

## **Difficultés de la PEC des manifestations faciales de la neurofibromatose type1 : à propos d'un cas**

S. Benwadih\*<sup>a</sup> (Dr), A .Habimana\*<sup>a</sup> (Dr), W .Bahizi\*<sup>a</sup> (Dr), M. Boulaadas<sup>a</sup> (Pr)

<sup>a</sup>Hopital des spécialités Rabat Centre hospitalier universitaire ibn sina Rabat, MAROC

Sarrabenwadih045@gmail.com

---

### Introduction :

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est la plus fréquente des maladies autosomiques dominantes, décrite par von Recklinghausen en 1883. Elle appartient à la famille des phacomatoses.

La NF1 [4] est affirmée chez un individu lorsque deux ou plus des critères diagnostiques sont présents (tableau I).

L'expression clinique de la maladie à la sphère crano-maxillo-faciale peut prendre plusieurs formes : neurofibrome molluscum , neurofibrome crano-orbitaire , neurofibrome parotido-jugal , neurofibrome cervical et neurofibrome plexiforme .

Les localisations crano-maxillo-faciales présentent plusieurs risques : fonctionnel oculaire, compressif des voies aériennes supérieures, compression nerveuse, ainsi que le retentissement esthétique et socio-affectif associé qui à lui seul est à l'origine de la majorité des indications chirurgicales, et parfois de chirurgies lourdes [9].

Toute chirurgie de neurofibrome est associée à un risque hémorragique majeur (dysplasie des parois vasculaires artérielles et néoformation vasculaire veineuse sous la forme de « lacs » veineux atones), et de récives et ce quelle que soit son siège. Une intervention chirurgicale d'exérèse de neurofibrome doit être scrupuleusement planifiée e avec l'anesthésiste-réanimateur.

---

### Observation:

Patiente de 40 ans, ayant comme antécédent une tumeur cérébral opérée à l'enfance non documenté, a consulté pour une tuméfaction pendulée de l'hémiface gauche associée à un sévère ptosis, la tuméfaction intéressait les parties molles palpébro orbito jugales gauche, molle , non battante n'augmentant pas de volume à l'antéflexion. L'imagerie était en faveur d'une masse extra conique palpébrale gauche. La patiente a bénéficié d'une réduction tumorale avec blépharoplastie gauche. L'examen anatomo-pathologique a confirmé le diagnostic.



Fig1 : Photos pré opératoire



Fig2 : Photos post opératoire immédiat et à un an de recul

# Discussion :

La neurofibromatose 1 occupe la sphère crânio faciale dans 10 % des cas sous différentes formes dont le pronostic est variable : risque fonctionnel oculaire, compression nerveuse.

Le diagnostic de la maladie repose sur la présence d'au moins deux des critères suivants [3,4]: au moins six taches café au lait de plus de 5mm avant la puberté et plus de 15mm après la puberté; Deux neurofibromes ou plus, un névrome plexiforme ou plus; Des taches lentigineuses de la région axillaire ou inguinale; Deux hamartomes de l'iris ou plus (nodules de Lisch), un gliome des voies optiques; Une lésion osseuse caractéristique (pseudarthrose d'un os long, dysplasie sphéno-orbitaire, cyphose cervicale).

Les lésions crânio-maxillofaciales de la NF1 peuvent être réparties en 5 sous-classes en fonction de leurs caractéristiques physiopathologiques et thérapeutiques spécifiques. Chaque indication chirurgicale a été discutée de manière collégiale entre le centre de référence neurofibromatose et le chirurgien et avec le patient.

Les principales indications théoriques de prise en charge chirurgicale sont l'enjeu vital et fonctionnel, mais ces indications sont rares et la plus grande partie des demandes concerne l'esthétique et en corollaire, l'enjeu socio-affectif et l'intégration à la vie de relation.

Dans le cas de notre patiente il s'agissait d'un neurofibrome cranio-orbitaire, cette lésion se traduit par un cadre orbitaire élargi dans un contexte de déformation palpébrale supérieure, souvent associée avec une dysplasie de la grande aile du sphénoïde (critère diagnostique) et une hypoplasie de l'os zygomatique. Une exophtalmie ou une énoptalmie pulsatile, dans un contexte de hernie du lobe temporal en intra orbitaire avec anomalies neuroméningées associées sont possibles.

Le pronostic fonctionnel visuel est en rapport avec les risques de compression ou de distension du nerf optique.

Les lésions palpébrales sont au premier plan et associent un envahissement palpébral supérieur plus ou moins inférieur un ptosis, un envahissement conjonctival, une infiltration de la glande lacrymale et des désinsertions canthales à des degrés d'importance variable.

La classification de Jackson [6] (tableau II) caractérise ces atteintes et hiérarchise la prise en charge. Celle-ci repose sur une exérèse maximale du neurofibrome dans sa localisation palpébrale avec une réinsertion canthale externe et une réinsertion du releveur de la paupière [5,7].

Les indications de chirurgie endocrânienne sont strictes et doivent être largement documentées [8], avec double équipe maxillo-faciale et neurochirurgicale.

Tableau I

## Critères diagnostiques de la NF1.

**Le diagnostic de NF1 est établi chez un individu si deux ou plus des critères suivants sont rencontrés**

Au moins six taches café au lait de plus de 5 mm dans leur plus grand diamètre chez des individus pré-pubères et de plus de 15 mm chez des individus pubères

Deux neurofibromes ou plus de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme

Présence d'éphélides axillaires ou inguinaux

Présence d'un gliome des voies optiques

Deux nodules de Lisch ou plus (hamartomes iriens)

Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïdale, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose

Un parent du premier degré atteint de NF1 suivant les critères précédents

Tableau II

## Classification de Jackson des atteintes cranio-orbitaires de la NF1.

Stades	Atteintes correspondantes
Stade 1	Atteinte des tissus mous orbitaire avec œil fonctionnel
Stade 2	Atteinte des tissus mous et du cadre osseux orbitaire avec œil fonctionnel
Stade 3	Atteinte des tissus mous et du cadre osseux orbitaire avec œil non fonctionnel ou absent

[1] Pinson S, Cre'ange A, Barbarot S, Stalder JF, Chaix Y. Neurofibromatose 1 : recommandations de prise en charge. Arch Pediatr 2002;9:49-60.

[2] Ledbetter DH, Rich DC, O'Connell P, Leppert M, Carey JC. Precise localization of NF1 to 17q11.2 by balanced translocation. Am J Hum Genet 1989;44:20-4.

[3] Huson SM, Compston DAS, Harper PS. A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in South East Wales. II: guidelines for genetic counselling. J Med Genet 1989;26:712-

[4] NIH consensus development conference statement. Neurofibromatosis. Arch Neurol 1988;45:575-8, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=NIH+Consensus+Development+Confer-+ence+Statement+Neurofibromatosis.+Arch+Neurol%2C+1988%3B45%3A575-8>.

[5] Latham K, Buchanan E, Suver D, Gruss J. Neurofibromatosis of the head and neck: classification and surgical management. Plast Reconstr Surg 2015;135:845-55.

[6] Poole MD. Experiences in the surgical treatment of cranio- orbital neurofibromatosis. Br J Plast Surg 1989;42:155-62.

[7] Pinson S, Cre'ange A, Barbarot S, Stalder JF. Recommendations for the treatment of neurofibromatosis type 1. J Fr Ophtalmol 2002;25:423-33.

[8] Littlewood AH, Stilwell JH. The vascular features of plexiform neurofibroma with some observations on the importance of pre-operative angiography and the value of pre-operative intra-arterial embolization. Br J Plastic Surg 1983;36:501-6.

[9] Dubernard JM, Devauchelle B. Face transplantation. Lancet 2008;23:372 [603-4].

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.