

La Neurofibromatose de Type 1

Qu'est-ce que la neurofibromatose ?

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une maladie génétique liée à une mutation du gène NF1. Elle peut être d'origine familiale (transmise par l'un des deux parents) ou sporadique (une mutation génétique spontanée).

Cette maladie atteint surtout la peau et le système nerveux.

Les principaux symptômes sont :

- Les taches café au lait : taches brun clair ovales en général de 1 à quelques cm
- Les lentigines : petites taches brun clair (comme des taches de rousseur) dans les plis de la peau comme les aisselles, les plis de l'aîne, le cou
- Les neurofibromes : petites boules qui touchent les nerfs de la peau (elles forment des bosses sur et sous la peau)
- Les neurofibromes plexiformes : masses qui touchent plusieurs nerfs. (Certaines sont visibles sous forme de masses avec une couleur plus sombre de la peau)
- La présence de nodules de Lisch (taches rouge-brun dans l'iris, la partie colorée de l'œil) ou de taches de Yasunari (taches hyper réfléchives sur les clichés en infrarouge de la rétine)
- Des anomalies osseuses : scoliose (courbure anormale de la colonne vertébrale), dysplasie (malformation osseuse)

Pour diagnostiquer la NF1 il faut la présence d'au moins deux de ces symptômes. L'expression de la maladie est cependant très variable d'une personne à l'autre, les symptômes pouvant être limités et peu visibles ou à l'inverse entraîner des complications.

Dans l'enfance, des troubles du neurodéveloppement sont parfois associés à la NF1 (par exemple, langage oral, apprentissages, motricité ou attention) et peuvent fragiliser la qualité de vie de l'enfant et de ses proches.

Suivi médical

- Suivi médical chez le médecin traitant avec surveillance de la tension artérielle **tous les ans**
- Téléconsultation avec l'infirmière coordinatrice du centre de référence de Neurofibromatose **tous les ans**
- Surveillance au centre de référence de Neurofibromatose tous les 4 à 5 ans en l'absence de complications
- Consultation ophtalmologique **tous les 4 ans**
- Pour les femmes, suivi gynécologique tous les ans et IRM mammaire+mammographie **tous les ans de 30 à 50ans**
- Particularité de la femme enceinte : IRM lombosacrée pour vérifier l'absence de neurofibrome localisé sur la zone de la péricrurale

Quand contacter le centre de référence

de Neurofibromatose en dehors du suivi :

- Si vous avez une **douleur inhabituelle** sur un neurofibrome
- Si vous constaté **l'augmentation de volume** d'un neurofibrome
- Si un neurofibrome cause une perte de fonction (par exemple de la faiblesse ou une diminution de sensation)
- Pour l'apparition de tout autre symptôme inhabituel après avoir consulté votre médecin traitant

bp-neurofibromatose@chu-nantes.fr

Vous avez un projet de grossesse ?

Une consultation génétique est vivement conseillée lorsque vous avez le projet de faire un enfant.

L'objectif de cet entretien avec un généticien est de démarrer et vivre votre grossesse dans les meilleures conditions en connaissant les risques liés à votre maladie.

Coordonnées utiles

Prendre rendez-vous avec un dermatologue du centre de référence de Neurofibromatose du CHU de Nantes :

www.chu-nantes.fr/demande-de-rendez-vous-dermatologie ou au 02.40.08.31.16

Prendre rendez-vous pour une consultation génétique
02.40.08.32.45

Prendre rendez-vous avec un ophtalmologue du CHU de Nantes :

www.chu-nantes.fr/demande-de-rendez-vous-ophtalmologie
ou au 02.40.08.34.01

La plateforme régionale d'information et d'orientation sur les maladies et handicaps rares (Prior) est là pour vous informer et vous orienter

<http://prior-maladiesrares.fr/>

Un peu de lecture pour expliquer la maladie et sa prise en charge :

A Fleur de peau, une BD de Joël Alessandra (Editeur : Fidalo) sur le vécu d'une jeune fille atteinte de Neurofibromatose

L'association Neurofibromatoses peut vous aider :

Neurofibromatoses : Association Neurofibromatoses et Recklinghausen

www.anrfrance.fr

Suivre les aventures de Tom et son doudou sur la chaîne YouTube ANR

France@anrfrance878

Vous souhaitez plus d'informations sur les Neurofibromatoses :

Centre de Référence des Neurofibromatoses France

www.CERNEF.org

Document élaboré par le Centre de Référence de Neurofibromatose du CHU de Nantes.



Direction de la communication

CHU-NANTES.FR    