



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

Neurofibromatose de type I (maladie de Von Recklinghausen)



Service de génétique humaine

Maladie

La neurofibromatose de type I est une maladie qui se manifeste par des taches café-au-lait sur la peau et des tumeurs situées le long des nerfs, appelées neurofibromes.

Prévalence

La prévalence dans la population caucasienne est estimée de 1 sur 3000 à 4000.

Aspects génétiques

La neurofibromatose est une maladie d'origine génétique, de transmission autosomique dominant ; cela signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Un patient atteint a un risque sur deux (50%) de transmettre la maladie à chacun de ses enfants quel que soit leur sexe.

Dans beaucoup de familles, les nouvelles mutations du gène NF1 sont très fréquentes. Ainsi, on peut rencontrer des enfants atteints sans qu'aucun des parents n'en soient porteurs.

Symptômes

Les manifestations d'une neurofibromatose de type I sont nombreuses. Cette maladie se traduit très différemment d'une personne atteinte à l'autre. La maladie peut aussi bien atteindre la peau, le système nerveux, l'œil et les os.

Les **manifestations cutanées** se manifestent par des taches-café-au-lait (taches pigmentées) et des tumeurs cutanées. Les tumeurs les plus fréquentes sont les neurofibromes (tumeurs bénignes) et les neurofibromes plexiformes (pouvant parfois dégénérer en cancer). Si un neurofibrome est associé à des douleurs ou s'il grossit, il faut consulter son dermatologue.

Les **manifestations neurologiques** incluent un risque de développer des gliomes des voies optiques, particulièrement avant l'âge de 6 ans et un risque de difficultés d'apprentissage et des troubles cognitifs (mais rarement un retard mental).

Au niveau de **l'œil**, on peut retrouver la présence des nodules de Lisch (petites tumeurs bénignes de l'iris).

Une **pseudarthrose du tibia ou du radius et une scoliose** sont les principaux risques au niveau osseux. Les personnes atteintes d'une neurofibromatose de type I ont un risque d'hypertension artérielle sévère.

Soulignons que **personne ne présente à la fois tous les signes de la neurofibromatose de type I**. Les formes graves ne représentent qu'environ 15% des cas.

Diagnostic

Le diagnostic de la maladie se fait avant tout sur les symptômes cliniques. Le diagnostic est confirmé au niveau moléculaire par la mise en évidence d'une anomalie (mutation ou anomalie de grande taille) du gène NF1.

Traitement

Il n'y a pas encore de traitement curatif connu à ce jour. Les seuls traitements possibles sont surtout symptomatiques. Un dépistage régulier est indiqué. Chez les enfants, un dépistage annuel au niveau neuropédiatrique, dermatologique, ORL et ophtalmologique est conseillé, au minimum.

Evolution

La neurofibromatose de type I est une maladie chronique. Il est impossible de faire un pronostic précis au niveau individuel.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman

Service de Génétique humaine

Domaine universitaire du Sart Tilman, B35

4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

NF Kontakt vzw

Slachthuisstraat, 73

9100 SINT NIKLAAS

Tél.: 03/766.13.41

E-mail: info@nfkontakt.be