

## POSTER

# Neurofibromatose de type 1 associée à un syndrome de Brody : A propos d'un cas.

**Georg S<sup>1</sup>, Laurencin S<sup>2</sup>, Sancier A<sup>3</sup>, Cousty S<sup>2</sup>**

1. Service d'Odontologie - CHU de Toulouse

2. Consultation pluridisciplinaire de pathologie de la muqueuse buccale - Faculté de chirurgie dentaire - CHU de Toulouse

3. Parodontologie - CHU de Toulouse

### Introduction

La neurofibromatose de type 1 (NF1) ou maladie de Von Recklinghausen est une maladie génétique, le plus souvent autosomique dominante, par mutation du chromosome 17.

Le tableau clinique associe des manifestations cutanées, neurologiques, articulaires, viscérales, ophtalmologiques, endocriniennes et vasculaires.

Elle est caractérisée par la formation de tumeurs le long des nerfs appelées neurofibromes (cutanés ou sous-cutanés).

Le Syndrome de Brody est une maladie génétique rare, transmise selon un mode autosomique récessif. L'atteinte est neuromusculaire, marquée par un enraidissement musculaire non douloureux transitoire en rapport avec un trouble du transport du calcium intracellulaire.

### Observation

Une patiente de 25 ans consulte pour des saignements gingivaux provoqués lors du brossage, et évoluant depuis plusieurs mois. La patiente est atteinte d'une NF1 et d'un syndrome de Brody.

L'examen clinique exobuccal montre la présence de tâches « café au lait » au niveau des bras et du visage.

L'examen endobuccal retrouve une pointe de langue érythémateuse ainsi qu'un nodule exophytique indolore secteur 3 (entre les dents numéros 35 et 37), sessile de couleur normale, saignant volontiers au contact. L'aspect clinique de la lésion est fortement évocateur d'un épulis. Dans le contexte médical de la patiente, un neurofibrome est à éliminer. L'exérèse de la lésion suivie de l'examen anatomopathologique, confirmer le diagnostic d'épulis inflammatoire.

### Discussion

Les critères diagnostiques de la neurofibromatose sont listés par Neurofibromatosis National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement July 13-15, 1987.

Selon « National Institute of Health Conference » deux critères doivent être présents pour porter le diagnostic. Dans le cas rapporté, la patiente présente un nodule de Lisch et des tâches café au lait (neurofibromes).

Les manifestations buccales décrites de la NF1 sont généralement au niveau de la langue (macroglossie unilatérale avec ou sans élargissement des papilles fongiformes) et la présence de neurofibromes multiples au niveau l'ensemble de la cavité orale (langue, palais, muqueuses buccales, gencive). Des dents incluses, déplacées, surnuméraires ou manquantes ainsi qu'une hypertrophie muqueuse alvéolaire peuvent être observées.

L'épulis inflammatoire ou botryomycome n'a pas été rapporté dans des manifestations endobuccales constantes des neurofibromatoses de type 1.

Le syndrome de Brody est un syndrome rare. Les principales manifestations cliniques sont une sensation de raideur, de contracture musculaire et une hyperthermie maligne (contre-indication lors d'anesthésie de certains agents dépolarisants et dérivés halogénés).

Au niveau buccocervicofacial une dysmorphose dento-maxillaire de classe 2 est fréquente observé dans ce cas clinique.

### **Conclusion**

Le cas présenté est un cas rarissime combinant une NF1 et une maladie de Brody. La prise en charge de ces patients est pluridisciplinaire.

segolene.georg@yahoo.fr

---

### **Références**

Benjelloun L et al, Med Buccale Chir Buccale 2011 ;17 :59-64

Neurofibromatosis National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement July 13-15, 1987.

Shekar V et al, J Nat Sci Bio Med 2015 Jan-Jun;6(1):261-3