



## Cas Clinique

## Neurofibromatose Plexiforme Cervicale Compressive de l'Enfant : À Propos d'un Cas à Yaoundé

### *Childhood Compressive Cervical Plexiform Neurofibromatosis: A Case Report from Yaounde*

Andjock Nkouo Yves Christian<sup>1,2</sup>, Lekassa Pierrette<sup>3</sup>, Bola Siafa Antoine<sup>1,4</sup>, Manga Kombe Diane Linda<sup>1</sup>, Djomou Francois<sup>1,4</sup>, Njock Richard<sup>1,5</sup>

#### Affiliations

- (1) Département d'ORL-Ophtalmologie-Stomatologie, Faculté de Médecine et de Sciences Biomédicales Université de Yaoundé I –Cameroun
- (2) Service ORL-CCF Hôpital Général de Yaoundé- Cameroun
- (3) Hôpital d'instruction des armées Libreville – Gabon
- (4) Service ORL-CCF Centre Hospitalier et Universitaire de Yaoundé – Cameroun
- (5) Service ORL-CCF Hôpital Général de Douala- Cameroun

#### Corresponding Author

Dr Yves Christian Andjock Nkouo  
BP: 5408 Yaoundé- Cameroun  
Tel : 237 699 84 55 31  
Email : [andjock\\_nkouo@hotmail.fr](mailto:andjock_nkouo@hotmail.fr)

**Mots clés :** Neurofibromatose plexiforme, cervicale, dyspnée, Yaoundé

**Key words:** Plexiform neurofibromatosis, cervical, dyspnea, Yaounde

#### RÉSUMÉ

La neurofibromatose 1 (NF1) ou maladie de Von Recklinghausen est une maladie héréditaire autosomique dominante. C'est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes. Le neurofibrome plexiforme est une tumeur rare et bénigne, souvent associée à la NF1. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) est d'une grande aide au diagnostic de cette pathologie. La confirmation anatomopathologique est nécessaire dans la quête du diagnostic positif. L'article rapporte le cas d'une fille de 5 ans atteinte de neurofibrome plexiforme cervical, révélateur d'une NF1. Cette forme a localisation cervicale était compliquée d'une dyspnée due à la compression. La patiente a bénéficié d'une chirurgie d'exercice avec des suites post opératoires simples.

#### ABSTRACT

Neurofibromatosis 1 (NF1) or Von Recklinghausen's disease is an autosomal dominant inherited disorder. It is one of the most common genetic diseases. Plexiform neurofibroma is a rare, benign tumor, often associated with NF1. Magnetic resonance imaging (MRI) is a great help in diagnosing this condition. Histopathological confirmation is necessary in the quest for a positive diagnosis. The article reports the case of a 5-year-old girl with cervical plexiform neurofibroma, indicative of NF1. This cervical form was complicated by dyspnea due to compression. The patient underwent excision surgery with simple postoperative follow-ups.

#### INTRODUCTION

La maladie de Von Recklinghausen ou neurofibromatose de type 1 est une maladie héréditaire autosomique dominante due à une mutation sur le chromosome 17 (17q11.2) [1-3]. La NF1 est la plus fréquente des neurofibromatoses avec une incidence d'environ un pour 3000 à 3500 naissances [3,4]. Le diagnostic de cette maladie repose sur un ensemble de manifestations cutanées, nerveuses, squelettiques et buccales [1,4]. Des critères de diagnostic ont été établis en 1988, sont validés chez les enfants et chez les adultes [5,6]. Le diagnostic de la NF1 est porté quand au moins deux des signes suivants sont rencontrés : Six taches Café au lait, des lentiginos axillaires ou inguinales, deux neurofibromes cutanés ou

un neurofibrome plexiforme, deux nodules de Lisch (harmartomes iriens), une lésion radiologique spécifique (dysplasie du sphénoïde, une pseudarthrose, dysplasie de la corticale des os longs), un gliome des voies optiques et un parent du premier degré atteint [2,5-7].

Les neurofibromes sont des tumeurs bénignes qui se développent à partir des racines et des plexus des nerfs rachidiens [1]. Ils peuvent être uni ou bilatéraux, parfois étagés, superficiels ou profonds. Les neurofibromes sont soit cutanés, diffus ou plexiformes. Le neurofibrome plexiforme est une tumeur rare et bénigne des nerfs périphériques constituée aux dépens des cellules conjonctives du périnèvre [4]. Les neurofibromes plexiformes correspondent morphologiquement à un segment plus ou moins long de dilatation tortueuse d'un

nerf et de ses branches prenant un aspect de sac de vers [4]. Les neurofibromes plexiformes sont pathognomoniques de la NF1 [4]. Ce sont des tumeurs généralement à croissance lente [1]. Leur symptomatologie est variable fonction de leur topographie.

L'article rapporte le cas d'une petite fille de 5ans atteinte de neurofibrome plexiforme cervical, compliqué de dyspnée, révélateur d'une NF1.

### CAS CLINIQUE

C'est un enfant de 5 ans de sexe féminin, sans antécédents médicaux, ni héréditaires connus. Référé dans le service pour prise en charge d'une masse latérale cervico-thoracique droite. L'interrogatoire révèle, la découverte fortuite au cours d'une consultation pour persistance de difficulté respiratoire au décubitus, ronflement au cours du sommeil, avec somnolence diurne évoluant depuis environ 8 mois ; d'une masse latéro-cervicale droite, sans notion de névralgie cervico-brachiale droite.

L'examen physique a retrouvé une masse latéro-cervicale sus claviculaire droite, de consistance molle, indolore, aux contours mal limités, mobile sur le plan superficiel et fixe sur le plan profond, avec l'aspect de la peau en regard normal. Les aires ganglionnaires cervicales étaient libres, et l'examen cutané révélait la présence tâches café au lait (plus de 6) sur tout le membre supérieur droit (figure 1), au niveau du dos et sur le thorax.



Figure 1 : Multiples tâches café au lait en amas visibles sur le membre supérieur droit et une large tâche sur le thorax.

Devant ce tableau clinique de la patiente, le diagnostic de neurofibromatose de type 1 a été évoqué.

Une IRM a été réalisée et a révélé une masse cervicale retro pharyngée de 118 x 88 x 28mm, en hyposignal T1 (figure 2 et 3), hypersignal T2, et STIR, contenant de fines cloisons rehaussées après injection de gadolinium (figure 4), située à la hauteur en haut par l'oropharynx qu'elle refoule vers le haut, à la trachée (T5), avec une extension para pharyngée droite (située en dedans des vaisseaux jugulo-carotidiens droits), axillaire droite (située entre le muscle sterno-cléido-mastoïdien et le muscle trapèze), thoracique médiastinale postérieure et foraminale droite et intra durale (C3C4, C4C5, C5C6), refoulant vers la gauche et comprimant la moelle à ces étages (mesure 7mm en T4).



Figure 2 : Coupe sagittale de l'IRM cervicale montrant une masse cervicale retropharyngée en hyposignal T1, située à la hauteur de l'oropharynx, comprimant la trachée, avec extension vers les vertèbres cervicales



Figure 3 : Coupe sagittale de l'IRM cervicale, montrant l'extension thoracique médiastinale postérieure et foraminale droite et intra durale (C3C4, C4C5, C5C6)

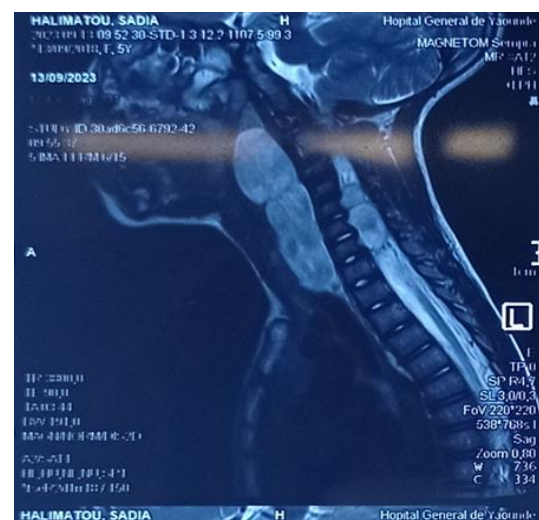


Figure 4 : Coupe sagittale de l'IRM révélant la masse cervicale en hypersignal T2, contenant de fines cloisons rehaussées après injection de gadolinium, engageant les vertèbres cervicales

Une cervicotomie exploratrice à visée diagnostic et thérapeutique a été réalisée. Avec comme trouvailles opératoires :

- Une masse fusiforme, de consistance ferme reposant sur la jugulaire et la carotide droite, multilobée, engainant l'œsophage et la trachée faisant environ 15cm (figure 5 et figure 6).
- Une masse blanchâtre ovale, sus claviculaire droite, satellite du plexus brachial droit, dont les pôles supérieure et inférieure n'ont pas pu être perçus à la dissection
- Une petite masse ovale, reposant sur la veine jugulaire et la carotide droite, de consistance ferme, multilobée

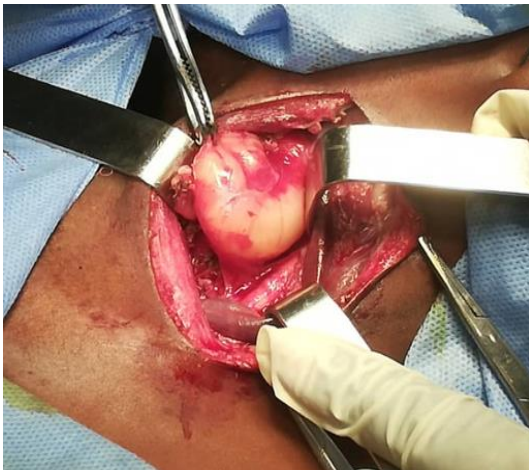


Figure 5 : Après avoir libéré et refoulé la veine jugulaire, visualisation de la masse multilobée, en contact avec la trachée.



Figure 6 : Exérèse de la masse fusiforme, avec aspect multilobée

Les suites opératoires ont été simples, avec une disparition des ronflements et de la dyspnée.

Les pièces opératoires (figure 7) ont été envoyés pour analyse anatomopathologique. Le résultat révèle un aspect histopathologique en faveur d'un neurofibrome plexiforme.



Figure 7 : De la gauche vers la droite : masse sus claviculaire droite satellite du plexus brachial droit ; Masse fusiforme ; Masse recouvrant la veine jugulaire et la carotide droite multilobée.

## DISCUSSION

Les neurofibromes sont des tumeurs bénignes qui se développent à partir des racines et des plexus des nerfs rachidiens, plus précisément aux dépens des cellules conjonctives du périnèvre [1]. Les neurofibromes plexiformes sont pathognomoniques de la NF1 [4]. Néanmoins, peuvent être isolés en dehors d'un contexte de NF1, dont le diagnostic doit rester un diagnostic d'élimination [4,8]. La NF1 est la plus fréquente des neurofibromatoses avec une incidence d'environ un pour 3000 à 3500 naissances [3,9]. Elle est transmise sur le mode autosomique dominant ; son gène a été identifié sur le chromosome 17 (17q11.2) [3,10]. Il est classiquement localisé dans les tissus mous au niveau de la tête et du cou [8]. Ce sont des tumeurs généralement à croissance lente, cependant l'évolution de leur croissance est imprévisible. Une croissance rapide peut survenir au cours de la puberté ou de la grossesse sans régression spontanée [4,8]. Ils peuvent être uni ou bilatéraux et siéger à différents niveaux ainsi leur symptomatologie est variable fonction de leur topographie [4].

Le neurofibrome plexiforme se traduit sur les séquences d'IRM qui constitue l'examen radiologique de référence, par un hypo signal relatif T1, par rapport au muscle, hyper signal T2 et lorsqu'il est volumineux, il peut renfermer un hypo signal central réalisant un aspect en cocarde caractéristique. Le rehaussement est variable : central, diffus, périphérique, en cible [11-13]. De plus, le diagnostic de neurofibrome plexiforme est essentiellement anatomopathologique, et en particulier en dehors du contexte évocateur de neurofibromatose de type I [4].

Sur le plan histologique, Les neurofibromes sont des tumeurs fusiformes non encapsulées, formées d'un mélange de cellules de Schwann et de fibroblastes, associées à des fibres de collagène au sein desquelles se trouvent des fibres nerveuses. Ils se caractérisent par des lésions cutanées (taches café au lait), des malformations osseuses et des tumeurs du système nerveux [8]. Contrairement aux schwannomes qui sont des tumeurs

bénignes issues des cellules nerveuses de Schwann, se développant sur le trajet des nerfs périphériques moteurs ou sensitifs (fréquent sur la huitième paire des nerfs crâniens : schwannomes du nerf acoustique ou neurinome de l'acoustique) [8,14]. Ce sont des tumeurs encapsulées, ovoïdes, excentrées par rapport aux troncs nerveux [8]. Il faut savoir que le risque de dégénérescence et de récurrence du schwannome est très rare voire exceptionnel, cela s'explique par l'encapsulation du schwannome [15-18]. À l'inverse, le neurofibrome n'est pas une tumeur encapsulée et un taux de récurrence d'environ 23,5 % est observé pour les neurofibromes solitaires. Le risque de transformation maligne a été signalé entre 5 et 16 %. De ce fait, le traitement chirurgical du neurofibrome consiste en une exérèse de la tumeur qui devra s'effectuer avec une marge de sécurité suffisante, suite à l'absence d'encapsulation et afin de diminuer le risque de récurrence [19, 20]. L'exérèse du neurofibrome est plus délicate que celle du schwannome ; il est considéré comme une tumeur « inextirpable », et son exérèse entraîne souvent un sacrifice de certains fascicules nerveux du nerf hôte [21]. De même, nous rapportons dans ce cas des difficultés à percevoir les pôles de la masse sus claviculaire, et aucune capsule n'a été décrite dans le résultat anatomopathologique.

## CONCLUSION

Les neurofibromes sont des tumeurs bénignes qui se développent à partir des racines et des plexus des nerfs rachidiens. Le neurofibrome plexiforme est une tumeur rare et bénigne des nerfs périphériques. Ce sont des tumeurs pathognomoniques de la NF 1 qui est une pathologie multi systémique avec un polymorphisme clinique et radiologique. L'IRM constitue l'examen de choix. De plus, le diagnostic de neurofibrome plexiforme est essentiellement anatomopathologique.

## REFERENCES

- Lamia B, Habib B, Issam E et al. Neurofibrome plexiforme cervicale : à propos d'un cas. *Pan African Medical Journal*. 2018;30:41
- Eric L, Ludwine M, Robert A et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genetics and medicine*. 2021;01170-5
- Karabinta Y, Gassama M, Cissé A. The journal of medicine and biomedical sciences. 2020;21(4)
- Lange F, Herlin C, Frison L et al. Prise en charge du neurofibrome plexiforme isolé de l'enfant : à propos de quatre observations. *Ann Chir Plast Esthet*. 2013;58(6):694-9
- Kbira El M, Baderddine H. Neurofibromatose de type 1. *Pan African Medical Journal*. 2014;17:50
- Fransesena A, Aurelie R, Lala S et al. Aspects cliniques de la neurofibromatose de type I vue au service de dermatologie du centre hospitalier universitaire Antananarivo, Madagascar. *Med Trop Sante Int*. 2022;2(2):247
- Gemma D, Antoine B, Jean-Marie L. Neurofibromatose, frontière entre schwannome et neurofibrome : À propos d'un cas clinique et revue de littérature. *Med Buccale Chir Buccale*. 2015;21:229-232
- Zeller J, Wolkenstein P. Neurofibromatoses Dermatologie et infections sexuellement transmissibles. Masson, 4ème édition. 2004;488-491
- Wolkenstein P, Zeller J. Neurofibromatoses : La pathologie dermatologique en médecine interne. Edition Arnette. 1999:321-326
- Won-Hee J, Soon-Nam O, Thomas M et al. Extra axial neurofibromas versus neurilemmomas : discrimination with MRI. *AJR Am Roentgenol*. 2004;183(3):629-633
- Kimakhe S, Hirigoyen Y, Giunelli R. Schwannome bénin intramandibulaire : rapport d'un cas et revue de la littérature. *Med Buc Chir Buc*. 2002;8:37-44
- Lollar K, Pollak N, Liess B et al. Schwannoma of the hard palate. *Am J Otolaryngol*. 2010;31:139-140
- Kawasaki G, Yanamoto S, Yoshida H. Intraosseous schwannoma of the mandibular symphysis: report of case. *Japanese Stomatology Society*. 2010;7:76-79.
- Manjunath V, Vasudevan V, Nandakumar et al. Intraosseous Schwannoma of the mandible. *J Indian Academy of Oral Med Radiol*. 2010;22:168-170.
- Vartiainen V, Siponen M, Salo T et al. Widening of the inferior alveolar canal : a case report with atypical lymphocytic infiltration of nerve. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2008;106:35-39.
- Martins M, Taghloubi S, Bussadori S. Intraosseous schwannoma mimicking a periapical lesion on the adjacent tooth : case report. *Int Endod J*. 2007;40: 72-78.
- Curtin J, McCarthy S. Perineural fibrous thickening within the dental pulp in type 1 neurofibromatosis : a case report. *Oral Surg Oral Pathol Oral Endod*. 1997;84:400-403.
- García de Marcos J, Ferrer A, Granados F et al. Gingival neurofibroma in a neurofibromatosis type 1 patient : Case report. *Med Oral Pathol Oral Chir Buc*. 2007;12:287-91.