



Service de Dermatologie du Pr. Bagot
Hôpital Henri-Mondor
51 av du Mal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil Cedex

Coordinateur du Centre NF : Pr P. Wolkenstein
Praticien Hospitalier : Dr L. Allanore
Attaché : Dr JC. Moreno

NEUROFIBROMATOSE OU NF 1

CONSEIL GENETIQUE GENERAL (1/2)

LA TRANSMISSION

La neurofibromatose 1 ou maladie de Von Recklinghausen est une maladie génétique. Elle est due à une mutation du gène NF1 c'est-à-dire à une anomalie du matériel génétique : l'ADN. Le gène NF1 a été localisé et identifié.

Chez les sujets ayant une neurofibromatose 1 :

- dans la moitié des cas, l'un des deux parents est atteint.
- dans l'autre moitié des cas, aucun des deux parents n'est atteint et l'anomalie (ou mutation) survient de manière nouvelle dans la famille. On parle de cas « *sporadiques* » et les mutations sont dénommées « *de novo* » ou « *néomutations* ».

La neurofibromatose 1 est une maladie « *autosomique dominante* » : le risque de transmission à la descendance est de 50% .

- Un couple dont l'un des membres à une neurofibromatose 1 a donc un risque sur deux d'avoir un enfant lui-même atteint, et une chance sur deux d'avoir un enfant non atteint.
- **La transmission ne peut se faire que de parents à enfants mais JAMAIS de grands parents à petits enfants. Il n'y a pas de saut de génération.**

Le risque est présent à chaque grossesse.

La gravité est imprévisible.

Par exemple, un parent ayant une neurofibromatose 1 sans complication peut avoir un enfant gravement atteint et, un enfant sans complication peut avoir un parent ayant une neurofibromatose 1 grave.

Devant cette gravité imprévisible un conseil génétique est nécessaire pour fournir les informations et aider à la décision.