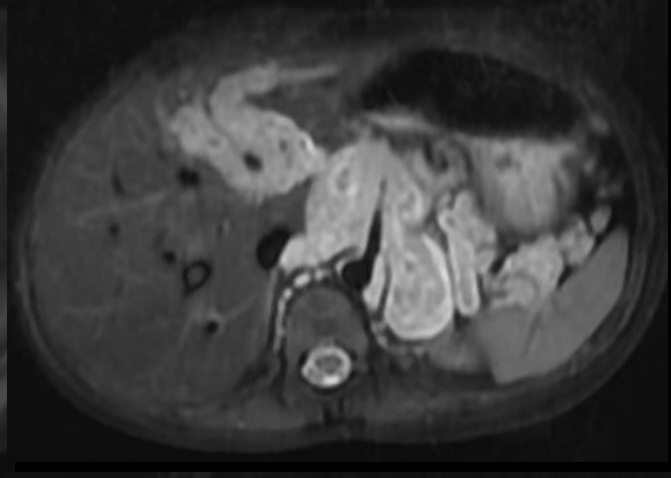
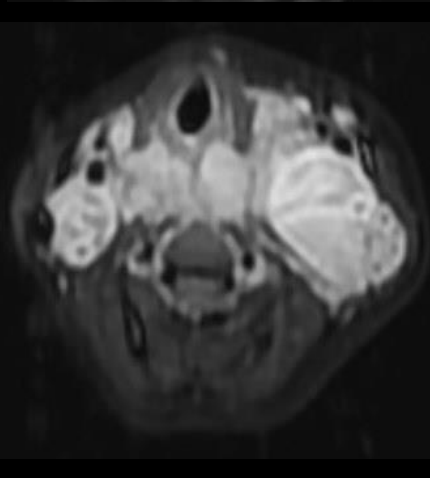
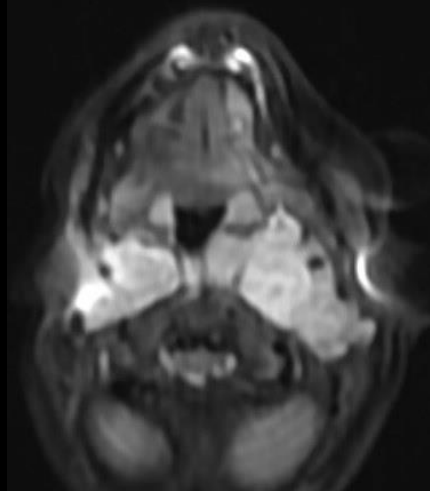


Léa, 10ans ...  
... Dyspnée chronique ...

Diagnostic en un  
clin d'œil ?!



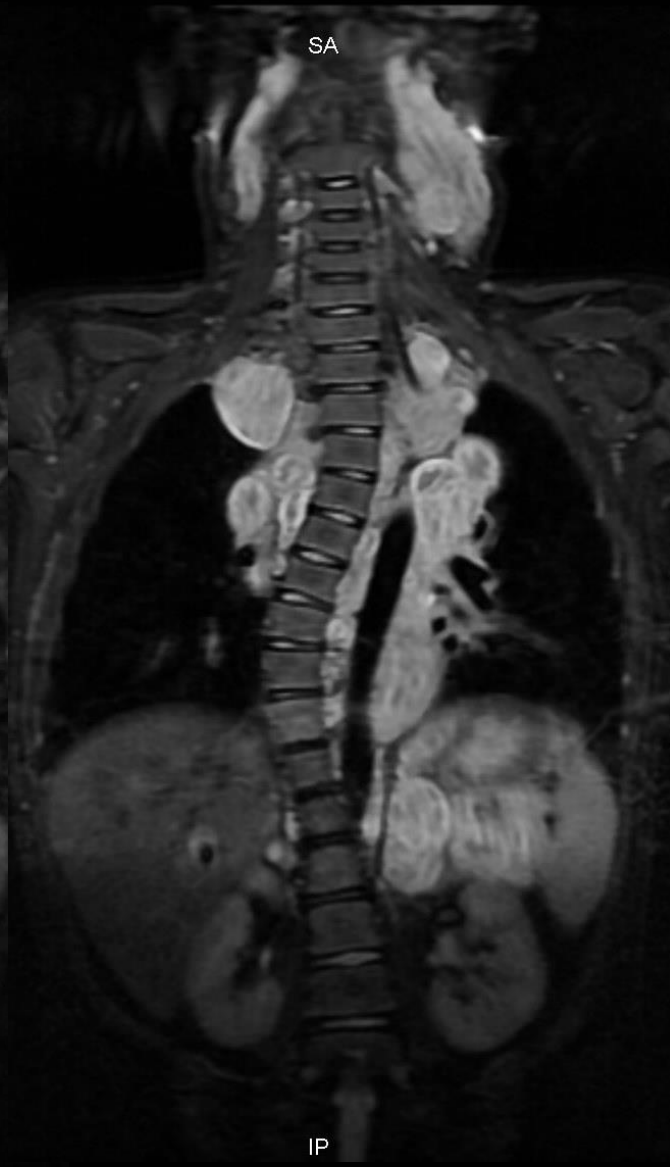
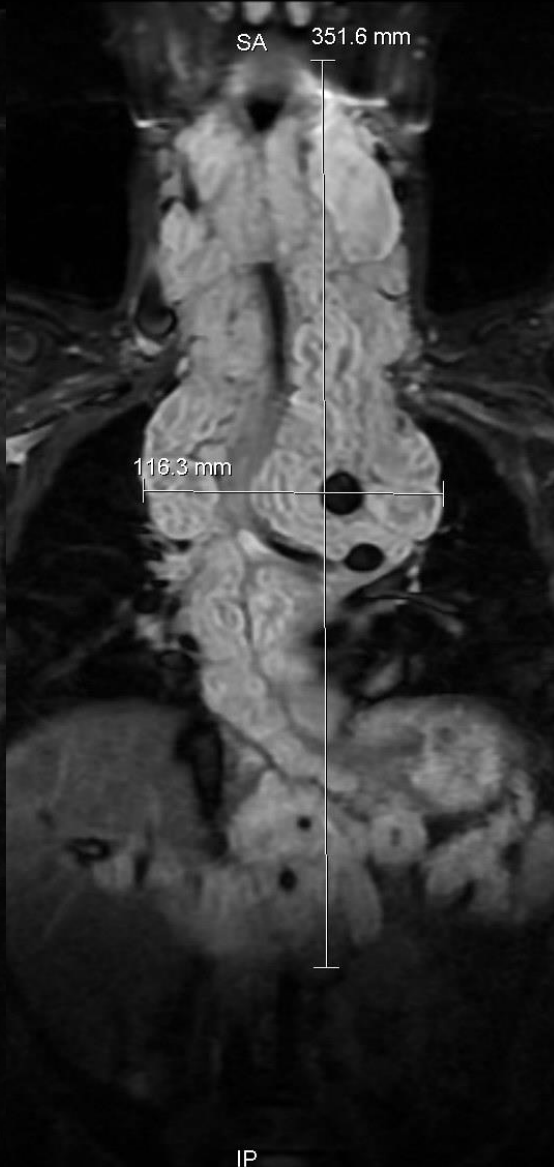
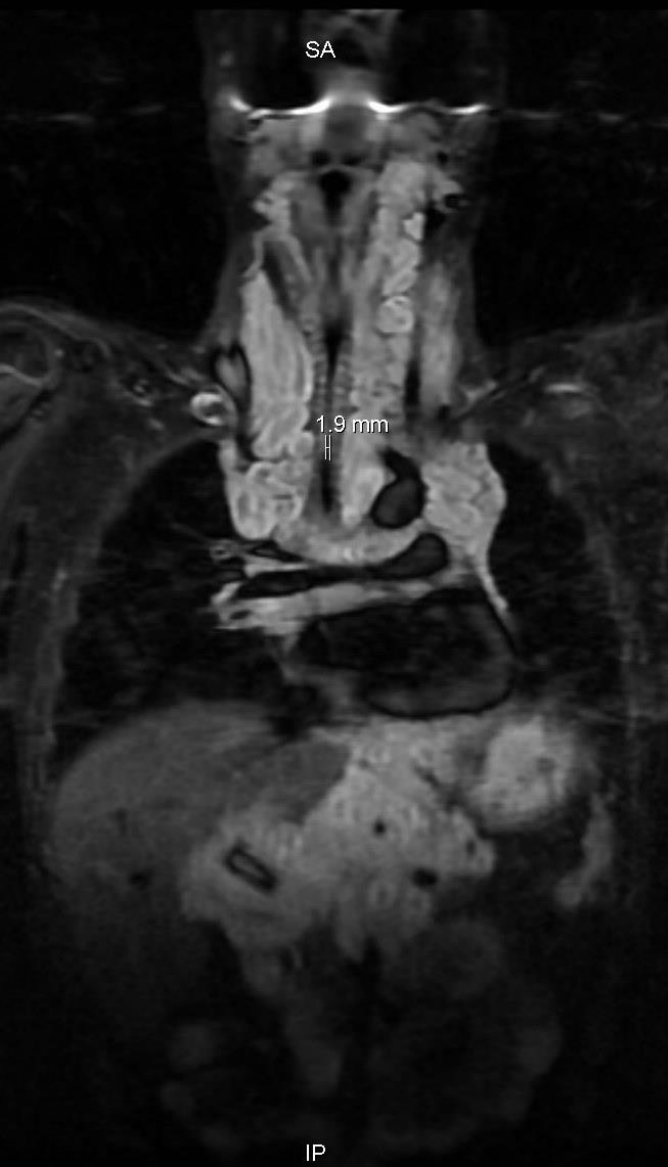
Duprès Rémi (IHN)



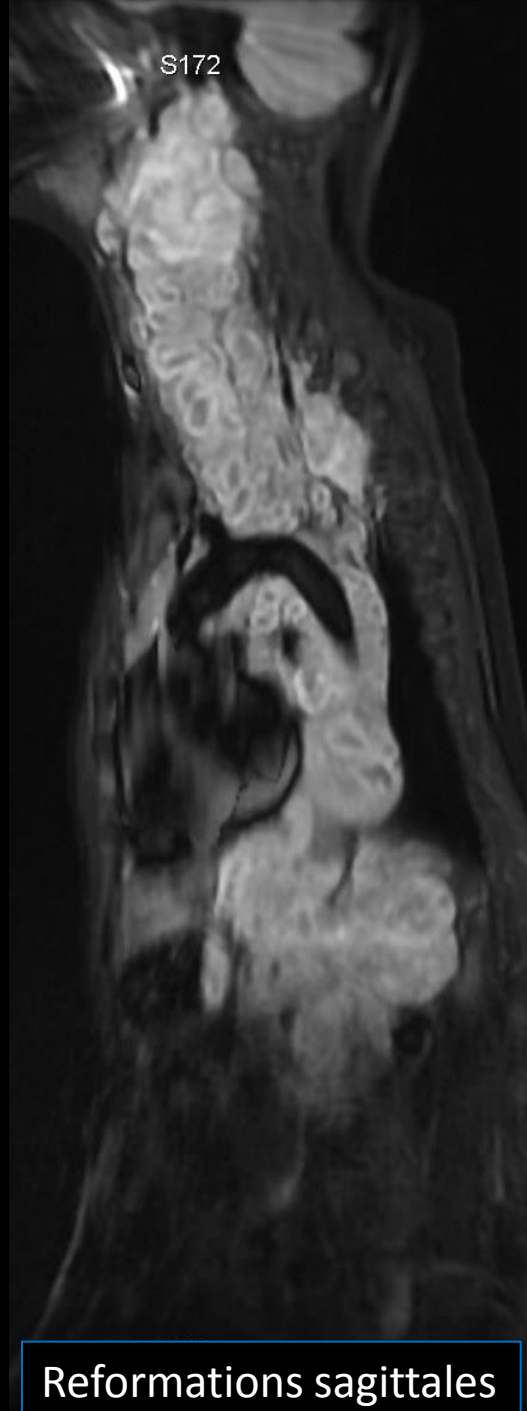
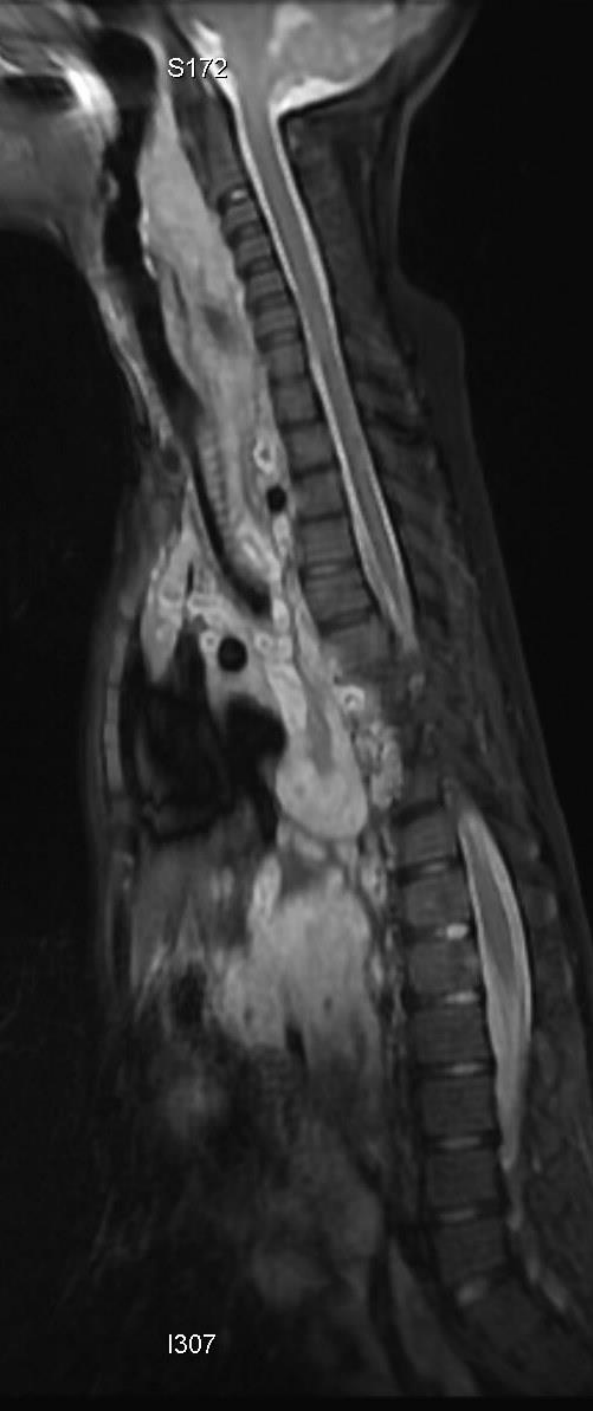
Etage cervical

Etage thoracique

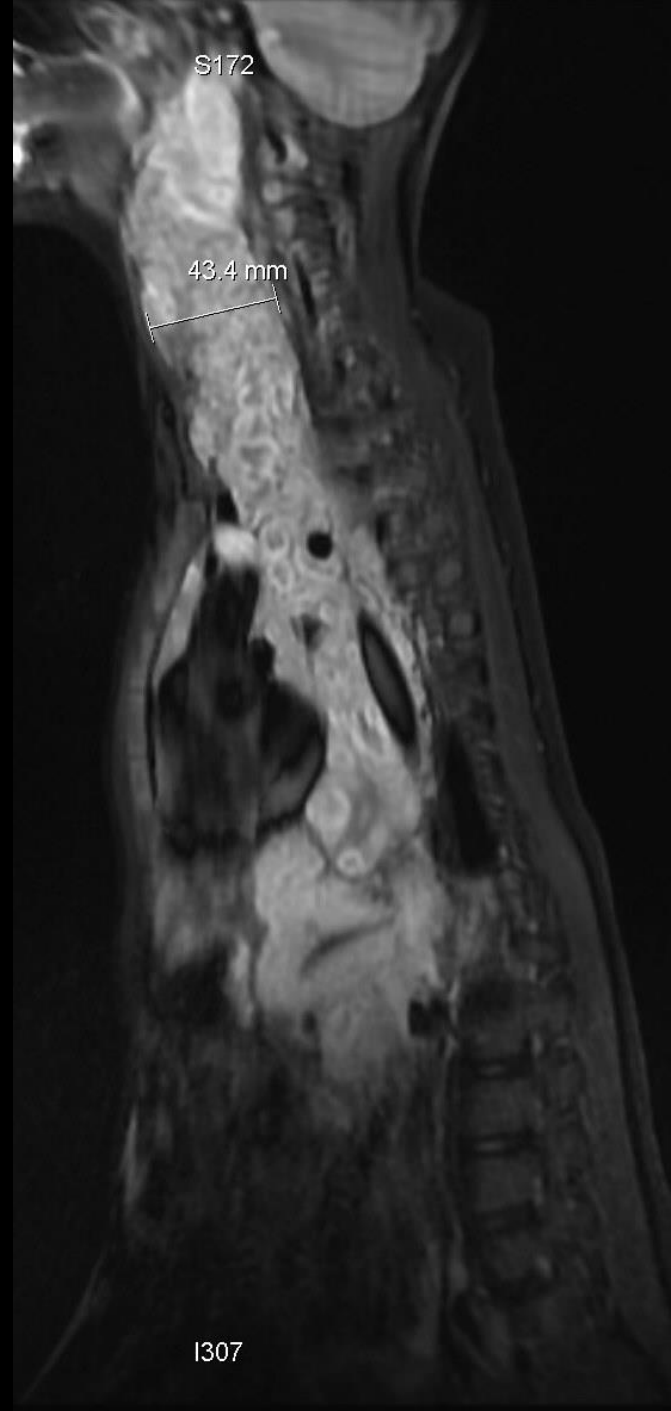
Etage abdominal



Reformations frontales



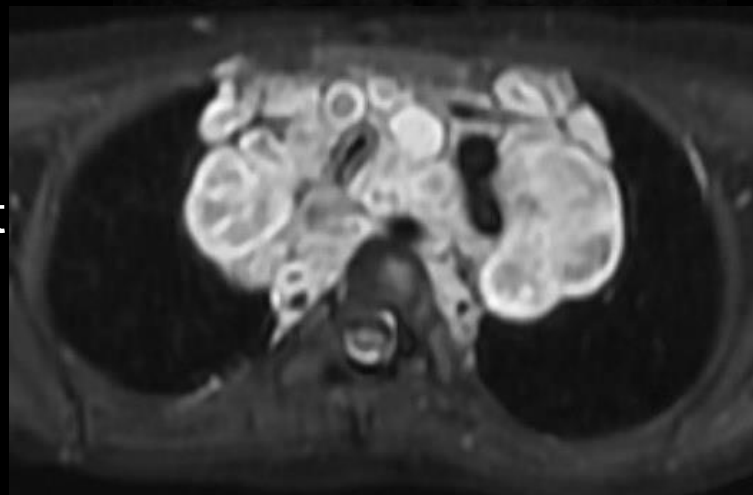
Reformations sagittales





Volumineux  
**neurofibrome**  
**plexiforme** dans le  
cadre d'une **NF1**,  
étendu aux 3 étages  
cervico-thoraco-  
abdominal

- Compression trachéale
- Engainement des axes artériels
- Scoliose non dystrophique (absence de scalloping ou d'envahissement canalaire)



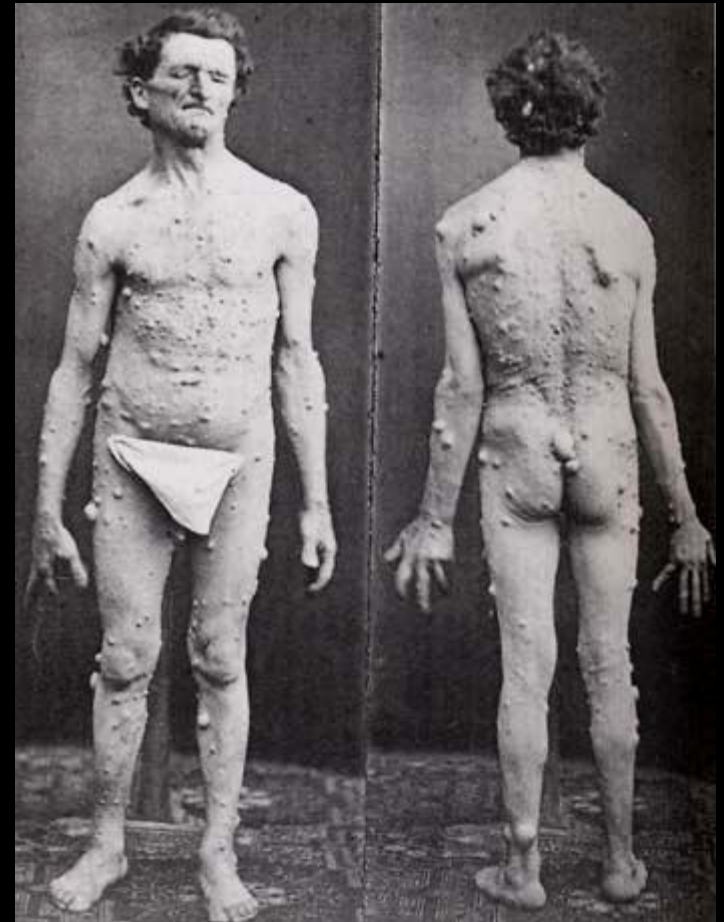
# Neurofibromatose de type 1

Maladie de Von Recklinghausen

# Publication originale de Von Recklinghausen en 1882



Friedrich Daniel von Recklinghausen  
Pathologiste allemand,  
Gütersloh (1833)-Strasbourg (1910)



# 1) Epidémiologie

- Phacomatose **la + fréquente**
- Maladie génétique à **transmission AD**
- Pénétrance 100%; expressivité variable
- **Néo-mutation dans 40% des cas**
- Gène NF1 (suppresseur de tumeur) situé sur le **Chr 17q11.2** codant la neurofibromine (protéine intervenant dans le contrôle de la différenciation et de la prolifération cellulaire)
- Fréquence = **1/3000 naissances**
- **SR = 1**

## 2) Critères diagnostiques

Conférence de consensus du National Institute of Health de Bethesda (USA – 1988)

Présence d'au moins 2 critères parmi :

- 1- Au moins 6 taches caféés au lait (>1,5cm après la puberté ou >0,5cm avant la puberté)
- 2- Au moins 2 neurofibromes quelque soit leur type ou 1neurofibrome plexiforme
- 3- Lentigines axillaires ou inguinales
- 4- Gliome du nerf optique
- 5- 1 lésion osseuse caractéristique (pseudarthrose, dysplasie du sphénoïde, amincissement cortical des os longs)
- 6- Au moins 2 nodules de Lisch
- 7- Un parent du premier degré atteint de NF1 suivant les critères précédents

# Fréquence des différents critères diagnostiques de neurofibromatose 1 en fonction de l'âge moyen d'apparition

	Fréquence (%)	Âge
Peau		
TCL	99 à 100	< 5 ans
« éphélides »	50 à 80	< 6 ans
Neurofibromes cutanés	100	< 30 ans
Neurofibromes nodulaires	15 à 24	enfance, adulte
Neurofibromes plexiformes	30 à 39	< 5 ans
Œil		
Nodules de Lisch	67 à 82	> 6 ans
Gliome optique	15	petite enfance
Gliomes symptomatiques	1 à 3	
Squelette		
Dysplasie sphénoïde	1	enfance
Pseudarthrose	3 à 4	enfance
Scoliose nécessitant chirurgie	2 à 4,4	enfance, adolescence

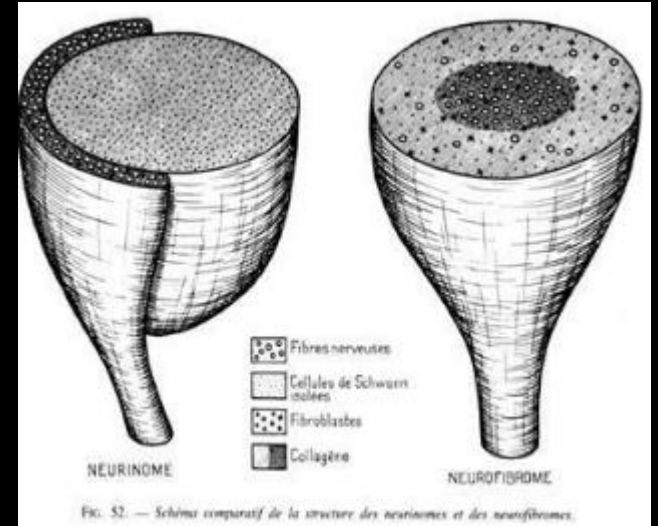
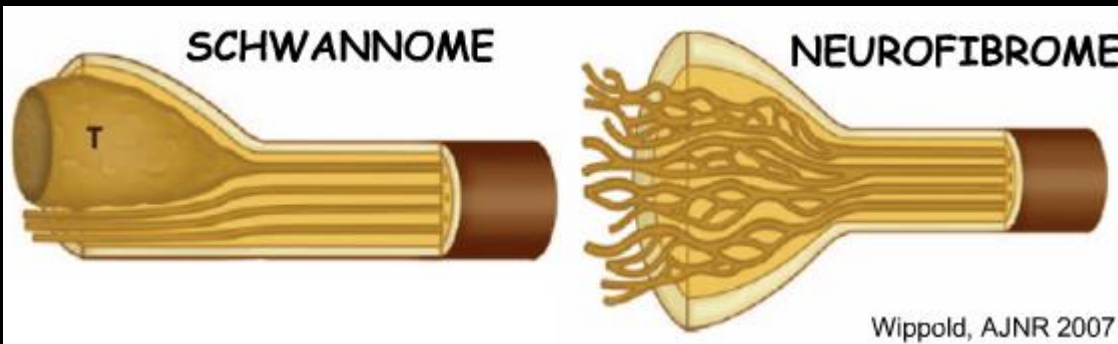
## 3) Neurofibromes

Tumeurs bénignes liées à la prolifération de la composante fibroblastique du nerf

- Neurofibromes plexiformes
  - Forme nodulaire
  - Forme diffuse
- Neurofibromes cutanés
- Neurofibromes nodulaires

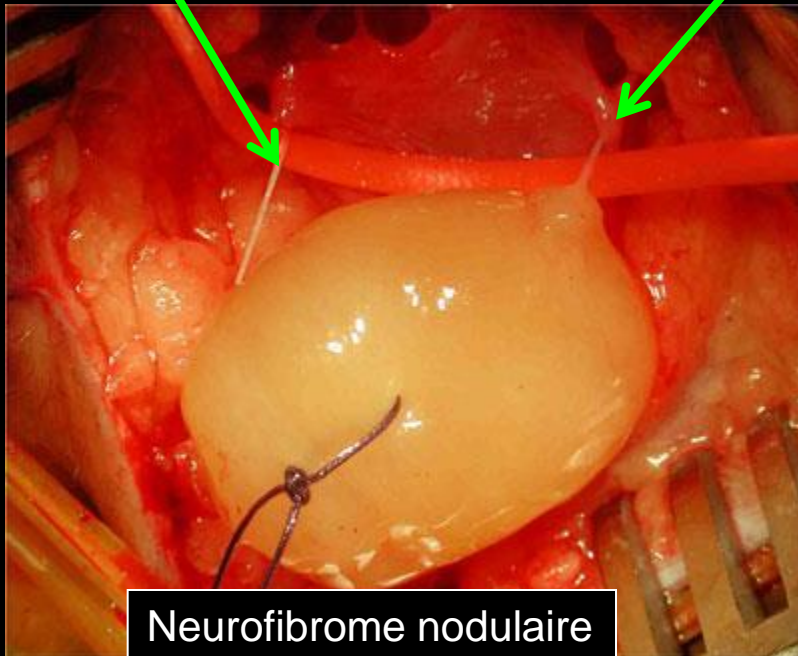
# 1- Anatomopathologie

- Macroscopie -



N.afférent

N.efférent



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 (aspect en sac de vers ou de fils)



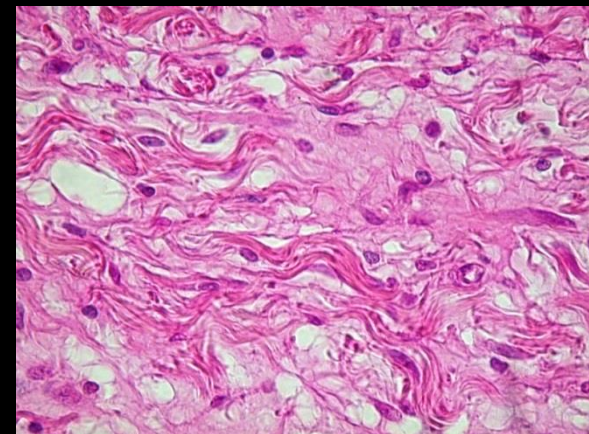
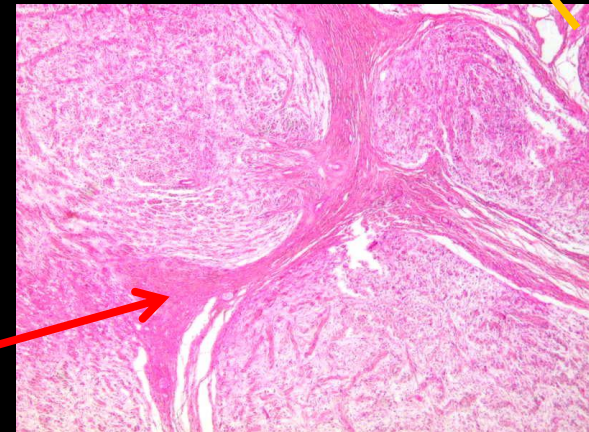
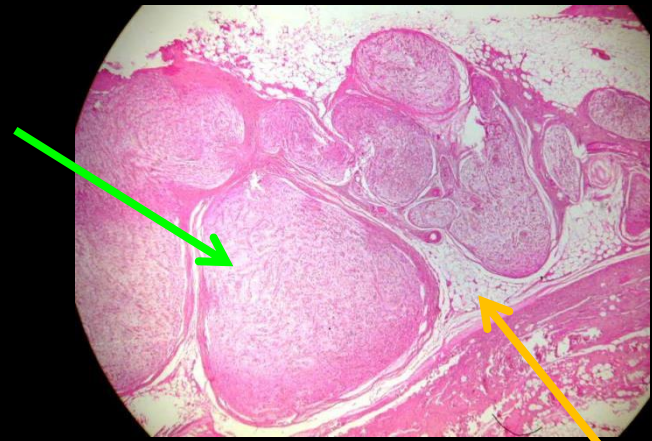
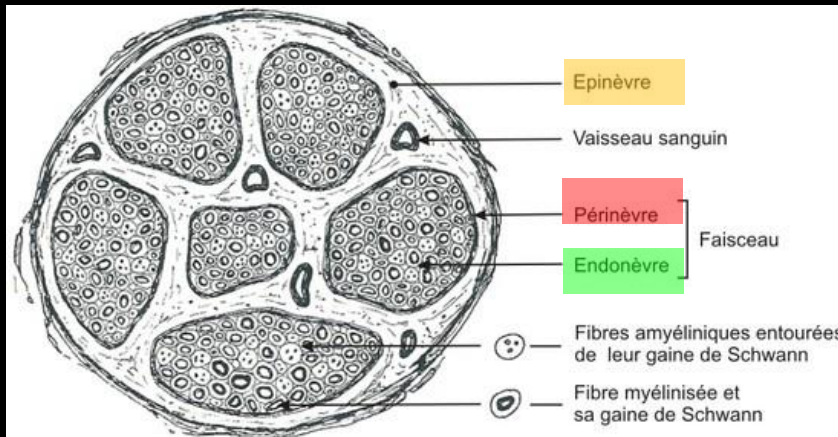
# - Microscopie -

L'aspect est celui d'un nerf désorganisé

Les faisceaux nerveux sont épaissis, 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

Ceux-ci présentent par ailleurs un aspect entrelacé tourbillonnant

Il s'y associe un épaissement diffus de l'épinèvre et du périnèvre réalisant une prolifération diffuse de cellules fusiformes se développant dans le tissu avoisinant



## 2- Séméiologie radiologique

### Caractéristiques d'une origine neurogène :

- 1- situation sur un trajet nerveux
- 2- morphologie fusiforme
- 3- Nerf afférent/ Nerf efférent
- 4- signe de la cible
- 5- aspect fasciculé
- 6- « split fat sign » (couronne de tissu adipeux)
- 7- Dénervation musculaire du territoire innervé

### TDM

- Les neurofibromes apparaissent spontanément **isodenses** par rapport aux muscles
- Ils **ne prennent que faiblement le contraste**

### IRM

- **Isointenses** par rapport aux muscles en **T1**
- **Hyperintenses en T2**
- Se rehaussent après injection de gadolinium

Lésions tumorales et pseudo-tumorales des nerfs périphériques. A RAYMOND, B OSEMONT, G LUX, M LOUIS, S LECOCQ, P GONDIM-TEIXEIRA, A BLUM. Service d'imagerie GUILLOZ - CHU NANCY

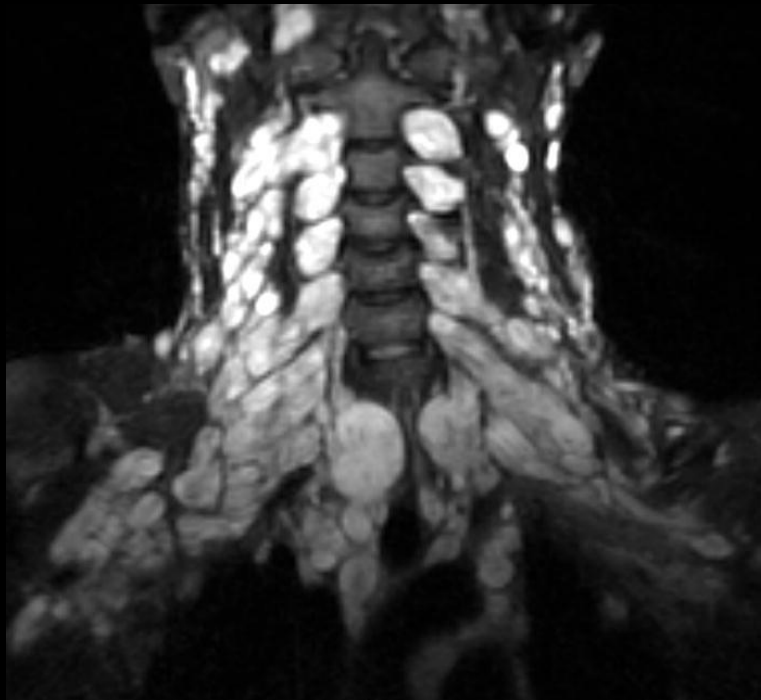
# 3- Neurofibromes plexiformes

- **Pathognomoniques de la NF1 +++**
- Présents dans **30 à 39% des cas**
- Congénitaux
- Peuvent se développer à partir des plexus nerveux superficiels ou profonds
- Le plus souvent **multiples, pluriradiculaires** avec une **tendance à l'expansion**
- **A croissance généralement lente mais dont l'évolution est imprévisible.** Une croissance rapide peut survenir au cours de la puberté ou de la grossesse sans régression spontanée
- **Asymptomatique dans 50% des cas**, sinon, symptomatologie neurologique variée (douleur, irritation radiculaire, paresthésies, déficits sensitivomoteurs)
- **Tumeurs qui dégènèrent le plus dans la NF1 (MPNST) +++**

# A- Neurofibromes plexiformes nodulaires

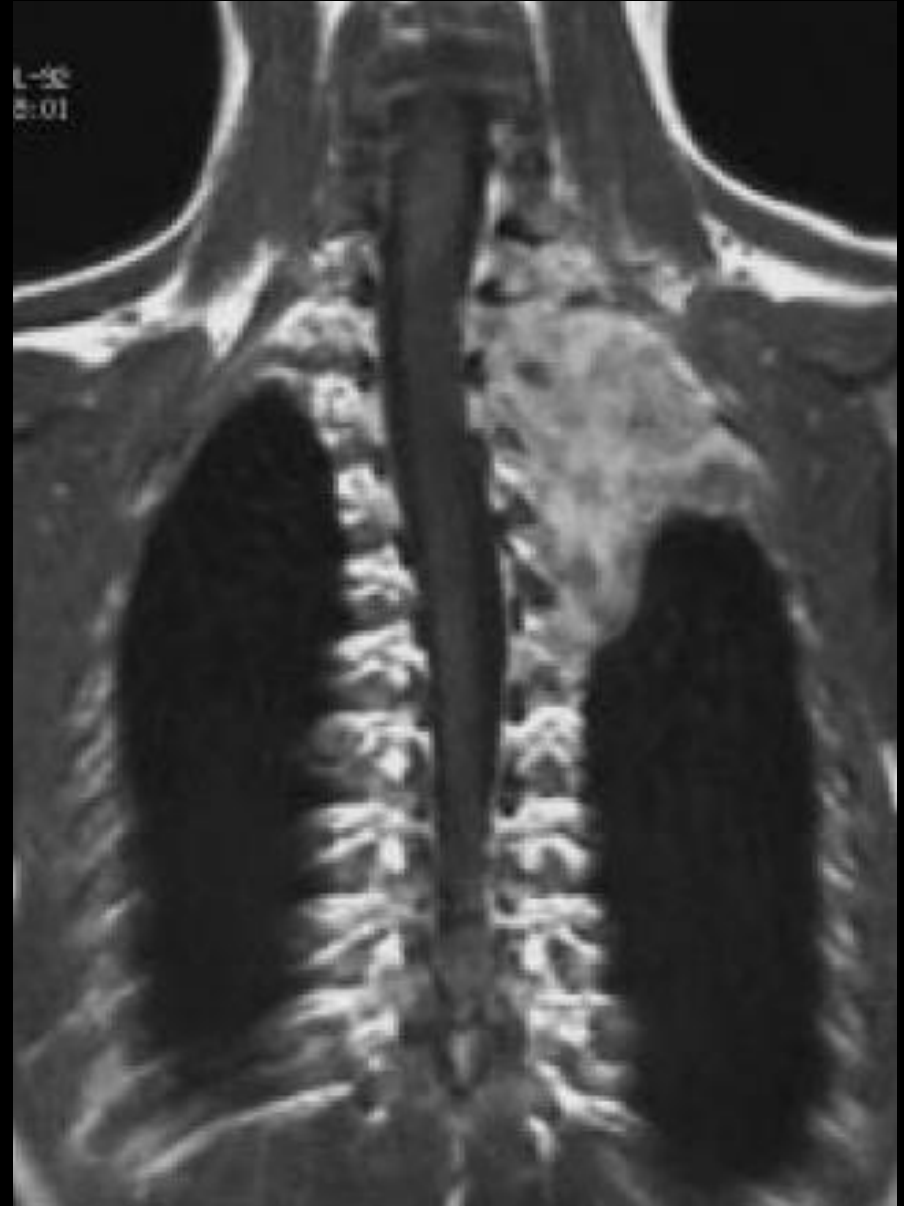
- Prolifération fibromyxoïde de la gaine d'un segment étendu d'un nerf et de ses branches, et s'étendant habituellement à la graisse, aux muscles et au tissu sous cutané adjacent : **aspect tortueux et vermiculaire du nerf (« bag of worms »)**

Plexus cervical



## Atteinte médiastinale



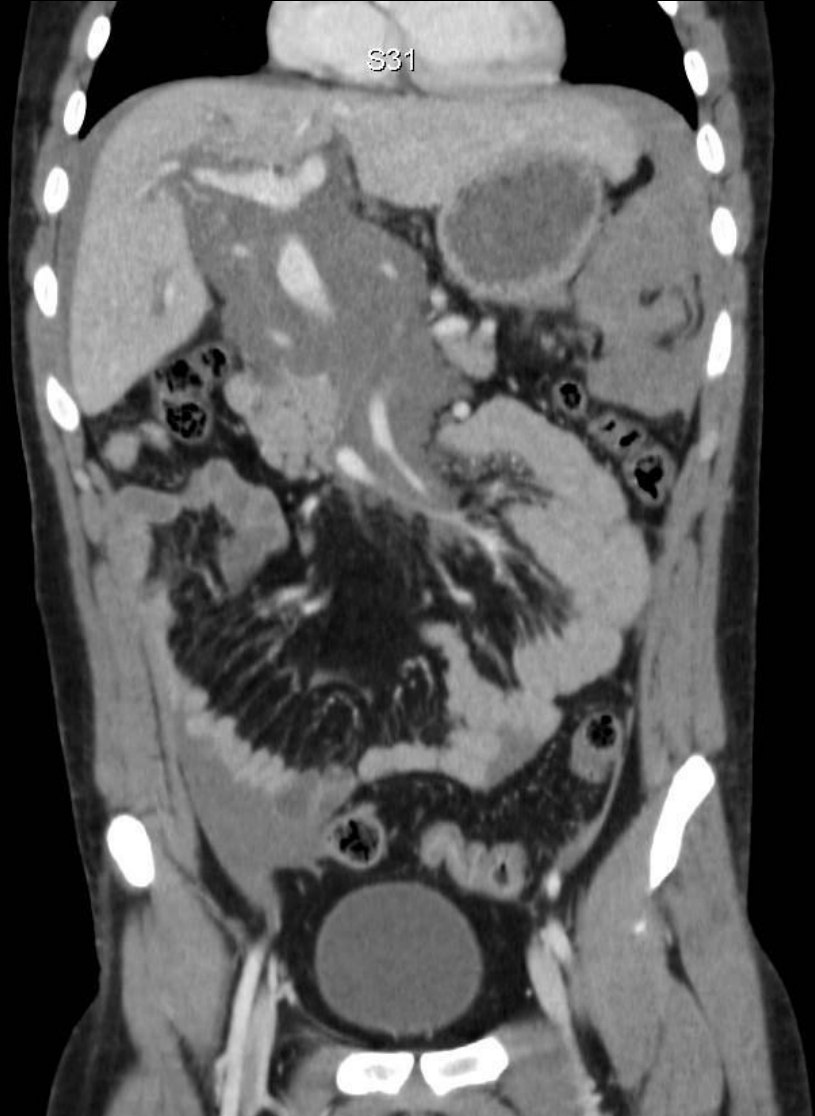


*Garçon, 10 ans  
Neurofibrome de la gouttière paravertébrale  
gauche  
Masse hétérogène multinodulaire infiltrant les  
premiers trous de conjugaison dorsaux, sans  
développement intracanalalaire*

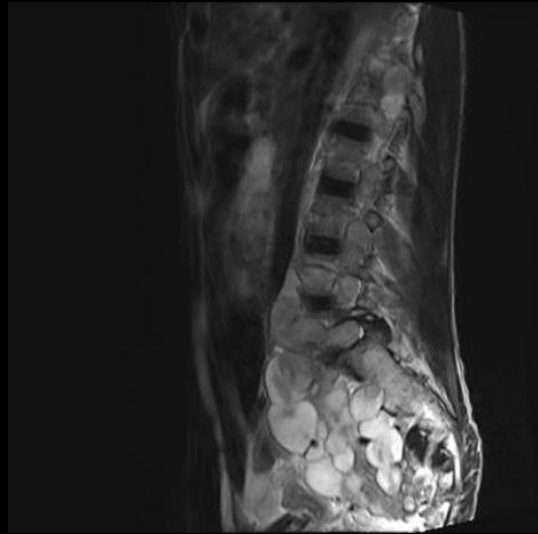
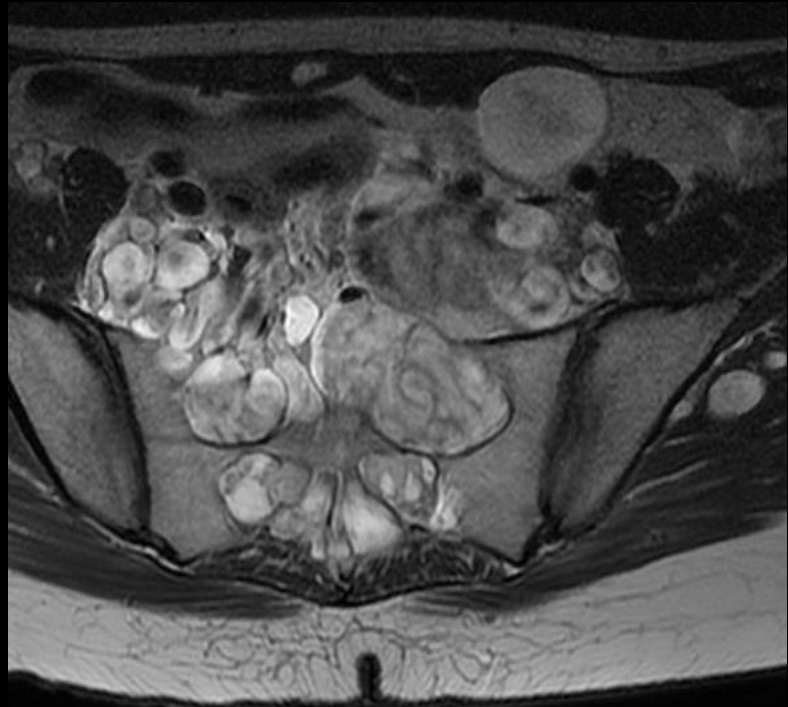


*Garçon, 7 ans  
Neurofibromes multiples  
paravertébraux*

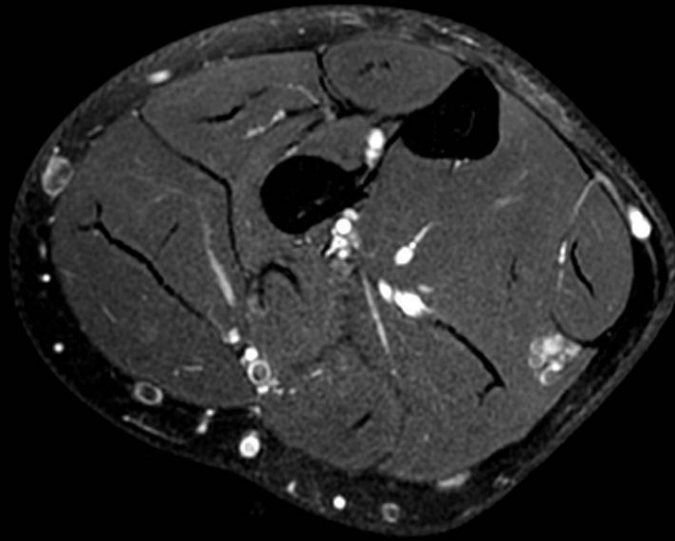
Plexus solaire



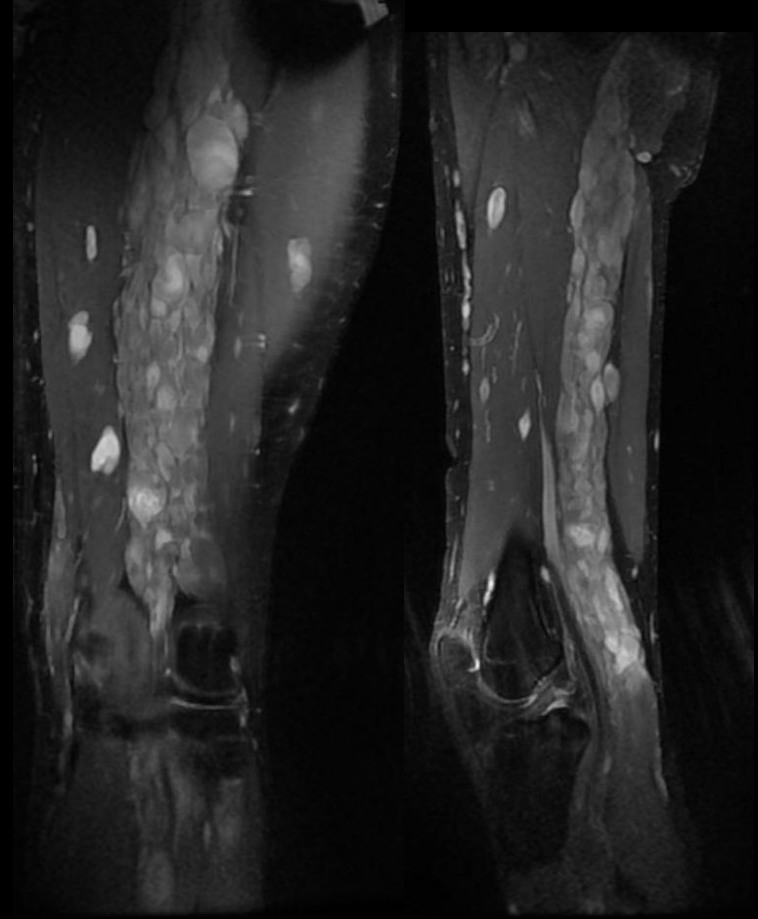
# Plexus sacré



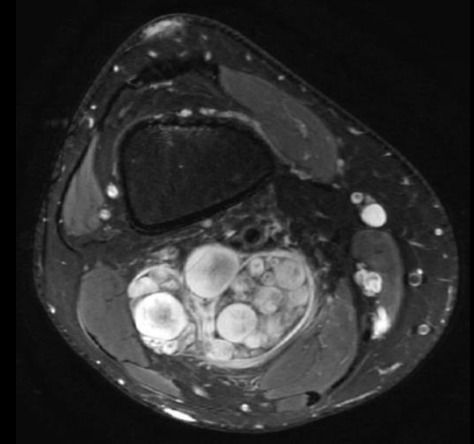
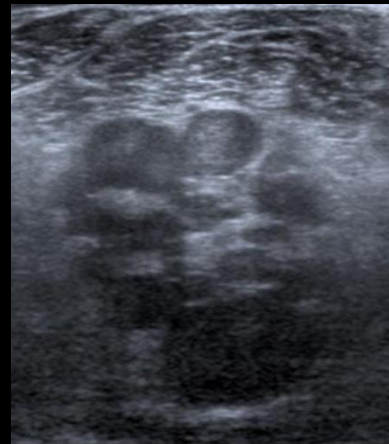
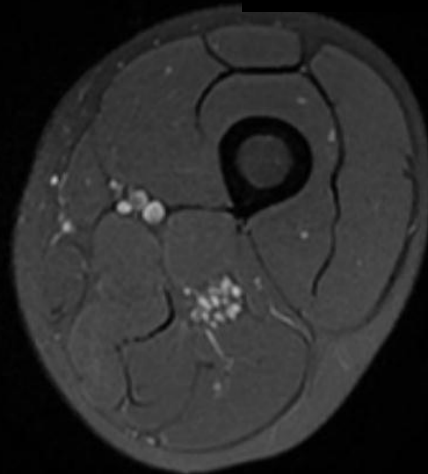
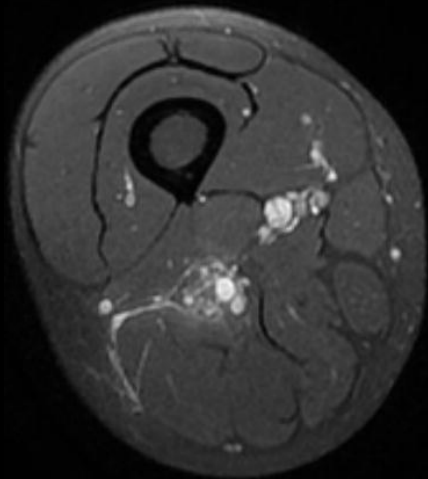
Membres



Nerf ulnaire

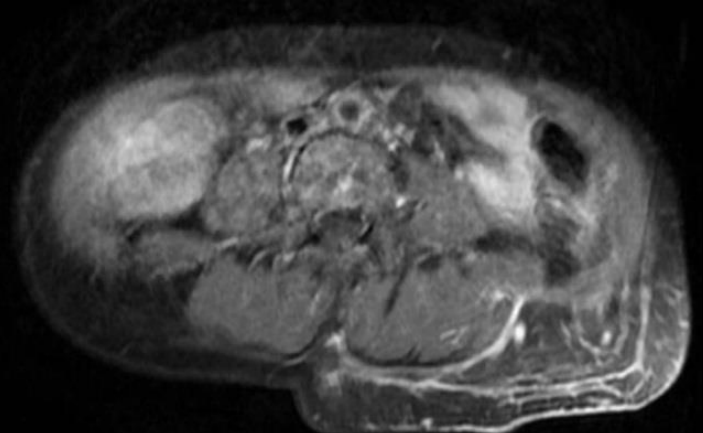
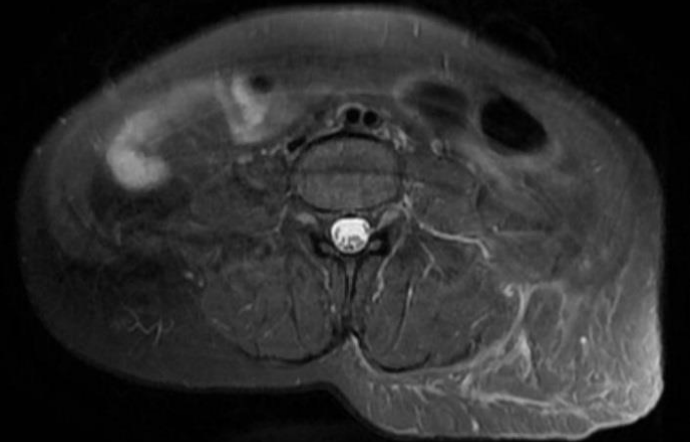


Nerf sciatique



## B- Neurofibromes plexiformes diffus

- Enfants et jeunes adultes
- **Tissus sous cutanés**, surtout tête et cou : élévation en plaque de la peau et épaissement diffus du tissu sous cutané
- 10 % des cas : association à la NF1

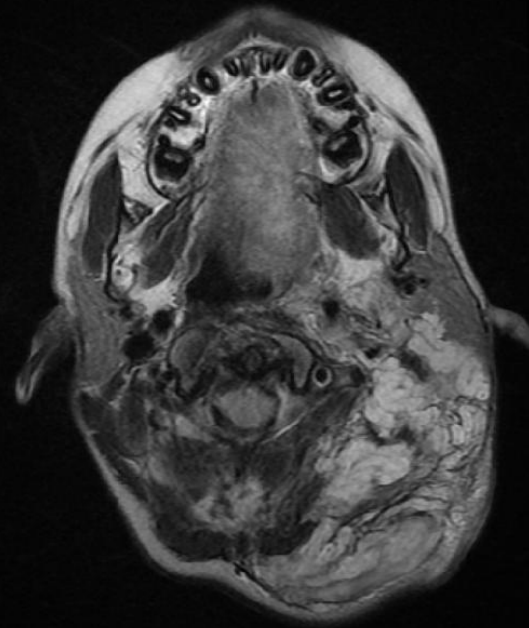
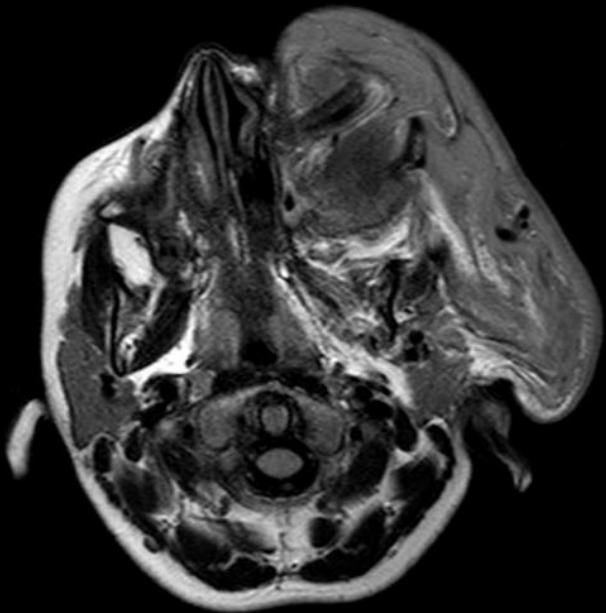
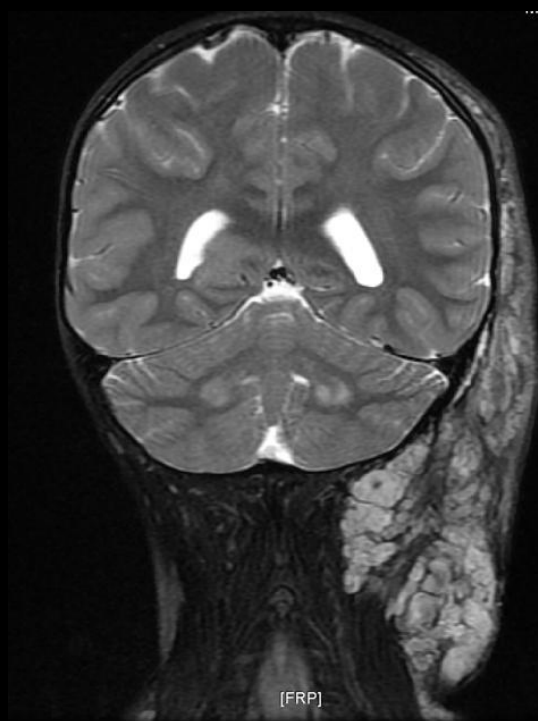
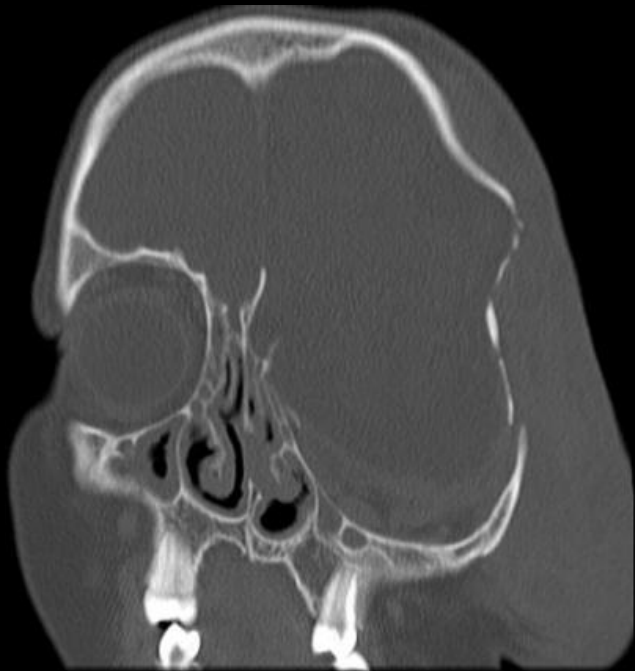




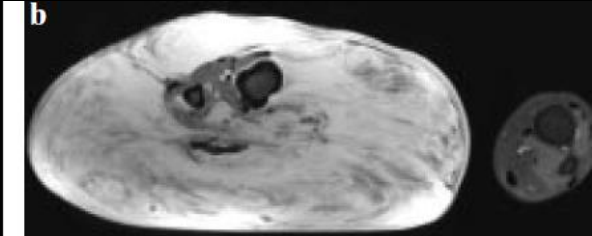
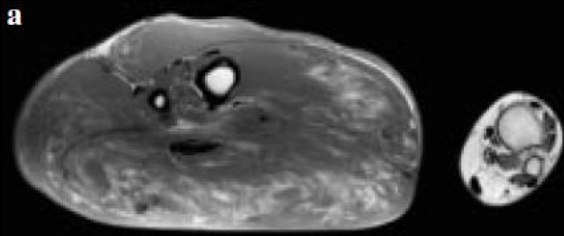
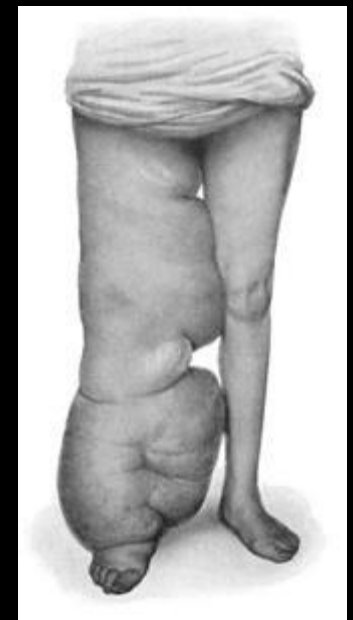
*Neurofibrome plexiforme de la paupière et de l'hémiface.*



*Neurofibrome plexiforme de l'épaule (« tumeur royale »)*

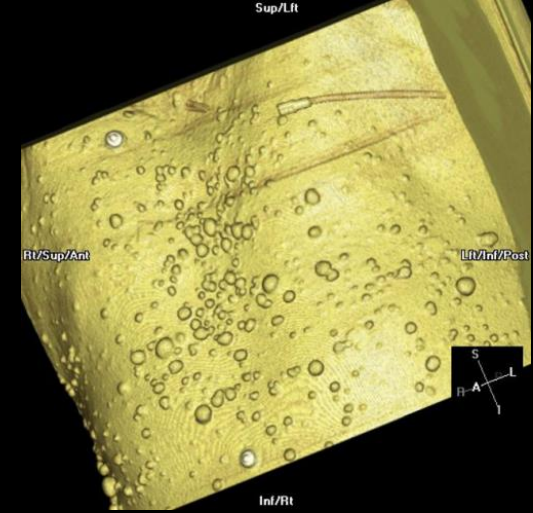


Dans les formes particulièrement sévères, le neurofibrome plexiforme peut intéresser tout un membre ou un segment de membre et s'accompagner d'une hypertrophie massive de la peau, des tissus mous et du squelette: « **elephantiasis neuromatosa** »



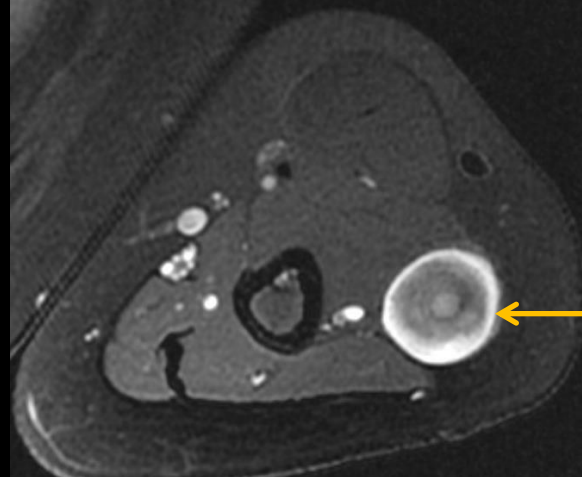
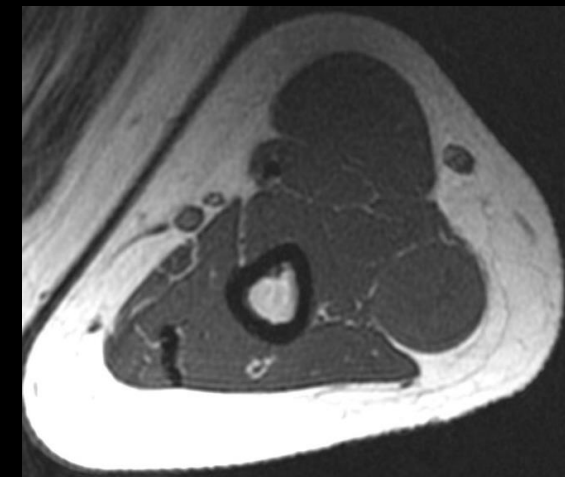
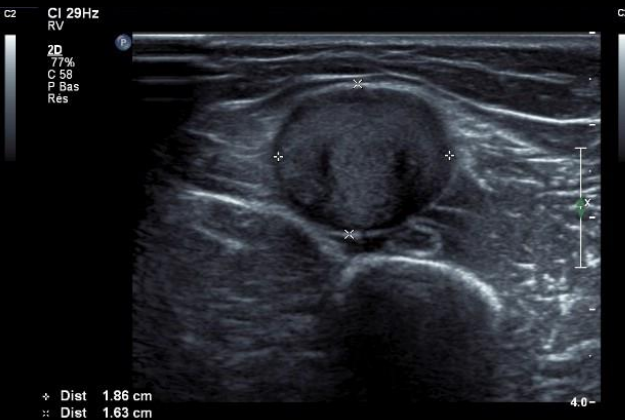
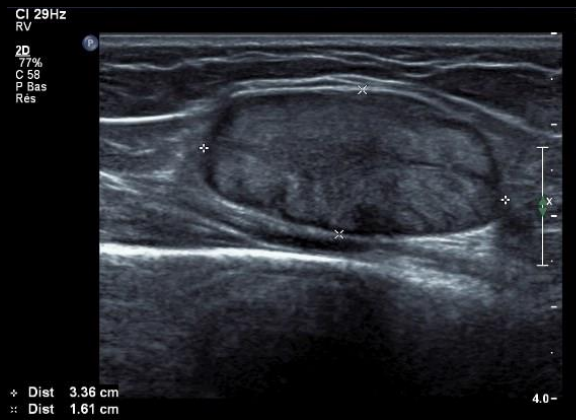
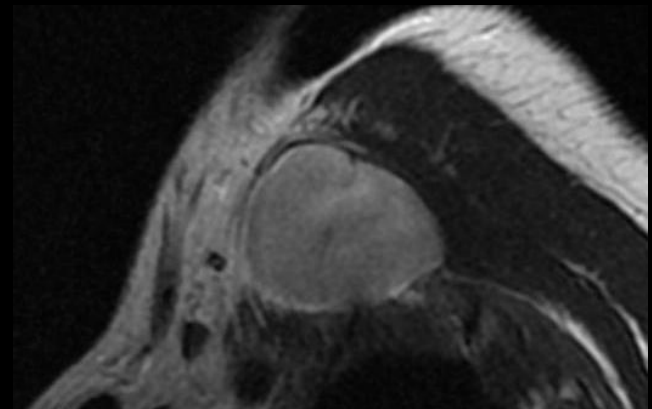
# 4- Les neurofibromes cutanés

- Petites tumeurs molles mobiles avec la peau, qui peuvent être sessiles ou pédiculées
- Couleur chair, rosée ou encore violacée
- Consistance élastique
- En général, n'apparaissent qu'après la puberté et touchent + de 95 % des adultes atteints de NF1



# 5- Les neurofibromes nodulaires

- Présents dans **15 à 24% des cas**
- Développés à partir des troncs nerveux principaux
- Peuvent être sensibles ou douloureux à la pression et être la source de dysesthésies



# Take home message

- NF1 = Phacomatose la + fréquente (1/3000 naissances)
- Critère « atteinte neurologique périphérique » (NIH 1988) : Au moins 2 neurofibromes quel que soit leur type ou 1 neurofibrome plexiforme
- 3 types de neurofibromes :
  - Plexiformes :
    - Nodulaire
    - Diffus
  - Cutanés
  - nodulaires
- Neurofibromes plexiformes
  - Pathognomoniques de la NF1 +++
  - Risque de dégénérescence (MPNST) non négligeable
  - Aspect tortueux et vermiculaire du nerf

