

Dr P. VITAL ^a, Dr C. PLAS ^a, M. BERTHEAS ^a, Pr F. ARCHAMBEAUD ^a, DR A. DRUTEL ^a, Pr MP TEISSIER-CLEMENT ^a
a: Service médecine interne B CHU Limoges,

Introduction

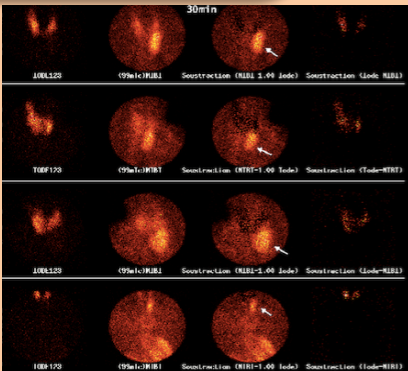
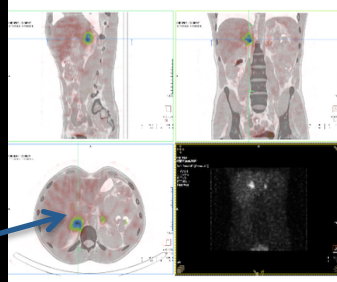
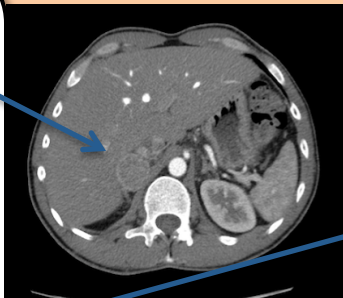
La neurofibromatose de type 1 (NF1), ou maladie de Von Recklinghausen, maladie génétique autosomique dominante, coexiste avec des affections endocriniennes dont la plus connue est le phéochromocytome qui survient dans 0,5 à 5% des NF1.

Quelques cas d'association avec une hyperparathyroïdie primaire sont décrits dans la littérature ⁽¹⁾

Observation:

Nous rapportons l'observation d'un patient âgé de 34 ans porteur d'une NF1 présentant des taches café au lait, neurofibromes cutanés, neurofibromes plexiformes multi étagés.

Découverte d'un processus expansif de la surrenale droite de 32 x 35 mm sur un TDM surrénalien lors d'un bilan d'asthénie avec présence d'une triade de Ménard, hypertension artérielle orientant vers un **phéochromocytome** confirmé sur le bilan sécrétoire dérivés métoxylés et chromogranine A et scintigraphie à la MIBG.



Simultanément découverte d'une hypercalcémie avec un profil d'**hyperparathyroïdie primaire** avec échographie et scintigraphie des parathyroïdes concordantes pour un **adénome parathyroïdien inférieur gauche**.

Présence également d'un nodule thyroïdien de 3,7 cm de grand axe TIRADS 3 (calcitonine négative)

Prise en charge chirurgicale:

- Surrénalectomie droite: **Phéochromocytome non invasif de 4,5cm x 4cm, score de PASS à 5**
- Lobectomie thyroïdienne gauche: **aucun élément cellulaire suspect**
- Exérèse adénome parathyroïdien gauche: **nodule adénomateux à cellules claires de 4,5x3cm**

À 6 mois:

- Disparition de la triade de Ménard
- Négatification des dérivés métoxylés
- Scanner surrénalien et bilan phosphocalcique normalisés

Discussion:

Ce cas clinique souligne que les formes frontières (NF1, Néoplasie multiple de type 2 (NEM2)) existent probablement. D'autres équipes ont rapporté des cas similaires d'associations cliniques ⁽²⁾ sans démontrer a nature génétique de ce possible variant de NEM