

VERSION SIMPLIFIÉE POUR

**Les patients pédiatriques atteints  
de Tumeurs Ténosynoviales à  
Cellules Géantes :  
Résultats concrets issus d'un  
registre d'observation de patients**

Sydney Stern, Patrick F. McKenzie, Nadina Hood,  
Arthur Koroglu, Amy Hall, Giacomo G. Baldi, Thomas J.  
Scharschmidt, Emanuela Palmerini, and Sara Rothschild

Lisez la version originale ici



---

# RESUMÉ DE L'ARTICLE

---

## Contexte:

La tumeur à cellules géantes téno-synoviales (TCGT) est une tumeur rare et localement agressive qui prend naissance dans la membrane synoviale, la bourse séreuse (amortisseur de chocs) et la gaine tendineuse (tissu protecteur des tendons). La TCGT touche généralement les personnes âgées de 20 à 50 ans, et les cas pédiatriques sont considérés comme ultra-rares. Jusqu'à présent, la recherche et les essais cliniques se sont concentrés sur les adultes atteints de TCGT. Cependant, des données supplémentaires sont nécessaires pour comprendre les différences entre la TCGT de l'adulte et celle de l'enfant, ainsi que l'impact de la TCGT sur la qualité de vie des patients pédiatriques.

## Patients et méthodes:

Au total, 122 patients pédiatriques ont été inclus dans l'étude, à partir d'un registre de 1 278 patients de TGCT Support. Près de 10 % des patients étaient des enfants.

- 73,0 % présentaient une TGCT diffuse (89 patients)
- 16,4 % une TGCT localisée (20 patients)
- et 10,6 % une TGCT non spécifiée (13 patients).

Parmi tous les patients pédiatriques atteints de TGCT, l'âge médian au moment du diagnostic était de 14,5 ans.

## Conclusions:

Les patients pédiatriques présentaient une charge de morbidité importante, comparativement aux adultes, ce qui affectait considérablement leur qualité de vie. Le recours fréquent à la chirurgie et la sous-utilisation des soins multidisciplinaires soulignent l'insuffisance de formation des professionnels de santé et de progrès thérapeutiques adaptés à cette population.

---

## ABBREVIATIONS

---

CSF1: "Colony Stimulating Factor 1", il s'agit d'une protéine responsable du recrutement des cellules pour faire partie de la TGCT

D-TGCT: tumeur à cellules géantes téno-synoviales diffuse

L-TGCT: tumeur à cellules géantes téno-synoviales localisée

PVNS, synovite villonodulaire pigmentée

TGCT: tumeur téno-synoviale à cellules géantes

## Résultats:

- Plus de la moitié des patients pédiatriques ont initialement fait l'objet d'un diagnostic erroné (62,3 %), et ce risque était plus élevé chez les enfants que chez les adultes (49,9 %).
- 64,8 % des patients pédiatriques ont été diagnostiqués par des chirurgiens orthopédistes.
- 52,5 % ont été diagnostiqués plus d'un an après l'apparition des premiers symptômes.
- Les patients pédiatriques atteints de TGCT diffuse (TGCT-D) ont subi en moyenne 3,4 interventions chirurgicales, contre 1,8 pour ceux atteints de TGCT localisée/nodulaire (TGCT-L).
- 66,3 % des patients pédiatriques atteints de TGCT-D ont présenté une ou plusieurs récurrences, contre 15 % pour les patients pédiatriques atteints de TGCT-L. Les taux de récurrence chez les patients pédiatriques étaient similaires aux données publiées concernant les récurrences chez les adultes.
- Les patients pédiatriques et adultes ont consulté des oncologues médicaux à des taux similaires et les traitements médicamenteux pour les TGCT ont été prescrits de manière similaire mais globalement peu fréquents (21 patients, soit 17,2 % de tous les patients pédiatriques).

---

# INTRODUCTION

---

La tumeur ténosynoviale à cellules géantes (TCGT) est une tumeur rare et localement agressive qui affecte la synoviale (tissu articulaire), la bourse séreuse (coussinets adipeux entourant l'articulation) ou la gaine tendineuse (tissu recouvrant les tendons) d'une seule articulation[1]. Historiquement, la TCGT était appelée synovite villonodulaire pigmentée (SVNP) et tumeur à cellules géantes de la gaine tendineuse. Cependant, ces appellations sont aujourd'hui obsolètes.

En 2013, l'Organisation mondiale de la Santé a regroupé les différentes dénominations existantes sous le terme de TCGT, avec deux sous-types : diffuse et localisée[2]. Ce changement a été motivé principalement par le fait que les anciennes appellations étaient obsolètes, décrivaient incorrectement ce que l'on sait maintenant être un processus tumoral et incitaient les praticiens à traiter une «synovite», c'est-à-dire une inflammation, au lieu d'une tumeur.

- La TGCT diffuse décrit une tumeur agressive et souvent, infiltrée dans le tissu articulaire et pouvant s'étendre au-delà de l'intérieur de l'articulation dans d'autres structures (par exemple, de l'articulation du genou jusqu'au mollet)
- tandis que la TGCT localisée décrit une masse bien délimitée, semblable à une bille, qui ne s'étend pas aux tissus sains.

La TGCT peut se développer dans n'importe quelle articulation, mais la TGCT localisée affecte généralement les doigts et les orteils, tandis que la TGCT diffuse a plutôt tendance à toucher les grosses articulations, telles que le genou, la hanche et la cheville[2, 3].

Les différentes appellations désignant la même pathologie ont engendré de la confusion chez les patients, et les professionnels de santé, et ont fragmenté la recherche. Il est important que le terme TGCT soit le seul utilisé et qu'il soit recommandé à toutes les équipes soignantes.

La TGCT touche principalement les adultes âgés de 20 à 50 ans, avec une incidence plus élevée chez les personnes dans la quarantaine[4]. Bien que la TGCT touche principalement les adultes, des cas ont également été rapportés chez des patients dès l'âge de 8 mois[5]. La TGCT est exceptionnellement rare en pédiatrie, avec seulement :

- 2,86 cas par million pour la TCGGT localisée
- 1,30 cas par million pour la TCGGT diffuse[6].

Les patients adultes atteints de TGCT présentent un large éventail de symptômes, allant de l'absence totale de symptômes à des symptômes extrêmement invalidants, et sont souvent confrontés à un lourd fardeau lié à la maladie. Leur qualité de vie est affectée non seulement par la maladie elle-même, mais aussi par les interventions chirurgicales répétées et les complications liées aux traitements [4, 7]. Peu d'études ont jusqu'à présent décrit la TGCT pédiatrique, qui semble mimer la forme adulte, et aucune n'a pris en compte le vécu des patients [6, 8-12].

La TGCT chez l'adulte et l'enfant présente probablement la même anomalie génétique, à l'origine d'une production accrue d'une protéine, le "colony stimulating factor 1" (CSF1), responsable de la croissance de cette maladie[13-15].

La chirurgie est le traitement le plus courant pour les patients symptomatiques atteints de TGCT, et des traitements médicamenteux ciblant l'anomalie de la TGCT ont également été approuvés aux États-Unis et dans l'Union européenne pour les adultes symptomatiques atteints de TGCT[16, 17]. Cependant, ces traitements médicamenteux, se sont concentrés jusqu'à présent sur les patients adultes, laissant un besoin critique non satisfait en matière de traitement pour les populations pédiatriques atteintes de TGCT qui souffrent de manière similaire.

Des données en vie réelle sont nécessaires pour comprendre l'impact des TGCT sur la qualité de vie des patients pédiatriques et les éventuelles différences entre les patients pédiatriques et adultes atteints de TGCT.

Nous avons comparé l'impact des TGCT entre ces deux groupes en utilisant le plus grand registre mondial de patients au monde, celui de TGCT Support. Créé en septembre 2022, le registre TGCT Support est une étude observationnelle multinationale de long terme qui recueille des informations sur l'expérience rapportée par les patients ou leurs aidants, du diagnostic au traitement et au-delà[4]. Ce registre actuel représente l'ensemble de données le plus vaste et le plus complet à ce jour sur les TGCT pédiatriques, et le premier à saisir les caractéristiques de la maladie, les approches thérapeutiques et les résultats du point de vue des patients.

---

# MÉTHODES

---

## Population de l'enquête et conception de l'enquête

TGCT Support, un programme du Life Raft Group, est une organisation internationale à but non lucratif de défense des droits des patients. Le registre TGCT Support comprend un questionnaire permettant de recueillir, tous les six mois, les caractéristiques initiales et les changements survenus dans l'expérience des patients atteints de TGCT. Ce questionnaire peut être rempli par les patients (le cas échéant), leurs aidants ou leurs représentants légaux. Le registre vise à décrire l'expérience des patients liée à la maladie et au fardeau des traitements. Au moment de cette analyse, 122 patients pédiatriques atteints de TGCT, âgés de moins de 18 ans, y étaient inclus. Le comité d'éthique de la recherche, Advarra (Columbia, Maryland, USA), a approuvé l'analyse du registre TGCT Support et un consentement éclairé écrit a été obtenu de chaque patient (le cas échéant), aidant ou représentant légal participant au registre.

Pour les analyses présentées ici, les patients admissibles étaient âgés de moins de 18 ans au moment de leur dernière réponse et avaient reçu un diagnostic de TGCT.

L'analyse suivante porte sur les données initiales entre le 6 octobre 2022 et le 26 novembre 2024.

Le sous-type de TGCT a été autodéclaré comme diffus, localisé ou inconnu.

Les patients pédiatriques ont été comparés à une cohorte de patients adultes issue de données précédemment publiées par TGCT Support[4].

**Pour vous inscrire au registre et partager votre expérience, rendez-vous sur [TGCTSupport.org/registry](https://TGCTSupport.org/registry)**

---

# RÉSULTATS

---

## Caractéristiques initiales

Les données démographiques de 122 patients pédiatriques atteints de TGCT sont résumées dans le tableau 1. La majorité des patients étaient des filles (67,2 %), et l'âge médian au moment de l'analyse était de 14,5 ans. Cependant, dans notre registre, les patients pédiatriques ont été diagnostiqués entre 3 et 17 ans.

À l'inclusion dans l'étude, les patients étaient souvent à 2 ans de leur parcours de soins, et l'âge médian était de 16 ans, avec des extrêmes allant de 4 à moins de 18 ans.

- 90 % des patients pédiatriques étaient considérés comme des adolescents au moment du diagnostic, c'est-à-dire âgés de plus de 11 ans [18].
- Près de la moitié des patients pédiatriques résidaient hors des États-Unis, les pays les plus fréquemment concernés étant le Canada, le Royaume-Uni, l'Italie, l'Allemagne et l'Australie.

Parmi les 122 patients pédiatriques, la majorité présentait une TGCT diffuse (73,0 %) et le genou était la localisation la plus fréquente, quel que soit le sous-type de tumeur (83,6 %). Les autres localisations comprenaient la hanche (10,7 %), la cheville (4,1 %) et le poignet ou l'épaule (1,6 %).

Le registre de soutien aux patients atteints de TGCT est particulièrement efficace pour suivre le parcours de soins des patients atteints de TGCT diffuses grâce à la mise en place de ressources ciblées ; cependant, les TGCT localisées sont plus fréquentes en pratique clinique.

## Parcours de diagnostic

Parmi les 122 patients pédiatriques, 62,3 % avaient été mal diagnostiqués avant de recevoir leur diagnostic de TGCT (Tableau 2).

**Tableau 1. Caractéristiques des patients pédiatriques**

	<b>Diffuse</b> (n=89, 73.0%)	<b>Localisée</b> (n=20, 16.4%)	<b>Inconnu</b> (n=13, 10.6%)	<b>Total</b> (N=122)
Femmes, n (%)	59 (66.3)	14 (70.0)	9 (69.2)	82 (67.2)
Âge médian au diagnostic, années (écart)	14 (3 - 17)	15 (4 - 17)	14.5 (7 - 15)	14.5 (3 - 17)
Âge médian à l'enregistrement, années (écart)	16 (4-18)	17 (6-18)	15 (10-18)	16 (4-18)
Localisé aux USA, n (%)	47 (52.8)	11 (55.0)	4 (30.8)	62 (50.8)
<b>Groupe d'âge, n (%)</b>				
Enfants (2-11 ans)	8 (9.0)	3 (15.0)	1 (7.7)	12 (9.8)
Adolescents (12-18 ans)	81 (91.0)	17 (85.0)	12 (92.3)	110 (90.2)
<b>Race, n (%)</b>				
Blanc	79 (88.8)	19 (95.0)	9 (69.2)	101 (87.7)
Afro-américain	1 (1.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (0.8)
Asiatique	6 (6.7)	0 (0.0)	1 (7.7)	7 (5.7)
Préfère ne pas répondre	1 (1.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (0.8)
Autre	2 (2.3)	1 (5.0)	3 (23.1)	6 (4.9)
Hispanique	10 (11.2)	3 (15.0)	2 (15.4)	15 (12.3)
<b>Localisation de la maladie, n (%)</b>				
Genou	76 (85.4)	16 (80.0)	10 (76.9)	102 (83.6)
Hanche	8 (9.0)	4 (20.0)	1 (7.7)	13 (10.7)
Cheville	5 (5.6)	0 (0.0)	0 (0.0)	5 (4.1)
Autre	0 (0.0)	0 (0.0)	2 (15.4)	2 (1.6)

Version simplifiée pour les patients pédiatriques atteints de Tumeurs Ténosynoviales à cellules géantes :  
Résultats concrets issus d'un registre d'observation de patients.

Tableau 2. Parcours de diagnostic

	Diffuse (n=89, 73.0%)	Localisée (n=20, 16.4%)	Inconnu (n=13, 10.6%)	Total (N=122)
<b>Erreur de diagnostic</b>	56 (62.9)	10 (50.0)	10 (76.9)	76 (62.3)
<b>Symptôme principal qui a conduit au diagnostic, n (%)</b>				
Douleur	37 (42.1)	12 (60.0)	6 (46.2)	55 (45.5)
Epanchements	44 (49.4)	5 (25.0)	5 (38.5)	54 (44.3)
Raideur	2 (2.3)	1 (5.0)	0 (0.0)	3 (2.5)
Limitation d'amplitude	4 (4.6)	0 (0.0)	2 (15.4)	6 (5.0)
Autre	2 (2.3)	2 (10.0)	0 (0.0)	4 (3.3)
<b>TGCT Pédiatrique - PDS à l'origine du diagnostic, n (%)</b>				
médecin orthopédique / du sport	62 (69.7)	12 (60.0)	5 (38.5)	79 (64.8)
Oncologue orthopédique	19 (21.4)	7 (35.0)	0 (0.0)	26 (21.3)
Oncologue médical	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
Rhumatologue	4 (4.5)	1 (5.0)	4 (30.8)	9 (7.4)
Médecin généraliste / Pédiatre	4 (4.5)	0 (0.0)	4 (30.8)	8 (6.6)
<b>Délai entre l'apparition des symptômes et le diagnostic, n (%)</b>				
<12 mois	42 (47.1)	8 (40.0)	4 (30.8)	54 (44.3)
12-24 mois	24 (27.0)	5 (25.0)	3 (23.1)	32 (26.2)
25-60 mois	14 (15.7)	4 (20.0)	3 (23.1)	21 (17.2)
>60 mois	6 (6.7)	3 (15.0)	2 (15.4)	11 (9.0)
Diagnostic lors d'une chirurgie	3 (3.4)	0 (0.0)	1 (7.7)	4 (3.3)

PDS: Professionnel de santé

Avant que les patients pédiatriques ne reçoivent le diagnostic exact, d'autres diagnostics ont été posés : trouble d'anxiété généralisée, douleurs de croissance, kystes de Baker, lésions du labrum ou du ménisque, arthrite rhumatoïde juvénile ou idiopathique, arthrite septique, blessures sportives, kystes synoviaux, syndrome d'Ehlers-Danlos, algoneurodystrophie, tendinite et malformations congénitales.

Les kystes de Baker (19,7 %), les lésions ligamentaires et tendineuses, les entorses et autres blessures sportives (32,9 %) et l'arthrite rhumatoïde juvénile (14,5 %) étaient les diagnostics erronés les plus fréquents, probablement en raison de leur plus grande probabilité chez les adolescents.

La douleur (45,5 %) et les épanchements (44,3 %) étaient les symptômes les plus fréquents ayant conduit les patients à consulter (tableau 2).

- Les œdèmes étaient plus fréquents chez les patients pédiatriques atteints d'une TGCT diffuse que chez ceux atteints d'une TGCT localisée. Plus de la moitié (53 %) des patients pédiatriques présentaient des symptômes depuis 12 mois ou plus avant d'être diagnostiqués.

Les professionnels de santé responsables du diagnostic des TGCT étaient majoritairement des orthopédistes généralistes ou des orthopédistes spécialisés en médecine du sport (64,8 %), à l'exception des patients dont le sous-type était inconnu, diagnostiqués principalement par des rhumatologues ou des pédiatres (tableau 2), ce qui explique peut-être pourquoi le sous-type de TGCT était indiqué comme « incertain ».

La majorité des patients pédiatriques ont présenté une augmentation intermittente des symptômes liés à la TGCT, communément appelée « poussée », au cours des six derniers mois (67,2 %). Les patients pédiatriques atteints d'une TGCT diffuse ont rapporté une poussée plus fréquemment que ceux atteints d'une TGCT localisée (66,3 % contre 40,0 %).

Les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) (62,3 %) et le paracétamol en vente libre (76,2 %) étaient souvent utilisés pour soulager la douleur et l'inflammation liées à la TGCT.

## traitements

L'exérèse chirurgicale de la TGCT est la stratégie thérapeutique la plus fréquemment proposée lors du diagnostic initial (n = 115, 94,3 %). Un traitement médicamenteux de la TGCT a été envisagé avec 15,6 % des patients et la radiothérapie (20,5 %) a été parfois évoquée. La surveillance active de la TGCT n'est mentionnée comme option thérapeutique que pour un patient pédiatrique sur cinq lors du diagnostic initial.

Globalement, les patients pédiatriques sont pris en charge rapidement : 61,5 % d'entre eux sont traités dans les trois mois suivant le diagnostic. Les chirurgiens orthopédistes sont les professionnels de santé les plus fréquemment impliqués (80,3 % des traitements), suivis des kinésithérapeutes (40,2 %) et des oncologues orthopédiques (36,9 %) (tableau 3). Les oncologues médicaux participent à la prise en charge d'un tiers des patients pédiatriques (33,6 %), et plus fréquemment à celle des patients atteints de TGCT diffuses et récidivantes.

Tableau 3. Du diagnostic aux prestataires de soins

	Diffuse (n=89, 73.0%)	Localisée (n=20, 16.4%)	Inconnu (n=13, 10.6%)	Total (N=122)
<b>Délai entre le diagnostic et le traitement, n (%)</b>				
< 1 mois	32 (36.0)	8 (40.0)	5 (38.5)	45 (36.9)
1-3 mois	22 (24.7)	7 (35.0)	1 (7.7)	30 (24.6)
4-6 mois	13 (14.6)	1 (5.0)	1 (7.7)	15 (12.3)
7-11 mois	8 (9.0)	2 (10.0)	0 (0.0)	10 (8.2)
≥ 12 mois	4 (4.5)	0 (0.0)	2 (15.4)	6 (4.9)
Surveillance active	10 (11.2)	2 (10.0)	4 (30.8)	16 (13.1)
<b>TGCT pédiatrique - PDS dans la prise en charge , n (%)</b>				
médecin orthopédique / du sport	74 (83.2)	16 (80.0)	8 (61.5)	98 (80.3)
Oncologue orthopédique	33 (37.1)	8 (40.0)	4 (30.8)	45 (36.9)
Oncologue médical	37 (41.6)	1 (5.0)	3 (23.1)	41 (33.6)
Rhumatologue	12 (13.5)	2 (10.0)	7 (53.9)	16 (13.1)
Kinésithérapeute	41 (46.1)	7 (35.0)	1 (7.7)	49 (40.2)
Médecin généraliste / Pédiatre	29 (32.6)	7 (35.0)	7 (53.9)	43 (35.3)

PDS: Professionnel de santé

## Chirurgie

La chirurgie était le traitement de première intention chez tous les patients pédiatriques (82,0 %) (Tableau 4). En moyenne, les patients pédiatriques atteints d'une TGCT diffuse ont subi 3,4 interventions chirurgicales, contre 1,8 pour ceux atteints d'une TGCT localisée.

Les deux principaux types d'interventions étaient l'arthroscopie, également appelée « chirurgie mini-invasive », au cours de laquelle le chirurgien pratique plusieurs petites incisions et insère une mini-caméra pour visualiser l'articulation, et la chirurgie à ciel ouvert, où le chirurgien pratique une incision plus importante et peut visualiser l'intérieur de l'articulation à l'œil nu.

La plupart des patients pédiatriques ont subi au moins une intervention chirurgicale pour l'exérèse de leur TGCT (82,0 %), notamment par les approches chirurgicales suivantes :

- arthroscopie (57,4 %),
- chirurgie ouverte (44,3 %),
- et approche combinée arthroscopique antérieure et chirurgicale postérieure à ciel ouvert pour les TGCT du genou (23,8 %).

Les arthroscopies étaient plus fréquentes chez les patients pédiatriques atteints de TGCT diffuse que chez ceux atteints de TGCT localisée (62,9 % contre 40,0 %), probablement parce que les chirurgiens souhaitaient réduire les risques associés aux interventions chirurgicales importantes (par exemple, raideur, réinterventions ultérieures, convalescence prolongée) lorsque le risque de récurrence de la TGCT est élevé.

**Tableau 4. Modalités de traitement**

	<b>Diffuse</b> (n=89, 73.0%)	<b>Localisée</b> (n=20, 16.4%)	<b>Inconnu</b> (n=13, 10.6%)	<b>Total</b> (N=122)
<b>Résection de la tumeur, n (%)</b>	76 (85.4)	16 (80.0)	8 (61.5)	100 (82.0)
Chirurgie arthroscopique	56 (62.9)	(40.0)	6 (46.2)	70 (57.4)
Chirurgie à ciel ouvert	44 (49.4)	8 (40.0)	2 (15.4)	54 (44.3)
Synovectomie combinée antérieure & postérieure	26 (29.2)	3 (15.0)	0 (0.0)	29 (23.8)
Traitements systémiques	20 (22.5)	0 (0.0)	1 (7.7)	21 (17.2)
Pexidartinib	7 (7.9)	0 (0.0)	1 (7.7)	8 (7.4)
Imatinib	12 (13.5)	0 (0.0)	0 (0.0)	12 (9.8)
Nilotinib	1 (1.1)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (0.8)
Radiothérapie	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
Radiothérapie externe	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
Yttrium-90 intra-articulaire	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
Surveillance active	43 (48.3)	9 (45.0)	8 (61.5)	60 (49.2)
<b>Nombre d'intervention chirurgicale moyen, (écart-type)</b>	3.4 (2.8)	1.8 (1.5)	1.1 (1.2)	2.8 (2.5)
Médiane	2	1	1	2
<b>Récidives locales, n (%)</b>				
Oui	59 (66.3)	3 (15.0)	4 (3.8)	66 (54.1)
1 récurrence	19 (21.3)	2 (10.0)	1 (7.7)	22 (18.0)
≥ 2 récurrences	40 (44.9)	1 (5.0)	3 (23.1)	44 (36.1)
Non	30 (33.7)	17 (85.0)	9 (69.2)	56 (45.9)
Je n'ai pas subi de chirurgie	12 (13.5)	2 (10.0)	5 (38.5)	19 (15.6)
Je ne suis pas sûr	8 (9.0)	4 (20.0)	1 (7.7)	13 (10.7)

Parmi les patients ayant déjà subi une intervention chirurgicale, le taux de récurrence était de 66,0 %. Ce taux était plus élevé chez les enfants atteints d'une TGCT diffuse que chez ceux atteints d'une TGCT localisée (66,3 % des patients atteints d'une tumeur diffuse ont présenté une récurrence contre 15,0 % pour ceux atteints d'une forme localisée). Le taux de récurrence après une nouvelle intervention chirurgicale était également élevé chez les enfants atteints d'une TGCT diffuse : 67,8 % d'entre eux ont présenté une seconde récurrence après la seconde intervention.

## Médicaments pour la TGCT

Des médicaments ont été occasionnellement administrés à des patients pédiatriques atteints de TGCT (17,2 %) (Tableau 4). Aucun médicament n'est actuellement approuvé pour la population pédiatrique. Cependant, les médicaments prescrits pour les TGCT ont été exclusivement utilisés chez les patients atteints de TGCT diffuse et chez un patient présentant un sous-type de TGCT inconnu. 81% des patients pédiatriques ont reçu un seul médicament pour la TGCT, tandis que 19 % des patients (4 patients précisément) ont reçu deux médicaments différents. L'imatinib était le médicament le plus fréquemment utilisé, suivi du pexidartinib.

Les posologies prescrites sont alignées sur celles administrées aux adultes (soit 500 mg au total pour le pexidartinib, 400 mg par jour pour l'imatinib). Des données préliminaires suggèrent que des concentrations sanguines similaires ont été atteintes chez les patients adultes et pédiatriques après la prise de pexidartinib à la dose de 800 mg [19]. Cela signifie que les adultes et les patients pédiatriques pourraient prendre les mêmes doses.

Cependant, les données sont insuffisantes pour déterminer si la même dose est aussi efficace chez les enfants ou si des doses plus faibles pourraient être suffisamment efficaces pour réduire la taille des TGCT.

Aucun des 3 essais majeurs avec le pexidartinib (n=61), le vimseltinib (n=83) et le pimicotinib (n=63) dans les TGCT n'a inclus de patients pédiatriques et les résultats sont attendus pour l'étude sur l'emactuzumab qui a inclus des patients de plus de 12 ans (<https://clinicaltrials.gov/NCT#05417789>). Ainsi, nous ne savons peut-être pas quelle est la dose optimale et la plus sûre des médicaments contre les TGCT pour les patients pédiatriques.

Ces données indiquent que les patients pédiatriques et leurs aidants pourraient être en mesure d'utiliser des médicaments approuvés pour les adultes atteints de TGCT, lorsqu'ils sont accessibles. Cependant, les patients pédiatriques ou leurs soignants ont été interrogés sur leurs préoccupations concernant ces médicaments. Les principales préoccupations exprimées concernaient la fertilité, les changements de mode de vie liés au vieillissement (comme le passage du lycée à l'université) et le manque de données justifiant leur utilisation chez les jeunes enfants et adolescents.

## Charge de morbidité

La douleur était le symptôme le plus fréquemment rapporté, chez 94 % des patients, quel que soit le sous-type de TGCT. La TGCT limitait l'amplitude des mouvements chez 89,3 % des patients, et ces limitations étaient similaires quel que soit le sous-type. Ce résultat était inattendu. Il suggère que les TGCT localisées pourraient entraver structurellement les mouvements (par exemple, une TGCT localisée entre la rotule et le fémur). Cependant, le caractère purement déclaratif de ce registre observationnel ne permet pas de confirmer ou d'évaluer cette hypothèse par un médecin.

Les patients pédiatriques atteints de TGCT diffuse ont présenté des épanchements plus fréquemment que ceux atteints de TGCT localisée (88,7 % pour la forme diffuse contre 60 % pour la forme localisée). Au cours de leur semaine précédente, 80,3 % des patients pédiatriques ont rapporté que la douleur, à des degrés divers, affectait leur qualité de vie. De même, la douleur a nui au plaisir des patients pédiatriques dans le cadre d'activités de loisirs (82,8 %).

Les patients ont indiqué que la TGCT affectait leur capacité à participer à des activités sportives, à planifier leur avenir professionnel et à choisir leur orientation scolaire. Un patient se souvient qu'il avait l'intention de s'engager dans l'armée comme ses parents, mais il a déclaré que la TGCT serait la raison pour laquelle il ne pourrait pas réussir les épreuves physiques. Plusieurs patients pédiatriques ont mentionné que la TGCT affectait leur capacité à se concentrer sur leurs études ou à entretenir des relations avec leurs amis.

## TGCT pédiatriques comparées aux TGCT adultes

Globalement, les TGCT affectent les patients adultes et pédiatriques de façon similaire ; toutefois, plusieurs caractéristiques du parcours de soins diffèrent (tableau 5). De même, les patients adultes et pédiatriques ont rapporté que la douleur et les épanchements étaient les symptômes les plus fréquents ayant conduit à la recherche d'un diagnostic, et que la douleur était le symptôme le plus fréquent tout au long de leur parcours de soins.

Table 5. Comparison between pediatric and adult TGCT patient journey

Variables	TGCT Pédiatriques (n=122)			TGCT Adultes (n=497)		
	Localisée (n=20)	Diffuse (n=89)	Inconnu (n=13)	Localisée (n=94)	Diffuse (n=355)	inconnu (n=48)
Femme, n (%)	14 (70.0)	59 (66.3)	9 (69.2)	76 (80.9)	254 (71.5)	40 (83.3)
Résident USA, n (%)	11 (55.0)	47 (52.8)	4 (30.8)	53 (56.4)	203 (57.2)	24 (50.0)
TGCT du genou, n (%)	16 (80.0)	76 (85.4)	10 (76.9)	57 (72.2)	256 (72.2)	26 (54.2)
Erreur de diagnostic, n(%)	10 (50.0)	56 (62.9)	10 (76.9)	41 (51.3)	182 (51.3)	25 (52.1)
<b>Symptôme principal qui a mené au diagnostic, n (%)</b>						
Douleur, n (%)	12 (60.0)	37 (42.1)	6 (46.2)	48 (51.0)	141 (39.7)	21 (43.7)
Épanchement, n (%)	5 (25.0)	44 (49.4)	5 (38.5)	23 (24.5)	152 (42.8)	14 (29.2)
<b>PDS à l'origine du diagnostic, n (%)</b>						
Médecin orthopédique ou du sport	12 (60.0)	62 (69.7)	5 (38.5)	51 (54.3)	222 (62.5)	31 (64.5)
Oncologue orthopédique	7 (35.0)	19 (21.4)	0 (0.0)	30 (31.9)	83 (23.4)	5 (10.4)
MG ou pédiatre	0 (0.0)	4 (4.5)	4 (30.8)	3 (3.2)	12 (3.4)	3 (6.3)
<b>Délai du début des symptômes au diagnostic, n (%)</b>						
< 12 mois	8 (40.0)	42 (47.1)	4 (30.8)	39 (41.5)	132 (37.2)	14 (29.2)
≥ 12 mois	12 (60.0)	44 (49.4)	8 (61.5)	50 (53.2)	201 (56.6)	27 (56.3)
<b>Délai du diagnostic au traitement, n (%)</b>						
< 12 mois	18 (90.0)	75 (84.2)	7 (53.8)	69 (73.4)	240 (67.6)	21 (43.8)
≥ 12 mois	0 (0.0)	4 (4.5)	2 (15.4)	4 (4.3)	35 (9.8)	4 (8.3)
<b>PDS dans la prise en charge, n (%)</b>						
Médecins orthopédique ou du sport	16 (80.0)	74 (83.2)	8 (61.5)	75 (79.8)	264 (74.4)	32 (66.7)
Oncologue orthopédique	8 (40.0)	33 (37.1)	4 (30.8)	53 (56.4)	238 (67.0)	15 (31.3)
Oncologue médical	1 (5.0)	37 (41.6)	3 (23.1)	6 (6.4)	122 (34.4)	11 (22.9)
<b>Traitements</b>						
Arthroscopie	8 (40.0)	56 (62.9)	6 (46.2)	32 (34.0)	167 (47.0)	18 (37.5)
Chirurgie à ciel ouvert	8 (40.0)	44 (49.4)	2 (15.4)	42 (44.7)	168 (47.3)	8 (16.7)
Thérapie systémique	0 (0.0)	20 (22.5)	1 (7.7)	3 (3.2)	86 (24.2)	6 (12.5)
Surveillance active	9 (45.0)	43 (48.3)	8 (61.5)	30 (31.9)	153 (43.1)	18 (37.5)
nombre de chirurgie moyen ± écart-type	1.8 ± 1.6	2.8 ± 2.7	1.7 ± 1.1	1.8 ± 1.5	3.4 ± 2.8	2.9 ± 2.5
<b>TRL après chirurgie</b>	<b>n=17</b>	<b>n=76</b>	<b>n=8</b>	<b>n=68</b>	<b>n=289</b>	<b>n=36</b>
1 récurrence ou plus, n (%)	3 (17.6)	59 (77.6)	4 (50.0)	23 (33.8)	207 (71.6)	16 (44.4)

PDS: Professionnel De Santé; MG: médecin généraliste; TRL: taux de récurrence locale.

Version simplifiée pour les patients pédiatriques atteints de Tumeurs Ténosynoviales à cellules géantes :  
Résultats concrets issus d'un registre d'observation de patients.

Cependant, les patients pédiatriques atteints de TGCT ont reçu un diagnostic erroné significativement plus souvent que les patients adultes (62,3 % contre 49,9 %). Chez les patients pédiatriques ayant reçu un diagnostic erroné avant celui de TGCT, des diagnostics psychologiques tels que le trouble d'anxiété généralisée ont été relevés. Ces diagnostics psychologiques n'ont pas été rapportés comme diagnostics différentiels ou erreurs de diagnostic chez les adultes atteints de TGCT.

Malgré le taux élevé d'erreurs de diagnostic chez les patients pédiatriques, le délai entre l'apparition des symptômes et le diagnostic était similaire chez les patients adultes et pédiatriques, quel que soit le sous-type. Ceci pourrait s'expliquer par le fait que les parents défendent activement les intérêts de leurs enfants lorsqu'ils souffrent. De plus, la plupart des symptômes étaient pris en charge de manière similaire chez les adultes et les enfants. Cependant, les patients pédiatriques ont subi des ponctions articulaires significativement plus fréquemment que les patients adultes (47,5 % contre 22,5 %), cela reflète probablement le manque d'implication des oncologues dans la prise en charge des TGCT et le fait qu'une grande partie des patients pédiatriques restent suivis par leur médecin traitant habituel ou par un orthopédiste.

Les approches thérapeutiques discutées étaient similaires chez les patients pédiatriques et adultes, et la plupart des patients ont été traités dans les 3 mois suivant le diagnostic de TGCT, ce qui souligne que les patients sont traités rapidement une fois le diagnostic posé et que peu d'alternatives leur sont proposées. Bien que les patients pédiatriques et adultes aient été fréquemment diagnostiqués par des chirurgiens orthopédistes ou des médecins du sport, les patients adultes ont été orientés vers des oncologues orthopédistes de manière significativement plus fréquente que les patients pédiatriques (61,6 % contre 36,9 %). La prise en charge des TGCT impliquait plus fréquemment les praticiens habituels (notamment les pédiatres) chez les patients pédiatriques. Des études menées auprès de patients adultes atteints de TGCT ont montré qu'une prise en charge par des oncologues orthopédiques permettait d'obtenir de meilleurs résultats.

La chirurgie est, comme prévu, le traitement de référence pour les patients pédiatriques et adultes atteints de TGCT. Les approches chirurgicales arthroscopiques étaient plus fréquemment pratiquées chez les patients pédiatriques atteints de TGCT diffuse que chez les patients adultes (62,9 % contre 47,0 %) (Tableau 5). Le nombre moyen de résections chirurgicales était similaire chez les patients adultes et pédiatriques (2,7 contre 2,8), ainsi que le taux de récurrence locale après une intervention chirurgicale (tableau 5).

Cependant, cela signifie également qu'en atteignant l'âge adulte, les patients pédiatriques subissent un nombre d'interventions chirurgicales comparable à celui de la population adulte, dont l'âge médian est de 44 ans.

Des recherches précédentes n'ont démontré aucune différence dans le taux de récurrence après traitement chirurgical chez les enfants par rapport aux adultes, 2 ans après l'intervention (15 % chez les enfants contre 11 % chez les adultes pour les TGCT localisées ; 47 % chez les enfants contre 44 % chez les adultes pour les TGCT diffuses)[6], ce qui est concordant avec notre étude malgré que nous ayons relevé un taux de récurrence global plus élevé (66 %).

Notre registre montre également des taux de récurrence plus élevés que ceux rapportés dans l'étude néerlandaise, tant chez les adultes que chez les enfants [6]. Cela peut refléter le fait que les patients choisissent eux-mêmes de répondre à notre enquête et que les patients les plus gravement atteints y participent davantage, ou le fait que, dans la pratique courante, les patients sont souvent traités en dehors des centres spécialisés et présentent des taux de récurrence plus élevés, ce qui est pris en compte dans notre analyse car elle est indépendante de l'établissement et de la zone géographique[4].

Notamment, les taux de récurrence sont restés élevés (67,8 %) après des interventions chirurgicales supplémentaires pour une TGCT diffuse, soulignant la nécessité de progrès thérapeutiques.

Bien qu'aucun médicament ne soit actuellement approuvé pour les patients de moins de 18 ans, les oncologues médicaux ont participé à la prise en charge des patients pédiatriques dans une proportion similaire à celle des patients adultes (33,6 % contre 28,0 %). De même, les médicaments ont été prescrits dans des proportions similaires chez les enfants et les adultes atteints de TGCT, malgré le fait que les recommandations approuvées soient limitées aux adultes. L'imatinib était le médicament le plus fréquemment prescrit, compte tenu du recul sur ses nombreuses années de données de sécurité. L'utilisation de médicaments pour les TGCT était identique chez les patients pédiatriques et adultes (17,2 % vs 19,1 %). Les patients pédiatriques ont reçu de l'imatinib plus fréquemment que les patients adultes atteints de TGCT (57,1 % vs 30,3 %), tandis que le pexidartinib était le médicament le plus fréquemment prescrit chez les adultes (81,8 % vs 38,1 %) (Tableau 5). Ceci est probablement dû aux nombreuses années de données sur la sécurité de l'imatinib chez les enfants.

La radiothérapie a été évoquée comme traitement des TGCT pédiatriques ; cependant, aucun patient pédiatrique n'a reçu de radiothérapie pour traiter une TGCT. Cela contraste avec les adultes atteints de TGCT, chez lesquels près de 8 % ont reçu une radiothérapie[4].

Il est possible que les patients pédiatriques n'aient pas été traités par radiothérapie en raison des inquiétudes croissantes concernant le risque de développement de cancers lié aux radiations et du manque de données prouvant son efficacité pour contrôler la maladie.

Il est important de noter qu'un document de positionnement mondial sur ce sujet souligne que la littérature disponible fournit des données insuffisantes pour l'utilisation de la radiothérapie comme traitement des TGCT[2].

---

## DISCUSSION

---

Nos résultats démontrent que, comme les adultes, les patients pédiatriques atteints de TGCT sont confrontés à un long parcours de diagnostic, à des besoins thérapeutiques non satisfaits et à une charge de morbidité importante liée à la maladie (Fig. 1), mais avec des taux d'erreurs de diagnostics plus élevés (62 % contre 53 %), un suivi orthopédique plus fréquent (36 % contre 61 % chez les adultes) et une classification de sous-type souvent incomplète ou inexacte lorsqu'ils sont pris en charge par des rhumatologues ou des pédiatres, ce qui suggère des connaissances limitées des TGCT.

Les patients pédiatriques atteints de TGCT présentent des symptômes importants, notamment des symptômes non spécifiques tels que douleur et épanchement d'une seule articulation, et une charge de morbidité de la maladie similaire à celui des adultes.

Ces symptômes non spécifiques, la rareté de la maladie et le manque de sensibilisation peuvent entraîner des retards de diagnostics importants et un taux élevé d'erreurs diagnostics. Actuellement, les stratégies thérapeutiques pour les TGCT pédiatriques ne diffèrent pas sensiblement de celles utilisées chez l'adulte ; toutefois, certaines spécificités pédiatriques doivent être prises en compte.

Nous proposons un modèle de traitement qui tient compte des pratiques actuelles (Figure 2).

Cette analyse et ce modèle soulignent que les patients pédiatriques bénéficieraient d'une prise en charge multidisciplinaire des TGCT, impliquant des oncologues pédiatriques, des chirurgiens orthopédistes pédiatriques et d'autres spécialistes dédiés.

La communauté d'experts, en collaboration avec les associations de patients, devrait sensibiliser les pédiatres et autres médecins généralistes aux TGCT afin d'améliorer l'orientation des patients vers des centres spécialisés pour la prise en charge des TGCT dès le début de la maladie, facilitant ainsi le développement d'approches personnalisées pour les patients pédiatriques, au-delà des interventions chirurgicales répétées.

Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour déterminer la meilleure stratégie thérapeutique en pédiatrie.

---

## REMERCIEMENTS

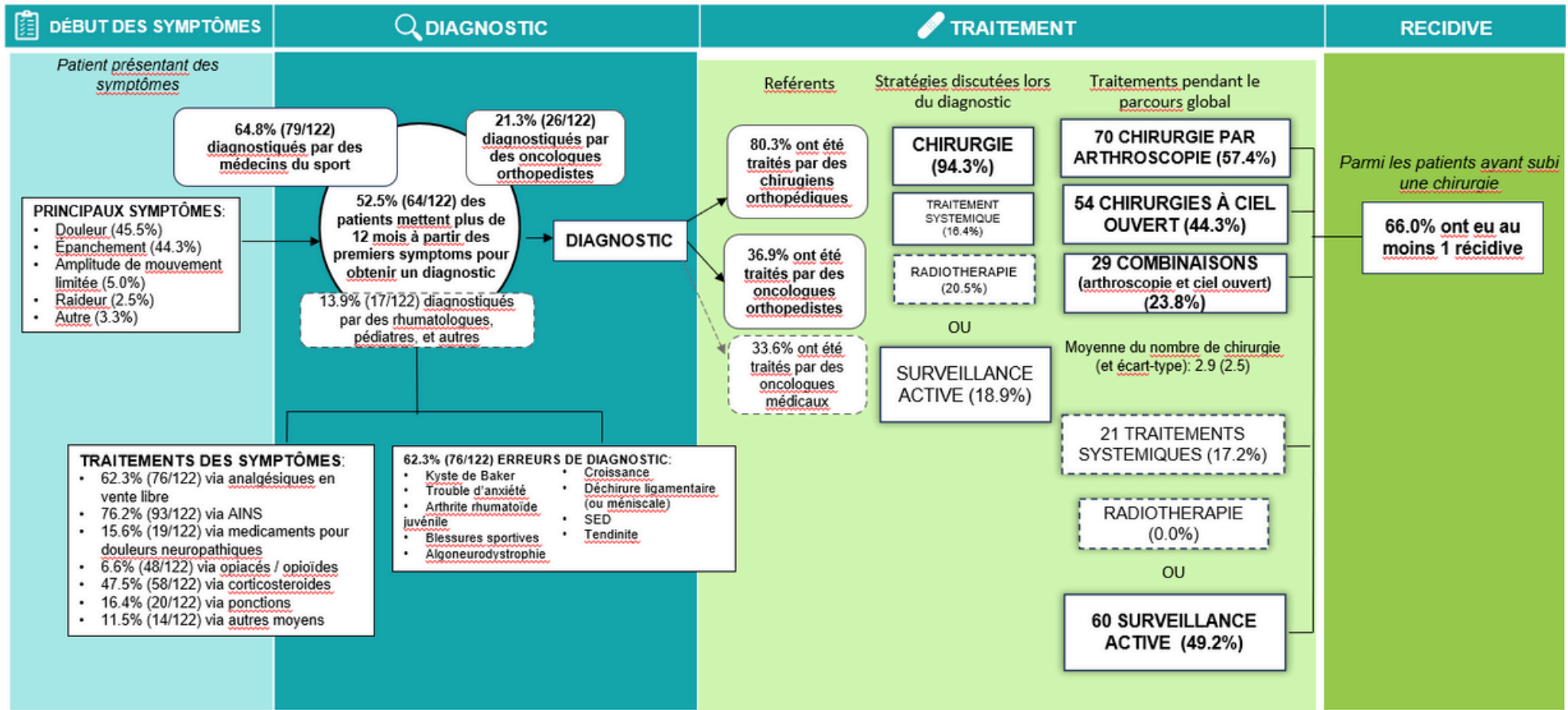
---

Les auteurs tiennent à remercier la communauté des patients qui ont participé et ont bien voulu partager leurs informations avec le registre.

### Financement

L'analyse et l'article n'ont pas bénéficié de financement.

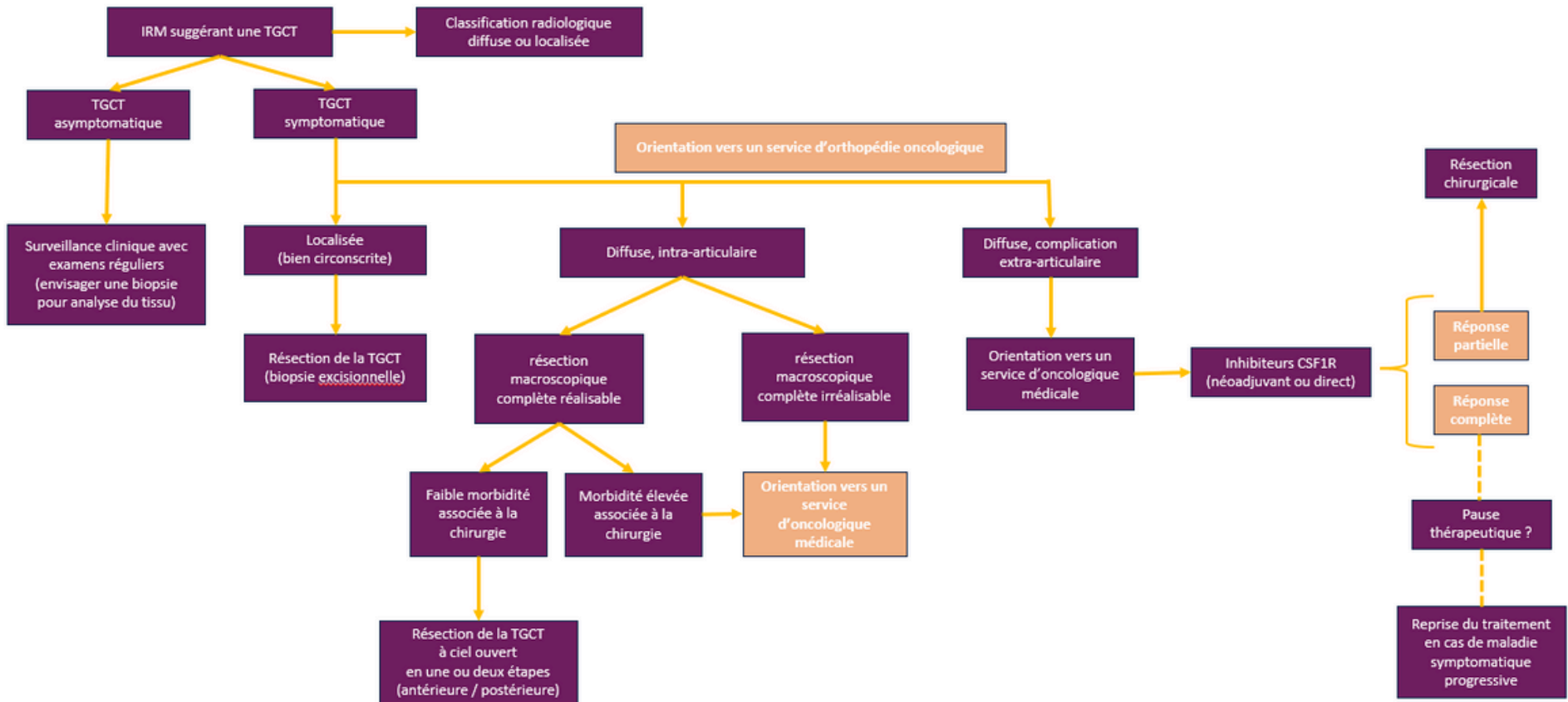
Schéma 1. Parcours du patient pédiatrique, du diagnostic au traitement.



SED: syndrome d'Ehlers-Danlos ; AINS: anti-inflammatoires non stéroïdiens ; PR: polyarthrite rhumatoïde

Version simplifiée pour les patients pédiatriques atteints de Tumeurs Ténosynoviales à cellules géantes :  
 Résultats concrets issus d'un registre d'observation de patients | mise à jour de Janvier 2026

## Schéma 2. Schéma thérapeutique pour les TGCT pédiatriques



IRM: imagerie par résonance magnétique ;

Version simplifiée pour les patients pédiatriques atteints de Tumeurs Ténosynoviales à cellules géantes :  
 Résultats concrets issus d'un registre d'observation de patients | mise à jour de Janvier 2026

## RÉFÉRENCES

1. De Saint Aubain Somerhausen N, van de Rijn M. World Health Organization (WHO) classification of soft tissue and bone tumours. Lyon: International Agency for Research on Cancer (IARC) 5th edition; 2020.
2. Stacchiotti S, Dürr HR, Schaefer I-M, Woertler K, Haas R, Trama A, et al. Best clinical management of tenosynovial giant cell tumour (TGCT): A consensus paper from the community of experts. *Cancer Treat Rev.* 2023;112:102491. <https://doi.org/10.1016/j.ctrv.2022.102491>. Ehrenstein V, Andersen SL, Qazi I, Sankar N, Pedersen AB, Sikorski R, et al. Tenosynovial Giant Cell Tumor: Incidence, Prevalence, Patient Characteristics, and Recurrence. A Registry-based Cohort Study in Denmark. *J Rheumatol.* 2017;44:1476–83. <https://doi.org/10.3899/jrheum.160816>. Stern S, McKenzie PF, Bernthal N, O'Neill S, Palmerini E, Randall RL, et al.
3. Localized and diffuse tenosynovial giant cell tumor: real-world results from a patient observational registry. *Future Oncol.* 2025;21:1501–10. <https://doi.org/10.1080/14796694.2025.2488635>.
4. Curtin WA, Lahoti OP, Fogarty EE, Dowling FE, Regan BF. Pigmented villonodular synovitis arising from the sheath of the extensor hallucis longus in an eight-month-old infant. *Clin Orthop.* 1993;:282–4. Mastboom MJL, Verspoor FGM, Uittenbogaard D, Schaap GR, Jutte PC, Schreuder HWB, et al.
5. Tenosynovial Giant Cell Tumors in Children: A Similar Entity Compared With Adults. *Clin Orthop.* 2018;476:1803–12. <https://doi.org/10.1007/s11999-000000000000102>. TOPP Study Group, Bernthal NM, Spierenburg G, Healey JH, Palmerini E, Bauer S, et al.
6. The diffuse-type tenosynovial giant cell tumor (dt-TGCT) patient journey: a prospective multicenter study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16:191. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01820-6>. McCarthy B, Romano J, Yu J, Maslow JI. Pediatric giant cell tumor of tendon sheath: A case report. *J Orthop Rep.* 2025;4:100458. <https://doi.org/10.1016/j.jorep.2024.100458>. Turkucar S, Makay B, Tatari H, Unsal E.
7. Pigmented villonodular synovitis: Four pediatric cases and brief review of literature. *J Postgrad Med.* 2019;65:233–6. [https://doi.org/10.4103/jpgm.JPGM\\_305\\_19](https://doi.org/10.4103/jpgm.JPGM_305_19).
8. Willimon SC, Busch MT, Perkins CA. Pigmented Villonodular Synovitis of the Knee: An Underappreciated Source of Pain in Children and Adolescents. *J Pediatr Orthop.* 2018;38:e482–5. <https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000001213>.
9. Baroni E, Russo BD, Masquijo JJ, Bassini O, Miscione H. Pigmented villonodular synovitis of the knee in skeletally immature patients. *J Child Orthop.* 2010;4:123–7. <https://doi.org/10.1007/s11832-009-0236-z>.
10. Gholive PA, Hosalkar HS, Kreiger PA, Dormans JP. Giant Cell Tumor of Tendon Sheath: Largest Single Series in Children. *J Pediatr Orthop.* 2007;27:67–74. <https://doi.org/10.1097/01.bpo.0000242380.95348.8b>.
11. Cupp JS, Miller MA, Montgomery KD, Nielsen TO, O'Connell JX, Huntsman D, et al. Translocation and Expression of CSF1 in Pigmented Villonodular Synovitis, Tenosynovial Giant Cell Tumor, Rheumatoid Arthritis and Other Reactive Synovitides. *Am J Surg Pathol.* 2007;31:970–6. <https://doi.org/10.1097/PAS.0b013e31802b86f8>.
12. Brahmi M, Alberti L, Tirode F, Karanian M, Eberst L, Pissaloux D, et al. Complete response to CSF1R inhibitor in a translocation variant of teno-synovial giant cell tumor without genomic alteration of the CSF1 gene. *Ann Oncol.* 2018;29:1488–9. <https://doi.org/10.1093/annonc/mdy129>.
13. Ho J, Peters T, Dickson BC, Swanson D, Fernandez A, Frova-Seguin A, et al. Detection of CSF1 rearrangements deleting the 3' UTR in tenosynovial giant cell tumors. *Genes Chromosomes Cancer.* 2020;59:96–105. <https://doi.org/10.1002/gcc.22807>.
14. Lamb YN. Pexidartinib: First Approval. *Drugs.* 2019;79:1805–12. <https://doi.org/10.1007/s40265-019-01210-0>.
15. Gelderblom H, Bhadri V, Stacchiotti S, Bauer S, Wagner AJ, Van De Sande M, et al. Vimseltinib versus placebo for tenosynovial giant cell tumour (MOTION): a multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *The Lancet.* 2024;403:2709–19. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(24\)00885-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(24)00885-7).
16. Food and Drug Administration. Pediatric Drug Development: Regulatory Considerations — Complying With the Pediatric Research Equity Act and Qualifying for Pediatric Exclusivity Under the Best Pharmaceuticals for Children Act. 2023.
17. Boal LH, Glod J, Spencer M, Kasai M, Derdak J, Dombi E, et al. Pediatric PK/PD Phase I Trial of Pexidartinib in Relapsed and Refractory Leukemias and Solid Tumors Including Neurofibromatosis Type I-Related Plexiform Neurofibromas. *Clin Cancer Res.* 2020;26:6112–21. <https://doi.org/10.1158/1078-0432.CCR-20-1696>.
18. Stacchiotti S, Dürr HR, Schaefer I-M, Woertler K, Haas R, Trama A, et al. Best clinical management of tenosynovial giant cell tumour (TGCT): A consensus paper from the community of experts. *Cancer Treat Rev.* 2023;112:102491. <https://doi.org/10.1016/j.ctrv.2022.102491>.