

# Pleuropneumoblastome

## Qu'est-ce qu'un pleuropneumoblastome?

Un pleuropneumoblastome est un cancer rare du poumon et de son enveloppe (la plèvre) survenant généralement avant l'âge de 5 ans. Il se développe habituellement à partir du poumon mais envahit rapidement la plèvre, le médiastin (ensemble de tissus situé entre les 2 poumons) ou le diaphragme.

## Qui développe un pleuropneumoblastome et pourquoi?

Le pleuropneumoblastome touche généralement les très jeunes enfants. La cause en est inconnue mais certains enfants présentent une mutation du gène DICER1 qui prédispose à cette maladie et à d'autres cancers rares. Les malformations pulmonaires comme les malformations adénomatoïdes kystiques pulmonaires (MAKP) peuvent être associées à ce type de cancer.

## Quel est le risque pour les frères et sœurs de développer cette maladie ou un autre cancer?

Il existe un risque dans les familles présentant une mutation du gène DICER1 de développer un pleuropneumoblastome ou un autre cancer. Des examens complémentaires génétiques ainsi qu'un conseil génétique sont recommandés. Dans cette situation (mutation du gène DICER1) d'autres cancers (thyroïde, ovaire) peuvent survenir et une surveillance peut être proposée.

## Tous les pleuropneumoblastomes sont-ils identiques?

Il existe 3 types de pleuropneumoblastome :

- Le type 1 qui est complètement kystique et de bon pronostic
- Le type 2 qui associe des zones kystiques et des zones solides
- Le type 3 qui est purement solide et dont le traitement est plus complexe.

## Quels sont les signes et symptômes habituels des pleuropneumoblastomes?

Les signes révélateurs des pleuropneumoblastomes sont des difficultés respiratoires, de la toux, de la fièvre, des douleurs thoraciques, une fatigue. Dans la plupart des cas le diagnostic initial est celui de pneumopathie.

## Quels examens complémentaires sont nécessaires?

Le premier examen réalisé est en général une radiographie de thorax ou parfois une échographie. Après que le diagnostic de pleuropneumoblastome ait été porté un bilan complet de la maladie doit être réalisé afin d'évaluer l'extension de la tumeur et de rechercher des localisations à distance (métastases). Les examens habituellement réalisés sont les suivants :

- Une imagerie par résonance magnétique (IRM) afin de bien identifier les limites de la tumeur avec les autres organes voisins

- Un scanner thoracique qui, à l'aide de rayons-X permet de faire des reconstructions en 3 dimensions et de rechercher d'autres localisations tumorales.

### **Existe-t-il plusieurs stades de la maladie?**

Les pleuropneumoblastomes peuvent être localisés au thorax ou donner des lésions à distances (métastases).

### **Traitements des pleuropneumoblastomes.**

#### *La chirurgie.*

L'exérèse complète initiale est parfois possible en particulier dans les pleuropneumoblastomes de type I. Lorsque cette intervention n'est pas possible ou qu'il existe des métastases à distance seule une biopsie est réalisée. L'exérèse sera alors réalisée dans un second temps après que la chimiothérapie ait fait diminuer le volume tumoral.

#### *La chimiothérapie.*

Le pleuropneumoblastome est une maladie sensible à la chimiothérapie. Le rôle exact et le type de chimiothérapie reste cependant débattus dans cette maladie, mais il semble qu'elle améliore les chances de guérison. La plupart des enfants avec un pleuropneumoblastome de type II ou III recevront une chimiothérapie après la réalisation de la biopsie initiale.

#### *La radiothérapie.*

Le rôle de la radiothérapie reste controversé dans cette pathologie et les médecins en charge du traitement de votre enfant discuteront en réunion de concertation pluridisciplinaire de la place de ce type de traitement dans le cas de votre enfant.

### **Quels sont les résultats des traitements.**

Le facteur le plus important pour le pronostic est l'absence de métastase et le caractère complet de l'exérèse chirurgicale. Le pronostic est meilleur pour les types I.

### **Quelles recherches sont en cours dans les pleuropneumoblastomes?**

Les pleuropneumoblastomes sont des maladies très rares ce qui rend la réalisation de recherches médicales compliquées. Cependant, il existe des groupes de médecins aux USA et en Europe qui réalisent des études cliniques et biologiques sur cette maladie. Des anomalies génétiques favorisant le développement des pleuropneumoblastomes ont été identifiées et permettent aujourd'hui de savoir s'il existe un risque pour l'enfant et pour les autres membres de la famille de développer un pleuropneumoblastome ou d'autres tumeurs rares.

### **Quel est le rôle du groupe EXPeRT dans le pleuropneumoblastome?**

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'un pleuropneumoblastome
- Il répond aux demandes d'avis pour les cas les plus complexes à un niveau européen et mondial
- Il collabore étroitement avec les autres groupes s'intéressant à cette maladie afin d'améliorer les connaissances scientifiques.