



CASE REPORT

Atypical teratoid rhabdoid tumor of the posterior fossa in a child. A case report

Sandra FEKNOUS¹, Malika LOUANCHI², Marouane Fateh AMARA KORBA¹, Abdelkrim MANSOUR¹, Mourad BOUAZIZ¹

ABSTRACT

Atypical teratoid/rhabdoid tumor (AT/RT) is a rare and highly aggressive embryonal neoplasm of the central nervous system, predominantly affecting children under three years of age. It most commonly arises in the posterior fossa (60–70% of cases), involving the brainstem, cerebellopontine angle, and cerebellum, but may also occur in supratentorial locations. Clinically, it typically presents with signs of intracranial hypertension associated with focal neurological deficits, depending on tumor location. Neuroimaging, including computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI), may suggest the presence of a posterior fossa mass; however, definitive diagnosis relies on histopathological examination, supported by immunohistochemical and molecular analyses. AT/RT is characterized by distinct biological features and an extremely poor prognosis, largely due to its propensity for early leptomeningeal dissemination via cerebrospinal fluid pathways. This case highlights the aggressive nature of AT/RT and underscores the importance of early, multidisciplinary management, including surgical resection, radiotherapy, and chemotherapy, in order to optimize clinical outcomes.

Keywords: Atypical teratoid/rhabdoid, Child, Metastasis, tumor.

1- Service de neurochirurgie chu Ibn rochd Annaba. 2- Service de neurologie hopital Ibn sina Annaba – Algérie.

Received: 12 Mar 2026

Accepted: 27 Apr 2026

Correspondance to: Sandra FEKNOUS

E-mail: sandra.feknous@gmail.com

1. INTRODUCTION

La tumeur rhabdoïde tératoïde atypique (AT/RT) est une tumeur très rare avec une incidence de 0,07 à 0,14 pour 100000 habitants ; ce type histologique survient surtout chez l'enfant de moins de trois ans et se caractérise par un fort pouvoir de dissémination. Le pronostic de cette tumeur reste à l'heure actuelle sombre avec une médiane de survie de 8 mois [01]. L'objectif de ce travail est de rapporter un cas pédiatrique d'AT/RT du système nerveux central, mettant en évidence son agressivité, ses particularités diagnostiques ainsi que les défis de sa prise en charge thérapeutique dans un contexte de ressources limitées.

2. CAS CLINIQUE

Nous rapportons le cas d'un enfant de trois ans admis aux urgences neurochirurgicales pour troubles de la conscience. L'examen clinique retrouvait un malade cachectique, déshydraté avec un état général très altéré associé à un strabisme convergent bilatéral. La tomodensitométrie cérébrale objectivait un processus de la fosse cérébrale postérieure avec prise de contraste forte et hétérogène, laminant le quatrième ventricule à l'origine d'une hydrocéphalie tri-ventriculaire active.

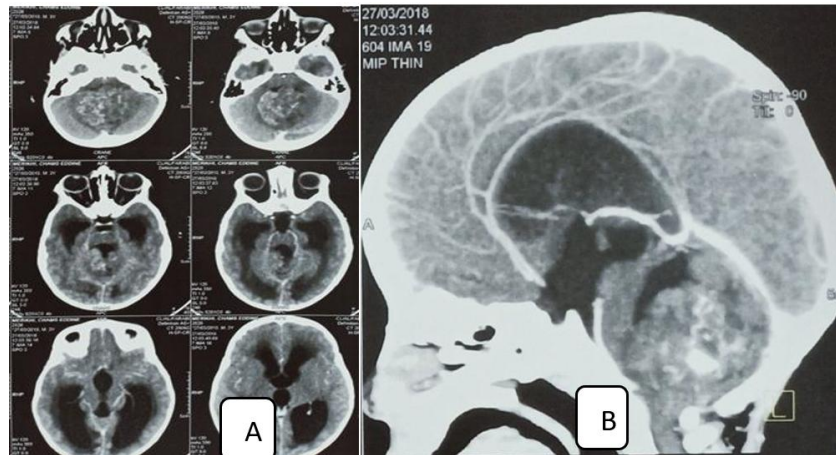


Figure 1. TDM cérébrale A- coupe axiale , B- coupe sagittale objectivant une dilatation tri- ventriculaire sur processus de la fosse cérébrale postérieure avec prise de contraste hétérogène intense.

Le patient a été rapidement pris en charge après avoir eu le consentement éclairé et écrit des parents du patient, où toutes les données ont été traitées de manière anonyme. Le malade a bénéficié d'une ponction ventriculaire avec issue de liquide céphalorachidien en jet permettant une amélioration de l'état de conscience de l'enfant, suivie de la mise en place d'une dérivation ventriculo-péritonéale droite. Une imagerie par résonance magnétique a été faite, objectivant une lésion polylobée de siège vermien avec une extension intraventriculaire, mesurant 52 × 40 × 50 mm, avec rehaussement hétérogène.



Figure 2. IRM coupe sagittale, tumeur de siège vermien avec extension intraventriculaire à contour polylobé avec rehaussement hétérogène.

L'évolution clinique a été marquée par une amélioration sur le plan clinique avec disparition du strabisme convergent quinze jours après la chirurgie. Une imagerie par résonance magnétique cérébrale postopératoire a objectivé l'absence de reliquat tumoral au niveau de la fosse cérébrale postérieure.

L'examen histologique est revenu en faveur d'une prolifération tumorale maligne associant des secteurs gliaux, mésoenchymateux et neuroépithéliaux embryonnaires avec une importante nécrose tumorale, l'étude immuno-histochimique a démontré une positivité à la GFAP et au NCAM, une expression diffuse de la CK8/18 avec expression de l'EMA et absence d'expression nucléaire aux INI1 confirmant le diagnostic de tumeur rhabdoïde térétoïde atypique.

Le malade a été adressé au service d'oncologie pédiatrique où il a bénéficié d'une chimiothérapie mais n'a pas pu bénéficier d'une radiothérapie à cause des rendez-vous très éloignés suite à la saturation des services de radiothérapie.

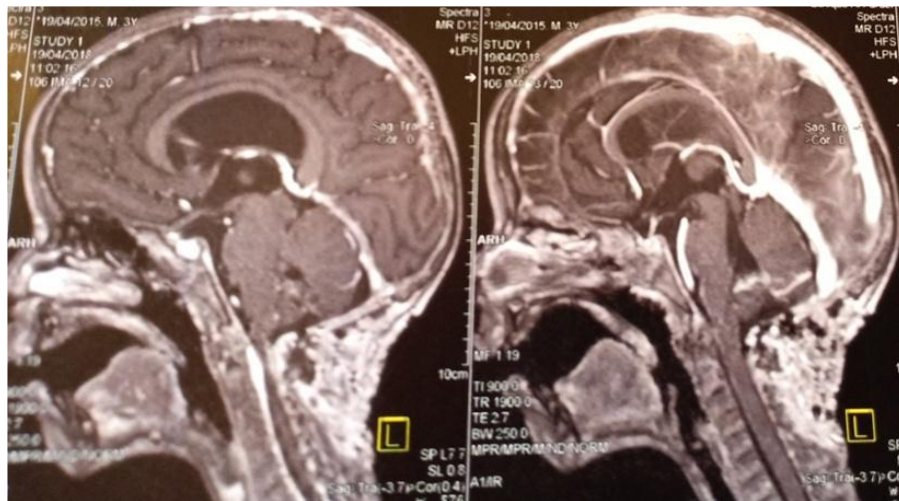


Figure 3. IRM postopératoire coupe sagittale T1 injecté objectivant une résection totale avec absence de reliquat tumoral.

L'IRM cérébrale de contrôle faite une année après l'intervention chirurgicale a mis en évidence une volumineuse lésion métastatique au niveau du troisième ventricule fortement rehaussée par le gadolinium avec absence de récurrence au niveau de la fosse cérébrale postérieure. Le patient est décédé quelques jours après son admission, avant la réalisation de l'intervention chirurgicale pour la localisation secondaire.

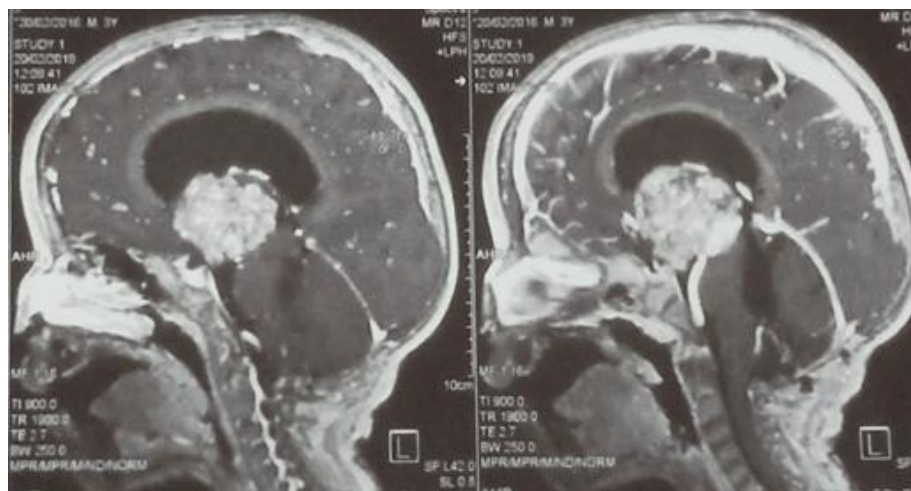


Figure 4. IRM coupe sagittale objectivant une lésion tumorale du troisième ventricule rehaussé fermement par le gadolinium avec absence de récurrence au niveau de la fosse cérébrale postérieure.

3. DISCUSSION

Les tumeurs rhabdoïdes térétoïdes atypiques sont des tumeurs rares et de mauvais pronostic observées chez les enfants de moins de trois ans ; elles peuvent loger dans la fosse cérébrale postérieure dans 60 à 70 % des cas ou être localisées en sus-tentorial, elles peuvent être en intra-ou extra-axiales et sont souvent multifocales, il s'agit généralement de volumineuses tumeurs, parfois calcifiées,

hémorragiques, nécrotiques avec une tendance à la dissémination leptoméningée. En tomодensitométrie, elles apparaissent hyperdenses et hétérogènes, tandis que l'imagerie par résonance magnétique met en évidence un processus hypointense en T2, avec rehaussement variable après injection de contraste [2-3]. Sur le plan histologique, la tumeur rhabdoïde /tératoïde atypique est une tumeur d'origine embryonnaire, elle se caractérise par une prolifération cellulaire dense, organisée en structures pseudopapillaires autour des vaisseaux, certaines sont indifférenciées avec un rapport nucléocytoplasmique élevé de type PNET. Un nucléole proéminent est constant, des figures mitotiques et de la nécrose sont habituellement observées [4-7].

L'absence d'expression nucléaire de INI1 au sein des cellules tumorales constitue un marqueur diagnostique pathognomonique des tumeurs atypique rhabdoïde /tératoïde AT/RT. Les cellules rhabdoïdes expriment le plus souvent la vimentine, l'EMA et l'actine muscle lisse [8]. D'autres marqueurs peuvent être positifs : la GFAP, la synaptophysine, le neurofilament ou la cytokératine [4].

La nouvelle classification OMS 2021 classe la tumeur rhabdoïde tératoïde atypique dans la section des autres tumeurs embryonnaires du système nerveux central, subdivisée en trois sous-groupes : AT/RT –Myc, AT/RT-SHH et AT/RT –TYR [9]. En raison de l'absence de plateau technique adapté dans notre établissement, l'identification du sous-groupe moléculaire de la tumeur n'a pas pu être réalisée chez notre patient. La prise en charge thérapeutique repose sur une approche multimodale associant la chirurgie, la chimiothérapie et la radiothérapie.

The Children's Oncology Group (COG) a instauré un protocole incluant : deux cycles d'induction thérapeutique comportant plusieurs molécules telles que la cyclophosphamide, l'etoposide, la vincristine et le methotrèxate, suivis de trois cycles de consolidation utilisant notamment le thiotépa et la carboplatine [10]. La radiothérapie constitue l'un des piliers essentiels de la prise en charge des tumeurs malignes de la fosse cérébrale postérieure chez l'enfant. Le protocole de SIOP PNET-4 recommande de débiter la radiothérapie idéalement dans les quatre semaines suivant la chirurgie et au plus tard dans un délai de six semaines. En raison du fort potentiel de dissémination via le liquide céphalorachidien, le patient doit bénéficier d'une irradiation au niveau de la fosse cérébrale postérieure, site primitif associé à une irradiation cérébro-spinale afin d'éliminer les cellules tumorales résiduelles et de prévenir les disséminations secondaires.

La Société Internationale d'Oncologie Pédiatrique (SIOP) a constaté que le taux de survie globale était significativement faible chez les enfants qui ont bénéficié d'une radiothérapie tardive (au-delà de 50 jours postopératoires) avec une survie de 53,7 % contre 78,5 % en cas de traitement précoce [11]. Dans notre cas, le patient n'a pas pu bénéficier d'une radiothérapie en raison de la surcharge du centre de radiothérapie, ce qui a probablement contribué à l'évolution défavorable.

La tumeur rhabdoïde /tératoïde atypique est une tumeur maligne avec un potentiel métastatique élevé où la chirurgie seule ne suffit pas, elle doit être impérativement associée à une chimiothérapie et à une radiothérapie dans des délais optimaux. Le pronostic de cette tumeur reste à l'heure actuelle sombre avec une médiane de survie de 8 mois [12]. Dans notre observation, la dissémination tumorale au niveau du troisième ventricule a été objectivée sur l'imagerie par résonance magnétique un an après la chirurgie conduisant au décès du patient.

4. CONCLUSION

Le caractère agressif de la tumeur rhabdoïde tératoïde atypique, associé à son important potentiel de dissémination, confère un pronostic défavorable, même après une exérèse chirurgicale complète [13].

Competing interests: The authors declare that they have no competing interest.

Funding: This research received no external funding.

REFERENCES

1. Choux M, Lena G. Tumeurs cérébrales chez l'enfant. *Encycl Med Chir.* 1980;4092:A10.
2. Parmar H, Hawkins C, Bouffet E, Rutka J, Shroff M. Imaging findings in primary intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumors. *Pediatr Radiol.* 2006;36(2):126–132. doi: 10.1007/s00247-005-0037-6
3. Smith D, Desai PK. Choroid plexus papilloma. *Radiopaedia.org* [Internet]. Available from: <https://radiopaedia.org/articles/choroid-plexus-papilloma>
4. Martin-Duverneuil N, Mokhtari K. Les tumeurs intracrâniennes de l'adulte : neuro-imagerie et neuropathologie. Montpellier: Sauramps Medical; 2009.
5. Arslanoglu A, Aygun N, Tekhtani D, Aronson L, Cohen K, Burger PC, Yousem DM. Imaging findings of CNS atypical teratoid/rhabdoid tumors. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2004;25(3):476–480.

6. Dang T, Vassilyadi M, Michaud J, Jimenez C, Ventureyra ECG. Atypical teratoid/rhabdoid tumors. *Childs Nerv Syst.* 2003;19(4):244–248. doi: 10.1007/s00381-003-0731-3
7. Fenton LZ, Foreman NK. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system in children: an atypical series and review. *Pediatr Radiol.* 2003;33(8):554–558. doi: 10.1007/s00247-003-0934-5
8. Parwani AV, Stelow EB, Pambuccian SE, Burger PC, Ali SZ. Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the brain: cytopathologic characteristics and differential diagnosis. *Cancer.* 2005;105(2):65–70. doi: 10.1002/cncr.20872
9. Nesvick CL, Lafay-Cousin L, Raghunathan A, Bouffet E, Huang AA, Daniels DJ. Atypical teratoid rhabdoid tumor: molecular insights and translation to novel therapeutics. *J Neurooncol.* 2020;150(1):47–56. doi: 10.1007/s11060-020-03639-w
10. Grill J, Chastagner P, Kalifa C. Childhood ependymoma: a systematic review of treatment options and strategies. *Paediatr Drugs.* 2003;5(8):533–543. doi: 10.2165/00148581-200305080-00004
11. Bakiu E, Telhaj E, Kozma E, Ruçi F, Malkaj P. Comparison of 3D CRT and IMRT treatment plans. *Acta Inform Med.* 2013;21(3):211–212. doi: 10.5455/aim.2013.21.211-212
12. Mirone G, Bouazza S, Chibbaro S, Bresson D, Pavlika M, George B. Primary malignant rhabdoid tumour of the brain in adults: case report. *J Clin Neurosci.* 2009;16(11):1495–1497.
13. Louis DN, Perry A, Wesseling P, Brat DJ, Cree IA, Figarella-Branger D, Hawkins C, Ng HK, Pfister SM, Reifenberger G, Soffietti R, von Deimling A, Ellison DW. The 2021 WHO classification of tumors of the central nervous system: a summary. *Neuro Oncol.* 2021;23(8):1231–1251. doi: 10.1093/neuonc/noab106