



Neurofibromatose compressive du cou À propos d'un syndrome de Von Recklinghausen

M. Sahraoui, F.Z. Mous, H. Meftah, A. Nasri, H. Benhamou, N.S. Mehtari

Service Orl-Chu Tlemcen - Algérie



Abstract

Les tumeurs nerveuses du cou sont le plus souvent isolées et sporadiques, mais elles peuvent s'intégrer dans le cadre de maladies héréditaires comme les neurofibromatoses (NF1) et les schwannomatoses. Dans l'immense majorité des cas, elles sont bénignes (1), mais elles peuvent s'associer à un risque accru de cancers et une diminution de l'espérance de vie d'environ 10-15 ans par rapport à la population générale (2).

La NF1 est une maladie génétique fréquente, l'incidence à la naissance entre 1/2558 et 1/3333 (3). Autosomique dominante, due à une mutation du gène NF1 localisé sur le chromosome 17q11.2, codant une protéine : la neurofibromine (4).

Le diagnostic est avant tout clinique et repose sur la présence de 2 des signes suivants : au moins 6 taches café au lait de plus de 5mm de diamètre à l'âge pré-pubertaire et de plus de 15mm après la puberté, au moins 2 neurofibromes de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme, un gliome optique, deux nodules de lisch, une lésion osseuse, un parent du premier degré atteint de NF1 (4).

Le traitement de la NF1 repose ainsi sur une surveillance spécifique visant à reconnaître précocement les complications et à les traiter à mesure qu'elles surviennent, il est possible de proposer une surveillance ou une radiothérapie (5).

Objectifs

Le but de notre présentation est de faire le point sur un cas de neurofibromatose cervicale compressive dans le cadre d'un syndrome de Von Recklinghausen en exposant les éléments clinique et paraclinique de son diagnostic ainsi que les modalités de sa prise en charge thérapeutique.

Méthodes et Matériels

Il s'agissait d'une fille, âgée de 11 ans, sans antécédents médicaux ni chirurgicaux, qui s'est présentée à la consultation pour une tuméfaction latéro-cervicale gauche évoluant depuis plus de 02 ans associée récemment à une dysphonie, une légère dyspnée et une gêne à la déglutition.

Un examen clinique approfondi, une IRM cervicale ainsi qu'une cytoponction à l'aiguille fine lui ont été réalisés suivi d'une cure chirurgicale avec examen anatomopathologique.

Résultats

L'examen du cou retrouvait à la palpation, une masse s'étalant de la région sous lobulaire gauche à la région basi-cervicale homolatérale, de consistance ferme, indolore, mal limitée, adhérente au plan profond, mobile par rapport au plan superficiel.

L'examen de la cavité buccale retrouvait un refoulement de la loge amygdalienne et de l'hypopharynx vers le côté droit.

La nasofibroscopie montrait un endo-larynx refoulé à droite avec une lumière légèrement réduite et une mobilité conservée des cordes vocales.

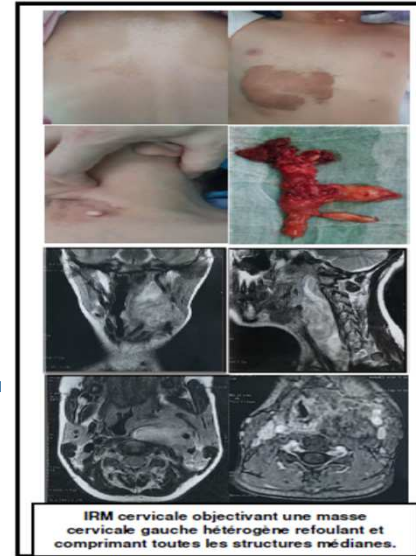
Résultats

Le reste de l'examen général retrouvait : de multiples taches café au lait au niveau du dos et de l'abdomen avec une lésion dermatologique papuleuse importante basithoracique évoluant depuis l'enfance. A signaler que ces taches café au lait existaient aussi chez le papa, la grande mère et la tante paternelle.

L'IRM cervicale objectivait une formation d'allure tissulaire remaniée, polylobée allant de l'espace rétro nasopharyngé, para-laryngé jusqu'à la jonction cervico-dorsale gauche, mesurant : 49/34,4/12,6 mm comprimant la loge thyroïdo-laryngo-oro et hypo-pharyngée ainsi que l'axe jugulo-carotidien homolatéral, sans adénopathies cervicales ni de signes d'infiltration.

La cytoponction est revenue en faveur d'une lésion de nature probablement neurofibromateuse.

L'exérèse chirurgicale pour décompression cervicale semblait très nécessaire dont l'examen anatomopathologique a confirmé le diagnostic d'une neurofibromatose type 1, ainsi une radiothérapie complémentaire a été proposée pour éviter la récurrence.



Conclusion

La neurofibromatose est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes, de transmission autosomique dominante et prédisposant au développement de tumeurs nerveuses bénignes ou malignes. Son diagnostic repose sur l'interrogatoire et l'examen clinique du patient, et sa prise en charge est basée sur la surveillance, néanmoins la chirurgie peut être envisagée en cas de complications ou de tumeurs inesthétiques.

Références

1. Diallo AO, Philouze P, Céruse P. Tumeurs nerveuses du cou. EMC - Oto-rhinolaryngologie 2017.
2. Uusitalo E, Rantanen M, Kallionpää RA, Poyhonen M, Leppävirta J, Ylä-Outinen H, et al. Distinctive Cancer Associations in Patients With Neurofibromatosis Type 1. J Clin Oncol. 2016;34(17):1978-86.
3. McKeever K, Shepherd CW, Crawford H, Morrison PJ. An epidemiological, clinical and genetic survey of neurofibromatosis type 1 in children under sixteen years of age. Ulster Med J. 2008;77(3):160-3.
4. Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, Pancza P, Avery RA, Berman Y, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. Genetics in Medicine. 2021.
5. Centre de référence labellisé NEUROFIBROMATOSSES. Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Neurofibromatose 1. Août 2021:104. IRM cervicale objectivant une masse cervicale gauche hétérogène refoulant et comprimant toutes les structures médianes.