

The background of the slide is a light gray gradient with several realistic water droplets of various sizes scattered across it. The droplets have highlights and shadows, giving them a three-dimensional appearance. The title text is centered in the upper half of the slide.

# LA NEUROFIBROMATOSE DE TYPE I : DIAGNOSTIC ET SURVEILLANCE

Dr de Vanssay de Blavous Legendre

Quoi de neuf en pédiatrie dec 2019

# NEUROFIBROMATOSE TYPE 1

## GÉNÉRALITÉS

- Maladie Multisystémique – Atteinte = prédominante Peau et SNC
- Hériditaire, Transmission Autosomique Dominante
- Gène bras long ch 17q11.2 (Voie RAS)
- Expressivité variable, Pénétrance complète
- Forme sporadique dans 50 % des cas
- Fréquence : 1/3500
- Diagnostic clinique : Critères National Institutes of Health\* (NIH)

~ Conférence de Consensus (1987) \*Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Conference. Arch Neurol 1988; 45:575-8.

# CRITÈRES DIAGNOSTIQUES NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH (NIH)

- Deux ou plus des 7 critères suivants doivent être présents pour affirmer le diagnostic de NF1:
  - 1- Au moins 6 taches café au lait ( $> 5\text{mm}$  dans leur plus grand diamètre avant la puberté et  $> 15\text{mm}$  après la puberté)
  - 2- Deux neurofibromes ou plus de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme
  - 3- Des éphélides axillaires ou inguinales
  - 4- Un gliome des voies optiques
  - 5- Deux nodules de Lish ou plus (hamartomes iriens)
  - 6- Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïde, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose
  - 7- Un parent du premier degré atteint de NF1 selon les critères précédents

# NF1 & ATTEINTES CUTANÉES



**Tâches café au lait**

**100%**



**Lentiginos axillaires et  
inguinales**

**85% >3ans**

## NF1 & ATTEINTES CUTANÉES



**99% > 7ans**

**neurofibromes**



**Neurofibromes  
sous cutanées**

# NF1 & XANTHOGRANULOMES

**XANTHOGRANULOMES CUTANÉS ~ 1 À 2 %**



Surveillance hématologique annuelle

- NFS + Plaquette
- Risque myélodysplasie



# NF1 & NÉVROMES PLEXIFORMES

**CONCERNENT ENVIRON 25 % DES  
ENFANTS, PRÉSENTS DÈS LA NAISSANCE**



Surveillance annuelle

Clinique & iconographique

Discussion multidisciplinaire pour indication  
chirurgicale



# NF1 & GLIOME DES VOIES OPTIQUES

## GLIOMES DES VOIES OPTIQUES

~ 15 %



IRM si troubles oculomotricité,  
anomalie bilan ophtalmologique

## Bilan ophtalmologique annuel:

- Acuité visuelle + FO
- LAF : Nodules de Lisch **85% > 3ans**
- Vision des couleurs et CV

• A partir de l'adolescence 1  
bilan tous les 2/3 ans



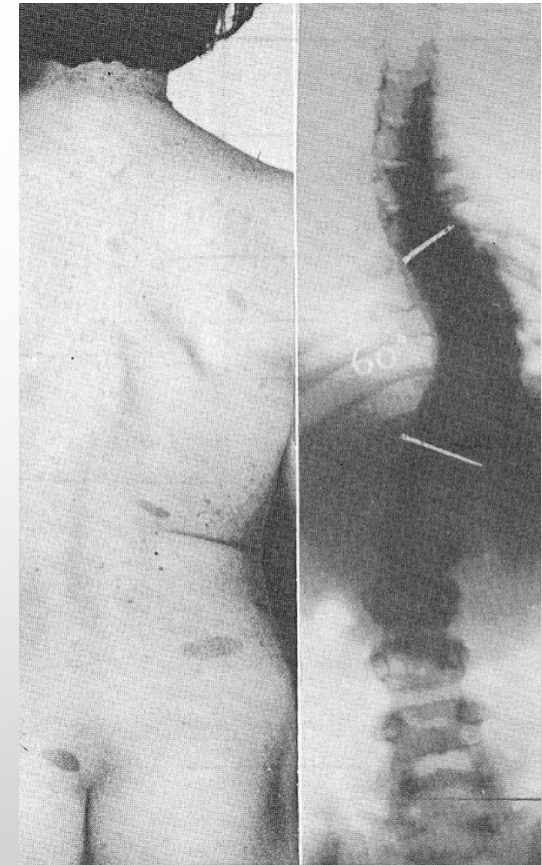
# NF1 & ATTEINTES OSSEUSES

**Pseudarthrose tibiale**

**2%**

**Scoliose dystrophique  
ou non**

**10%**



# NF1 & DIFFICULTÉS D'APPRENTISSAGES

**Complication la plus fréquente chez l'enfant** : 47 % (Descheemaeker et al., 2005) à 52 % (Hyman et al., 2005 & 2006) dans les études les plus récentes  
Ferner, Lancet Neurol 2007

**Fréquence du Retard Mental** dans la NF1: 4,8 % (North et al., 1994) à 8 % (Ferner et al, 1996)

**TDAH** selon les critères du DSM IV dans 30 à 50 % des cas (North et al., 2002)

- Type Inattentif > Type Impulsif / Hyperactif (Noll et al., 2007)
- Efficacité du traitement par méthylphénidate (Mautner et al., 2002)

# NF1 & CERVEAU

**OBNI = ZONES DE MYÉLINISATION  
ANORMALE**



**RÔLE DANS LES TROUBLES COGNITIFS ?**

**IRM = Hypersignaux séquences pondérées en T2**



# SURVEILLANCE

CONSULTATION  
ANNUELLE =

- Examen cutané et somatique général
- Poids -Taille - PC
- TA - Pulsations
- Statique rachidienne
- Examen Neurologique
- Évaluation Développement, Neuromoteur & cognitif

# SURVEILLANCE

Troubles des apprentissages =  
30 à 60 %



Bilan Neuropsychologique si  
difficultés repérées


- 1 à 5 ans:
  - Développement langage
  - Comportement
  - Motricité fine & Globale/Coordinations / Graphisme
- à partir de 6 ans:
  - Apprentissage lecture
  - Compétences mathématiques

# SURVEILLANCE

- Consultation  
OPHTALMOLOGIQUE :
  - Annuelle
  - Systématique
  - Jusqu'à la Puberté
  - Ophtalmo-pédiatre
- **Acuité Visuelle**
- **FO**
- **Lampe à fente**
- **Dès que possible :    **Champ Visuel****



# CONCLUSION

- Diagnostic essentiellement clinique
  - Surveillance régulière
  - Risques neurologiques principaux : Troubles cognitifs
  - Atteinte ophtalmologique associée
- 

The background features a light gray gradient with several realistic water droplets of various sizes scattered across the surface. The droplets have highlights and shadows, giving them a three-dimensional appearance. The text is centered in the middle of the frame.

*MERCI DE VOTRE ATTENTION*