

Chirurgie sur mesure Approche personnalisée

Président : Pr Laurent GUYOT. Marseille - centre du congrès du Pharo



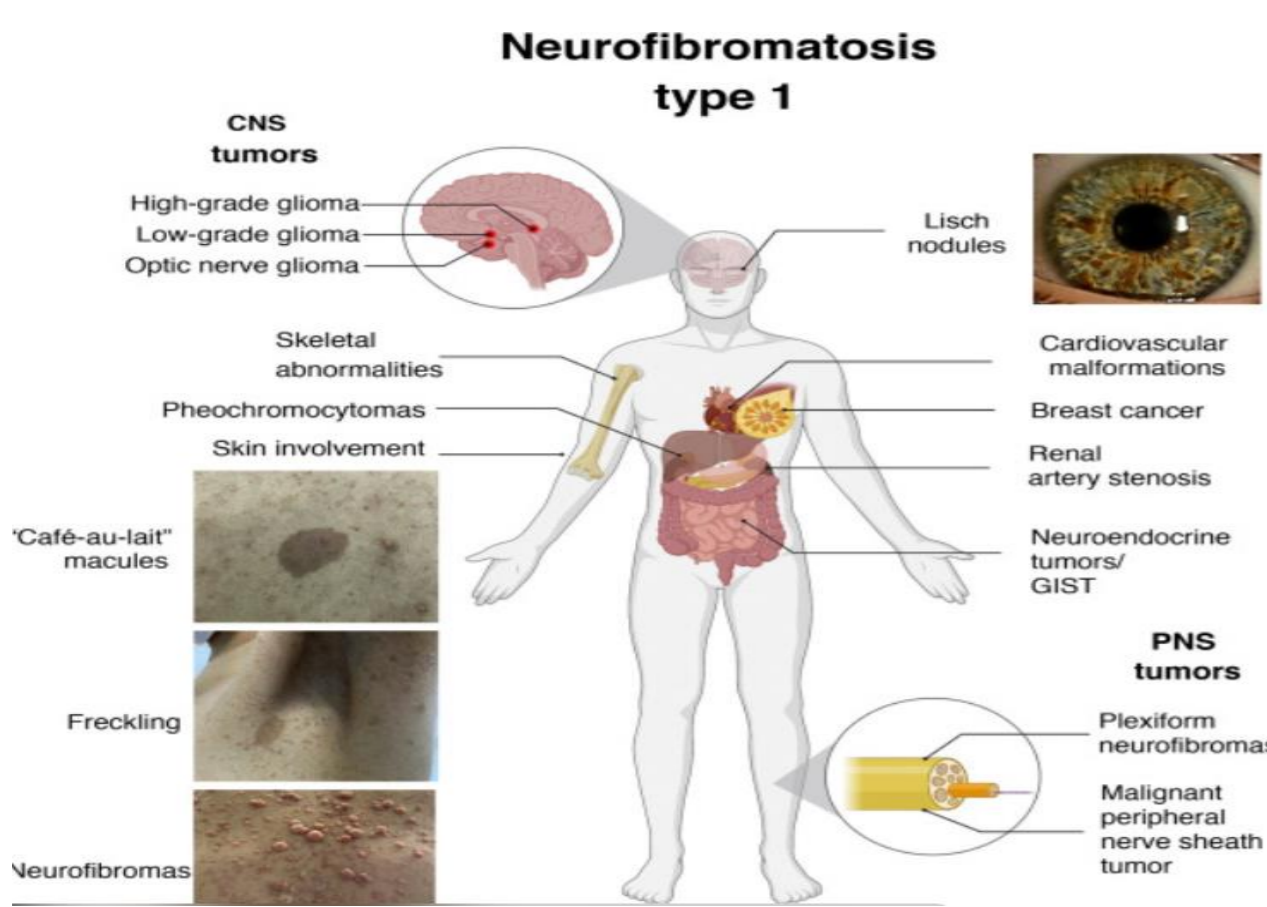
Prise en charge des atteintes faciales de la neurofibromatose de type 1

Anne Chatellier, Tim Barré, Renaud Preud'homme, Julien Drouet, Béatrice Ambroise, Hervé Bénateau
Service de Chirurgie Maxillo-Faciale et Plastique, Centre Hospitalier Universitaire de Caen, 14000 Caen, France

• Définition et épidémiologie

La NF1, décrite par Von Recklinghausen en 1883, est la plus fréquente des maladies autosomiques dominantes. Son incidence est d'environ 1/3000 naissances. Sa pénétrance est proche de 100%.

Au niveau physiopathologique, la NF1 est liée à la mutation du gène NF1 situé sur le chromosome 17 codant pour la neurofibromine. C'est une RASopathie touchant les voies RAS/RAF/MEK/ERK. La dérégulation de ces voies explique à la fois la tumorigénèse (mécanisme clé de la formation des neurofibromes, NF plexiformes, gliomes, MPNST), les anomalies osseuses et vasculaires, et les troubles cognitifs.



Son expression phénotypique est variable même au sein d'une même famille. L'atteinte est multiviscérale et nécessite une prise en charge multidisciplinaire.

• Clinique

Dans la NF1, la sphère cranio maxillofaciale est atteinte dans 10 % des cas, sous diverses formes : neurofibrome molluscum, neurofibrome plexiforme, neurofibrome cranio-orbitaire, neurofibrome parotido-jugal neurofibrome cervical. Le neurofibrome plexiforme cervico-facial est une lésion caractéristique de la maladie.

Ces différentes lésions ont des pronostics variables en rapport avec la localisation cranio-cervico-faciale. Le retentissement esthétique, fonctionnel et socio affectif est important.

• Traitement

Sur le plan thérapeutique, il n'y avait jusqu'à ce jour aucun traitement médicamenteux efficace contre la maladie et la chirurgie restait le seul traitement proposé. Elle est indiquée quand le retentissement fonctionnel et esthétique est majeur ou quand il existe une suspicion de transformation maligne.

Cette chirurgie est souvent partielle et itérative et associée à un risque hémorragique majeur.

Le caractère non définitif du traitement, les reprises évolutives fréquentes, les résultats esthétiques parfois imparfaits, la morbidité post-opératoire possible constituent de véritables freins à la chirurgie.

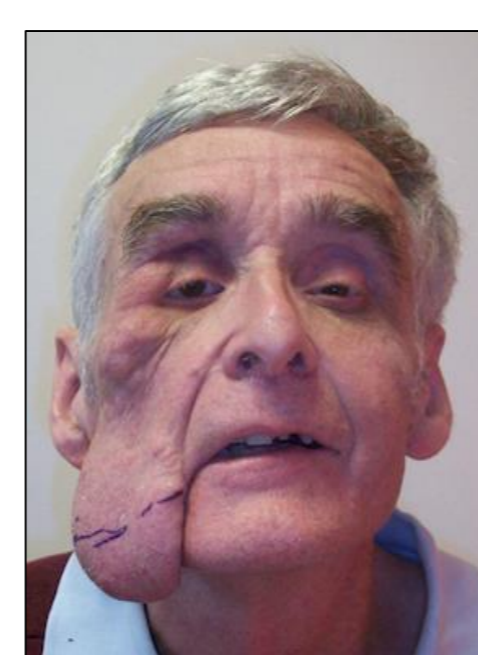
Aujourd'hui, une nouvelle classe de médicaments, les inhibiteurs de MEK, actifs sur la voie RAS/MAPK représentent une avancée majeure avec comme cible principale le NF plexiforme inopérables ou évolutifs chez l'enfant et chez l'adulte. Ce traitement permet de réduire le volume tumoral et d'améliorer les aspects fonctionnels et esthétiques. Mais, la réponse est variable avec une possible reprise évolutive à l'arrêt du traitement. Il existe des effets secondaires.

Certaines interrogations persistent encore par rapport à la stratégie thérapeutique à adopter.

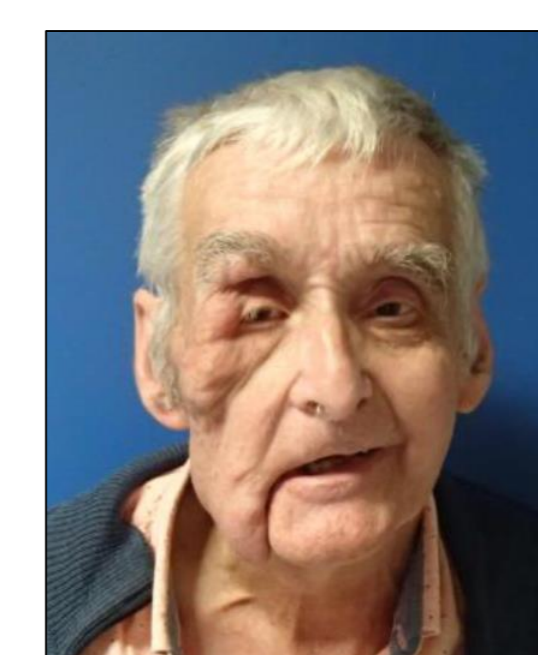
• 1^{er} cas

Ce patient de 58 ans a été adressé pour la prise en charge chirurgicale d'un neurofibrome palpébro parotido-jugale gauche. Il a bénéficié d'une chirurgie modelante de la masse jugale droite par voie de parotidectomie et dissection du nerf facial. En raison de l'hémorragie peropératoire, le geste péri-orbitaire n'a pas été réalisé à la demande des anesthésistes.

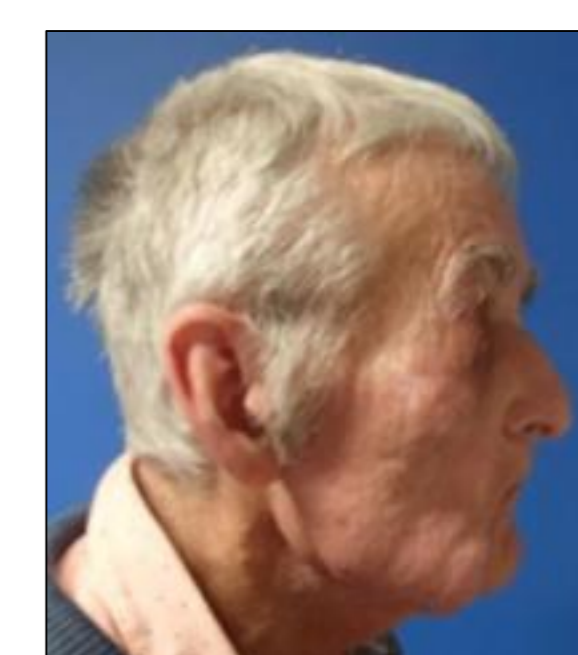
Le patient a été revu 8 ans après la chirurgie pour des douleurs invalidantes péri-orbitaires. Il a refusé la chirurgie. Il lui a été proposé un traitement médical par inhibiteurs de MEK. Le patient a constaté une amélioration des douleurs et une diminution de la masse périorbitaire droite en quelques semaines.



pré-op



post-op



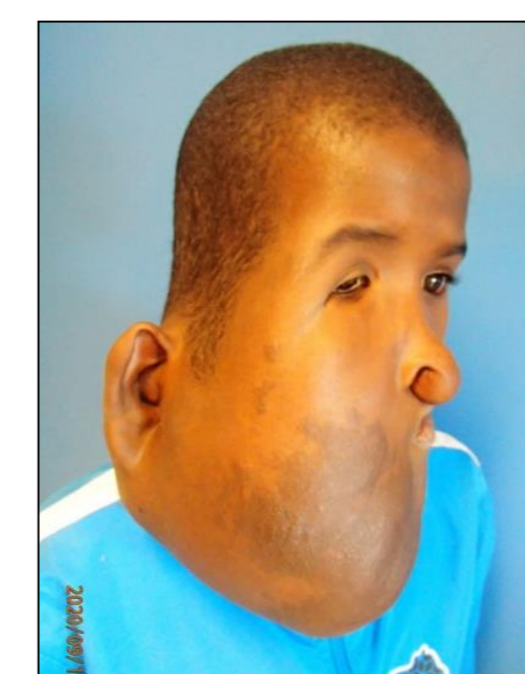
• 2^{ème} cas

Ce patient de 13 ans a été pris en charge lors d'un rapatriement sanitaire de Guinée en 2020. Il présente un neurofibrome plexiforme géant droit avec une masse hémifaciale très lourde, une ptose du pavillon de l'oreille et une déformation nasale. Il a bénéficié d'une première chirurgie partielle dite modelante par voie de parotidectomie et dissection du nerf facial, avec résection sus-auriculaire et otopexie. Une rhinoplastie a été faite dans le même temps.

Secondairement, le patient a été opéré trois fois à Conakry de chirurgies modelantes puis d'une myoplastie d'allongement du muscle temporal.



pré-op

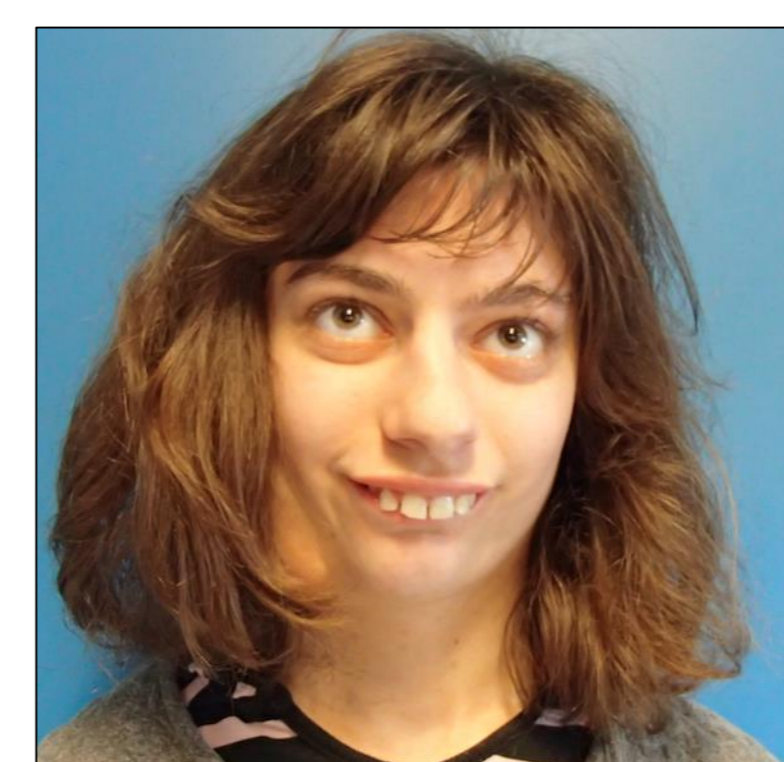


post-op



• 3^{ème} cas

Cette patiente de 17 ans a été prise en charge pour un NF cervico-jugal droit et une classe II dento-squelettique par rétromandibulie. Elle a bénéficié de trois chirurgies d'exérèse partielle du neurofibrome cervico-facial ainsi qu'une OSBM d'avancée mandibulaire selon Epker. Sa paralysie faciale périphérique droite complète est séquellaire d'une chute sur crise d'épilepsie avec trauma crânien et fracture du rocher droit qui n'a jamais récupéré.



pré-op



post-op

• Conclusion

La chirurgie d'un NF/plexiforme n'est pas stéréotypée. Elle est indispensable mais l'exérèse complète est rarement possible.

Les traitements médicamenteux par inhibiteurs de MEK sont une avancée majeure pour les NF inopérables ou évolutifs. Leur place dans la stratégie thérapeutique reste encore à préciser.

Dans tous les cas, la prise en charge doit être personnalisée et multidisciplinaire.