

Entre esthétique et santé : Les défis des troubles oro-faciaux de la Neurofibromatose de Type 1.

Lakhal O., Bellajrou A., Lahoudri R., Azzam I., Sefrioui T., El Fakiri M.M, Benhoummad O.

Introduction

La maladie de Von Recklinghausen (VRD), ou neurofibromatose de type 1 (NF1), est une maladie génétique héréditaire dominante liée au chromosome 17. C'est une neurocristopathie qui se caractérise par l'émergence de tumeurs neurofibromateuses dans des tissus ectodermiques dès la 4e semaine intra-utérine.

Cliniquement, elle se manifeste par des taches café-au-lait et des neurofibromes dans la gaine des nerfs périphériques, engendrant des symptômes fonctionnels et esthétiques, particulièrement au niveau du visage.

Objectifs

L'objectif de ce travail est de rapporter un cas exceptionnel de neurofibromatose de type 1, et d'évoquer à la lumière de la littérature les manifestations orales et maxillo-faciales de cette maladie, afin que le chirurgien ORL soit sensibilisé pour assurer une prise en charge optimale.

Observation

Nous présentons le cas inhabituel d'un patient de 28 ans, suivi dans notre établissement, qui présente une forme sévère de la neurofibromatose de type 1. Sa consultation initiale était motivée par une dysphagie accompagnée de dyspnée intermittente depuis deux mois, avec une préoccupation esthétique liée à l'apparence de lésion cutanées sur son visage à type de taches café au lait dispersées sur toute la surface cutanée, ainsi qu'une scoliose dorso-lombaire et une masse thoracique postérieure de 7 cm évoluant depuis trois ans. Sur le plan oro-maxillo-facial, les manifestations incluent des lentigines faciales (fig.1) , une masse parotidienne gauche (fig.2) de 4 cm, ferme, mobile et non douloureuse au toucher, présente depuis huit ans sans provoquer de paralysie faciale. Le patient présente également des neurofibromes gingivaux qui ont conduit à une édentation complète dès l'âge de 22 ans. Une tumeur oropharyngée (fig.3) du côté gauche partiellement obstruant la filière aéro-digestive supérieure a été biopsiée et diagnostiquée comme un neurofibrome nodulaire de l'amygdale.



Fig. 1: lentigines faciales (taches café au lait)



Fig. 2: Tuméfaction parotidienne



Fig. 3: masse amygdalienne droite

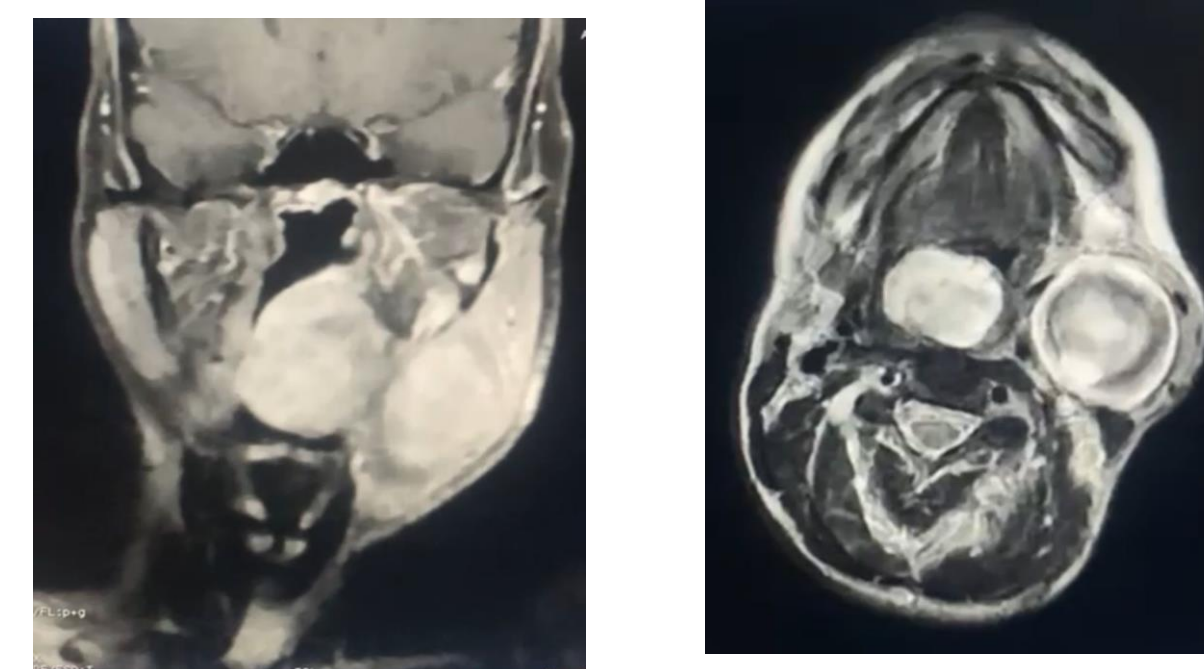


Fig. 4: IRM coupe frontale (A) et axiale (B) mettant en évidence la masse parotidienne et amygdalienne droites

Une IRM cervico-crânio-faciale a révélé la présence de deux lésions cervicales, localisées du côté parotidien gauche et amygdalien, suggérant une association possible avec des neurofibromes (fig.4). Avec un kyste de la poche de Blake au niveau cérébral.

Une chirurgie d'exérèse complète de la tumeur amygdalienne a été réalisée, dans l'attente d'une deuxième chirurgie de la tumeur parotidienne au cours du mois. Les suites post-opératoires ont été simples. Avec une amélioration remarquable de la symptomatologie, notamment la dysphagie et la dyspnée.

Discussion

La neurofibromatose est associée à plusieurs manifestations orales dans la littérature, dont le lien direct avec la pathologie reste encore à établir pour un certain nombre d'entre elles. Le développement de neurofibromes semble néanmoins fréquent et leur présence peut avoir de sérieuses conséquences telles que des déformations osseuses, des malocclusions sévères, une augmentation du volume des tissus mous et une hygiène bucco-dentaire difficile, ainsi qu'une possible transformation maligne dans le cas de neurofibromes plexiformes.

La neurofibromatose est une neurocristopathie : les cellules des crêtes neurales et les tissus qui en découlent manifestent des défauts de développement. La cavité orale, ayant pour origine embryologique les crêtes neurales, est donc le lieu de pathologies fréquentes chez les patients atteints de NF-1, L'examen clinique et radiologique attentif de la cavité buccale a permis d'augmenter la fréquence des manifestations buccales de la maladie de Von Recklinghausen qui est passée de 4 -7 % à 72 % selon Shapiro et coll.

Conclusion

La maladie de Von Recklinghausen ou Neurofibromatose type 1 est une génodermatose à expression multisystémique et à transmission autosomique dominante. Les manifestations orales et maxillo-faciales sont relativement rares et difficiles à gérer. La plus grande difficulté à diagnostiquer et à traiter ce type rare de tumeurs réside dans la variété de ses manifestations cliniques et radiologiques.

Références

- Shapiro S.D., Abramovitch K., Van Dis M.L., Skocsy I.J., Langlais R.P., Jorgenson R.J., Young R.S., Ricciardi V.M. Neurofibromatosis : oral and radiographic manifestations. Oral surg 1984;58:493-498.
- Bardellini, E., F. Amadori, P. Flocchini, G. Conti, G. Piana, et A. Majorana. « Oral findings in 50 children with neurofibromatosis type 1. A case control study ». European Journal of Paediatric Dentistry 12, no 4 (2011): 256-60
- Jouhilahti, E. M., V. Visnapuu, T. Soukka, H. Aho, S. Peltonen, R. P. Happonen, et J. Peltonen. « Oral soft tissue alterations in patients with neurofibromatosis ». Clinical Oral Investigations 16, no 2 (2012): 551-58. <https://doi.org/10.1007/s00784-011-0519-x>