

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
- Héritaire, 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%



**Lentigines 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

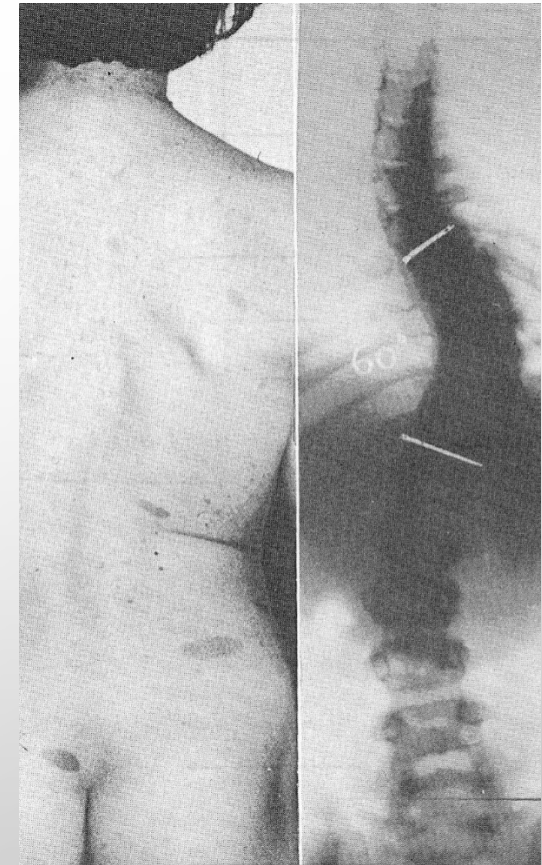
NF1 & ATTEINTES OSSEUSES

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