

# Sarcomatous transformation of the royal tumor in a Togolese patient with Recklinghausen's disease at Lomé (Togo)

Julienne Noude Teclessou<sup>1</sup>, Abago Balaka<sup>2</sup>, Séfako Akakpo<sup>3</sup>, Laconi Kaaga<sup>2</sup>, Panawè Kassang<sup>4</sup>, Bayaki Saka<sup>5</sup>, Koussake Kombate<sup>1</sup>, Palokinam Pitche<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Dermatology, CHU Campus, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo, <sup>2</sup>Department of Internal Medicine, CHU Campus, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo, <sup>3</sup>Department of Dermatology, CHU Sylvanus Olympio, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo, <sup>4</sup>Department of Dermatology, CHU Kara, Faculty of Health Sciences University of Kara, Togo, <sup>5</sup>Dermatology Department CHR Tsévié, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo

**Corresponding author:** Julienne Noude Teclessou, MD, E-mail: tjulie06@yahoo.fr

## ABSTRACT

**Introduction:** malignant tumors including soft tissue sarcomas can occur during neurofibromatosis type 1. We report a case of sarcomatous degeneration of a plexiform neurofibroma with multivisceral metastases in a Togolese patient with neurofibromatosis type 1. **Observation:** A 33-year-old female patient with neurofibromatosis type 1 presented with an altered general condition, pain and changes in the appearance of the plexiform tumour of her neurofibromatosis, which had been evolving for one month. Physical examination revealed multiple coffee-white spots (greater than 10), with tumours of soft consistency and variable size, scattered over the body. There was also a larger tumour (approx. 9cmx6 cm), located on the inside of the left ankle, fixed, firm and painful to palpation. The abdomen was enlarged and tender, with no tenderness or contracture. Examination of lymph nodes was normal. Anatomopathological examination of the biopsy-exeresis of this tumour revealed a proliferation of clusters of small, rounded, undifferentiated cells with reduced cytoplasm and hyperchromatic nuclei, with clear anisokaryosis and numerous atypical mitotic figures. There were also a few vascular emboli. We therefore concluded that this plexiform neurofibroma was malignant, and the extension work-up revealed pulmonary, pancreatic and adrenal metastases. The patient died 3 weeks after diagnosis in respiratory distress. **Conclusion:** Malignant degeneration of plexiform neurofibromas is possible in patients with neurofibromatosis type 1. It is therefore important to monitor these patients for early detection in order to limit the risk of metastasis and death.

**Key words:** Neurofibromatosis, Sarcoma, Royal tumor.

**How to cite this article:** Teclessou JN, Balaka A, Akakpo S, Kaaga L, Kassang P, Saka B, Kombate K, Pitche P. Sarcomatous transformation of the royal tumor in a Togolese patient with Recklinghausen's disease at Lomé (Togo). Our Dermatol Online. 2024;15(Supp. 2):47-51.

**Submission:** 18.08.2024; **Acceptance:** 23.09.2024

**DOI:** 10.7241/ourd.2024S2.3

# Transformation sarcomateuse de la tumeur royale chez une patiente atteinte de la maladie de Recklinghausen à Lomé (Togo)

Julienne Noude Teclessou<sup>1</sup>, Abago Balaka<sup>2</sup>, Séfako Akakpo<sup>3</sup>, Laconi Kaaga<sup>2</sup>, Panawè Kassang<sup>4</sup>, Bayaki Saka<sup>5</sup>, Koussake Kombate<sup>1</sup>, Palokinam Pitche<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Dermatology, CHU Campus, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo, <sup>2</sup>Department of Internal Medicine, CHU Campus, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo, <sup>3</sup>Department of Dermatology, CHU Sylvanus Olympio, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo, <sup>4</sup>Department of Dermatology, CHU Kara, Faculty of Health Sciences University of Kara, Togo, <sup>5</sup>Dermatology Department CHR Tsévié, Faculty of Health Sciences University of Lomé, Togo

**Corresponding author:** Julienne Noude Teclessou, MD, E-mail: tjulie06@yahoo.fr

## RÉSUMÉ

**Introduction:** les tumeurs malignes dont les sarcomes des tissus mous peuvent survenir au cours de la neurofibromatose type 1. Nous rapportons un cas de dégénérescence sarcomateuse d'un neurofibrome plexiforme avec des métastases multiviscérales chez une patiente togolaise atteinte d'une neurofibromatose de type 1. **Observation:** Une patiente de 33 ans, atteinte d'une neurofibromatose de type 1, consulte pour une altération de l'état général associée, une douleur et modification de l'aspect de la tumeur plexiforme de sa neurofibromatose évoluant depuis un mois. L'examen physique notait la présence de taches café au lait multiples (supérieur à 10) et des tumeurs de consistance molle, de taille variable disséminées sur le corps. La plus grosse tumeur (d'environ 9cmx6 cm), siégeait à la face interne de la cheville gauche. Elle était fixe, de consistance ferme, et douloureuse à la palpation. L'abdomen était augmenté de volume, sensible, sans défense ni contracture. L'examen des aires ganglionnaires était normal. L'examen anatomopathologique de la biopsie-exérèse de cette tumeur mettait en évidence une prolifération d'amas de cellules indifférenciées de petites tailles arrondies au cytoplasme réduit et aux noyaux hyperchromatiques avec des anisocaryoses nettes et de très nombreuses figures mitotiques atypiques. Il y avait aussi quelques emboles vasculaires. Nous avons donc conclu à une dégénérescence maligne de ce neurofibrome plexiforme. Le bilan d'extension avait retrouvé des métastases pulmonaires, pancréatique et surrénalienne. La patiente était décédée 3 semaines après le diagnostic dans un tableau de détresse respiratoire. **Conclusion:** La dégénérescence maligne des neurofibromes plexiformes est possible chez les patients atteints d'une neurofibromatose de type 1. Il importe donc de suivre ces patients pour un dépistage précoce afin de limiter le risque de métastases et de décès.

**Mots clés:** Neurofibromatose, Sarcome, Tumeur royale.

## INTRODUCTION

La neurofibromatose type 1 ou maladie de Von Recklinghausen est une maladie autosomique dominant caractérisée par une mutation génétique dans la région péri-centromérique du chromosome 17 dont environ 50 % surviennent de novo [1]. L'affection est généralement diagnostiquée dans la petite enfance

par la présence de taches café-au-lait (observées chez 99 % des patients) et se caractérise par la survenue plus tard de neurofibromes qui sont des tumeurs cutanées ou sous cutanées associant des cellules de Schwann, des cellules périneuriales et de fibroblastes [2,3].

La transformation maligne des neurofibromes a été rapportée dans la littérature [4,5], et 10% des

**How to cite this article:** Teclessou JN, Balaka A, Akakpo S, Kaaga L, Kassang P, Saka B, Kombate K, Pitche P. Transformation sarcomateuse de la tumeur royale chez une patiente atteinte de la maladie de Recklinghausen à Lomé (Togo). Our Dermatol Online. 2024;15(Supp. 2):47-51.

**Submission:** 18.08.2024; **Acceptance:** 23.09.2024

**DOI:** 10.7241/ourd.2024S2.3

neurofibromes plexiformes peuvent se transformer en sarcomes très invasifs avec des métastases osseuse et cérébrale [4]. Nous rapportons le premier cas de dégénérescence sarcomateuse d'un neurofibrome plexiforme avec des métastases multiviscérales chez une patiente togolaise atteinte d'une neurofibromatose de type 1.

## OBSERVATION

Une patiente âgée de 33 ans a été admise en janvier 2023 dans le service de médecine interne du centre hospitalier universitaire campus pour une asthénie et des douleurs abdominales diffuses évoluant depuis 3 jours non calmées par des antalgiques habituelles et associées à des vomissements alimentaires. Elle signalait également une douleur à la cheville gauche de survenue brutale quelques jours plutôt. Il n'y avait pas d'histoire familiale de cancers, et il n'y avait pas de notion de consanguinité. Sa date de dernières règles remontait à 10 jours plutôt.

L'examen général notait une pâleur conjonctivale et un amaigrissement (plus de 5 kg en 1 mois). A l'examen physique notait la présence de taches café au lait multiples (supérieur à 10), des tumeurs de consistance molle et de taille variable, disséminées sur le corps (Fig. 1). On notait également une plus grosse tumeur (d'environ 9cmx6 cm), siégeant à la face interne de la cheville gauche (Fig. 2), fixe, de consistance ferme, et douloureuse à la palpation. L'abdomen était augmenté de volume, sensible, sans défense ni contracture. L'examen des aires ganglionnaires était normal. Sur le plan paraclinique, l'hémogramme avait noté une anémie microcytaire hypochrome avec un taux d'hémoglobine à 7,4g/dl (VGM= 75,7fl et CCMH = 31,6%). Le bilan rénal et hépatique était normal. La sérologie VIH était négative. L'examen anatomopathologique de la biopsie-exérèse de la grosse lésion objectivait une prolifération d'amas de cellules indifférenciées de petites tailles arrondies au cytoplasme réduit et aux noyaux hyperchromatiques avec des anisocaryoses nette et de très nombreuses figures mitotique atypique. Il y avait aussi quelques emboles vasculaires. Nous avons donc conclu à une dégénérescence maligne de ce neurofibrome plexiforme. La radiographie standard de la cheville gauche notait une ostéocondensation focale cortico-médulaire du tiers distal de la diaphyse de la fabula associée à une opacité de tonalité hydrique postéro-médiale de la cheville. L'échographie et la tomodynamométrie



Figure 1: Multiple lésion tumorales molles associées à des taches café au lait.



Figure 2: Tumeur royale.

abdomino-pelvienne montraient une formation hypodense hétérogène polylobé aux contours nets de siège sus rénal droit; une volumineuse formation abdomino-pelvienne hétérogène associée à un épanchement liquidien intrapéritonéal et des nodules mésentériques; des nodules hypodenses pancréatiques (céphalique et corporel) sans dilatation du canal pancréatique principal et du cholédoque. Le foie, le rein, la rate était normaux; l'utérus vide non gravidique de taille et d'échostructure normales.

Pour des raisons techniques, l'immunohistochimie n'a pas été réalisée.

L'évolution a été marquée par le décès de la patiente trois semaines après son hospitalisation dans un tableau de détresse respiratoire.

## DISCUSSION

A notre connaissance il s'agit du premier cas de dégénérescence carcinomateuse de neurofibromatose au Togo. Plusieurs particularités sont à noter dans notre cas: la précocité de survenu de la dégénérescence carcinomateuse de la neurofibromatose à l'âge de 33 ans; l'extension métastatique rapide des lésions avant même le diagnostic et le décès rapide de la patiente. Bien que la neurofibromatose type I soit une affection bénigne, des cas de dégénérescence carcinomateuse de neurofibrome ont été rapporté chez des sujets relativement jeunes. Bourhafour M *et al* [5] avaient rapportés deux cas de transformation sarcomateuse de neurofibromatose chez des patients âgé respectivement de 26 et 35 ans. Aussi, Guccion *et al* avait rapporté un âge moyen de survenue de 32 ans [6]. Les sarcomes du tissu mou semblent survenir à un âge précoce: 26 à 36 ans selon les différents cas rapportés [5,7,8]. Bien que l'immunohistochime de la pièce biopsique n'ait pas été réalisée dans notre cas pour déterminer le type exact du carcinome, la précocité de dégénérescence rapportée par les différents auteurs était également présente dans notre cas.

Contrairement aux cas rapportés par Bouhafour *et al* [5] ou les patients porteurs de neurofibromatose type I étaient suivi depuis l'enfance, chez notre patiente, le diagnostic de neurofibromatose n'était fait qu'au moment de la découverte de son carcinome.

Ce retard de diagnostic et l'absence de suivi de notre patiente peuvent expliquer les métastases découvertes au moment du diagnostic. En effet, la patiente présentait des métastases pancréatique, péritonéale, pulmonaire. La neurofibromatose type I est une affection de diagnostic facile posé pendant l'enfance avec la présence des taches café au lait ou dans la deuxième décennie de la vie avec l'apparition des neurofibromes [9]. Seule la modification brutale de la tumeur royale permettra de suspecter une dégénérescence et permettre une prise en charge précoce. Dans notre cas comme dans ceux de Bourhafour *et al* [5], il s'agissait d'une modification de taille et de l'aspect des neurofibromes.

Le type de tumeur peut également expliquer l'extension métastatique rapide. En effet, moins d'un patient sur dix, atteint d'un sarcome du tissu mou bénéficie d'une prise en charge [10].

La présence des métastases notamment pulmonaires au moment du diagnostic a conduit rapidement au décès de la patiente sans aucun traitement n'ait été initié. Il existe très peu de donné sur la survie des patients ayant présenté une dégénérescence carcinomateuse au cours de neurofibromatose. Dans les cas de Bourhafour [5], les patients ont été mis sous chimiothérapie.

Les métastases pulmonaires sont rapportées chez 10 et 40 % des patients atteints de sarcomes du tissu mou de la tête et du cou [11].

## CONCLUSION

Bien que d'allure bénigne posant essentiellement un problème esthétique, les neurofibromes plexiformes au cours de la neurofibromatose doivent faire l'objet de surveillance et toute modification de taille ou d'aspect doit faire évoquer une dégénérescence maligne jusqu'à preuve de contraire.

### Consent

The examination of the patient was conducted according to the principles of the Declaration of Helsinki.

The authors certify that they have obtained all appropriate patient consent forms, in which the patients gave their consent for images and other clinical information to be included in the journal. The patients understand that their names and initials will not be published and due effort will be made to conceal their identity, but that anonymity cannot be guaranteed.

## RÉFÉRENCES

1. Kehrer-Sawatzki H, Farschtschi S, Mautner VF, Cooper DN. The molecular pathogenesis of schwannomatosis, a paradigm for the coinvolvement of multiple tumour suppressor genes in tumorigenesis. *Hum Genet.* 2017;136:129–48.
2. Ferner R.E. Neurofibromatosis, *Eur. J. Hum. Genet.* 2007;15:131–8.
3. Barker D, Wright E, Nguyen K, Cannon L, Fain P, Goldgar D, *et al.* Gene for von Recklinghausen neurofibromatosis is in the pericentromeric region of chromosome 17. *Science.* 1987;236:1100–2.
4. Ellie Rad E, Tee AR. Neurofibromatosis type 1: Fundamental insights into cell signalling and cancer. *Semin Cell Dev Biol.* 2016;52:39–46.
5. Bourhafour M, Bourhafour I, El Youbi MBA, M'Rabti H, Benjaafar N, Errihani H. Spécificité de la transformation sarcomateuse de la maladie de Recklinghausen: à propos de deux cas et revue de la littérature. *Pan Afr Med J.* 2013;15:73.
6. Guccion JG, Enzinger FM. Malignant schwannoma associated with von Recklinghausen's neurofibromatosis. *Virchows Arch Pathol Anat.* 1979;383:43–57.
7. Ducatman BS, Scheithauer BW, Piepgras DG, Reiman HM, Ilstrup DM. Malignant peripheral nerve sheath tumors: a clinicopathologic study of 120 cases. *Cancer.* 1986;57:2006–21.

8. Hruban RH, Shiu MH, Senie RT, Woodruff JM. Malignant peripheral nerve sheath tumors of the buttock and lower extremity: a study of 43 cases. *Cancer*. 1990;66:1253-65.
9. Pinson S, Wolkenstein P. Neurofibromatosis type 1 or Von Recklinghausen's disease. *Rev Méd Interne*. 2005;26:196-215.
10. Dufresne A, Blay JY, Cassier P, Vanel D, Bui B, Le Cesne A. Recommandations pour la prise en charge diagnostique et thérapeutique des sarcomes des tissus mous. *Bull Cancer*. 2009;96:815-6.
11. Mücke T, Mitchell DA, Tannapfel A, Hölzle F, Kesting MR,

Wolff K-D, *et al.* Outcome in adult patients with head and neck sarcomas – a 10-year analysis. *J Surg Oncol*. 2010;102:170–4.

Copyright by Julienne Noude Teclessou, et al. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

**Source of Support:** This article has no funding source.

**Conflict of Interest:** The authors have no conflict of interest to declare.