

# La tumeur royale de la neurofibromatose de type 1 : Un cas de découverte en Côte d'Ivoire.

*The royal tumor of type 1 neurofibromatosis: A case discovered in Ivory Coast.*

Acko-Ohui E<sup>1\*</sup> ; Gui-Bilé L<sup>1</sup> ; Acko U<sup>2</sup> ; Kouao J-P<sup>1</sup> ; Diambra LM<sup>1</sup> ; Yapo P<sup>1</sup> ;  
Kouadio E ; Kabas R ; Dédé N S ; Diabaté AS

1. Service de Radiodiagnostic et Imagerie Médicale du CHU de Treichville, Abidjan (Côte d'Ivoire).
2. Service de Médecine Interne et Gériatrique du CHU Treichville, Abidjan (Côte d'Ivoire).

Auteur correspondant : Dr ACKO-OHUI Estelle

## Résumé

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est la plus fréquente des phacomatoses. C'est une affection autosomique dominante dont le diagnostic reste clinique avec des critères définis. La tumeur royale est une tumeur très hémorragique traduisant la croissance d'un neurofibrome plexiforme ou d'une tumeur profonde d'un tronc nerveux. Nous rapportons le cas d'une patiente, âgée de 23 ans qui avait présenté une volumineuse tumeur qui prenait attache au niveau de la région lombo-sacrée par une base d'implantation large de 62 cm sur une longueur de 95 cm et qui s'étendait au pubis. L'IRM avait mis en évidence une volumineuse tumeur tissulo-hémorragique infiltrant le muscle grand glutéal droit sans extension intra canalaire rachidien. Devant le risque hémorragique lors de la prise en charge en chirurgie plastique, un angioscanner des membres inférieurs, avait été effectué et avait objectivé une tumeur vascularisée par des branches de l'artère iliaque primitive droite avec en son sein un important réseau de néo vascularisation. Une embolisation de la tumeur suivie d'une résection chirurgicale a été effectuée. L'histologie de la tumeur avait mis en évidence, un aspect épaissi de l'endonèvre renfermant un stroma myxoïde contenant de petites cellules séparées par des cordons de cellules de Schwann associée à une augmentation diffuse du volume de l'épinèvre et du périnèvre. Nous présentons à travers ce cas, la possibilité du développement prépondérant et monstrueux d'un neurofibrome plexiforme et sa rareté.

**Mots clés :** Tumeur royale - Neurofibrome plexiforme - Neurofibromatose de type 1 - Côte d'Ivoire.

## Summary

Type 1 neurofibromatosis (NF1) is the most common phacomatosis. It is an autosomal dominant disorder whose diagnosis remains clinical with defined criteria. The royal tumor is a very hemorrhagic tumor reflecting the preponderant and monstrous development of a plexiform neurofibroma or a deep tumor of a nerve trunk. We report the case of a 23-year-old patient with a large tumor attached to the lumbosacral region by an implantation base 62 cm wide over a length of 95 cm and which extends to the pubis. The MRI revealed a large tissue-hemorrhagic tumor infiltrating the right gluteus maximus without extension in the spinal canal. Faced with the risk of bleeding during plastic surgery, a CT angiography of the lower limbs was performed and found a tumor vascularized by branches of the right primary iliac artery with a large network of neovascularization within it. Embolization of the tumor followed by surgical resection was performed. Histology of the tumor showed a thickened appearance of the endoneurium containing a myxoid stroma carrying small cells separated by strings of Schwann cells associated with a diffuse increase in the volume of the epineurium and perineurium. We present through this case the possibility of the preponderant and monstrous development of a plexiform neurofibroma and its rarity.

**Keywords:** Royal tumor - Plexiform neurofibroma - Type 1 neurofibromatosis - Ivory Coast.

## Introduction

La neurofibromatose a été décrite pour la première fois en 1882 par Von Recklinghausen comme une anomalie neuro ectodermique génétique avec atteinte systémique et progressive, qui affectait principalement la peau, le système nerveux, les os, les yeux et éventuellement d'autres organes [1]. La neurofibromatose de type 1 (NF1) est la plus fréquente des phacomatoses [1]. C'est une affection autosomique dominante dont le diagnostic reste clinique avec des critères définis. Les manifestations cutanées arrivent au premier plan avec les taches café au lait, les éphélides et les neurofibromes cutanés [2]. La tumeur royale traduit le développement prépondérant et monstrueux d'un neurofibrome plexiforme ou d'une tumeur profonde d'un tronc nerveux [3]. C'est une tumeur qui est le plus souvent bénigne mais qui présente un risque de dégénérescence maligne [4]. Nous présentons à travers ce cas, la possibilité du développement prépondérant et monstrueux d'un neurofibrome plexiforme appelé aussi tumeur royale et sa rareté.

## Observation

Il s'agissait d'une patiente de 23 ans qui avait des antécédents familiaux de neurofibromatose de type 1 notamment chez le père et chez ses deux frères. Le début de sa symptomatologie remonterait à l'âge de 5 ans par l'apparition de nodules sous cutanés au niveau de la région occipitale, sur le tronc, les

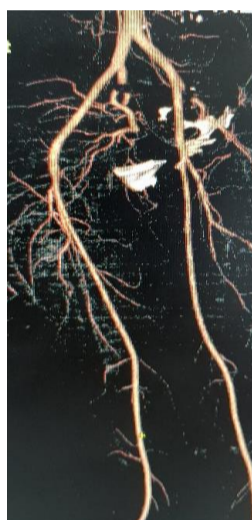
membres supérieurs et le pubis. Ces lésions nodulaires avaient augmenté de taille progressivement au cours de sa puberté. L'examen clinique avait mis en évidence, des lentigines sous mammaire et inguinale bilatérale, des taches café au lait diffuses et de taille variable dont le plus volumineux mesurait 10cm sur le dos. On objectivait également à l'examen, une volumineuse tumeur qui prenait attache au niveau de la région lombo-sacrée par une base d'implantation large de 62 cm sur une longueur de 95 cm (Figure 1) et qui s'étendait au pubis. L'IRM avait mis en évidence une tumeur tissulo-hémorragique apparaissant en hypersignal T1 et T2 et qui infiltrait le muscle grand glutéal droit sans extension intra canalaire rachidien (Figure 2). Devant le risque hémorragique lors de la prise en charge en chirurgie plastique, un angioscanner des membres inférieurs, a été effectué et avait retrouvé une tumeur vascularisée par les branches de l'artère iliaque primitive droite avec en son sein un important réseau de néo vascularisation (Figure 3). Une embolisation de la tumeur suivie d'une résection chirurgicale a été effectuée. L'histologie de la tumeur avait mis en évidence, un aspect épaissi de l'endonèvre renfermant un stroma myxoïde contenant de petites cellules séparées par des cordons de cellules de Schwann associée à une augmentation diffuse du volume de l'épinèvre et du périnèvre (Figure 4).



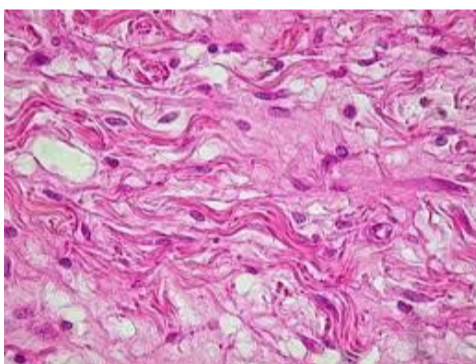
**Fig. 1 :** Volumineuse tumeur prenant attache au niveau de la région lombo-sacrée par une base d'implantation large de 62 cm sur une longueur de 95 cm.



**Fig.2 : IRM coupe coronale et sagittale en EST2 : masse lombosacrée en hyper signal infiltrant le muscle grand glutéal droit sans extension intra canalaire rachidien.**



**Fig. 3 : angioscanner des membres inférieurs : tumeur vascularisée par des branches de l'artère iliaque primitive droite avec en son sein un important réseau de néo vascularisation.**



**Fig. 4 :** aspect épaisi de l'endonèvre renfermant un stroma myxoïde contenant de petites cellules séparées par des cordons de cellules de Schwann associée à une augmentation diffuse du volume de l'épinèvre et du périnèvre.

## Discussion

### Sur le plan épidémiologique

La neurofibromatose de type 1 (NF1) ou maladie de Von Recklinghausen est la plus fréquente des neurofibromatoses qui aurait des mutations dans le gène NF1 sur le bras long du chromosome 17 (17q11.2) [5]. Elles représentent environ 5% de toutes les tumeurs des tissus mous [6]. Les neurofibromes sont des tumeurs le plus souvent bénignes des nerfs périphériques qui se développent à partir de la prolifération des cellules de Schwann, des

cellules péries neurales et des fibroblastes endo neuraux. Les tumeurs des gaines nerveuses sont constituées de schwannomes ou neurinomes. Ils sont généralement multiples, et entrent le plus souvent dans le cadre d'une neurofibromatose de type 1 ou maladie de Von Recklinghausen [7]. Il s'agit de tumeurs bénignes, mais qui présentent un risque rare de dégénérescence sarcomateuse. Le neurofibrome diffus est caractérisé par une infiltration de la peau ou des tissus mous [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. Dans notre cas, les symptômes avaient débuté progressivement à l'âge de 5 ans puis la patiente avait présenté une augmentation croissante de ses lésions nodulaires au cours de sa puberté.

### **Sur le plan clinique**

Les critères diagnostics de la neurofibromatose de type 1 (NF1) sont bien codifiés. Selon la classification de Riccardi [9] basée sur des critères cliniques, le diagnostic de NF1 peut être affirmé chez un individu si au moins deux des sept critères cliniques suivants sont établies : La présence d'au moins six taches « café au lait » de plus de 5 mm dans leur plus grand diamètre chez des individus prépubertaires, et de plus de 15 mm chez des individus pubères ; la mise en évidence d'au moins deux neurofibromes ou d'un neurofibrome plexiforme ; la présence de lentigines axillaires ou inguinales ; un gliome optique ; deux nodules de Lisch (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. L'incidence de l'atteinte du système nerveux dans la NF1 était de 15% selon Kaufmann D et al [10] Les neurofibromes plexiformes touchent entre 27 et 40 % des sujets atteints de NF1 [11]. Ils sont le plus souvent multiples, pluriradiculaires et ont une tendance à l'expansion le long des gaines des nerfs. Dans certains cas, les neurofibromes plexiformes peuvent être isolés en dehors d'un contexte de NF1 dont le diagnostic doit rester un diagnostic d'élimination. Il semblerait que certains de ces cas s'intègrent dans le cadre d'une neurofibromatose segmentaire [12]. Dans les cas de neurofibromes plexiformes, les nodules sont situés le long des nerfs, dans le tissu sous-cutané et suivent les nerfs affectant de grandes zones [13]. Ils étaient reconnus comme congénitaux, avec une croissance lente et restaient souvent asymptomatiques [11]. Cliniquement, notre patiente présentait des taches café au lait diffuses et de taille variable dont le plus volumineux mesurait plus de 10cm au niveau du dos, des lentigines sous

mammaires et inguinale bilatérale. Elle avait une volumineuse tumeur prenant attache au niveau de la région lombo-sacrée par une base d'implantation large de 62 cm sur une longueur de 95 cm et qui s'étendait au pubis.

### **Sur le plan radiologique**

L'imagerie permet de caractériser les lésions en vue d'un diagnostic positif, de rechercher d'éventuelles lésions associées, d'évaluer le pronostic et de faire un suivi [14]. A l'échographie, les neurofibromes plexiformes se traduisent par des masses tissulaires lobulées tortueuses réalisant un aspect en grappe, hypo échogène, aux contours bien limités orientées le long de l'axe du tronc nerveux. On peut observer des formations kystiques au sein des masses ainsi qu'un renforcement postérieur rencontré dans 70% des cas. Le doppler couleur révèle différents types de vascularisation, modérée, centrale ou à prédominance périphérique. Certains peuvent être faiblement vascularisés [14]. L'étude tomодensitométrique révèle des lésions nodulaires, fusiformes ou en grappe, moins denses que le muscle (20-30UH). Cette densité basse est expliquée par la présence d'inclusions lipidiques au niveau des cellules de Schwann, d'adipocytes, d'une dégénérescence kystique et d'un stroma mixoïde. Après injection, la prise de contraste est soit homogène ou hétérogène [15]. L'imagerie par résonance magnétique qui constitue l'examen radiologique de référence met en évidence une tumeur en iso signal T1 par rapport au muscle, en 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 ou en cible [16]. Chez notre patiente, l'IRM a mis en évidence une volumineuse tumeur tissulo-hémorragique apparaissant en hyper signal T1 et T2 infiltrant le muscle grand glutéal droit sans extension intra canalaire rachidien. L'angioscanner des membres inférieurs a retrouvé une tumeur vascularisée par des branches de l'artère iliaque primitive droite avec en son sein un important réseau de néo vascularisation.

### **Sur le plan pronostic et thérapeutique**

Les tumeurs malignes des gaines nerveuses (TMGN) constituent la principale

complication de la NF1 par leurs gravités et leurs fréquences (3 à 4 % des cas) [3] ; elles sont de très mauvais pronostic et se développent sur un phénotype à risque aux dépens de NF sous-cutanés ou plexiformes. Tout patient ayant au moins 02 NF sous-cutanés et/ou 01 NF plexiforme comme le cas de notre patiente, est à haut risque de développer une TMGN et doit faire l'objet d'une surveillance rapprochée [17]. Cette dégénérescence maligne est responsable de 60% des causes de décès chez les personnes atteintes de NF1. Le taux de mortalité de ces personnes était plus élevé que dans la population générale et ce taux était plus en hausse en cas de dégénérescence maligne [17]. À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement spécifique de la maladie pouvant garantir une guérison définitive. Ces patients doivent être étroitement surveillés et, si possible, bénéficier d'une excision chirurgicale des tumeurs cutanées [18]. Dans de nombreux cas, cependant, l'excision chirurgicale est compliquée en raison de l'implication des principales branches nerveuses dans les neurofibromes plexiformes. Des cas de rechute après résection sont possibles. Chez notre patiente, en raison de l'importance du réseau vasculaire de la tumeur, une embolisation artérielle de l'artère iliaque primitive droite a été réalisée suivie d'une résection chirurgicale. Les suites opératoires ont été sans complication. Une surveillance clinique et radiologique annuelle a été établie chez elle afin d'évaluer une éventuelle récurrence ou une transformation maligne.

#### **Sur le plan histologie**

L'examen macroscopique de la tumeur met en évidence une atteinte soit d'un plexus avec aspect arborisé par enchevêtrement de nerfs hypertrophiés, ou de différents faisceaux d'un nerf de calibre moyen ou gros. A la microscopie, l'aspect est celui d'un nerf désorganisé avec des faisceaux nerveux épaissis. La tumeur se présente dans la plupart des cas sous forme de faisceaux de cellules fusiformes hyperchromatiques, l'endonèvre étant augmenté de volume constitué par un stroma myxoïde contenant de petites cellules rondes et étroites, séparant les cordons de cellules de Schwann [19]. Cet aspect histologique était objectivé dans notre cas.

#### **Messages à retenir**

Les neurofibromes plexiformes sont des tumeurs rares des nerfs périphériques le plus souvent bénignes.

Par ailleurs, des cas de dégénérescence maligne sont possibles.

Ils sont caractérisés par une croissance rapide et significative au cours de la puberté.

L'IRM constitue l'examen de choix dans l'exploration de cette pathologie car elle apporte des arguments décisifs aussi bien pour le diagnostic positif, l'évaluation du pronostic et le suivi évolutif des lésions.

La tumeur royale est un neurofibrome plexiforme de croissance monstrueuse qui nécessite une prise en charge sur le plan chirurgical et esthétique.

**Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.**

#### **REFERENCES**

1. Moushine A, Chaoui I, Hassani E, Chakir N, Jiddane M. Neurofibrome de la voûte chez une patiente atteinte de la maladie de Van Recklinghausen : A propos d'une observation et revue de la littérature. *J Radiol* 2009 ; 90 : 1087-8
2. N Holl, L Kremer, R Wosfram-Gabel, J-L Dietmann. Espaces rachidiens intracanaux : de l'anatomie radiologique au diagnostic étiologique. *J Radiol* 2010 ; 9 : 950-68
3. Quekel LG, Versteeg CW. The "dural tail sign" in MRI of spinal meningiomas. *J Comput Assist Tomogr* 1995; 19: 890-2
4. Mc Carron K, Goldblum J. Neurofibrome plexiforme avec et sans tumeur maligne de la gaine nerveuse périphérique associée : une analyse clinicopathologique et immunohisto-chimique de 54 cas. *Mod Pathol* 1998 ; 11 (7) : 612-7
5. Tchernev G, Chokoeva A, Patterson JW, Bakardzhiev I, Wollina U, Tana C. Plexiform Neurofibroma: A Case Report. *Médecine (Baltimore)* 2016 ; 95 (6)

6. Roth RR, Martines R, James WD. Neurofibromatose segmentaire. Arch Dermatol 1987; 123 (7): 917-20
7. Gleissner B, Chamberlain MC. Neoplastic meningitis. Lancet Neurol 2006; 5: 443-52
8. Friedman JM. Épidémiologie de la neurofibromatose de type 1. Am J Med Genet 1999 ; 89 (1) : 1-6
9. Friedman DP, Tartaglino LM, Flanders AE. Intradural schwannomas of the spine: MR findings with emphasis on contrast-enhancement characteristics. AJR 1992; 158: 1347-50.
10. Kaufmann D, Müller R, Bartelt B. Spinal neurofibromatosis without cafe-au-lait macules in two families with null mutations of the NF1 gene. Am J Human Genet 2001; 69: 395-400
11. Jacques C, Dietemann JL. Imagerie de la neurofibromatose de type 1. J Neuroradiol 2005 ; 32 :180-97
12. Pinson S, Wolkenstein P. La neurofibromatose 1 (NF1) ou maladie de von Recklinghausen. Rev Med Int 2005 ; 26(3) : 196-215
13. 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
14. Aloï F, Massobrio R. Neurofibrome plexiforme solitaire. Dermatologica 1989 ; 179 : 84-6
15. Reynolds DL, Reynolds DL jr et al. Sonographic characteristics of peripheral nerve sheath tumors. AJR 2004; 182(3): 741- 4
16. Cross Lin J, Martel W. Cross-sectional imaging of peripheral nerve sheath tumors: characteristics signs on CT, MRI and sonography. AJR 2001; 176(1): 7-82
17. Bile-Gui LN, Diabaté AS, Dédé NS, Kabas RM, Kouadio E, Ohui-Acko E, Yapo P, Ouattara DN. Aspects IRM des compressions médullaires cervicales par des neurofibromes plexiformes : à propos d'un cas. J Afr Imag Méd 2015 ; 3 (7) : 178-5
18. Serafini N, Serafini C, Vinhas A, syndrome de Godinho M. Moyamoya associé à la neurofibromatose de type 1 chez un patient pédiatrique. Un Bras Dermatol 2017 ; 92 (6) : 870-3
19. Halb C, Lefèbre F, Chaouadi D et al (2008) Neurofibromatose de type 1 : 3 nouveaux cas de dégénérescence sarcomateuse. Arch Pediatr 15 : 887-922