

Neurofibromatose de type 1: à propos d'un cas

N. Khammassi, E. Kamoun, L. Arfaoui

Centre intermédiaire Mornaguia, Mannouba

Introduction

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une pathologie à transmission autosomique dominante et la plus répandue des neurofibromatoses. Elle est caractérisée par des manifestations cutanées à type de taches café au lait, lentiginies et neurofibromes, auxquelles peuvent être associées d'autres manifestations. Sa prévalence varie selon les pays et peu de données sur la NF1 sont connues en Tunisie. Nous rapportons dans ce contexte le cas d'une jeune femme atteinte de NF1.

Cas clinique

Il s'agit de la patiente WA âgée de 27 ans aux antécédents d'anémie ferriprive sous traitement marital. La patiente présentait dès la 1^{ère} enfance des taches cutanées « café au lait » disséminées (figure1,2,3), plus que dix, dont le plus grand diamètre mesure plus que 6cm. A l'interrogatoire, elle a décrit les mêmes taches chez le père qui n'a jamais été suivi. La patiente nous a consultés pour une tumeur abdominale au niveau du flanc droit d'apparition progressive indolore. Une échographie abdominale a été demandée qui a objectivé une masse au niveau du flanc gauche à mieux spécifier par une IRM. Le Diagnostic de neurofibromatose de type 1 a été étayé après avoir objectivé des neurofibromes plexiformes à l'IRM en décembre 2020 (figure4). La patiente a été adressée aux consultations de génétique. Récemment la patiente nous a consultés pour des lombalgies bilatérales d'installation progressive. A l'examen clinique, il y avait une perte de la lordose lombaire avec à la radiographie standard, un pincement de l'espace intervertébral L3-L4 et L4-L5 avec une légère accentuation de l'arc postérieur des vertèbres lombaires et un spondylolisthésis L4-L5.



Figure1: Tache café au lait au niveau de la fosse iliaque droite



Figure2 : Tache café au lait au niveau de la face postéro-latérale de la cuisse



Figure3 : Plusieurs taches café au lait au niveau du dos

<p>Résultats</p> <p>L'ÉTAGE CÉRÉBRAL :</p> <ul style="list-style-type: none"> -Étage sous-tentorial : - Absence d'anomalie de signal ou de prise de contraste pathologique du parenchyme cérébral et du tronc cérébral - V4 médian non dilaté - Cisternes de la base sont libres <p>Étage sus-tentorial :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Absence d'anomalie de signal ou de prise de contraste pathologique du parenchyme cérébral - Absence d'anomalie en plaie - Structures médianes en plaie - Symétrie ventriculaire de taille et de morphologie normale - Absence de stigmates de saignement sur la séquence de susceptibilité magnétique - Deux masses superficielles sans contrastes oculaires bilatérales en hypoglossal périphérique en position T2 et à centre en hypoglossal T1, en hypoglossal T1 mesurant 15 x6 mm et 18 x6 mm respectivement à droite et à gauche en rapport avec des neurofibromes plexiformes. - Absence d'anomalie de signal ou de morphologie des voies optiques. <p>ÉTAGE MÉDULLAIRE :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Dilatation tortueuse bilatérale des racines nerveuses du plexus cervical, des racines dorsales et du plexus lombo-sacré depuis leur émergence, réalisant l'aspect en sac, de vier, avec des contours irréguliers. - Ces dilatations sont en hypoglossal T2, en hypersignal T2 avec un hypersignal central " Target sign ", cœlés. - Ces dilatations sont avec des neurofibromes plexiformes. 	<ul style="list-style-type: none"> * A l'étage dorsal, ces neurofibromes réalisent des masses se localisant en intercostal, en paravertébral postérieur sous musculaire et en intra thoracique droits. * A l'étage abdominal, ils refoulent les muscles psoas et fusent en endo-pelvien. - La masse paravertébrale antérieure sous aponévrotique du flanc droit palpée cliniquement est de même signal et morphologie que les processus lésionnés sus décrits cadrant ainsi avec un neurofibrome. - Elle est de rehaussement homogène. - Elle mesure 31 x 20 mm de grands axes en rapport avec un neurofibrome périphérique <p>* Par ailleurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Absence d'anomalie de la charnière cervico-occipitale - Absence d'anomalie de signal ou de morphologie du cordon médullaire - Cône terminal de signal et de morphologie normale se terminant en regard de L1 <p>Conclusion</p> <p>Aspect cadrant avec des neurofibromes plexiformes entrant dans le cadre d'une neurofibromatose de type 1.</p> <p>La masse paravertébrale droite palpée cliniquement correspond à un neurofibrome.</p>
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Figure4 : le compte rendu de l'IRM cérébro-médullaire qui a objectivé une neurofibromatose de type 1

Discussion

La NF1 ou maladie de Von Recklinghausen est la plus fréquente des phacomatoses. C'est une maladie multiviscérale d'origine génétique et de sévérité variable. Elle se transmet sur le mode autosomique dominant, cependant, il s'agit de mutations de novo dans 50 % des cas. Son diagnostic est avant tout clinique avec des critères bien définis (tableau1). Les manifestations cutanées arrivent au premier plan avec les taches café au lait (TCL), les lentiginies axillaires et inguinales et les neurofibromes cutanés.

Tableau 1 : Critères diagnostiques de la NF1 (conférence de consensus du NIH de 1988) (1)

Diagnostic retenu en présence de ≥2 critères cliniques
≥ 6 taches café-au-lait
> 5mm dans leur plus grand diamètre chez les individus pré-pubères
> 15mm après la puberté
≥ 2 neurofibromes quel qu'en soit le type ou ≥1 neurofibrome plexiforme
Lentiginies axillaires ou inguinales
1 gliome des voies optiques
≥ 2 nodules de Lisch
Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie du sphénoïde, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose
Un parent du premier degré atteint de NF1 selon les critères précédents

Les atteintes ostéo-squelettiques peuvent se voir au cours de la NF1. Elles peuvent être généralisées, dans la majorité des cas, cadrant avec une ostéopénie, une ostéoporose ou un retard staturo-pondéral. Elles peuvent être localisées, plus rarement, avec une morbidité importante comme la scoliose, déformation des os longs, dystrophie vertébrale qui est le cas de notre patiente. Les dysplasies vertébrales les plus caractéristiques sont l'accentuation de la concavité postérieure ou antérieure de certains corps vertébraux, aspect en feston ou scalloping, un amincissement des pédicules, un élargissement des trous de conjugaison. C'est un signe très évocateur de NF1(2).

Le risque de dégénérescence au cours de la NF1 existe et il est multiplié par 4 par rapport à la population générale (3). Il s'agit surtout de transformation en mélanome, phéochromocytome, cancer médullaire de la thyroïde, astrocytome, gliome des voies optiques, tumeur de Wilms, leucémie. Les transformations malignes représentent la principale cause de décès prématuré des patients atteints de NF1. La répartition des tumeurs malignes est très différente de celle des tumeurs de la population générale: 50% des tumeurs correspondent à des tumeurs du système nerveux central, dont les gliomes des voies optiques représentent le tiers des cas. Le risque de neurofibrosarcome est significativement augmenté chez les patients NF1 (3).

Conclusion

La NF1 est une pathologie multisystémique dont les manifestations sont extrêmement variables d'un malade à l'autre, allant des formes mineures pouvant passer inaperçues aux formes sévères. Les manifestations algiques de la NF1 peuvent être particulièrement graves à cause de différentes étiologies, notamment tumorale. Sa prise en charge doit être multidisciplinaire et les patients doivent bénéficier d'un contrôle régulier.

Référence

- 1/ The National Institutes of Health (NIH) Consensus Development Program: Neurofibromatosis [Internet]. [cité 3 nov 2022].
- 2/ Nâstase F, Radascchin DS, Niculet E, Brădeanu AV, Verenca MC, Nechita A, et al. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis type 1: A case report. Exp Ther Med. 1 févr. 2022;23(2):1-7.
- 3/Bourhafour M, Bourhafour I, El Youbi MBA, M'Rabti H, Benjaifar N, Emrihani H. Spécificité de la transformation sarcomateuse de la maladie de Recklinghausen: a propos de deux cas et revue de la littérature. Pan Afr Med J. 25 juin 2013;15:73