

La neurofibromatose de type 1 (NF1)



Cette fiche explique les symptômes de cette maladie, les examens qui permettent de la dépister, les suivis et les traitements possibles.

Qu'est-ce que la neurofibromatose de type 1?

C'est une maladie génétique liée à une anomalie (une mutation) sur le gène NF1. Elle atteint surtout la peau et le système nerveux.

Pourquoi ai-je cette maladie?

C'est une maladie qui peut être transmise par un des parents (maladie héréditaire). C'est le cas pour la moitié des patients. Pour l'autre moitié, la maladie survient sans venir d'un parent.

Une personne atteinte la transmettra à ses enfants 1 fois sur 2.

La NF1 est l'une des maladies génétiques les plus communes. Elle touche environ 1 personne sur 3 000.

Quels sont les symptômes de la maladie?

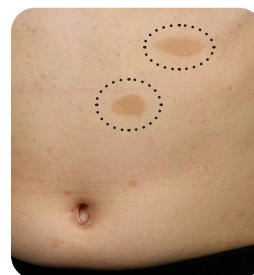
Ils sont très variables d'un patient à un autre. La maladie touche surtout la peau et le système nerveux. Il y a des formes légères qui passent presque inaperçues. Il y a aussi des formes graves. Dans une même famille, on peut voir des formes légères et graves.

La maladie peut se déclarer pendant l'enfance.

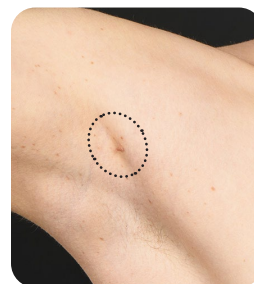
Mais il arrive que les symptômes passent inaperçus jusqu'à l'âge adulte.

Les principaux symptômes sont les suivants :

SYMPTÔMES DE LA PEAU (CUTANÉS)



> Taches brun clair, ovales, appelées taches café au lait.



> Petites taches brun clair, comme des tâches de rousseur, de moins de 5 mm dans les plis de la peau comme les aisselles, les aines, sous les seins, dans le cou. On les appelle lentigines.



> Tumeurs non cancéreuses (bénignes) des nerfs de la peau, appelées neurofibromes. Elles forment des masses ou des bosses sur et sous la peau.



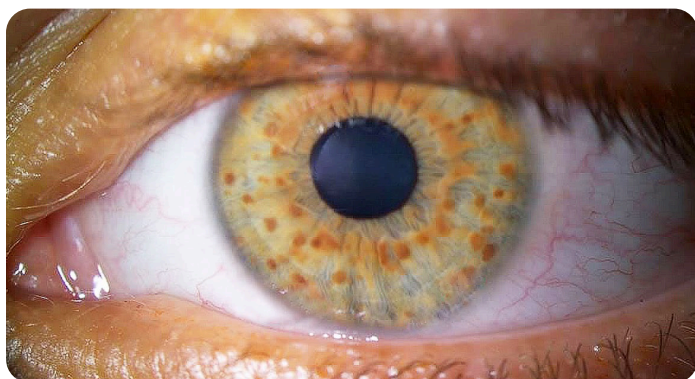
- > Tumeurs non cancéreuses qui touchent plusieurs nerfs, appelées neurofibromes plexiformes. Elles peuvent devenir grosses et envahir d'autres tissus et les os. Certaines sont visibles sous forme de masses gélatineuses sombres. D'autres sont internes et ne se voient pas ou sont peu visibles (photo). Voir la fiche santé [Neurofibromatose - Le neurofibrome plexiforme](#).

SYMPTÔMES NEUROLOGIQUES

- > Difficultés pour apprendre.
- > Grosseur de la tête au-dessus de la moyenne (macrocéphalie).
- > Crises d'épilepsie.
- > Tumeurs au cerveau (bénignes et malignes). Selon l'endroit où elles se trouvent, elles peuvent causer de la faiblesse, une baisse de la sensibilité de la peau, des troubles de l'équilibre, des difficultés à avaler, etc.

SYMPTÔMES AUX YEUX

- > Taches rouge-brun dans l'iris, la partie colorée de l'œil. On les appelle nodules de Lisch. Elles ne causent aucun autre symptôme.



- > Tumeur (gliome) sur le nerf optique, qui relie l'œil au cerveau.
- > Glaucome, c'est-à-dire une augmentation de la pression dans l'œil. Cela porte atteinte au nerf optique et peut causer une perte de la vue.

SYMPTÔMES OSSEUX

- > Malformation des os (dysplasie).



- > Courbure anormale de la colonne vertébrale (scoliose).

- > Os fragiles (ostéopénie ou ostéoporose, taux bas de vitamine D).

SYMPTÔMES AUX VAISSEAUX SANGUINS

- > Haute pression (hypertension artérielle).
- > Déformation de vaisseaux sanguins pouvant causer des AVC, des maladies cardiovasculaires, des rétrécissements des artères qui mènent aux reins, ou d'autres troubles ailleurs dans le corps.

Quelles peuvent être les conséquences de la maladie ?

Chez l'adulte, il y a trois complications principales :

- > la haute pression
- > la transformation d'un neurofibrome plexiforme en cancer (cela est assez rare : 1 à 10 % des cas)
- > L'apparition de tumeurs, cancéreuses ou non. Les endroits où elles peuvent se trouver sont très variés : yeux, cerveau, sein, système digestif, glandes surrénales, etc.

Comment savoir si j'ai la maladie ?

L'équipe de soins établit si vous avez la maladie en fonction de plusieurs critères : les différents symptômes que vous avez, la présence ou non de cas dans votre famille, etc.

On fait aussi différents examens (voir page 3).

Il existe également un test génétique qui permet de savoir s'il y a une mutation sur le gène NF1. Voir la fiche santé [Neurofibromatose - Le test génétique](#).

Quels tests ou examens vais-je passer ?

Vous aurez un premier rendez-vous au Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM. En général, cette visite comprend :

- une rencontre avec l'équipe de soins
- une rencontre avec un spécialiste en génétique
- une prise de la tension artérielle
- un examen du système nerveux, de la peau et des os

On vous donnera des ordonnances pour passer une résonance magnétique (IRM) du cerveau (peut-être aussi de la colonne vertébrale), pour voir un ophtalmologiste et pour faire un dosage de vitamine D dans le sang



Si la maladie est diagnostiquée, il est très important de bien faire vos suivis. Voir l'Annexe, page 4.

Comment la maladie est-elle traitée ?

On traite surtout les complications de la maladie et les tumeurs qu'elle peut engendrer.

Par exemple, on peut opérer pour enlever les neurofibromes qui causent de l'inconfort, de la douleur, qui gênent votre fonctionnement ou qui sont cancéreux. On n'a pas à opérer tous les neurofibromes.

Les cancers sont traités selon leur type. La chirurgie, des médicaments (chimiothérapie) ou la radiothérapie peuvent être utilisés. Des traitements sont aussi à l'essai contre les tumeurs qu'on ne peut pas opérer.

On peut aussi, selon les cas, donner de la vitamine D, traiter la haute pression, donner des médicaments contre l'épilepsie, etc.

Le contenu de ce document ne remplace d'aucune façon les recommandations faites, les diagnostics posés ou les traitements suggérés par votre professionnel de la santé.

Qui appeler si j'ai des questions ou pour mes rendez-vous ?

Vous pouvez appeler le Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM, du lundi au vendredi, de 9 h à 16 h.

> **514 890-8123**

En dehors de ces heures, si vous êtes suivi au CHUM, pour toute question de santé liée à votre maladie, vous pouvez appeler une infirmière de la ligne Santé Patient CHUM :

> **514 890-8086**

Ce service est offert 7 jours sur 7, 24 heures sur 24. Lors de l'appel, assurez-vous d'avoir votre carte d'assurance maladie en main.



RESSOURCES UTILES

Clinique de NF1 de l'hôpital Sainte-Justine :
> **chusj.org**
Tapez « Clinique NF1 » dans la barre de recherche

Association de la neurofibromatose du Québec :
> **anfq.org**

Association de neurofibromatose (Children's tumor foundation) :
> **ctf.org** (en anglais seulement)

The Neuro Foundation (Royaume-Uni)
> **nervetumours.org.uk** (en anglais)

Office des personnes handicapées du Québec :
> **ophq.gouv.qc.ca**

Il existe d'autres fiches santé produites par le CHUM. Demandez lesquelles pourraient vous convenir.



Vous pouvez aussi les consulter directement sur notre site **chumontreal.qc.ca/fiches-sante**

Pour en savoir plus sur le Centre hospitalier de l'Université de Montréal
chumontreal.qc.ca

Assurez-vous de bien faire votre suivi et de surveiller les signes de la maladie. Cela vous permettra d'éviter des complications.

SUIVI

Il varie en fonction des symptômes et des besoins de chaque patient. En général, le suivi comprend :

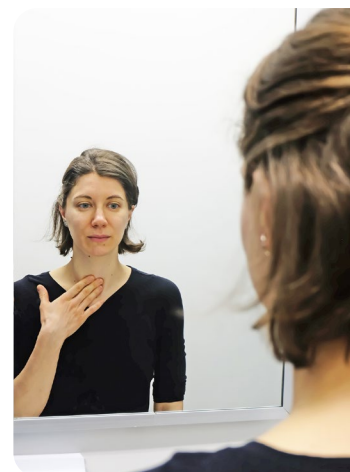
- > Un rendez-vous par an au Centre d'expertise en neurofibromatose pour :
 - vérifier votre pression : dans certains cas, si elle est élevée, on vérifie que les artères de vos reins ne sont pas rétrécies ou qu'il n'y a pas une tumeur sur vos glandes surrénales
 - faire un examen du système nerveux et de la peau
- > Un rendez-vous par an avec le médecin de famille pour :
 - vérifier la pression
 - faire faire une mammographie ou une résonance magnétique (IRM) des seins à partir de 30 ans pour les femmes (risque plus grand de cancer chez les patientes de 30 à 50 ans)
- > Un suivi régulier chez le dentiste
- > Un suivi régulier en optométrie ou en ophtalmologie



SIGNES À SURVEILLER

Surveillez vos petites bosses sous la peau (neurofibrome sous-cutané ou plexiforme). Vous devez regarder si elles :

- grossissent vite
- commencent à faire mal tout le temps
- causent une perte de fonction (par exemple de la faiblesse ou une diminution de sensation)



Vous devez alors consulter votre médecin de famille et prendre contact avec le Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM. Selon la façon dont le gène NF1 est touché, votre équipe de soins vous dira si vous devez surveiller d'autres signes.



Questions

Pour en savoir plus sur le Centre hospitalier de l'Université de Montréal
chumontreal.qc.ca