

Reçu le :  
22 avril 2015  
Accepté le :  
15 juin 2015  
Disponible en ligne  
17 juillet 2015



# Prise en charge des atteintes craniofaciales de la neurofibromatose de type 1

## Management of craniofacial type 1 neurofibromatosis

J.T. Bachelet<sup>a,\*</sup>, P. Combemale<sup>b</sup>, C. Devic<sup>c</sup>, N. Foray<sup>c</sup>, E. Jouanneau<sup>d</sup>, P. Breton<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Service de chirurgie maxillofaciale, centre hospitalier Lyon-Sud, chemin du Grand-Revoyet, 69495 Pierre-Bénite, France

<sup>b</sup> Centre de compétence neurofibromatoses Rhône-Alpes-Auvergne, CLCC Léon-Bérard, 69008 Lyon, France

<sup>c</sup> Unité Inserm 1052, centre de recherche en cancérologie Lyon-Est, centre Léon-Bérard, bâtiment Cheney-D, 69008 Lyon, France

<sup>d</sup> Multidisciplinary Skull Base Unit, Department of Neurosurgery B, Neurological Hospital Pierre-Wertheimer, hospices civils de Lyon, 59, boulevard Pinel, 69677 Lyon cedex, France

Disponible en ligne sur

**ScienceDirect**

[www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

### Summary

Type I neurofibromatosis (NF) is the most common autosomal dominant disease. It concerns one in 3000 births, the penetrance is close to 100% and 50% of new cases are de novo mutations (17q11.2 chromosome 17 location). Cranio-maxillofacial region is concerned in 10% of the cases, in different forms: molluscum neurofibroma, plexiform neurofibroma, cranio-orbital neurofibroma, parotido-jugal neurofibroma, cervical neurofibroma. These lesions have different prognosis depending on the craniofacial localization: ocular functional risk, upper airway compressive risk, nerve compression risk, aesthetic and social impact. The maxillofacial surgeon in charge of patients with type I NF should follow the patient from the diagnosis and organize the different surgical times in order to take care about the different issues: vital, functional and aesthetic. We describe the treatment of facial localizations of type I NF as it is done at the University Hospital of Lyon and at the Rhône-Alpes-Auvergne neurofibromatosis reference center.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

**Keywords:** Neurofibromatosis 1, Neurofibromas, Plexiform neurofibromas, Reconstructive surgical procedures

### Résumé

La neurofibromatose (NF) de type I est la plus fréquente des pathologies autosomiques dominantes. Elle concerne 1 naissance sur 3000, la pénétrance est proche de 100 % et 50 % des nouveaux cas sont des mutations de novo (chromosome 17 localisation 17q11.2). La sphère cranio-maxillofaciale est atteinte dans 10 % des cas sous différentes formes : neurofibrome molluscum, neurofibrome plexiforme, neurofibrome cranio-orbitaire, neurofibrome parotido-jugal, neurofibrome cervical. Ces différentes lésions ont des pronostics variables, en rapport avec la localisation cranio-cervicofaciale : risque fonctionnel oculaire, risque compressif des voies aériennes supérieures, risque de compressions nerveuses et retentissement esthétique et social. Le chirurgien maxillofacial en charge de patients ayant une NF de type I doit assurer le suivi du patient dès le diagnostic et organiser au mieux les différents temps chirurgicaux en prenant en compte l'évolutivité prévisible des lésions et les différents enjeux : vitaux, fonctionnels et esthétiques. Nous décrivons la prise en charge des atteintes faciales de la NF de type I telle que réalisée au centre hospitalo-universitaire de Lyon et au centre de référence neurofibromatose Rhône-Alpes-Auvergne.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Mots clés :** Neurofibromatose de type 1, Neurofibromes, Neurofibromes plexiformes, Chirurgie reconstructrice

\* Auteur correspondant.

e-mail : [jt125\\_2@hotmail.com](mailto:jt125_2@hotmail.com) (J.T. Bachelet).

## Introduction

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est la plus fréquente des maladies autosomiques dominantes, décrite par von Recklinghausen en 1883. Elle appartient à la famille des phacomatoses. Son incidence est d'environ 1/3000 naissances [1]. Le gène de la NF1 est situé sur le chromosome 17 dans la région 17q11.2 [2]. Sa pénétrance est proche de 100 % à l'âge de 5 ans, et près de 50 % des mutations sont des mutations de novo. Son expression phénotypique est variable même au sein d'une même famille [3].

La NF1 [4] est affirmée chez un individu lorsque deux ou plus des critères diagnostiques sont présents (tableau 1).

Dix pour cent des cas présentent des localisations faciales [5] et 1 % une atteinte orbitaire [6].

L'expression clinique de la maladie à la sphère cranio-maxillofaciale peut prendre plusieurs formes : neurofibrome molluscum (fig. 1), neurofibrome cranio-orbitaire (fig. 2), neurofibrome parotido-jugal (fig. 3), neurofibrome cervical (fig. 4) et neurofibrome plexiforme (fig. 5).

Classiquement les lésions osseuses sont présentes dès l'enfance, les neurofibromes plexiformes apparaissent avant l'âge de 5 ans, les neurofibromes cranio-orbitaires, cervicaux et parotido-jugaux apparaissent avant l'âge adulte et les neurofibromes simples, cutanés ou molluscum peuvent se développer tout au long de la vie [7].

Lors de la puberté, un développement constant et d'importance variable de l'ensemble des lésions est observé [8].

Chez certains patients, le diagnostic n'est fait qu'à l'âge adulte (fig. 6).

Les localisations cranio-maxillofaciales présentent plusieurs risques : fonctionnel oculaire, compressif des voies aériennes supérieures, compression nerveuse, ainsi que le retentissement esthétique et socio-affectif associé qui à lui seul est à



Figure 1. Neurofibromes molluscum.

l'origine de la majorité des indications chirurgicales, et parfois de chirurgies lourdes [9].

Toute chirurgie de neurofibrome est associée à un risque hémorragique majeur (dysplasie des parois vasculaires artérielles et néoformation vasculaire veineuse sous la forme de « lacs » veineux atones), et de récidives et ce quelle que soit son siège. Une intervention chirurgicale d'exérèse de neurofibrome doit être scrupuleusement planifiée avec l'anesthésiste-réanimateur.

Le chirurgien maxillofacial en charge de patients présentant une NF I doit suivre le patient dès le diagnostic réalisé et organiser au mieux les différents temps chirurgicaux en prenant en compte l'évolutivité prévisible des lésions et les différents enjeux : vitaux, fonctionnels et esthétiques.

### Tableau 1

#### Critères diagnostiques de la NF1.

**Le diagnostic de NF1 est établi chez un individu si deux ou plus des critères suivants sont rencontrés**

Au moins six taches café au lait de plus de 5 mm dans leur plus grand diamètre chez des individus pré-pubères et de plus de 15 mm chez des individus pubères

Deux neurofibromes ou plus de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme

Présence d'éphélides axillaires ou inguinaux

Présence d'un gliome des voies optiques

Deux nodules de Lisch ou plus (hamartomes iriens)

Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïdale, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose

Un parent du premier degré atteint de NF1 suivant les critères précédents

NF1 : neurofibromatose de type 1.



Figure 2. Neurofibrome cranio-orbitaire.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3175029>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3175029>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)