

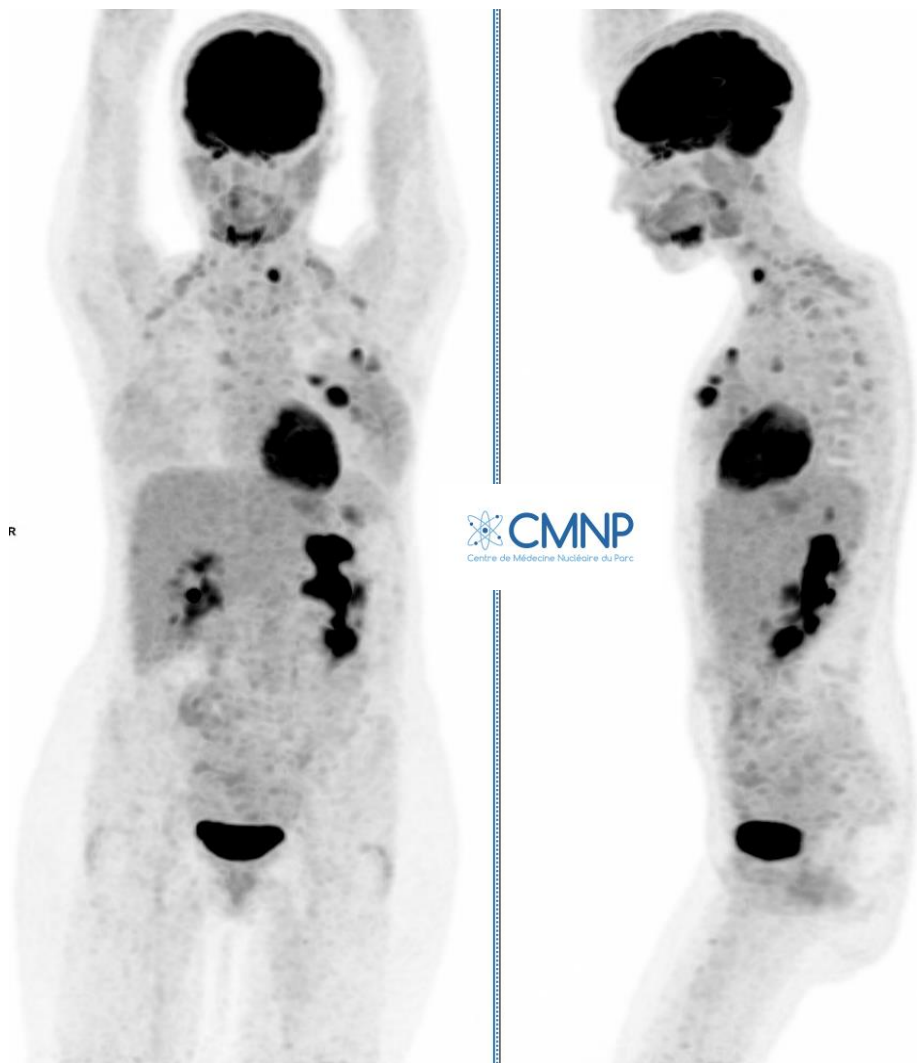
# « Indication : bilan initial de cancer du sein » Mais encore ?

Cas clinique 2023

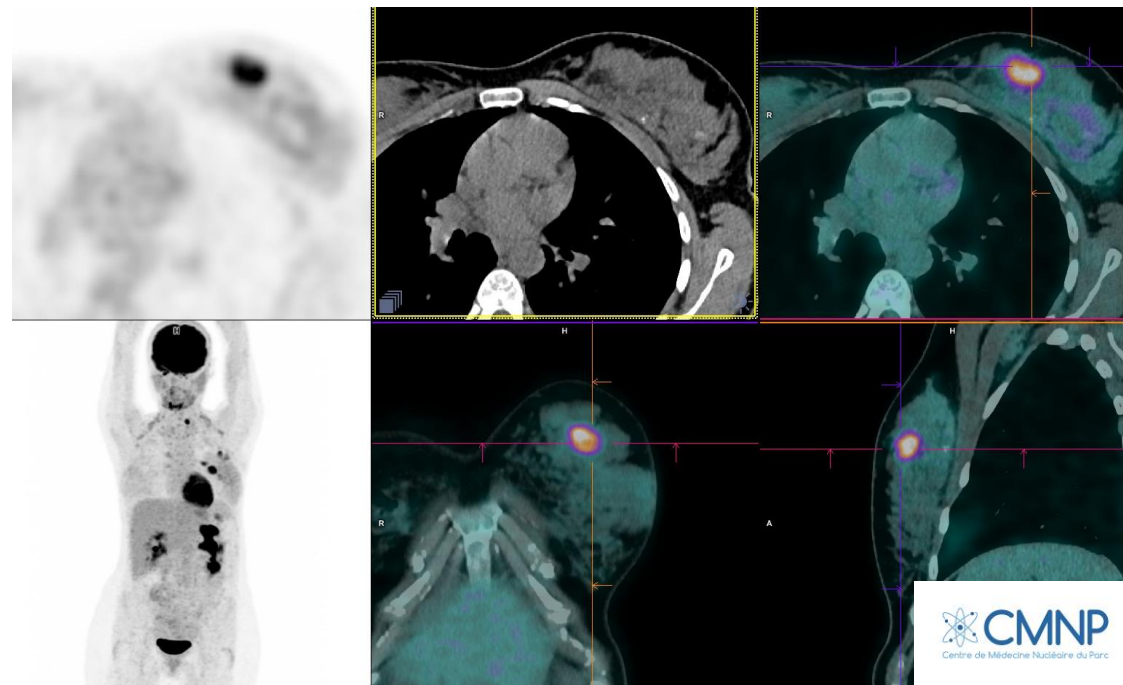
CMNP - Centre de Médecine Nucléaire du Parc

TEP FDG – Siemens Horizon

- Patiente de 36 ans diagnostiquée d'un cancer du sein gauche type luminal B HER2+++
- TEP FDG pour bilan initial
- Pas d'information complémentaire

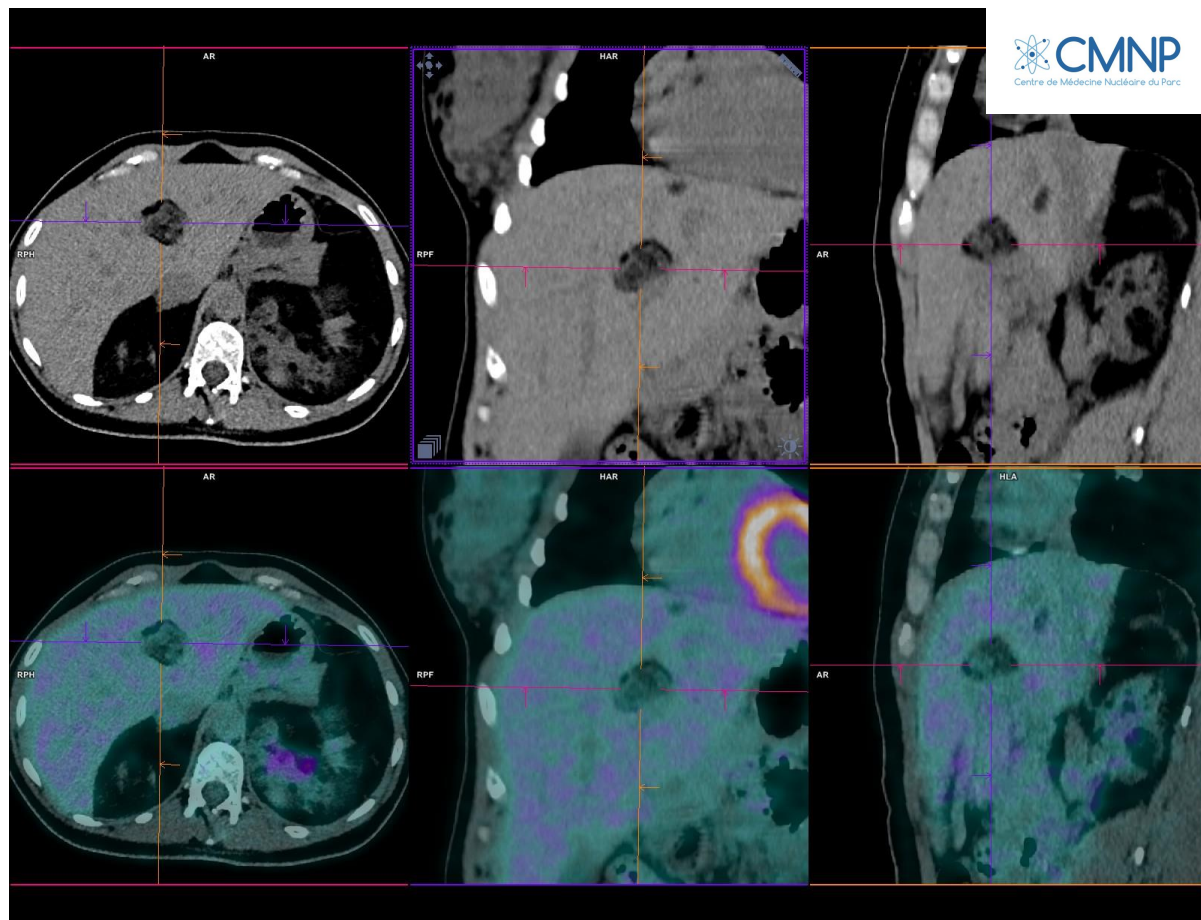
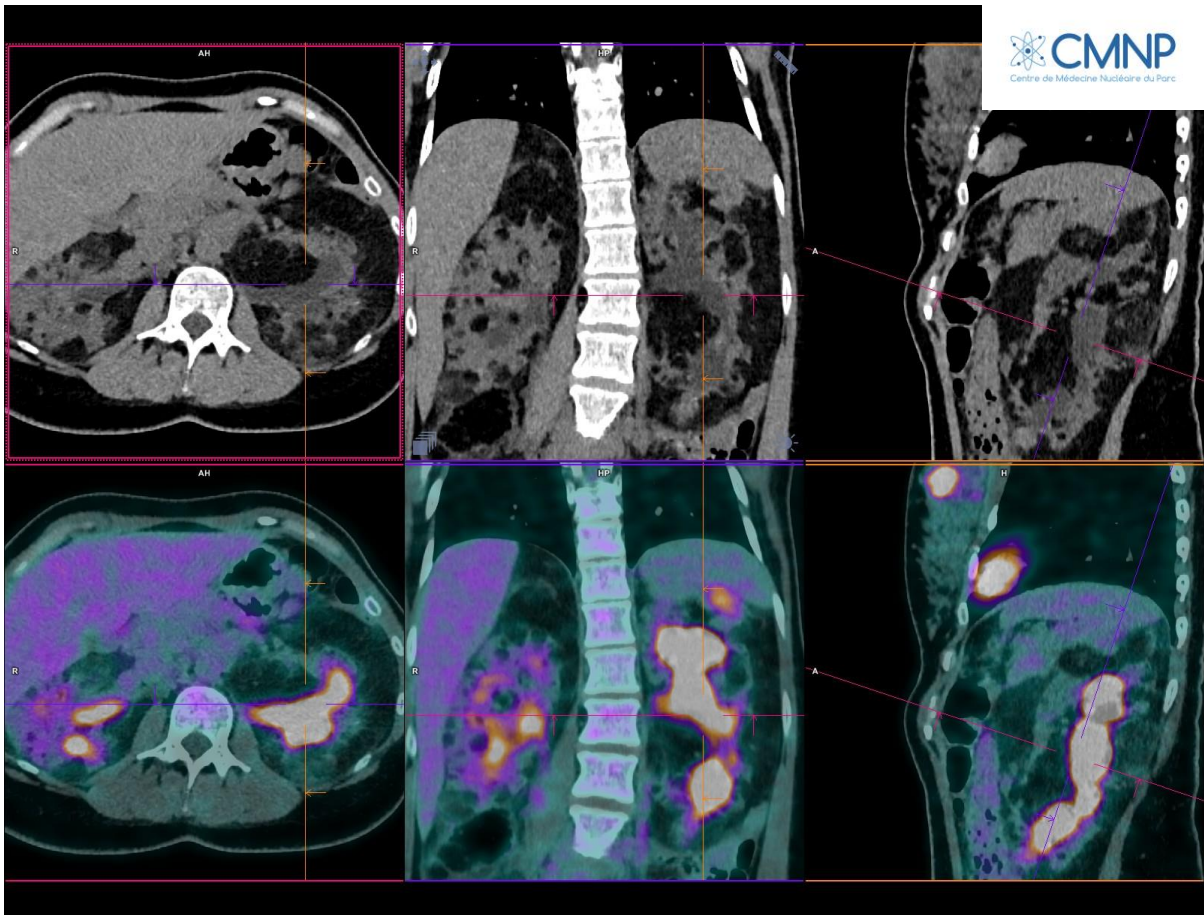


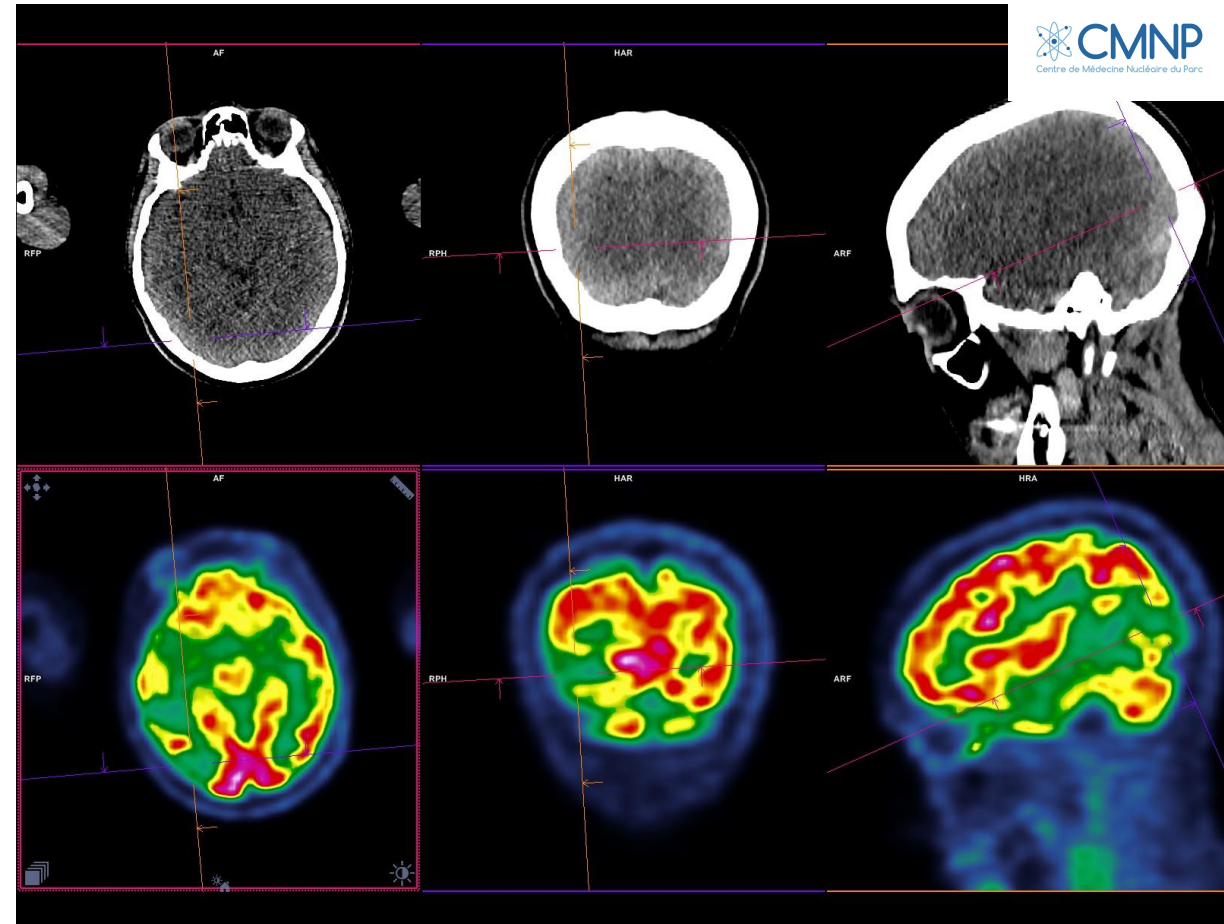
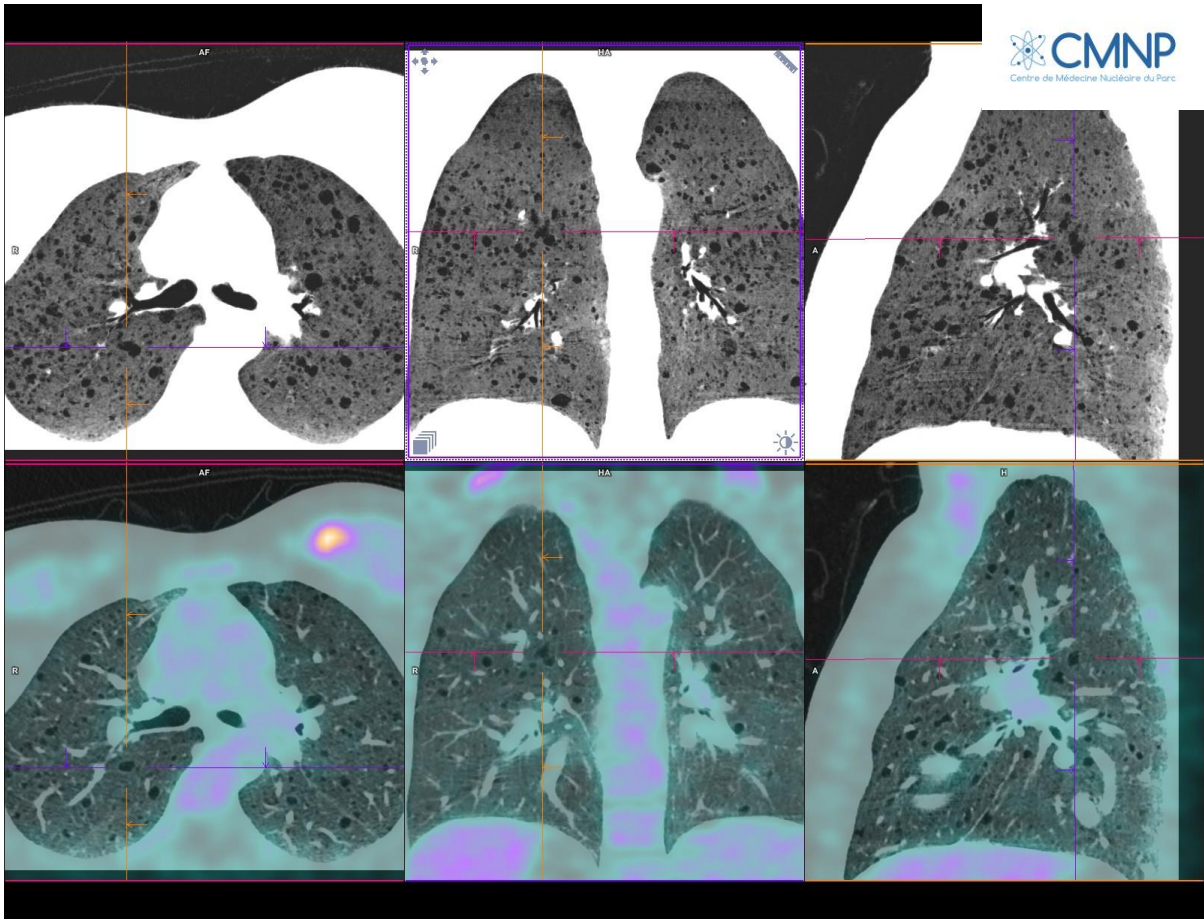
**MIP**



**Images centrées sur le sein gauche**

- TEP FDG mettant en évidence une lésion mammaire gauche trifocale hypermétabolique associée à une adénopathie axillaire gauche
  - Nodule thyroïdien gauche hypermétabolique non spécifique, à corrélérer au bilan spécifique (biologie + échographie +/- cytoponction)
  - Activation de la graisse brune cervico-thoracique
  
- Classique finalement... Vraiment ?





- On note d'autres anomalies ne semblant pas en lien avec le cancer du sein :
  - Lésions non métaboliques hépatiques avec contingent graisseux
  - Multiples lésions rénales également non métaboliques à contingent graisseux
  - Multiples kystes pulmonaires
  - Zones corticales cérébrales hypométaboliques notamment en pariétal bilatéral, occipital et temporal droit

- Hypothèses diagnostiques ?
  - A/ Je ne sais pas
  - B/ Je ne sais pas mais un truc rare qui donne des lésions kystiques pulmonaires + lésions à contingent graisseux hépato-rénales + atteinte cérébrale... Avis Google ?
  - C/ Allo Médecine Interne ?
  - D/ Obiwan Kenobi
  - E/ Je sais parce que je me souviens d'un cas clinique du CMNP de 2022...



- Hypothèses diagnostiques ?

- A/ Je ne sais pas : réponse d'un mauvais médecin



- B/ Je ne sais pas mais un truc rare qui donne des lésions kystiques pulmonaires + lésions à contingent graisseux hépatorénales + atteinte cérébrale... Avis Google ? : en vrai, ça marche (7<sup>ème</sup> résultat)

[https://www.google.com/search?q=%C3%A9sions+kystiques+pulmonaires+%2B+%C3%A9sions+%C3%A0+contingent+graisseux+h%C3%A9pator%C3%A9nales+%2B+atteinte+c%C3%A9r%C3%A9brale&rlz=1C1GCEU\\_frFR936FR936&oq=%C3%A9sions+kystiques+pulmonaires+%2B+%C3%A9sions+%C3%A0+contingent+graisseux+h%C3%A9pator%C3%A9nales+%2B+atteinte+c%C3%A9r%C3%A9brale&aqs=chrome..69i57.982j0l1&sourceid=chrome&ie=UTF-8](https://www.google.com/search?q=%C3%A9sions+kystiques+pulmonaires+%2B+%C3%A9sions+%C3%A0+contingent+graisseux+h%C3%A9pator%C3%A9nales+%2B+atteinte+c%C3%A9r%C3%A9brale&rlz=1C1GCEU_frFR936FR936&oq=%C3%A9sions+kystiques+pulmonaires+%2B+%C3%A9sions+%C3%A0+contingent+graisseux+h%C3%A9pator%C3%A9nales+%2B+atteinte+c%C3%A9r%C3%A9brale&aqs=chrome..69i57.982j0l1&sourceid=chrome&ie=UTF-8)

- C/ Allo Médecine Interne ? : toujours avoir un ami interniste !



- D/ Obiwan Kenobi

- E/ Je sais parce que je me souviens d'un cas clinique du CMNP de 2022... : we love you !



Et si on demandait à la patiente en fait ?

Oui, j'ai une  
sclérose tubéreuse  
de Bourneville !

Ahhhhh mais oui...

Wouah il a l'air trop fort  
ce médecin nucléaire !  
Il sait ce que c'est et il a  
un stéthoscope !



Enfin je fais le malin  
mais je me rappelle  
plus trop ce que  
c'est...

Et qu'est-ce que je  
fais avec un  
stéthoscope moi ?

# Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB)

- Maladie génétique, hérédité autosomique dominante mais 2/3 des cas sont des mutations de novo
- Prévalence : 1-9/100 000 ; 1 naissance/6000
- **Etiologie** : mutation de *TSC1* (9q34) ou de *TSC2* (16p13.3), qui codent pour des protéines inhibant indirectement la voie mTOR. Lorsqu'il est exprimé en excès, mTOR est responsable d'une activité glutamate disproportionnée, conduisant à l'interruption de la plasticité synaptique. L'expressivité est variable. Elle est due à une mosaïque et à des modulateurs génétiques/épigénétiques
- **Clinique** :
  - Atteinte cutanée +++ : macules hypomélaniques puis angiofibromes faciaux, plaques fibreuses en « peau de chagrin », lésions cutanées en « confettis »
  - Atteinte cérébrale +++ : dysplasies corticales (tubers), nodules sous épendymaires et/ou astrocytome sous épendymaire à cellules géantes (SEGA) => épilepsie + troubles neuro-psychiatriques
  - Atteinte rénale : angiomyolipomes rénaux => douleurs, hématuries, hématomes rétropéritonéaux, HTA, insuffisance rénale
  - Atteinte pulmonaire : lymphangioliomyomatose (cas clinique CMNP 2022 !) => dyspnée, pneumothorax
  - Atteinte cardiaque : rhabdomyomes (période fœtale, tendance à diminuer par la suite, rarement symptomatiques)
  - Autres : hamartomes hépatiques et rétiniens, dysplasies osseuses, etc...
- **Diagnostic différentiel** : polykystose rénale, emphysème pulmonaire, tumeurs cérébrales, pathologies dermatologiques autres, etc...
- **Prise en charge** : multidisciplinaire. Traitement symptomatique ++ notamment traitement de l'épilepsie, inhibiteurs de mTOR pour les tumeurs en croissance
- **Pronostic** : maladie chronique, espérance de vie peu affectée.

# Take home messages

**Toujours voir les patients !**

(bon pas forcément avec un stéthoscope...)