante aortique.

Pas de pneumopéritoine.

Bilan thoracique après injection de produit de contraste :

Bilan médiastinal sans particularité, plus particulièrement absence d'argument formel en faveur d'évènement embolique artériel pulmonaire.

Pas d'épanchement pleural.

Parenchyme pulmonaire : lésions de nature secondaire centimétrique basithoracique droite, infracentimétriques lobaire inférieure droite, lobaire supérieure droite, lobaire supérieure gauche et lobaire inférieure gauche.

Suite à l'injection de produit de contraste, l'étude abdominale démontre essentiellement la présence d'une infiltration métastatique hépatique diffuse.

Pas de ganglion péri-gastrique.

Néphrographie sans particularité hormis la présence de kystes Bosniak 1 rénaux bilatéraux.

Rate homogène.Pas d'altération de la morphologie pancréatique.

Etude pelvienne :

Démonstration d'une image compatible de néoplasie de la jonction recto-sigmoïdienne avec métastase ganglionnaire centimétrique du haut mésorectum.

Minime quantité d'ascite pelvienne.

Conclusion :

Infiltration métastatique diffuse hépatique.

Lésions de nature métastatique parenchymateuses pulmonaires.

Présence d'une lame de liquide libre abdominale péri-hépatique, du cul-de-sac de Douglas.

Haute présomption de néoplasie de la jonction recto-sigmoïdienne avec ganglion du haut mésorectum.

Au stade actuel il existe une présomption de carcinomatose péritonéale avec micro implants correctement vue à titre d'exemple hauteur de la fossette ovarienne gauche (séquence 4 images 106).

➤ 29/09/2020 : colonoscopie

INDICATION: Foie métastatique et suspicion de cancer de la jonction rectosigmoïdienne.
 PREMEDICATION: Aucune.
 EXAMEN: Préparation par lavements insuffisante avec quelques résidus fécaux. Une coloscopie est réalisée jusqu' au niveau du côlon sigmoïde et arrêtée pour des restes de selles. L'examen est de manoeuvre facile. Présence d'une tumeur ulcéro végétante, non circonferentielle, non obstructive, franchissable par l'endoscope utilisé, non hémorragique au niveau de la jonction rectosigmoïdienne. Biopsies pour examen histologique réalisées.
 CONCLUSION: Cancer colique.

LNS : 29/09/2020

Biopsie d'une tumeur de la jonction recto-sigmoïdienne:

Aspect morphologique de prolifération adénomateuse tubulovilleuse avec dysplasie de bas grade et des

foyers de haut grade, comportant des foyers d'infiltration du chorion par des cellules ayant une expression

immunohistochimique de l'anticorps Synaptophysine, suggérant une tumeur neuroendocrine.

Une étude immunohistochimique est encore en cours et fera l'objet d'un rapport complémentaire.

INFORMATIONS CLINIQUES :

Jonction recto-sigmoïdienne

Tumeur ulcéro-végétante

Adénocarcinome ?

EXAMEN MACROSCOPIQUE

Sept fragments mesurant entre 0,2 et 0,4 cm de grand axe. Bloc C1.

EXAMEN MICROSCOPIQUE

Fragments superficiels d'une prolifération adénomateuse tubulovilleuse avec dysplasie de bas et de haut

grade. On note des foyers d'aspect infiltratif au niveau du chorion par des cellules organisées en nids et en

structures trabéculaires. Certains fragments comportant un aspect artefactuel sont constitués de tissu de

granulation et de fragments ulcérés de muqueuse, avec infiltration par des cellules tumorales.

Une étude immunohistochimique a été réalisée: les cellules d'aspect infiltratif expriment CK20, CDX2 et

Synaptophysine et n'expriment pas CK7, p63, p53 et GATA3.

COMPTE RENDU COMPLEMENTAIRE DU 07.10.2020:

Une étude immunohistochimique supplémentaire a été réalisée: les cellules tumorales comportent une expression granulaire de l'anticorps Chromogranine et le taux de prolifération est élevé (Ki67 positif dans

~80% des cellules tumorales)

Le cas a été discuté en toute collegialité avec Dr. *Chantal Pignatelli*

DIAGNOSTIC

Prolifération adénomateuse tubulovilleuse avec dysplasie de bas grade et des foyers de haut grade, comportant des foyers d'infiltration du chorion par une prolifération tumorale peu différenciée.

L'aspect morphologique (cellules de grande taille, avec cytoplasme abondant et nucléoles proéminents) et

l'expression immunohistochimique (Chromogranine positive, Synaptophysine positive et Ki67 ~80%)

sont en
faveur d'un carcinome neuroendocrine à grandes cellules.

3. COMPLEMENT DE COMPTE-RENDU 20H43229 (DU 05.10.2020)

DIAGNOSTIC

Prolifération adénomateuse tubulovilleuse avec dysplasie de bas grade et des foyers de haut grade, comportant des foyers d'infiltration du chorion par une prolifération tumorale peu différenciée.

L'aspect morphologique (cellules de grande taille, avec cytoplasme abondant et nucléoles proéminents) et

l'expression immunohistochimique (Chromogranine positive, Synaptophysine positive et Ki67 ~80%) sont en

faveur d'un carcinome neuroendocrine à grandes cellules.

pan-TRK: résultat négatif par immunohistochimie.

Recherche de mutations somatiques par séquençage NGS d'un panel de 15 gènes (Illumina TruSight Tumor 15)

Gène KRAS (NM_004985) : présence de la mutation c.35G>T, p.(Gly12Val) au niveau de l'exon 2 du gène KRAS.

Gène NRAS (NM_002524) : absence de détection de mutation au niveau des exons 2, 3 et 4.

Gène BRAF (NM_004333) : absence de détection de mutation au niveau de l'exon 15 codon 600.

Gène HER2 (NM_001005862) : résultats non contributifs pour l'analyse du nombre de copie du gène HER2.

Informations supplémentaires: Détection de mutations par séquençage NGS (Illumina TruSight Tumor 15, MSeq) Test conçu pour détecter les mutations somatiques Hotspot dans les gènes: AKT1, BRAF, EGFR, ERBB2, FOXO1, GNA11, GNAQ, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RET et TP53. Pipeline analytique Sophia Genetics DDM v4. Sensibilité analytique: 3% de cellules mutées dans un bruit de fond de cellules sauvages. ADN extrait à partir de prélèvements FFPE en utilisant le kit QIAamp FFPE Tissue (Qiagen).

Recherche d'une instabilité des microsatellites au niveau de l'ADN tumoral

Tumeur présentant un phénotype stable, MSS (aucun marqueur instable sur les 5 informatifs testés).

Informations supplémentaires: Amplification des microsatellites BAT25, BAT26, NR21, NR24 et mono 27 par PCR multiplex à l'aide d'amorces fluorescentes (kit MSI Analysis System, v1.2, référence MD1641, Promega). Dépôt des produits d'amplification sur séquenceur capillaire SeqStudio (Thermo Fisher Scientific) et analyse par le logiciel Genemapper v5. Sensibilité analytique: 20% de cellules tumorales dans un bruit de fond de cellules normales.

Interprétation

Présence de la mutation p.(Gly12Val) du gène KRAS : cette mutation confère une résistance aux traitements par les anticorps anti-EGFR.

Le phénotype MSS peut contribuer à une stratification thérapeutique et pronostique. Il n'est pas en faveur d'un syndrome de Lynch.

➤ 08/10/2020 : 1^{ère} cure chimio cisplatine/Etoposide

➤ Bilan complémentaire réalisé :

Pet scan le 29/10/2020 :

INDICATION :

Tumeur neuroendocrine de la jonction recto-sigmoïdienne avec métastases hépatiques et pulmonaires multiples.

CONCLUSION :

Néoplasie de type neuroendocrine de la jonction recto-sigmoïdienne avec adénopathie du haut méso-rectum et supra-cotyloïdienne gauche.

Atteinte métastatique et massive de l'ensemble du segment du foie droit et gauche avec quelques lésions nodulaires basi-thoraciques droites suspectes.

Lésion métastatique du corps vertébral de L4 par ailleurs.

Colonoscopie le 20/11/2020 :

INDICATION:

Endoscopie pour prélèvement.

PREMEDICATION: Aucune.

EXAMEN: Préparation par lavements, de qualité médiocre empêchant la réalisation de l'examen au niveau du rectum.

Une coloscopie est réalisée jusqu' au niveau du côlon sigmoïde et arrêtée pour des restes de selles.

Présence d'une tumeur ulcéro-végétante, d'un diamètre de 40 mm, non obstructive se trouve au niveau la jonction recto-sigmoïdienne.

Prélèvement de biopsies en vue d'un examen anatomo-pathologique.

LNS :

Biopsie d'une tumeur rectale:

Prolifération adénomateuse tubulovilleuse avec dysplasie de bas grade et des foyers de haut grade, comportant un microfoyer d'infiltration par des cellules d'aspect neuroendocrine (conforme avec la biopsie précédente) et un microfoyer d'infiltration par des cellules d'un adénocarcinome moyennement a peu différencié.

L'aspect morphologique est suggestif d'une néoplasie mixte neuroendocrine-non-neuroendocrine (MiNEN)

- adénocarcinome-carcinome neuroendocrine (MANEC) (sous la réserve d'une évaluation limitée sur des

fragments biopsiques avec matériel tumoral exigu).

Toutefois, vu que les composantes sont présentes sur deux fragments différents, la possibilité que les deux

représentent des tumeurs de collision ne peut pas être exclue.

Patient DCD le 30/06/2021