



Service de Neuropédiatrie du Pr Billette de Villemeur  
Groupe Hospitalier Armand Trousseau - La Roche-Guyon  
26 avenue du Dr. Arnold Netter, 75571 PARIS CEDEX 12

Pr D. Rodriguez  
Dr I. Kemlin  
V. Coutinho (Neuropsychologue)

### NEUROFIBROMATOSE 1 OU NF1

La neurofibromatose 1 (NF1) ou maladie de Von Recklinghausen est l'une des maladies génétiques les plus courantes. Elle n'est pas contagieuse et se caractérise par des « taches café au lait » sur la peau, et/ou par des « boules » situées le long des nerfs appelées *neurofibromes*, mais l'oeil, les os et différents organes 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 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 plus sévères. La maladie est présente dès le début de la vie mais les symptômes peuvent se développer avec l'âge. 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, la mutation du gène était présente chez l'un des deux parents, dans l'autre moitié des cas elle est apparue spontanément chez la personne atteinte (*mutation spontanée* ou *néomutation*).

#### DIAGNOSTIC :

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

- 6 taches « café au lait » ou plus, dites *taches pigmentées*,
- 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* (consistance d'un sac mou bourré de boules et de cordons fibreux durs),
- au moins 2 *nodules de Lisch* ou *harmartomes iriens* (petit renflement sur le disque coloré de l'oeil),
- des atteintes osseuses spécifiques comme 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, soeur ou enfant).

**Une prise de sang n'est pas nécessaire pour confirmer le diagnostic**

#### EVOLUTION, TRAITEMENT, PRISE EN CHARGE :

**L'apparition des symptômes de la NF1 est variable, évolutive et imprévisible. C'est pourquoi un suivi régulier s'impose.** 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, d'où l'importance de mettre en place une surveillance régulière. Dans un service spécialisé les complications seront dépistées et traitées le plus tôt possible. Le rythme des visites dépend de l'âge de la personne atteinte et il est lié aux symptômes ou problèmes déjà existants. Il existe, en France, des consultations impliquant plusieurs spécialistes compétents dans la NF1 (centres de compétence) qui permettent d'optimiser la prise en charge.

#### EN RESUME :

La majorité des personnes atteintes de NF1 ont peu de symptômes et mènent des vies normales, d'autres auront des problèmes plus importants mais que l'on peut prendre en charge, une minorité aura des complications graves.

**Pour plus d'informations vous pouvez consulter les sites suivants :** site des maladies orphelines : [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr); site du centre de référence des neurofibromatoses : <http://neurofibromatoses.aphp.fr>; site de l'association de malades : <http://www.anrfrance.org>.