

LE CAS CLINIQUE DU MOIS

DÉCOUVERTE FORTUITE D'UN NEUROFIBROME LARYNGÉ LORS D'UNE INTUBATION CHEZ UNE PATIENTE ATTEINTE DE NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1

GRANDJEAN A (1), LAGIER A (2), POSPIECH A (3), CUIGNET O (3), GÉRARD E (3), AUVÉ M (4), BRICHANT JF (1)

RÉSUMÉ : Nous rapportons la découverte fortuite d'un volumineux neurofibrome laryngé lors de la laryngoscopie précédant une intubation endotrachéale chez une patiente de 18 ans atteinte d'une neurofibromatose de type 1, par ailleurs asymptomatique. Ce cas est remarquable par l'absence de toute manifestation clinique rapportée par la patiente malgré le volumineux neurofibrome présent dans le larynx. Il souligne l'importance d'une mise au point préopératoire approfondie, particulièrement dans le cas de maladies multisystémiques. Une bonne connaissance de cette maladie et de ses complications est indispensable pour réaliser un bilan préopératoire adéquat et déterminer la stratégie d'anesthésie la plus adaptée à ces patients.

MOTS-CLÉS : Neurofibromatose type 1 - Neurofibrome laryngé - Intubation difficile

AN UNEXPECTED DISCOVERY OF LARYNGEAL NEUROFIBROMA DURING INTUBATION FOR ELECTIVE SURGERY

SUMMARY : We report the unexpected discovery of a large laryngeal neurofibroma during a direct laryngoscopy for intubation in a 18-year old female with a medical history of neurofibromatosis type 1. The most striking feature of this case report is the discrepancy between the absence of clinical manifestations and the size and location of the neurofibroma. This case highlights the importance of a careful preoperative assessment, especially in the context of multi-systemic disease. Knowledge of the disease, recognition of related complications and adequate preoperative evaluation are crucial to establish the safest anesthesia strategy.

KEYWORDS : Neurofibromatosis type 1 - Laryngeal neurofibromas - Difficult intubation

INTRODUCTION

La neurofibromatose de type 1 (NF-1), ou maladie de Von Recklinghausen, est une maladie génétique autosomique dominante. Son incidence est approximativement de 1/3.000 naissances (1). Sa prévalence dans la population est de 1/5.000 (2). Dans 30 à 50 % des cas, il n'y a pas d'histoire familiale (3). La maladie résulte de la mutation d'un gène présent sur le chromosome 17q11.2 codant pour une protéine, la neurofibromine. Cette protéine est impliquée dans le contrôle des divisions cellulaires et inhiberait la croissance des tumeurs. Sa mutation provoque l'apparition de tumeurs au sein de l'ectoderme et du mésoderme. Ceci explique l'atteinte multisystémique de la NF-1.

Le diagnostic de la NF-1 est essentiellement clinique et basé sur la présence d'au moins 2 des critères répertoriés dans le **Tableau I** (4,

5). Les neurofibromes apparaissent dans 30 à 50 % des cas et augmentent de taille durant l'adolescence et au cours des grossesses. On assiste à une transformation maligne dans 2 à 5 % des cas. Il s'agit de la cause principale de décès lié à la maladie (6).

HISTOIRE CLINIQUE

Une jeune femme de 18 ans doit être anesthésiée pour réaliser une ostéotomie mandibulaire visant à corriger une dysmorphie faciale. De ses antécédents médicaux, on retient une NF-1. De plus, la patiente a bénéficié, deux ans auparavant, d'une arthrolyse dorso-lom-

Tableau I. Critères diagnostiques de la NF-1.

Plus de 6 taches « café au lait »
Plus de 2 neurofibromes ou un neurofibrome plexiforme
Un gliome du nerf optique
Des lentigines inguinales ou axillaires
Une dysplasie des os longs
Plus de 2 nodules de Lisch
Une histoire familiale de NF-1 au premier degré

(1) Service d'Anesthésie-Réanimation, CHU Liège, Belgique.
(2) Service d'Otorhinolaryngologie, CHU Liège, Belgique.
(3) Service d'Anesthésie-Réanimation, CHR Namur, Belgique.
(4) Médecin Généraliste, Ans, Belgique.

baire sous anesthésie générale. L'intervention et l'anesthésie se sont alors déroulées sans incident notable. En particulier, la ventilation et l'intubation n'ont pas posé de problème.

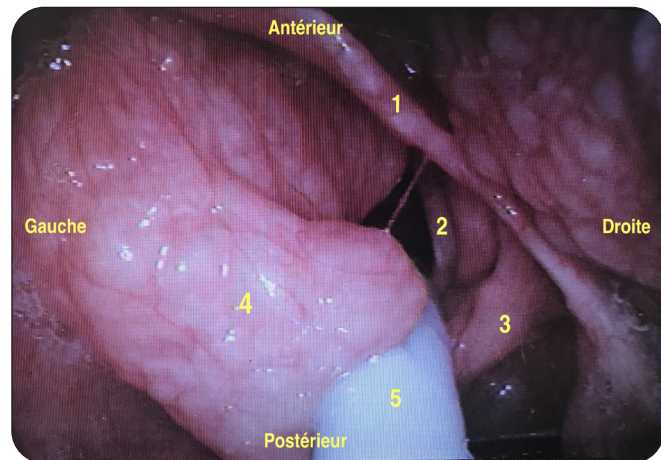
Lors de la consultation pré-anesthésique, la patiente ne formule aucune plainte, notamment au niveau de la sphère ORL. Sa voix semble normale. Elle ne signale aucun trouble de déglutition ni aucune dyspnée. L'examen clinique révèle de petits neurofibromes cutanés au niveau de la nuque et quelques taches «café au lait». Le reste de l'évaluation pré-anesthésique ne laisse présager aucune difficulté. En particulier, la trachée devrait pouvoir être intubée aisément. Le score de Mallampati est à II, l'ouverture de la bouche est supérieure à 3 centimètres, la distance thyro-mentonnaire est supérieure à 6 centimètres et la mobilité de la nuque est normale (7). Globalement, l'état de santé de la patiente la classe dans la catégorie ASA 2 (patiente porteuse d'une affection systémique légère) selon les critères de la Société Américaine d'Anesthésiologie (ASA) (8).

Lors de l'induction de l'anesthésie générale, la patiente est aisément ventilée à l'aide d'un masque facial. Toutefois, la laryngoscopie directe précédant l'intubation révèle la présence d'un volumineux neurofibrome laryngé. Celui-ci s'insère au niveau du repli ary-épiglottique et du mur pharyngolaryngé gauche (Figure 1). Il est souple et réclinable.

Pour faciliter l'intubation naso-trachéale, cette dernière est réalisée à l'aide d'un vidéolaryngoscope (Glidescope®). L'ostéotomie mandibulaire est réalisée sans complication. Aucun geste complémentaire sur le neurofibrome n'est réalisé immédiatement, la patiente étant asymptomatique et n'ayant pas pu être informée ni consentir à l'intervention. À la fin de l'examen, la patiente est extubée en salle d'opération. On n'observe aucune obstruction des voies respiratoires supérieures ni hypoxémie. En raison du risque d'obstruction des voies respiratoires supérieures dans les heures qui suivent l'extubation, la patiente est surveillée intensivement pendant 24 heures. Aucune complication périopératoire ne survient. Réinterrogées après l'intervention, la patiente et sa mère évoquent l'apparition récente d'une orthopnée ainsi qu'une dysphagie pour certains aliments.

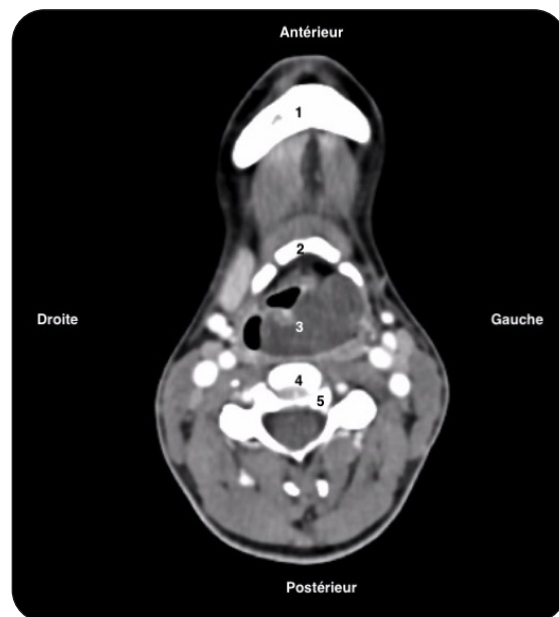
Par la suite, la patiente est adressée à un service d'ORL spécialisé et un scanner cervical (Figure 2) ainsi qu'une nasofibroscopie sont réalisés. Trois mois plus tard, ce neurofibrome est réséqué.

Figure 1. Neurofibrome laryngé prenant racine dans le sinus pyriforme et obstruant partiellement l'entrée de la trachée.



1 : épiglote; 2 : corde vocale droite; 3 : repli ary-épiglottique droit; 4 : neurofibrome; 5 : sonde d'intubation.

Figure 2. Coupe transversale du larynx issue du CT-scanner cervical.



1 : os mandibulaire; 2 : os hyoïde; 3 : neurofibrome; 4 : corps vertébral C3; 5 : corps vertébral C4.

DISCUSSION

Le cas rapporté est remarquable par deux aspects : le développement rapide de ce neurofibrome qui n'avait pas été remarqué lors de la laryngoscopie réalisée deux ans auparavant et l'absence de signe clinique rapporté par la

patiente en dépit du volume important du neurofibrome laryngé.

Des plaintes pharyngolaryngées sont rapportées chez 5 % des patients porteurs d'une NF-1 (9). Ces plaintes sont essentiellement liées à une obstruction partielle des voies respiratoires supérieures. Celle-ci peut être due à une compression intrinsèque (neurofibrome pharyngé, laryngé ou lingual dans les voies respiratoires) ou extrinsèque lorsque l'atteinte est parapharyngée. Les neurofibromes laryngés sont souvent localisés dans le pli ary-épiglottique ou au niveau des cartilages aryténoïdes. Ceci est probablement lié à l'abondante innervation de ces zones (10).

Comme de nombreuses maladies systémiques, l'anesthésie de patients porteurs de NF-1 comporte de nombreux défis (Tableau II) (1, 11-15). Devant un patient atteint de NF-1, la consultation anesthésique préopératoire est essentielle. Comme pour toute affection multisystémique, l'anesthésiste doit explorer chaque système susceptible d'être affecté par la maladie et pouvant compliquer l'anesthésie ou la chirurgie. En particulier l'anamnèse et l'examen clinique devront activement rechercher les signes et symptômes pouvant suggérer un risque de complication. Spécifiquement, dans le cas de la NF-1 (11), il faudra rechercher une dysmorphie faciale, des symptômes liés à une obstruction des voies respiratoires supérieures,

notamment un stridor, une dyspnée, une dysphagie ou encore une modification de la voix, une anomalie rachidienne (déformation, limitations d'amplitude, douleurs), une hypertension artérielle, la présence de vasculopathies, une anomalie à l'examen neurologique.

Chez un patient porteur de NF-1, si une atteinte de la sphère ORL est suspectée, il est recommandé de documenter celle-ci, par exemple en ayant recours à une nasofibroscopie et/ou une imagerie cranio-cervicale. Ceci est particulièrement vrai si une anesthésie avec ventilation artificielle est prévue (2, 16). Toutefois, comme le montre le cas que nous rapportons, l'absence de symptômes ORL n'élimine pas l'existence d'une lésion potentiellement obstructive des voies aéro-digestives. S'il est prévu de réaliser un bloc périmédullaire, il est recommandé d'effectuer un CT-scanner ou une IRM de la colonne dorso-lombaire (10).

Il est également important de souligner que les neurofibromes sont des tumeurs infiltrantes à potentiel de croissance élevée. Il ne faut donc pas se fier aux examens complémentaires réalisés antérieurement et n'ayant pas objectivé de pathologie (1).

Tableau II. Liste des principales affections rencontrées dans la NF-1 ayant un impact en anesthésie.

Lésion/Atteinte	Conséquence
Neurofibrome laryngé ou trachéal	- Obstruction mécanique des voies respiratoires supérieures - Troubles ventilatoires
Compression de la veine cave par un neurofibrome médiastinal	Baisse du débit cardiaque
Neurofibrome rachidien (médullaire ou vertébral)	- Déformation du rachis (scoliose, cyphoscoliose) compliquant la réalisation d'anesthésie périmédullaire - Baisse de la capacité respiratoire fonctionnelle
Sténose de l'artère rénale Phéochromocytome Coarctation de l'aorte	Hypertension artérielle
Vasculopathies	Augmentation du risque de rupture d'anévrisme ou d'ischémie cérébrale
Tumeurs non-diagnostiquées du système nerveux central	Risque accru d'hémorragie cérébrale

CONCLUSION

Le cas que nous rapportons rappelle le caractère évolutif de la NF-1 et la nécessité d'une mise au point pré-anesthésique. Cette dernière est particulièrement importante chez des patients porteurs d'une maladie multisystémique telle que la NF-1. Une attitude proactive et systématique à la recherche de complications associées à la maladie est essentielle. En cas de doute sur la présence d'une nouvelle lésion, il est indispensable de réaliser des examens complémentaires préopératoires afin de déterminer la technique anesthésique la plus adéquate.

BIBLIOGRAPHIE

1. Fox CJ, Tomajian S, Kaye AJ, et al.— Perioperative management of neurofibromatosis type 1. *Ochsner J*, 2012, **12**, 111-121.
2. Hirsch NP, Murphy A, Radcliffe JJ.— Neurofibromatosis: clinical presentations and anaesthetic implications. *Br J Anaesth*, 2001, **86**, 555-564.
3. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al.— NIH conference: neurofibromatosis 1 (recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. *Ann Intern Med*, 1990, **113**, 39-52.

4. Lakshminarasimhaiah G, Jagannatha AT, Pai KR, et al.— Anaesthetic implications in neurofibromatosis type 2. *JCDR*, 2013, **7**, 3004-3005.
5. Chinn SB, Collar RM, McHugh JB, et al.— Pediatric laryngeal neurofibroma: case report and review of the literature. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, 2014, **78**, 142-147.
6. Hirbe AC, Gutmann DH.— Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. *Lancet Neurol*, 2014, **13**, 834-843.
7. Janssens M, Lamy M.— Airway Difficulty Score (ADS): a new score to predict difficulty in airway management. *Eur J Anaesthesiol*, 2000, **17**, 35.
8. Doyle DJ, Garmon EH.— (2019) American Society of Anesthesiologists Classification (ASA Class). <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK441940/>. Dernière consultation le 04/08/2019.
9. Alves PM, Araujo CRF, Pereira JV, et al.— Neurofibromatosis type 1 with oral manifestations: a case report and literature review. *J Bras Patol Med Lab*, 2008, **44**, 141-145.
10. Priyanka Sethi.— Neurofibromatosis : challenge for anaesthetist. *J Coll Physicians Surg Pak*, 2015, **25**, 73-75.
11. Mendonça FT, Barreto de Moura I, Pellizzaro D, et al.— Anesthetic managements in patient with neurofibromatosis : a case report and literature review. *Acta Anaesthesiol Belg*, 2016, **67**, 48-52.
12. Akbarnia BA, Gabriel KR, Beckman E, et al.— Prevalence of scoliosis in neurofibromatosis. *Spine*, 1976, **17**, 244-248.
13. Huson SM.— Recent developments in the diagnosis and management of neurofibromatosis. *Arch Dis Child*, 1989, **64**, 745-749.
14. Mc Clellan MW, Herring J, Enquist E, et al.— Von Recklinghausen's disease and phaeochromocytomas. *J Urol*, 1999, **162**, 1582-1586.
15. Halper J, Factor SM.— Coronary lesions in neurofibromatosis associated with vasospasm and myocardial infarction. *Am Heart J*, 1984, **108**, 420-422.
16. Lovell AT, Alexander R, Grundy EM.— Silent, unstable, cervical spine injury in multiple neurofibromatosis. *Anaesthesia*, 1994, **49**, 453-454.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au Dr A. Grandjean, Service d'Anesthésie-Réanimation, CHU Liège, Belgique.
Email : dr.agrandjean@gmail.com