

Tumeur des cordons sexuels (TCS)

(Sex Cord Stromal Tumors)

Qu'est-ce qu'une tumeur des cordons sexuels (TCS) ?

Les TCS sont des tumeurs rares se développant soit dans les testicules soit dans les ovaires à partir des cellules de soutien c'est-à-dire les cellules présentes autour des ovocytes/spermatozoïdes. Ces cellules produisent habituellement des hormones : œstrogène et/ou testostérone.

Qui peut développer une TCS et pourquoi ?

Les TCS peuvent survenir à tout âge chez l'enfant. Beaucoup de TCS du testicule se développe rapidement après la naissance ou dans la première année de vie. Cependant les TCS du testicule peuvent aussi se voir chez l'adolescent. Les raisons du développement de ces tumeurs chez le garçon ne sont pas claires.

Les TCS des ovaires peuvent survenir à tout âge. Un groupe particulier appelé tumeurs à cellules de Sertoli-Leydig se développe préférentiellement entre 10 et 30 ans. Ces tumeurs peuvent être associées à d'autre tumeur chez le patient ou d'autres membres de sa famille. Dans ce cas, des pathologies thyroïdiennes peuvent également y être associées et être en relation avec une mutation d'un gène particulier appelé *DICER1*. Aussi un test génétique pourra vous être proposé par le médecin traitant de votre enfant. Rarement les TCS peuvent être associées à un syndrome de Peutz Jeghers.

Les frères et sœurs de votre enfant sont-ils à risques de développer un cancer du même type ou d'un autre type ?

Uniquement, si votre enfant présente une tumeur à cellules de Sertoli-Leydig associée à une mutation de *DICER1* une enquête génétique familiale est conseillée.

Toutes les TCS sont-elles identiques ?

Les TCS sont très variables en ce qui concerne leur présentation clinique et leur aspect microscopique (« histologique »). Cela reflète les différents types cellulaires présents dans les testicules et les ovaires et à partir desquels ces tumeurs peuvent se développer. Au total, il y a environ une douzaine de sous-types histologiques différents. Les types les plus fréquents sont les « tumeurs de la granulosa », les tumeurs à « cellules de Sertoli-Leydig » ou une combinaison de 2 ou 3 types cellulaires différents plus ou moins associés à d'autres cellules dites « cellules stromales ».

Quels sont les symptômes et signes habituels des TCS ?

Les symptômes cliniques sont très variables en fonction du sexe du patient. Chez le garçon présentant une TCS testiculaire, le premier signe est l'augmentation de volume testiculaire de manière asymétrique.

Les tumeurs diagnostiquées chez les filles sont souvent plus volumineuses. Les symptômes associent un inconfort ou des douleurs abdominales. Certaines filles rapportent un gonflement abdominal. Comme ces tumeurs peuvent sécréter des

hormones, les jeunes filles peuvent présenter des signes de puberté précoce, des gonflements des seins, un développement de la pilosité pubienne, voir même des saignements vaginaux. Lorsque ces tumeurs se développent pendant la puberté, on peut observer des signes d'hirsutisme (« virilisation »), une acné importante et un arrêt des règles.

Quels examens complémentaires sont nécessaires chez un enfant présentant une TCS ?

La plupart des TCS sont diagnostiquées lors d'une échographie dans un premier temps. Après cette première échographie, d'autres examens peuvent être proposés pour bien visualiser la taille et l'emplacement de la tumeur et l'existence ou non d'autres lésions à distance. Ces examens peuvent comporter un scanner et/ou une IRM et des dosages biologiques sanguins (marqueurs hormonaux et tumoraux, comme l'AFP et l'inhibine).

Y a-t-il différents stades de TCS ?

Oui, même si la plupart des TCS est limitée à l'ovaire ou au testicule. Dans les tumeurs ovariennes, les métastases à distance des TCS sont rares mais peuvent se développer dans l'abdomen par rupture de la tumeur ou à distance dans le foie ou les ganglions.

Quels sont les traitements des TCS ?

Les tumeurs testiculaires nécessitent uniquement l'ablation de la tumeur et du testicule malade. Dans les tumeurs ovariennes l'exérèse complète de la tumeur et de l'ovaire constitue le premier temps du traitement et également le plus important. Pour la majorité des patients aucun traitement complémentaire n'est nécessaire. Cependant, comme 25% des patients peuvent présenter une dissémination abdominale ou un risque de le faire, une chimiothérapie sera alors indiquée afin de prévenir les rechutes. La décision de réaliser une chimiothérapie dépend du stade de la maladie et de sa nature exacte (type histologique).

Quels sont les résultats des traitements ?

Le pronostic des TCS testiculaires sont excellents. Dans les tumeurs ovariennes, le pronostic est également très bon. Cependant celui-ci dépend de la qualité de l'exérèse tumorale, du stade de la maladie et du type de tumeur.

Quelles sont les recherches en cours dans les TCS ?

La collection centralisée de données cliniques et l'analyse au niveau national et international des résultats des traitements permettent de mieux adapter les stratégies thérapeutiques à chaque patient. Avec ces stratégies adaptées les pronostics s'améliorent. Les patients de haut risque sont mieux identifiés ainsi que ceux ne nécessitant pas de chimiothérapie complémentaire. De plus la conjonction d'études cliniques et génétiques ont mis en évidence dans quelques familles les causes sous-jacentes à l'apparition de certaines TCS Ceci permet de mieux guider le traitement mais aussi la surveillance du patient et de sa famille, si nécessaire.

Quel est le rôle du groupe EXPeRT dans les TCS des enfants ?

Le groupe EXPeRT travaille dans plusieurs directions :

- Il collige les données médicales dans plusieurs pays européens.
- Il rédige des recommandations thérapeutiques pour la prise en charge médicale et chirurgicales des enfants atteints d'une TCS.
- Il répond aux demandes d'avis pour les cas les plus complexes à un niveau européen et mondial.
- Il soutient les projets d'études génétiques et biologiques.

Acknowledgments: this document has been prepared by EXPeRT members. The translation has been created with the help of Dr. Yves Reguerre.