

ANEVRYSME INTRACRANIEN GEANT DE DECOUVERTE FORTUITE LORS DE LA MALADIE DE VON RECKLINGHAUSEN

M. Outajer , N. Essadki, A. Mchachi, L. Benhmiddoun, M. Elbelhadji, A. Amraoui
Service d'ophtalmologie adulte, Hôpital 20 aout 1953, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Maroc.

RESUME

La Maladie de Von Recklinghausen est la plus fréquente des phacomatoses, c'est une affection autosomique dominante caractérisée par des taches café au lait cutanées, des neurofibromes ainsi que des nodules de Lisch iriens, parmi ses complications on note l'atteinte vasculaire.

Nous rapportons le cas d'un anévrysme intracrânien géant découvert fortuitement associé à une agénésie de la petite aile du sphénoïde lors de la maladie de Von Recklinghausen.

Nous discuterons notre observation avec les données de la littérature.

Mots clés : anévrysme intracrânien, neurofibromatose 1, dysplasie osseuse.

ABSTARCT

Giant intra-cranial aneurysm in Von Recklinghausen disease

Von Recklinghausen disease is the most frequent phacomatosis , it is an autosomal dominant disorder characterized by cutaneous spots, neurofibromas and Lisch nodules, vascular abnormalities was noted as a complications. We report a case of an incidental giant intra-cranial aneurysm associated with an absence of the sphenoid wing in Von Recklinghausen disease. We will discuss our observation with the data of the literature.

Keywords: intracranial aneurysm, Neurofibromatosis 1, bone dysplasia

INTRODUCTION

La maladie de Von Recklinghausen ou neurofibromatose type 1 (NF1) est une maladie autosomique dominante, causée par une mutation du gène du chromosome 17 [1], c'est une des maladies génétiques les plus fréquentes, elle touche environ 1/3500 [2].

Elle est d'expression clinique variable, pouvant toucher de façon variable la peau (taches café au lait, neurofibrome...), le système squelettique [dysplasie sphénoïdale, pseudarthrose...], le système nerveux (gliome du nerf optique, neurofibrome) et l'œil (nodules de Lisch). Des

complications vasculaires ont été décrites, dont l'atteinte anévrysmale présente une entité rare.

Nous rapportons le cas d'une patiente présentant une NF1 avec manifestation orbitaire [neurofibrome plexiforme de la paupière supérieure, dysplasie de la petite aile du sphénoïde] avec découverte fortuite d'un anévrysme cérébral géant.

La rareté de l'association NF1 et anévrysme intracrânien [<30 cas dans la littérature] [2] fait la particularité de notre observation, d'autant plus que l'association de ces lésions, neurofibrome plexiforme de la paupière supérieure, agénésie de la petite aile du sphénoïde et anévrysme géant intracrânien n'a été décrite dans aucune étude d'après notre connaissances.

OBSERVATION

Mme Nadia N, âgée de 38 ans, sans antécédents particuliers notamment pas d'histoire de NF1 dans la famille, consulte pour une masse palpébrale gauche évoluant depuis la naissance.

L'examen ophtalmologique retrouve à gauche, une acuité visuelle à compte les doigts de loin, un tonus oculaire à 10 mmhg , un neurofibrome plexiforme important de la paupière supérieure gauche (Figure1 a, b) cachant l'axe visuel avec à la palpation 3 nodules centimétriques, une exophtalmie avec limitation des mouvements d'abduction et d'élévation du globe oculaire, le segment antérieur était normal notamment pas de nodules iriens de Lisch , le fond d'œil ainsi que l'examen de l'œil droit étaient sans particularité.



Figure 1 : nodule plexiforme de la paupière supérieure gauche (a : face ; b : profil)

L'examen général a objectivé plusieurs taches café au lait, avec des neurofibromes cutanés au niveau du dos (figure 2), le reste de l'examen n'a pas objectivé d'autres anomalies.



Figure 2 : taches café au lait + neurofibromes cutanés

Une TDM orbitaire avec injection de produit de contraste a révélé une agénésie de la petite aile du sphénoïde avec hernie du lobe temporal gauche dans l'orbite homolatérale responsable d'une exophtalmie stade 3, des neurofibromes sous cutané de 16*18mm, un anévrysme sacciforme de l'artère sylvienne gauche de 19*23mm avec un collet de 3mm (figure3).

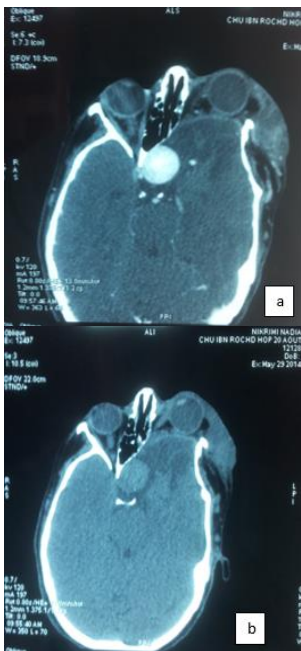


Figure 3 : TDM cérébrale [a : C+ ; b : C-]

Nous avons complété par une angiographie cérébrale numérisée qui a confirmé la présence de l'anévrysme géant sur le trajet proximal de l'artère sylvienne gauche avec présence d'une malformation artério-veineuse (figure 4).

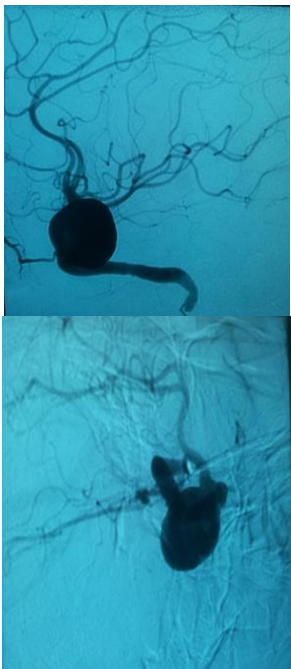


Figure 4 : artériographie cérébrale numérisée

L'association de neurofibrome plexiforme de paupière, taches café au lait, neurofibromes cutanés et l'agénésie de la petite aile du sphénoïde permet de poser le diagnostic de la neurofibromatose de Von Recklinghausen (Tableau I), compliquée d'une atteinte vasculaire à type d'anévrysme cérébral.

Tableau I: Critères diagnostiques de la NF1 - Conférence de consensus sur les neurofibromatoses (NIH – Bethesda, 1988) [1]

| | |
|--|--|
| 1 : Un apparenté du premier degré atteint (parent, fratrie ou enfant). | |
| 2 : Au moins 6 taches café au lait | > 1,5 cm après la puberté > 0,5 cm avant la puberté |
| 3 : Lentigines axillaires ou inguinales | |
| | Au moins deux neurofibromes quel que soit le type Au moins un neurofibrome plexiforme |
| 5 : Gliome du nerf optique | |
| 6 : Au moins 2 nodules de Lisch (hamartome irien) | |
| 7 : Une lésion osseuse caractéristique Pseudarthrose | Dysplasie du sphénoïde Amincissement du cortex des os longs |

DISCUSSION

La maladie de Von Recklinghausen est une neurofibromatose d'expression clinique très polymorphe, pouvant atteindre la peau, le système nerveux, le tissu osseux ainsi que les vaisseaux.

L'atteinte vasculaire est peu fréquente mais considérée comme une des principales causes de décès, les manifestations cérébro-vasculaires sont plus rares dominées par les sténoses et les occlusions artérielles [85% des cas] [3]. Les anévrismes intracrâniens associés ont été décrits dans une trentaine de cas dans la littérature et sont le plus souvent sacciformes, uniques et de prédominance féminine, la découverte de l'anévrisme a été fortuite dans 4 cas incluant notre observation qui décrit un anévrisme aussi à caractère sacciforme, unique, et géant de l'artère sylvienne gauche.

L'association à une dysplasie sphénoïdale a une fréquence qui varie entre 5 et 10% [4], néanmoins l'agénésie complète de la petite aile du sphénoïde [le cas de notre patiente] est très rare [5-8]. L'énophtalmie pulsatile a été décrite dans quelques cas de dysplasie sphénoïdale [9], qui s'oppose à la présence de l'exophtalmie grade 3 expliquée par la hernie du lobe temporal dans l'orbite.

L'augmentation du risque de survenue d'anévrismes chez les patients ayant une NF1 est soutenue par la pathogénie de cette maladie, en effet l'atteinte vasculaire pourrait être expliquée par la présence de la neurofibromine qui est un suppresseur de tumeur dans la paroi des vaisseaux et dont la mutation de son gène encodant réduit son expression [10], aussi il y a plusieurs études qui soutiennent cette l'existence d'une relation de causalité induisant l'augmentation du risque d'anévrismes chez les patients ayant une NF1 [11, 12].

Mais selon Conway et al, il n'y a pas de relation entre les anévrismes intracrâniens et la NF1 [13].

Chez notre patiente, l'embolisation de l'anévrisme a été indiquée avant tout geste chirurgical intéressant le neurofibrome plexiforme.

L'association de l'anévrisme intracérébral et de la dysplasie sphénoïdale au cours de la NF1 que présente notre patiente n'a jamais été décrite dans la littérature à notre connaissance.

CONCLUSION

Notre observation illustre une association entre un anévrisme intracérébral et une dysplasie sphénoïdale au cours de la NF1, à noter que l'augmentation du risque d'anévrisme par la maladie de Von Recklinghausen est toujours controversée

REFERENCES

- 1 Pinson S, Wolkenstein P. Neurofibromatosis type 1 or Von Recklinghausen's disease. La revue de médecine interne 2005, 6, 196-215.
- 2 Baldauf J, Kiwit J, Synowitz M. Cerebral aneurysms associated with von Recklinghausen's neurofibromatosis: Report of a case and review of the literature. Neurol India 2005, 53, 213-5.
- 3 Bassou D, Darbi A, Atmane M, Jidal M, Elfenni J, Amezyane T, Benameur M, Elkharras A. Ectasic diffuse vasculopathy of the cerebral arteries associated with neurofibromatosis type 1. Journal of neuroradiology 2008, 35, 292-6.
- 4 Onbas O, Aliagaoglu C, Calikoglu C, Kantarci M, Atasoy, Alper F. Absence of a Sphenoid Wing in Neurofibromatosis Type 1 Disease: Imaging with Multidetector Computed Tomography. Korean J Radiol 2006, 7, 70-72
- 5 Haik BG, Pohlod M. Severe enophthalmos following intracranial decompression in a von Recklinghausen patient. Clin Neuroophthalmol 1993, 13, 171-174.
- 6 Jacquemin C, Bosley TM, Liu D, Svedberg H, Buhaliqa A. Reassessment of sphenoid dysplasia associated with neurofibromatosis type 1. AJNR Am J Neuroradiol 2002, 23, 644-648.
7. Jacquemin C, Mullaney P, Bosley TM. Abnormal development of the lesser wing of the sphenoid with microphthalmos and microcephaly. Neuroradiology 2001, 43, 178-182.
8. Harkens K, Dolan K. Correlative imaging of sphenoid dysplasia accompanying neurofibromatosis. Ann Otol Rhinol Laryngol 1990, 99, 137-141.
9. Khairallah M, Messaoud R, Ladjimi A, Hmidi K, Chaouch K. Association d'une dysplasie sphéno-orbitaire à un névrome plexiforme au cours d'une neurofibromatose de Von Recklinghausen. J FR Ophthalmol 1999, 22, 9, 975-8.
10. Mitsui Y, Nakasaka Y, Akamatsu M, Ueda H, Kihara M, Takahashi M. Aneurysm manifesting wallenberg's syndrome. Internal Medicine 2001, 40, 948-51.
11. Rosser TL, Vezina G, Packer RJ. Cerebrovascular abnormalities in a population of children with neurofibromatosis type 1. Neurology 2005, 64, 553-5
12. Schievink WL, Riedinger M, Maya MM. Frequency of incidental intracranial aneurysms in neurofibromatosis type 1. J neurol neurosurg psychiatry 2005, 134, 45-8.
13. James E. Conway, Grover M. Hutchins and Rafael J. Tamargo. Lack of evidence for an association between neurofibromatosis type I and intracranial aneurysms: Autopsy study and review of the literature. Stroke 2001, 32, 2481-5