

NEUROFIBROMAToses

Association Neurofibromatoses et Recklinghausen



LA NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1

www.anrfrance.fr

La neurofibromatose de type 1 (NF1) ou maladie de von Recklinghausen est l'une des maladies génétiques les plus courantes avec 1 cas pour 3 000 / 3 500 naissances.

Il s'agit d'une maladie neurologique avec une forte expression cutanée ce qui explique pourquoi les dermatologues sont fréquemment impliqués dans le diagnostic.

Elle se caractérise très tôt dans l'enfance par des « taches café au lait » sur la peau, et/ou par des tumeurs cutanées situées le long des nerfs appelées neurofibromes, mais l'œil, les os et différents organes internes peuvent être touchés.

Les difficultés scolaires et l'hypertension artérielle sont plus fréquentes que dans la population générale, ainsi qu'une prédisposition à certains cancers qui restent rares.

Les symptômes sont très variables d'un sujet à l'autre, y compris à l'intérieur d'une même famille, allant des formes mineures pouvant passer presque inaperçues à des formes beaucoup plus sévères.

La maladie est présente dès le début de la vie mais les symptômes se développent tout au long de la vie.

Elle concerne autant les hommes que les femmes, quelle que soit leur origine géographique.

■ GÉNÉTIQUE

La neurofibromatose 1 ou NF1 est due à une anomalie (mutation) du gène NF1 situé sur le chromosome 17.

Dans la moitié des cas connus, la mutation du gène était déjà présente chez l'un des deux parents et elle a été transmise, dans l'autre moitié des cas, elle est apparue spontanément chez la personne atteinte (mutation spontanée ou néo-mutation).



■ DIAGNOSTIC

Pour poser le diagnostic de NF1, il faut au moins deux des sept critères suivants :

- 6 taches « café au lait » ou plus ;
- des taches de rousseur nombreuses au creux des aisselles ou de l'aîne (lentigines) ;
- des neurofibromes : deux neurofibromes cutanés au moins ou un neurofibrome plexiforme de taille et volume plus important ;
- au moins 2 nodules de Lisch ou hamartomes iriens (petit renflement sur le disque coloré de l'œil) ;
- des atteintes osseuses spécifiques: la pseudarthrose (sorte de fracture qui ne consolide pas) et/ou des déformations de la colonne vertébrale et/ou une hypertrophie osseuse ;
- une tumeur le plus souvent bénigne placée à proximité d'un nerf optique ou au point de jonction des nerfs optiques (gliome des voies optiques) ;
- un parent du premier degré atteint (père, mère, frère, sœur ou enfant).



L'apparition des symptômes de la NF1 est variable, évolutive et imprévisible. C'est pourquoi un suivi régulier s'impose.

A ce jour, il n'existe pas de moyen pour prévenir l'apparition de problèmes chez les personnes porteuses d'une mutation du gène NF1.

Les seuls traitements possibles sont ceux des complications qui peuvent survenir, d'où l'importance de mettre en place une surveillance régulière. Dans un service spécialisé, ces complications seront dépistées et traitées le plus tôt possible.

Le rythme des visites est très variable car il dépendra de l'âge de la personne atteinte et il est lié aux symptômes ou aux complications déjà existantes.

Il existe, en France, des consultations impliquant plusieurs spécialistes compétents dans la NF1 (centres de référence et de compétences) qui permettent d'optimiser la prise en charge des patients.

(voir le site www.anfrance.fr, rubrique « face à la maladie » / NF1 / la prise en charge / centre de prise en charge NF1 en France ou Outremer)
Un problème important est l'altération de la qualité de vie des patients NF1.

C'est une conséquence directe de la NF1, en particulier l'apparence extérieure, la chronicité et l'imprévisibilité de l'évolution de la maladie dans sa forme et dans le temps.

La prise de conscience de cette maladie peut apparaître dès l'âge de 6 ans. L'altération de la qualité de vie n'est pas forcément liée à la gravité de la maladie.

A l'heure actuelle, il n'y a pas de réponse thérapeutique réellement appropriée à part la chirurgie qui peut, dans certains cas, enlever ou diminuer les tumeurs ainsi que le laser CO² utilisé pour l'ablation des neurofibromes cutanés.

Les conséquences peuvent être lourdes à long terme avec une possible absence d'épanouissement et des conduites d'évitement parfois morbides qui vont perdurer toute la vie et compromettre parfois l'avenir social et professionnel.

L'Association Neurofibromatoses et Recklinghausen soutient les malades et les familles, elle apporte, depuis plus de vingt ans, des financements destinés à soutenir les équipes médicales NF ainsi que les chercheurs qui s'emploient à mettre au point un (des ?) médicament(s) qui permettront un jour de proposer un traitement médical aux patients.

Plus d'informations sur le site www.anfrance.fr

NEUROFIBROMAToses
Association Neurofibromatoses et Recklinghausen

