

# Neurofibrome abdomino-pelvien géant : à propos d'un cas au Centre Hospitalier Universitaire D'Angondjé.

## Abdomino-pelvic giant Neurofibroma: about a case at the Centre Hospitalier Universitaire of Angondjé.

Nguema Asseko B<sup>1</sup>, Obame R<sup>2</sup>, Obamengwa C<sup>3</sup>, Mabika B<sup>3</sup>, Mabamba C<sup>5</sup>,  
Sima Zué A<sup>6</sup>

- 1- *Département de chirurgie générale et digestive CHU Angondjé*
- 2- *Département d'Anesthésie-réanimation et urgences CHU Angondjé*
- 3- *Département Médecine Interne CHU Angondjé*
- 4- *Département d'histo-pathologie Université des Sciences de la Santé de Libreville*
- 5- *Département de Radiologie du CHU Angondjé*
- 6- *Département d'Anesthésie-réanimation et urgences CHU Libreville*

**Auteur Correspondant** : Nguema Asseko Bruno. Email : [ryjk@hotmail.fr](mailto:ryjk@hotmail.fr).

### Résumé

Patiente de 49 ans sans antécédent connu personnel ou familial de neurofibromatose, présentant depuis une décennie environ une augmentation considérable du volume abdominal. Malgré plusieurs investigations clinique, biologique et tomodensitométrique, aucun diagnostic n'a été retenu devant cet abdomen de batracien. La réalisation d'une laparotomie exploratrice a permis l'exérèse d'une masse de 27 kg dont l'analyse histologique a conclu à un neurofibrome. Ce cas rare, en accord avec la littérature suggère de penser à cette étiologie dans les diagnostics différentiels de tumeur abdomino-pelviennne.

**Mots clés** : neurofibrome géant-tumeur-laparotomie

### Summary

This case is regarding a 49 years old female patient without any personal or familial antecedents of neurofibromatosis, who presented for approximately one decade a considerable increase in abdominal volume. In spite of several clinical and biological investigations, as well as a CT scan, no diagnosis is retained regarding this abdomen of batrachians. The realization of an exploratory laparotomy allowed the surgical exeresis of a mass of 27 kg whose histological analysis identified a neurofibroma. This rare case, in agreement with the literature suggests that this etiology, may be included in the differential diagnoses for abdomino-pelvic tumor.

**Keys words**: giant neurofibroma – tumor - laparotomy

## Introduction

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une affection neuro-cutanée rare ; Son incidence est estimée à 1/4 000 et sa prévalence à 1/5 000 [1]. Elle se caractérise cliniquement par la présence de lésions cutanées notamment des taches « café au lait », des taches lenticulaires (lentigines), des tumeurs bénignes (neurofibrome). D'autres manifestations neurologique, oculaire, osseuse, digestive et endocrinienne sont décrites. Il s'agit d'une maladie bénigne même si certains cas de sarcomatisation de la NF1 sont observés [2]. Le diagnostic de la NF1 ou maladie de Von Recklinghausen est posé sur des éléments essentiellement cliniques. Nous rapportons un cas de neurofibrome abdomino-pelvien géant et solitaire dont le diagnostic a erré pendant près d'une décennie malgré les explorations cliniques et paracliniques.

## Observation

Madame GAB 49 ans, gabonaise sans profession, résidant à Nkoltang une banlieue de Libreville a été reçue par le service d'hépatogastro-entérologie pour prise en charge d'une importante augmentation du volume abdominal. Elle a été transférée en chirurgie en début novembre 2014 devant plusieurs ponctions blanches sur une volumineuse ascite documentée.



Image 1 : image prise avant le début de l'intervention

Cet abdomen présentait une matité franche dans son ensemble, le signe du flot était présent et le signe du glaçon négatif. Les organes intra abdominaux n'étaient pas palpés. Les touchers pelviens étaient sans particularité en dehors d'un prolapsus vulvo-vaginal réductible. Le reste de l'examen était normal. La reprise de la ponction abdominale, non seulement sur le site classique mais aussi à plusieurs endroits de l'abdomen en pleine matité avec des aiguilles de diamètres croissants est restée blanche. Cependant, au niveau des points de ponction, nous avons prélevé un liquide suintant clair.

Le bilan standard avait trouvé un taux d'hémoglobine à 10,2 g/dl. Son Taux de

Le début de sa maladie remontait à 8 ans au minimum, marqué par une sensation de pesanteur et une prise progressive du volume de son abdomen. Antérieurement, elle avait consulté plusieurs spécialités médicales dans différents hôpitaux (des gynécologues, des internistes) voire des tradipraticiens et avait pris plusieurs traitements (dont des anti-tuberculeux) mais avec aggravation de son état. Ses antécédents notaient la notion de contagé tuberculeux au début des années 2000, 12 gestes, 12 parités (dernier enfant 10 ans). Elle prend occasionnellement de l'alcool, ne fume pas et ne consomme aucune drogue.

Elle se plaignait essentiellement d'asthénie, de la pesanteur et du volume de son abdomen mais surtout d'une dyspnée. L'examen général retrouvait une patiente pâle, bien hydratée avec un état général moyen. Elle pesait 94 kg avec une taille de 159 cm. Sa tension artérielle était à 120 /80 mmHg associée à une tachycardie à 104 battements/minute et une polypnée à 22 cycles/ minute. Au niveau digestif, elle présentait un état buccodentaire médiocre avec des chicots dentaires et un abdomen de batracien. Il n'y avait pas de circulation veineuse collatérale et le déplissement de l'ombilic était présent. La taille de cet abdomen était de 137 cm et son pourtour à 168 cm (image 1).



image 2 : TDM abdominale montrant la masse repoussant les anses digestives en position médiane

Prothrombine était à 68 % et la vitesse de sédimentation à 159 mm à la première et à la deuxième heure. La CRP qualitative était positive et quantifiée à 52 mg/l. L'électrophorèse des protéines avait trouvé des protéines totales à 99 g/l, un taux de Gamma globuline à 35 g/l (taux normal 8 – 16 g/l) et les autres éléments du tracé sans anomalie. Les bilans biochimique, hépatogastro-entérologie étaient normaux et la sérologie rétro virale négative. Le CA 125 était à 96,6 UI/ml (N inférieur à 35 U/ml) et les autres marqueurs tumoraux (CA 19 9, l'ACE et l'alpha fœto- protéine) étaient normaux. L'analyse du liquide issu des sites de ponction avait révélé des éléments lymphocytaires et macrophagiques à

cytoplasme spumeux avoisinant avec de rares cellules mésothéliales. Pas de cellules suspectes de malignité. Ce liquide était un exsudat avec un taux de protéines totales à 122 g/l, un taux d'amylase à 1913 UI/l (N inférieure à 100) et un taux de glucose à 5,62 mmol/l.



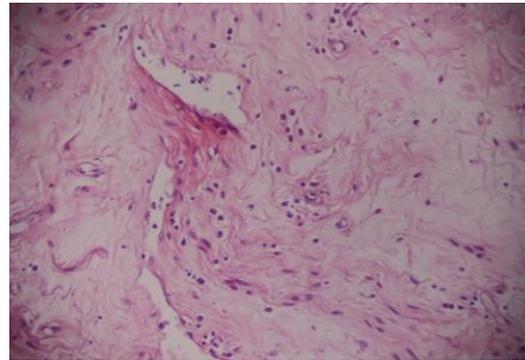
*Image 3 : mensurations de la tumeur*

Enfin, cette tomодensitométrie (TDM) a mis en évidence un épaississement et une infiltration de la paroi abdominale basse et pelvienne gauche alors que les ovaires n'étaient pas individualisés. Les fenêtres médiastinales, pleuropulmonaire et osseuse étaient normales.

La patiente a bénéficié d'une évaluation pré opératoire sans particularité et une laparotomie exploratrice a été réalisée le 24 novembre 2014. Sous anesthésie générale avec intubation orotrachéale, l'incision médiane abdominale sus ombilicale minime, a été progressivement élargie et transformée en xypho-pubienne dès qu'un plan de clivage du péritoine par rapport à la masse était trouvé. L'exploration avait trouvé des adhérences de la masse avec la paroi abdominale antérolatérale, l'épiploon et l'utérus. Au niveau utérin, l'adhérence était unique et punctiforme alors qu'elles étaient fortes, nombreuses et très intimes au niveau pariéto-latéral gauche. Le foie et le reste des viscères étaient indemnes ainsi que les ovaires. Nous avons procédé à l'exérèse complète de la masse. Nous nous sommes aidés d'un assistant muet, positionné entre les deux assistants chirurgiens, compte tenu des mensurations de la tumeur (**image 3**).

Cette tumeur de couleur blanchâtre, polylobulée, mesurait 129 cm de plus grand axe et pesait 27 kg, avec une surface externe lisse sans végétation (**image 3**). L'étude histologique montrait des images d'un neurofibrome caractérisé par une trame fibrillaire lâche, parfois myxoïde ou hyalin avec des cellules fusiformes généralement en faisceaux. On notait de nombreux vaisseaux sanguins, sans atypies ni d'autres signes de malignité. L'étude concluait à

Le CT scan thoraco-abdomino-pelvien, réalisé en avril 2014 pour ascite cloisonnée sur probable pathologie ovarienne tumorale, avait confirmé cette ascite abdominopelvienne de grande abondance à prédominance droite refoulant toutes les anses digestives en position médiane (**Figure 2**). L'ascite était multi-cloisonnée avec des cloisons très fines prenant discrètement le contraste



*Image 4 : Aspect histopathologique de la tumeur*

un neurofibrome géant en remaniements évolutifs. (**image 4**).

#### Discussion

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une pathologie autosomique dominante, de pénétrance complète mais d'expressivité variable. Le gène responsable est localisé en 17 q 11,2 et il code la neurofibromine qui est une protéine cytoplasmique [3]. Le diagnostic de la NF1 est généralement facile et fondé sur les données de l'examen clinique. Le consensus du National Institute of Health de Bethesda (Etats-Unis) a déterminé les 7 critères nécessaires pour le retenir dont l'existence de 2 suffit au diagnostic [4]. Notre patiente, ne présente cliniquement aucune tâche « café au lait » ni autres manifestations associées à la neurofibromatose. Elle n'a pas non plus d'antécédent familial notamment un apparenté du premier degré connu qui en serait atteint. En effet, sur un terrain similaire, Olsen en 1987 [5] a trouvé une tumeur appendiculaire liée à un neurofibrome chez un patient de 24 ans. Un autre cas de neurofibrome, sans lien avec une neurofibromatose, cette fois-ci au niveau rétro péritonéal et pré sacré a été rapporté par Topsakal et al. [6]. Plusieurs marqueurs tumoraux ont été analysés ; seul le CA 125 a présenté une élévation. Devant cette présentation clinique et les images de la TDM, ce taux élevé du CA 125 pouvait faire discuter d'une pathologie ovarienne. Conformément à la littérature, nous trouvons que le CA 125 n'est pas spécifique des néoplasmes ovariens, puisque ce n'est pas notre cas de figure. Du reste, plusieurs affections peuvent être à l'origine de son augmentation [7]. Yan B, et al rapportent, entre autres, un cas d'élévation

du CA 125 suggérant une détection précoce d'une transformation maligne de la neurofibromatose [8]. L'analyse du liquide prélevé des sites de ponction abdominale retrouvait un liquide exsudatif avec un taux de protéines totales à 122 g/l, un taux d'amylase à 1913 UI/l (N inférieure à 100) et un taux de glucose à 5,62 mmol/l. Il serait souhaitable de comparer ces résultats à d'autres échantillons afin de déterminer un profil biochimique du liquide de ponction d'un neurofibrome accessible par cutané.

En dehors des traitements traditionnels, la patiente a bénéficié d'un traitement anti tuberculeux d'épreuve avec une bonne observance. Cette approche thérapeutique est justifiée devant l'endémicité croissante de l'affection au Gabon, la notion de contagion et le contexte clinique [9]. Bien que la patiente ait rencontré plusieurs spécialistes, une laparotomie exploratrice aurait amené plus rapidement au diagnostic, évitant cette attente prolongée de près d'une décennie. Avec une évolution rapide, la patiente aurait été emportée sans un motif de décès. Des cas de tumeurs rétro péritonéales, bénignes ou malignes ont été observés dans des contextes de neurofibromatose. Le neurofibrome a une évolution sous-cutanée et ne fait

partie des différentes étiologies de masses abdomino-pelviennes. Le cas de Madame GAB est par conséquent exceptionnel. La plus grande tumeur abdomino-pelvienne pesant 137,4 kg a été rapportée dans la littérature en 1994 par O'Hanlan [10] ; une autre de 64 kg par Poole et al. [11]. Dans le cas présent, la masse pèse 27 kg. C'est une tumeur géante définie comme un neurofibrome solitaire en situation intra péritonéale. Cependant, la revue de la littérature ne retrouve que 4 cas de tumeurs organiques d'origine appendiculaire [5,12] et quelques cas de masses rétro péritonéales liées à la neurofibromatose. Cette observation montre l'extrême rareté d'un géant neurofibrome abdominal solitaire.

#### Conclusion

Notre observation suggère d'évoquer un neurofibrome et de le classer dans les diagnostics différentiels de masse abdomino-pelvienne sans altération de l'état général compte tenu de la bénignité de cette affection. Elle confirme aussi la non spécificité du marqueur CA 125 par rapport à la pathologie ovarienne. Enfin, elle souligne la place primordiale de la laparotomie dans la prise en charge diagnostique et thérapeutique des tumeurs abdomino-pelviennes.

#### Références

1. **Huson SM, Compston DA, Clark P, Harper PS.**

A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in south east Wales I prevalence, fitness, mutation rate, and effect of parental transmission on severity J Med Genet. 1989; 26: 704-711

2. **Lampe AK, Seymour G, Thompson PW, Toutain A, Lynch SA.**

Familial neurofibromatosis microdeletion syndrome complicated by rhabdomyosarcoma. Arch Dis Child. 2002; 87: 444-5.

3. **Sommelet D.** La neurofibromatose 1 (NF1) ou maladie de Von Recklinghausen. La revue de médecine interne. 2005 ; 26 : 196-215.

4. **NIH Consensus Development Conference Neurofibromatosis.** Conference statement. Arch Neurol. 1988; 45: 575-78.

5. **Olsen BS.** Giant appendicular neurofibroma. A light and immunohistochemical study. Histopathology. 1987 ;11 :851-55

6. **Topsakal C, Erol FS, Ozercan I, Murat A, Gurates B** Presacral solitary giant neurofibroma without neurofibromatosis type 1 presenting as pelvic mass- case

report. Neurol Med Chir (Tokyo). 2001;41: 620-25.

7. **Kalantri Y, Naik G, Joshi SP, Jain A, Phatak S, Chavan R, Hemvani N, Chitnis DS.**

Role of cancer antigen-125 from pleural & ascitic fluid samples in non-malignant conditions. Indian J Med Res. 2007; 125: 25-30.

8. **Yan B, Meng X, Shi B, Shi J, Qin Z, Wei P.** A retroperitoneal NF1-independent malignant peripheral nerve sheath tumor with elevated serum CA125: case report and discussion. J Neurooncol. 2012 ;109 : 205-11

9. **O'Hanlan KA.** Resection of a 303.2-pound ovarian tumor. Gynecol Oncol 1994, 54: 365-71

10. **Poole SY, Malone JM Jr, Jacques SM, James A.** Giant mucinous ovarian tumor with low malignant potential with foci of well-differentiated mucinous adenocarcinoma masked by massive obesity. A case report. J Reprod Med. 1994 ; 39 : 982-84

11. **Guo L, He K, Xu X, Li G, Li Z, Xia Y, Teng X, Teng L.** Giant appendiceal neurofibroma in von Recklinghausen's disease: A case report and literature review. Oncol Lett. 2014 ;8 : 1957-60.