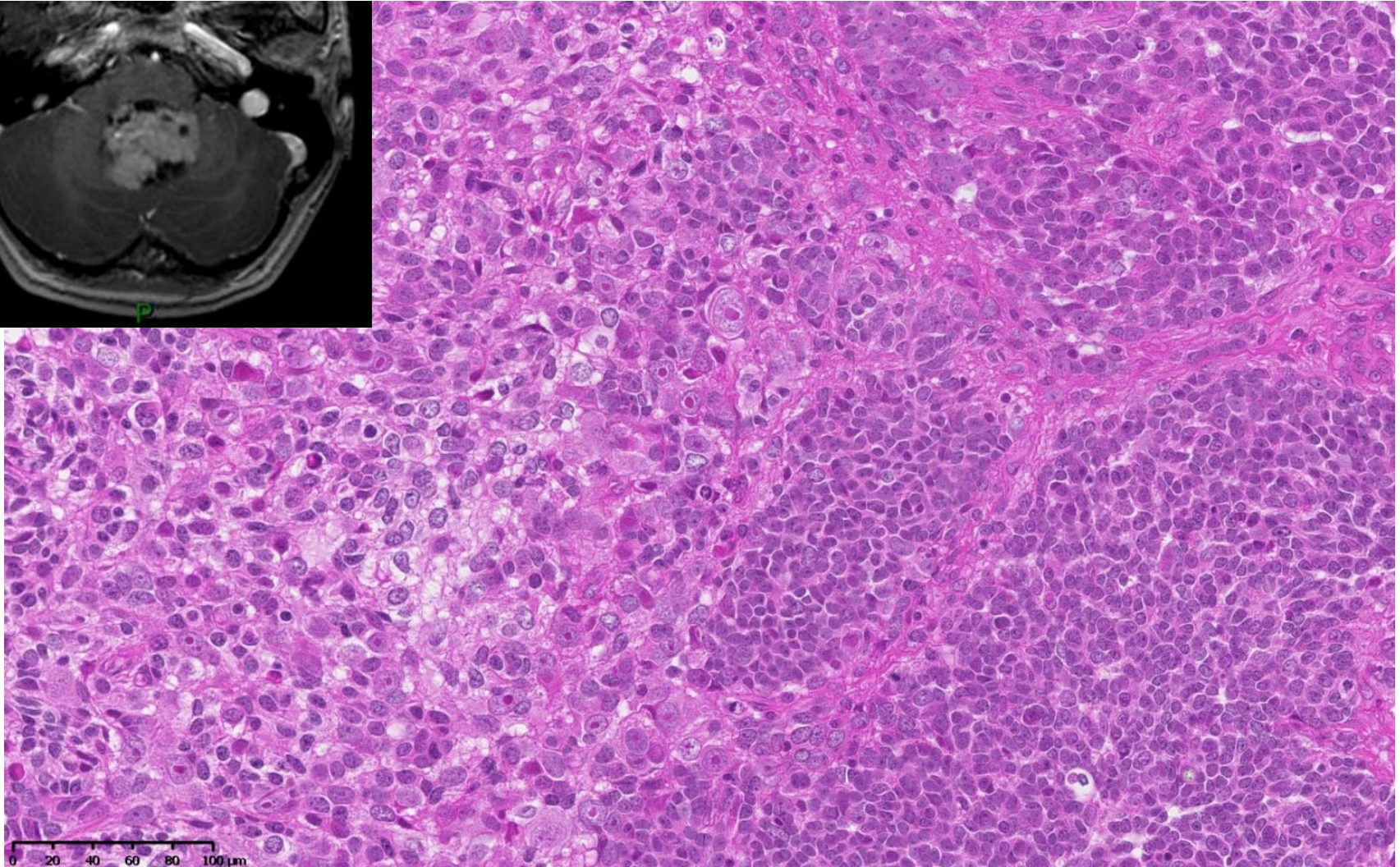


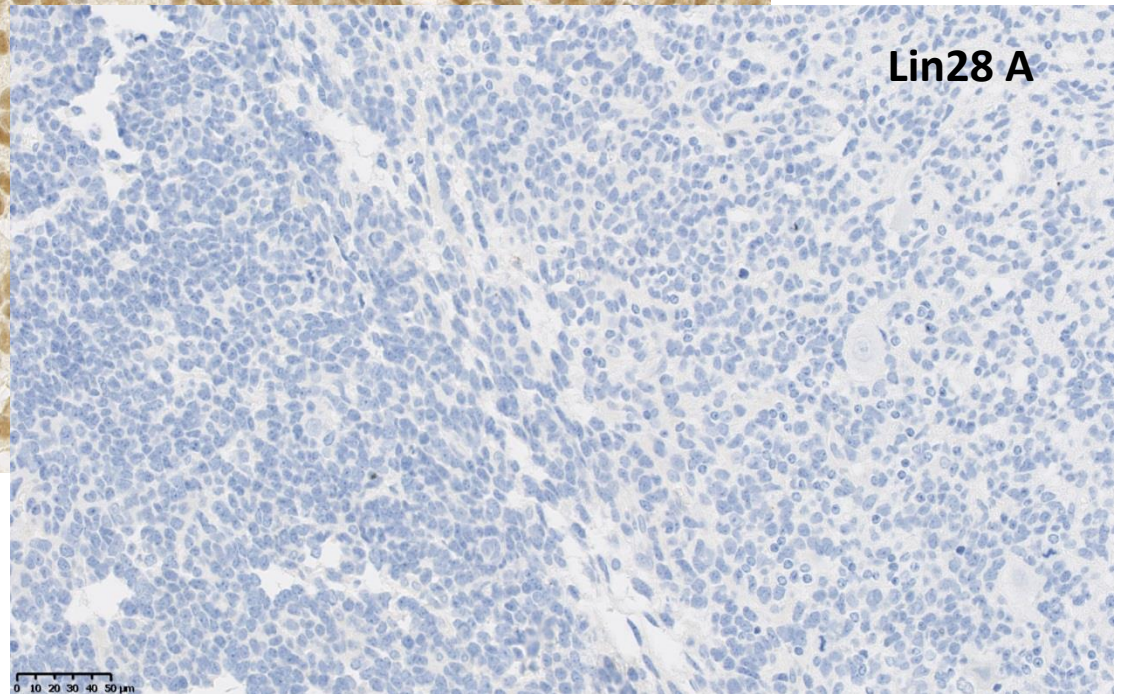
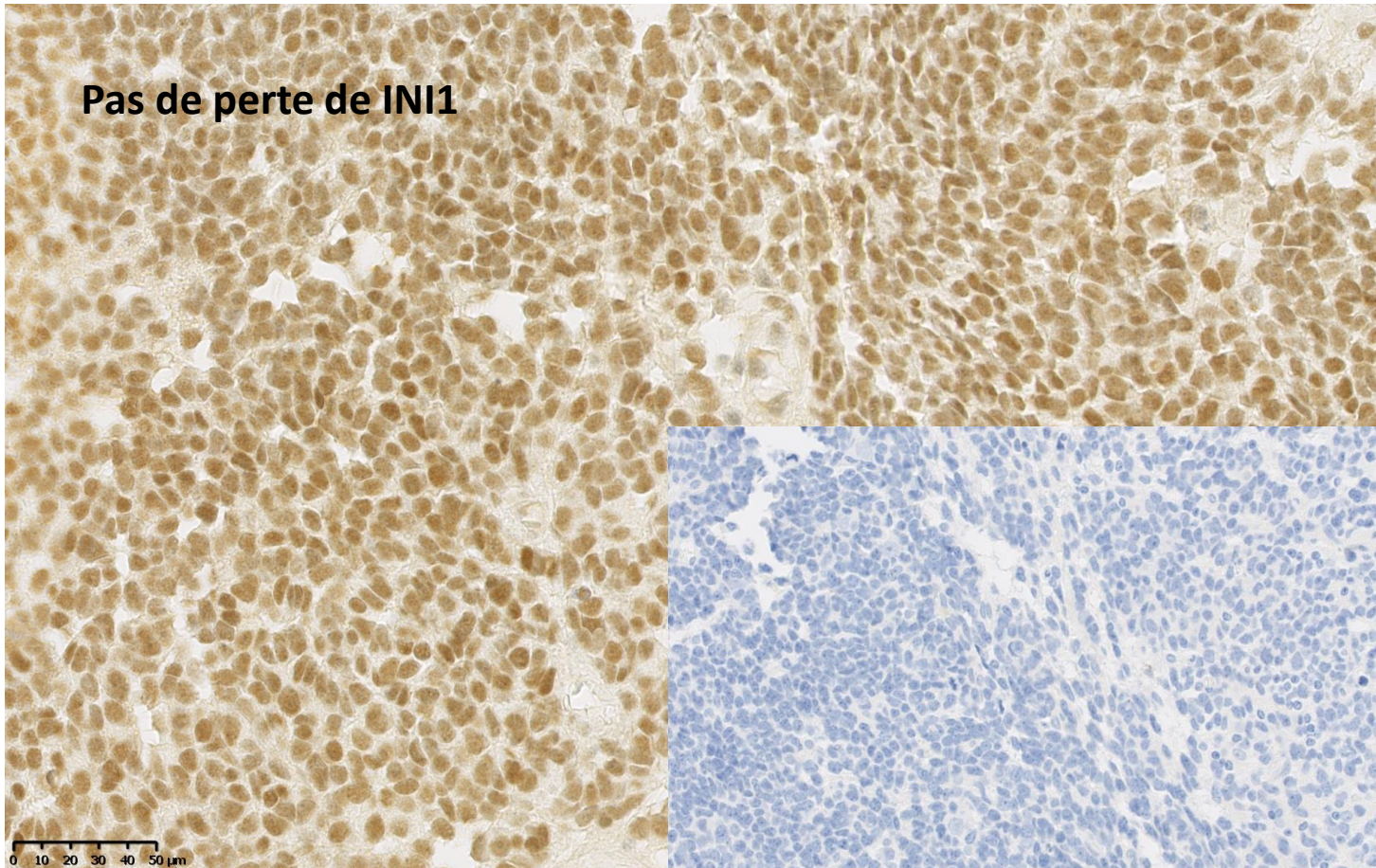
Découverte d'une volumineuse tumeur de la fosse postérieure chez un enfant de 4 ans présentant des signes récents d'hypertension intracrânienne



Q1. Vous suspectez un médulloblastome.
Quels sont les marqueurs IHC indispensables en 2016 pour éliminer les autres diagnostics différentiels de tumeurs primitives du SNC du jeune enfant?

- A: INI1 (SMARCB1/ BAF47)
- B: LIN28A
- C: Amplification C19
- D: Mutation K27M des histones H3.3
- E: Mutation BRAFv600e

QCM: A et B



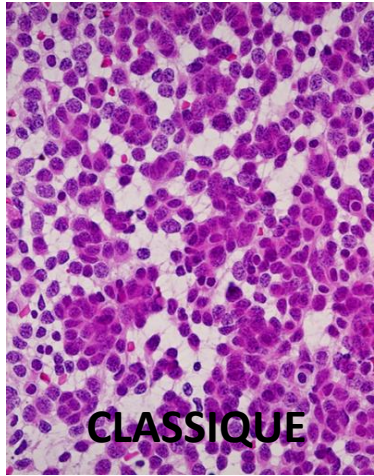
Nouvelle entité 2016 : tumeur embryonnaire avec rosettes multistratifiées (ETMR) qui regroupe 3 tumeurs: médulloépithéliome, ependymoblastome et ETANTR (Eberhart et al 2000)

Les 2 diagnostics différentiels: tumeur rhabdoïde térétoïde atypique (ATRT) et tumeur embryonnaire à rosettes multistratifiées (ETMR) étant éliminés, vous évoquez un **médulloblastome anaplasique/GC**

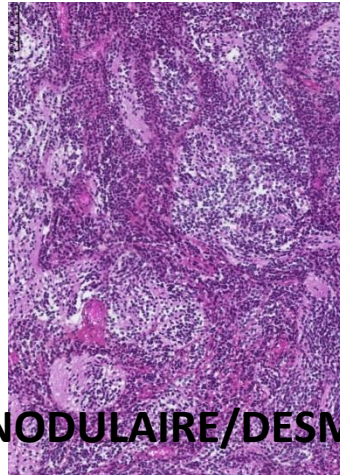
Q2. Citer les différents marquages nécessaires aux sous-typages des médulloblastomes en 2016.

- A: β caténine
- B: GAB1/YAP1 ou GAB1/Filamine A
- C: GFAP
- D: synaptophysine
- E: P53

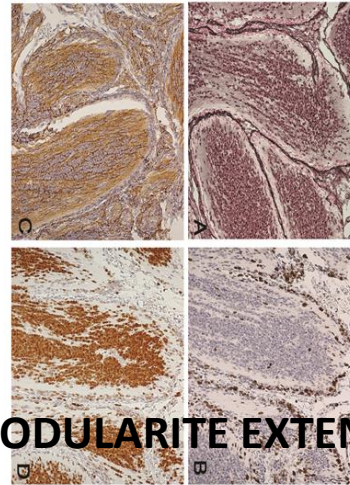
Critères de sous types de médulloblastome



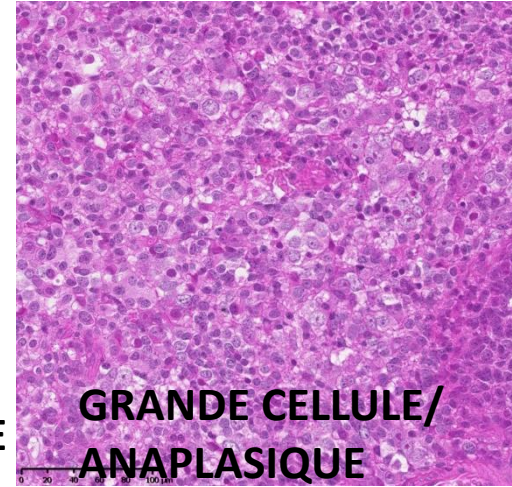
CLASSIQUE



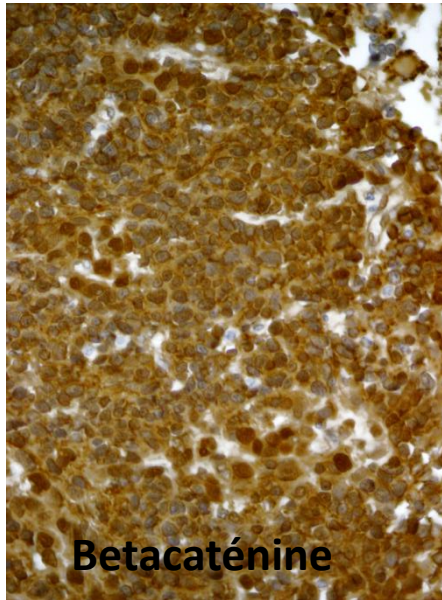
NODULAIRE/DESMO



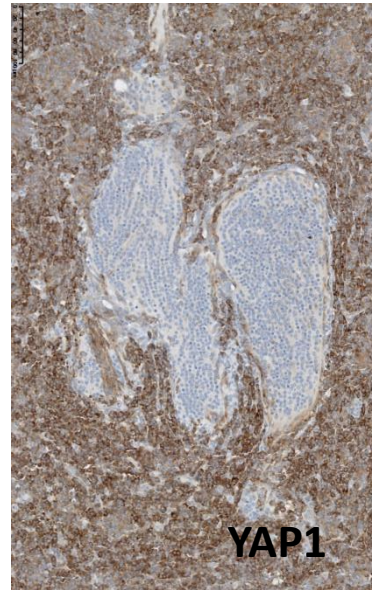
NODULARITE EXTENSIVE



**GRANDE CELLULE/
ANAPLASIQUE**



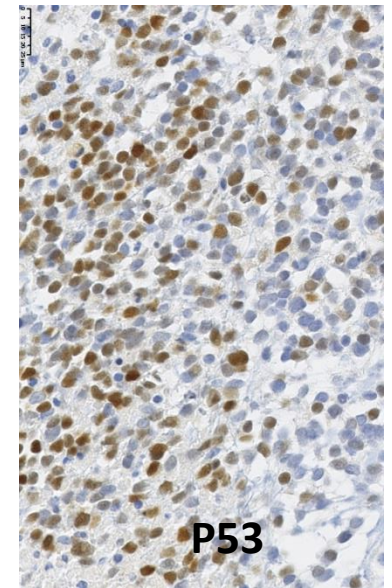
Betacaténine



YAP1



GAB1



P53

Marqueur groupe Wnt

Marqueur groupe Shh

Q3. L'immunoprofil de ce médulloblastome anaplasique est β catenine-, YAP1-, GAB1-, Filamine A-, P53+ **quel est votre diagnostic selon l'OMS 2016?**

- A: Médulloblastome anaplasique, avec activation de la voie WNT
- B: Médulloblastome anaplasique, avec activation de la voie SHH, P53 WT
- C: Médulloblastome anaplasique, avec activation de la voie SHH, P53 muté
- D: Médulloblastome anaplasique, non WNT/ non SHH
- E: Médulloblastome anaplasique, NOS

Table 5 Summary of the most common integrated medulloblastoma diagnoses, with clinical correlates

Genetic profile	Histology	Prognosis
Medulloblastoma, WNT-activated	Classic	Low-risk tumour; classic morphology found in almost all WNT-activated tumours
	Large cell / anaplastic (very rare)	Tumour of uncertain clinicopathological significance
Medulloblastoma, SHH-activated, TP53-mutant	Classic	Uncommon high-risk tumour
	Large cell / anaplastic	High-risk tumour; prevalent in children aged 7–17 years
Medulloblastoma, SHH-activated, TP53-wildtype	Desmoplastic / nodular (very rare)	Tumour of uncertain clinicopathological significance
	Classic	Standard-risk tumour
	Large cell / anaplastic	Tumour of uncertain clinicopathological significance
	Desmoplastic / nodular	Low-risk tumour in infants; prevalent in infants and adults
Medulloblastoma, non-WNT/non-SHH, group 3	Extensive nodularity	Low-risk tumour of infancy
	Classic	Standard-risk tumour
	Large cell / anaplastic	High-risk tumour
Medulloblastoma, non-WNT/non-SHH, group 4	Classic	Standard-risk tumour; classic morphology found in almost all group 4 tumours
	Large cell / anaplastic (rare)	Tumour of uncertain clinicopathological significance

Reprinted from [27], with permission from the WHO

LC/A large cell/anaplastic, DN desmoplastic/nodular, MBEN medulloblastoma with extensive nodularity