

**UNIVERSITÉ TOULOUSE III – PAUL SABATIER**  
**FACULTÉS DE MÉDECINE**

---

ANNÉE 2018

2018 TOU3 1660

**THÈSE**

**POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE**  
**MÉDECINE SPÉCIALISÉE CLINIQUE**

Présentée et soutenue publiquement

par

**Morwenn LE BOULC'H**

le 16 Octobre 2018

**CARACTERISATION RADIOSENOLOGIQUE DES TUMEURS**  
**DESMOIDES MAMMAIRES**

Directeur de thèse : Dr Bérénice BOULET

**JURY**

Monsieur le Professeur OTAL

Madame le Professeur DALENC

Monsieur le Professeur BROUCHET

Madame le Docteur BOULET

Madame le Docteur DEMEULENAERE

Madame le Docteur CHEVREAU

Madame le Docteur LE GUELLEC

Président

Assesseur

Assesseur

Assesseur

Suppléant

Membre invité

Membre invité

**TABLEAU du PERSONNEL HU**  
**des Facultés de Médecine de l'Université Paul Sabatier**  
**au 1<sup>er</sup> septembre 2017**

**Professeurs Honoraires**

Doyen Honoraire	M. ROUGE Daniel	Professeur Honoraire	M. VIRENQUE Christian
Doyen Honoraire	M. LAZORTHES Yves	Professeur Honoraire	M. CARLES Pierre
Doyen Honoraire	M. CHAP Hugues	Professeur Honoraire	M. BONAFE Jean-Louis
Doyen Honoraire	M. GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	Professeur Honoraire	M. VAYSSE Philippe
Professeur Honoraire	M. PUEL Pierre	Professeur Honoraire	M. ESQUERRE J.P.
Professeur Honoraire	M. ESCHAPASSE Henri	Professeur Honoraire	M. GUITARD Jacques
Professeur Honoraire	M. GEDEON André	Professeur Honoraire	M. LAZORTHES Franck
Professeur Honoraire	M. PASQUIE M.	Professeur Honoraire	M. ROQUE-LATRILLE Christian
Professeur Honoraire	M. RIBAUT Louis	Professeur Honoraire	M. CERENE Alain
Professeur Honoraire	M. ARLET Jacques	Professeur Honoraire	M. FOURNIAL Gérard
Professeur Honoraire	M. RIBET André	Professeur Honoraire	M. HOFF Jean
Professeur Honoraire	M. MONROZIES M.	Professeur Honoraire	M. REME Jean-Michel
Professeur Honoraire	M. DALOUS Antoine	Professeur Honoraire	M. FAUVEL Jean-Marie
Professeur Honoraire	M. DUPRE M.	Professeur Honoraire	M. FREXINOS Jacques
Professeur Honoraire	M. FABRE Jean	Professeur Honoraire	M. CARRIERE Jean-Paul
Professeur Honoraire	M. DUCOS Jean	Professeur Honoraire	M. MANSAT Michel
Professeur Honoraire	M. LACOMME Yves	Professeur Honoraire	M. BARRET André
Professeur Honoraire	M. COTONAT Jean	Professeur Honoraire	M. ROLLAND
Professeur Honoraire	M. DAVID Jean-Frédéric	Professeur Honoraire	M. THOUVENOT Jean-Paul
Professeur Honoraire	Mme DIDIER Jacqueline	Professeur Honoraire	M. CAHUZAC Jean-Philippe
Professeur Honoraire	Mme LARENG Marie-Blanche	Professeur Honoraire	M. DELSOL Georges
Professeur Honoraire	M. BERNADET	Professeur Honoraire	M. ABBAL Michel
Professeur Honoraire	M. REGNIER Claude	Professeur Honoraire	M. DURAND Dominique
Professeur Honoraire	M. COMBELLES	Professeur Honoraire	M. DALY-SCHWEITZER Nicolas
Professeur Honoraire	M. REGIS Henri	Professeur Honoraire	M. RAILHAC
Professeur Honoraire	M. ARBUS Louis	Professeur Honoraire	M. POURRAT Jacques
Professeur Honoraire	M. PUJOL Michel	Professeur Honoraire	M. QUERLEU Denis
Professeur Honoraire	M. ROCHICCIOLI Pierre	Professeur Honoraire	M. ARNE Jean-Louis
Professeur Honoraire	M. RUMEAU Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. ESCOURROU Jean
Professeur Honoraire	M. BESOMBES Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. FOURTANIER Gilles
Professeur Honoraire	M. SUC Jean-Michel	Professeur Honoraire	M. LAGARRIGUE Jacques
Professeur Honoraire	M. VALDIGUIE Pierre	Professeur Honoraire	M. PESSEY Jean-Jacques
Professeur Honoraire	M. BOUNHOURE Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. CHAVOIN Jean-Pierre
Professeur Honoraire	M. CARTON Michel	Professeur Honoraire	M. GERAUD Gilles
Professeur Honoraire	Mme PUEL Jacqueline	Professeur Honoraire	M. PLANTE Pierre
Professeur Honoraire	M. GOUZI Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. MAGNAVAL Jean-François
Professeur Honoraire associé	M. DUTAU Guy	Professeur Honoraire	M. MONROZIES Xavier
Professeur Honoraire	M. PASCAL J.P.	Professeur Honoraire	M. MOSCOVICI Jacques
Professeur Honoraire	M. SALVADOR Michel	Professeur Honoraire	Mme GENESTAL Michèle
Professeur Honoraire	M. BAYARD Francis	Professeur Honoraire	M. CHAMONTIN Bernard
Professeur Honoraire	M. LEOPHONTE Paul	Professeur Honoraire	M. SALVAYRE Robert
Professeur Honoraire	M. FABIÉ Michel	Professeur Honoraire	M. FRAYSSE Bernard
Professeur Honoraire	M. BARTHE Philippe	Professeur Honoraire	M. BUGAT Roland
Professeur Honoraire	M. CABARROT Etienne	Professeur Honoraire	M. PRADERE Bernard
Professeur Honoraire	M. DUFFAUT Michel	Professeur Honoraire	M. CHAP Hugues
Professeur Honoraire	M. ESCANDE Michel	Professeur Honoraire	M. LAURENT Guy
Professeur Honoraire	M. PRIS Jacques	Professeur Honoraire	M. ARLET Philippe
Professeur Honoraire	M. CATHALA Bernard	Professeur Honoraire	Mme MARTY Nicole
Professeur Honoraire	M. BAZEX Jacques	Professeur Honoraire	M. MASSIP Patrice
		Professeur Honoraire	M. CLANET Michel

**Professeurs Émérites**

Professeur ALBAREDE Jean-Louis	Professeur MAZIERES Bernard
Professeur CONTÉ Jean	Professeur ARLET-SUAU Elisabeth
Professeur MURAT	Professeur SIMON Jacques
Professeur MANELFE Claude	Professeur FRAYSSE Bernard
Professeur LOUVET P.	Professeur ARBUS Louis
Professeur SARRAMON Jean-Pierre	Professeur CHAMONTIN Bernard
Professeur CARATERO Claude	Professeur SALVAYRE Robert
Professeur GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	Professeur MAGNAVAL Jean-François
Professeur COSTAGLIOLA Michel	Professeur ROQUES-LATRILLE Christian
Professeur ADER Jean-Louis	Professeur MOSCOVICI Jacques
Professeur LAZORTHES Yves	Professeur LAGARRIGUE Jacques
Professeur LARENG Louis	Professeur CHAP Hugues
Professeur JOFFRE Francis	Professeur LAURENT Guy
Professeur BONEU Bernard	Professeur MASSIP Patrice
Professeur DABERNAT Henri	
Professeur BOCCALON Henri	

## FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-PURPAN

37 allées Jules Guesde - 31062 TOULOUSE Cedex

Doyen : D. CARRIE

P.U. - P.H. Classe Exceptionnelle et 1ère classe		P.U. - P.H. 2ème classe	
M. ADOUE Daniel (C.E)	Médecine Interne, Gériatrie	Mme BONGARD Vanina	Epidémiologie
M. AMAR Jacques	Thérapeutique	M. BONNEVILLE Nicolas	Chirurgie orthopédique et traumatologique
M. ATTAL Michel (C.E)	Hématologie	M. BUREAU Christophe	Hépto-Gastro-Entéro
M. AVET-LOISEAU Hervé	Hématologie, transfusion	M. CALVAS Patrick	Génétique
Mme BEYNE-RAUZY Odile	Médecine Interne	M. CARRERE Nicolas	Chirurgie Générale
M. BIRMES Philippe	Psychiatrie	Mme CASPER Charlotte	Pédiatrie
M. BLANCHER Antoine	Immunologie (option Biologique)	M. CHAIX Yves	Pédiatrie
M. BONNEVILLE Paul	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie.	Mme CHARPENTIER Sandrine	Thérapeutique, méd. d'urgence, addict
M. BOSSAVY Jean-Pierre	Chirurgie Vasculaire	M. COGNARD Christophe	Neuroradiologie
M. BRASSAT David	Neurologie	M. FOURNIE Bernard	Rhumatologie
M. BROUCHET Laurent	Chirurgie thoracique et cardio-vascul	M. FOURNIÉ Pierre	Ophthalmologie
M. BROUSSET Pierre (C.E)	Anatomie pathologique	M. GAME Xavier	Urologie
M. CARRIE Didier (C.E)	Cardiologie	M. LAROCHE Michel	Rhumatologie
M. CHAUVEAU Dominique	Néphrologie	M. LEOBON Bertrand	Chirurgie Thoracique et Cardiaque
M. CHOLLET François (C.E)	Neurologie	M. LOPEZ Raphael	Anatomie
M. DAHAN Marcel (C.E)	Chirurgie Thoracique et Cardiaque	M. MARX Mathieu	Oto-rhino-laryngologie
M. DE BOISSEZON Xavier	Médecine Physique et Réadapt Fonct.	M. MAS Emmanuel	Pédiatrie
M. DEGUINE Olivier	Oto-rhino-laryngologie	M. OLIVOT Jean-Marc	Neurologie
M. DUCOMMUN Bernard	Cancérologie	M. PARANT Olivier	Gynécologie Obstétrique
M. FERRIERES Jean	Epidémiologie, Santé Publique	M. PAYRASTRE Bernard	Hématologie
M. FOURCADE Olivier	Anesthésiologie	M. PERON Jean-Marie	Hépto-Gastro-Entérologie
M. GEERAERTS Thomas	Anesthésiologie et réanimation	M. PORTIER Guillaume	Chirurgie Digestive
M. IZOPET Jacques (C.E)	Bactériologie-Virologie	M. RONCALLI Jérôme	Cardiologie
Mme LAMANT Laurence	Anatomie Pathologique	Mme SAVAGNER Frédérique	Biochimie et biologie moléculaire
M. LANG Thierry (C.E)	Biostatistiques et Informatique Médicale	M. SOL Jean-Christophe	Neurochirurgie
M. LANGIN Dominique	Nutrition		
M. LAUQUE Dominique (C.E)	Médecine Interne		
M. LAUWERS Frédéric	Anatomie		
M. LIBLAU Roland (C.E)	Immunologie		
M. MALAVAUD Bernard	Urologie		
M. MANSAT Pierre	Chirurgie Orthopédique		
M. MARCHOU Bruno (C.E)	Maladies Infectieuses		
M. MAZIERES Julien	Pneumologie		
M. MOLINIER Laurent	Epidémiologie, Santé Publique		
M. MONTASTRUC Jean-Louis (C.E)	Pharmacologie		
Mme MOYAL Elisabeth	Cancérologie		
Mme NOURHASHEMI Fatemeh (C.E)	Gériatrie		
M. OLIVES Jean-Pierre (C.E)	Pédiatrie		
M. OSWALD Eric	Bactériologie-Virologie		
M. PARIENTE Jérémie	Neurologie		
M. PARINAUD Jean (C.E)	Biol. Du Dévelop. et de la Reprod.		
M. PAUL Carle	Dermatologie		
M. PAYOUX Pierre	Biophysique		
M. PERRET Bertrand (C.E)	Biochimie		
M. RASCOL Olivier (C.E)	Pharmacologie		
M. RECHER Christian	Hématologie		
M. RISCHMANN Pascal	Urologie		
M. RIVIERE Daniel (C.E)	Physiologie		
M. SALES DE GAUZY Jérôme	Chirurgie Infantile		
M. SALLES Jean-Pierre	Pédiatrie		
M. SANS Nicolas	Radiologie		
Mme SELVES Janick	Anatomie et cytologie pathologiques		
M. SERRE Guy (C.E)	Biologie Cellulaire		
M. TELMON Norbert	Médecine Légale		
M. VINEL Jean-Pierre (C.E)	Hépto-Gastro-Entérologie		
<b>P.U. Médecine générale</b>		<b>P.U. Médecine générale</b>	
M. OUSTRIC Stéphane	Médecine Générale	M. MESTHÉ Pierre	Médecine Générale
		<b>P.A Médecine générale</b>	
		POUTRAIN Jean-Christophe	Médecine Générale

## FACULTE DE MEDECINE TOULOUSE-RANGUEIL

133, route de Narbonne - 31062 TOULOUSE Cedex

Doyen : E. SERRANO

P.U. - P.H. Classe Exceptionnelle et 1ère classe		P.U. - P.H. 2ème classe	
M. ACAR Philippe	Pédiatrie	M. ACCADBLE Franck	Chirurgie Infantile
M. ALRIC Laurent	Médecine Interne	M. ARBUS Christophe	Psychiatrie
Mme ANDRIEU Sandrine	Epidémiologie	M. BERRY Antoine	Parasitologie
M. ARNAL Jean-François	Physiologie	M. BONNEVILLE Fabrice	Radiologie
Mme BERRY Isabelle (C.E)	Biophysique	M. BOUNES Vincent	Médecine d'urgence
M. BOUTAULT Franck (C.E)	Chirurgie Maxillo-Faciale et Stomatologie	Mme BOURNET Barbara	Gastro-entérologie
M. BUJAN Louis (C. E)	Urologie-Andrologie	M. CHAUFOUR Xavier	Chirurgie Vasculaire
Mme BURARIVIERE Alessandra	Médecine Vasculaire	M. CHAYNES Patrick	Anatomie
M. BUSCAIL Louis (C.E)	Hépto-Gastro-Entérologie	Mme DALENC Florence	Cancérologie
M. CANTAGREL Alain (C.E)	Rhumatologie	M. DECRAMER Stéphane	Pédiatrie
M. CARON Philippe (C.E)	Endocrinologie	M. DELOBEL Pierre	Maladies Infectieuses
M. CHIRON Philippe (C.E)	Chirurgie Orthopédique et Traumatologie	M. FRANCHITTO Nicolas	Addictologie
M. CONSTANTIN Arnaud	Rhumatologie	M. GARRIDO-STÓWHAS Ignacio	Chirurgie Plastique
M. COURBON Frédéric	Biophysique	Mme GOMEZ-BROUCHET Anne-Muriel	Anatomie Pathologique
Mme COURTADE SAIDI Monique	Histologie Embryologie	M. HUYGHE Eric	Urologie
M. DAMBRIN Camille	Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire	Mme LAPRIE Anne	Radiothérapie
M. DELABESSE Eric	Hématologie	M. MARCHEIX Bertrand	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Mme DELISLE Marie-Bernadette (C.E)	Anatomie Pathologie	M. MAURY Jean-Philippe	Cardiologie
M. DELORD Jean-Pierre	Cancérologie	M. MEYER Nicolas	Dermatologie
M. DIDIER Alain (C.E)	Pneumologie	M. MUSCARI Fabrice	Chirurgie Digestive
Mme DULY-BOUHANICK Béatrice	Thérapeutique	M. OTAL Philippe	Radiologie
M. ELBAZ Meyer	Cardiologie	M. SOLER Vincent	Ophtalmologie
M. GALINIER Michel	Cardiologie	Mme SOTO-MARTIN Maria-Eugénia	Gériatrie et biologie du vieillissement
M. GALINIER Philippe	Chirurgie Infantile	M. TACK Ivan	Physiologie
M. GLOCK Yves (C.E)	Chirurgie Cardio-Vasculaire	M. VERGEZ Sébastien	Oto-rhino-laryngologie
M. GOURDY Pierre	Endocrinologie	M. YSEBAERT Loic	Hématologie
M. GRAND Alain (C.E)	Epidémiologie. Eco. de la Santé et Prévention		
M. GROLLEAU RAOUX Jean-Louis	Chirurgie plastique	<b>P.U. Médecine générale</b>	
Mme GUIMBAUD Rosine	Cancérologie	Mme ROUGE-BUGAT Marie-Eve	Médecine Générale
Mme HANAIRE Hélène (C.E)	Endocrinologie		
M. KAMAR Nassim	Néphrologie		
M. LARRUE Vincent	Neurologie		
M. LEVADE Thierry (C.E)	Biochimie		
M. MALECAZE François (C.E)	Ophtalmologie		
M. MARQUE Philippe	Médecine Physique et Réadaptation		
Mme MAZEREEUW Juliette	Dermatologie		
M. MINVILLE Vincent	Anesthésiologie Réanimation		
M. RAYNAUD Jean-Philippe (C.E)	Psychiatrie Infantile		
M. RITZ Patrick	Nutrition		
M. ROCHE Henri (C.E)	Cancérologie		
M. ROLLAND Yves (C.E)	Gériatrie		
M. ROUGE Daniel (C.E)	Médecine Légale		
M. ROUSSEAU Hervé (C.E)	Radiologie		
M. ROUX Franck-Emmanuel	Neurochirurgie		
M. SAILLER Laurent	Médecine Interne		
M. SCHMITT Laurent (C.E)	Psychiatrie		
M. SENARD Jean-Michel (C.E)	Pharmacologie		
M. SERRANO Elie (C.E)	Oto-rhino-laryngologie		
M. SOULAT Jean-Marc	Médecine du Travail		
M. SOULIE Michel (C.E)	Urologie		
M. SUC Bertrand	Chirurgie Digestive		
Mme TAUBER Marie-Thérèse (C.E)	Pédiatrie		
Mme URO-COSTE Emmanuelle	Anatomie Pathologique		
M. VAYSSIERE Christophe	Gynécologie Obstétrique		
M. VELLAS Bruno (C.E)	Gériatrie		

Professeur Associé de Médecine Générale  
Pr STILLMUNKES André

Professeur Associé en O.R.L  
Pr WOISARD Virginie

**M.C.U. - P.H.**

M. ABBO Olivier	Chirurgie infantile
M. APOIL Pol Andre	Immunologie
Mme ARNAUD Catherine	Epidémiologie
M. BIETH Eric	Génétique
Mme CASPAR BAUGUIL Sylvie	Nutrition
Mme CASSAING Sophie	Parasitologie
M. CAVAINAC Etienne	Chirurgie orthopédique et traumatologie
M. CONGY Nicolas	Immunologie
Mme COURBON Christine	Pharmacologie
Mme DAMASE Christine	Pharmacologie
Mme de GLISEZENSKY Isabelle	Physiologie
Mme DE MAS Véronique	Hématologie
Mme DELMAS Catherine	Bactériologie Virologie Hygiène
M. DUBOIS Damien	Bactériologie Virologie Hygiène
M. DUPUI Philippe	Physiologie
M. FAGUER Stanislas	Néphrologie
Mme FILLAUX Judith	Parasitologie
M. GANTET Pierre	Biophysique
Mme GENNERO Isabelle	Biochimie
Mme GENOUX Annelise	Biochimie et biologie moléculaire
M. HAMDJ Safouane	Biochimie
Mme HITZEL Anne	Biophysique
M. IRIART Xavier	Parasitologie et mycologie
Mme JONCA Nathalie	Biologie cellulaire
M. KIRZIN Sylvain	Chirurgie générale
Mme LAPEYRE-MESTRE Maryse	Pharmacologie
M. LAURENT Camille	Anatomie Pathologique
M. LHERMUSIER Thibault	Cardiologie
M. LHOMME Sébastien	Bactériologie-virologie
Mme MONTASTIER Emilie	Nutrition
Mme MOREAU Marion	Physiologie
Mme NOGUEIRA M.L.	Biologie Cellulaire
M. PILLARD Fabien	Physiologie
Mme PUISSANT Bénédicte	Immunologie
Mme RAYMOND Stéphanie	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme SABOURDY Frédérique	Biochimie
Mme SAUNE Karine	Bactériologie Virologie
M. SILVA SIFONTES Stein	Réanimation
M. TAFANI Jean-André	Biophysique
M. TREINER Emmanuel	Immunologie
Mme TREMOLLIERES Florence	Biologie du développement
Mme VAYSSE Charlotte	Cancérologie
M. VIDAL Fabien	Gynécologie obstétrique

**M.C.U. Médecine générale**

M. BRILLAC Thierry  
Mme DUPOUY Julie

**M.C.U. - P.H**

Mme ABRAVANEL Florence	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme BASSET Céline	Cytologie et histologie
Mme CAMARE Caroline	Biochimie et biologie moléculaire
M. CAMBUS Jean-Pierre	Hématologie
Mme CANTERO Anne-Valérie	Biochimie
Mme CARFAGNA Luana	Pédiatrie
Mme CASSOL Emmanuelle	Biophysique
Mme CAUSSE Elizabeth	Biochimie
M. CHAPUT Benoit	Chirurgie plastique et des brûlés
M. CHASSAING Nicolas	Génétique
M. CLAVEL Cyril	Biologie Cellulaire
Mme COLLIN Laetitia	Cytologie
Mme COLOMBAT Magali	Anatomie et cytologie pathologiques
M. CORRE Jill	Hématologie
M. DE BONNECAZE Guillaume	Anatomie
M. DEDUIT Fabrice	Médecine Légale
M. DELPLA Pierre-André	Médecine Légale
M. DESPAS Fabien	Pharmacologie
M. EDOUARD Thomas	Pédiatrie
Mme ESQUIROL Yolande	Médecine du travail
Mme EVRARD Solène	Histologie, embryologie et cytologie
Mme GALINIER Anne	Nutrition
Mme GARDETTE Virginie	Epidémiologie
M. GASQ David	Physiologie
Mme GRARE Marion	Bactériologie Virologie Hygiène
Mme GUILBEAU-FRUGIER Céline	Anatomie Pathologique
M. GUILLEMINAULT Laurent	Pneumologie
Mme GUYONNET Sophie	Nutrition
M. HERIN Fabrice	Médecine et santé au travail
Mme INGUENEAU Cécile	Biochimie
M. LAIREZ Olivier	Biophysique et médecine nucléaire
M. LEANDRI Roger	Biologie du dével. et de la reproduction
M. LEPAGE Benoit	Biostatistiques et Informatique médicale
Mme MAUPAS Françoise	Biochimie
M. MIEUSSET Roger	Biologie du dével. et de la reproduction
Mme NASR Nathalie	Neurologie
Mme PRADDAUDE Françoise	Physiologie
M. RIMAILHO Jacques	Anatomie et Chirurgie Générale
M. RONGIERES Michel	Anatomie - Chirurgie orthopédique
Mme SOMMET Agnès	Pharmacologie
Mme VALLET Marion	Physiologie
M. VERGEZ François	Hématologie
Mme VEZZOSI Delphine	Endocrinologie

**M.C.U. Médecine générale**

M. BISMUTH Michel  
Mme ESCOURROU Brigitte

Maîtres de Conférences Associés de Médecine Générale

Dr ABITTEBOUL Yves  
Dr CHICOULAA Bruno  
Dr IRI-DELAHAYE Motoko  
Dr FREYENS Anne

Dr BOYER Pierre  
Dr ANE Serge  
Dr BIREBENT Jordan  
Dr LATROUS Leila

## SERMENT D'HIPPOCRATE

*Je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité, dans l'exercice de la Médecine.*

*Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions.*

*J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.*

*J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.*

*Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.*

*Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.*

*Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.*

*Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.*

*Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque.*

## REMERCIEMENTS

### Aux membres du jury

**À notre Maître et Président du jury,**  
**Monsieur le Professeur Philippe OTAL**  
*Professeur des Universités*  
*Praticien Hospitalier en Radiologie*

Je te remercie de me faire l'honneur rare de présider ce jury.  
Merci pour ton enseignement, ta bienveillance et ta disponibilité.  
Te rencontrer et profiter de tes enseignements restera un moment fort de ma vie professionnelle.  
Sois assuré de ma sincère gratitude et de mon profond respect.

**À notre Maître et Juge,**  
**Madame le Professeur Florence DALENC**  
*Professeur des Universités*  
*Praticien Hospitalier en Oncologie*

Je vous remercie d'avoir accepté de siéger à mon jury de thèse.  
Merci de l'intérêt que vous portez à ce sujet.  
Veuillez trouver ici l'expression de mon profond respect.

**À notre Maître et Juge,**  
**Monsieur le Professeur Laurent BROUCHET**  
*Professeur des Universités*  
*Praticien Hospitalier en Chirurgie thoracique*

Je vous remercie d'avoir accepté de siéger à mon jury de thèse.  
Merci de l'intérêt que vous portez à ce sujet.  
Veuillez trouver ici l'expression de mon profond respect.

**À notre Juge et Directeur de Thèse,**  
**Madame le Docteur Bérénice BOULET**  
*Praticien Hospitalier en Radiologie*

« Grand Maître », je te remercie du grand honneur que tu m'as fait en me proposant ce sujet et en encadrant formidablement cette thèse.

Tu es une des rencontres décisives de ma vie professionnelle. Tu m'as ouvert les portes de la radioséniologie et j'espère pouvoir continuer longtemps à profiter de ton enseignement et à travailler avec toi.

Je te remercie pour ta confiance, ton soutien sans faille et tes conseils avisés. Ton optimisme et ta volonté m'ont permis de ne rien lâcher malgré les multiples défis de cette année.

Sois assurée de mon sincère respect et de ma profonde gratitude.

J'espère avoir été à la hauteur de tes attentes.

**À notre Juge,**  
**Madame le Docteur Anne DEMEULENAERE**  
*Praticien hospitalier en Radiologie*

Je te remercie de m'avoir fait le plaisir d'accepter de faire partie du jury de cette thèse.  
Je te remercie profondément pour ta gentillesse, ta bienveillance, ta sagesse et ton enseignement. Tu as contribué largement au grand intérêt que j'ai développé pour la radioséniologie. Sois assurée de ma profonde gratitude et de mon respect.  
J'espère que nous aurons de nouveau l'occasion de travailler ensemble.

**À notre Juge,**  
**Madame le Docteur Christine CHEVREAU**  
*Praticien hospitalier en Oncologie*

Vous m'avez fait le plaisir d'accepter de siéger à mon jury de thèse.  
Merci de l'intérêt que vous portez à ce sujet.  
Je vous remercie également pour votre disponibilité, votre bienveillance ainsi que de votre enseignement dont j'ai pu profiter lors de nos gardes conjointes d'Oncologie.  
Veuillez trouver ici l'expression de mon profond respect.

**À notre Juge,**  
**Madame le Docteur Sophie LE GUELLEC**  
*Praticien hospitalier en Anatomopathologie*

Je vous remercie d'avoir accepté de faire partie du jury de cette thèse.  
Merci de l'intérêt que vous portez à ce sujet et de votre aide au cours de cette thèse.  
Veuillez trouver ici l'expression de mon profond respect.

**À mes Maîtres,**

Monsieur le Professeur **Fabrice BONNEVILLE**,  
Je vous remercie pour votre soutien dans les différentes phases de sur-spécialisation de mon cursus en radioséniologie.

Monsieur le Professeur **Claude MANELFE**,  
Je vous remercie pour votre gentillesse et vos enseignements lors de mon semestre à Tarbes.  
J'ai eu plaisir à travailler en votre compagnie.

Monsieur le Professeur **Nicolas SANS**

Monsieur le Professeur **Hervé ROUSSEAU**

Monsieur le Professeur **Jean-Pierre DELORD**  
Merci pour votre soutien et votre disponibilité.

Monsieur le Professeur **Frédéric COURBON**

Je vous remercie de m'avoir permis d'aborder la pathologie mammaire sous l'angle de la Médecine Nucléaire lors de mon stage hors DES d'origine. Merci pour votre disponibilité et vos conseils avisés.

Madame le Professeur **Carole MATHELIN**

Je vous remercie de m'avoir acceptée dans votre D.U.E Maladie du sein. La qualité pédagogique de vos enseignements m'a permis d'appréhender la sénologie sous les angles des spécialités autres que la radiologie et d'élargir mes connaissances. Vous m'avez confortée dans la voie que j'ai choisie. Merci pour votre investissement dans mon projet d'article et de votre invitation au congrès de la SIS. Soyez assurée de ma profonde gratitude.

Madame le Professeur **Isabelle THOMASSIN-NAGGARA**

Merci de m'accepter en interCHU dans votre service d'excellence en imagerie de la femme au prochain semestre. Je suis consciente de la très grande chance que vous m'offrez.

## **Aux Docteurs**

A l'ensemble des praticiens hospitaliers et attachés des services de radiosénologie et de radiologie de l'Oncopole. J'ai grandement apprécié de travailler en votre compagnie et j'espère avoir la chance de pouvoir le réitérer. Merci à **Gisèle, Richard, Franklin et au Dr PORTALES** pour leurs enseignements et leur gentillesse. Merci à **Anne DUPUIS CABANES, à Bogdan, à Caroline, au Dr FEILLEL, à Nadine, à Pierre**. Grâce à vous j'ai pu profiter d'un enseignement en radiosénologie de grande qualité.

Merci à **Cathy**. Ton franc parlé, ta bienveillance, ta gentillesse, ta disponibilité et tes enseignements font de toi une rencontre décisive de ma vie professionnelle. Grâce à toi la radiosénologie est devenue encore plus attirante. Je te suis très reconnaissant et j'espère avoir la chance de continuer à travailler avec toi.

A l'ensemble des praticiens hospitaliers du service de radiologie du CHU Rangueil. Mention spéciale à **Marion, Micha et Séverine** pour leur pédagogie et leur bienveillance. Merci à **Antoine** pour sa grande disponibilité notamment lors des gardes. Merci également à **MAM et Samia** pour leur pédagogie et leur gentillesse.

A l'ensemble des praticiens hospitaliers du service de radiologie du CH de Bigorre. Ça a été un grand plaisir de travailler en votre compagnie. Merci **Hari et Solofo** pour votre gentillesse et votre partage de connaissances. Merci à **Kervin** pour ta pédagogie. Merci au **Dr Françoise HUGON** pour votre bienveillance et votre soutien. Participer à vos consultations de radiosénologie et aux 2<sup>d</sup> lectures fût une joie pour moi.

Merci à **Erwan** pour son aide précieuse lors de mon stage en Médecine Nucléaire et son enseignement. Merci également à **Slimane, Lawrence, Lavinia, Pierre et Salim**.

A l'ensemble des praticiens hospitaliers du service de radiologie du CH d'Albi. **Dr AIT BENAMARA et Dragos**, j'ai eu plaisir à travailler avec vous. Un grand merci également à **Jamilé et Manuela** pour votre bienveillance à mon égard et votre gentillesse.

Aux **Dr Corinne BALLEYGUIER, Dr Michel CHEREL, Dr Chloé DRATWA, Dr Michèle KIND** pour votre aide et votre implication dans ce travail. Sans vous ce projet n'aurait pu aboutir. Soyez assurés de ma reconnaissance.

Merci au **Dr MOLIERE** d'avoir cru d'emblée dans mon projet de mémoire, et de m'avoir encadrée. Je vous en suis très reconnaissante et j'espère avoir l'occasion de retravailler avec vous.

Merci aux **Dr VAYSSE, Dr DUAZO-CASSIN et Dr LAE** pour leur aide dans ce projet. Soyez assurés de ma reconnaissance.

Au **Dr BERTRAND** qui vient à peine de nous quitter, pour sa gentillesse sans limite et la sagesse de son expérience. Au **Dr MAROS**.

## À mes Chefs de clinique et Assistants

Je remercie tous les Chefs de clinique et Assistants de radiologie de Rangueil. Votre bienveillance à mon égard à tous, votre disponibilité et vos enseignements me sont précieux.

Merci à **François**. Tes enseignements à Tarbes m'ont permis d'arriver à Rangueil avec un bagage plus solide. Je ne suis cependant pas sûre que le signe dont tu fais mention dans les remerciements de ta thèse me soit d'une grande utilité dans la vie professionnelle quotidienne. Ta gentillesse et ton soutien en revanche m'ont permis de progresser et je t'en remercie sincèrement.

A **Charline**, la "Wonder Woman". Ce surnom n'est pas exagéré. Tes qualités sont nombreuses et très appréciées. Ton soutien, tes conseils éclairés et tes enseignements m'ont été très précieux.

A **Olivier**, pour ta gentillesse, tes conseils avisés et ta grande pédagogie. J'ai eu plaisir à discuter avec toi d'études cliniques et de recherche.

Merci à **Alexia et Nicolas**. Vos qualités également très nombreuses m'ont permis de progresser et de surmonter mes difficultés et incertitudes.

Merci également à **Baptiste, Caroline, Noé et Yannick**. Vous m'avez également permis de m'améliorer et d'apprécier l'année passée à Rangueil en votre compagnie.

## A mes collègues

Merci à la **super équipe de radioséologie de l'Oncopole**, en particulier Fabienne, Patricia, Sonia... L'énumération serait très longue, si votre nom n'est pas cité ne m'en voulez pas car vous avez tous contribué au fait que j'ai adoré travailler dans le service de radioséologie de l'Oncopôle.

Merci aux **manipulateurs, aides-soignants, infirmières et secrétaires de radiologie et de médecine nucléaire de l'Oncopole** (Claude, Lila, Loïse, Louisa, Sonia, Virginie et Virginie...), **de Rangueil** (Fanny, Hélène et Hélène, Jérôme, Karine, Patricia, Sophia, Fabienne, Juliette, Sophie, Sylvie, Xavier...), **de Tarbes, d'Albi**. Sans vous, rien n'aurait été pareil.

Mention spéciale à **Rosy**, d'une attention touchante et qui possède la sagesse de l'expérience, et à **Odile** qui m'a dit la plus jolie chose que l'on puisse me dire en tant que médecin.

Merci à **Mme CASTAIX, Mme DE PIZZOL, à Josette, aux équipes de la DIM de l'IUCT, aux manipulateurs du PACS** pour leur aide technique et leur expertise sans qui ce projet aurait été encore plus difficile à mener.

Merci à **l'équipe de statisticiens de l'Oncopôle** en particulier **Mr Thomas FILLERON, Mme Mélanie Longue, Mme Amelie LUSQUE, Mme Julia GILHODES**, pour avoir cru d'emblée en mes projets et m'avoir fourni l'aide statistique nécessaire.

## **A mes co-internes**

**Djaïda**, le début de notre amitié est un des plus beaux faits marquants de ma 2<sup>e</sup> année d'internat. Ton avis éclairé et tes compétences sont également tout à ton honneur. A nos souvenirs passés et futurs.

A **Anne Laure, Céline et Sarah**. J'ai adoré travailler en votre compagnie, profiter de vos compétences, et j'ai toujours plaisir à partager avec vous. Merci **Anne Laure** pour tes précieux conseils pour cette thèse. J'espère faire aussi bien que toi. Merci également à **Alexandre et Pauline** pour leur aide dans le « sprint » final ainsi que **Sarah**.

A **Axel, Clémentine, Elorie, Etienne, Guillaume, Maxime, Paul, Pauline, Pierre, Rafy, Narimène et Philippe**, j'ai eu plaisir à travailler avec vous, profiter de vos connaissances à tous. J'ai passé un très bon 6<sup>e</sup> semestre en votre compagnie. Petite mention spéciale à **Aris** grâce à qui cette thèse a une patiente supplémentaire. Merci également à **Antoine, Carole, Caroline, Claire, Delphine, Ephraïm, Estelle, Florent, Lucile, Magali, Marion, Maxence, Roxane et Thomas**.

## **A mes amis**

A mes amies d'enfance, **Amélie, Loraine, Charlotte**, malgré la distance notre amitié demeure.

A **Clémence et Marine**. Depuis nos débuts à l'Ecole de l'INSERM, notre amitié a résisté au temps et à la distance.

Aux « **Albigeois** », **Aline, Cablan, Gogo, Gwillerm, Isaure, Martin, Max, Mouret, Ngolo, Nico, le Professeur, Steph**. Vous m'avez permis de passer le meilleur semestre d'internat qu'il soit et vous revoir est toujours très rafraîchissant. Mention spéciale à **Babar**, à notre asynchronisme permanent et à nos supers week-ends, **Chacha, la Garric, Piketty et Zara**. Votre amitié m'est précieuse et vos traits de personnalité propres me font vous adorer encore plus. Nous taïrons toute information s'y rapportant...

A **Hayat et Pauline**, nos escapades en Europe font partie de mes meilleurs souvenirs. Merci également à **Bassam, Héloïse, Marie, Robin, Sébastien et Slimane**, nos brunchs me manquent.

A **Karen**, sans qui le semestre à Tarbes aurait été beaucoup moins sympa.

A **Alma, Coralie, Steph** et au plaisir de vous revoir à la SIS.

## **A ma Famille**

Votre présence et votre soutien sont une de mes forces.

A **Mamie** ; même si aujourd'hui tu ne me reconnais plus, je retrouve en toi la gentillesse et la bienveillance donc tu as toujours fait preuve à mon égard.

A **Papi** ; pour ton soutien perpétuel et ton affection.

A **Parrain**, pour ton affection, ton oreille attentive et tes conseils avisés.

A **mes Parents**, pour leur exemple, leur amour, leur intelligence, leurs valeurs et leur intégrité morales. Vous m'avez offert une belle vie pleine d'affection et je vous en remercie du fond du cœur. Vous m'avez toujours soutenue vers le meilleur et avez eu le courage de vous opposer à mes mauvaises décisions quel que soit le prix dont vous deviez vous acquitter par la suite. Je vous retrouve dans cette citation d'Eugène Marbeau : « *Il ne faut que du cœur pour s'élancer au sacrifice ; il faut de la volonté pour ne pas s'arrêter en chemin* ». Je sais que vous serez toujours là pour moi et je serai toujours là pour vous.

A **mon Frère**, d'une intelligence rare, et capable de traverser l'Europe entière pour me soutenir face à l'inéluctable. Les kilomètres qui nous séparent se comptent en milliers mais rien ne nous séparera jamais.

A **ma Sœur**, qui me ressemble tant par le caractère. Tu es brillante et tu te soucies beaucoup plus des autres que tu ne laisses le penser. Tu réussiras tout ce que tu entreprendras mais n'oublie pas de prendre soin de toi. Je serai à jamais là pour toi.

**Je vous aime, cette thèse vous est dédiée.**

# TABLE DES MATIERES

<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>20</b>
<b>I. Revue de la littérature des tumeurs desmoïdes mammaires</b> .....	<b>21</b>
1) Contexte bibliographique et historique .....	21
2) Epidémiologie des tumeurs desmoïdes mammaires.....	22
<b>II. Etiopathogénie</b> .....	<b>23</b>
<b>III. Imagerie</b> .....	<b>25</b>
1) La mammographie.....	26
2) L'échographie mammaire .....	27
3) L'IRM mammaire .....	28
<b>IV. Anatomopathologie</b> .....	<b>30</b>
<b>V. Diagnostics différentiels</b> .....	<b>32</b>
1) En imagerie.....	32
2) Anatomopathologiques.....	33
<b>VI. Prise en charge thérapeutique</b> .....	<b>33</b>
1) La surveillance active (« Watch and Wait ») .....	34
2) Le traitement chirurgical .....	35
3) Le traitement médical .....	36
<b>VII. Objectifs de l'étude</b> .....	<b>36</b>
<b>MATERIEL ET METHODES</b> .....	<b>38</b>
<b>I. Design de l'étude</b> .....	<b>38</b>
<b>II. Autorisations légales</b> .....	<b>38</b>
1) Au niveau national.....	38
2) Dans chaque centre.....	39
<b>III. Sélection des patients</b> .....	<b>39</b>
1) Critères d'inclusion .....	40
2) Critères de non inclusion.....	40
3) Critères d'exclusion.....	40
<b>IV. Données recueillies</b> .....	<b>41</b>
1) Données démographiques recueillies .....	41
2) Données de la relecture des examens radiosénologiques recueillies .....	41
<b>V. Transfert des dossiers médicaux</b> .....	<b>45</b>
1) Dossiers d'imagerie .....	45
2) Comptes rendus médicaux.....	45

<b>VI. Comparaison entre les groupes .....</b>	<b>45</b>
<b>VII. Statistiques .....</b>	<b>46</b>
<b>RESULTATS .....</b>	<b>47</b>
<b>I. Objectif principal : caractérisation radiologique des tumeurs desmoïdes mammaires</b>	<b>47</b>
1) Population.....	47
2) Caractéristiques mammographiques.....	53
3) Caractéristiques échographiques .....	55
4) Caractéristiques IRM.....	58
<b>II. Objectif secondaire : identification de sous-groupes de tumeurs desmoïdes mammaires .....</b>	<b>65</b>
1) Population porteuse d'une tumeur desmoïde mammaire CTNNB1 mutée vs non mutée	65
2) Population avec vs sans antécédent chirurgical mammaire homolatéral .....	66
3) Population des femmes de 30 ans et moins vs de plus de 30 ans.....	67
<b>III. Objectif tertiaire : évaluation du classement ACR des tumeurs desmoïdes mammaires selon BI-RADS entre les radiosénologues ayant réalisé les examens et le radiosénologue expert .....</b>	<b>68</b>
<b>DISCUSSION.....</b>	<b>70</b>
<b>I. Objectif principal : caractérisation radiologique des tumeurs desmoïdes mammaires</b>	<b>70</b>
1) Positionnement de cette étude dans la littérature .....	70
2) Caractérisation démographique des patients atteints.....	71
3) Antécédents des patients .....	72
4) Caractéristiques anatomopathologiques .....	74
5) Caractéristiques mammographiques.....	75
6) Caractéristiques échographiques .....	78
7) Caractéristiques IRM.....	80
<b>II. Objectif secondaire : identification de sous-groupes de tumeurs desmoïdes mammaires .....</b>	<b>83</b>
1) Caractéristiques propres des tumeurs desmoïdes mammaires non CTNNB1 mutées.....	83
2) Caractéristiques propres des tumeurs desmoïdes mammaires des patients sans antécédent chirurgical mammaire homolatéral.....	84
3) Caractéristiques propres des tumeurs desmoïdes mammaires des patientes de 30 ans et moins.....	85
<b>III. Objectif tertiaire : évaluation du classement ACR des tumeurs desmoïdes mammaires selon BI-RADS entre les radiosénologues ayant réalisé les examens et le radiosénologue expert .....</b>	<b>87</b>
<b>IV. Perspectives .....</b>	<b>88</b>

<b>CONCLUSION.....</b>	<b>89</b>
<b>CONFLITS D'INTERETS.....</b>	<b>90</b>
<b>BIBLIOGRAPHIE.....</b>	<b>91</b>
<b>ANNEXES.....</b>	<b>97</b>

## LISTE DES FIGURES ET TABLEAUX

<b><u>Figures</u></b>	<b>Page</b>
<b>Figure 1 :</b> Anatomie de la glande mammaire, coupe sagittale	<b>23</b>
<b>Figure 2 :</b> Mammographies analogiques face et oblique externe du sein droit de la patiente numéro 16 atteinte de tumeur desmoïde mammaire	<b>26</b>
<b>Figure 3 :</b> Echographie mammaire du sein droit de la patiente numéro 16 atteinte de tumeur desmoïde mammaire	<b>27</b>
<b>Figure 4 :</b> IRM mammaire du sein gauche de la patiente numéro 54 atteinte de tumeur desmoïde mammaire	<b>30</b>
<b>Figure 5 :</b> Aspect histologique de la fibromatose mammaire tiré de Croce et <i>al</i>	<b>32</b>
<b>Figure 6 :</b> Algorithme décisionnel de la prise en charge des tumeurs desmoïdes extra abdominales primitives	<b>34</b>
<b>Figure 7 :</b> IRM thoracique en coupes axiales de la tumeur desmoïde pariétale envahissant le sein droit de la patiente numéro 45	<b>35</b>
<b>Figure 8 :</b> Méthode de projection des lésions mammaires situées à l'union entre 2 segments	<b>43</b>
<b>Figure 9 :</b> Flow chart des patients inclus dans l'étude	<b>47</b>
<b>Figure 10 :</b> Echographie mammaire du sein gauche de la patiente numéro 54 atteinte de tumeur desmoïde mammaire	<b>58</b>
<b>Figure 11 :</b> IRM mammaire en coupe axiale en séquence T2 STIR du sein droit de la patiente numéro 28 atteinte de tumeur desmoïde mammaire	<b>62</b>
<b>Figure 12 :</b> Position de la prothèse mammaire	<b>73</b>
<b>Figure 13 :</b> IRM mammaire coupe sagittale du sein gauche en séquence T1 post injection de gadolinium passant par la tumeur desmoïde dite « mammaire » développée aux dépens de la capsule périprothétique, tiré de Kim et <i>al</i>	<b>74</b>
<b>Figure 14 :</b> IRM mammaire bilatérale en coupes axiales, séquence T1 post injection de gadolinium, passant par la tumeur desmoïde mammaire du sein gauche de la patiente numéro 5	<b>77</b>
<b>Figure 15 :</b> Coupe oblique externe du sein gauche acquise par tomosynthèse passant par la tumeur desmoïde mammaire de la patiente numéro 54 incluse dans l'étude	<b>82</b>
<b>Figure 16 :</b> IRM mammaire bilatérale en coupes axiales, séquence T1 post injection de gadolinium, passant par les tumeurs desmoïdes mammaires des patientes de moins de 20 ans numéros 14 (52) atteinte bilatéralement et 24 atteinte au niveau du sein gauche	<b>87</b>

<b><u>Tableaux</u></b>	<b>Page</b>
<b>Tableau I :</b> Tableau comparatif des tumeurs desmoïdes mammaires incluses et sorties de l'étude	<b>48</b>
<b>Tableau II :</b> Tableau des antécédents des patients inclus dans l'étude	<b>51</b>
<b>Tableau III :</b> Tableau descriptif du bilan radiosénologique disponible pour chaque tumeur desmoïde mammaire	<b>52</b>
<b>Tableau IV :</b> Tableau des caractéristiques radiosénologiques	<b>53</b>
<b>Tableau V :</b> Tableau des caractéristiques mammographiques selon BI-RADS des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>54</b>
<b>Tableau VI :</b> Tableau des caractéristiques mammographiques supplémentaires des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>55</b>
<b>Tableau VII :</b> Tableau des caractéristiques échographiques selon BI-RADS des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>56</b>
<b>Tableau VIII :</b> Tableau des caractéristiques échographiques supplémentaires des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>58</b>
<b>Tableau IX :</b> Tableau des caractéristiques IRM selon BI-RADS des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>59</b>
<b>Tableau X :</b> Tableau des caractéristiques IRM supplémentaires des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>61</b>
<b>Tableau XI :</b> Tableau des caractéristiques IRM de rehaussement sur les séquences T1 avec ou sans Fat Sat	<b>62</b>
<b>Tableau XII :</b> Tableau des caractéristiques de signal IRM des tumeurs desmoïdes mammaires selon la pondération des séquences	<b>63</b>
<b>Tableau XIII :</b> Tableau des caractéristiques démographiques et radiosénologiques principaux des tumeurs desmoïdes mammaires	<b>64</b>
<b>Tableau XIV :</b> Caractéristiques démographiques et radiosénologiques notables entre les populations CTNNB1 mutée et non mutée	<b>66</b>
<b>Tableau XV :</b> Caractéristiques radiosénologiques notables entre les populations sans et avec antécédent chirurgical	<b>67</b>
<b>Tableau XVI :</b> Caractéristiques radiosénologiques notables entre les populations de plus de 30 ans et de 30 ans et moins	<b>67</b>
<b>Tableau XVII :</b> Confrontation des résultats selon BI-RADS de l'évaluation radiosénologique initiale versus experte	<b>68</b>

## **Annexes**

**Annexe I :** Classification BIRADS pour les 3 modalités d'imagerie, 5<sup>e</sup> édition

**Annexe II :** Mail de l'ACR confirmant la possibilité d'utilisation du BI-RADS pour décrire des tumeurs mammaires méenchymateuses

## LISTE DES ABREVIATIONS

**ACR** : American College of Radiology

**ADN** : Acide DésoxyriboNucléique

**BI-RADS** : Breast Imaging-Reporting And Data System

**BRCA** : BReast CAncer

**CEREES** : Comité d'Expertise pour les Recherches, les Etudes et les Evaluations dans le domaine de la Santé

**CHU** : Centre Hospitalier Universitaire

**CNIL** : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

**DIM** : Département d'Information Médicale

**Fat Sat** : "Fat Saturation" = saturation de la graisse

**ICR** : Institut Claudius Regaud

**ICSC** : Institut Curie Saint Cloud

**IGR** : Institut Gustave Roussy

**IRM** : Imagerie par Résonance Magnétique

**IUCT** : Institut Universitaire du Cancer de Toulouse

**L** : Large (volumineux)

**M** : Medium (moyen)

**ND** : Non Déterminé

**ORL** : Oto-Rhino-Laryngé

**PAF** : Polypose Adénomateuse Familiale

**PFR** : *Pulse Repetition Frequency* (fréquence de répétition des pulsations)

**QIE** : quadrant inféro-externe

**QII** : quadrant inféro-interne

**QSE** : quadrant supéro-externe

**QSI** : quadrant supéro-interne

**R1** : marges chirurgicales microscopiquement envahies

**R2** : marges chirurgicales macroscopiquement envahies

**RCP** : Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

**RRePS** : Réseau de Relecture en Pathologie des Sarcomes

**S** : Small (petit)

**STIR** : "Short T1 Inversion Recovery" = permet la suppression du signal de la graisse

**TD** : Tumeur Desmoïde

**TDM** : Tumeur Desmoïde Mammaire

**XL** : Extra-large (très volumineux)

# INTRODUCTION

Selon la classification anatomopathologique de 2012 de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), la tumeur desmoïde ou fibromatose profonde est une lésion fibreuse bénigne des tissus mous décrite comme d'agressivité intermédiaire (car potentiellement localement agressive) de la sous-catégorie des tumeurs fibroblastiques/ tumeurs myofibroblastiques [1]. Il s'agit d'une tumeur mésoenchymateuse rare, se développant typiquement de manière infiltrante, à fort potentiel de récurrence locale, non métastatisante [2–4].

La TD a été décrite pour la 1<sup>ère</sup> fois en 1832 par MacFarland et nommée desmoïde par Müller en 1838 à partir de la racine grecque « *desmos* » [5], signifiant ligament ou tendon, rendant compte de l'aspect macroscopique et de la consistance de la lésion [6,7]. D'un point de vue histologique, la TD est constituée de cellules fusiformes monomorphes entourées et séparées par du collagène, dont la proportion est variable [7,8]. Non entourée d'une capsule, la tumeur infiltre les tissus environnants notamment musculaires (ce qui constitue un important argument diagnostique) pouvant même envahir les structures vasculonerveuses [9]. La biologie moléculaire peut permettre le diagnostic de certitude de TD sporadique en mettant en évidence une mutation du gène CTNNA1 codant pour la protéine  $\beta$ caténine [3,10].

Les tumeurs desmoïdes sont l'apanage de l'adulte jeune, avec pic d'incidence entre 25 et 35 ans [6]. Il existe 3 formes de TD [6,9,11]:

- la forme intra-abdominale (typiquement développée dans la racine du mésentère) et classiquement associée au syndrome de Gardner [12]
- la forme « abdominale » nommée comme telle par abus de langage, car en réalité, développée aux dépens de la paroi abdominale ; elle constitue la forme la plus fréquente (classiquement de la jeune femme pendant ou au décours d'une grossesse)
- la forme extra-abdominale, siégeant préférentiellement au niveau du squelette appendiculaire, profonde (définie comme sous fasciale, c'est à dire non sous cutanée, souvent musculoaponévrotique) ou superficielle (sous cutanée), dont la tumeur desmoïde mammaire (TDM) est un sous type. Entre 5 et 15% des cas, les tumeurs desmoïdes extra-abdominales seraient multifocales [9].

Cliniquement, la tumeur desmoïde apparaît le plus souvent sous la forme d'une masse et peut être responsable de douleurs, de limitations des amplitudes articulaires, de compressions

vasculo-nerveuses voire de décès (pour les formes intra-abdominales essentiellement) [13]. Son évolution spontanée est variable et imprévisible : Environ 30% des tumeurs restent stables, 30% progressent et 30% diminuent voire disparaissent [9,14–17].

L'imagerie, qui doit être adaptée à la topographie de la lésion, rend compte de la macroscopie de la TD et retrouve le plus souvent des images en faveur d'une tumeur maligne avec un signal hétérogène, des limites irrégulières et une infiltration des structures de voisinage. Certains signes peuvent être très évocateurs de tumeur desmoïde, notamment en IRM pour la forme extra-abdominale : une masse intermusculaire hétérogène avec des bandes en hyposignal sur toutes les séquences (tissus fibreux correspondant au collagène macroscopique) présentant une extension linéaire le long des fascias (« *fascial tail sign* » des anglo-saxons que l'on pourrait traduire par queue de comète en français par analogie avec le méningiome) doit faire évoquer ce diagnostic [6,9,18,19]. Cependant, l'imagerie ne permet pas le diagnostic de certitude, qui doit être fait histologiquement par biopsie guidée par l'imagerie (le plus souvent sous échographie).

La majorité des publications sur l'imagerie des tumeurs desmoïdes concernent les localisations abdominales, ou, lorsqu'elles sont extra-abdominales, les localisations profondes. Les données d'imagerie sur les tumeurs desmoïdes mammaires sont beaucoup plus rares. Les TDM n'ont pas été décrites de manière exhaustive, et les descriptions, parfois confuses mélangeant tumeurs mammaires et tumeurs pariétales, sont souvent limitées à des « *case reports* ». Le but de notre étude est de décrire leurs caractéristiques et spécificités radiosénologiques, ce, notamment en mammographie, tomosynthèse, échographie et IRM mammaires afin de faire connaître aux radiosénologues cette entité dont la prise en charge diffère souvent de celle des tumeurs mammaires malignes dont elle constitue le principal diagnostic différentiel en imagerie.

## I. Revue de la littérature des tumeurs desmoïdes mammaires

### 1) Contexte bibliographique et historique

Du fait de sa faible incidence et de sa faible prévalence, il existe peu de publications portant sur les tumeurs desmoïdes mammaires et encore moins s'intéressant à leurs caractéristiques radiologiques. La première description de la localisation mammaire répertoriée dans PubMed date de 1976 où Kalisher la décrit comme une tumeur desmoïde extra abdominale [20]. Il est intéressant de noter que cet article est le 1<sup>er</sup> article publié dans lequel est fourni une description roentgenographique, comprendre radiographique, de la tumeur desmoïde mammaire.

En juillet 2018, PubMed recensait 127 articles dont le titre possédait les mots clés « *breast* » et « *fibromatosis* » et 56 avec les mots clés « *breast* » et « *desmoid tumor* », principalement des « case reports » et des revues de la littérature contre 3891 articles pour les mots clés « *desmoid* » ou « *fibromatosis* ». Peu de ces articles s'intéressaient aux caractéristiques radiologiques de ces tumeurs. Il s'agissait le plus souvent d'articles rapportant la description d'un ou plusieurs cas. La plus grande étude portant sur les tumeurs desmoïdes mammaires date de 2008 et est attribuée à Neuman et *al* [21]. Cette étude américaine monocentrique sur 25 ans recensait 32 tumeurs desmoïdes mammaires dont 2 s'inscrivaient dans le cadre d'un polypose adénomateuse familiale (PAF). Seize patients avaient bénéficié d'une mammographie, 9 d'une échographie mammaire et 8 d'une IRM mammaire.

Il est important de noter que les études publiées portant sur les tumeurs desmoïdes mammaires sont toutes monocentriques.

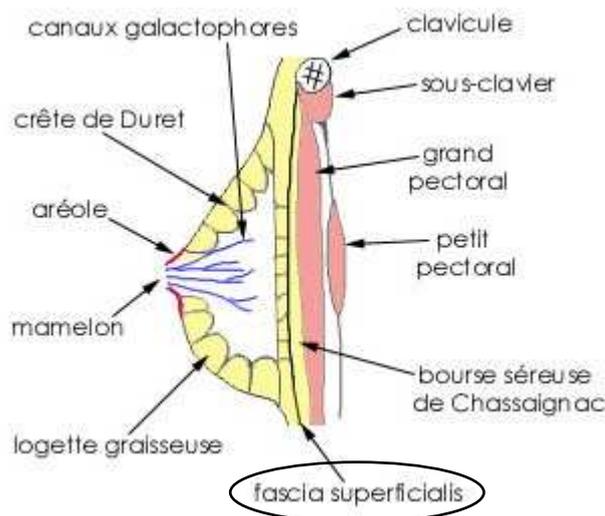
## 2) Epidémiologie des tumeurs desmoïdes mammaires

La tumeur desmoïde mammaire, également appelée la fibromatose mammaire, est une entité extrêmement rare du fait de sa faible prévalence [6,22]. Elle concerne moins de 0.2% à moins de 0.3% des tumeurs du sein [8,21,23]. La localisation mammaire est une localisation exceptionnelle des tumeurs desmoïdes [21,24], elles-mêmes de faible incidence (2 à 4 personnes atteintes pour un million de personne par an) [25,26]. En France, l'incidence des TDM est estimée au maximum à 20 personnes par an [16]

Du point de vue démographique, la tumeur desmoïde mammaire diffère peu des autres tumeurs desmoïdes touchant principalement les jeunes adultes, avec un pic d'incidence un peu plus étendu, entre 25-45 ans [2,27], et touchant préférentiellement les femmes en période d'activité génitale. Elle est rarement observée chez l'homme [28].

Entre 2010 et 2013, une étude prospective à partir de la base nationale française « rreps.org » a permis de recenser 871 nouveaux cas de tumeurs desmoïdes en France [14]. Parmi elles, 30.1% atteignaient la paroi abdominale, 21.8% étaient intra-abdominales, 13.4% atteignaient la paroi thoracique, 3.8% les épaules et seulement 3.1% étaient mammaires confirmant ainsi le caractère exceptionnel de l'atteinte mammaire y compris dans la sous-catégorie de l'atteinte extra-abdominale [14]. Parmi les atteintes extra-abdominales, on oppose communément la localisation mammaire, dont l'épicentre est situé au sein du parenchyme mammaire lui-même ou dans la graisse sous cutanée mammaire [21], à la localisation pariétale thoracique dont l'épicentre est la paroi (muscles pectoraux ou intercostaux ; figure 1) [14]. Par conséquent,

une TD se développant sur le lit opératoire d'une mastectomie est une TD thoracique par définition [29]. Cette définition est évoquée dans la littérature notamment en 1998 avec la publication de Magro et Mesiti rapportant un cas de TDM associée à une seconde TD développée aux dépens du *fascia superficialis* du muscle grand pectoral homolatéral [30]. Cependant cette règle sémantique n'est pas appliquée par tous les auteurs [31]. Pour exemple Jung et *al*, incluaient en 2010 dans la catégorie des tumeurs desmoïdes mammaires celles développées à partir du muscle pectoral [32]. Dans notre étude, nous avons volontairement exclu les tumeurs desmoïdes développées aux dépens du muscle grand pectoral mais avons conservé celles développées aux dépens du parenchyme mammaire et/ou de la graisse sous cutanée mammaire présentant une extension au fascia du muscle grand pectoral, c'est-à-dire dont l'épicentre se situe en avant du *fascia superficialis*. Cette règle avait également été appliquée par Wargotz et *al* en 1987 sur une cohorte rétrospective de 28 patients [33].



**Figure 1 : Anatomie de la glande mammaire, coupe sagittale**

Dans cette étude, sont considérées comme tumeurs desmoïdes mammaires les tumeurs dont l'épicentre se situe en avant du fascia superficialis

## **II. Etiopathogénie**

Plusieurs hypothèses sont évoquées pour expliquer l'étiopathogénie des tumeurs desmoïdes mammaires. Elles pourraient résulter de la somme de trois facteurs [7,34]:

- **une initiation de la prolifération cellulaire**, suite à la libération de facteurs de croissance notamment en post traumatique ou au décours d'une intervention chirurgicale de la région dans laquelle se développe la tumeur. Ce facteur de risque est

fréquemment retrouvé dans les antécédents des patients (chirurgies plastiques ou reconstructrices mammaires) [21]. Certains auteurs évoquent une possible association, outre celle liée à l'acte chirurgical lui-même, entre les prothèses mammaires siliconées et le développement de TDM. En effet, ces dernières sont souvent développées aux dépens de la capsule péri-prothétique [7,21]. Cependant, la récente revue de la littérature de Tzur et *al* n'a pas permis de retrouver une association statistiquement significative entre prothèses siliconées et TDM [35].

- **un effet promoteur des stéroïdes sexuels.** Les tumeurs desmoïdes surviennent préférentiellement chez les patientes multipares, au cours de la grossesse (risque augmenté de 40 à 50% [17]), dans un contexte d'hyperoestrogénie ou lors de la prise d'une contraception orale [7,25]. De plus, des récepteurs aux oestrogènes ont souvent été mis en évidence sur ces lésions [7,18,25] et des réponses aux anti-oestrogènes ont été observées sur les tumeurs desmoïdes toutes localisations confondues [7]. Cependant il existe des données contradictoires à ce sujet concernant la localisation mammaire [36]. Bien que cette tumeur concerne principalement la femme en âge de procréer, Rasbridge et *al* montraient dès 1993, la présence de faibles concentrations de récepteurs hormonaux dans 6 cas de TDM étudiées [37]. En 2000, l'étude anatomopathologique de Devouassoux-Shisheboran et *al* confirmait ces propos en montrant l'absence de récepteurs hormonaux chez 32 des 33 TDM étudiées et une faible expression chez la 33<sup>e</sup> [38]. Même si en 2006, Deyrup et *al* montraient la présence de récepteurs aux oestrogènes dans les 40 tumeurs desmoïdes extra-abdominales étudiées, aucune de ces tumeurs desmoïdes n'était décrite comme développée aux dépens des seins alors que quelques-unes étaient développées aux dépens de la paroi thoracique [39]. Malheureusement, aucune définition de la tumeur desmoïde pariétale thoracique n'est donnée dans cet article. Cependant, il est intéressant de noter qu'en 2012, Plaza et *al* rapportaient une réponse thérapeutique aux traitements antihormonaux chez une patiente atteinte de TDM dont l'histologie était négative pour les récepteurs hormonaux, mais s'agissait-il vraiment d'une réponse thérapeutique ou simplement de l'évolution naturelle de cette TDM [40] ?
- **un terrain génétique particulier** marqué par un trouble de la régulation de la croissance fibroblastique. Deux grands cadres génétiques sont observés pour les tumeurs desmoïdes de manière générale mais ne ressortent pas particulièrement dans la localisation intra-mammaire :

- **une augmentation significative de malformations osseuses mineures** par rapport à la population générale (amincissement cortical, exostoses, géodes, surdensités au niveau des fémurs et des mandibules, ostéomes mandibulaires, sacralisation de la cinquième lombaire) dans les familles dans lesquelles 2 membres au 1<sup>e</sup> degré sont atteints de tumeurs desmoïdes. Il s'agirait d'un trait autosomique dominant à pénétrance variable décrit pour la 1<sup>e</sup> fois par Reitamo et *al* en 1982 [7,25].
- **le syndrome de Gardner** (fibromatose, polypose rectocolique familiale, ostéomes, kystes épidermiques ou sébacés ) dans le cadre de la polypose adénomateuse familiale (PAF). Cette maladie génétique a un mode de transmission autosomique dominant à pénétrance incomplète (90%) et est lié à une mutation du gène APC [41]. Une mutation du gène APC est classiquement retrouvée pour les tumeurs desmoïdes intra-abdominales et de façon plus anecdotique pour les localisations mammaires. Sur 32 TDM, seuls 2 patients étaient atteints de PAF dans la cohorte rétrospective de Neuman et *al* en 2008 [21]. On notera que les tumeurs présentant une mutation du gène APC ne présentent pas de mutation du gène CTNNB1.

### **III. Présentation clinique**

Cliniquement l'aspect de la tumeur desmoïde mammaire est généralement celui d'un nodule dur, mal délimité aux contours irréguliers, de taille variable (1-10 cm) généralement indolore, à croissance rapide. Elle est décrite dans certaines revues de la littérature, comme touchant préférentiellement la région rétro-aréolaire du sein droit, et étant parfois accompagnée d'un écoulement mamelonnaire, exceptionnellement par une rétraction cutanée [3,7].

L'atteinte bilatérale est très rare et observée dans moins de 4% des cas [32]. Le premier cas publié de TDM bilatérale date de 1985 [42]. Depuis, Wongmaneerung et *al* rapportaient en 2016 que seuls 10 cas de TDM bilatérale avaient été décrits dans la littérature [3].

La tumeur desmoïde, toutes localisations confondues, aurait une présentation un peu différente en fonction de l'âge, apparaissant plus infiltrante avant 20 ans (63%) et plus nodulaire chez les adultes plus âgés (81%) [27]. La présentation infiltrative serait plus agressive et associée à un taux de récurrence à 18 mois supérieur à la présentation nodulaire (73% versus 51%) [27]. Cependant, la localisation mammaire semble avoir un taux de

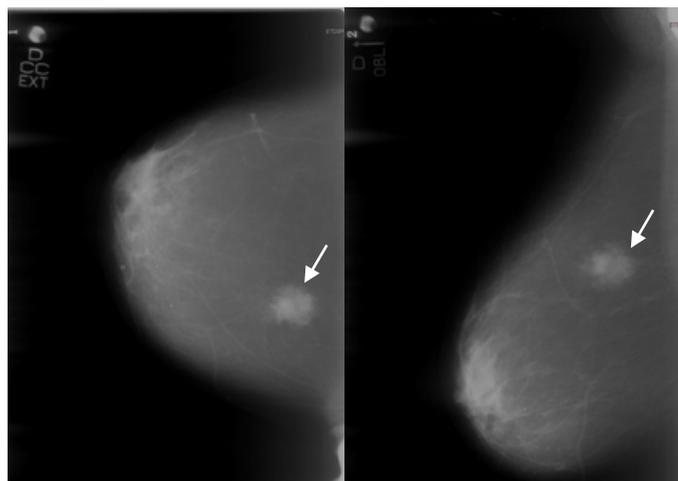
récidive inférieure aux autres localisations, estimé entre 21 et 27%, mais ces chiffres n'ont pas été actualisés [7,28].

#### **IV. Imagerie**

Du fait de leur localisation intra-mammaire, le bilan d'imagerie initialement réalisé comprend le couple mammographie - échographie mammaire bilatérales (comme pour l'exploration de tout nodule mammaire) pouvant être complété par une IRM mammaire bilatérale. Les tumeurs desmoïdes mammaires ont, comme dans les autres localisations des tumeurs desmoïdes, une présentation souvent inquiétante [8] et peuvent mimer un cancer [7,32,43] (*cf* chapitre diagnostics différentiels). Leurs caractéristiques radiologiques, ici sous mentionnés, sont variables selon les études, en raison principalement du faible nombre de patients inclus et du faible nombre d'études qui y sont consacrées.

##### **1) La mammographie**

Selon Neuman et *al*, la TDM ne serait détectée que dans 37.5 % des cas en mammographie (n=16) [21]. Cette faible rentabilité de la mammographie dans l'exploration radiosénologique de la TDM avait déjà été évoquée en 1997 par Corbisier et *al* [7] et est reprise dans un des ouvrages de référence français sur les affections rares du sein [44]. Lorsque la lésion est radiovisible, la mammographie permet d'identifier une masse suspecte de forme irrégulière, de contours indistincts ou spiculés classée alors ACR 5 (American College of Radiology 5 ; valeur prédictive positive (VPP) de cancer  $\geq 95\%$  ; figure 2) [3,7,8].



**Figure 2 : Mammographies analogiques de face (CC) et oblique externe (OBL) du sein droit de la patiente numéro 16, incluse dans l'étude, atteinte d'une tumeur desmoïde mammaire classée ACR5 mammographique initialement : masse de forte densité, de forme irrégulière, de contours spiculés, sans micro ou macrocalcifications associées**

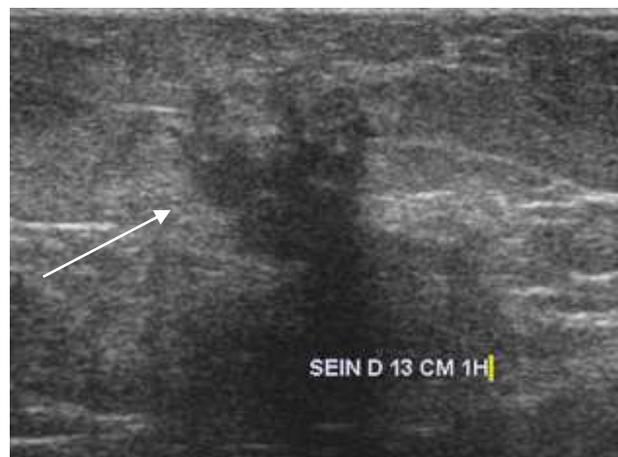
Parfois, la TDM se révèle sous la forme d'une asymétrie de densité à limites convexes, classée ACR 4 (VPP de cancer comprise entre 2 et 95%) [8,10,21,34,45,46]. Très rarement des microcalcifications peuvent être associées à la masse ou à l'asymétrie de densité [7]

## 2) L'échographie mammaire

Les images sont le plus souvent suspectes, mais les aspects décrits sont variables.

L'examen échographique révèle une masse d'échostructure irrégulière, le plus souvent hypoéchogène, parfois décrite comme hyperéchogène, de contours classiquement irréguliers (figure 3) [32], parfois lisses [3], associée le plus souvent à une modification des échos postérieurs (figure 3) [3,8,10,47], mais pas toujours [44]. L'orientation de son grand axe a été peu décrite dans la littérature, cependant Salem et *al* évoquaient en 2011 un grand axe horizontal [44]. Une extension vers les muscles intercostaux ou pectoraux est parfois retrouvée, en faveur du caractère agressif local, évocatrice de TDM, mais non discriminante par rapport à son diagnostic différentiel principal qu'est le cancer du sein [3].

Les caractéristiques échographiques sont certes variables et aspécifiques, cependant l'intérêt principal de l'échographie est de permettre de guider la biopsie ciblée qui est indispensable pour affirmer le diagnostic.



**Figure 3 : Echographie mammaire du sein droit de la patiente numéro 16, incluse dans l'étude, atteinte d'une tumeur desmoïde mammaire classée ACR5 échographique initialement : masse située sur le rayon de 1 heure à 13 cm du mamelon hypoéchogène de forme irrégulière, de contours spiculés, avec atténuation postérieure des échos, d'orientation non parallèle à la peau.**

### 3) L'IRM mammaire

L'IRM mammaire est devenue l'examen de référence. Elle permet de réaliser un bilan d'extension locorégional initial exhaustif, complétant le bilan radioséniologique classique qui comprend mammographie et échographie mammaire bilatérales. En effet, les TDM peuvent ne pas être décelées sur une de ces modalités d'imagerie car la TDM peut être soit hors-champ (mammographie) soit parce qu'elle peut avoir une densité proche de celle du tissu mou environnant (échographie > mammographie) [3]. De plus, l'IRM mammaire est l'examen permettant le mieux de juger de l'atteinte par contiguïté du muscle grand pectoral et de la paroi [4,44], bien que la résolution spatiale de l'IRM soit jugée par Milos et *al* comme pouvant être insuffisante par rapport à l'échographie pour détecter de fines extensions ou spicules, fait qui s'explique vraisemblablement par les caractéristiques de leur étude, à savoir, ne portant que sur les tumeurs desmoïdes superficielles sous cutanées [6].

L'IRM mammaire permet le suivi des TDM non opérées car peu évolutives incluses dans le cadre du protocole « Watch and Wait » (surveillance active en français) recommandé par le consensus européen de prise en charge des tumeurs desmoïdes de 2017 [17]. Elle permet aussi le suivi de celles pour lesquelles un traitement médical systémique a été préféré en permettant alors d'évaluer l'efficacité thérapeutique (diminution de la taille tumorale et augmentation de l'hyposignal en pondération T2 correspondant à la majoration du contingent fibreux) [48]. Enfin, l'IRM est l'examen de référence dans le suivi des tumeurs pour lesquelles la prise en charge chirurgicale initiale a été incomplète, *ie* avec des marges R1 (microscopiquement envahies) ou R2 (reliquat en place). Dans ces situations, elle permet de rechercher des signes de récurrence dans le premier cas (apparition d'une prise de contraste nodulaire sur les séquences injectées permettant de différencier la récurrence locale de la cicatrice et /ou fibrose post chirurgicale) ou de poursuite évolutive dans le second cas [48].

Comme pour la mammographie et l'échographie, la description des caractéristiques IRM des tumeurs desmoïdes extra abdominales est très souvent en faveur d'une tumeur agressive de présentation variable dont certains aspects seraient plus spécifiques [49]. La littérature reste pauvre pour la localisation mammaire. Outre les études de cas, la plus grande étude radiologique de cohorte rétrospective de TDM n'a pu étudier que 8 IRM mammaires pour 32 patients inclus [21].

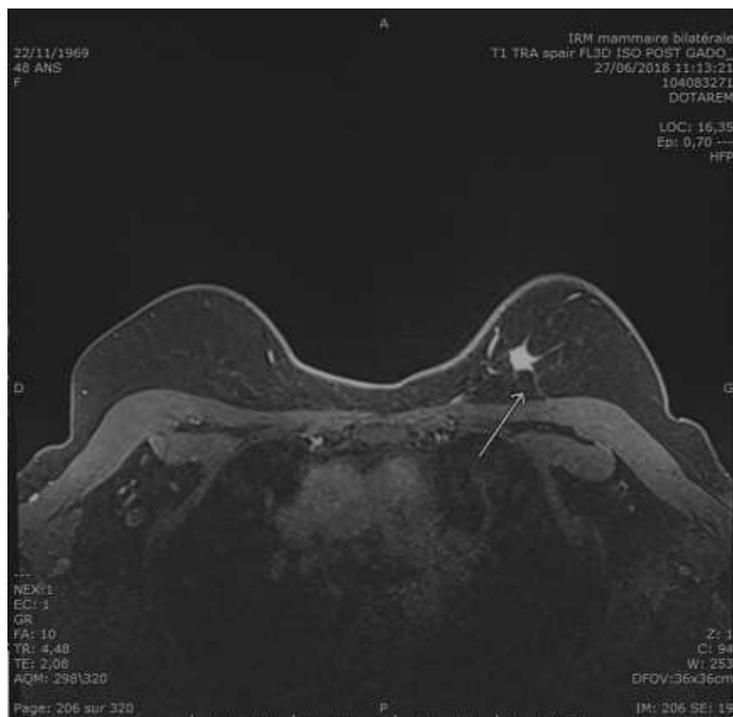
Les contours de la masse sont le plus souvent, mal limités, voire spiculés. Cette caractéristique, assez discriminante pour les localisations extra abdominales des membres par rapport aux sarcomes (dont les contours sont classiquement bien limités), l'est beaucoup

moins en intra-mammaire, le cancer du sein présentant classiquement ce type de contours [3,7,10]. Les spicules peuvent atteindre la peau, le muscle grand pectoral (figure 4) ou la paroi thoracique. Cependant, contrairement aux autres tumeurs desmoïdes extra abdominales dont certains spicules forment le « *fascial tail sign* » le long du fascia musculaire adjacent, nous n'avons pas trouvé de référence à ce signe dans la littérature des TDM. A noter également que parfois, les contours des TDM sont bien limités comme rapporté par Gergelé et *al* [48].

Le signal en séquence T2 des tumeurs desmoïdes est variable, retrouvant des zones riches en collagène (donc en hyposignal T2) en quantité variable dépendant du degré de maturation de la lésion : les lésions en hyposignal T2 majoritaire sont supposées anciennes, très fibreuses et peu cellulaires alors que celles en hypersignal T2 sont supposées jeunes et très cellulaires [6,9,18,19]. Pour la forme extra-abdominale classique (profonde, sous fasciale), on rappelle qu'une masse intermusculaire hétérogène avec des bandes en hyposignal sur toutes les séquences (tissus fibreux correspondant au collagène macroscopique) présentant une extension linéaire le long des fascias (« *fascial tail sign* » des anglo-saxons) doit faire évoquer le diagnostic. Ceci est exact pour la plupart des TD extra abdominales, dont celles de la paroi thoracique [50], mais cela n'a pas été rapporté pour les TDM possiblement à cause de cohortes de trop petite taille. Les TDM sont néanmoins, comme les autres TD extra-abdominales, très hétérogènes avec des contingents fibreux et tissulaires charnus souvent intriqués [4,10].

Leur rehaussement est également variable, fonction de l'importance de la portion fibreuse (classiquement peu rehaussée), mais décrit comme persistant au temps tardif de la séquence dynamique (c'est à dire sans lavage) contrairement à son principal diagnostic différentiel, le cancer du sein pour lequel le « *wash-out* » (lavage) est caractéristique [4,10,48,51].

On notera que le signal IRM ne permet pas de prédire l'évolution tumorale des tumeurs desmoïdes dont la localisation mammaire [52]. Aucune corrélation entre la taille de la tumeur et son signal n'a été montrée, de même, une tumeur peut augmenter de taille sans modification de son signal [51].



**Figure 4 : IRM mammaire du sein gauche de la patiente numéro 54, incluse dans l'étude, atteinte d'une tumeur desmoïde mammaire classée ACR5 IRM initialement : séquence en T1 SPAIR post injection de gadolinium montrant une masse de forme irrégulière, de contours spiculés, à rehaussement homogène, dont les spicules atteignent le muscle grand pectoral et la peau (sur une autre coupe).**

## **V. Anatomopathologie**

La certitude diagnostique est anapathologique, à partir de l'analyse des prélèvements biopsiques guidés par l'imagerie (dans la majorité des cas sous échographie). En France, il existe une relecture systématique de certaines tumeurs des tissus mous dans le cadre du réseau « RRePS » (“Réseau de Relecture en Pathologie des Sarcomes” ;

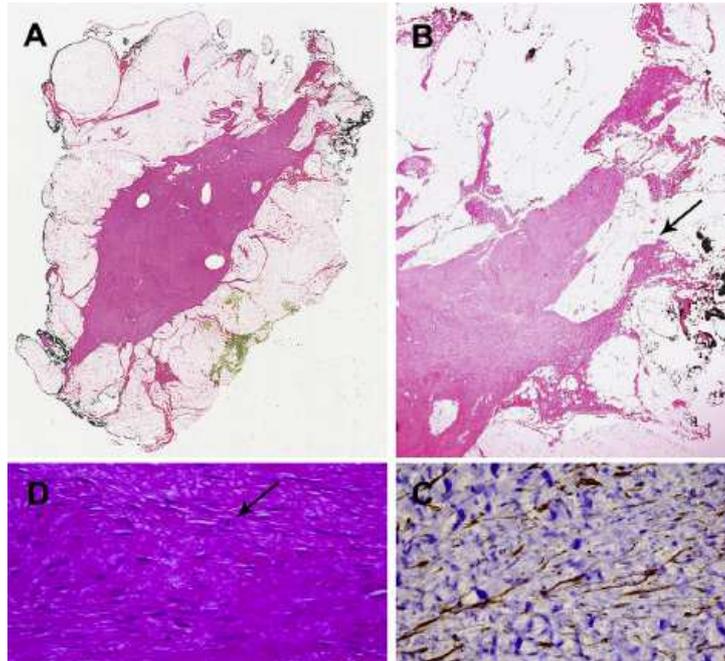
<https://rreps.sarcomabcb.org/home.htm>) [14]. En effet, les sarcomes des tissus mous correspondent à un groupe hétérogène de tumeurs rares (plus de 100 types et sous types histologiques) dont le diagnostic histologique reste difficile pour les anatomopathologistes du fait des ressemblances entre les différentes entités tumorales [9]. Il existe un taux de discordances majeures (passages d'une tumeur bénigne à une tumeur maligne et inversement) important entre premier et deuxième lecteur de l'ordre de 20% [9]. Une fois le diagnostic établi, le dossier devra être discuté en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) spécialisée dans les tumeurs des tissus mous et de l'os afin d'optimiser la prise en charge.

Sur le plan macroscopique, la TD est une lésion mal limitée, ferme, blanc grisâtre, de taille variable (figure 5A). L'analyse microscopique montre une prolifération de cellules fusiformes,

fibroblastiques et myofibroblastiques, à cellularité variable avec des atypies minimales et une faible activité mitotique, disposées en faisceaux mêlés à des bandes de collagène. En périphérie, la lésion est mal limitée et infiltre le parenchyme mammaire sous forme de prolongements « en doigts de gant ». Un infiltrat lymphocytaire peut s'y associer (figure 5B, 5C, 5D) [8,11]. L'analyse immunohistochimie est positive pour l'actine muscle lisse, la vimentine et négative pour les marqueurs épithéliaux. Les récepteurs hormonaux sont souvent négatifs [8]

En biologie moléculaire, des anomalies de la voie de signalisation Wnt/  $\beta$ caténine sont recherchées systématiquement dans certains centres français depuis quelques années [16]. Il existe 2 grands types de mutations de gènes impliqués dans cette voie de signalisation intracellulaire qui sont recherchés sur la pièce histologique. **Ces mutations sont mutuellement exclusives :**

- **les mutations *de novo*** des exons 3 et 10 **du gène CTNNB1**, impliqué dans la voie de signalisation Wnt/ $\beta$ caténine, présentent dans 82-85% des **tumeurs desmoïdes dites sporadiques** [36,48]. Il en résulte une expression intra nucléaire et intracytoplasmique de la protéine  $\beta$ caténine [22]. La présence d'une mutation « pathogène » pose le diagnostic de TDM sporadique, mais l'absence de mutation n'exclut pas le diagnostic [22]. Le diagnostic de TDM sera alors d'un diagnostic d'élimination pour lequel la concertation pluridisciplinaire entre le clinicien, le radiologue et l'anatomopathologiste sera alors essentielle permettant de considérer ou non la lésion comme une tumeur desmoïde mammaire. En cas de TDM vraisemblable, le patient pourra bénéficier du protocole de surveillance active « Watch and Wait ». A défaut, le patient bénéficiera d'une exérèse chirurgicale, diagnostique plus ou moins complète. Si la lésion de la pièce opératoire se révèle être une TDM alors la chirurgie réalisée sera un facteur de récurrence local à lui seul. [7]
- **Les mutations du gène APC**, responsables des **tumeurs desmoïdes héréditaires** (3% des tumeurs desmoïdes mammaires [48]) précédemment évoquées dans le cadre du syndrome de Gardner, mode d'expression clinique de la PAF [41]. Le gène APC est impliqué dans la régulation de la voie de signalisation Wnt/ $\beta$ caténine [53]. Cette voie de signalisation intracellulaire est impliquée dans l'identité, l'activation et la différenciation des cellules souches épidermiques [54]. Il n'y a pas de mutation du gène CTNNB1 associée.



**Figure 5 : Aspect histologique de la fibromatose mammaire tiré de Croce et al, 2009 [11].**

A. Coupe large d'une section de la pièce de tumorectomie (pièce entière) montrant une zone de fibrose dense mal limitée.

B. La lésion infiltre le tissu mammaire sous forme de prolongements « en doigts de gant » (x50) et arrive au contact des sections chirurgicales, marquées par de l'encre de Chine noire (flèche).

C. Aspect immunohistochimique de la fibromatose. Les cellules fusiformes sont colorées en brun par l'anticorps anti-actine muscle lisse, témoignant de leur phénotype fibroblastique et myofibroblastique (x400).

D. Aspect histologique de la fibromatose en coloration standard (hématoxyline-éosine). Les cellules fusiformes disposées en faisceaux mêlés à des bandes de collagène ont une faible activité mitotique (la flèche indique une mitose) (x 400).

## **VI. Diagnostics différentiels**

### **1) En imagerie**

#### **1.1) Le cancer du sein.**

C'est le diagnostic différentiel principal dès 1984 [55], d'autant qu'il est beaucoup plus fréquent que la TDM. De nos jours, l'imagerie moderne en coupes fines telle que l'IRM ou la tomosynthèse ne permet toujours pas de différencier de façon certaine la tumeur desmoïde mammaire du cancer du sein, c'est pourquoi les TDM sont souvent classées ACR 4 [44] voire ACR5 en cas de contours spiculés quelle que soit la technique d'imagerie [3,8]. En cas d'extension au muscle grand pectoral, la TDM peut même fortement évoquer un cancer du sein évolué considéré comme T3 d'après la classification TNM du cancer du sein ( 8<sup>e</sup> édition, 2016 [56]), voire T4 en cas d'extension à la paroi thoracique, mais dans ce dernier cas, il

s'agit alors vraisemblablement plus d'une tumeur desmoïde pariétale à extension intramammaire.

Le diagnostic est facilement redressé par l'analyse histologique du fragment biopsié, les cancers du sein étant des carcinomes alors que les tumeurs desmoïdes sont des tumeurs mésenchymateuses. Par ailleurs, la population touchée par le cancer du sein est également classiquement plus âgée bien que les bornes des limites d'âge de diagnostic entre ces 2 tumeurs se chevauchent.

### **1.2) Tumeur bénigne du sein, type fibroadénome.**

Beaucoup plus rarement, la lésion peut être bien circonscrite en échographie et alors évoquer un fibroadénome [3,8]. Le diagnostic est facilement redressé grâce à la biopsie.

### **1.3) Fibrosarcome de bas grade**

Bien qu'évoqué dans la littérature, étant donné la rareté de ce sarcome, ce diagnostic ne devrait pas être évoqué en 1<sup>er</sup> intention en cas de tumeur mammaire [34].

## **2) Anatomopathologiques**

Les diagnostics différentiels anatomopathologiques de la TDM le plus souvent évoqués sont :

- **les lésions de faible cellularité** : la fasciite nodulaire, la nécrose graisseuse, les cicatrices hypertrophiques, les lésions post-traumatiques, la fibrose radique
- **les lésions de forte cellularité** : le carcinome métaplasique à cellules fusiformes, les tumeurs sarcomateuses, le cystosarcome phyllode [6,7,22].

La biologie moléculaire permet, dans la grande majorité des cas, de redresser le diagnostic.

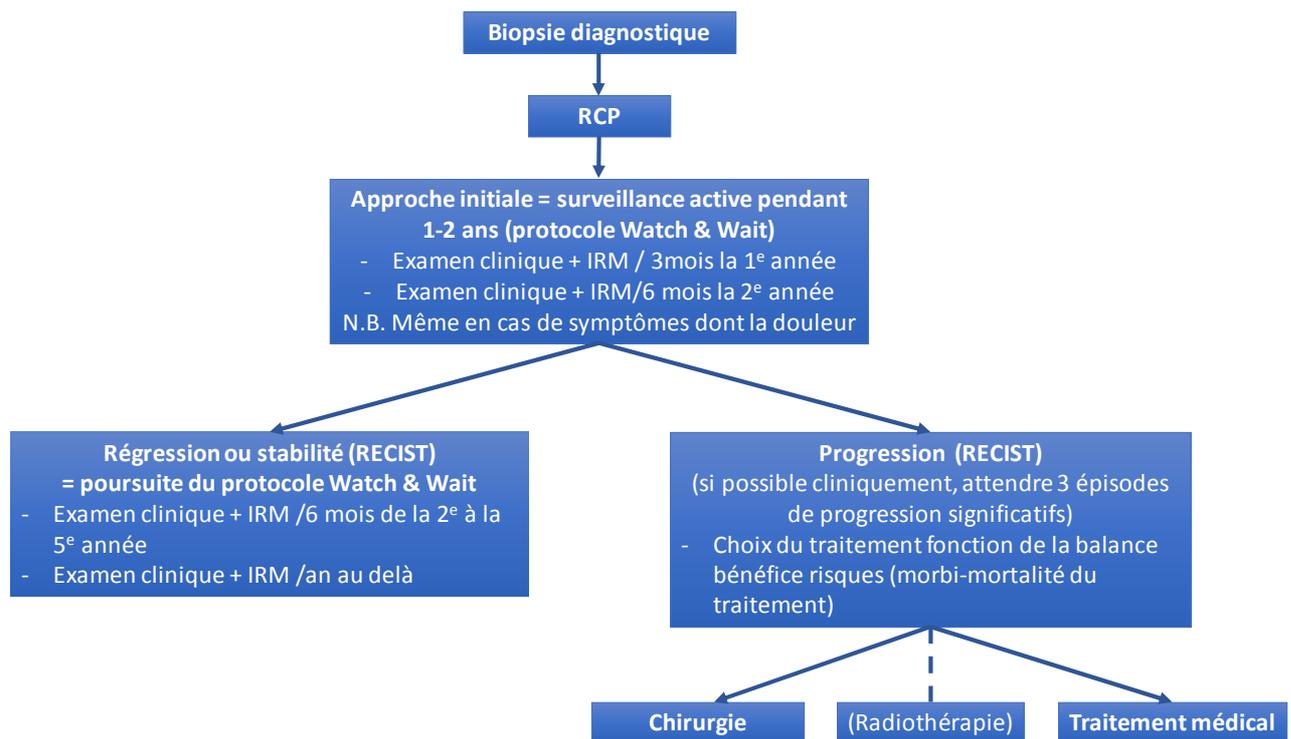
Du fait de sa faible prévalence, une relecture par un médecin anatomopathologiste expert est nécessaire ainsi que la confrontation aux données de l'imagerie en RCP spécialisée.

## **VII. Prise en charge thérapeutique**

La prise en charge thérapeutique se décide en RCP spécialisée dans les tumeurs des tissus mous et de l'os. L'attitude thérapeutique actuellement validée par les experts pour les tumeurs desmoïdes (toutes formes confondues) sont décrites dans l'arbre décisionnel ci-dessous (figure 6).

### 1) La surveillance active: « Watch and Wait »

En 2012, suite à l'étude de Bonvalot et *al*, la surveillance active, nommée « Wait & See » a été pour la première fois proposée aux patients atteints de tumeurs desmoïdes extra-abdominales asymptomatiques, de localisation non à risque, dont la localisation mammaire [57]. Cette approche a été confirmée en 2015 [58] et réactualisée en 2017 [17] lors de la publication des recommandations européennes par le groupe Sarcome et dans le même temps renommée « Watch and Wait » (figure 6). En effet, le suivi à 5 ans a montré une survie sans progression chez plus de 50% des patients atteints de tumeurs desmoïdes, toutes localisations confondues, dans plusieurs études rétrospectives [59,60]. Des régressions spontanées ont également été observées [17]. En cas de progression, un traitement est entrepris. Deux options sont alors discutées pour les TDM en RCP spécialisée : la chirurgie versus le traitement médical.

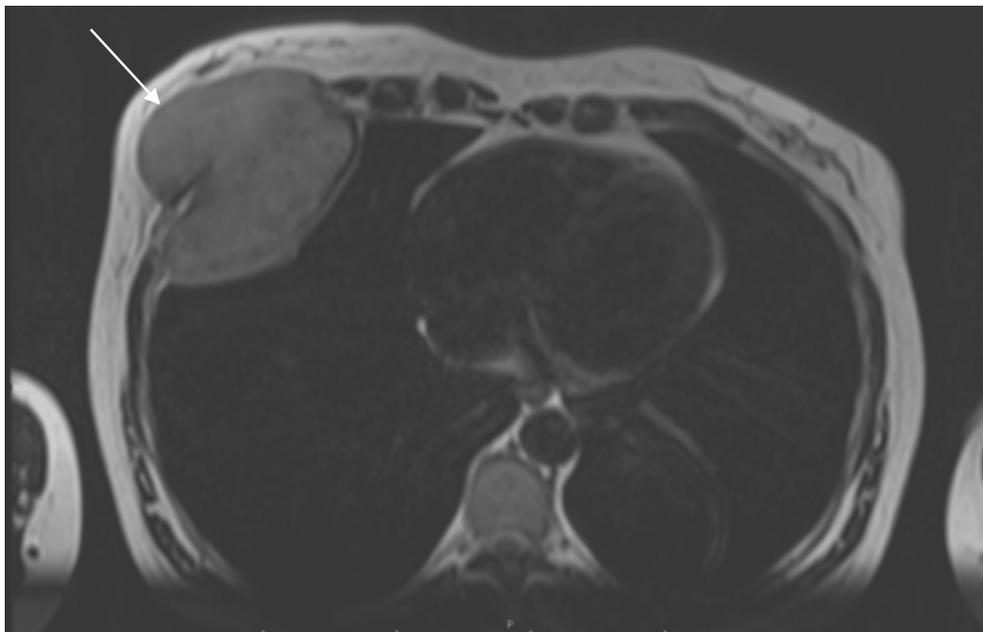


**Figure 6 : Algorithme décisionnel de la prise en charge des tumeurs desmoïdes extra-abdominales primitives, tiré de Kasper et *al*, 2017 [17].**

## 2) Le traitement chirurgical

Concernant le traitement chirurgical, il est important de noter que pour une TDM relevant d'une prise en charge chirurgicale, située en avant du fascia du muscle grand pectoral (limite anatomique postérieure du plan de mastectomie), une chirurgie de type carcinologique pour cancer du sein pourra être proposée par le chirurgien sénologue (zonectomie, tumorectomie, mastectomie). Cependant, contrairement au cancer du sein, aucune procédure de ganglion sentinelle ou de curage ganglionnaire axillaire ne sera proposée au patient, la tumeur desmoïde mammaire n'étant pas lymphophile. L'objectif est d'obtenir une chirurgie locale en marges saines, associée à un risque de récurrence plus faible selon la métaanalyse de Jansen [61], même si cette notion a été récemment controversée [16,62].

En cas de marges microscopiquement envahies, l'attitude à suivre n'est pas consensuelle. Certains auteurs proposent une simple surveillance [58,62] alors que d'autres optent pour une radiothérapie adjuvante. Ces deux options sont dans tous les cas préférées à une reprise chirurgicale [61,63]. Par opposition, en cas de tumeur envahissant la paroi thoracique voire avec extension endothoracique, une prise en charge chirurgicale large, de type sarcome doit être envisagée, laquelle sera alors beaucoup plus invasive (thoracotomie... ; figure 7), à réaliser par un chirurgien expert (réseau GETO-GSF) [11].



**Figure 7 : IRM thoracique en coupes axiales de la tumeur desmoïde pariétale thoracique envahissant le sein droit de la patiente numéro 45 non incluse dans l'étude : pour cette patiente une chirurgie type « sarcome » a été proposée**

### 3) **Le traitement médical**

Le traitement médical systémique proposé peut comporter des anti inflammatoires non stéroïdiens, voire une chimiothérapie faible dose ou pleine dose (doxorubicine liposomale pégylée) ou encore des inhibiteurs de tyrosine kinase [17]. Une étude a rapporté la réponse au traitement anti hormonal d'une TDM malgré l'absence de récepteurs hormonaux sur le fragment biopsié [40]. Le choix du traitement médical est proposé par un oncologue spécialisé dans les tumeurs des tissus mous et de l'os en fonction de l'âge, du sexe, des antécédents du patients et des résultats anatomopathologiques de la biopsie tumorale.

*N.B. Cette introduction est en partie issue du paragraphe caractérisation radiologique des tumeurs desmoïdes mammaires que nous avons écrit pour la thèse du Dr DUAZO-CASSIN Ludwig [63].*

## **VIII. Objectifs de l'étude**

**L'objectif principal** de cette étude est d'étudier les caractéristiques radiosénologiques des tumeurs desmoïdes mammaires afin de trouver des caractéristiques radiologiques communes, idéalement non variables voire pathognomoniques de cette tumeur dans un échantillon de taille significative.

**L'objectif secondaire** de cette étude est de confronter les caractéristiques radiosénologiques avec les données démographiques et anatomopathologiques, en particulier vis-à-vis du statut ou non muté du gène CTNNB1 pour les TDM sporadiques. Cette confrontation doit permettre de déterminer si l'hétérogénéité des caractéristiques radiosénologiques dans le groupe des tumeurs desmoïdes mammaires est associée de façon significative à des caractéristiques démographiques ou anatomopathologiques particulières.

**L'objectif tertiaire** de cette étude est d'évaluer s'il existe des différences de classement ACR des tumeurs desmoïdes mammaires selon BI-RADS entre le radiosénologue ayant réalisé l'examen et le radiosénologue expert et si cette différence de classement a un impact sur la prise en charge ultérieure du patient.

**Les deux objectifs à terme** sont

- de pouvoir apporter des arguments radiologiques clairs et précis en faveur ou en défaveur du diagnostic de tumeur desmoïde mammaire lors d'une RCP, en particulier en cas de difficultés diagnostiques anatomopathologiques, qui surviennent notamment en cas d'absence de mutation du gène CTNNB1
- de faire connaître aux radiosénologues et cliniciens spécialisés en sénologie cette entité rare dont la prise en charge diffère de celle des tumeurs mammaires malignes dont elle constitue le principal diagnostic différentiel en imagerie.

# **MATERIEL ET METHODES**

## **I. Design de l'étude**

Il s'agit d'une étude nationale multicentrique rétrospective. Le caractère rétrospectif est justifié par la très faible prévalence de la pathologie [21,24].

Cinq centres de référence français dans le traitement des TDM ont été retenus :

- L'Institut Universitaire du Cancer de Toulouse (IUCT) – Oncopôle
- L'Institut Gustave Roussy (IGR) à Villejuif
- L'Institut Curie à Paris (IC)
- L'Institut Curie Saint Cloud (ICSC) à Paris
- L'Institut Bergonié à Bordeaux.

## **I. Autorisations légales**

Cette étude étant multicentrique rétrospective, des autorisations administratives ont été demandées et obtenues selon la réglementation en vigueur. Cette étude a été menée dans le respect de l'éthique et du secret médical.

### **1) Au niveau national**

Cette étude fait partie d'une étude en 3 axes portant sur les tumeurs desmoïdes mammaires

- L'étude radiologique, qui fait l'objet de cette thèse
- L'étude anatomopathologique, menée par le Docteur MARRIC LAE à l'Institut Curie
- L'étude clinique, objet de la thèse du Docteur Ludwig DUAZO CASSIN de l'IUCT, présentée en Avril 2018

Dans le cadre de ces 3 études, des autorisations légales ont été demandées au CEREES (Comité d'Expertise pour les Recherches, les Etudes et les Evaluations dans le domaine de la Santé) et à la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés) en mars 2018 (autorisation en cours).

Afin de mener cette étude, une demande d'autorisation a également été soumise début 2017 au groupe Sarcome France et au réseau NetSarc. Une autorisation a par la suite été accordée au nom du Dr Bérénice BOULET.

## 2) Dans chaque centre

Dans chaque centre inclus dans cette étude, lors de la première consultation médicale, tout patient est informé oralement par le médecin, que ses données médicales personnelles peuvent être utilisées à des fins de recherche sauf opposition de sa part. Pour chaque patient incluible dans cette étude, il a été vérifié qu'une information avait été donnée sur la possibilité que les données personnelles du patient soient utilisées à des fins de recherche. Le plus souvent, la mention de cette information figurait à la fin du compte rendu de la 1<sup>e</sup> consultation médicale dans le centre de référence inclus. Pour chaque patient la recherche d'une opposition à l'utilisation des données médicales personnelles à des fins de recherche a été recherchée dans le dossier médical. En cas d'opposition, le patient n'était pas inclus dans l'étude.

Les données médicales personnelles des patients inclus bénéficiaient d'une anonymisation centrale sous la forme : les 3 premières lettres du nom de famille suivies des 2 premières lettres du prénom. La date de naissance n'était pas modifiée à des fins statistiques. Par la suite, un numéro a été donné à chaque dossier patient anonymisé à des fins pratiques.

## II. Sélection des patients

Les patients incluables dans l'étude étaient issus de 2 sources :

- **25 patients (soit 26 TDM) inclus dans l'étude anatomopathologique du Dr Marrick LAE** à l'Institut Curie et par la suite du Dr Ludwig DUAZO CASSIN. Ces patients ont été trouvés à partir d'une recherche par mots clés dans la base nationale anatomopathologique du Réseau de Relecture en Pathologie des Sarcomes (RRePS). Seuls les patients de l'étude du Dr Marrick LAE suivis dans les 5 centres de référence inclus de notre étude étaient considérés comme incluables.
- **9 patients supplémentaires (soit 10 TDM) suivis localement dans chaque centre de référence inclus.** Ces patients ont été trouvés à partir d'une recherche dans la base informatique des dossiers médicaux en collaboration avec les médecins du Département d'Information Médicale (DIM) de chaque centre. Pour chaque centre, un médecin radiologue était responsable de cette recherche :
  - o Le Dr Bérénice BOULET et l'interne Morwenn LE BOULC'H pour l'IUCT
  - o Le Dr Corine BALLAGUIER pour l'IGR
  - o Le Dr Chloé DRATWA pour l'Institut Curie
  - o Le Dr Michel CHEREL pour l'Institut Curie Saint Cloud
  - o Le Dr Michèle KIND pour l'Institut Bergonié

### **1) Critères d'inclusion**

- Patient étant ou ayant été suivi dans un des cinq centre inclus dans l'étude
- Prélèvement histologique à type de biopsie ou de pièce opératoire
- Lecture ou relecture des résultats anatomopathologiques par un médecin anatomopathologiste référent TDM
- Dates d'inclusion : avant le 31 juin 2018, pas de borne inférieure de temps à condition que les autres critères soient remplis
- Premier épisode de fibromatose mammaire
- Dossier médical disponible comportant au moins un examen radiosénologique
- Dossier médical disponible comportant le compte rendu anatomopathologique
- Dossier médical disponible comportant au minimum le compte rendu de la RCP et/ou de la consultation concernant la TDM avec le médecin oncologue ou avec le chirurgien sénologue.

### **2) Critères de non inclusion**

- Récidive de fibromatose mammaire
- Fibromatose dont l'épicentre ne se situe pas dans le parenchyme mammaire lui-même ou la graisse sous cutanée mammaire [14,18]
- Absence d'imageries pré thérapeutiques
- Examens radiosénologiques non numérisés
- Opposition du patient notifiée dans le dossier médical
- Patient ne comprenant pas la langue française. Dans ce cas la non opposition du patient ne peut être retenue
- Patient mineur ou majeur protégé au moment du diagnostic

### **3) Critères d'exclusion**

- Problème d'identité patient

## **III. Données recueillies**

A partir des dossiers médicaux des patients englobant le dossier radiosénologique, les données ci-dessous ont été recueillies.

## 1) Données démographiques recueillies :

A partir de l'étude des dossiers médicaux, les données suivantes ont été recueillies :

- Identité anonymisée
- Centre de référence
- Sexe
- Date de naissance
- Date du diagnostic
- Atteinte uni ou bilatérale
- Contexte de post partum
- Contexte d'allaitement
- Premier épisode de fibromatose mammaire
- Syndrome de Gardner
- Mutation tumorale de CTNNB1
- Mutation somatique de BRCA
- Antécédent de néoplasie mammaire
- Antécédent chirurgical mammaire
- Antécédent de biopsie mammaire
- Antécédent de choc traumatique mammaire
- Classification ACR (American College of Radiology) de chaque examen radioséniologique

## 2) Données de la relecture des examens radioséniologiques recueillies

La relecture des examens radioséniologiques anonymisés a été effectuée par le Dr Bérénice BOULET, radioséniologue référent en TDM, membre du groupe Sarcome France, praticien hospitalier à l'IUCT.

Les modalités d'imagerie étudiées étaient :

- **la mammographie analogique ou numérique et/ou la tomosynthèse**
- **l'échographie +/- couplée à une étude en Doppler couleur et/ou élastographie**
- **l'IRM mammaire avec injection de Gadolinium**

Pour chaque modalité d'imagerie, l'ensemble des critères BI-RADS 5<sup>e</sup> édition correspondant à chaque modalité d'imagerie ont été recherchés (annexe 1) [64]. L'utilisation du BI-RADS est ici autorisée bien qu'il s'agisse d'une tumeur mésoenchymateuse et non d'un carcinome mammaire. En effet, le BI-RADS est un outil de description de ce qui est observé à l'imagerie et non de ce qui est observé en anatomopathologie. Ce point nous a été confirmé par Mr Wil CREECH, expert de l'unité Qualité et Sécurité de l'American College of Radiology (ACR), contacté à partir du site internet de l'ACR en juillet 2018 (annexe 2).

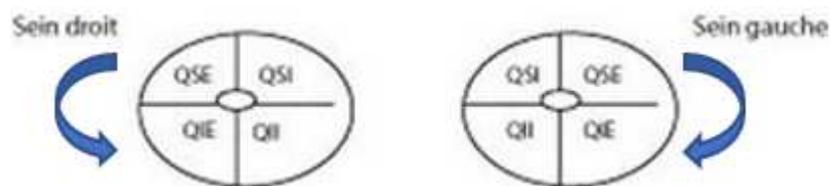
De même, le nombre de tumeurs desmoïdes par sein était évalué, ainsi que le volume mammaire grâce à une estimation faite à l'œil nu selon l'échelle S (small), M (medium), L (large), XL (extra-large) par analogie avec les tailles de l'industrie vestimentaire.

Des critères additionnels ont été recherchés :

- Mammographiques :

- incidences réalisées : face / profil / oblique externe / incidences supplémentaires
- antériorité : oui / non
- sein : droit / gauche
- atteinte bilatérale : oui / non
- quadrant \*: supéro-externe (QSE) / inféro-externe (QIE) / inféro-interne (QII) / supéro-interne (QSI) / rétro mamelonnaire
- volume mammaire : S / M / L / XL
- prothèse mammaire : oui / non
- nombre de lésions
- taille de la lésion
- distance au mamelon
- localisation de la lésion : tiers antérieur / tiers moyen / tiers postérieur / non déterminé (ND)
- épicentre : peau / pectoral / paroi thoracique / glande / autre / ND
- spicules : peau / pectoral / paroi thoracique / glande / autre / non / ND
- fusiforme : oui / non / ND
- lésions associées : bénigne / maligne / non / ND
- adénomégalies : oui / non / ND
- cotation ACR par le radiosénologue expert

\* pour les lésions situées à l'union entre 2 quadrants, le quadrant retenu est celui de la projection selon le sens horaire pour le sein gauche et selon le sens anti horaire pour le sein droit (figure 8). Ainsi une tumeur de l'union des quadrants supérieurs du sein gauche sera projetée dans le QSE de même pour le sein droit.



**Figure 8 : Méthode de projection des lésions mammaires situées à l'union entre 2 segments**  
QII : quadrant inféro-interne, QIE : quadrant inféro-externe, QSI : quadrant supéro-interne, QSE : quadrant supéro-externe

- Echographiques :
  - sein : droit / gauche
  - atteinte bilatérale : oui / non
  - quadrant \*: QSE/ QIE / QII / QSI / rétro mamelonnaire
  - volume mammaire : S / M / L / XL
  - prothèse mammaire : oui / non
  - nombre de lésions
  - taille de la lésion
  - distance au mamelon
  - collée au muscle pectoral : oui / non / ND
  - localisation de la lésion : tiers antérieur / tiers moyen / tiers postérieur / ND
  - épicentre : peau / pectoral / paroi thoracique / glande / autre / ND
  - spicules : peau / pectoral / paroi thoracique / glande / autre / non / ND
  - fusiforme : oui / non / ND
  - réaction stromale : oui / non / ND
  - lésions associées : bénigne / maligne / non / ND
  - adénomégalies : oui / non / ND
  - cotation ACR par le radiosénologue expert

\*cf plus haut

- IRM (Imagerie par Résonnance Magnétique):
  - sein : droit / gauche
  - atteinte bilatérale : oui / non
  - quadrant \*: QSE/ QIE / QII / QSI / rétro mamelonnaire
  - localisation au sillon sous mammaire : oui / non / ND
  - volume mammaire : S / M / L / XL
  - prothèse mammaire : oui / non
  - nombres de lésions
  - taille de la lésion / ND
  - distance au muscle pectoral / ND
  - attraction du muscle pectoral : oui/ non / ND
  - collée au muscle pectoral : oui / non / ND
  - « *fascial tail sign* » (signe de la comète): oui/ non / ND

- localisation de la lésion : tiers antérieur / tiers moyen / tiers postérieur / ND
- épicentre : peau / pectoral / paroi thoracique / glande / autre / ND
- spicules : peau / pectoral / paroi thoracique / glande / autre / non / ND
- fusiforme : oui / non / ND
- nodulaire / infiltrante
- lésion associée : bénigne / maligne / non / ND
- adénomégalies : oui / non / ND
- homogénéité du signal en séquence T1 (par défaut séquence T1 avec saturation de la graisse (Fat Sat)) : homogène / hétérogène / ND
- intensité du signal en séquence T1 (à défaut séquence T1 Fat Sat) : iso / hypo / hyperintense / ND
- homogénéité du signal en séquence T2 (à défaut séquence T2 avec suppression du signal de la graisse (STIR) ou à défaut T2 Fat Sat) : homogène / hétérogène / ND
- intensité du signal en séquence T2 par rapport aux muscles (à défaut séquence T2 STIR ou à défaut T2 Fat Sat) : iso / hypo / hyperintense / ND
- présence de graisse intratumorale : oui / non / ND
- homogénéité du rehaussement tardif (par opposition à celui du BI-RADS qui est précoce) : homogène / hétérogène / en anneau / des septas
- cotation ACR par le radiosénologue expert

\*cf plus haut

A noter, les courbes de rehaussement n'ont pas été réalisées lors de cette étude puisque les modèles d'IRM utilisés, le nombre de tesla, les produits de contraste n'étaient pas toujours connus (dénomination commune internationale, dose), de même que le poids du patient. Certains examens radioséologiques n'ont pas été réalisés dans les centres de référence mais transférés lors de la suite de la prise en charge du patient en centre de référence. Si l'examen était conforme, il n'était pas renouvelé.

## **IV. Transfert des dossiers médicaux**

Cette étude multicentrique était centralisée à l'IUCT. Tous les dossiers médicaux des patients incluables y ont été transférés.

### **1) Dossiers d'imagerie**

Le transfert des examens radiosénologiques anonymisés s'est fait par l'intermédiaire des plateformes de transfert d'examens médicaux sécurisées NEXUS ETIAM® et TELEMEDECINE® pour les patients suivis à l'Institut Curie et à l'Institut Gustave Roussy. Ce transfert d'image a été supervisé par l'équipe du PACS de l'IUCT sous la supervision de Mme Valérie CASTAIX et de Mme Josette MARTIN.

Des CD-Roms anonymisés adressés au Dr Bérénice BOULET ont été envoyés par voie postale pour les patients suivis à l'Institut Curie Saint Cloud et l'Institut Bergonié.

L'ensemble des examens radiosénologiques ont été intégrés dans un dossier dédié à accès restreint dans le PACS de l'IUCT qui sera supprimé à la fin de l'étude.

### **2) Comptes rendus médicaux**

Les comptes rendus médicaux des patients ont été anonymisés puis faxés depuis chaque centre inclu au secrétariat du Dr Bérénice BOULET à l'IUCT

## **V. Comparaison entre les groupes**

Afin de répondre au 2<sup>e</sup> objectif de ce travail, 3 analyses en sous-groupes ont été effectuées avec les populations suivantes :

- Patients porteurs d'une TDM CTNNB1 mutée versus non mutée
  - Après exclusion des patients pour lesquels la recherche d'une mutation du gène CTNNB1 n'avait pas été effectuée ou n'avait pas été portée à notre connaissance, et après exclusion de la patiente porteuse d'une mutation du gène CTNNB1 de signification indéterminée (mutation hors « hot spot » : site d'une molécule d'acide désoxyribonucléique (ADN) où la fréquence des mutations est beaucoup plus élevée que celle des autres sites).

- Patients avec antécédents chirurgicaux versus sans antécédents chirurgicaux mammaires homolatéraux à la TDM
  - Après exclusion des patients pour lesquels les antécédents chirurgicaux n'étaient pas connus et après exclusion de la patiente sans antécédent chirurgical mammaire ayant un antécédent de biopsie mammaire homolatéral.
- Patientes de 30 ans ou moins versus les patientes de plus de 30 ans

## **VI. Statistiques**

L'étude statistique a été réalisée en collaboration étroite avec des membres de l'équipe de biostatisticiens de l'IUCT-Oncopôle de Toulouse : Mme Amélie LUSQUE et Mme Mélanie LONGUE avec le concours de Mr Thomas FILLERON.

Les données médicales anonymisées ont été recueillies à l'aide du logiciel ACCESS® de Microsoft Office®.

Les analyses statistiques ont été réalisées avec le logiciel STATA 13 ®

Les variables qualitatives ont été décrites par le nombre et le pourcentage de chaque modalité de la variable et le nombre de données manquantes. Les données continues ont été décrites par la médiane, le minimum, le maximum et le nombre de données manquantes.

Les comparaisons entre les groupes ont été réalisées par le test du Chi-2 ou le test exact de Fisher pour les variables qualitatives et par le test de Kruskal Wallis pour les variables continues.

Le taux de discordance de l'ACR (initial vs relecture) a été présenté sous forme de nombre, pourcentage selon une distribution binomiale exacte.

Tous les tests statistiques étaient bilatéraux et le seuil de significativité a été fixé à 5%.

# RESULTATS

## I. Objectif principal : caractérisation radiologique des tumeurs desmoïdes mammaires

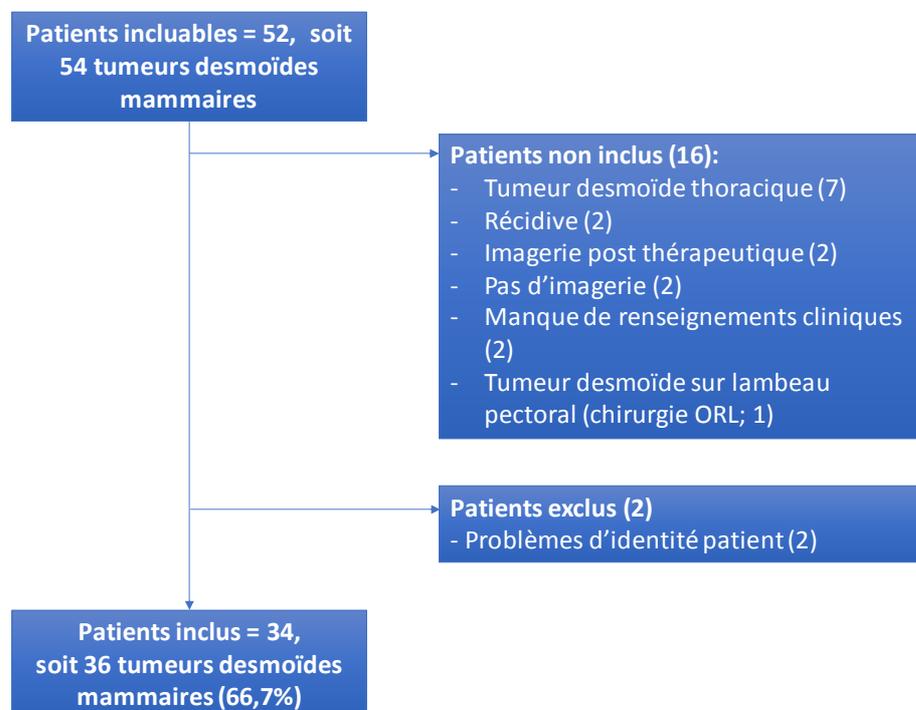
### 1) Population

Cinquante-deux patients étaient incluables dans cette étude à partir des cinq centres de référence inclus en France. Deux patients étaient atteints de tumeurs desmoïdes mammaires bilatérales portant à 54 le nombre de TDM incluables.

#### A) Patients inclus, non inclus, exclus

L'étude de leurs dossiers sénologiques a permis d'inclure dans l'étude 34 patients dont les 2 patientes atteints de TDM bilatérales portant le nombre de tumeurs incluses à 36.

Seize patients répondaient aux critères de non inclusion, principalement parce qu'ils étaient atteints d'une tumeur desmoïde thoracique (7 patients), d'une récurrence tumorale desmoïde (2 patients), en raison de l'absence d'imagerie (2 patients), de l'absence d'imagerie pré thérapeutique (2 patients), du manque de renseignements cliniques (2 patients ; figure 9).



**Figure 9 : Flow chart des patients inclus dans l'étude.**  
ORL : oto-rhino-laryngé

Deux patients ont été exclus suite à un problème d'identité. Les caractéristiques de la population incluse et de la population des patients non inclus et exclus de l'étude ont été comparées dans le tableau I.

**Tableau I : Tableau comparatif des tumeurs desmoïdes mammaires incluses et sorties de l'étude (non incluses et exclues)**

Caractéristiques démographiques	Inclus (n=36)	Non inclus et exclus (n=18)	p
<b>Age au diagnostic (années ; n=54)</b>			0.95
Médian (écart)	46.0 (18.0-77.0)	45.5 (15.0-61.0)	
<b>Sexe (n=54)</b>			1.00
Masculin	3 (8.3%)	2 (11.1%)	
Féminin	33 (91.7%)	16 (88.9%)	
<b>Côté (n=54)</b>			0.68
Sein droit	18 (50.0%)	7 (43.8%)	
Sein gauche	18 (50.0%)	9 (56.2%)	
Donnée manquante (pas d'imagerie)		2	
<b>Atteinte bilatérale (n=54)</b>			0.29
Non	32 (88.9%)	18 (100.0%)	
Oui *	4 (11.1%)	0 (0.0%)	
<b>Institut (n=54)</b>			<b>0.05</b>
Bergonié	0 (0.0%)	2 (11.1%)	
Curie	8 (22.2%)	2 (11.1%)	
Curie Saint Cloud	6 (16.7%)	0 (0.0%)	
Institut Gustave Roussy	15 (41.7%)	7 (38.9%)	
Institut Universitaire du Cancer de Toulouse	7 (19.4%)	7 (38.9%)	
<b>CTNNB1 muté (n=54)</b>			0.78
Mutation fréquente	20 (69.0%)	10 (83.3%)	
Mutation rare	1 (3.4%)	0 (0.0%)	
Pas de mutation	8 (27.6%)	2 (16.7%)	
Donnée manquante	7	6	
<b>Diagnostic d'élimination (n=54)</b>			1.00
Non	30 (83.3%)	10 (83.3%)	
Oui	6 (16.7%)	2 (16.7%)	
Donnée manquante	0	6	
<b>Antécédent interventionnel homolatéral (n=54) **</b>			<b>&lt;0.05</b>
Non	26 (74.3%)	6 (37.5%)	
Oui	9 (25.7%)	10 (62.5%)	
Donnée manquante	1	2	

\*Atteinte bilatérale = 2 patients : chaque tumeur desmoïde a été comptée séparément portant à 4 le nombre de tumeurs avec atteinte controlatérale ; \*\*Antécédent interventionnel homolatéral = antécédent chirurgical ou de biopsie mammaire homolatéral à la tumeur desmoïde mammaire

**Il n'y avait pas de différence significative** pour les critères **d'âge, de sexe, de sein atteint**, du statut vis-à-vis de la **mutation de CTNNB1** ( $p=0.78$ ) et de **l'antécédent de cancer du sein** entre ces 2 populations. **Aucun patient** n'était atteint du **syndrome de Gardner**.

Il existe cependant une **différence significative** ( $p=0.01$ ) entre ces 2 populations concernant **l'antécédent interventionnel homolatéral** comprenant la chirurgie mammaire avec 62.5% d'antécédent chirurgical mammaire dans la population des patients non inclus + exclus versus 22.9% pour la population des patients inclus, et l'antécédent biopsique (2.1% dans la population des patients inclus contre 0.0% ; tableau III). De même il existe une différence à la limite de la significativité ( $p=0.05$ ) concernant la répartition des patients inclus entre les différents centres notamment du fait qu'aucun des 2 patients de l'Institut Bergonié n'ait été inclus. Cependant en raison du nombre de variables, cette dernière analyse statistique n'est pas très pertinente.

### **B) Caractéristiques démographiques des patients inclus**

L'âge médian des patients inclus dans l'étude était de **46 ans**, le patient le plus jeune avait 18 ans et le plus âgé 77 ans (tableau II). Seuls 10 patients (29.4%) avaient entre 25 et 45 ans, et 17 (50.0%) avaient plus de 45 ans. Pour 58.3% des tumeurs, l'âge des patients se situait entre 30 et 60 ans, pour 22.2% des tumeurs, les patients avaient moins de 30 ans et pour 19.4% des tumeurs, les patients avaient plus de 60 ans.

**Deux patientes étaient atteintes de tumeurs desmoïdes bilatérales.** Elles avaient 19 et 21 ans au moment du diagnostic et étaient suivies respectivement à l'IUCT et à l'ICSC (tableau I).

**Trois hommes ont été inclus et représentaient 8.3% de la population incluse étudiée** (tableau II). Chez les femmes incluses, la tumeur desmoïde mammaire a été découverte dans lors du postpartum pour 2 patientes (5.5%), dont une allaitait, et dans un contexte d'allaitement seul pour une autre patiente (2.8% ; tableau II).

**Les tumeurs desmoïdes mammaires dans notre population incluse atteignaient autant le sein droit que le sein gauche** ( $n=18$  pour chaque côté ; tableau I).

Vingt lésions (69.0%) possédaient une mutation fréquente du gène CTNNB1 (gène codant pour la protéine  $\beta$ caténine) et 1 une mutation rare (3.4%), soit **72.4% de ces lésions présentaient une mutation**.

Huit lésions ne possédaient aucune des mutations du gène CTNNB1 recherchées (27.6%), 6 (16.7%) n'avaient pas bénéficié de la recherche (d'après les données du dossier médical) et

pour la dernière lésion la biopsie ne contenait pas assez d'ADN pour permettre la recherche de la mutation.

**Le diagnostic de TDM était clairement décrit comme un diagnostic d'élimination pour 6 de ces 15 tumeurs** dont les 4 tumeurs desmoïdes bilatérales (pour 1 patiente atteinte bilatéralement et 1 atteinte unilatéralement, les tumeurs n'étaient pas CTNNB1 mutées ; pour l'autre patiente atteinte bilatéralement et la dernière patiente atteinte unilatéralement, la recherche de la mutation n'était pas mentionnée dans le dossier médical).

**Sur ces 6 tumeurs, 5 ont bénéficié du protocole « Watch and Wait » sans chirurgie ultérieure, et 1 a bénéficié d'une tumorectomie confirmant le diagnostic (CTNNB1 non déterminé).**

**Pour les 9 des 15 autres tumeurs, 4 des 5 tumeurs non mutées ont eu une chirurgie diagnostique et une a été perdue de vue. Pour les 4 tumeurs à mutation non recherchée, 2 ont eu une chirurgie diagnostique alors que les 2 autres ont bénéficié de l'approche « Watch and Wait » sans chirurgie ultérieure.**

Aucun des patients ne présentait de syndrome de Gardner.

**Un antécédent chirurgical mammaire homolatéral a été retrouvé chez 8 patients, soit 22.9% des patients** (6 patientes avec antécédents de réduction mammaire, 2 patientes ayant un antécédent de chirurgie pour lésion mammaire bénigne). Une patiente a été opérée d'une néoplasie mammaire de découverte synchrone à une TDM homolatérale. **Par ailleurs, aucune prothèse mammaire homolatérale à la tumeur desmoïde n'a été retrouvée** chez les 34 patientes incluses. Pour un patient, nous ne disposions pas des antécédents chirurgicaux.

Parmi les 27 TDM pour lesquelles il n'existait pas d'antécédent chirurgical mammaire homolatéral, pour 1 tumeur il existait un antécédent de biopsie mammaire sous IRM homolatéral 4 ans auparavant (patiente BRCA1 mutée), portant le **pourcentage de TDM associées à un antécédent préalable de geste invasif mammaire homolatéral à 25.7%**. La découverte de la tumeur desmoïde mammaire s'inscrivait dans le cadre du dépistage de néoplasie mammaire chez cette patiente à très haut risque de cancer du sein (tableau II).

Les dates de diagnostic de TDM des patients inclus s'étendaient de 2004 à 2018. Les patients inclus étaient principalement suivis à l'IGR (41.7%), devant l'IUCT (22.2%), l'Institut Curie (19.4%) et l'Institut Curie Saint Cloud (16.7%). Aucun des 2 patients de l'Institut Bergonié

n'a été inclus (1 patient exclu suite à un problème d'identité patient, 1 patient non inclus pour manque de renseignements cliniques ; tableau I).

**Tableau II : Tableau des antécédents des patients inclus dans l'étude**

Antécédents	Inclus (n=36)
<b>- Sporadique (CTNNB1) versus héréditaire (syndrome de Gardner)</b>	
<b>CTNNB1 muté (n=29)</b>	
Non	8 (27.6%)
Mutation fréquente	20 (69.0%)
Mutation rare	1 (3.4%)
Donnée manquante	7
<b>Syndrome de Gardner (n=34)</b>	
Non	34 (100.0%)
Donnée manquante	2
<b>- Facteurs de risque connus</b>	
<b>Antécédent de chirurgie mammaire préalable (n=35)</b>	
Non	27 (77.1%)
Homolatéral à la tumeur desmoïde mammaire	8 (22.9%)
Donnée manquante	1
<b>Si non, antécédent de biopsie mammaire (n=26)</b>	
Non	26 (96.3%)
Sein gauche	1 (3.7%)
<b>Prothèse en silicone homolatérale (n=35)</b>	
Non	35 (100.0%)
Donnée manquante	1
<b>Contexte de post-partum (n=22)</b>	
Non	20 (90.9%)
Oui	2 (9.1%)
Donnée manquante	14
<b>Allaitement (n=22)</b>	
Non	20 (90.9%)
Oui	2 (9.1%)
Donnée manquante	14

### **C) Bilan radiosénologique disponible à la relecture**

*Ici sont décrits les examens radiologiques disponibles à la relecture. Cela ne permet pas de préjuger de l'exhaustivité des examens réalisés (examens réalisés hors centres inclus, examens non numérisés...)*

Pour chacun des patients inclus dans l'étude nous disposions d'au moins un examen radioséologique parmi la mammographie, la tomosynthèse, l'échographie et l'IRM mammaires. Nous disposions d'un bilan radioséologique complet comprenant les 3 modalités d'imagerie pour 8 TDM (22.2%), de 2 examens radioséologiques dont une IRM mammaire pour 11 autres TDM (30.6%), et de seulement une IRM mammaire pour 7 autres (19.4%). Au total, Nous disposions d'une IRM pour 26 TDM (72.2%) (tableau III). Un seul des 3 hommes atteints avait bénéficié d'une IRM.

**Tableau III : Tableau descriptif du bilan radioséologique disponible pour chaque tumeur desmoïde mammaire**

<b>Bilan radioséologique disponible</b>	<b>Inclus (n=36)</b>
<b>Mammographie (n=36)</b>	
Non	22 (61.1%)
Oui	14 (38.9%)
<b>Echographie (n= 36)</b>	
Non	10 (27.8%)
Oui	26 (72.2%)
<b>Imagerie par résonance magnétique (IRM, n=36)</b>	
Non	10 (27.8%)
Oui	26 (72.2%)
<b>Bilan radioséologique disponible (n=36)</b>	
Echographie seule	7 (19.4%)
IRM seule	7 (19.4%)
Mammographie+ échographie	3 (8.3%)
Mammographie + IRM	3 (8.3%)
Echographie + IRM	8 (22.2%)
Mammographie+ échographie + IRM	8 (22.2%)

**Pour tous les patients, une seule tumeur desmoïde était présente par sein.** Seules 2 patientes étaient atteintes de façon bilatérale.

**Les tumeurs se situaient préférentiellement dans les quadrants supérieurs : supéro-externes (QSE ; 10 lésions soit 27.8%) et supéro-internes (QSI ; 10 lésions soit 27.8%) puis dans les quadrants inféro-externes (QIE, 8 lésions soit 22.2%).** L'atteinte du quadrant inféro-interne (QII ; 5 lésions, 13.9%) était peu fréquente, de même que l'atteinte rétro-mamelonnaire (3 lésions soit, 8.3% ; tableau IV).

**Le volume mammaire des patientes était en majorité de taille XL (17 patientes, 47.2%) et L (11 patientes, 30.6%).**

**Tableau IV : Tableau des caractéristiques radiosénologiques**

Toutes imageries confondues	Inclus (n=36)
<b>Nombre de lésion dans le sein (n=36)</b>	
Une	36 (100.0%)
<b>Quadrant (n=36)</b>	
Supéro-externe	10 (27.8%)
Supéro-interne	10 (27.8%)
Inféro-externe	8 (22.2%)
Inféro-interne	5 (13.9%)
Rétro-mamelonnaire	3 (8.3%)
<b>Volume mammaire (n=36)</b>	
S	3 (8.3%)
M	5 (13.9%)
L	11 (30.6%)
XL	17 (47.2%)

## 2) Caractéristiques mammographiques (n=14)

Une seule patiente a bénéficié d'une tomosynthèse, réalisée en complément de la mammographie.

Nous disposons de mammographies numérisées pour 14 patients, tous atteints d'une seule tumeur desmoïde mammaire. Toutes les mammographies étaient réalisées selon au moins 2 incidences.

Neufs TDM (64.3%) ont été explorées par des clichés en incidence de face et oblique externe. Pour les cinq autres TDM, elles ont été explorées à partir de clichés réalisés en incidence de face et de profil. Pour ces 5 dernières mammographies, 2 provenaient de l'Institut Curie, 2 de l'Institut Curie Saint Cloud et 1 de l'IUCT-Oncopôle. Des clichés complémentaires du sein atteint ont été effectués chez 5 patients (35.7%). Nous ne disposons d'aucun cliché antérieur pour l'ensemble des patients (tableau V).

**Toutes les tumeurs desmoïdes mammaires étaient visibles à la mammographie dont une uniquement décelable sur le cliché oblique externe.**

**La densité mammaire selon la classification de l'ACR était inférieure à 50% (densité A ou B) chez 10 patients soit 71.4% de l'effectif [64].**

**Douze des 14 lésions (85.7%) se présentaient sous la forme d'une masse selon les critères BI-RADS [64]. Leur taille médiane était de 17mm (intervalle de 8 à 52mm).**

**Tableau V : Tableau des caractéristiques mammographiques selon BI-RADS des tumeurs desmoïdes mammaires**

Critères BI-RADS mammographiques	Inclus (n=14)
<b>Densité mammaire selon l'ACR (n=14)</b>	
A	5 (35.7%)
B	5 (35.7%)
C	2 (14.3%)
D	2 (14.3%)
<b>Taille de la lésion (mm; n=13)</b>	
Médiane (écart)	17.0 (8.0-52.0)
Non déterminé	1
<b>- Masse (n=14)</b>	
Oui	12 (85.7%)
Non	2 (14.3%)
<b>Forme (n=12)</b>	
Ovale	4 (33.3%)
Ronde	1 (8.3%)
Irrégulière	7 (58.3%)
<b>Contours (n=12)</b>	
Bien circonscrits	2 (16.7%)
Microlobulés	1 (8.3%)
Indistincts	1 (8.3%)
Spiculés	8 (66.7%)
<b>Densité de la lésion (n=12)</b>	
Faible ou isodense	4 (33.3%)
Forte	8 (66.7%)
<b>- Distorsion (n=14)</b>	
Non	12 (85.7%)
Oui	2 (14.3%)
<b>- Macrocalcifications (n=14)</b>	
Non	14 (100.0%)
<b>- Microcalcifications (n=14)</b>	
Non	14 (100.0%)

ACR: American college of radiology; BI-RADS: Breast Imaging-Reporting And Data System

Ces masses avaient majoritairement une **forme irrégulière (58.3%)** ou **ovale dans une moindre mesure (33.3%)**. Les contours étaient **spiculés (8 des 12 masses, 66.7%)**, mais bien circonscrits dans 2 cas. Les masses étaient majoritairement **de forte densité (66.7%)**. Pour les huit lésions de contours spiculés, **3 (37.5%)** présentaient des spicules seulement au contact du muscle grand pectoral, **3 (37.5%)**, seulement au contact de la peau et **1**

(12.5%) au contact de la peau et du muscle grand pectoral. Dans un seul des cas (12.5%), les spicules restaient à distance de ces structures

Cinq de ces masses étaient fusiformes (41.7% ; tableau VI).

Les 2 dernières tumeurs (14.3%) n'étaient pas des masses et se présentaient sous la forme d'une distorsion architecturale difficilement individualisable. Pour une de ces tumeurs, la densité glandulaire mammaire était trop élevée et empêchait de bien délimiter la tumeur et donc de la mesurer.

Aucune des tumeurs desmoïdes mammaires ne présentait à la mammographie de microcalcifications ni de macrocalcifications (tableau V).

Aucune adénomégalie n'était visible sur les mammographies

**Tableau VI : Tableau des caractéristiques mammographiques supplémentaires des tumeurs desmoïdes mammaires**

Critères mammographiques supplémentaires	Inclus (n=14)
<b>Fusifforme (masse; n=12)</b>	
Non	7 (58.3%)
Oui	5 (41.7%)

### 3) Caractéristiques échographiques (n=27)

Nous disposions des images significatives numérisées des échographies mammaires de 26 des 34 patients, dont une des patientes atteintes de tumeurs desmoïdes bilatérales (tableau VII). Toutes les images significatives ont été réalisées avec une sonde superficielle.

**Pour une patiente (3.7%), la TDM, bien que visible en mammographie et IRM mammaire n'a pas été individualisée à l'échographie (patiente numéro 17).** Elle a été exclue de cette analyse échographique. Cette patiente avait un antécédent chirurgical mammaire homolatéral de réduction mammaire.

Les TDM individualisables à l'échographie (n=26) étaient des masses principalement **de forme irrégulière (61.5%) et dans une moindre mesure ovale (34.6%). Les contours étaient le plus souvent spiculés (50.0%) et dans une moindre mesure, indistincts (30.8%).** Seules 2 lésions présentaient des contours bien circonscrits. **L'échostructure était quasiment constamment hypoéchogène (96.2%), et le plus souvent l'orientation par rapport à la peau était parallèle (80.8%).**

Peu de patients ont bénéficié d'une étude en échographie Doppler (5 patients) ou en élastographie (2 patients), cependant tous ont montré respectivement **une vascularisation augmentée et un aspect rigide ou non déformable** (tableau VII).

**La moitié des tumeurs desmoïdes mammaires ne possédait pas d'effets postérieurs et l'autre moitié possédait principalement une atténuation postérieure des échos (46.2%), rarement des effets combinés (3.8% ; dont l'atténuation postérieure des échos).**

Seule une tumeur desmoïde mammaire était associée à des ectasies ou déformations canalaire. Aucune ne possédait de microcalcifications ou n'était associée à de l'œdème. Concernant les critères additionnels, 25 sur 26 lésions **ne présentaient pas de réaction stromale (96.1%)** et 7 de ces lésions avaient un **aspect fusiforme à l'échographie (26.9% ; tableau VIII, figure 10).**

Sept lésions semblaient **collées à la face superficielle du muscle grand pectoral (26.9%)**

**Parmi les lésions dont les spicules étaient visibles sur les images significatives (13 lésions, 50.0%), les spicules allaient au contact de la peau pour 2 tumeurs (15.4%) et aucune n'était objectivée au contact du muscle grand pectoral**

Une patiente présentait une adénomégalie axillaire homolatérale pericentimétrique, dédouanée par la biopsie.



**Figure 10 : Echographie mammaire du sein gauche de la patiente numéro 54 atteinte de tumeur desmoïde mammaire incluse dans l'étude : masse hypoéchogène de forme ovale, de contours focalement spiculés (flèche), sans atténuation postérieure des échos, de grand axe parallèle, classée ACR 5. Cette lésion est fusiforme.**

**Tableau VII : Tableau des caractéristiques échographiques selon BI-RADS des tumeurs desmoïdes mammaires individualisées à l'échographie**

<b>Critères BI-RADS échographiques</b>	<b>Inclus (n=26)</b>
<b>Lésions bilatérales (n= 26)</b>	
Non	24 (92.3%)
Oui	2 (7.7%)
<b>Taille de la lésion (mm; n=26)</b>	
Médiane (écart)	15.5 (7.0-50.0)
<b>Forme (n=26)</b>	
Ovale	9 (34.6%)
Ronde	1 (3.8%)
Irrégulière	16 (61.5%)
<b>Contours (n=26)</b>	
Indistincts	8 (30.8%)
Spiculés	13 (50.0%)
Circonscrits	2 (7.7%)
Anguleux	3 (11.5%)
<b>Echogénicité (n=26)</b>	
Hyperéchogène	1 (3.8%)
Hypoéchogène	25 (96.2%)
<b>Effets postérieurs (n=26)</b>	
Non	13 (50.0%)
Atténuation	12 (46.2%)
Effets combinés	1 (3.8%)
<b>Calcifications (n=26)</b>	
Non	26 (100.0%)
<b>Signes associés (n=26)</b>	
Non	25 (96.1%)
Oui*	1 (3.9%)
<b>Vascularisation (n=5)</b>	
Augmentée	5 (100.0%)
Données manquantes	21
<b>Elastographie (n=2)</b>	
Rigide ou peu déformable	2 (100.0%)
Données manquantes	24
<b>Orientation (n=26)</b>	
Parallèle	21 (80.8%)
Non-parallèle	5 (19.2%)

\*ectasie ou déformation canalaire / œdème ; BI-RADS : Breast Imaging-Reporting And Data System

**Tableau VIII : Tableau des caractéristiques échographiques supplémentaires des tumeurs desmoïdes mammaires**

Critères échographiques supplémentaires	Inclus (n=26)
<b>Réaction stromale (n=26)</b>	
Non	25 (96.2%)
Oui	1 (3.8%)
<b>Fusifforme (n=26)</b>	
Non	19 (73.1%)
Oui	7 (26.9%)
<b>Collée au grand pectoral (n=26)</b>	
Non	19 (73.1%)
Oui	7 (26.9%)

#### 4) Caractéristiques IRM (n=26)

*Il n'a pas été possible de déterminer les types d'IRM utilisées (marque, modèle, nombre de tesla), beaucoup ayant été réalisées hors centres inclus, les examens ayant été intégrés par la suite dans le PACS des centres inclus pour relecture radiologique experte. Il s'agissait d'IRM mammaires bilatérales classiquement réalisées dans le plan axial en pondération T1, T2 (le plus souvent non Fat Sat) suivies d'une séquence dynamique injectée (et reconstruction d'images soustraites). Les épaisseurs de coupe étaient classiquement de moins de 3 mm.*

Les plus petites épaisseurs de coupe pour chaque examen ont été relevées et s'étendaient de 0.7 mm à 4.2 mm (patiente atteinte d'une tumeur de 148 mm de plus grand axe) avec une **épaisseur moyenne à 2.6 mm et une médiane à 2.5 mm.**

Nous disposons des IRM mammaires de 24 patients, dont les 2 patientes atteintes de tumeurs desmoïdes bilatérales soit 26 tumeurs desmoïdes mammaires.

**L'ensemble des tumeurs desmoïdes mammaires étaient visibles à l'IRM.** Toutes avaient un épicode intramammaire (par définition).

Selon les critères BI-RADS, elles se présentaient toutes sous la **forme d'une masse et aucune de ces lésions ne se présentait sous la forme d'un rehaussement non masse ou de focus** (tableau IX).

Ces masses étaient principalement de **forme irrégulière (57.7%) et dans une moindre mesure ovale (30.8%)**. Les contours étaient spiculés pour 24 des 26 TDM (92.3%) et irréguliers pour une autre. Seule une lésion présentait des contours bien circonscrits.

**Tableau IX : Tableau des caractéristiques IRM selon BI-RADS des tumeurs desmoïdes mammaires**

Critères BI-RADS IRM	Inclus (n=26)
<b>- Masse (n=26)</b>	
Oui	26 (100%)
<b>Forme (n=26)</b>	
Ovale	8 (30.8%)
Ronde	3 (11.5%)
Irrégulière	15 (57.7%)
<b>Contours (n= 26)</b>	
Circonscrits	1 (3.8%)
Irréguliers	1 (3.8%)
Spiculés	24 (92.3%)
<b>- Rehaussement RNM (n=26)</b>	
Non	26 (100.0%)
<b>- Focus (n=26)</b>	
Non	26 (100%)

BI-RADS : Breast Imaging-Reporting And Data System; IRM: Imagerie par Résonance Magnétique; RMN: Rehaussement non masse

**Vingt et une des 24 TDM spiculées possédaient des spicules allant au contact de la peau et/ou du muscle grand pectoral (87.5% des TDM spiculées) et une lésion envahissait le muscle grand pectoral sans extension à proprement parler à la paroi (patiente numéro 48).** Parmi toutes les TDM, **84,6% étaient au contact de la peau ou du muscle** (tableau X). Les spicules des TDM étaient au contact de la peau pour 18 d'entre elles (69.2%) et au contact du muscle grand pectoral pour 14 (53.8%) d'entre elles. **Neuf TDM étaient responsables d'une attraction du muscle grand pectoral** (après exclusion de la TDM envahissant le muscle, **36.0%**).

**Sept tumeurs (26.9%) étaient accolées du muscle grand pectoral et présentaient un « fascia tail sign » à son contact**, notamment celle qui envahissant par contiguïté le muscle

grand pectoral et la tumeur pan mammaire (148 mm de diamètre), qui était la seule de contours circonscrits (patiente numéro 28 ; figure 11).

Dans le sein, 16 TD (64.0%) étaient situées au niveau du tiers postérieur de la glande et 9 (36.0%) dans sa partie moyenne. La TDM envahissant le muscle grand pectoral a été exclue de cette analyse, intéressant la glande *in toto*.

Quatre TDM (15.4%) étaient situées dans le sillon sous mammaire parmi lesquelles 3 avaient des spicules au contact de la peau dont 2 possédaient des spicules également au contact du muscle grand pectoral. Une de ces tumeurs envahissait le muscle grand pectoral. Un « *fascial tail sign* » était observé pour 2 de ces 4 tumeurs.

On notera que 10 tumeurs ne présentaient aucune connexion avec le grand pectoral. Ces 10 TDM n'avaient pas de caractéristiques démographiques ou radiologiques propres par rapport à celles au contact du muscle grand pectoral.

Concernant le signal IRM, 22 tumeurs ont été caractérisées sur des séquences pondérées en T1 (tableau XII). **Les tumeurs desmoïdes mammaires étaient principalement en isosignal (81.8%) homogène (81.8%).** Pour 4 tumeurs, seules des séquences pondérées en T1 avec saturation de la graisse (T1 Fat Sat) avaient été effectuées en masque de l'injection dynamique. **Les tumeurs desmoïdes mammaires étaient principalement en isosignal T1 Fat Sat (75.0%) hétérogène (75.0%).**

**Sept de ces tumeurs (26.9%) possédaient un contingent de graisse intratumoral.**

Comme pour les séquences pondérées en T1, 22 tumeurs ont été caractérisées sur des séquences pondérées en T2. **Les tumeurs desmoïdes mammaires étaient principalement soit en hypersignal T2 par rapport aux muscles (40.9%), soit en isosignal (36.4%), le plus souvent hétérogène (68.2%).**

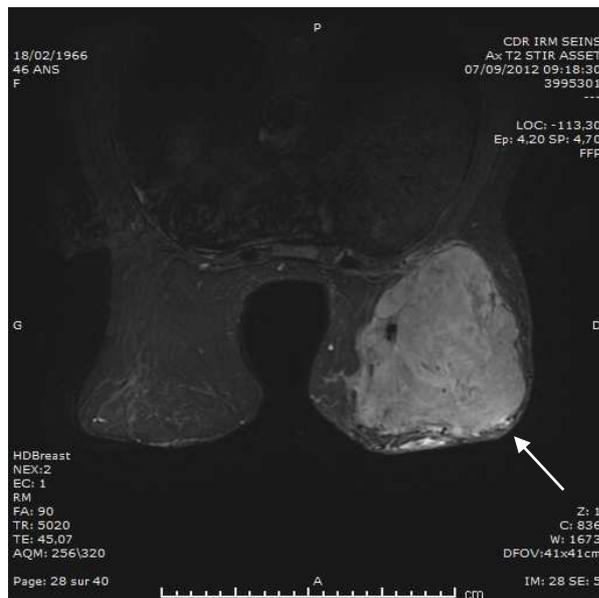
Pour 4 tumeurs, les séquences pondérées en T2 n'ont pas été réalisées, remplacées par des séquences pondérées en T2 avec saturation de la graisse (2 en T2 Fat Sat et 2 en STIR). **Les tumeurs desmoïdes mammaires étaient toutes en hypersignal T2 par rapport aux muscles. Ce signal était hétérogène pour 3 d'entre elles et homogène pour la 4<sup>e</sup> (en T2 STIR ; tableaux XI et XII).**

**Les 3 profils IRM se dégageant sur les séquences T1 et T2 (19 patients) étaient les TDM en isosignal T1 et T2 (36.8%), isosignal T1 et hypersignal T2 (26.3%) et isosignal T1 et hyposignal T2 (21.1%).**

**Tableau X : Tableau des caractéristiques IRM supplémentaires des tumeurs desmoïdes mammaires**

<b>Critères IRM supplémentaires</b>	<b>Inclus (n=26)</b>
<b>Taille de la lésion (mm; n=26)</b>	
Médiane (écart)	20.0 (8.0-148.0)
<b>Graisse intra tumorale (n=26)</b>	
Non	19 (73.1%)
Oui	7 (26.9%)
<b>Fusifforme (n=26)</b>	
Non	20 (76.9%)
Oui	6 (23.1%)
<b>Spicules au contact de (n= 24) :</b>	
Grand pectoral exclusivement	3 (12.5%)
Peau exclusivement	8 (33.3%)
Glande exclusivement	2 (8.3%)
Peau + grand pectoral	10 (41.7%)
Envahissement grand pectoral	1 (4.2%)
<b>« Fascial tail sign » (n=26)</b>	
Non	19 (73.1%)
Oui	7 (26.9%)
<b>Accolée au muscle grand pectoral (n=26)</b>	
Non	19 (73.1%)
Oui	7 (26.9%)
<b>Attraction du muscle grand pectoral (n=25)</b>	
Non	16 (64.0%)
Oui	9 (36.0%)
Non déterminé (envahit le muscle)	1
<b>Sillon sous mammaire (n=26)</b>	
Non	22 (84.6%)
Oui	4 (15.4%)
<b>Lésions suspectes associées (n=26)</b>	
Non	23 (88.5%)
Bénignes	2 (7.7%)
Malignes	1 (3.8%)
<b>Adénopathies (n=26)</b>	
Non	25 (96.2%)
Oui	1 (3.8%)

**Leur rehaussement était toujours visible au temps précoce, principalement homogène (46.1%) ou hétérogène (34.6%), toujours persistant au temps tardif, homogène (57.7%) ou dans une moindre mesure hétérogène (23.1% ; tableau XII).** Les 2 patientes présentant des TDM bilatérales présentaient un rehaussement annulaire au temps précoce, jamais retrouvé dans les autres cas.



**Figure 11 : IRM mammaire en coupe axiale en séquence T2 STIR du sein droit de la patiente numéro 28 incluse dans l'étude : masse de forme ronde, de contours circonscrits, en hypersignal T2 franc par rapport aux muscles et homogène, au contact du muscle grand pectoral avec un « fascial tail sign ». Cette lésion a été classée ACR 4**

**Tableau XI : Tableau des caractéristiques IRM de rehaussement sur les séquences T1 avec ou sans Fat Sat des tumeurs desmoïdes mammaires**

Rehaussement sur les séquences T1 (+/- FatSat ou STIR) IRM	Inclus (n=26)
<b>Rehaussement précoce (n= 26)</b>	
Homogène	12 (46.1%)
Hétérogène	9 (34.6%)
Annulaire	4 (15.4%)
Septa	1 (3.9%)
<b>Rehaussement tardif (n= 26)</b>	
Homogène	15 (57.7%)
Hétérogène	6 (23.1%)
Annulaire	4 (15.4%)
Septa	1 (3.8%)
Non	0 (0.0%)

Fat Sat : « fat saturation » ; STIR : « Short T1 Inversion Recovery »

**Tableau XII : Tableau des caractéristiques de signal IRM des tumeurs desmoïdes mammaires selon la pondération des séquences**

Signal IRM	Inclus (n=26)
<b>- Caractéristiques en T1 ou T1 Fat Sat (n=26)</b>	
<b>Intensité du signal en T1 (n=22)</b>	
Iso	18 (81.8%)
Hypo	4 (18.2%)
Non déterminé	4
<b>Homogénéité du signal T1 (n=22)</b>	
Non	4 (18.2%)
Oui	18 (81.8%)
Non déterminé	4
<b>Intensité du signal en T1 Fat Sat (n= 4)</b>	
Hyper	1 (25.0%)
Iso	3 (75.0%)
Non déterminé	22
<b>Homogénéité du signal T1 Fat Sat (n=4)</b>	
Homogène	1 (25.0%)
Hétérogène	3 (75.0%)
Non déterminé	22
<b>- Caractéristiques en T2 ou T2 STIR ou T2 Fat Sat (n=26)</b>	
<b>Intensité du signal enT2 par rapport aux muscles (n=22)</b>	
Hyper	9 (40.9%)
Iso	8 (36.4%)
Hypo	5 (22.7%)
Non déterminé	4
<b>Homogénéité du signal T2 (n= 22)</b>	
Non	15 (68.2%)
Oui	7 (31.8%)
Non déterminé	4
<b>Intensité du signal en T2 Fat Sat par rapport aux muscles (n=2)</b>	
Hyper	2 (100.0%)
Non déterminé	24
<b>Homogénéité du signal T2 Fat Sat (n=2)</b>	
Hétérogène	2 (100.0%)
Non déterminé	24
<b>Intensité du signal en T2 STIR par rapport aux muscles (n= 2)</b>	
Hyper	2 (100.0%)
Non déterminé	24
<b>Homogénéité du signal T2 STIR (n=2)</b>	
Homogène	1 (50.0%)
Hétérogène	1 (50.0%)
Non déterminé	24

Fat Sat : « fat saturation » ; STIR : « Short T1 Inversion Recovery »

**Tableau XIII : Tableau des caractéristiques démographiques et radiosénologiques principaux des tumeurs desmoïdes mammaires classées suivant le statut tumoral muté ou non muté pour le gène CTNNB1**

DONNEES DEMOGRAPHIQUES				IMAGERIE			IRM					ECHOGRAPHIE			MAMMO- GRAPHIE (densité)
N°/Age/ Sexe	Taille (mm)	CTNNB1	Antécédent Chirurgical	Contours/ modalité	Fusiforme MR/US/MG	Contact peau/ pectoral /attiré	FT	T1/T2	T1	Prise de Gd temps précoce	GIL	Mode B	Atténuation Postérieure	Orientation parallèle	
30/47/F	8	-	-	circonscrits/US	0 + +	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	+	-	masse (faible)
10/26/F	11	-	-	spiculés/MR	- - 0	- + non	-	iso/iso	homogène	hétérogène	-	hypo	+	+	distorsion
23/76/F	15	-	-	spiculés/US	- 0 0	0 0 non	0	0	0	0	0	hypo	-	+	0
53/73/F	17	-	-	spiculés/MR	- - 0	+ + oui	-	iso(FS) / hyper	hétérogène (FS)	septa	-	hypo	+	+	distorsion
41/19/F	30	-	-	spiculés/MR	- 0 0	+ - non	-	iso/hypo	hétérogène	annulaire	-	0	0	0	0
51/19/F	30	-	-	spiculés/MR	- 0 0	+ - non	-	iso/hypo	hétérogène	annulaire	-	0	0	0	0
4/62/F	31	-	+	spiculés/MR	+ - 0	- + oui	-	iso/hyper(FS)	homogène	hétérogène	+	hypo	-	+	0
28/46/F	148	-	-	circonscrits/MR	- 0 0	- + non	+	iso/hyper	homogène	hétérogène	-	0	0	0	0
15/50/F	7	+	-	spiculés/US	0 - 0	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	+	+	0
36/46/F	7	+	-	indistincts/US	0 - 0	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	-	+	0
21/61/F	8	+	+	spiculés/MR	- + +	- - non	-	hyper(FS)/hyper	hétérogène (FS)	homogène	-	hypo	-	+	masse (faible)
12/49/H	11	+	-	indistincts/US	0 - -	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	+	+	masse (forte)
26/63/F	15	+	-	spiculés/MR	- - 0	- + non	+	iso/iso	homogène	homogène	+	hypo	-	+	0
27/42/H	15	+	-	spiculés/MR	- - 0	+ - non	+	iso/hyper(STIR)	homogène	homogène	-	hypo	-	-	0
37/66/F	16	+	-	spiculés/MR	+ 0 0	+ - non	-	iso(FS)/iso	hétérogène (FS)	homogène	-	0	0	0	0
22/51/F	17	+	+	spiculés/MR	- 0 0	+ + oui	+	iso/hyper	homogène	homogène	-	0	0	0	0
18/19/F	18	+	-	spiculés/MR	- - -	+ + oui	-	iso/iso	homogène	homogène	-	hypo	-	+	masse (forte)
29/26/F	18	+	-	anguleux/US	0 + 0	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	-	+	0
33/37/F	18	+	- (biopsie)	spiculés/MR	- - 0	+ - non	-	iso/iso	hétérogène	homogène	-	hypo	-	-	0
42/59/F	18	+	-	spiculés/MR	- 0 -	+ + oui	+	iso(FS) / hyper	homogène (FS)	homogène	-	0	0	0	masse (forte)
24/18/F	20	+	-	spiculés/MR	+ - 0	+ - non	0	hypo/hyper(STIR)	hétérogène	hétérogène	+	hypo	-	+	0
34/58/F	20	+	-	indistincts/US	0 - 0	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	+	+	0
40/34/F	20	+	-	spiculés/MR	- + +	+ + oui	-	iso/hyper	homogène	homogène	-	hypo	-	+	masse (forte)
3/39/F	30	+	-	spiculés/MR	- 0 0	+ + non	+	iso/iso	homogène	homogène	+	0	0	0	0
6/40/F	33	+	+	spiculés/MR	- 0 0	+ + oui	-	hypo/hypo	homogène	hétérogène	-	0	0	0	0
11/39/F	40	+	-	spiculés/MR	- 0 -	+ - non	-	iso/hyper	homogène	hétérogène	+	0	0	0	masse (forte)
16/51/F	40	+	-	spiculés/US	0 - -	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	+	-	masse (forte)
48/33/F	55	+	+	spiculés/MR	+ - 0	- envahit	+	hypo/hyper	homogène	homogène	-	hypo	+	+	0
54/48/F	17	+ (rare)	-	spiculés/MR	- + +	+ - non	-	iso/hyper	homogène	homogène	-	hypo	-	+	masse (forte)
8/57/F	7	ND	ND	spiculés/US	0 - 0	0 0 0	0	0	0	0	0	hypo	combinés	-	0
17/41/F	15	ND	+	irréguliers/MR	+ 0 -	- - non	0	iso/iso	homogène	hétérogène	+	0	0	0	masse (faible)
20/55/H	18	ND	-	anguleux/US	0 + 0	0 0 non	0	0	0	0	0	hypo	-	+	0
13/62/F	25	ND	+	spiculés/MR	+ + +	- - non	-	iso/iso	homogène	hétérogène	+	hyper	+	+	masse (faible)
14/21/F	26	ND	-	spiculés/MR	- - 0	+ + non	-	iso/hypo	homogène	annulaire	-	hypo	+	+	0
52/21/F	29	ND	-	spiculés/MR	- - 0	+ - non	-	iso/hypo	homogène	annulaire	-	hypo	+	+	0
5/37/F	55	ND	+	spiculés/MR	- - -	+ + oui	+	hypo/hyper	homogène	hétérogène	-	hypo	+	+	masse (forte)

0 : non réalisé ; F : femme ; FS : « fat saturation » ; FT : « fascial tail sign » H : homme ; MR : imagerie par résonance magnétique ; N° : numéro ; ND : non déterminé ; STIR : « Short T1 Inversion Recovery » ; US : échographie mammaire

## II. Objectif secondaire : identification de sous-groupes de tumeurs desmoïdes mammaires

### 1) Population porteuse d'une tumeur desmoïde mammaire CTNNB1 mutée vs non mutée

*Dans cette étude, ont été exclus les 7 patients pour lesquels la mutation tumorale de CTNNB1 n'a pas été recherchée et la patiente pour laquelle une mutation tumorale rare de CTNNB1 a été retrouvée. En effet, pour cette dernière tumeur, la mutation ne siégeait pas dans un « hot spot » du gène (site d'une molécule d'acide désoxyribonucléique (ADN) où la fréquence des mutations est beaucoup plus élevée que celle des autres sites) par conséquent, nous l'avons considérée dans cette étude comme une mutation de signification indéterminée. Pour la patiente atteinte de TDM bilatérales non CTNNB1 mutées, chaque tumeur a été prise en compte séparément dans cette analyse.*

L'étude des caractéristiques démographiques **des TDM mutées pour le gène CTNNB1** a montré que ces tumeurs se développaient principalement **chez les patients âgés de 30 à 60 ans** (70%), contrairement aux TDM non mutées qui se développaient principalement chez les patients de moins de 30 ans (37.5%) et de plus de 60 ans (37.5%). Cette différence n'était cependant pas significative (**p=0.06** ; tableau XIV).

Les TDM non CTNNB1 mutées se développaient principalement au niveau du QSI ou en rétromamelonnaire contrairement aux **tumeurs CTNNB1 mutées** qui se développaient dans les autres quadrants (**QSE, QIE, QII**). Cette différence est significative (**p <0.01**).

En mammographie, la présentation sous forme de **masse de forte densité était associée aux TDM CTNNB1 mutées (p=0.03)**, par opposition aux distorsions architecturales et aux masses de faible densité. La présentation de la TDM sous la forme d'une distorsion architecturale était associée non significativement à une absence de mutation du gène CTNNB1 (p=0.07).

Aucune caractéristique échographique propre aux TDM mutées ou non mutées n'a été mise en évidence.

En IRM mammaire, nous avons mis en évidence de façon significative que les TDM non CTNNB1 mutées ne possédaient pas un rehaussement précoce homogène contrairement à celles mutées (p=0.01) qui présentaient toujours un **rehaussement précoce et homogène**.

**Tableau XIV : Caractéristiques démographiques et radiosénologiques notables entre les populations tumorales CTNNB1 mutée et non mutée**

Caractéristiques démographiques et radiosénologiques notables	CTNNB1 muté (n=20)	CTNNB1 non muté (n=8)	p
<i>- Caractéristiques démographiques</i>			
• <b>Age (n=28)</b>			0.06
< 30 ans	3 (15.0%)	3 (37.5%)	
Entre 30 et 60 ans	14 (70.0%)	2 (25.0%)	
> 60 ans	3 (15.0%)	3 (37.5%)	
• <b>Quadrant (n=28)</b>			<0.05
QSI ou rétromammelonnaire	3	6	
QSE ou QIE ou QII	17	2	
<i>- Caractéristiques en IRM mammaire</i>			
• <b>Rehaussement précoce (n=20)</b>			<0.05
Homogène	11 (78.6%)	0 (0.0%)	
Hétérogène/annulaire/septa	3 (21.4%)	6 (100%)	
<i>- Caractéristiques en mammographie</i>			
• <b>Distorsion architecturale (n=10)</b>			0.07
Non	7 (100%)	1 (33.3%)	
Oui	0 (0.0%)	2 (66.7%)	
• <b>Densité de la masse (n=8)</b>			0.25
Faible	1 (14.3%)	1 (100%)	
Forte	6 (85.7%)	0 (0.0%)	

## 2) Population avec vs sans antécédent chirurgical mammaire homolatéral

*Ont été exclus de cette analyse, la patiente n'ayant pas d'antécédent de chirurgie mammaire mais ayant bénéficié d'une biopsie mammaire et le patient pour lequel nous ne connaissons pas les antécédents chirurgicaux.*

En IRM mammaire, chez les 14 patients **sans antécédent chirurgical** ayant bénéficié d'une séquence T1 native, *ie* sans Fat Sat, les TDM étaient principalement en **isosignal T1** (92.9%) contrairement aux TDM des 7 patientes avec antécédent chirurgical (57.1%), cependant cette différence n'était pas significative (**p=0.09** ; tableau XV). Aucune lésion n'était en hypersignal T1.

**Tableau XV : Caractéristiques radioséniologiques notables entre les populations sans et avec antécédent chirurgical**

Caractéristiques radioséniologiques notables	Sans antécédent chirurgical (n=20)	Avec antécédent chirurgical (n=8)	p
<i>- Caractéristiques en IRM mammaire</i>			0.09
• <b>Signal en T1 (n=21)</b>			
Isosignal	13 (92.9%)	4 (57.1%)	
Hyposignal	1 (7.1%)	3 (42.9%)	
• <b>Rehaussement précoce (n=25)</b>			0.09
Hétérogène	4 (23.5%)	5 (62.5%)	
Homogène/annulaire/septa	13 (76.5%)	3 (32.5%)	

En cas d'antécédent chirurgical mammaire, les TDM présentaient un rehaussement précoce majoritairement hétérogène (62.5% ; 8 patients) contrairement aux TDM sans antécédent chirurgical (23.5% ; 17 patientes). Cette différence n'était pas significative ( $p=0.09$ ).

### 3) Population des femmes de 30 ans et moins vs de plus de 30 ans

*Dans cette analyse, les TDM bilatérales ont été comptées séparément les unes des autres.*

En IRM mammaire, après exclusion des patientes n'ayant pas bénéficié de la séquence T2 native, *ie* n'ayant bénéficié que de séquences T2 STIR ou T2 Fat Sat, il a été mis en évidence de façon significative ( $p=0.01$ ) que les TDM chez les **patientes de 30 ans et moins** étaient principalement en **hyposignal T2 par rapport aux muscles (66.7%)** contrairement aux patientes de plus de 30 ans (6.3% ; tableau XVI).

**Tableau XVI : Caractéristiques radioséniologiques notables entre les populations de plus de 30 ans et de 30 ans et moins**

Caractéristiques radioséniologiques notables	Femmes >30 ans (n=25)	Femmes ≤ 30ans (n=8)	p
<i>- Caractéristiques en IRM mammaire</i>			
• <b>Signal en T2 par rapport aux muscles (n=22)</b>			<0.05
Hyposignal	1 (6.3%)	4 (66.7%)	
Iso ou hypersignal	15 (93.8%)	2 (33.3%)	

### III. Objectif tertiaire : évaluation du classement ACR des tumeurs desmoïdes mammaires selon BI-RADS entre les radiosénologues ayant réalisé les examens et le radiosénologue expert

Ont été exclus de cette analyse les patients pour lesquels l'ACR initial établi par le radiosénologue ayant réalisé l'examen n'était pas connu ou égal à 0 ou 6. En effet ACRO signifie que le radiosénologue demande des examens complémentaires avant de classer la lésion et ACR6 signifie que le résultat anatomopathologique de la lésion est connu avant l'examen et qu'il s'agit d'une lésion maligne.

**En mammographie, il n'existait aucune discordance du classement ACR** des TDM entre le radiosénologue expert et les radiosénologues ayant réalisé la mammographie (12 patients dont 2 pour lesquels l'ACR initial n'était pas connu ; tableau XVII)

**En échographie mammaire, à partir de la relecture des clichés échographiques, la discordance de classement ACR** entre le radiosénologue expert et les radiosénologues ayant réalisé l'échographie était de **12.5%** (24 patients dont 3 pour lesquels l'ACR initial n'était pas connu). Il n'existait **aucune discordance** entre les 2 groupes **dans le classement de ces TDM dans les 3 catégories (bénin/à recontrôler/suspect)**

**Tableau XVII : Confrontation des résultats selon BI-RADS de l'évaluation radiosénologique initiale versus experte**

Evaluation radiosénologique initiale versus experte	ACR					Catégorie		
	1	2	3	4	5	Bénin (ACR1-2)	A recontrôler (ACR3)	Suspect (ACR4-5)
<b>Mammographie (n=12)</b>								
Concordance	0	0	1	4	7	0	1	11
Discordance			<b>0.0%</b>				<b>0.0%</b>	
<b>Echographie mammaire (n=24)</b>								
Concordance	0	0	0	8	13	0	0	24
Discordance			<b>12.5%</b>				<b>0.0%</b>	
• Evaluation initiale 4/expert 5			3					
<b>IRM mammaire (n=20)</b>								
Concordance	0	0	0	2	10	0	0	19
Discordance			<b>40.0%</b>				<b>5.0%</b>	
• Evaluation initiale 4/expert 5			5			0	0	0
• Evaluation initiale 5/expert 3			1			0	1	0
• Evaluation initiale 5/expert 4			2			0	0	0

**En IRM mammaire**, la **discordance de classement ACR** entre le radiosénologue expert et les radiosénologues ayant réalisé les examens était significative et de **40.0%** (IC95% : 19.1-63.9 ; 20 patients dont 6 pour lesquels l'ACR initial n'était pas connu). La discordance entre les 2 groupes **dans le classement de ces TDM dans les 3 catégories** (bénin/à reconrôler/suspect) est de **5.0%** (IC95% :0.1-24.9)

# DISCUSSION

## I. Objectif principal : caractérisation radiologique des tumeurs desmoïdes mammaires

### 1) Positionnement de cette étude dans la littérature

Cette étude repose sur une cohorte rétrospective multicentrique nationale de 34 patients, soit 36 TDM, ce qui représente à notre connaissance, la plus grande cohorte de patients atteints par cette pathologie à la date d'aujourd'hui. Les caractéristiques d'imagerie des TDM ont, jusque lors, été principalement décrits sous la forme de « case report » ou alors comme des exemples isolés au sein de plus grandes cohortes de tumeurs desmoïdes.

Il existe peu d'étude de cohortes de patients atteints de tumeurs desmoïdes mammaires. En 2006, Schwartz *et al* en recensaient 6 dans la littérature [65]. En 2018, la revue de la littérature de Tzur *et al* en recensait 8 et rapportait le chiffre de 366 cas de TDM publiés depuis 1975 [35]. Cependant, la différence sémantique entre TDM et de la paroi thoracique n'étant pas respectée par tous les auteurs, une partie de ces TD dites « mammaires » étaient en réalité des TD pariétales, *ie* non développées aux dépens du parenchyme mammaire lui-même et/ou de la graisse sous cutanée mammaire [31,32]. A notre connaissance, la plus grande étude d'imagerie publiée portant sur les tumeurs desmoïdes mammaires est l'étude monocentrique américaine rétrospective sur 25 ans de Neuman *et al*, publiée en 2008, qui concernait 32 patients [21]. Seize patients avaient alors bénéficié d'une mammographie, 9 d'une échographie mammaire et seulement 8 d'une IRM mammaire. Sept des 32 patients avaient comme antécédent une mastectomie homolatérale. Dans ces conditions, les tumeurs desmoïdes décrites étaient forcément pariétales. Seuls Wargotz *et al* en 1987 (cohorte rétrospective de 28 cas) respectaient la même définition que notre étude de TDM, les lésions devant venir de la glande (provenance attestée par la présence de canaux et de lobules dans la pièce opératoire), cependant il ne s'agissait pas d'une étude radiologique [33].

Dans notre étude, seule une TDM (donc dont l'épicentre était situé en avant du *fascia superficialis*) présentait un envahissement franc par contiguïté du muscle grand pectoral [56]. Si l'on rapporte notre étude à l'échelle nationale, les 36 TDM incluses en 14 ans (entre 2004 et 2018) représenteraient 7 à 8 fois l'incidence annuelle de la pathologie en France (4 à 5 TDM/an en France) par extrapolation à partir de l'étude de Penel *et al* de 2017 [13]. Leur étude multicentrique nationale rétrospective avait permis de recenser 27 TDM sur 6 ans et 3 mois en faisant participer l'ensemble des 26 centres de référence français du sarcome [13].

Cette méthode de recrutement en soi un biais de sélection, les TDM n'étant pas systématiquement adressées en centre de référence avant ou pour traitement. Ce biais existe également dans notre étude. Ainsi, certains auteurs vont jusqu'à avancer des chiffres d'incidence en France d'environ 20 TDM par an [16]. Avec ces données, notre étude correspondrait au minimum à 1.7-1.8 fois l'incidence annuelle de cette pathologie en France.

### **Positionnement dans la littérature**

- **Définition stricte : la tumeur desmoïde mammaire a son épicentre en avant du *fascia superficialis*.**
- **Plus grande cohorte de patients atteints de tumeurs desmoïdes mammaires à la date d'aujourd'hui (36 TDM).**
- **Etude nationale rétrospective multicentrique.**
- **Cohorte correspondant à entre 1,7 et 8 fois l'incidence de la pathologie en France.**

## 2) Caractéristiques démographiques des patients atteints

Il n'existe pas de différence significative pour les critères d'âge, de sexe, de sein atteint ou du nombre de tumeurs mutées pour le gène CTNNB1 entre notre échantillon de patients inclus et l'échantillon de patients non inclus et exclus de cette étude. Notre échantillon est donc représentatif de la population étudiée.

L'âge médian de notre échantillon était de 46 ans, en concordance avec les 2 plus grandes cohortes de TDM, dont celle de Wargotz et *al* qui respectait nos critères stricts de définition de TDM, ainsi qu'avec l'ouvrage de référence de classification des tumeurs mammaires et gynécologiques de la World Health Organization (WHO) de 2003 [21,33,66]. A noter, pour être incluable dans notre étude, les patients devaient être majeurs, c'est-à-dire avoir au moins 18 ans. Cependant aucun patient non inclus dans cette étude ne l'a été pour ce motif. Pour mémoire, le patient le plus jeune atteint de TDM retrouvé dans la littérature avait 9 ans [67]. Il s'agit d'un cas isolé.

Cette affection était à forte prédominance féminine en concordance avec les données de la littérature ; seuls 3 hommes étaient inclus dans notre étude représentant 8.8% de l'effectif. Ce chiffre se situe entre le taux de 3% retrouvé au cours de l'étude américaine de Neuman et *al* et le taux de 25% évoqué en 2012 par Gergelé et *al* suite à leur revue de la littérature [21,48]. Deux patientes étaient atteintes de TDM bilatérales soit 5.9% des patients de l'étude. Il

s'agissait, dans les 2 cas, de diagnostics d'élimination (la recherche de la mutation tumorale du gène CTNNB1 n'ayant pas été faite pour une patiente et étant négative pour les 2 TDM de la 2<sup>e</sup> patiente). L'âge de découverte était beaucoup plus jeune que le reste de notre population (19 et 21 ans), et la présentation en IRM franchement différente avec notamment un rehaussement annulaire au temps précoce. Pour l'heure, il n'existe aucune statistique portant sur l'atteinte bilatérale des TDM du fait de sa grande rareté [3,47]. Seuls 10 patients atteints de façon bilatérale avaient été décrits dans la littérature en 2016 sans mention spécifique du statut tumoral par rapport à la mutation CTNNB1 ni de réelle description en imagerie. Depuis, une seule publication portant sur 1 patiente qui, contrairement à nos 2 patientes, était atteinte du syndrome de Gardner et possédait 2 autres facteurs de risque connus de TDM (chirurgie esthétique mammaire, prothèses mammaires siliconées bilatérales), a été publiée [3,68]. Par ailleurs, seule l'étude publiée de Wongmaneerung et *al* incluait plus de 1 cas de TDM bilatérale, soit 2 patientes non atteintes du syndrome de Gardner, pour lesquelles la recherche de mutation du gène CTNNB1 n'avait pas été réalisée puisqu'elle n'était pas accessible dans leur centre [3].

L'atteinte du sein droit était strictement égale à l'atteinte du sein gauche contrairement à certaines études qui montraient une atteinte du sein droit prédominante [7,34]. Ce résultat est concordant avec ceux de Wargotz ou d' Abraham et *al* qui ont étudiés histologiquement les caractéristiques anatomopathologiques des TDM [33,69]. De plus, nous avons montré que les TDM atteignaient préférentiellement les quadrants supérieurs des seins (55.6%), par rapport aux quadrants inférieurs (36.1%), l'atteinte rétro-mammellaire étant rare (8.3%). Nous n'avons trouvé aucune étude antérieure faisant mention d'une topographie préférentielle des TDM. Dans l'étude de Tzur et *al*, les rares tumeurs intra-mammaires étaient autant situées dans les quadrants internes (n=2) que dans les quadrants externes (n=2) [35].

### **Données démographiques**

- **Femmes = 91.2%.**
- **Age médian = 46 ans.**
- **Sein droit = sein gauche**
- **Atteinte préférentielle des quadrants supérieurs du sein**
- **Atteinte bilatérale : une entité différente (âge au diagnostic beaucoup plus jeune, caractéristiques de rehaussement différentes en IRM, pas de mutation tumorale du gène CTNNB1) ?**

### 3) Antécédents des patients

Parmi les facteurs de risque connus des TDM, 25.7% des patients avaient un antécédent chirurgical ou de geste invasif au niveau du sein atteint [7,8,18,25,70]. Jusque lors, aucun pourcentage n'avait été avancé dans la littérature à notre connaissance. Contrairement à ce qui était attendu, aucune patiente atteinte de TDM n'avait d'antécédent de pose de prothèses mammaires, contrairement aux TD de la paroi thoracique, non incluses (1 patiente avec prothèse mammaire homolatérale à visée reconstructrice et 2 patientes avec prothèse mammaires à visée esthétique). Les publications antérieures ont montré que les prothèses mammaires pouvaient constituer un facteur de risque de TD, les TD se développant alors préférentiellement aux dépens de la capsule périprothétique [7,35]. Pour mémoire, les prothèses mammaires à visée esthétiques sont soit placées en avant du muscle grand pectoral (le plus souvent) soit en arrière de celui-ci, alors que les prothèses mammaires à visée reconstructrice sont placées systématiquement en arrière du muscle grand pectoral (et en avant du muscle petit pectoral ; figure 12).

Par conséquent, en cas des prothèses mammaires rétro-pectorales, les TD développées aux dépens de la capsule ne devraient pas être considérées comme des TDM mais comme des TD de la paroi thoracique, ce qui est loin d'être évident dans toutes les publications, pour exemple celle de Kim et *al* en 2012 (figure 13) ou celle d'Alanis et *al* en 2017 [7,10,71,72].

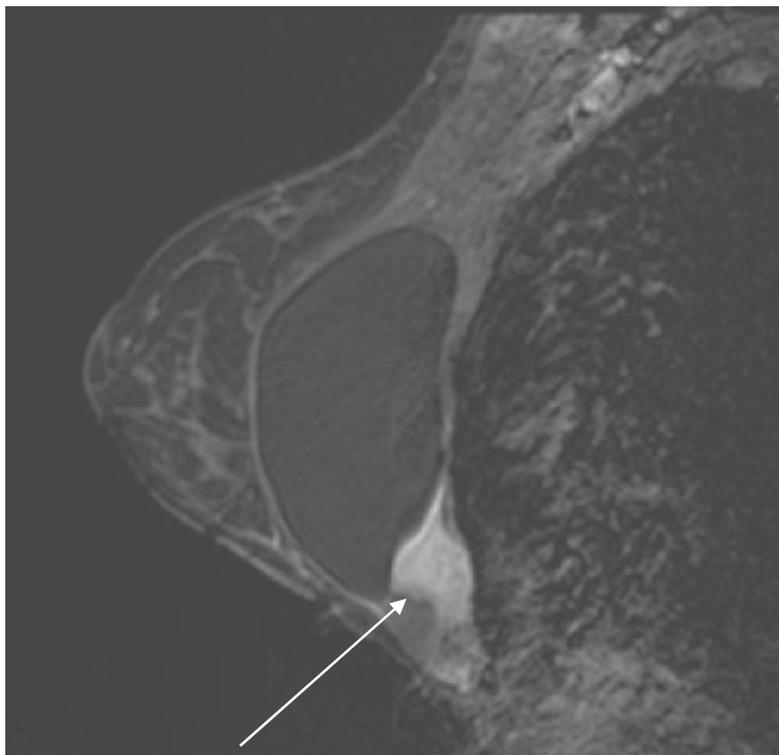
Seuls 33 cas de développement de TD aux dépens de la capsule périprothétique de prothèses mammaires ont été répertoriés dans la littérature entre 1979 et 2017 [10]. Malgré la grande rareté de cette atteinte, certains auteurs ont avancé l'hypothèse que les prothèses mammaires siliconées, contrairement aux salines, étaient plus à même de favoriser le développement de TD, hypothèse réfutée par la revue de la littérature de Tzur et *al* en 2018 [10,35,48]. A noter que dans cette revue de la littérature incluant 36 TD dites « mammaires » associées aux implants siliconés, la position des TD n'est connue que pour 20 d'entre elles avec 8 TD dites « mammaires » dont l'épicentre se situait dans le muscle grand pectoral.

#### Antécédents des patients

- **Antécédent interventionnel au niveau du sein atteint : 25.7%.**
- **Aucune patiente porteuse de prothèses mammaires.**



**Figure 12 : Position de la prothèse mammaire** en position rétro-pectorale (en arrière du muscle grand pectoral (flèche) et en avant du muscle petit pectoral ; figure de gauche) et pré-pectorale (en avant du muscle grand pectoral ; figure de droite)



**Figure 13 : IRM mammaire coupe sagittale du sein gauche en séquence T1 post injection de gadolinium passant par la tumeur desmoïde dite « mammaire » développée aux dépens de la capsule périprothétique**, tiré de Kim et *al*, 2012 [26] : la prothèse mammaire étant en position rétropectorale, cette tumeur desmoïde est en réalité développée aux dépens de la paroi thoracique (épicode situé sous le *fascia superficialis*)

#### 4) Caractéristiques anatomopathologiques

L'atteinte mammaire est rare au cours de la PAF mais a été déjà notifiée que ce soit en cas d'atteinte unilatérale [21], mais également en cas d'atteinte bilatérale [68]. Aucun des patients de notre étude n'était atteint de cette pathologie héréditaire, il ne s'agissait que de TDM sporadiques. Ce résultat est en accord avec les études antérieures qui évoquaient un pourcentage de TDM sporadiques estimé à 97% [48,69]. Pour exemple, l'étude anatomopathologique d'Abraham et *al* en 2002 recensait 1 seule TDM développée dans le cadre du syndrome de Gardner sur 33 TDM [69].

Concernant la recherche de mutations tumorales du gène CTNNB1, mutation qui permet d'affirmer le diagnostic de TDM sporadique, seules 20 des TDM incluses dans notre étude (soit 69.0%) possédaient une mutation fréquente dans l'exon 3 de ce gène et une (soit 3.4%), une mutation rare, dont l'implication physiopathologique reste à déterminer (variant de signification indéterminé ?) portant le taux de mutation à 72.4%. Ce taux est très supérieur au taux de 45.5% obtenu en 2002 par Abraham et *al* pour les TDM, cependant les avancées de la biologie moléculaire, en particulier avec l'apparition du séquençage de l'ADN à haut débit en 2005, qui fut en réalité accessible pour les hôpitaux quelques années plus tard, explique vraisemblablement cette différence [69]. Par la suite en 2011, Kim et *al* obtenaient pour les TDM un taux de mutation dans l'exon 3 du gène CTNNB1 de 75.0%, taux proche de celui de notre étude [73]. Ces taux restent cependant éloignés du taux de mutation de 88.0%, démontré en 2012 par Le Guellec et *al*, sur 260 tumeurs desmoïdes, toutes localisations confondues [26]. De plus, certains articles ont démontré par la suite, que pour les TD toutes localisations confondues, les taux de mutations tumorales du gène CTNNB1 précédemment publiés étaient sous-estimés, certains atteignant 95% en cas de recherche exhaustive par séquençage de l'ensemble de l'exome de CTNNB1 [63,74,75]. Ces différences s'expliquent par la technique de biologie moléculaire utilisée (différente entre les centres inclus dans cette étude), mais également en raison de l'époque à laquelle ils ont été réalisés. Trois principales hypothèses sont alors à évoquer : biais de sélection de notre étude, biais de mesure, taux de mutation tumoral de CTNNB1 moindre dans la population des TDM versus les TD toutes localisations confondues. Il est important de noter que nous ne possédions pas d'information sur une éventuelle recherche de mutation pour 6 TDM incluses dans notre étude, vraisemblablement du fait de l'ancienneté du diagnostic (entre 2010 et 2014), et que pour une, l'absence d'ADN dans la biopsie n'a pas permis la recherche de la mutation. A noter, la recherche systématique de mutations tumorales du gène CTNNB1 pour les TD date de 2010 pour l'IGR [16]

Parmi les 8 tumeurs pour lesquelles le gène CTNNB1 était non muté, le diagnostic de tumeur desmoïde mammaire était considéré comme un diagnostic d'élimination pour 3 d'entre elles. Les patients atteints de ces tumeurs ont bénéficié du protocole « Watch and Wait » sans prise en charge chirurgicale ultérieure (date de dernières nouvelles  $\geq$  2 ans après le diagnostic).

Concernant les 5 autres tumeurs non CTNNB1 mutées, 4 patients ont bénéficié d'une chirurgie d'exérèse confirmant le diagnostic et 1 patiente a été perdue de vue.

Parmi les 7 tumeurs pour lesquelles la recherche de mutation du gène CTNNB1 n'a pas été trouvée dans le dossier, le diagnostic de TDM était considéré comme un diagnostic d'élimination pour 3 d'entre elles. Deux de ces tumeurs n'ont pas été opérées ni initialement ni ultérieurement (diagnostics en 2009) et une a bénéficié d'une chirurgie confirmant le diagnostic. Concernant les 4 autres tumeurs, 2 ont également bénéficié d'une chirurgie d'exérèse confirmant le diagnostic.

L'absence de la mutation tumorale « pathologique » du gène CTNNB1 n'exclut pas le diagnostic [22]. C'est notamment pour ces patients que l'apport d'arguments d'imagerie en faveur ou défaveur des TDM est important, la prise en charge ultérieure différant. A noter qu'il n'est pas fait mention dans l'article de Neuman et *al* de 2008, de recherche de mutation tumorale du gène CTNNB1 (33 TDM) [21]

#### **Caractéristiques anatomopathologiques**

- **Tumeurs sporadiques : 100%.**
- **Mutation du gène CTNNB1 : 72.4% (contre 88.0% pour les TD toutes localisations confondues selon Le Guellec et *al* [26]).**

#### **5) Caractéristiques mammographiques**

Neuman et *al* montraient dans leur étude de cohorte en 2008, que 30% des TDM n'étaient pas visibles à la mammographie (n=16), et ce chiffre a par la suite été repris dans la littérature [21,44]. Cependant, l'ensemble des TDM (n=14) étaient individualisables dans notre étude [21]. Ceci s'explique possiblement par l'évolution technologique de la mammographie depuis, avec notamment la généralisation de la mammographie numérique. Par ailleurs, 71.4% des patientes présentaient des seins de densité de type A ou B selon BI-RADS, (seins peu denses avec plus de 50% de tissu graisseux) facilitant vraisemblablement l'identification des masses. De même, 77.8% des patients possédaient un volume mammaire important (L) à

très important (XL). Cette notion n'avait jusque lors pas été rapportée dans la littérature. La grande majorité des TDM apparaissaient sous la forme d'une masse à la mammographie en accord avec les données précédemment publiées [3,7,8,10,44,70]. Deux de ces lésions (16.7%) apparaissaient sous la forme d'une distorsion architecturale, donnée non retrouvée dans la littérature. Cependant, Martins et *al* retrouvaient une asymétrie de densité à limites convexes dans leur cohorte de 6 TDM (bien qu'appartenant à 2 entités distinctes dans le BI-RADS, l'asymétrie de densité à limites convexes et la distorsion architecturales sont parfois confondues) [8].

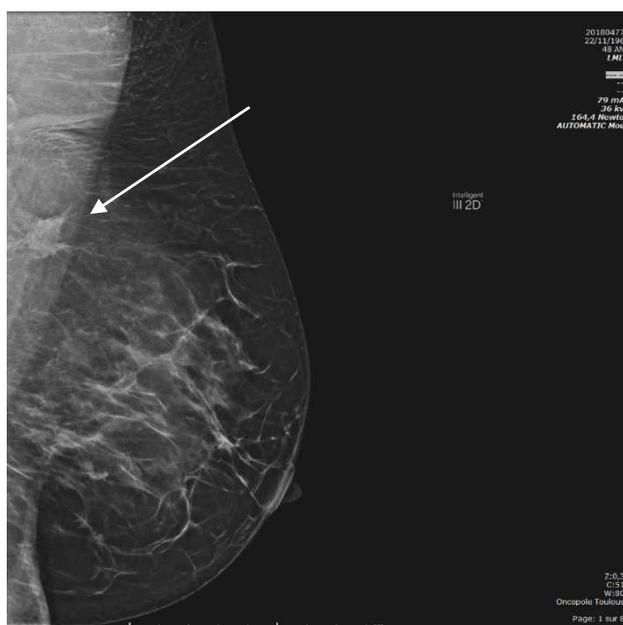
Quand les TDM étaient visibles sous la forme d'une masse, elles étaient de forme irrégulière et dans une moindre mesure ovale conformément à la littérature dans laquelle cependant, les formes rondes sont plus fréquentes que les formes ovales [44,70,76]. Les contours étaient majoritairement spiculés (66.7%), en accord avec les données précédemment publiées [3,7,8,10,44,70]. Certains contours étaient bien circonscrits (16.7%), donnée non retrouvée dans la littérature, contrairement aux contours indistincts (8.3%) [44,70]. Ces lésions étaient principalement de forte densité (66.7%), comme décrit par Alanis et *al* en 2017 [10].

Une patiente a bénéficié d'une tomosynthèse, en complément de la mammographie conventionnelle (figure 14). La TDM se traduisait par une masse de contours spiculés aussi bien visible sur les 2 modalités, comme précédemment rapporté au cours de la seule étude de cas publiée [77]. La tomosynthèse présente des performances diagnostiques supérieures à la mammographie, en visualisant mieux les contours des masses et en détectant plus facilement les distorsions architecturales (il existe en effet une importante variabilité inter-observateur en mammographie conventionnelle pour cette dernière entité) [78–80]. Elle pourrait donc être utile au diagnostic des TDM Remplaçant déjà la mammographie conventionnelle dans bon nombre de pays européens et aux Etats-Unis, elle tarde encore à se généraliser en France en raison de freins essentiellement législatifs.

Aucune des TDM ne s'est révélée par des foyers de microcalcifications, ou ne présentait de microcalcifications associées, conformément à la littérature [10,44,70].

### **A la mammographie**

- **Toutes les TDM étaient visibles en mammographie notamment en raison des caractéristiques de notre population : seins volumineux et peu denses (BI-RADS A et B).**
- **TDM = masses denses de contours spiculés (66.7%), et plus rarement, distorsions architecturales (14.3%).**
- **Pas de microcalcifications.**



**Figure 14 : Coupe oblique externe du sein gauche acquise par tomosynthèse passant par la tumeur desmoïde mammaire de la patiente numéro 54 incluse dans l'étude : masse de forte densité, de forme irrégulière, de contours spiculés au contact du muscle grand pectoral, classée ACR 5**

## 6) Caractéristiques échographiques

Les TDM étaient constamment visibles sauf dans un cas (26 sur 27). Cette dernière patiente avait des seins volumineux et un antécédent de chirurgie de réduction mammaire bilatérale dont les remaniements se situaient à proximité de la tumeur de 13mm de grand axe. Par ailleurs, la patiente présentait un cancer du sein synchrone homolatéral dans un autre quadrant. Le diagnostic de TDM avait été évoqué lors de la macrobiopsie sous stéréotaxie du fait d'un ciblage plus facile (macrobiopsie sous mammographie d'une lésion de 13mm bien visible en mammographie alors que difficile à trouver en échographie).

En échographie, les TDM correspondaient à des masses de forme irrégulière (61.5%), de contours spiculés (50.0%) voire indistincts (30.8%), hypoéchogènes (96.2%), avec atténuation des échos postérieurs (50.0%), conformément aux données de la littérature [8,32,44]. Les TDM étaient principalement d'orientation parallèle (80.8%) conformément au seul livre en faisant mention à notre connaissance [44]. Il n'existait pas de stroma réaction (96.2%), donnée non préalablement étudiée. La forme ovale n'a pas été décrite échographiquement dans la littérature à notre connaissance bien qu'elle représente 34.6% de notre échantillon. De même, nous notions un aspect fusiforme de certaines de ces lésions (26.9%). Cet aspect a

été décrit initialement à l'échographie pour les TD intramusculaires qui ont des contours effilés aux 2 extrémités de la lésion selon leur plus grand axe, parallèlement au trajet de la fibre musculaire, réalisant alors un aspect en fuseau. Contrairement aux TD profondes (intramusculaires), les TD extra-abdominales superficielles ont un aspect stellaire [6,81]. Ces aspects différents des TD extra-abdominales profondes et superficielles peuvent s'expliquer par la présence de tissus conjonctifs différents autour de la tumeur, plus souples notamment en sous-cutané [6,81].

Chez les patients dont l'aspect fusiforme a été noté à l'échographie et ayant bénéficié d'une mammographie, le caractère fusiforme de la tumeur était également toujours retrouvé sur les clichés mammographiques (aspect en fuseau ; tableau XIII).

La moitié des tumeurs desmoïdes mammaires possédait des effets postérieurs à type d'atténuation postérieure des échos plus ou moins associée à d'autres effets. Le caractère variable de ce critère échographique était déjà retrouvé dans la littérature pour les TDM et TD en général [44,82]. Néanmoins il est difficile d'évaluer ce critère à posteriori (les images significatives ne rendant pas compte de l'ensemble de l'examen, les effets postérieurs n'étaient peut-être pas visibles sur les seules images échographiques disponibles et n'ont peut-être pas été décrits par omission). De même le réglage des PRF (*Pulse Repetition Frequency*) et du gain notamment peuvent jouer sur le contraste de l'image et ainsi aboutir à un résultat faussement négatif.

Les caractéristiques échographiques des TDM en mode B n'étaient pas discriminants par rapport à leur principal diagnostic différentiel, le cancer du sein, conformément à la littérature [3,7,32,43].

Peu des TDM de notre étude ont bénéficié d'une étude en Doppler couleur. Les TDM ont été décrites comme peu vascularisées dans quelques études de cas, contrairement à notre étude où la vascularisation était augmentée (100%, n=5) [76,83]. L'étude de Milos et *al* en 2015, qui portait sur les tumeurs desmoïdes extra-abdominales superficielles, montrait une hypervascularisation dans plus de 50% des cas et une hypovascularisation des TD dans moins de 50% des cas [6]. Cette étude incluait 2 TD mammaires dont une était hypervascularisée contrairement à l'autre. Ce caractère variable de la vascularisation en échographie Doppler a aussi été noté par Otero et *al* et d'autres équipes pour les tumeurs desmoïdes toutes localisations confondues [18,50,84]. Il existe également un biais d'évaluation de ce critère du fait du caractère rétrospectif de ces études. Des appareils d'échographie différents associés à des réglages différents inter-opérateurs des PRF et des gains complexifient cette analyse. L'étude en élastographie a été également peu réalisée certainement en raison du caractère

récent de cette technique dans l'imagerie mammaire, laquelle n'est prise en compte dans la classification BI-RADS que depuis 2013 [64,85]. Cette technique d'échographie permet d'apprécier la dureté d'un tissu. Elle peut être utilisée pour différencier les tumeurs mammaires bénignes des tumeurs mammaires malignes suivant le principe : graisse normale < tissu glandulaire normal < tissu fibreux < cancer du sein [83]. Elle a été réalisée pour 2 tumeurs et montrait un aspect rigide de ces tumeurs, proche de celui observé dans le cancer du sein, comme dans la seule étude de cas de tumeur desmoïde mammaire publiée à notre connaissance ayant utilisé l'élastographie [83].

Toutes les TDM échovisibles ont été biopsiées sous cette modalité. Suivant les résultats anatomopathologiques (immunohistochimie, mutation du gène CTNNB1), l'époque (avant ou après les recommandations du groupe Sarcome de 2015 [58]) et les centres, des exérèses chirurgicales complémentaires diagnostiques ont été réalisées confirmant toujours le diagnostic biopsique.

#### **A l'échographie mammaire**

- **Presque toutes les TDM étaient visibles en échographie (96.3%).**
- **TDM = masse hypoéchogène de forme irrégulière (61.5%), de contours spiculés (50%), d'orientation parallèle à la peau (80.8%), sans stroma réaction (96.2%).**
- **Caractéristiques échographiques non discriminantes par rapport au cancer du sein.**
- **Fusifformes = 26.9%, aspect retrouvé pour les TD profondes contrairement aux TD superficielles.**
- **L'échographie est nécessaire afin de guider la biopsie à visée diagnostique (facilité de réalisation).**

#### **7) Caractéristiques IRM**

Dans notre étude, toutes les TDM apparaissaient sous la forme d'une masse dont les caractéristiques IRM étaient variables conformément à la littérature [8,48].

Elles étaient préférentiellement situées au niveau du tiers postérieur de la glande (64.0%) et dans sa partie moyenne (36.0%). Cette prévalence n'avait jamais été relevée dans la littérature.

Leur forme était irrégulière (57.7%) ou ovale (30.8%). Le type de contours était le critère le plus constant, le caractère spiculé étant retrouvé dans 92.3% des cas conformément aux

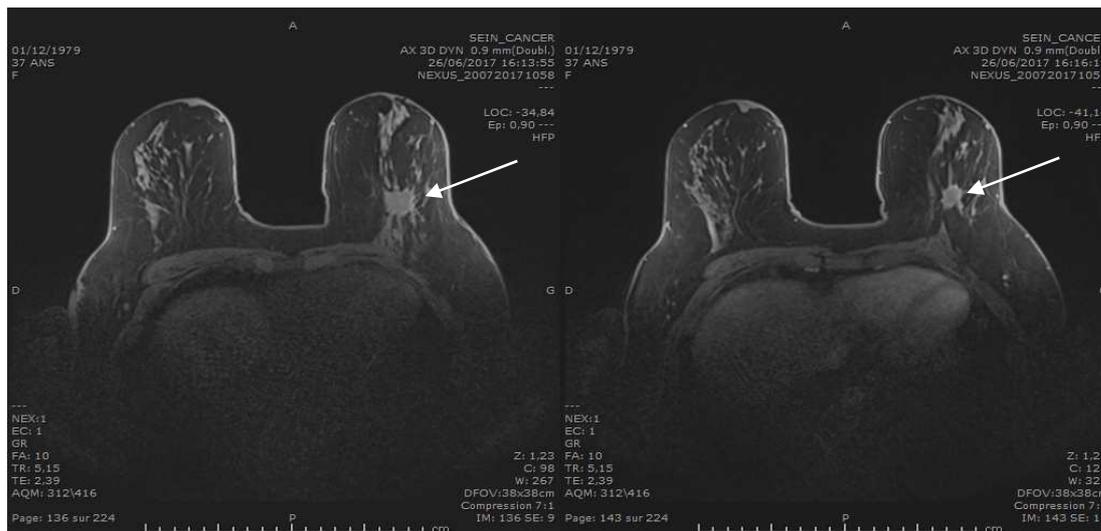
données publiées [4,10]. Alors que les formes profondes intramusculaires sont classiquement décrites comme fusiformes, parallèles au grand axe du muscle (car contenues au moins au départ par les fascias) avec des limites proximales et distales irrégulières, effilées en fuseau, la forme stellaire pourrait s'expliquer du fait de l'absence de barrière anatomique dans la glande mammaire, les premières barrières correspondant au fascia du muscle grand pectoral et à la peau. La forme stellaire est déjà décrite pour les TD superficielles en général [6].

Les tumeurs étaient au contact de la peau et/ou du muscle grand pectoral dans 87,5% des cas (via des spicules, un « *fascial tail sign* », et/ou un envahissement de contiguïté). La notion de contact de la TDM avec la peau et/ou le muscle avait été évoquée dans quelques publications comme étant un phénomène parfois observé mais jusque lors, nul ne l'avait décrit comme aussi fréquent, ni ne l'avait chiffré [3,10,70].

Sept TDM (26.9%), dont une de contours non spiculés, réalisaient un « *fascial tail sign* » au contact du muscle grand pectoral. La moitié des TDM du sillon sous mammaire (n=4) présentait le « *fascial tail sign* ». Ce signe, classique dans les TD extra-abdominales profondes (de l'ordre de plus de 80% des cas selon les études) où il correspond à l'infiltration le long des fascia musculaires, n'avait pas été pour le moment décrit pour les TDM [6,18,19,86]. A noter, ce signe est quasiment pathognomonique de la TD pour sa localisation « abdominale » et il n'est pas retrouvé dans la littérature du cancer du sein [87].

Pour ce qui est de leur signal, les tumeurs desmoïdes mammaires étaient principalement en isosignal T1 (81.8%) homogène (81.8%) et en hyper (40.9%) ou iso signal T2 (36.4%) par rapport aux muscles, hétérogène (68.2%). Les résultats de l'intensité et de l'homogénéité des signaux sur les séquences T1 et T2 sont en accord avec les données de la littérature, qui jusque lors étaient basées quasi exclusivement sur des « *case reports* », et comparables à ceux observés pour les TD thoraciques [4,10,48,50,51,88]. Comme pour les TD extra-abdominales superficielles décrites par Milos et al, les 2 TDM mammaires ayant bénéficié des séquences T2 STIR étaient en hypersignal par rapport aux muscles striés squelettiques et iso ou hyposignal sur les séquences T1 [6]. Cependant aucune étude ne s'est intéressée jusque lors aux caractéristiques des TDM sur les séquence T2 STIR [48].

Dans notre série, le rehaussement était visible de manière constante au temps précoce, il était homogène (46.1%) et dans une moindre mesure hétérogène (34.6%). On retrouvait un rehaussement tardif homogène dans 57.7% des cas. Aucun « *wash out* » (lavage) tumoral n'était visible sur le temps tardif. A noter que nous ne disposons pas des courbes dynamiques de rehaussement.



**Figure 15 : IRM mammaire bilatérale en coupes axiales, séquence T1 post injection de gadolinium, passant par la tumeur desmoïde mammaire du sein gauche de la patiente numéro 5, incluse dans l'étude, sur 2 niveaux de coupe différents : masse de forme irrégulière, de contours spiculés avec spicules au contact du muscle grand pectoral réalisant un « fascial tail sign », avec attraction du muscle grand pectoral, classée ACR 5. Des spicules au contact de la peau étaient visibles sur d'autres coupes (non présentées).**

Notre étude confirme la supériorité de l'IRM par rapport aux autres techniques d'imagerie à visée diagnostique ou dans le cadre du bilan d'extension locorégional de la TDM. Cette supériorité avait déjà été rapportée pour le cancer du sein [89,90].

Ainsi les spicules étaient visibles dans 92,3% des tumeurs en IRM alors qu'ils étaient individualisés dans 50.0% des cas en échographie et 66,7% des cas en mammographie. Pour une TDM spiculée en IRM, cette même tumeur apparaissait spiculée en échographie que dans 56.2% des cas. A contrario, une tumeur spiculée en échographie l'était toujours en IRM. Ces données sont contraires à celles de Milos et al dans leur étude sur les tumeurs desmoïdes extra-abdominales superficielles qui montrait que l'échographie était l'examen le plus pertinent [6]. Ceci s'explique : l'échographie est en effet excellente en cas de lésions sous cutanées, la sonde superficielle de 7.5 MHz permettant de bien visualiser à une profondeur maximale de 4 à 5 cm. Cependant, l'épaisseur des seins est souvent plus importante (volume mammaire L ou XL chez 77.8% des patients dans notre étude), et les TDM sont le plus souvent situés au niveau du tiers postérieur de l'épaisseur du sein (64.0% dans notre étude) expliquant la supériorité nette de l'IRM dans notre étude [91]. De plus les IRM seins sont classiquement réalisées en coupes plus fines, de moins de 3 mm contre des coupes de 1 à 6 mm d'épaisseur dans l'étude de Milos et al [6]. L'IRM, réalisée en procubitus, permet

également de mieux différencier une lésion réellement accolée ou infiltrant le muscle grand pectoral d'une lésion du tiers postérieur de la glande, notion parfois difficile à préciser en échographie du fait de sa réalisation en décubitus dorsal. Les spicules correspondent à l'extension la plus à distance de la tumeur. Bien les décrire apparaît comme essentiel puisque le risque de récurrence serait corrélé à la qualité des marges chirurgicales [61].

### **A l'IRM mammaire**

- **Supériorité de l'IRM mammaire notamment par rapport à l'échographie.**
- **Masse du tiers postérieur de la glande (64.0%), de contours spiculés (92.3%)**
- **Masse au contact de la peau et/ou du muscle grand pectoral (87.5%).**
- **Spécificité du « fascial tail sign » (26.9% des TDM) déjà retrouvée pour les TD « abdominales ».**
- **Masse en iso signal T1, hyper ou isosignal T2, présentant un rehaussement précoce et persistant au temps tardif sans « wash out » contrairement au cancer du sein.**
- **Nécessité de connaître les caractéristiques de ces lésions classées ACR5 ( $\geq$  95% de risque de malignité) afin de ne pas remettre en question le diagnostic histologique de tumeur desmoïde mammaire.**

## **II. Objectif secondaire : identification de sous-groupes au sein des tumeurs desmoïdes mammaires**

### **1) Caractéristiques propres des TDM non CTNNB1 mutées**

Aucune étude ne s'est intéressée, à notre connaissance, à rechercher des différences radiologiques entre les TDM mutées pour le gène CTNNB1 et celles non mutées, y compris la grande cohorte de Neuman et al [21]. Pour rappel, le taux de TDM mutées pour ce gène est inférieur au taux observé pour les autres TD extra-abdominales (cf plus haut) et certains auteurs vont jusqu'à avancer l'hypothèse que les TDM serait une entité à part [26,73]. Notre étude a montré que les TDM non mutées pour le gène CTNNB1 se développaient principalement chez les patients de moins de 30 ans (37.5%) et de plus de 60 ans (37.5% ; p non significatif : 0.06) et principalement au niveau du QSI ou en rétro-mamelonnaire (p<0.01).

Elles possédaient également quelques caractéristiques radiosénologiques propres :

- En mammographie, elles se présentaient soit sous la forme d'une distorsion architecturale soit sous la forme d'une masse de faible densité ( $p < 0.05$ ).
- En IRM mammaire, ces tumeurs possédaient un rehaussement précoce non homogène ( $p < 0.05$ ) contrairement aux TDM CTNNB1 mutées.

Aucune caractéristique propre de ces tumeurs n'a été mise en évidence en échographie.

#### **Tumeurs desmoïdes mammaires non CTNNB1 mutées**

- **Patiente < 30 ans ou > 60 ans.**
- **Quadrant : QSI ou rétro-mamelonnaire.**
- **Mammographie : distorsion architecturale ou masse de faible densité.**
- **IRM mammaire : rehaussement précoce non homogène.**

## **2) Caractéristiques propres des tumeurs desmoïdes mammaires des patients sans antécédent chirurgical mammaire homolatéral**

Seulement 22.9% des patients de notre étude avaient un antécédent chirurgical mammaire homolatéral préalable à l'apparition de la TDM. Ce chiffre est nettement inférieur aux précédentes études cliniques de cohortes de grande taille: 44% des 28 patients de l'étude de Neuman et *al* et 48.4% des 31 patients de l'étude de Roussin et *al* [16,21]. Il est important de noter que ces 2 études précédentes ont été réalisées par des équipes chirurgicales chez des patients ayant été ou étant suivis dans leur service. Il existe donc un biais de recrutement de ces 2 études monocentriques, biais moins important dans notre étude multicentrique, également puisque les patients ont été recrutés dans l'ensemble des services des centres inclus (chirurgie, oncologie, radiologie, anatomopathologie, etc...).

En IRM mammaire, les TDM des patientes sans antécédent chirurgical étaient en isosignal sur les séquences T1 contrairement aux patientes avec antécédent chirurgical ( $p=0.09$ ). Pour mémoire, ni l'antécédent chirurgical ni l'antécédent biopsique n'étaient associés à un statut particulier vis-à-vis du gène CTNNB1 dans cette étude. Aucune autre particularité radiosénologique n'a été mise en évidence pour ce sous-groupe de patients. Aucune autre étude ne s'est intéressée à notre connaissance aux caractéristiques radiologiques de ces sous-populations, rendant difficile toute comparaison.

### **Tumeurs desmoïdes mammaires sans antécédent chirurgical mammaire associé**

- **Isosignal sur les séquences T1 (non significatif :  $p=0.09$ )**

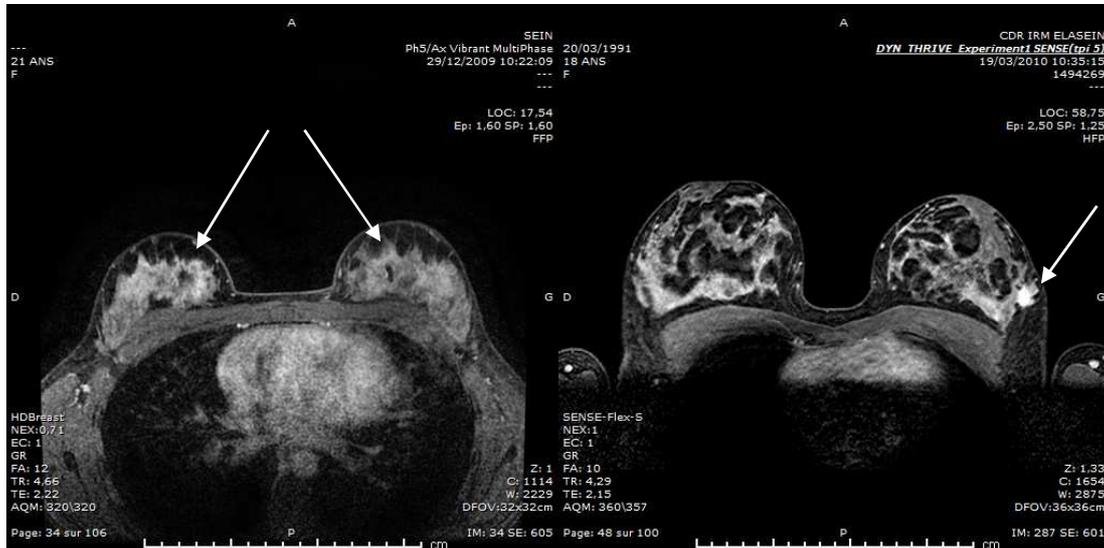
### **3) Caractéristiques propres des tumeurs desmoïdes mammaires des patientes de 30 ans et moins**

En IRM mammaire, les TDM des patientes de 30 ans et moins étaient en hyposignal sur les séquences T2 par rapport aux muscles striés squelettiques contrairement aux patientes de plus de 30 ans ( $p=0.01$ ). L'augmentation de l'hyposignal sur les séquences T2 est évocatrice d'une majoration de la composante fibreuse pour les TD extra-abdominales, ce qui signifierait que les tumeurs des patientes de moins de 30 possèderaient une composante fibreuse plus prépondérante que les patientes plus âgées [6,9,18,19]. Ce phénomène n'a pas été décrit pour le moment en IRM pour les TDM en dehors de la réponse à un traitement médical [48]. Ce résultat peut sembler surprenant puisque pour les TD extra-abdominales, 3 stades histopathologiques de la maladie ont été décrits : le 1<sup>e</sup> dans lequel les lésions sont les plus cellulaires avec de larges volumes extra cellulaires et peu de régions collagéniques, le 2<sup>d</sup> dans lequel la fraction de collagène tumorale progresse et le 3<sup>e</sup> dans lequel la tumeur diminue de taille parallèlement à l'augmentation de la fraction tumorale de collagène [19,82]. Ces stades ont également été histologiquement décrits en 2000 pour 33 TDM et comme dépendants de l'âge des patientes (enfance, période d'activité génitale, post ménopause) [38]. Nos résultats IRM pourraient signifier que soit les TDM des femmes de 30 ans et moins sont histologiquement différentes de celles des femmes plus âgées, soit que les TDM des femmes de 30 ans ou moins sont plus anciennes que celles des patientes plus âgées. L'article de Devouassoux-Shisheboran et al, qui retrouvait histologiquement une forme cellulaire plus fréquente chez l'enfant (60%) que chez la femme en période d'activité génitale (25%), et que la femme ménopausée (20%), fait se poser la question d'un biais de confusion dans notre étude [38]. En effet, seules 2 des 6 TDM chez les patientes de 30 ans et moins ayant bénéficié d'une IRM mammaire sont CTNNB1 mutées (33.3%) alors que la moyenne est à 72.4% dans notre étude. Les 2 autres patientes de 30 ans et moins sont atteintes de TDM bilatérales. Pour 1 patiente, aucune recherche de la mutation CTNNB1 n'a été effectuée et pour la 2<sup>e</sup> patiente, les 2 TDM ne sont pas CTNNB1 mutées.

Par conséquent, l'hyposignal sur les séquences T2 des TDM des femmes de 30 ans et moins,

bien que significatif, résulte probablement d'un biais de confusion. Aucune autre particularité radioséniologique n'a été mise en évidence pour ce sous-groupe de patients

Par ailleurs les caractéristiques de présentation radiologique des TDM bilatérales des 2 patientes, qui avaient moins de 20 ans, notamment d'intensité de signal sur les séquences T1 et T2 associées à un rehaussement annulaire sur les séquences T1 post injection de gadolinium, type de rehaussement observé uniquement pour ces 4 tumeurs dans cette étude, font se poser la question d'une entité histologique particulière, qu'une analyse histologique complémentaire permettrait d'étayer. Ces 4 tumeurs étaient mal délimitées en IRM mammaires et avaient une présentation plus infiltrative que nodulaire. Romero *et al* avaient montré en 1995 pour les TD toutes localisations confondues (n=40, 6% de TD thoracique, 0 TDM), que les patients jeunes de moins de 20 ans étaient atteints principalement de TD de forme infiltrante à l'IRM (63.0%) contre des TD de forme plutôt nodulaire (80.0%) dans la population adulte de plus de 20 ans [27]. Dans notre étude, la dernière patiente de moins de 20 ans (patiente numéro 24) était atteinte d'une TDM de forme nodulaire. Par conséquent, chez les patientes de notre étude de moins de 20 ans (3 patientes, 5 TDM), 66.6% possédaient une forme infiltrative de TDM (figure 16) contre aucune des patientes de plus de 20 ans



**Figure 16 : IRM mammaires bilatérales en coupes axiales, séquences T1 post injection de gadolinium, passant par les tumeurs desmoïdes mammaires des patientes de moins de 20 ans numéro 14 (= 52 ; image de gauche), atteinte bilatéralement et 24 atteinte d'une tumeur du sein gauche (image de droite), incluses dans l'étude. Patiente numéro 14 (=52) : masses bilatérales infiltratives de formes ovales, de contours spiculés dont certains spicules sont au contact de la peau, de rehaussement précoce annulaire. Patiente numéro 24 : masse unilatérale nodulaire du sein gauche de forme ovale, de contours spiculés dont certains spicules sont au contact de la peau (non vus sur cette coupe), de rehaussement précoce hétérogène.**

conformément aux résultats de l'étude de Romero et *al* [27]. Romero et *al* avaient également montré que l'âge inférieur à 20 ans était associé à un taux de récurrence plus important que pour les patients plus âgés (50.0% versus 12.0%,  $p < 0.05$ ). Cependant, aucune des 3 patientes de moins de 20 ans de notre étude n'a été opérée que ce soit au moment du diagnostic (2009, 2016, 2010 respectivement) ou à distance, par conséquent, cette affirmation ne peut être corroborée dans notre étude.

#### **Patientes < 30 ans atteintes de tumeurs desmoïdes mammaires**

- **Pas de caractéristique propre.**
- **Forme infiltrative chez 66.6% des patientes de moins de 20 ans (n=3 ; 5 TDM), contre 0.0% chez les patientes de plus de 20 ans. Ce résultat est en accord avec les résultats de l'étude de Romero et *al* portant sur les TD toutes localisations confondues [27].**

### **III. Objectif tertiaire : évaluation du classement ACR des tumeurs desmoïdes mammaires selon BI-RADS entre les radioséologues ayant réalisé les examens et le radioséologue expert**

Il n'existait de discordance significative de classement ACR entre le radioséologue expert et les radioséologues ayant réalisé les examens que pour l'IRM mammaire. Cependant, l'impact de cette discordance était moindre puisqu'elle n'aboutissait à une différence moyenne de classement de ces tumeurs (bénin/à reconstrôler/suspect) et donc de prise en charge, que de 5%, ce qui correspond au seuil du risque acceptable. Cependant cette donnée est à pondérer par la notion que le diagnostic de TDM est histologique et que jusque lors, pas ou peu de critères radiologiques ne permettaient d'évoquer ce diagnostic. Par conséquent, la différence de classement entre le radioséologue expert et les radioséologues ayant réalisé les examens relève plus de l'appréciation du caractère suspect d'une masse pour lequel le 1<sup>e</sup> diagnostic évoqué est celui de cancer du sein.

**Variabilité de 5% de classement catégoriel (bénin/à reconstrôler/suspect) IRM des tumeurs desmoïdes mammaires, impactant sur la prise en charge, entre les radioséologues ayant réalisé les examens et le radioséologue expert**

## IV. Perspectives

Afin de déterminer si les caractéristiques radiologiques des TDM identifiées en IRM mammaire sont discriminants par rapport au cancer du sein, à savoir, une masse spiculée du tiers postérieur de la glande mammaire au contact de la peau et/ou du muscle grand pectoral, un « *fascial tail sign* », un rehaussement tumoral précoce sans lavage au temps tardif..., une étude comparative va être effectuée prochainement confrontant la cohorte de patients atteints de TDM de notre étude avec une cohorte de patients atteints de cancers du sein prouvés histologiquement et explorés par IRM mammaire à l'IUCT. Cette cohorte prospective inclura 26 patients consécutifs atteints de cancers du sein. Le radiosénologue expert qui relira les IRM mammaires de ces patients sera le même que dans notre étude.

Par ailleurs, suite à cette étude, une relecture anatomopathologique experte des TDM des patientes de moins de 20 ans sera effectuée. L'objectif sera de déterminer si ces TDM présentent des caractéristiques anatomopathologiques propres notamment pour les 4 TDM des 2 patientes atteintes bilatéralement et dont les caractéristiques radiosénologiques sont très proches.

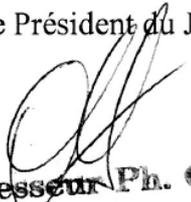
## CONCLUSION

Cette étude nationale multicentrique rétrospective constitue la plus grande série de tumeurs desmoïdes mammaires (TDM) jamais décrite.

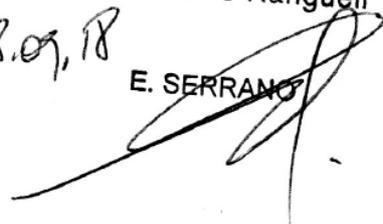
Dans notre étude, les TDM atteignaient principalement les femmes (91.2%), avec un âge médian de 46 ans, dont 25.7% possédaient un antécédent interventionnel homolatéral. Les TDM étaient toutes sporadiques, *ie* sans syndrome de Gardner associé.

Toutes les TDM étaient visibles sur les examens radioséniologiques à l'exception d'une TDM non vue en échographie. En mammographie, elles se présentaient sous la forme d'une masse dense de contours spiculés (66.7%), plus rarement d'une distorsion architecturale (14.3%). En IRM, toutes les TDM se présentaient sous la forme d'une masse, de contours spiculés (92.3%) dont les spicules atteignaient la peau et/ou le muscle grand pectoral (87.5%). Elles présentaient toutes un rehaussement précoce, persistant au temps tardif, sans lavage. Ces caractéristiques seront recherchées lors d'une prochaine étude dans une cohorte de cancers du sein afin de déterminer leurs performances diagnostiques de TDM. Les TDM non CTNNB1 mutées possédaient des caractéristiques radiologiques propres. C'est pourquoi, en l'absence de mutation tumorale du gène CTNNB1 sur les prélèvements biopsiques ainsi qu'en l'absence de syndrome de Gardner, la présence de ces caractéristiques devrait permettre d'appuyer le diagnostic d'élimination de TDM sporadique. Le patient pourrait alors bénéficier du protocole « Watch and Wait » recommandé, évitant ainsi une chirurgie d'exérèse parfois mutilante, elle-même facteur de risque de récurrence locale de cette tumeur (27%) [7,28]. Il est donc important que l'aspect radioséniologique de la TDM, qui est parfois très proche de celui du cancer du sein, soit connu des spécialistes de la discipline.

Mr le Président du Jury :

  
Professeur Ph. OTAL  
Service de Radiologie  
Hôpital de RANGUEIL  
1, Avenue Jean-Pouilhès  
TSA 30030  
31059 TOULOUSE Cedex 9

Mr le Doyen de la Faculté :

Vu permis d'imprimer  
Le Doyen de la Faculté  
De Médecine Rangueil  
18.09.18  
  
E. SERRANO

## Conflits d'intérêt

Morwenn Le Boulc'h et le Dr Bérénice Boulet ainsi toutes les autres personnes ayant participé à cette thèse, déclarent ne pas avoir d'intérêt direct ou indirect (financier ou en nature) avec un organisme privé, industriel ou commercial en relation avec le sujet présenté.

## **BIBLIOGRAPHIE**

- [1] Fletcher CDM, Bridge JA, Hogendoorn P, Mertens F. WHO Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone. Fourth Edi. 2013.
- [2] Grimaldi MC, Trentin C, Lo Gullo R, Cassano E. Fibromatosis of the breast mimicking cancer: A case report. *Radiol Case Reports* 2018;13:1–5. doi:10.1016/j.radcr.2017.09.011.
- [3] Wongmaneerung P, Somwangprasert A, Watcharachan K, Ditsatham C. Bilateral desmoid tumor of the breast: Case series and literature review. *Int Med Case Rep J* 2016;9:247–51. doi:10.2147/IMCRJ.S106325.
- [4] Brodt JK, Rhodes DJ, Glazebrook KN, Hruska C, O'Connor M, Boughey JC. Radiologic and pathologic images of mammary fibromatosis. *Breast J* 2011;17:207–9. doi:10.1111/j.1524-4741.2010.01061.x.
- [5] Müller J. Ueber den feinem bau und die formen der krankhaften geschwülste. G Reimer 1838.
- [6] Milos RI, Moritz T, Bernathova M, Amann G, Panotopoulos J, Huhmann IMN, et al. Superficial desmoid tumors: MRI and ultrasound imaging characteristics. *Eur J Radiol* 2015;84:2194–201. doi:10.1016/j.ejrad.2015.08.012.
- [7] Corbisier C, Garbin O, Jacob D, Weber P, Muller C, Cartier J, et al. Fait clinique Tumeur rare du sein : la fibromatose mammaire 1997:315–20.
- [8] Martins R, Engerand S, Becette V, Cherel P, De Maulmont C, Langer A, et al. Fibromatose mammaire, à propos de 6 observations Corrélatons anatomo-radiologiques, 2007.
- [9] Railhac J, Ponsot A, Bonnevalle P, Cyteval C, Gomez-brouchet A, Sans N. Imagerie des tumeurs des tissus mous, 2010, p. 208–15.
- [10] Alanis L, Roth R, Lerman N, Barroeta JE, Germaine P. Radiologic images of an aggressive implant-associated fibromatosis of the breast and chest wall: case report and review of the literature. *Radiol Case Reports* 2017;12:431–8. doi:10.1016/j.radcr.2017.04.012.
- [11] Croce S, Letourneux C, Dale G, Mathelin C. La fibromatose mammaire: Une lésion bénigne peu connue. *Gynecol Obstet Fertil* 2009;37:442–6. doi:10.1016/j.gyobfe.2009.02.011.
- [12] Gardner EJ, Richards RC. Multiple cutaneous and subcutaneous lesions occurring simultaneously with hereditary polyposis and osteomatosis. *Am J Hum Genet* 1953;5:139–47.
- [13] Penel N, Le Cesne A, Bonvalot S, Giraud A, Bompas E, Rios M, et al. Surgical versus non-surgical approach in primary desmoid-type fibromatosis patients: A nationwide prospective cohort from the French Sarcoma Group. *Eur J Cancer* 2017;83:125–31. doi:10.1016/j.ejca.2017.06.017.
- [14] Penel N, Coindre JM, Bonvalot S, Italiano A, Neuville A, Le Cesne A, et al. Management of desmoid tumours: A nationwide survey of labelled reference centre networks in France. *Eur J Cancer* 2016;58:90–6. doi:10.1016/j.ejca.2016.02.008.
- [15] Bonvalot S, Ternes N, Fiore M, Bitsakou G, Colombo C, Honore C, et al. Spontaneous regression of primary abdominal wall desmoid tumors: More common than previously thought. *Ann Surg Oncol* 2013;20:4096–102. doi:10.1245/s10434-013-3197-x.
- [16] Roussin S, Mazouni C, Rimareix F, Honoré C, Terrier P, Mir O, et al. Toward a new strategy in desmoid of the breast? *Eur J Surg Oncol* 2015;41:571–6. doi:10.1016/j.ejso.2015.01.001.

- [17] Kasper B, Baumgarten C, Garcia J, Bonvalot S, Haas R, Haller F, et al. An update on the management of sporadic desmoid-type fibromatosis: A European Consensus Initiative between Sarcoma PATients EuroNet (SPAEN) and European Organization for Research and Treatment of Cancer (EORTC)/Soft Tissue and Bone Sarcoma Group (STBSG). *Ann Oncol* 2017;28:2399–408. doi:10.1093/annonc/mdx323.
- [18] Otero S, Moskovic EC, Strauss DC, Benson C, Miah AB, Thway K, et al. Desmoid-type fibromatosis. *Clin Radiol* 2015;70:1038–45. doi:https://doi.org/10.1016/j.crad.2015.04.015.
- [19] Walker EA, Petscavage JM, Brian PL, Logie CI, Montini KM, Murphey MD. Imaging features of superficial and deep fibromatoses in the adult population. *Sarcoma* 2012;2012. doi:10.1155/2012/215810.
- [20] Kalisher L, John A, Long A, Peyster G. Extra-Abdominal Tail Breast of the Axillary Carcinoma. *Am J Roentgenol* 1976;126:903–6.
- [21] Neuman HB, Brogi E, Ebrahim A, Brennan MF, Van Zee KJ. Desmoid tumors (fibromatoses) of the breast: A 25-year experience. *Ann Surg Oncol* 2008;15:274–80. doi:10.1245/s10434-007-9580-8.
- [22] Ebrahim L, Parry J, Taylor DB. Fibromatosis of the breast: A pictorial review of the imaging and histopathology findings. *Clin Radiol* 2014;69:1077–83. doi:10.1016/j.crad.2014.05.105.
- [23] Morales RD, Mendoza AG, Luces C, Abreu EB, Romero G, Pérez G, et al. Aggressive breast fibromatosis following augmentation mastoplasty: a series of case reports n.d.:1–8.
- [24] Rosen P, Oberman H. Tumors of the Mammary Gland. 1993.
- [25] Reitamo J, Hayry P, Nykyri E, Saxen E. The Desmoid Tumor. Incidence, Sex-, Age- and Anatomical Distribution in the Finnish Population. *Am J Clin Pathol* 1982;77:665–73.
- [26] Le Guellec S, Soubeyran I, Rochaix P, Filleron T, Neuville A, Hostein I, et al. CTNNB1 mutation analysis is a useful tool for the diagnosis of desmoid tumors: A study of 260 desmoid tumors and 191 potential morphologic mimics. *Mod Pathol* 2012;25:1551–8. doi:10.1038/modpathol.2012.115.
- [27] Romero JA, Kim EE, Kim CG, Chung WK, Isiklar I. Different biologic features of desmoid tumors in adult and juvenile patients: MR demonstration. *J Comput Assist Tomogr* 1995;19:782–7. doi:10.1097/00004728-199509000-00016.
- [28] Smarrito S, Salmon R. Tumeur desmoïde du sein chez l’homme dans le cadre d’un syndrome de Gardner. À propos d’un cas. *Ann Chir* 2005;130:40–3. doi:10.1016/j.anchir.2004.10.011.
- [29] Choi KA, An YY. Desmoid tumor of the chest wall mimicking recurrent breast cancer: Multimodality imaging findings. *Iran J Radiol* 2016;13:3–7. doi:10.5812/iranjradiol.31649.
- [30] Magro G, Mesiti M. Breast and pectoralis musculo-aponeurotic fibromatosis: Two independent lesions occurring in the same patient. A case report. *Pathol Res Pract* 1998;194:867–71. doi:10.1016/S0344-0338(98)80092-7.
- [31] Canlorbe G, Bendifallah S. Prise en charge des tumeurs du sein bénignes épidémiologiquement rares de type Abrikossoff (tumeur à cellules granuleuses), adénomateuse érosive du mamelon, cytostéatonecrose, fibromatose mammaire (tumeur desmoïde), galactocèle, hamartome, hémangiome, lipo. *J Gynecol Obstet Biol La Reprod* 2015;44:1030–48. doi:10.1016/j.jgyn.2015.09.034.
- [32] Jung HK, Kim EK, Ko KH, Kang HY. Breast fibromatosis showing unusual sonographic features. *J Ultrasound Med* 2010;29:1671–4. doi:10.7863/jum.2010.29.11.1671.

- [33] Wargotz ES, Norris HJ, Austin RM, Enzinger FM. Fibromatosis of the Breast A Clinical and Pathological Study of 28 Cases. *Am J Surg Pathol* 1987;11:38–45.
- [34] Afifi A, Descamps P, Vidal J, Devilliers, JL Bardaxoglou E. Primary fibroblastic tumor of the breast. Review of the literature apropos of a case of desmoid tumor of the breast posing nosologic problems with a low-grade fibrosarcoma. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 1990;19:309–14.
- [35] Tzur R, Silberstein E, Krieger Y, Shoham Y, Rafaeli Y, Bogdanov-Berezovsky A. Desmoid Tumor and Silicone Breast Implant Surgery: Is There Really a Connection? A Literature Review. *Aesthetic Plast Surg* 2018;42:59–63. doi:10.1007/s00266-017-0948-2.
- [36] Scheer L, Lodi M, Molière S, Kurtz JE, Mathelin C. Medical treatment of mammary desmoid-type fibromatosis: Which benefit? *World J Surg Oncol* 2017;15:12–6. doi:10.1186/s12957-017-1148-x.
- [37] Rasbridge SA, Gillett CE, Millis RR. Oestrogen and progesterone receptor expression in mammary fibromatosis 1993:349–51.
- [38] Devouassoux-Shisheboran M, Schammel M, Man M, Tavassoli F. Fibromatosis of the Breast Age-Related Morphofunctional Features of 33 Cases. *Arch Pathol Lab Med* 2000;124:276–80. doi:10.1043/0003-9985(2000)124<0276:FOTB>2.0.CO;2.
- [39] Deyrup AT, Tretiakova M, Montag AG. Estrogen receptor expression in extraabdominal fibromatoses: An analysis of 40 cases. *Cancer* 2006;106:208–13. doi:10.1002/cncr.21553.
- [40] Plaza MJ, Yepes M. Breast Fibromatosis Response to Tamoxifen: Dynamic MRI Findings and Review of the Current Treatment Options. *J Radiol Case Rep* 2012;6:16–23. doi:10.3941/jrcr.v6i3.897.
- [41] Bercovich D, Half E, Rozen P. Polypose adénomateuse familiale - Orphanet 2009. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=733](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=733).
- [42] Haggitt R, Booth J. Bilateral fibromatosis of the breast in Gardner's syndrome n.d.
- [43] Memarsadeghi M, Riedl CC, Kaneider A, Galid A, Rudas M, Matzek W, et al. Axillary Lymph Node Metastases in Patients with Breast Carcinomas: Assessment with Nonenhanced versus USPIO-enhanced MR Imaging. *Radiology* 2006;241:367–77. doi:10.1148/radiol.2412050693.
- [44] Salem C, Chopier J, Thomassin-Naggara I. Affections rares du sein. *Radiol. Imag. médicale Génito-urinaire - Gynéco-obstétricale - Mammaire*, Elsevier; 2011. doi:10.1016/S1241-8218(11)58181-8.
- [45] Balleyguier C, Thomassin-Naggara I. BI-RADS 2013 en mammographie : petit guide des nouveautés. *Imag La Femme* 2015;25:1–7. doi:10.1016/j.femme.2015.01.001.
- [46] Guennoun A, Krimou Y, Bouchikhi C, Mamouni N, Errahay S, Banani A. Radio-histological correlation of ACR4 microcalcifications in breast lesions: About 181 cases and literature review. *Pan Afr Med J* 2018;29:2–7. doi:10.11604/pamj.2018.29.140.13699.
- [47] Taylor T V., Sosa J. Bilateral breast fibromatosis: Case report and review of the literature. *J Surg Educ* 2011;68:320–5. doi:10.1016/j.jsurg.2011.02.001.
- [48] Gergelé F, Guy F, Collin F, Krausé D. A desmoid tumour associated with a breast prosthesis. *Diagn Interv Imaging* 2012;93:200–3. doi:10.1016/j.diii.2011.12.011.
- [49] Vandevenne JE, De Schepper AM, De Beuckeleer L, Van Marck E, Aparisi F, Bloem JL, et al. New concepts in understanding evolution of desmoid tumors: MR imaging of 30 lesions. *Eur Radiol* 1997;7:1013–9. doi:10.1007/s003300050243.
- [50] Lamboley J-L, Le Moigne F, Proust C, Thivolet-Bejui F, Tronc F, Revel D, et al. Desmoid tumour of the chest wall. *Diagn Interv Imaging* 2012;93:635–8. doi:10.1016/j.diii.2012.03.026.

- [51] Nakazono T, Satoh T, Hamamoto T, Kudo, S. Dynamic MRI of Fibromatosis of the Breast. *Am J Roentgenol* 2003;181:1718–9. doi:10.2214/AJR.04.1827.
- [52] Castellazzi G, Vanel D, Le Cesne A, Le Pechoux C, Caillet H, Perona F, et al. Can the MRI signal of aggressive fibromatosis be used to predict its behavior? *Eur J Radiol* 2009;69:222–9. doi:10.1016/j.ejrad.2008.10.012.
- [53] Orphanet. APC - APC, WNT signaling pathway regulator n.d. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Genes.php?lng=FR&data\\_id=16443&MISSING\\_CONTENT=APC--WNT-signaling-pathway-regulator&search=Disease\\_Genes\\_Simple&title=APC--WNT-signaling-pathway-regulator](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Genes.php?lng=FR&data_id=16443&MISSING_CONTENT=APC--WNT-signaling-pathway-regulator&search=Disease_Genes_Simple&title=APC--WNT-signaling-pathway-regulator).
- [54] Blanpain C. Importance de la voie de signalisation Wnt / b-caténine dans et la différenciation des cellules souches épidermiques. *Med Sci* 2007;23:34–6.
- [55] Cederlund CG, Gustavsson S, Linell F, Moquist-Olsson I AI. Fibromatosis of the breast mimicking carcinoma at mammography. *Br J Radiol* 1984;57:98–101. doi:10.1259/0007-1285-57-673-98.
- [56] American Joint Committee on Cancer. Breast cancer staging system, 8th edition 2016. [https://cancerstaging.org/references-tools/deskreferences/Documents/AJCC\\_Breast\\_Cancer\\_Staging\\_System.pdf](https://cancerstaging.org/references-tools/deskreferences/Documents/AJCC_Breast_Cancer_Staging_System.pdf).
- [57] Bonvalot S, Desai A, Coppola S, Le péchoux C, Terrier P, Dômont J, et al. The treatment of desmoid tumors: A stepwise clinical approach. *Ann Oncol* 2012;23. doi:10.1093/annonc/mds298.
- [58] Kasper B, Baumgarten C, Bonvalot S, Haas R, Haller F, Hohenberger P, et al. Management of sporadic desmoid-type fibromatosis: A European consensus approach based on patients' and professionals' expertise - A Sarcoma Patients EuroNet and European Organisation for Research and Treatment of Cancer/Soft Tissue and Bone Sarcoma Group . *Eur J Cancer* 2015;51:127–36. doi:10.1016/j.ejca.2014.11.005.
- [59] Bonvalot S, Eldweny H, Haddad V, Rimareix F, Missenard G, Oberlin O, et al. Extra-abdominal primary fibromatosis: Aggressive management could be avoided in a subgroup of patients. *Eur J Surg Oncol* 2008;34:462–8. doi:10.1016/j.ejso.2007.06.006.
- [60] Fiore M, Rimareix F, Mariani L, Domont J, Collini P, Le Péchoux C, et al. Desmoid-type fibromatosis: A front-line conservative approach to select patients for surgical treatment. *Ann Surg Oncol* 2009;16:2587–93. doi:10.1245/s10434-009-0586-2.
- [61] Janssen ML, van Broekhoven DLM, Cates JMM, Bramer WM, Nuyttens JJ, Gronchi A, et al. Meta-analysis of the influence of surgical margin and adjuvant radiotherapy on local recurrence after resection of sporadic desmoid-type fibromatosis. *Br J Surg* 2017;104:347–57. doi:10.1002/bjs.10477.
- [62] Gronchi A, Colombo C, Le Péchoux C, Dei Tos AP, Le Cesne A, Marrari A, et al. Sporadic desmoid-type fibromatosis: A stepwise approach to a non-metastasising neoplasm-A position paper from the Italian and the French Sarcoma Group. *Ann Oncol* 2014;25:578–83. doi:10.1093/annonc/mdt485.
- [63] Duazo-Cassin L. Evaluation nationale de la prise en charge des tumeurs desmoïdes du sein. 2018.
- [64] D'Orsi C, Sickles E, Mendelson E, Morris, EA et al. ACR BI-RADS® Atlas, Breast Imaging Reporting and Data System. Reson VA, Am Coll Radiol 2013;<https://www.acr.org/Clinical-Resources/Reporting-a>.
- [65] Schwarz GS, Drotman M, Rosenblatt R, Milner L, Shamonki J, Osborne MP. Fibromatosis of the breast: case report and current concepts in the management of an uncommon lesion. *Breast J* 2006;12:66–71. doi:10.1111/j.1075-122X.2006.00187.x.

- [66] Drijkoningen M, Tavassoli FA, Magro G. Tavassoli FA, Devilee P: Pathology and Genetics: Tumours of the Breast and Female Genital Organs. WHO Classification of Tumours series - volume IV. Lyon, France: IARC Press. Geneva, Switzerland,; 2003.
- [67] Muller M, Dessogne P, Baron M, Picquenot JM, Riopel C, Diologent B, et al. Fibromatose mammaire chez une fillette de neuf ans. *Ann Pathol* 2011;31:41–5. doi:10.1016/j.annpat.2010.09.011.
- [68] Silva S, Lage P, Cabral F, Alves R, Catarino A, Félix A, et al. Bilateral breast fibromatosis after silicone prosthetics in a patient with classic familial adenomatous polyposis: A case report. *Oncol Lett* 2018;16:1449–54. doi:10.3892/ol.2018.8853.
- [69] Abraham SC, Reynolds C, Lee JH, Montgomery EA, Baisden BL, Krasinskas AM, et al. Fibromatosis of the breast and mutations involving the APC/ $\beta$ -catenin pathway. *Hum Pathol* 2002;33:39–46. doi:10.1053/hupa.2002.30196.
- [70] Goel N, Knight T, Pandey S, de Paredes E, Riddick-young M, Trivedi A. Fibrous Lesions of the Breast: Imaging- Pathologic Correlation. *Radiographics* 2005:1547–59.
- [71] Schuh ME, Radford DM. Desmoid tumor of the breast following augmentation mammoplasty. *Plast Reconstr Surg* 1994;93:603–5. doi:10.1097/00006534-199493030-00028.
- [72] Kim MJJ, Wapnir IL, Ikeda DM, Chisholm KM, Do Y, Daniel BL. MRI enhancement correlates with high grade desmoid tumor of breast. *Breast J* 2012;18:374–6. doi:10.1111/j.1524-4741.2012.01255.x.
- [73] Kim T, Jung EA, Song JY, Roh JH, Choi JS, Kwon JE, et al. Prevalence of the CTNNB1 mutation genotype in surgically resected fibromatosis of the breast. *Histopathology* 2012;60:347–56. doi:10.1111/j.1365-2559.2011.04072.x.
- [74] Crago AM, Chmielecki J, Rosenberg M, O'Connor R, Byrne C, Wilder FG, et al. Near universal detection of alterations in CTNNB1 and Wnt pathway regulators in desmoid-type fibromatosis by whole-exome sequencing and genomic analysis. *Genes, Chromosom Cancer* 2015;54:606–15. doi:10.1002/gcc.22272.
- [75] Salas S, Chibon F, Noguchi T, Terrier P, Ranchere-Vince D, Lagarde P, et al. Molecular characterization by array comparative genomic hybridization and DNA sequencing of 194 desmoid tumors. *Genes, Chromosom Cancer* 2010;47:NA-NA. doi:10.1002/gcc.20766.
- [76] Linda A, Londero V, Bazzocchi M, Zuiani C. Desmoid tumor of the breast: Radiologic appearance with a focus on its magnetic resonance features (*Breast Journal* (2008) 14 (106-107)). *Breast J* 2008;14:319. doi:10.1111/j.1524-4741.2008.00590.x.
- [77] Samardzic T, Lømo J, Skaane P. Screening-detected desmoid tumor of the breast: findings at conventional imaging and digital breast tomosynthesis. *Acta Radiol Open* 2018;7:205846011775203. doi:10.1177/2058460117752034.
- [78] Aase HS, Holen ÅS, Pedersen K, Houssami N, Haldorsen IS, Sebuødegård S, et al. A randomized controlled trial of digital breast tomosynthesis versus digital mammography in population-based screening in Bergen: interim analysis of performance indicators from the To-Be trial. *Eur Radiol* 2018. doi:10.1007/s00330-018-5690-x.
- [79] Coolen AMP, Lameijer JRC, Voogd AC, Louwman MWJ, Strobbe LJ, Tjan-Heijnen VCG, et al. Characteristics of screen-detected cancers following concordant or discordant recalls at blinded double reading in biennial digital screening mammography. *Eur Radiol* 2018. doi:10.1007/s00330-018-5586-9.
- [80] Alshafeiy TI, Nguyen J V., Rochman CM, Nicholson BT, Patrie JT, Harvey JA. Outcome of Architectural Distortion Detected Only at Breast Tomosynthesis versus 2D Mammography. *Radiology* 2018;288:38–46. doi:10.1148/radiol.2018171159.

- [81] Bernathova M, Felfernig M, Rachbauer F, Barthi SD, Martinoli C, Zeiger B, et al. Sonographic imaging of abdominal and extraabdominal desmoids. *Ultraschall Der Medizin* 2008;29:515–9. doi:10.1055/s-2007-963745.
- [82] Lou L, Teng J, Qi H, Ban Y. Sonographic appearances of desmoid tumors. *J Ultrasound Med* 2014;33:1519–25. doi:10.7863/ultra.33.8.1519.
- [83] He P, Cui LG, Lei YT, Liu JY, Wang JR. Ultrasound Elastographic Findings of Mammary Fibromatosis. *Case Rep Radiol* 2015;2015:5–8. doi:10.1155/2015/829468.
- [84] Shinagare AB, Ramaiya NH, Jagannathan JP, Krajewski KM, Giardino AA, Butrynski JE, et al. A to Z of desmoid tumors. *Am J Roentgenol* 2011;197:1008–14. doi:10.2214/AJR.11.6657.
- [85] Balleyguier C, Ciolovan L, Ammari S, Canale S, Sethom S, Al Rouhbane R, et al. Élastographie Du Sein : Technique De Réalisation Et Applications. *J Radiol Diagnostique Interv* 2013;94:519–30. doi:10.1016/j.jradio.2013.01.010.
- [86] Murphey MD, Ruble CM, Tyszko SM, Zbojniewicz AM, Potter BK, Miettinen M. Musculoskeletal Fibromatoses: Radiologic-Pathologic Correlation. *RadioGraphics* 2009;29:2143–83. doi:10.1148/rg.297095138.
- [87] Bashir U, Moskovic E, Strauss D, Hayes A, Thway K, Pope R, et al. Soft-tissue masses in the abdominal wall. *Clin Radiol* 2014;69:e422–31. doi:10.1016/j.crad.2014.06.006.
- [88] Okamoto K, Kurihara Y, Imamura K, Kanemaki Y, Nakajima Y, Fukuda M, et al. Desmoid tumor of the breast: the role of proton magnetic resonance spectroscopy for a benign breast lesion mimicking a malignancy. *Breast J* 2008;14:376–8. doi:10.1111/j.1524-4741.2008.00602.x.
- [89] Sardanelli F, Podo F, Santoro F, Manoukian S, Bergonzi S, Trecate G, et al. Multicenter Surveillance of Women at High Genetic Breast Cancer Risk Using Mammography , Ultrasonography , and Contrast-Enhanced Magnetic Resonance Imaging. *Invest Radiol* 2011;46:94–105.
- [90] Petrillo A, Fusco R, Petrillo M, Triunfo F, Filice S, Vallone P, et al. Added Value of Breast MRI for Preoperative Diagnosis of Ductal Carcinoma In Situ: Diagnostic Performance on 362 Patients. *Clin Breast Cancer* 2017;17:e127–34. doi:10.1016/j.clbc.2016.12.007.
- [91] Mangiapan G, Vasile M. Choisir un échographe thoracique : le pneumologue doit d’abord déterminer ses besoins. *Info Respir* 2014;124:17–9. doi:10.1148/rg.297095138.

## ANNEXES

### ANNEXE I : Classification BI-RADS 5<sup>e</sup> édition (échographique, mammographique, IRM)

<b>ULTRASOUND</b>		<b>MAMMOGRAPHY</b>		
Tissue composition (screening only)	a. Homogeneous background echotexture – fat b. Homogeneous background echotexture – fibroglandular c. Heterogeneous background echotexture			
Masses	Shape	Oval Round Irregular		
	Orientation	Parallel Not parallel		
	Margin	Circumscribed Not circumscribed - Indistinct - Angular - Microlobulated - Spiculated		
	Echo pattern	Anechoic Hyperechoic Complex cystic and solid Hypoechoic Isoechoic Heterogeneous		
	Posterior features	No posterior features Enhancement Shadowing Combined pattern		
	Calcifications	Calcifications in a mass Calcifications outside of a mass Intraductal calcifications		
Associated features	Architectural distortion			
	Duct changes			
	Skin changes	Skin thickening Skin retraction		
	Edema			
	Vascularity	Absent Internal vascularity Vessels in rim		
Elasticity assessment	Soft Intermediate Hard			
Special cases	Simple cyst			
	Clustered microcysts			
	Complicated cyst			
	Mass in or on skin			
	Foreign body including implants			
	Lymph nodes – intramammary			
	Lymph nodes – axillary			
	Vascular abnormalities	AVMs (arteriovenous malformations/ pseudoaneurysms) Mondor disease		
	Postsurgical fluid collection			
	Fat necrosis			
	Breast composition	a. The breasts are almost entirely fatty b. There are scattered areas of fibroglandular density c. The breasts are heterogeneously dense, which may obscure small masses d. The breasts are extremely dense, which lowers the sensitivity of mammography		
	Masses	Shape	Oval Round Irregular	
		Margin	Circumscribed Obscured Microlobulated Indistinct Spiculated	
		Density	High density Equal density Low density Fat-containing	
		Calcifications	Typically benign	Skin Vascular Coarse or "popcorn-like" Large rod-like Round Rim Dystrophic Milk of calcium Suture
Suspicious morphology	Amorphous			
	Coarse heterogeneous			
Distribution	Fine pleomorphic			
	Fine linear or fine-linear branching			
	Diffuse Regional Grouped Linear Segmental			
Architectural distortion				
Asymmetries	Asymmetry			
	Global asymmetry			
	Focal asymmetry			
	Developing asymmetry			
Intramammary lymph node				
Skin lesion				
Solitary dilated duct				
Associated features	Skin retraction			
	Nipple retraction			
	Skin thickening			
	Trabecular thickening			
	Axillary adenopathy			
	Architectural distortion			
	Calcifications			
Location of lesion	Laterality			
	Quadrant and clock face			
	Depth			
	Distance from the nipple			

For the complete Atlas, visit [acr.org/birads](http://acr.org/birads)



## MAGNETIC RESONANCE IMAGING

Amount of fibroglandular tissue (FGT)	a. Almost entirely fat b. Scattered fibroglandular tissue c. Heterogeneous fibroglandular tissue d. Extreme fibroglandular tissue		Associated features	Nipple retraction Nipple invasion Skin retraction Skin thickening Skin invasion Axillary adenopathy Pectoralis muscle invasion Chest wall invasion Architectural distortion		
Background parenchymal enhancement (BPE)	Level	Minimal Mild Moderate Marked	Fat containing lesions	Direct invasion	Inflammatory cancer	
	Symmetric or asymmetric	Symmetric Asymmetric		Normal	Abnormal	
Focus			Location of lesion	Location		
Masses	Shape	Oval	Kinetic curve assessment Signal intensity (SI)/time curve description	Depth		
		Round		Initial phase	Slow	Medium
	Irregular	Delayed phase		Fast	Persistent	Plateau
Margin	Circumscribed	Not circumscribed - Irregular - Spiculated	Location of lesion	Washout		
				- Irregular - Spiculated	Depth	
Internal enhancement characteristics	Homogeneous Heterogeneous Rim enhancement Dark internal septations					
Non-mass enhancement (NME)	Distribution	Focal	Implants	Implant material and lumen type	Saline	
		Linear		Silicone	- Intact	- Ruptured
	Segmental	Other implant material		Lumen type	- Single	- Double
Internal enhancement patterns	Homogeneous	Heterogeneous Clumped Clustered ring	Implant location	Retroglandular	Retropectoral	
			Abnormal implant contour	Focal bulge		
			Intracapsular silicone findings	Radial folds	Subcapsular line	Keyhole sign (teardrop, noose)
Intramammary lymph node			Extracapsular silicone	Breast	Lymph nodes	
			Water droplets			
			Peri-implant fluid			
Skin lesion	Ductal precontrast high signal on T1W					
	Cyst					
	Postoperative collections (hematoma/seroma)					
	Post-therapy skin thickening and trabecular thickening					
	Non-enhancing mass					
	Architectural distortion					
Signal void from foreign bodies, clips, etc.						

### BI-RADS® ASSESSMENT CATEGORIES

**Category 0:** Mammography: Incomplete – Need Additional Imaging Evaluation and/or Prior Mammograms for Comparison  
 Ultrasound & MRI: Incomplete – Need Additional Imaging Evaluation

**Category 1:** Negative

**Category 2:** Benign

**Category 3:** Probably Benign

**Category 4:** Suspicious

	Mammography & Ultrasound:	Category 4A: Low suspicion for malignancy Category 4B: Moderate suspicion for malignancy Category 4C: High suspicion for malignancy
--	---------------------------	---

**Category 5:** Highly Suggestive of Malignancy

**Category 6:** Known Biopsy-Proven Malignancy

For the complete Atlas, visit [acr.org/birads](http://acr.org/birads)

07.15

## ANNEXE II : Mail de l'ACR confirmant la possibilité d'utilisation du BI-RADS pour décrire des tumeurs mammaires méenchymateuses

---

### RE: New Contact Us Form Submission

1 message

Creech, Wil <WCreech@acr.org>

27 juillet 2018 à 15:28

À : "morwenn.le.boulch@gmail.com" <morwenn.le.boulch@gmail.com>

*Hello Mrs Le Boulc'h,*

*Thank you for contacting the ACR with your question about BI-RADS®.*

*BI-RADS® findings are used to describe what is seen on breast imaging examinations.*

*Please follow the link below to see a PDF of the BI-RADS® findings mammography, breast ultrasound, and breast MRI examinations:*

*(<https://www.acr.org/-/media/ACR/Files/RADS/BI-RADS/BIRADS-Reference-Card.pdf>).*

*The nature of a finding, in this case 'Sarcoma' would be determined at pathology, not at imaging.*

*Regards,*

*Wil*

Wil Creech

Project Specialist, ACR Quality & Safety

1891 Preston White Drive

Reston, VA 20191

(800) 227-6440, ext. 4561

***Do you Image Wisely and Gently? For more information, visit [www.imagewisely.org](http://www.imagewisely.org) and [www.imagegently.org](http://www.imagegently.org).***

---

---

**CARACTERISATION RADIOSENOLOGIQUE DES TUMEURS DESMOIDES  
MAMMAIRES**

---

**RESUME EN FRANÇAIS :**

*Contexte :* Les tumeurs desmoïdes mammaires (TDM) sont des tumeurs conjonctives bénignes très rares (moins de 0,2% des tumeurs du sein) de la lignée myofibroblastique à potentiel agressif local, et d'évolution imprévisible. Le diagnostic de certitude repose sur la biopsie et est parfois difficile notamment pour les tumeurs sporadiques sans mutation du gène CTNNB1 associée. Leur présentation radiologique a été très peu étudiée et apparaît comme proche de celle des cancers du sein bien que les traitements diffèrent. Pour les TDM, la surveillance active (« Watch and Wait ») est l'attitude de référence, à valider en RCP spécialisée. En cas de progression non jugulée par le traitement médical, la chirurgie doit être idéalement réalisée en marge R0, sous peine de s'exposer à un risque important de récurrence. *Matériel et méthodes :* 34 patients atteints de 36 TDM prouvées histologiquement ont été inclus dans cette étude rétrospective multicentrique nationale avec relecture centralisée experte des examens radioséniologiques. *Résultats :* Les TDM étaient toutes sporadiques, atteignant principalement les femmes (91,2%) avec un âge médian de 46 ans, dont 25,7% possédaient un antécédent interventionnel homolatéral. En mammographie, 14/14 TDM étaient visibles, 1/1 en tomosynthèse, 26/27 en échographie, 26/26 en IRM mammaire. En mammographie elles se présentaient sous la forme d'une masse, le plus souvent spiculée, ou d'une distorsion architecturale. L'intérêt essentiel de l'échographie était de guider la biopsie. L'IRM était l'examen le plus informatif pour le diagnostic et le bilan d'extension. Toutes les lésions s'y présentaient sous la forme d'une masse, souvent spiculée (92,3%) dont les spicules atteignaient la peau et/ou le muscle grand pectoral (87,5%), réalisant parfois un « fascial tail sign » (26,9%). Elles présentaient un rehaussement précoce, persistant au temps tardif (100%). Les TDM sporadiques non CTNNB1 mutées avaient des caractéristiques propres démographiques (âge, quadrant), mammographiques (masse de faible densité ou distorsion architecturale ;  $p < 0,05$ ) et IRM (rehaussement précoce non homogène ;  $p < 0,05$ ). *Conclusion :* Une masse intramammaire de contours spiculés peut correspondre à une TDM d'autant plus si les spicules atteignent la peau et/ou le muscle grand pectoral ou si un « fascial tail sign » est associé. L'IRM doit être réalisée pour étayer le diagnostic (notamment en l'absence de mutation) et afin de permettre la surveillance. En cas de progression tumorale, l'IRM permet de planifier le geste opératoire.

---

**TITRE EN ANGLAIS: Imaging characterization of breast desmoid tumors**

---

DISCIPLINE ADMINISTRATIVE : Médecine spécialisée clinique

---

**MOTS-CLÉS : tumeur desmoïde, fibromatose, sein, mammographie, échographie, IRM, CTNNB1, diagnostic**

---

INTITULÉ ET ADRESSE DE L'UFR OU DU LABORATOIRE :

Université Toulouse III-Paul Sabatier  
Faculté de médecine Toulouse-Purpan,  
37 Allées Jules Guesde 31000 Toulouse

---

Directeur de thèse : Dr Bérénice BOULET