

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)
- 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.

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.

Les troubles du neurodéveloppement (TND)

Comme la plupart des maladies génétiques, la NF1 constitue un facteur de risque pour la survenue des TND , qui concerne entre 30 et 60% des enfants selon les études.

Les TND peuvent toucher un ou plusieurs domaines du développement cognitif et affectif et doivent être diagnostiqués et accompagnés le plus tôt possible, afin de limiter leur impact sur la scolarité et la qualité de vie.

Une fragilité émotionnelle et des troubles anxieux sont également à surveiller, en lien avec le vécu de la maladie et en particulier des TND.



Une évaluation pluridisciplinaire (bilan neuropsychologique, orthophonique, psychomoteur et pédagogique) est systématiquement proposée au Centre de Référence des Troubles d'Apprentissage (CRTA) du CHU de Nantes avant l'entrée au CP ou en cas de besoin spécifique, afin de repérer le plus tôt possible un éventuel TND et de mettre en place au besoin des accompagnements personnalisés, en particulier à l'école.

Suivi médical

Pour les nourrissons :

- Surveillance médicale annuelle chez le médecin traitant ou le pédiatre : prise de la tension artérielle **tous les ans** et surveillance de la croissance avec courbe de poids, taille et Périmètre crânien
- Consultation ou téléconsultation avec l'infirmière coordinatrice du centre de référence de Neurofibromatose **tous les ans**
- Consultation ophtalmologique **tous les ans**
- Suivi préconisé chez un pédiatre pour la surveillance du développement psychomoteur

Pour les enfants et adolescents :

- Surveillance médicale annuelle chez le médecin traitant ou le pédiatre : prise de la tension artérielle **tous les ans** et surveillance de la croissance avec courbe de poids, taille et périmètre crânien, examen du dos (recherche de scoliose)
- Consultation ou téléconsultation avec l'infirmière coordinatrice du centre de référence de Neurofibromatose **tous les ans**
- Consultation ophtalmologique
 - De la naissance à la puberté **tous les ans**
 - Puberté à 18 ans **tous les 2ans**



Quand contacter le centre de référence de Neurofibromatose en dehors du suivi :

- Si votre enfant a une douleur inhabituelle sur un neurofibrome
- Si vous ou votre enfant constatez l'augmentation de volume d'un neurofibrome
- Pour l'apparition de tout autre symptôme inhabituel après avoir consulté votre médecin traitant
- En cas de troubles du comportement ou difficultés d'apprentissage à l'école

bp-neurofibromatose@chu-nantes.fr



Coordonnées utiles

- Prendre rendez-vous avec un dermatologue du centre de référence de Neurofibromatose du CHU de Nantes :
www.chu-nantes.fr/dermatologie ou 02.40.08.31.16
- 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
- Le CRTA en cas de questionnements ou d'inquiétude autour de la question des troubles du neurodéveloppement
www.chu-nantes.fr/crta
- Prendre rendez-vous pour une consultation génétique
02.40.08.32.45
- La plateforme régionale d'information et d'orientation sur les maladies et handicaps rares (Prior) 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](https://www.youtube.com/channel/UC878)

Vous souhaitez plus d'informations sur les Neurofibromatoses :

Centre de Référence des Neurofibromatoses France

www.CERENEF.org

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



Direction de la communication

CHU-NANTES.FR

