

Fait clinique

**REVUE TROPICALE
DE CHIRURGIE**
Association Malagasy de Chirurgie

Un cas de neurofibromatose de type 1 de forme et de diagnostic inhabituels chez un enfant.

Randriamanantena T^{*1}, Rasolondraibe AF²,
Rafenomanjato M², Masina NDA³, Fenomanana J⁴,
Razafindrabe JAB²



¹Service de Chirurgie Maxillo-faciale, CHU Andrainjato, Fianarantsoa, Madagascar
²Service de Chirurgie Maxillo-faciale, CHU-JDR Befelatanana, Antananarivo, Madagascar
³Service de Neurochirurgie, CHU Tambohobe, Fianarantsoa, Madagascar
⁴Service de Biologie, CHU Andrainjato, Fianarantsoa, Madagascar

Résumé

La neurofibromatose de type 1 (NF1) ou la maladie de Von Recklinghausen est une maladie héréditaire autosomique dominante pouvant intéresser la face. Nous en rapportons un cas de forme isolée localisée au niveau de la région jugale. Une fillette de 8 ans présentait une volumineuse tuméfaction génienne droite évoluant depuis 4 ans. Elle n'avait pas d'antécédents personnels ni familiaux en rapport avec la pathologie. La tuméfaction de 16cm de grand axe était intrajugale droite, de nature tissulaire à l'échographie. La lésion était isolée car l'examen général était normal. L'exérèse chirurgicale complète était hémorragique et le diagnostic de certitude était anatomopathologique, en concluant en un neurofibrome plexiforme. Les aspects de la prise en charge par rapport aux données de la littérature sont discutés.

Mots clés: Chirurgie; Diagnostic; Maladie de von Recklinghausen; Neurofibromatose de type 1; Neurofibrome plexiforme

Titre en Anglais: A case of neurofibromatosis type 1 of unusual appearance and diagnosis in a child.

Abstract

Neurofibromatosis type 1 (NF1) or Von Recklinghausen's disease is an autosomal dominant inherited disease that may affect the face. We report a case of isolated form localized on the cheek. An 8 year-old girl presented a voluminous swelling of the right cheek evolving for 4 years. She had no personal or family history related to the condition. The 16cm long axis swelling was located on right jugal region, tissue-like on ultrasound. The lesion was isolated because the general examination was normal. The complete surgical excision was hemorrhagic. Histology examination found a plexiform neurofibroma and gave the diagnosis of certainty. The aspects of care in relation to the data in the literature are discussed.

Key words: Diagnosis; Neurofibromatosis type 1; Plexiform neurofibroma, Surgery; Von Recklinghausen disease

Introduction

Un neurofibrome est une tumeur bénigne intéressant la gaine nerveuse du système nerveux périphérique. Au moins huit formes de neurofibromatose sont reconnues, la plus courante étant la neurofibromatose de type 1 (NF1) ou la maladie de Von Recklinghausen. Il s'agit d'une maladie autosomique génétiquement héréditaire dominante [1]. L'expression clinique de la maladie au niveau de la sphère crânio-facial peut prendre plusieurs formes. Nous rapportons un cas de neurofibromatose de type 1 de forme isolée au niveau de la région jugale. Notre objectif est de montrer les aspects de la prise en charge par rapports aux données de la littérature.

Observation

Il s'agissait d'un enfant de 8 ans, de sexe féminin, dernière d'une fratrie de 7, qui présentait une tuméfaction volumineuse de la joue droite évoluant depuis 4 ans. Aucun antécédent particulier n'était signalé par les parents et aucun cas similaire n'était retrouvé chez les autres membres de la famille. Elle ne présentait aucune tâche ni tuméfaction à sa naissance. L'examen clinique montrait une tuméfaction volumineuse au niveau de la joue droite, de 16cm de grand axe, recouverte d'une peau normale. Elle était de consistance ferme, indolore, fixe par rapport au plan profond et séparée de la mandibule (figure 1). La palpation bi-digitale permettait d'apprécier le caractère intra-jugal de la tuméfaction. Aucune tâche cutanée dyschromique n'était observée lors de l'examen somatique et la tuméfaction était isolée. L'examen général était sans anomalie. Il n'y avait ni gêne fonctionnelle des



Fig.1: Volumineuse tuméfaction génienne droite

membres, ni trouble respiratoire ni autre lésion cutanée. La denture était normale par rapport à son âge. La radiographie panoramique dentaire montrait un amincissement de l'hémi-mandibule (figure 2). L'échographie confirmait la nature tissulaire de la lésion. Une exérèse chirurgicale complète sous anesthésie générale, par abord cutané était réalisée (figure 3). La tumeur était macroscopiquement bien encapsulée, entourée d'une zone hypervascularisée à l'origine d'un saignement per-opératoire nécessitant une hémostase rigoureuse et la transfusion d'une poche de sang total. L'examen histologique avait conclu en un neurofibrome plexiforme et c'était le seul critère diagnostique

* Auteur correspondant

Adresse e-mail: tahiri.maxillo@gmail.com

¹ Adresse actuelle: Service de Chirurgie Maxillo-faciale, CHU Andrainjato, Fianarantsoa, Madagascar



Fig.2: Radiographie panoramique dentaire: amincissement de l'hémi-mandibule droite



Fig.3: Aspect macroscopique de la pièce opératoire après exérèse chirurgicale complète

présent chez la patiente. L'hospitalisation avait duré quatre jours et les suites opératoires étaient simples.

Discussion

La NF1 est une phacomatose à transmission autosomique dominante. Elle présente une pénétrance complète mais avec des degrés d'expression très variables. Elle a une incidence d'un cas sur 2.500 à 3.000 naissances et une prévalence minimum d'un cas sur 4.000 [2]. Dix pour cent des cas présentent une localisation faciale [3]. La NF1 se développe précocement en intra-utérin ou durant l'enfance. La tuméfaction peut être déjà présente à la naissance, mais apparaît souvent à la puberté et continue de croître lentement à l'âge adulte [4]. Elle touche sans prédilection les deux sexes et toutes les ethnies [5]. Sur le plan étiopathogénique, il existe une altération du gène NF-1 qui est un gène suppresseur de tumeur. Il se trouve sur le bras long du chromosome 17 (17q11.2) et code pour une protéine cytoplasmique appelée neurofibromine [6,7]. Si des antécédents familiaux sont retrouvés chez 50% des patients [8], ce n'était pas le cas pour notre patiente. Il existe néanmoins de très fréquentes néo-mutations du gène incriminé expliquant les nouveaux cas sans antécédents dans la famille. La NF1 est caractérisée par un polymorphisme clinique et radiologique pouvant être retrouvé au sein de la même famille [9]. Le cas de notre patiente était marqué par le caractère isolé de l'affection. L'expression clinique de la maladie au niveau de la sphère cranio-maxillo-faciale peut prendre plusieurs formes: neurofibrome molluscum, neurofibrome cranio-orbitaire, neurofibrome parotido-jugal, neurofibrome cervical et neurofibrome plexiforme [9]. Le neurofibrome peut être solitaire ou généralisée, périphérique ou central. Il peut concerner les tissus mous et tissus osseux et peut entraîner une asymétrie faciale. Cette asymétrie peut influencer sur les muscles

masticatoires et donc sur l'aspect de toute l'hémiface. La symptomatologie peut s'étendre en endobuccal et peut être la cause de troubles respiratoires graves [2]. La radiographie panoramique dentaire peut montrer des anomalies squelettiques telles que l'élargissement du foramen mandibulaire et l'amincissement du bord postérieur de la mandibule [6]. Classiquement, les lésions osseuses sont présentes dès l'enfance [10]. Pour notre patiente, l'aspect radiographique de léger amincissement du bord postérieur mandibulaire était la conséquence d'un effet de masse qui n'entravait aucunement ni la densité osseuse ni la denture. Des critères diagnostiques ont été établis en 1988. Le diagnostic de la NF1 est porté quand au moins deux des signes suivants sont rencontrés: six taches café au lait, des lentigines axillaires ou inguinales, deux neurofibromes cutanés ou un neurofibrome plexiforme, deux nodules de Lisch (harmartomes iriens), une lésion radiologique spécifique (dysplasie du sphénoïde, pseudarthrose, dysplasie de la corticale des os longs), un gliome des voies optiques et un parent du premier degré atteint [11]. Pour notre patiente, le diagnostic était atypique et était posé uniquement par la nature plexiforme du neurofibrome à l'examen anatomopathologique. Le traitement chirurgical est associé à un risque hémorragique majeur du fait d'une dysplasie des parois vasculaires artérielles et d'une néoformation vasculaire veineuse sous la forme de lacs veineux atones. Les récurrences sont également fréquentes quel que soit son siège [10]. L'exérèse doit donc prendre en compte les différents enjeux vitaux, fonctionnels, esthétiques et évolutifs.

Conclusion

La NF1 maladie de Von Recklinghausen peut se présenter de façon isolée et sans antécédents familiaux. L'examen histologique était le seul critère diagnostique pour le cas de notre patiente. Le traitement chirurgical doit tenir compte du caractère agressif et hémorragique de la tumeur tout en assurant un résultat fonctionnel et esthétique acceptable.

Références

- 1- Jayachandran D, J Sunantha S, Gopalaiah H, Veeraraghavan G. Plexiform neurofibromatosis involving face and cevity. *Oral Maxillofac Pathol* 2014; 18: 114-7.
- 2- Gerber PA, Antal AS, Neumann NJ, Homey B, Matuschek C, Peipers M, et al. Neurofibromatosis. *Eur J Med Res* 2009; 14: 102-5.
- 3- Latham K, Buchanan EP, Suver D, Gruss JS. Neurofibromatosis of head and neck: classification and surgical management. *Plast Reconstr Surg* 2015; 135: 845-54.
- 4- Fadda MT, Giustini SS, Verdino GG, Bartoli DD, Mustazza MC, Iannetti GG, et al. Role of maxillofacial surgery in patients with neurofibromatosis Type I. *J Craniofac Surg* 2007; 18: 489-96.
- 5- Nguyen R. Les manifestations orales et maxillo-faciales de la neurofibromatose de type 1: revue systématique de la littérature et rapport d'un cas sévère. *Chirurgie*. 2015. dumas-01128499.
- 6- Cunha KSG, Barboza EP, Dias EP, Oliveira FM. Neurofibromatosis type I with periodontal manifestation. A case report and literature review. *Br Dent J* 2004; 196: 457-60.
- 7- Bongiorno MR, Pistone G, Arico M. Manifestations of the tongue in Neurofibromatosis type 1. *Oral Dis* 2006; 12: 125-9.
- 8- Javed F, Ramalingam S, Ahmed HB, Gupta B, Sundar C, Qadri T. Oral manifestations in patients with neurofibromatosis type-1: a comprehensive literature review. *Crit Rev Oncol Hematol* 2014; 91: 123-9.
- 9- Bachelet JT, Combemale P, Devic C, Foray N, Jouanneau E, Breton P. Prise en charge des atteintes crânio-faciales de la neurofibromatose de type 1. *Rev Stomatol Chir Maxillofac Chir Oral* 2015; 116: 209-14.
- 10- Pinson S, Créange A, Barbarot S, Stalder JF, Chaix Y, Rodriguez D. Recommandation pour la prise en charge de la neurofibromatose 1. *J Fr Ophtalmol* 2002; 25: 423-33.
- 11- Morabite KE, Hassam B. La neurofibromatose de type 1. *Pan African Med J* 2014; 17: 50.