

Les manifestations endocriniennes dans la neurofibromatose de type 1: A propos d'une serie de 20 patients

NS. Fedala*^a (Dr)

^a CHU BAB EL OUED, Alger, ALGÉRIE

Introduction

La NF1 est une pathologie génétique de transmission autosomale dominante . Son diagnostic est clinique . Son association à des de pathologies endocriniennes permettent un diagnostic précoce et conditionnent son pronostic .

Nous rapportons les caractéristiques phénotypiques de 20 patients

Observations

8 enfants, 3 adolescents et 9 adultes d'âges moyens 8,5 15 et 28 ans ont été suivis . Les motifs de consultations : impubérisme n :7, kyste arachnoidien :2, RSPn :4 associé à un gliome des voies optiques n :2, CMT n :2 incidentalome surrénalien :7

Examen clinique : lentiginose, taches café au lait 100%, neurofibromatose 20%, syndrome tumoral crânien 10%

bilan hormonal et morphologique : PPC , IGH , atrophie optique chez les patient avec gliome des voies optiques , IGH FSH-LH en rapport avec un kyste arachnoidien(n :2) et une selle vide(n :2) . Le CMT retrouvé était classé T1N0M0 .

l'exploration surrénalienne était normale y compris les 7 avec masse surrénalienne ; l'histologie était en faveur d'un phéochromocytome

Discussion et conclusion

Le diagnostic de NF1 est facile chez l'adulte en raison d'une pénétrance quasi complète à cet âge. chez l'enfant et l'adolescent , il est plus difficile en raison d'expression dermatologique qui passe inaperçue. l'existence de tumeurs endocriniennes permet sa reconnaissance et sa prise en charge précoce

Le phéochromocytome est le plus classiquement retrouvé . Il est observé dans moins de 1% des cas . Il est habituellement asymptomatique et découvert par radiologie systématique .

D'autres complications sont retrouvées. Les gliomes des voies optiques représentent la plus fréquente (~ 1/ 3) des tumeurs du système nerveux central . Ils sont symptomatiques dans 50% des cas (Diminution de l'acuité visuelle uni ou bilatérale > exophtalmie, puberté précoce). Ils sont localisés préférentiellement au chiasma ou sur les nerfs optiques, sont généralement peu évolutifs.

Des retards staturaux dont le mécanisme physiopathologique est multifactoriel (Deficit gonadotrope, malformations osseuses...) sont aussi rapportés

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt