



Pictures and Diseases

Les Manifestations Oculaires de la Maladie de Von Recklinghausen : À Propos d'un Cas à l'Hôpital National de Niamey

Eye manifestations of neurofibromatosis type 1 disease: a case report from Niamey National Hospital

Haboubacar Abdou Moussa¹, Adam Nouhou Diori², Roufaye Lamayne¹, Ibrahim Cissé Mamadou¹, Chafiou Souley², Abba Kaka Hadjia Yakoura¹, Amza Abdou²

RÉSUMÉ

Affiliations

1 Hôpital National de Niamey
2 Hôpital National Amirou
Boubacar Diallo

Auteur correspondant :

Dr Abdou Moussa Haboubacar
Service d'Ophtalmologie de Hôpital
National de Niamey
Mail : aboubabdou32@gmail.com
Tel : 0022796453343

Mots clés: neurofibromatose type 1,
manifestations ophtalmologiques,
Niamey

Keywords: neurofibromatosis type
1, ophthalmological manifestations,
Niamey

Neurofibromatosis type 1 or Von Recklinghausen disease is one of the most common genetic disorders. We report the case of a 22-year-old patient with no known pathological history who consulted us for a right palpebral swelling that had been progressively evolving for 10 years. Ophthalmological examination revealed uncorrected distance visual acuity of 10/10 in both eyes. On external examination, the right eye showed an upper palpebral swelling extending from the medial cantus to halfway up the eyelid. The swelling was firm, painless and mobile both cutaneously and in depth, causing an S-shaped deformity of the eyelid. Examination of the anterior segment revealed the following in both eyes: clear corneas, optically empty anterior chambers of normal depth, regular centred round pupils, multiple Lish nodules of varying size and location (fig. 1 and 2); examination of the posterior segment was normal in both eyes. Dermatological examination revealed multiple café-au-lait spots of variable size on the upper limbs and back, and multiple firm, painless, deeply mobile nodules of variable size scattered throughout the body, suggesting neurofibromas. A diagnosis of neurofibromatosis type 1 was made on the basis of the National Institute of Health consensus criteria (association of bilateral Lish nodules, café-au-lait spots and neurofibroma) (fig. 3 and 4); our management consisted of therapeutic abstinence and monitoring; the evolution remained stationary after several controls over a period of one year.

ABSTRACT

La neurofibromatose de type 1 ou maladie de Von Recklinghausen est une des maladies génétiques les plus fréquentes. Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 22 ans sans antécédents pathologiques connu qui consultait pour une tuméfaction palpébrale droite évoluant progressivement depuis 10 ans. L'examen ophtalmologique retrouvait une acuité visuelle de loin sans correction à 10/10 aux deux yeux. A l'examen externe on notait à l'œil droit une tuméfaction palpébrale supérieure allant du cantus interne à la moitié de paupière, ferme, indolore et mobile sur le plan cutané et sur le plan profondeur entraînant une déformation de paupière en forme de S. l'examen du segment antérieur mettait en évidence aux deux yeux : cornées claires, chambres antérieures optiquement vides et de profondeurs normales, pupilles rondes centrées et régulières, des multiples nodule de Lish des tailles et des localisations variables (figure 1 et 2); examen du segment postérieur était normal aux deux yeux. Examen dermatologique retrouvait des multiples taches café au lait sur les membres supérieurs et le sur le dos de tailles variables, des multiples nodules fermes, indolores, mobiles sur le plan profond, de tailles variables dispersés sur tout le corps faisant évoqués des neurofibromes. Un diagnostic de neurofibromatose de type 1 était retenu sur la base des critères de conférence de consensus du National Institute of Health (association des nodules de Lish bilatéraux, taches café au lait et neurofibrome) (figure 3 et 4); notre conduite ténue consistait à une abstinence thérapeutique et une surveillance; l'évolution reste stationnaire après plusieurs contrôles pendant un an.

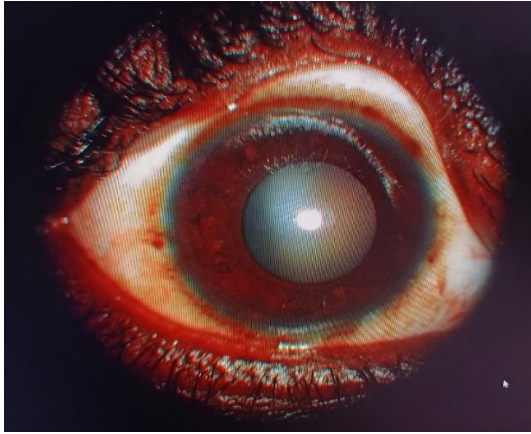


Fig.1. Photographie du segment antérieur de l'oeil droit montrant des multiples nodules de Lish

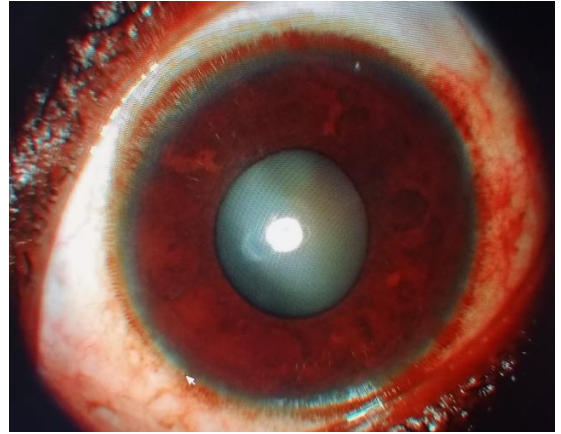


Fig.2. Photographie du segment antérieur de l'oeil gauche montrant des multiples nodules de Lish



Fig.3 : photographie du bras montrant des taches café au lait



Fig.4: Photographie du tronc mettant en évidence des nodules des multiples neurofibromes