

## Congenital Glaucoma in the context of Neurofibromatosis type 1: A Case Report and Review of the Literature

Dr K. Housni, Dr M. Hassoune, Dr A. Idrissi, Dr S. Belaaroussi, Dr X. Kora  
Pr L. Elmaaloum, Pr B. Allali, Pr A. Elkettani  
(Pediatric ophthalmology department, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Morocco)  
Corresponding Author: K.Housni

**Abstract:** La neurofibromatose 1 (NF1), également connue sous le nom de maladie de von Recklinghausen est une génodermatose rare avec une transmission autosomique dominante. Le glaucome congénital constitue une complication ophtalmologique rare. Nous rapportons un cas de glaucome congénital dans le cadre de la neurofibromatose type 1. Nous allons discuter la physiopathologie, les modalités de la prise en charge thérapeutique ainsi que le pronostic du glaucome congénital dans le cadre de la maladie de von Recklinghausen.

**Key words:** Glaucome congénitale, neurofibromatose type 1, trabéculéctomie

Date of Submission: 30-06-2020

Date of Acceptance: 16-07-2020

### I. Introduction

La neurofibromatose 1 (NF1), également connue sous le nom de maladie de von Recklinghausen (l'incidence de la naissance varie de 1 sur 2500 à 1 sur 4 000), est une génodermatose rare avec une transmission autosomique dominante, caractérisée par une atteinte poly viscérale : cutanée, oculaire, nerveuse périphérique et squelettique(1). Les critères de diagnostic clinique de la NF1 ont été définis en 1988 par les Instituts nationaux de la santé. Le diagnostic de la NF1 repose sur au moins deux des critères énumérés dans le **tableau 1.(2)**

Le glaucome congénital constitue une complication ophtalmologique rare. Il pose un grand défi diagnostique et thérapeutique pour l'ophtalmologiste. Une évaluation ophtalmologique annuelle approfondie, réalisée au moins jusqu'à l'âge de sept ans, peut être un outil de dépistage pour identifier l'augmentation de la pression intraoculaire (PIO) ou d'autres troubles oculaires; cela permettrait une détection précoce des troubles oculaires, y compris le glaucome congénital primitif, qui peut être le premier symptôme de NF1.

Critères diagnostiques de la NF1 : <i>Diagnostic retenu en présence d'au moins 2 critères cliniques</i>
≥ 6 taches café-au-lait > 5 mm dans leur plus grand diamètre chez les patients pré-pubères ou > 15 mm après la puberté
≥ 2 neurofibromes quel que soit le type ou ≥ 1 neurofibrome plexiforme
Ephélides axillaires ou inguinales (lentigines)
1 gliome des voies optiques
≥ 2 nodules de Lisch (hamartomes iriens)
≥ 1 lésion osseuse caractéristique : dysplasie sphénoïde, amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose
≥ 1 parent du 1er degré atteint de NF1 selon les critères précédents

**Tableau1 :** Critères diagnostiques de la neurofibromatose type 1

### II. Observation

Il s'agit d'un nourrisson de 4 mois, sans antécédents pathologiques particuliers, dont l'histoire de la maladie remonte à la naissance par la constatation par les parents d'une exophtalmie associée à un larmoiement unilatéral de l'œil droit. L'examen clinique objective une héli-hypertrophie faciale avec des taches cutanées de couleur café au lait sur tout le corps (**figure 1 et 2**). L'examen ophtalmologique fait sous sédation retrouve au niveau de l'œil droit une buphtalmie avec mégalocornée (diamètre cornéen est de 14 mm), un oedème de cornée, stries de Habb, une chambre antérieure profonde; le tonus oculaire était à 10 mmHg; le fond d'œil objective une excavation papillaire à 8/10; la gonioscopie n'a pas montré d'anomalies de l'angle irido-cornéen. L'examen de l'œil gauche était sans particularité.

L'IRM cranio-orbitaire a objectivé une exophtalmie grade III, avec aspect de neurofibromes multiples de la loge cavernueuse droite intéressant la portion cisternale du nerf trijumeau, le V2, et le V3 (**figure3**).

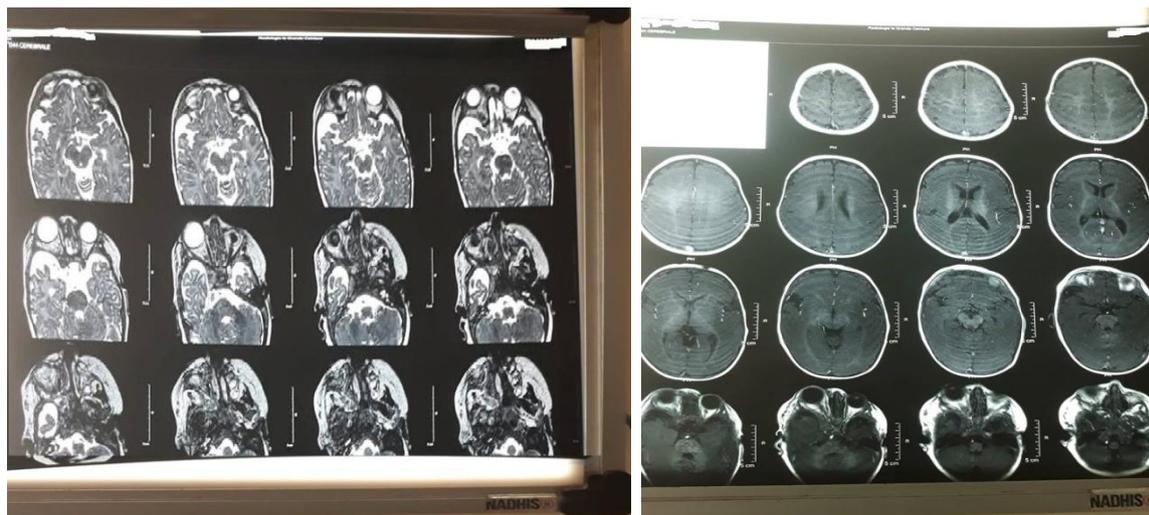
L'enfant a bénéficié d'une trabéculéctomie et iridectomie périphérique avec application de la mitomycine 0,2%. Un examen sous anesthésie générale de contrôle a été réalisé à 1 mois en post-opératoire et a montré au niveau de l'œil droit un éclaircissement cornéen, un Tonus oculaire inférieur à 6 mmhg et une excavation à 6/10.



**Figure1** : taches café-au-lait sur le corps du malade



**Figure2** : Hémi-hypertrophie faciale droite avec buphtalmie de l'œil droit



**Figure 3** :aspect IRM en rapport avec des neuro multiples de la loge caverneuse et de la portion cisternale du nerf trijumeau+ exophtalmie droite De grade III

### III. Discussion

La neurofibromatose est une maladie rare caractérisée par le développement d'hamartomes d'origine crête neurale, la prévalence de NF1 étant d'environ une naissance sur 3500. la modalité de transmission est autosomique dominante; cependant, environ 50% des cas sont causés par des mutations, et il existe une variabilité considérable de l'expression entre les familles affectées. Le diagnostic est essentiellement clinique et est basé sur des critères diagnostiques spécifiques(**tableau1**). Les neurofibromatoses ont été divisées en différents types, les principaux étant de type 1 (NF1 ou von Recklinghausen 85%) et de type 2 (NF2, NF acoustique ou centrale NF) (**1**)

La constatation du glaucome congénitale dans le cadre du NF1 reste peu fréquente ; il survient dans 1% e2% des cas( **3,4**) Une augmentation de la pression intraoculaire est due vraisemblablement à une combinaison de mécanismes potentiels tels que anomalies de l'angle, perturbations pigmentaires , fermeture secondaire de l'angle par des synéchies antérieures ou suite à une infiltration par un neurofibrome gênant l'écoulement de l humeur aqueuse ( **5,6**). la Gonioscopie chez les patients NF1 peut montrer un angle normal ou des changements subtils comme une légère insertion antérieure de l'iris ou une bande ciliaire mince voire absente (**7**) ; cependant, même lorsque ces signes sont présents, le glaucome est encore peu fréquent. Grant et Walton ont estimé que le glaucome associé à NF1 est observé chez 1 patient sur 300 souffrant de glaucome congénital( **5**). Morales et collègues ont constaté que 23% des patients NF1 avec dysmorphie orbito-faciale avait un glaucome. En outre, Hoyt et Billson (**8**) et Morales et ses collègues(**6**) ont trouvé une pression oculaire normale chez des patients présentant une buphtalmie , ce qui laisse supposer qu'elle est indépendante des hypertonies oculaires.(**2**)

L'Ectropion uveal est fréquent chez les patients NF1 avec atteinte orbitofaciale ; il survient dans plus de la moitié des patients atteints de glaucome. L'association entre l' ectropion uveale et glaucome est connu chez les patients avec ou sans NF1. Ainsi, les Patients atteints d'ectropion congénital uveal doivent être suivi pour le développement de la neurocristopathie et du glaucome.(**2**)

Il n'existe pas de consensus pour la gestion du glaucome dans le cadre du NF1 . le traitement est souvent le même que celui du glaucome congénital. La goniectomie ou la trabéculotomie sont les techniques préférées lorsque des anomalies angulaires constatées sont similaires à celles du glaucome congénitale primitif. La chirurgie du glaucome dans ces cas peut être rendue difficile par l'opacité cornéenne empêchant une bonne visibilité . En cas d'échec, une trabéculéctomie , les dispositifs de drainage du glaucome, ou une cyclodestruction peuvent être utilisées. La trabéculéctomie échoue fréquemment en raison d'une croissance endothéliale sur le site de filtration, qui reste similaire à celle observée dans le syndrome endothélial iridocornéen ; Ainsi l'utilisation d'un dispositif de drainage ou une procédure cyclodestructive pourrait être préféré. Les dispositifs de drainage du glaucome sont préférés dans les yeux buphtalmiques avec des sclères amincies, ou lorsqu'il y a des cicatrices conjonctivales dues à des antécédents chirurgicaux de filtration. (**9**)

Le pronostic visuel du glaucome dans le cadre du NF1 est médiocre à cause de plusieurs facteurs, y compris le décollement de la rétine, le gliome du nerf optique, l'amblyopie sévère causée par l'anisométrie, et la neuropathie optique glaucomeuse. Une prise en charge chirurgicale précoce permettrait à elle seule d'améliorer le pronostic. (**10**)

Les patients atteints de NF1, en particulier ceux atteints d'ectropion uvéal, doivent être suivis pour risque du développement du glaucome (11;12). The American Academy of Pediatrics Committee on Genetics (13) recommande une évaluation ophtalmologique annuelle jusqu'à l'âge de 7 ans, suivi d'un examen ophtalmologique complet tous les 2 ans, pour le dépistage du glaucome, et la recherche des gliomes de la voie optique (9).

#### IV. Conclusion

Devant toute suspicion de neurofibromatose, un examen ophtalmologique s'impose à la recherche du glaucome ou toute autre complication ophtalmologique liée à la maladie ; ceci permet une prise en charge précoce pouvant améliorer le pronostic visuel.

#### References

- [1]. Vankireddi Mahathi, Sairani Karanam, Malleswari Medikonda. Congenital Glaucoma with Neurofibromatosis Type-I A Rare Occurrence. *Delhi J Ophthalmol* 2018;28;64-6;
- [2]. Michael Kinori, MDa, Nickisa Hodgson, MDb, Janice Lasky Zeid, MDa, Ophthalmic manifestations in neurofibromatosis type 1. *survey of ophthalmology xxx ( 2 0 1 7 ) 1e1 6*
- [3]. Huson SM, Harper PS, Compston DA. Von Recklinghouse neurofibromatosis. A clinical and population study in southeast Wales. *Brain*. 1988;111(Pt 6):1355e81
- [4]. Wright KW, Spiegel PH. Pediatric ophthalmology and strabismus. New York NY, USA, Springer-Verlag; 2003, p 766
- [5]. Grant WM, Walton DS. Distinctive gonioscopic findings in glaucoma due to neurofibromatosis. *Arch Ophthalmol*. 1968;79(2):127e34
- [6]. Morales J, Chaudhry IA, Bosley TM. Glaucoma and globe enlargement associated with neurofibromatosis type 1. *Ophthalmology*. 2009;116(9):1725e30
- [7]. Quaranta L, Semeraro F, Turano R, Gandolfo E. Gonioscopic findings in patients with type 1 neurofibromatosis (Von Recklinghausen disease). *J Glaucoma*. 2004;13(2):90e5
- [8]. Hoyt CS, Billson FA. Buphthalmos in neurofibromatosis: is it an expression of regional giantism? *J Pediatr Ophthalmol*. 1977;14(4):228e34
- [9]. Alisa T. Thavikulwat, Deepak P. Edward, Abdulrahman Aldarrab, Thasarat S. Vajaranant. Pathophysiology and management of glaucoma associated with phakomatoses. *J Neuro Res*. 2018;1-13.
- [10]. Nazih Tzili1, & Hamza El Orch1 , Fatiha Bencherifa1 , Mohammed Charif Chefchaouni1 , El Hassan Abdallah1 , Amina Berraho. Le glaucome congénitale et la neurofibromatose type 1. *Pan African Medical Journal*. 2015
- [11]. Edward, D. P., Morales, J., Bouhenni, R. A., Patil, J., Edward, P. R., Cummings, T. J., . . . Alkatan, H. (2012). Congenital ectropion uvea and mechanisms of glaucoma in neurofibromatosis type 1: New insights. *Ophthalmology*, 119(7), 1485-1494.
- [12]. Ritch, R., Forbes, M., Hetherington, J., Harrison, R., & Podos, S. M. (1984). Congenital ectropion uveae with glaucoma. *Ophthalmology*, 91(4), 326-331.
- [13]. Hersh, J. H., & American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. (2008). Health supervision for children with neurofibromatosis. *Pediatrics*, 121(3), 633-642.

K.Housni, et. al. "Congenital Glaucoma in the context of Neurofibromatosis type 1: A Case Report and Review of the Literature." *IOSR Journal of Dental and Medical Sciences (IOSR-JDMS)*, 19(7), 2020, pp. 18-21.