

Neurofibromatose et puberté précoce

Dr I. El Ghebir, Dr M. Bensalah, Pr S.K.Ould Kablia
Hopital central de l'armée Alger Algérie

Introduction

La neurofibromatose de type I ou maladie de Recklinghausen est une des maladies génétiques les plus fréquentes à transmission autosomique dominante.

Cas clinique

Nous rapportons le cas de la patiente L.L. âgée de 6 ans et demi, issue d'un mariage non consanguin, à antécédent personnel de neurofibromatose de type I diagnostiquée à l'âge de 4 ans sur la présence de tâches café au lait associées à un gliome du chiasma optique et chez qui l'examen clinique retrouve des organes génitaux externes de type féminins non ambigus, légère hypertrophie clitoridienne, ainsi que quelques poils sur les grandes lèvres. La patiente est classée S1P2R0 de Tanner, sans avance staturale et de l'âge osseux.

Le reste de l'examen clinique est sans anomalie.

Examens complémentaires:

-Oestradiol: 17,3 pmol/L (normal chez l'enfant)

-Test LHRH revenu négatif.

la puberté précoce est infirmée chez notre patiente; le diagnostic d'une prémature pubarche isolée est retenu .

-IRM cérébrale:Comparativement à l'IRM faite 6,12 et 24 mois auparavant, on note:

Un aspect stationnaire du gliome optique ainsi que l'atteinte de la portion pré-chiasmatique des nerfs optiques (19*17*10 mm) sans anomalie de rehaussement associée lors de l'injection de sels de gadolinium.

-Retentissement ophtalmologique:

*Acuité visuelle: 2/10 à l'oeil droit

9/10 à l'oeil gauche

*Lampe fente: Segment antérieure normal aux deux yeux

*Fond d'oeil: Paleur papillaire temporale bilatérale

*Champ visuel: Altération bitemporale au niveau des deux yeux

*OCT: Souffrance bitemporale au niveau des deux yeux.

*PEV: altéré de façon plus importante à gauche

Discussion

Les manifestations de NF1 sont très variables d'un malade à un autre, allant des formes mineures aux formes sévères.

Le diagnostic assez facile à faire chez l'adulte sur les manifestations cliniques, peut être plus difficile à établir chez l'enfant qui peut n'avoir que des tâches café au lait.

La neurofibromatose de type I est évolutive et toutes les manifestations n'apparaissent pas au même moment.

Le gliome des voies optiques est une complication de l'enfant le plus souvent avant 6 ans .

Dans la moitié des cas, elles se manifestent par des signes visuels comme la baisse de l'acuité visuelle, par une exophtalmie ou par une puberté précoce d'ou l'intéret de les dépister précocement.

Il n'existe pas de traitement spécifique de la maladie.

La prise en charge du gliome du chiasma optique se fait par une surveillance clinique avec un examen ophtalmologique tous les 3 mois.

Conclusion

Le gliome des voies optiques survient particulièrement chez l'enfant âgé de moins de 6 ans dans le cadre de la neurofibromatose de type I. Une puberté précoce centrale complique 40% de ces gliomes.

Mais l'association de ces gliomes avec une prématurité pubarche isolée est possible.

Bibliographie

- 1.L.Valeyrie-Allarone,P.Wolkenstein.Neurofibromatose 1 et formes variantes. Encyclopédie médico-chirurgicale (EMC). 98-755 A-10
- 2.Guesmi M, Boyer C, Leloute B, Albertio M, Leroux C, Occelli A,Geoffray A.Neuro-imagerie des phacomatose chez l'enfant, JFR 2013. Service de radiologie pédiatrique,hopitaux pédiatriques de Nice.
3. Y.Mikaeloff,Y.Chaix,J.Grill, C.Adamsbaum,J.Bursztyn, H.Rubie, A.Sevely, I.Jambaqué,C.Kalifa, G.Ponsot,J.C.Carrière, D.Rodriguez.Les gliomes des voies optiques dans la neurofibromatose de type1. Etude longitudinale de 30 cas suivis dans deux consultations multidisciplinaires.Archive pediatrie 2002-8,797,804.
- 4.G.Lena, G.Pech-Gourg,D.Scavadra, O.Klein,A.Paz-Paredes. Gliome du nerf optique chez l'enfant.Elsevier Masson SAS. Neurochirurgie(2010) 249-256.
- 5.S.Bidot,C.Clemont-Vignal.Tumeurs du nerf optique.EMC.21-490 A-10.