



CAS CLINIQUE

Emphysème pulmonaire et maladie de Von Recklinghausen

Pulmonary emphysema and Von Recklinghausen's disease

R. Bouchentouf, Z. Yasser Z, M.A. Aitbenaser

Service de Pneumologie, Hôpital Militaire Avicenne. Marrakech
Laboratoire PCIM-Faculté de Médecine et de Pharmacie de Marrakech, Maroc

SUMMARY

Von Recklinghausen's neurofibromatosis is a dominant autosomic genetic disease characterized by different clinical manifestations: cutaneous, ophthalmologic, neurologic and orthopedic manifestations.

Respiratory manifestations are rare occur between 5 and 20% according to the series; and they are varied.

The pulmonary manifestations include neurogenic tumors, pulmonary fibrosis and bullous lung disease.

The direct relation between neurofibromatosis and emphysema is not clearly established yet; emphysema may be only smoking induced manifestation.

A better knowledge of the pathogenesis of this disease will make it possible to raise the secrecy on its true relationship to pulmonary emphysema.

KEYWORDS: Von Recklinghausen's disease, respiratory manifestations, emphysema

RESUME

La maladie de Von Recklinghausen est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante caractérisée manifestations cliniques diversifiées : cutanées, oculaires, neurologiques et orthopédiques.

Les manifestations respiratoires de la maladie de Von Recklinghausen sont rares entre 5 et 20 % selon les séries, et sont polymorphes.

Les atteintes du parenchyme pulmonaire peuvent être à type de neurofibromes ou des atteintes spécifiques à type de lésions infiltratives et des lésions kystiques, bulleuses ou emphysémateuses.

L'atteinte emphysémateuse est difficile à rattacher à la maladie d'autant qu'elle survient chez les patients tabagiques.

Une meilleure connaissance de la pathogénie de cette maladie permettra de lever le secret sur sa véritable relation avec l'emphysème pulmonaire.

MOTS CLES: Maladie de Von Recklinghausen, atteintes respiratoires, emphysème

Auteur correspondant: Dr Rachid BOUCHENTOUF. Service de Pneumologie de l'Hôpital Militaire Avicenne. Maroc
E-mail: bouchentouf_rachid@yahoo.fr

INTRODUCTION

La maladie de Von Recklinghausen est une maladie héréditaire dont les manifestations cliniques sont diversifiées: cutanées, oculaires neurologiques et orthopédiques. Au cours de cette maladie l'appareil respiratoire peut être touché dans 5 à 20% [1], et l'atteinte parenchymateuse peut être soit fibrosante soit kystique [2, 3].

OBSERVATION

Mr K.A âgé de 52 ans tabagique invétéré à raison de 20 paquets /année. Dans ses antécédents familiaux on note une grande sœur ainsi que deux enfants porteurs de la maladie de Von Recklinghausen.

Il est admis au service des urgences dans un tableau d'insuffisance respiratoire aigue.

L'examen clinique retrouve un patient polypnéique avec tirage sus sternale, SaO₂ à 88%, avec un hippocratisme digital. L'examen pleuro-pulmonaire retrouve un thorax distendu avec un tympanisme diffus.

L'examen cardiovasculaire retrouve un patient tachycarde à 120 battements/minute. On note une turgescence des veines jugulaires. L'auscultation cardiaque trouve un souffle au niveau du foyer tricuspideen.

L'examen cutané note la présence de taches café au lait et des neurofibromes cutanés. (Figure 1). Il n'y a pas d'hépto-splénomégalie, mais présence des œdèmes au niveau des membres inférieurs.

La radiographie thoracique note une importante distension thoracique (Figure 2).

La gazométrie montre une hypoxémie à 50mmHg et une hypercapnie à 48mmHg.



Figure 1. Tâches de café au lait et neurofibromes cutanés.

Le bilan biologique montre un syndrome inflammatoire une CRP à 16mg/L ; l'hémogramme trouve des GB à 11450 éléments/mm³, l'hémoglobine à 20g/dL, les plaquettes à 230000 éléments/mm³, la fonction rénale et hépatique sont correctes.

Le patient est traité par oxygénothérapie associée à des bronchodilatateurs en nébulisation et à la corticothérapie systémique et à une antibiothérapie à large spectre.

Après stabilisation clinique le patient a bénéficié d'une TDM thoracique qui met en évidence un emphyseme panlobulaire (Figure 3).

L'EFR trouve un trouble ventilatoire très sévère non réversible avec une VEMS à 0,680 L/s pour une théorique à 3,4 L/s soit 20%.

L'ECG note des signes d'hypertrophie auriculaire et ventriculaire droite, et l'échographie cardiaque met en évidence une HTAP à 45mmHg.



Figure 2. Radiographie thoracique montrant une distension thoracique.

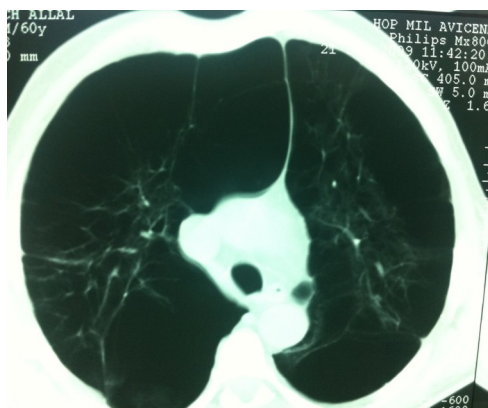


Figure 3. TDM thorax montrant des multiples bulles d'emphyseme.

Le malade est mis alors sous oxygénothérapie de longue durée associée à un traitement bronchodilatateur de longue durée d'action et corticothérapie inhalée avec une surveillance clinique rapprochée.

DISCUSSION

La maladie de Von Recklinghausen est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante caractérisée par une altération du gène localisé sur le chromosome 17. Sa fréquence est estimée à 1/3000 environ [4].

Son tableau clinique associe, le plus souvent, de multiples taches café au lait, des lentigines axillaires et inguinales, des neurofibromes cutanés et des nodules de Lisch.

Les manifestations respiratoires de la maladie de Von Recklinghausen sont rares entre 5 et 20 % selon les séries [1]. Elles sont polymorphes et surviennent chez l'adulte à partir de la troisième ou de la quatrième décennie.

Dans la neurofibromatose type 1 on peut trouver des déformations thoraciques à type de cyphoscoliose ou de pectus excavatum, des neurofibromes surtout médiastinaux, et des atteintes parenchymateuses.

Les atteintes du parenchyme pulmonaire peuvent être à type de neurofibromes ou des atteintes spécifiques à type de lésions infiltratives et des lésions kystiques, bulleuses ou emphysemateuses [2, 3].

CONFLIT D'INTERETS

Aucun.

REFERENCES

1. Ryu JH, Parambil JG, Mcgrann PS, et al. Lack of evidence for an association between neurofibromatosis and pulmonary fibrosis. *Chest* 2005; 128: 2381-6.
2. Massaro D, Katz S. Fibrosing alveolitis: its occurrence, roentgenographic and pathologic features in von Recklinghausen's neurofibromatosis. *Am Rev Respir Dis* 1966; 93: 934 - 42.
3. Burkhalter JL, Morano JU, McCay MB. Diffuse interstitial lung disease in neurofibromatosis. *South Med J* 1986; 79: 944-6.
4. Crawford AH, Schorry EK. Neurofibromatosis: update. *J Pediatr Orthop* 2006; 26(3): 413 - 23.
5. Yokoyama A, Kohno N, Sakai K, Kondo K, Hirasawa Y, Hiwada K. Distal acinar emphysema and interstitial pneumonia in patient with Von Recklinghausen's disease: five year observation following quitting smoking. *Intern Med* 1997; 36: 413-6.
6. Volpini E, Convertino G, Fulgoni P, Savasta S, Vitulo P. Pulmonary change In an man affected by Recklinghausen's disease. *Monaldi Arch Chest Dis* 1996; 51:123-4.
7. Montani D, Coulet F, Girerd B, Eyries M, Bergo E, et al. Pulmonary hypertension in patients with neurofibromatosis type I. *Medicine* 2011; 90: 201-11.

La relation directe de ces atteintes pulmonaires avec la maladie de Recklinghausen reste controversée, dans la littérature il y a peu de séries focalisées sur ces atteintes et les lésions pulmonaires peuvent être rattachées au tabagisme comme le suggère le cas de notre patient.

Le tabac augmente le recrutement dans les voies aériennes des macrophages et des polynucléaires neutrophiles, qui en produisant des enzymes elastolytique participe dans la pathogénie de l'emphyseme. Il semble mais ce n'est pas encore prouvé que la maladie de Von Recklinghausen elle même augmente la sensibilité au tabac [5].

Pour les atteintes bulleuses ou emphysemateuses, le patient peut être soit asymptomatique ou au contraire dyspnéique [6]. On peut trouver à la radiographie thoracique et plus facilement au scanner thoracique des bulles et des zones emphysemateuses avec destruction du parenchyme pulmonaire. Ces atteintes peuvent évoluer vers l'insuffisance respiratoire chronique et se compliquer d'une hypertension artérielle pulmonaire [7].

CONCLUSION

La prévalence des manifestations respiratoires de la neurofibromatose de type 1 en particulier l'emphyseme pulmonaire est sous estimée et il est difficile à le rattacher à la maladie surtout chez les patients tabagiques. Néanmoins un dépistage par l'imagerie thoracique et par les explorations fonctionnelles respiratoires semble nécessaire.