



Manifestations oculaires dans la neurofibromatose type 1 : à propos d'un cas.

Ophthalmic manifestations in neurofibromatosis type 1: a case report.

Youssoufou Souley AS^{1*}, Nouhou Diori A¹, Laminou L², Aboubacar Abdou M¹, Amza A¹.

Mots-clés

Oculaires, nodules de Lisch, neurofibromatose, maladie de Von Recklinghausen.

Résumé

Introduction : La neurofibromatose type 1 est une maladie à transmission autosomique dominante dont les manifestations cutanées et neurologiques sont les plus fréquentes. Les manifestations oculaires sont plus rares. L'objectif de cette étude était de rapporter un cas de la neurofibromatose type 1 avec une manifestation oculaire diagnostiquée au Niger.

Observation : Il s'agissait d'un patient âgé de 33 ans chez qui l'examen clinique retrouvait des multiples nodules de Lisch bilatéraux associés à des lésions dermatologiques à type des taches café au lait et des neurofibromes confirmant le diagnostic. La prise en charge consistait à une abstention thérapeutique et une surveillance régulière.

Conclusion : La neurofibromatose de type 1 est une maladie systémique, l'ophtalmologue joue un rôle crucial dans le diagnostic dans la recherche du nodule de Lisch et rarement du gliome des voies optiques.

Keywords

Ocular, Lisch nodules, neurofibromatosis, Von Recklinghausen disease

Abstract

Introduction. Neurofibromatosis type 1 is an autosomal dominant disease with cutaneous and neurological manifestations being the most frequent. Ocular manifestations are rarer. The aim of this study was to report a case of neurofibromatosis type 1 with an ocular manifestation diagnose in Niger.

Observation. This was a 33-year-old patient, clinical examination revealed multiple bilateral Lisch nodules associated with milk coffee spots and neurofibromas, confirming the diagnosis. Management consisted of therapeutic abstinence and regular monitoring.

Conclusion. Neurofibromatosis type 1 is a systemic disease, the ophthalmologist plays a crucial role in the diagnosis in the search for the Lisch nodule and rarely for the glioma of the optic pathways.

Introduction

La neurofibromatose type 1 (NF1) ou maladie de Von Recklinghausen est une maladie qui se manifeste par des taches café au lait et des neurofibromes [1]. C'est une des maladies génétiques les plus fréquentes [2]. Elle se

transmet selon un mode autosomique dominant. Elle est caractérisée par une grande variabilité clinique [3]. À travers cette étude, nous rapportons le cas d'un patient dont le diagnostic de NF1 avec des manifestations oculaires et discutons avec la littérature.

Observation

Il s'agissait d'un patient âgé de 33 ans qui consultait en ophtalmologie dans le cadre du suivi d'une neurofibromatose type 1 dont le début remonterait à environ 15 ans. A l'examen dermatologique, on notait des taches café au lait ovalaires multiples aux limites nettes, sur le tronc et les membres de tailles variables allant de 5 à 40 mm (figure 1); des nodules multiples aux limites nettes, indolores, de consistances molles étendues sur tout le corps prédominant au niveau du tronc, de taille variable dont la plus grande se trouve au niveau de la région cervicale et mesure environ 3,5 cm dans son diamètre vertical et 1,5 cm dans son diamètre horizontal évoquant des neurofibromes (figure 1).



Figure 1 : un neurofibrome et des taches café au lait ovalaires multiples aux limites nettes, sur le tronc de tailles variables allant de 5 à 40 mm.

A l'examen ophtalmologique des deux yeux, on trouvait une acuité visuelle à 10/10. L'examen des annexes était sans particularité. Au segment antérieur, on trouvait des lésions évoquant un nodule irien de Lisch (figure 2). Le segment postérieur était sans particularité.

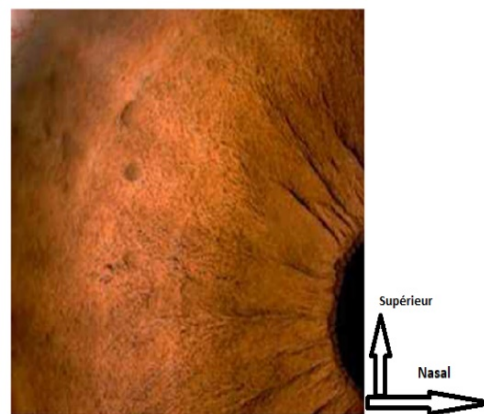


Figure 2 : nodule irien de Lisch

Discussion

La neurofibromatose de type 1 ou maladie de Von Recklinghausen est une des maladies génétiques les plus fréquentes [2]. Elle représente 95 % de l'ensemble des NF avec une prévalence d'environ un individu sur 4000, et une incidence d'environ une naissance sur 3000 à 3500, avec une répartition mondiale homogène [4-5].

Au Niger il n'existe pas des données estimant sa prévalence, jusque lors seulement huit cas ont été documentés et publiés récemment sous forme de deux séries de cas [6 ;7] d'où l'intérêt de notre publication. Le clonage positionnel de gène de NF1 a été identifié en 1990 [8]. Les signes cardinaux dermatologiques sont représentés par les taches café au lait ; les lentigines et neurofibromes, les taches café au lait généralement congénitales sont les premières manifestations cliniques apparaissent rarement après 2 ans, elles ont un teint marron plus ou moins foncé parfois à la limite de la visibilité et leurs contours sont nets.

Affiliations :

1. Ophtalmologie, Hôpital national Amirou Boubacar Diallo, Nimey, Niger
2. Ophtalmologie, Hôpital national de Zinder, Université André Salifou de Zinder, Niger.

* **correspondant:** Dr Abdoul Salam Youssoufou Souley, Ophtalmologue, mail : abdoulsalam_y@yahoo.fr

Leur taille varie de 0,5 à 50 cm, mais la majorité d'entre elles mesurent moins de 10 cm. Les neurofibromes sont des tumeurs bénignes présentes le long des nerfs et des gaines nerveuses, ils sont présents dans plus de 90 % des cas après 16 ans, leur présence est un signe cardinal diagnostique de NF1 [1]. Notre patient présentait des taches café au lait ovalaires multiples sur le tronc et le membre de tailles variables allant de 5 à 40 mm, des multiples neurofibromes sur tout le corps prédominant au niveau du tronc, de taille variable dont la plus grande se trouve au niveau de la région cervicale. Laminou L au Niger avait rapporté dans sa série portant sur cinq patients, la présence des taches café au lait chez tous les patients. Sur le plan ophtalmologique, les manifestations cliniques sont les nodules de Lisch et le gliome des voies optiques, la fonction visuelle est conservée dans la majorité des cas [1]. Notre cas ne présentait que le nodule de Lish, sa fonction visuelle était conservée. A. Allali au Maroc dans une série de six cas avait retrouvé les nodules de Lisch chez tous ses patients [9] ; Laminou L, M Daou au Niger avaient rapporté la présence de nodule de Lish respectivement chez quatre cas sur six et trois sur trois de leurs patients [6 ;7] ; plusieurs autres auteurs avaient décrit ces mêmes types de lésions [10 ;11]. Le gliome des voies optiques est la tumeur intracérébrale la plus fréquente au cours de la NF1. Sa recherche dans un but diagnostique est rarement nécessaire [12 ;13]. Les dysplasies osseuses sont aussi des signes cardinaux de la neurofibromatose ; ce type de lésion était retrouvé chez un patient de la série de M Daou [7]. Cependant notre patient ne présentait ni le gliome de voies optiques ni les dysplasies osseuses. Les critères diagnostiques de la maladie ont été établis par la conférence de consensus du National Institute of Health, 1988 [2] ; ainsi le diagnostic de NF1 est retenu si deux ou plus des critères suivants sont trouvés : la présence chez un individu avant la puberté d'au moins six taches café au lait de 5

mm dans leur plus grand diamètre et de plus de 15 mm chez des individus pubères, au moins deux neurofibromes de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme, des lentigines axillaires ou inguinales, un gliome optique, au moins deux nodules de Lisch (hamartomes iriens), une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïde, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose, un parent du premier degré atteint de NF1 suivant les critères précédents. Nous avons posé le diagnostic devant ces trois critères à savoir la présence de deux nodules de Lisch, de neurofibromes et de plus six taches café au lait. Le traitement de la NF1 est essentiellement symptomatique. Cependant, des avancées significatives dans la recherche nous permettent d'ouvrir raisonnablement des perspectives thérapeutiques à moyen et long terme [14]. Chez notre patient la prise en charge consistait à une abstention thérapeutique et une surveillance régulière devant la conservation de la fonction visuelle et l'absence des complications.

Conclusion

Les neurofibromatoses types 1 est une maladie de manifestation multi systémiques et dont la prise en charge nécessite une collaboration multidisciplinaire. L'ophtalmologue joue un rôle crucial dans le diagnostic dans la recherche du nodule de Lisch et rarement du gliome des voies optiques.

Conflit d'intérêts : aucun

Références

1. Ly KI, Blakeley JO. The Diagnosis and Management of Neurofibromatosis Type 1. *Med Clin North Am.* 2019 Nov;103(6):1035-1054. doi: 10.1016/j.mcna.2019.07.004. PMID: 31582003.
2. Wolkenstein P, Zeller J et Ismaïli N. Neurofibromatoses. *Encycl Méd Chir (Editions*

- Scientifiques et Médicales Elsevier SAS, Paris. Dermatologie, 98-755-A-10, 2002, 10 p.
3. Ferner R. Neurofibromatosis 1. Eur J Hum Genet 2007; 15(1):131-8.
4. [4]. Wilson BN, John AM, Handler MZ, Schwartz RA. Neurofibromatosis type 1: New developments in genetics and treatment. J Am Acad Dermatol. 2021; 84(6):1667-1676. doi: 10.1016/j.jaad.2020.07.105. Epub 2020 Aug 6. PMID: 32771543.
5. Merlán Hermida A, Aroza Espinar M, Puente Fernández A. Neurofibromatosis type 1 (von Recklinghausen's disease). Med Clin (Barc). 2019 Oct 25;153(8):e44. English, Spanish. doi: 10.1016/j.medcli.2019.04.006. Epub 2019 Jun 4. PMID: 31171350.
6. Laminou, L., Kadidia, I.K., Adam, N.D., Kaka, Y.A. and Abdou, A. (2022) Neurofibromatosis Type 1: About a Series of 5 Cases. Open Journal of Ophthalmology, 12, 407-415. <https://doi.org/10.4236/ojoph.2022.12403>
7. Daou, M., Sidibé, H., Andia, A., Araoye, M.J.Y., Konaté, M., Mamadou, Z., Kaka, Y.A., Bako, D.I., Beydou, S., Brah, S., Salissou, L., Adehossi, E. and Sanoussi, S. (2021) Neurofibromatosis Type 1 or Von Recklinghausen Disease: About Three Cases to the National Hospital of Niamey and Literature Review. Open Journal of Internal Medicine, 11, 175-187. <https://doi.org/10.4236/ojim.2021.113013>.
8. Bahau M, Vidaud M, Vidaud D. Neurofibromatose. Génétique et physiopathologie moléculaire de la NF1. Méd/Thér 1997 ; 3 ; 623-628
9. Burnei G, Vlad C, Georgescu I, Gavriliu S, Dan D, Vlad AM. Von Recklinghausen's disease--elements of clinical practice. Rom J Intern Med. 2006;44(4):377-87. PMID: 18386614.
10. Alae El Bouaychi et al. Neurofibromatose type 1 : à propos d'un cas. PAMJ Clinical Medicine. 2020;4(101). 10.11604/pamj-cm.2020.4.101.23899
11. Kawtar Bouirig et al. Nodules de Lisch: marqueur ophtalmologique de la neurofibromatose de type 1. Pan African Medical Journal. 2022;42(108). 10.11604/pamj.2022.42.108.35079
12. Kehrler-Sawatzki H, Cooper DN. Challenges in the diagnosis of neurofibromatosis type 1 (NF1) in young children facilitated by means of revised diagnostic criteria including genetic testing for pathogenic NF1 gene variants. Hum Genet. 2022 Feb;141(2):177-191. doi: 10.1007/s00439-021-02410-z. Epub 2021 Dec 20. PMID: 34928431; PMCID: PMC8807470.
13. Kinori M, Hodgson N, Zeid JL. Ophthalmic manifestations in neurofibromatosis type 1. Surv Ophthalmol. 2018 Jul-Aug;63(4):518-533. doi: 10.1016/j.survophthal.2017.10.007. Epub 2017 Nov 16. PMID: 29080631.
14. Vidaud, D., Levy, P., Laurendeau, I., Parfait, B., Bieche, I. et Vidaud, M. (2008) Approche moléculaire des MPNSTs dans la neurofibromatose de type 1: Vers l'identification de marqueurs diagnostiques et pronostiques. Archives de Pédiatrie, 15, 809-811.