

La Neurofibromatose de type I :

A propos de dix observations

Dr AEM. HADDAM^a, Dr NS. FEDALA^b, Dr H. SI YUCEF^a, Pr F. CHENTLI^c, Pr D. MESKINE^d, Mlle N. FEDALA^e

^a Service endocrinologie EPH BOLOGHINE, ALGER ; ^b Service endocrinologie CHU BAB EL OUED, ALGER ; ^c Service endocrinologie CHU BAB EL OUED, ALGER ; ^d Service endocrinologie EPH BOLOGHINE, ALGER ; ^e institut d'agronomie BAB EZZOUAR, ALGER

INTRODUCTION

La neurofibromatose de type I appelée maladie de Recklinghausen du nom du médecin allemand, qui le premier a décrit cette maladie en 1881 est une des plus fréquentes maladie génétiques à transmission autosomique dominante. Elle est liée à la mutation d'un gène , Le gène NF1 responsable de troubles de la différenciation du tissu ectodermique. Elle est caractérisée par une symptomatologie variée et un pronostic imprévu.

Son diagnostic est facile chez l'adulte et sa reconnaissance est tardive chez l'enfant.

Nous rapportons à ce propos 10 observations

- La pathologie touche toutes les races avec une incidence de 1 / 3000 naissances et une prévalence de 1/5 000

OBSERVATIONS

- 6 enfants d'âge moyen 9,5 ans(7-11), deux adolescents de 17 ans et deux adultes de 28 et 30 ans ont été hospitalisés
- Les motifs de consultations étaient un impubérisme (n :2) un kyste arachnoïdien(n :1) un RSP associé à un gliome des voies optiques(n :4), un CMT(n :2) et une tumeur surrénalienne(n :1)
- L'examen clinique notait une lentiginose, des taches café au lait .Le bilan hormonal et morphologique montraient une puberté précoce centrale , un déficit en GH et une atrophie optique chez un patient avec gliome des voies optiques , une IAH en rapport avec un kyste arachnoïdien(n :2) et une selle vide(n :2)
- Le CMT retrouvé dans un cas était classé T1N0M0. l'exploration surrénalienne était sans anomalies sauf pour la patiente avec masse surrénalienne dont le bilan était en faveur d'un phéochromocytome

DISCUSSION

- La N F I est une pathologie fréquente qui touche toutes les races avec une incidence de 1 / 3000 naissances et une prévalence de 1/5 000
- Elle est liée à la mutation d'un gène , Le gène NF1 qui est localisé sur le chromosome 17 en position 17q11.2

DISCUSSION

- **Le gène responsable de la NF1 est un gène suppresseur de tumeurs. Il code une protéine, la neurofibromine, formée de plus de 2 800 acides aminés et qui ferait partie de la famille des enzymes hydrolysant la GTP (Guanosine triphosphate) qui est un des gènes dont le taux de mutation spontanée est un des plus importants chez l'homme .**

DISCUSSION

- **L'importance de cette affection évolutive est extrêmement variable d'un individu à l'autre. La grande majorité des malades ne présentent que des taches "café au lait " présentes dès la naissance, puis apparaissant souvent à la puberté, quelques neurofibromes cutanés de petite taille et peu nombreuses.**

DISCUSSION

- **Un certain nombre d'autres problèmes peuvent aussi apparaître comme des déformations de la colonne vertébrale de type scoliose ; Parfois la déformation est très importante et nécessite dans les cas les plus graves le recours à la chirurgie orthopédique**
- **les enfants atteints de NF-1 ont une intelligence normale, mais certains rencontrent des difficultés d'apprentissage car ils présentent des problèmes de concentration et une hyper-activité**
- **Les tumeurs des voies optiques (gliomes) se retrouvent dans environ 20 % des cas dans la NF1 avant l'âge de 6 ans. Ils sont susceptibles de toucher les nerfs optiques et d'être à l'origine de diminution de l'acuité visuelle . Au niveau des yeux, il existe des nodules de Lisch situés sur l'iris, dont la fréquence augmente avec l'âge. On les trouve chez 90 % des sujets adultes atteints de NF1, et moins de 30 % chez les enfants de moins de 6 ans. Ils n'ont pas de conséquences sur la vision**

DISCUSSION

- **Parfois l'atteinte cutanée est beaucoup plus importante .De très nombreux neurofibromes cutanés de taille variable (certains pouvant atteindre 3-4 cm de diamètre) et neurofibromes plexiformes rendent la vie en société difficile si ces tumeurs sont situées sur le visage ou les parties découvertes du corps.**

- **le risque d'hypertension est augmenté chez les personnes atteintes de NF-1 car ils peuvent présenter un phéochromocytome et des paragangliomes**
- **Des tumeurs cancéreuses, notamment tumeurs malignes des gaines nerveuses et sur le plan endocrinien , cancer médullaire de la thyroïde peuvent survenir et greffer le pronostic vital des patients.**

CONCLUSION

- **Aucun traitement certain ne peut actuellement guérir cette maladie, mais la vie des malades peut être améliorée par la surveillance des complications et leur prise en charge précoce**
- **Sa prise en charge repose sur le dépistage précoce de la maladie et de ses retentissements**