



# Parcours de soins de l'enfant présentant une NF1

Bastien Estublier

CERENEPed

| Vendredi 4 juillet 2025



 **Plan**

**Modalités  
d'adressage**



**Coordination  
au CR NF1**



**Transition  
adulte**

## Modalités d'adressage

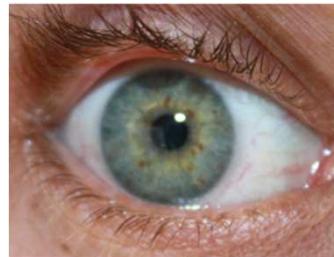
Coordination au CR NF1

Transition adulte

- Maladie multi-systémique donc avec adressages variés

### Examen dermato :

Pédiatres  
Maternité  
Médecin G  
Dermatologue



### Complications :

Troubles d'apprentissages  
Scoliose, pseudarthrose  
GVO  
NF plexiforme biopsié  
Cardiopathie  
Epilepsie



CR NF1



Génétique

Forme familiale

## Modalités d'adressage

Coordination au CR NF1

Transition adulte

- Maladie multi-systémique donc avec adressages variés



### Examen dermato :

Pédiatres  
Maternité  
Médecin G  
Dermatologue

**Ne pas hésiter à nous contacter +++**

Secrétaire : 05 34 55 85 75 ; [santamaria.d@chu-toulouse.fr](mailto:santamaria.d@chu-toulouse.fr)

Pr Chaix : [chaix.y@chu-toulouse.fr](mailto:chaix.y@chu-toulouse.fr)

Dr Baudou : [baudou.e@chu-toulouse.fr](mailto:baudou.e@chu-toulouse.fr)

Dr Estublier : [estublier.b@chu-toulouse.fr](mailto:estublier.b@chu-toulouse.fr)

### Complications :

Troubles d'apprentissage  
Scoliose, pseudarthrose  
GVO  
NF plexiforme biopsié  
Cardiopathie  
Epilepsie



**Forme familiale**

**CR NF1**





**Taches café au lait :**

- Présentes chez 99 % des patients
- Macules hyperpigmentées, marrons, bien délimitées
- Apparaissent dès les premiers mois de vie et augmentent en taille et en nombre au cours de l'enfance puis ont tendance à s'éclaircir à l'âge adulte

**Lentigines :**

- Présentes chez 85 % des patients
- TCL millimétriques prédominantes dans plis axillaires, plis Inguinaux, région cervicale ou disséminées
- Apparaissent plutôt à partir de 2 ans

**Taches café au lait et lentigines**

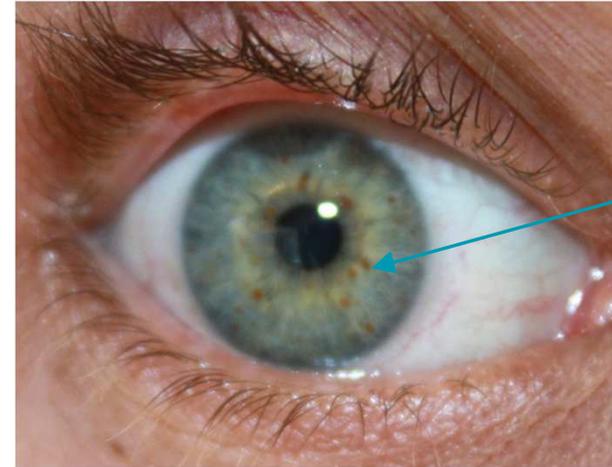
Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte



Taches café au lait et lentigines



### Nodules de Lisch

- Surélévation pigmentée de l'iris
- Petits nodules jaunes / bruns à la LAF
- Apparition vers 3 ans, quasi 100 % à l'âge adulte
- Asymptomatique

**Modalités  
d'adressage**

**Coordination au  
CR NF1**

**Transition adulte**

- **Dès la première consultation :**
  - Vérification des critères diagnostics (NIH 1988 révisé en 2021)

**Au moins 2 critères parmi :**

1. plus de 6 TCL (> 5mm avant la puberté, > 15mm après)
2. lentigines (axillaires ou inguinales)
3. au moins 2 neurofibromes ou 1 NF plexiforme
4. gliome des voies optiques
5. au moins 2 nodules de Lisch ou deux anomalies choroïdiennes
6. au moins 1 lésion osseuse spécifique (dysplasie du sphénoïde, courbure antérolatérale du tibia ou pseudarthrose d'un os long)
7. Un variant pathogène hétérozygote du gène NF1

**Ou présence d'un seul critère chez un enfant dont un des parents a une NF1**

Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Dès la première consultation :**
  - Vérification des critères diagnostics
  - **Annonce de la maladie**, explication sur les complications éventuelles
    - Temps dédié
    - **Facteurs émotionnels forts** (culpabilité, anxiété ...)
    - Différence selon forme sporadique / familiale
    - Mise en garde sur internet (NF plexiformes ...)
    - Organisation du CR, soutien de l'équipe pluri
    - Participation à la recherche / recueil de données BAMARA
    - Communication coordonnées de l'association



**Modalités  
d'adressage**

Coordination au  
CR NF1

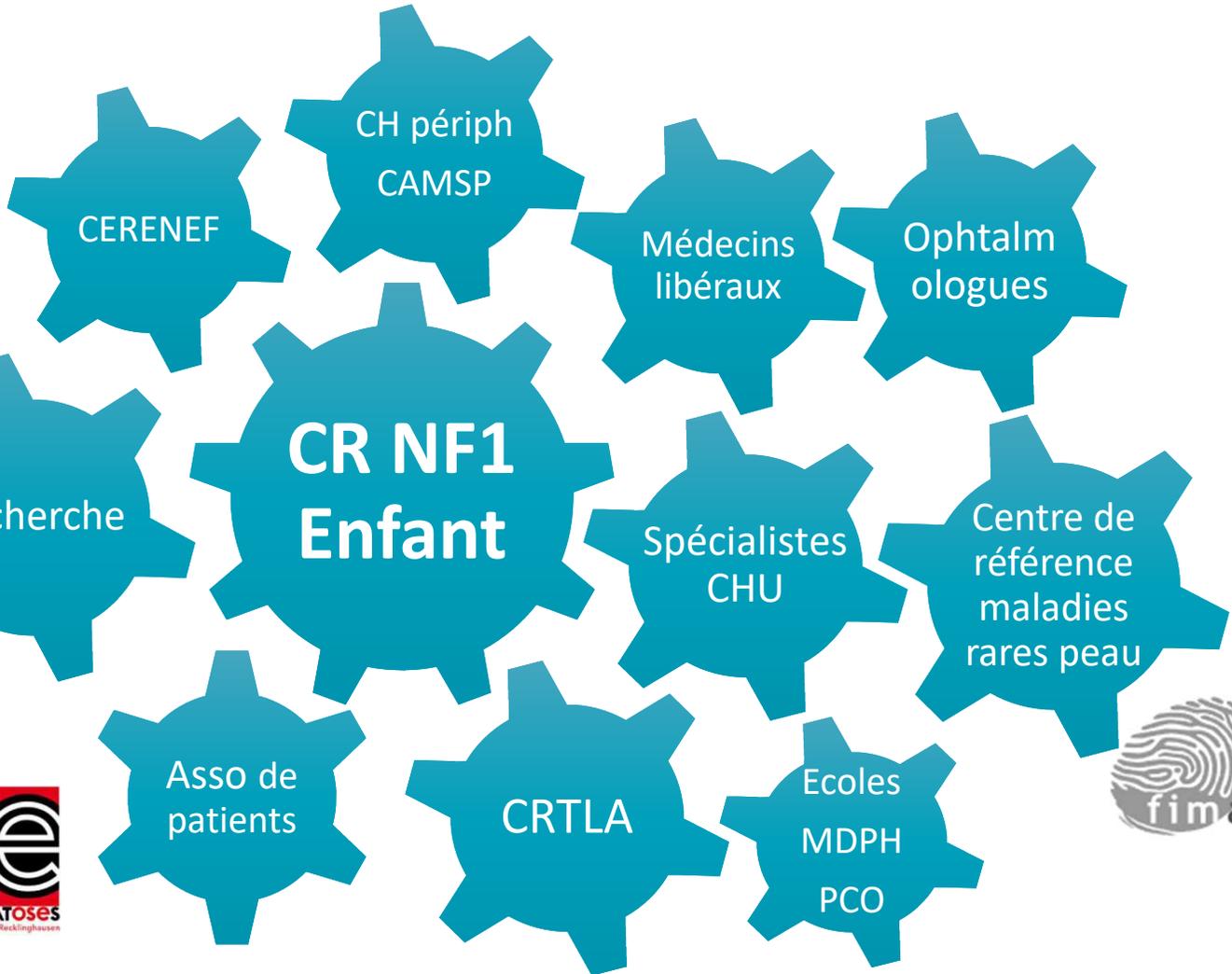
Transition adulte

- **Dès la première consultation :**
  - Vérification des critères diagnostics
  - Annonce de la maladie
  - **Organisation d'un HDJ à 3 mois** pour reprendre les questions autour du diagnostic à distance, rencontre de la conseillère en génétique et de l'équipe pluridisciplinaire (AS, psychologue)

Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte



## Suivi de l'enfant et principales complications

15 %  
Problèmes  
croissance et  
puberté

10 %  
Complications  
orthopédiques

15 %  
Complications  
ophtalmologiques



70 % Atteinte cognitive  
Problèmes d'apprentissage  
et Troubles du  
neurodéveloppement

Neurofibromes (95%)  
Neurofibromes  
plexiformes (25%)

Autres  
complications

## ▶ Suivi de l'enfant et principales complications

Neurofibromes (95%)  
Neurofibromes  
plexiformes (25%)



### Neurofibromes :

- Tumeurs bénignes molles
  - Cutanées : visibles (95 % des patients)
  - Sous-cutanées : palpables sous la peau
- Apparition à la puberté
- Taille et nombre variable ++
- Souvent asymptomatique mais parfois douleurs, prurit, saignement, gêne esthétique ...

## ▶ Suivi de l'enfant et principales complications

**Neurofibromes (95%)**  
**Neurofibromes**  
**plexiformes (25%)**

### **Neurofibromes plexiformes :**

- Tumeurs bénignes molles parfois volumineuses  
Dilatation tortueuse d'un nerf
- Congénital ou premiers mois de vie +++
- Augmentation en taille dans l'enfance  
avec répercussion esthétiques et/ou fonctionnelles
- Souvent peau en regard flasque, aspect fripée,  
hyperpigmentée, poilue ...
- Douleurs associées
- Transformation maligne possible TMGNP
- Traitement : chirurgie +/- antiMEK

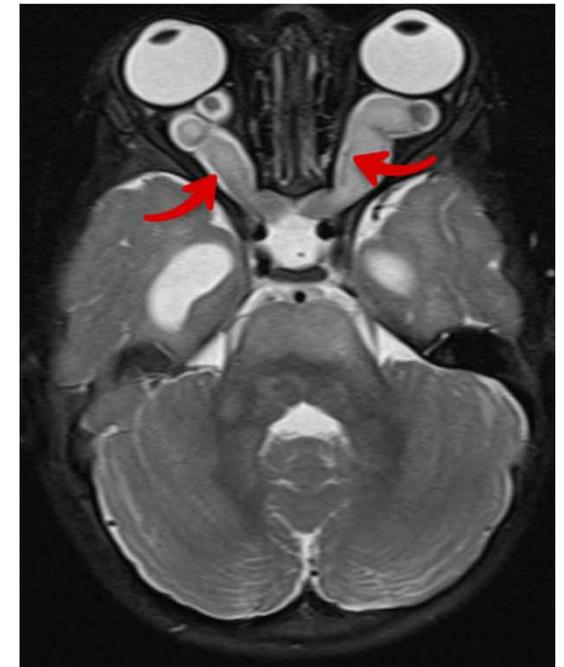


## ▶ Suivi de l'enfant et principales complications

15 %  
Complications  
ophtalmologiques

### Gliome des voies optiques :

- Tumeur bénigne (astrocytome pilocytique développée sur voies optiques)
- Localisation : NO, chiasma, rétro chiasmatiques
- Croissance lente, rarement malin
- Survient chez les moins de 6 ans
- Diagnostic souvent présymptomatique par surveillance ophtalmologique rapprochée
- Souvent surveillance simple  
+ rarement chimio +/- antiMEK +/- chir debulking



## ► Suivi de l'enfant et principales complications

15 %  
Problèmes croissance  
et puberté



### **Petite taille :**

- Souvent enfant grandissent normalement puis vitesse de croissance diminuée à la puberté
- Déficit en GH possible (supplémentation OK)

### **Puberté précoce :**

- Rare 3 % parfois associé à un GVO
- Donc indication d'IRM cérébrale

## ► Suivi de l'enfant et principales complications



10 %  
Complications  
orthopédiques



### Dysplasie congénitale des os longs :

- Rare, < 10 %
- Souvent existe à la naissance mais peut ne se révéler qu'à l'âge de la marche
- Tibia +++
- Souvent os courbé susceptible de fracturer +++ et peut entraîner une pseudarthrose

# ► Suivi de l'enfant et principales complications



10 %  
Complications  
orthopédiques



## Dysplasie congénitale des os longs

### Scoliose

- 10 à 25 %
- Si associé à une dysplasie vertébrale :  
→ enfant jeune et évolution rapide (IRM ++)
- Si non associé : ressemble à scoliose idiop  
→ adolescent et évolution lente

## ▶ Suivi de l'enfant et principales complications



10 %  
Complications  
orthopédiques

Dysplasie congénitale des os longs

Scoliose

Dysplasie des ailes du sphénoïde

Dysplasies vertébrales

Anomalie de la voûte crânienne

Déformations thoraciques  
(pectus excavatum ou carinatum)

**Troubles minéralisation osseuse  
(penser à la Vitamine D +++)**

# ▶ Suivi de l'enfant et principales complications

## Autres complications Cardio-vasculaires

### Malformations cardiaques :

- NF1 = spectre RASopathie
- **Souffle → ETT**
- Sténose pulm
- Ao : coarct ou sténose
- CIA
- Cardiomyop. Hypertroph.
- Valvulopathies

### HTA :

- **Prise TA annuelle +++**
- HTA essentielle
- ou HTA secondaire :
  - Sténose art. rénales
  - Coarctation Ao
  - Phéochromocytome

### Dysplasies vasculaires :

- Artères rénales
- Moyamoya
- Anévrismes
- MAV
- Saignement spont / trauma mineurs / chir (NFP ++)



# ▶ Suivi de l'enfant et principales complications

## Autres complications Neurologiques

### Epilepsie :

- Surrisque : prévalence estimée à 3–13%
- Plutôt épi focale
- Indication IRM cérébrale
- 30% d'épilepsie pharmacorésistante
- Recherche en cours

### Céphalées :

- 34 à 65% de patients migraineux  
→ IRM c « facile »
- Importance de la sémiologie pour ne pas passer à côté de céphalées évocatrices d'HTIC  
→ Hydrocéphalie par sténose de l'acqueduc de Sylvius (décompensation âge adulte !)

### Syndrome de Moyamoya :

- Occlusion artères cérébrales de gros calibres (carotides ++) avec réseau de suppléance
- Risque : AVC à répétition, anévrismes





Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Rythme de surveillance « minimal »**
  - Consultation au CR 1 fois par an
  - Suivi pédiatrique libéral standard
  - Surveillance ophtalmologique régulière
    - Tous les 6 mois jusqu'à 6 ans
    - Tous les ans ensuite
  - Bilan neuropsychologique vers 6-7 ans
  - Suivi adapté en fonction des éventuelles complications



Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Mise en place d'outils pour améliorer le vécu des patients :**
  - AS / psychologue recrutée sur le CR récemment
    - ALD30 pour les formes compliquées de NF1
  - Projet : création d'un programme d'éducation thérapeutique
    - Connaissance de la maladie
    - Troubles d'apprentissages
    - Vis ma vie d'enfant NF1
    - Accès aux droits / volet social
    - Aspect esthétique / pression sociale
  - Capsules vidéos
  - Illustratrice / bande dessinée



Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

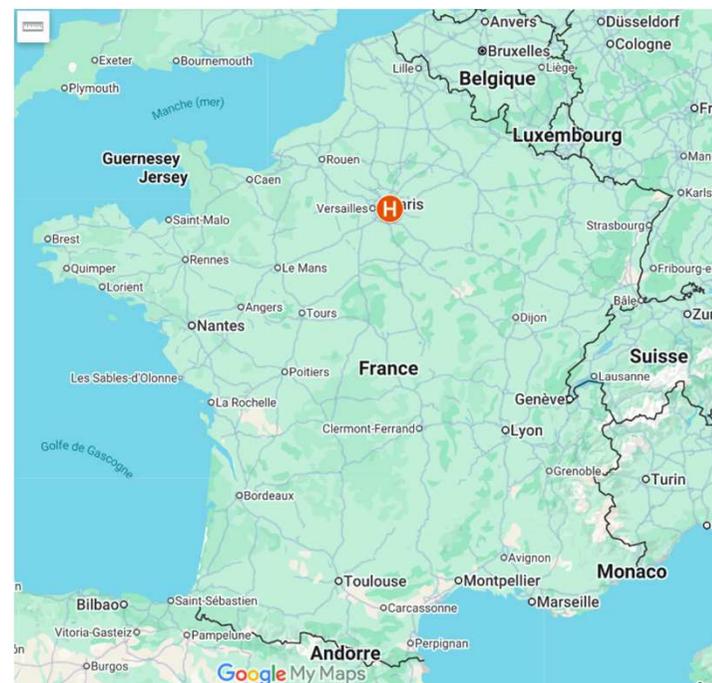
- **Mise en place d'outils pour les médecins / rééducateurs :**
  - Publication d'un bulletin de veille scientifique
    - Résumé d'articles scientifiques pertinents sur le thème des troubles d'apprentissages dans la NF1 de l'enfant
  - Participation à la revue « Horizon NF1 » coordonnée par le CERENEF
  - Journée de formations
  - Projet : outils de dépistage des TND / troubles apprentissages

Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Maillage territorial**
  - Centre de référence coordonnateur Hôpital Henri-Mondor



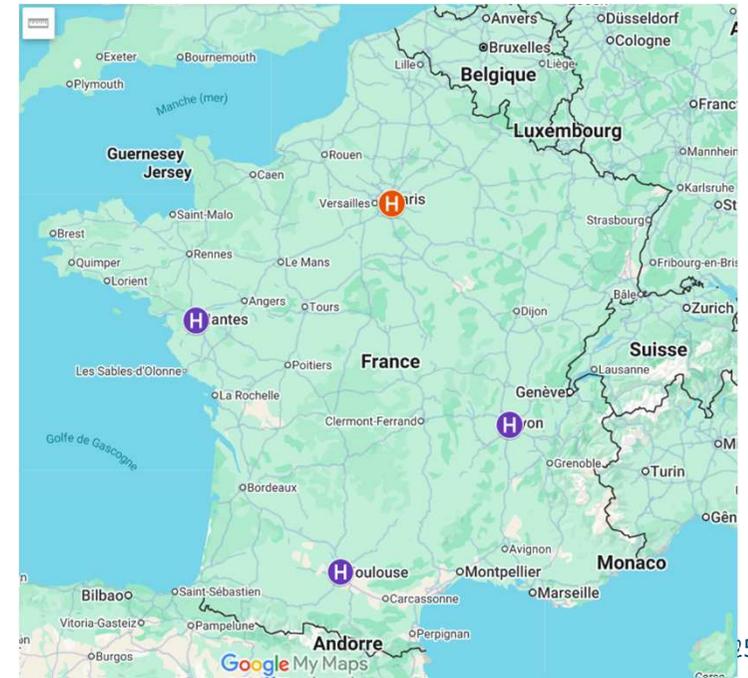
Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Maillage territorial**

- Centre de référence coordonnateur Hôpital Henri-Mondor
- Centres de référence constitutif
  - Lyon (Onco-dermatologie)
  - Nantes (Dermatologie)
  - Toulouse (NF1 de l'enfant)



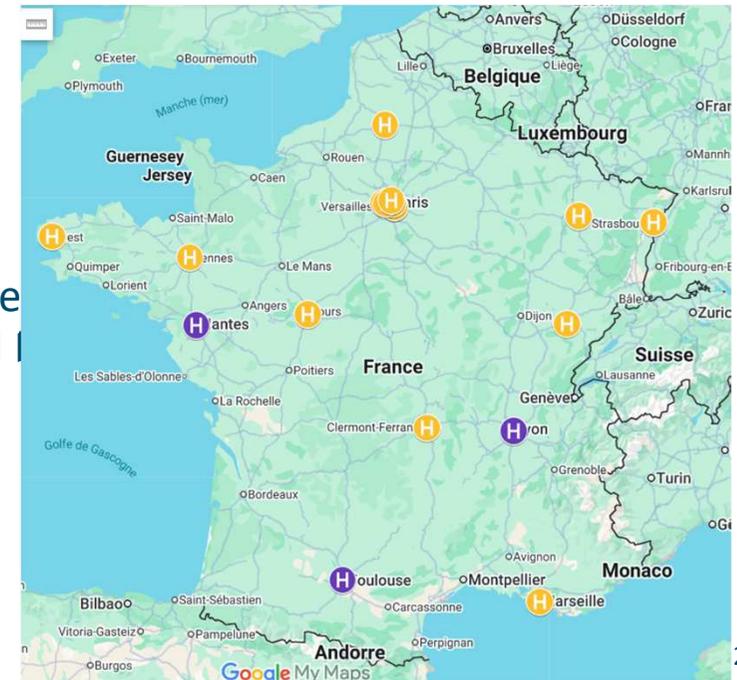
Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Maillage territorial**

- Centre de référence coordonnateur Hôpital Henri-Mondor
- Centres de référence constitutif
  - Lyon (Onco-dermatologie)
  - Nantes (Dermatologie)
  - Toulouse (NF1 de l'enfant)
- Centres de compétence
  - Amiens, Besançon, Boulogne-Billancourt, Brest, Clermont-Ferrand, France, Marseille, Nancy, Paris (Trousseau, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière), Strasbourg, Tours





Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **A l'âge ado-adulte les problématiques changent :**
  - Surrisque cancer, dépistage +++ :
    - Sein : IRM, mammo +/- échographie mammaire annuels dès l'âge de 30 ans
    - Phéochromocytome dès l'âge de 35 ans : scanner ou IRM surrénalienne + dosage métanéphrines +/- scinti à la MIBG ou TEP F-DOPA en cas de nodule suspect
    - Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques
      - Sarcomes souvent haut grade surtout développés aux dépends NFP +++ , NF internes
      - Signes : majoration rapide d'un NF, apparition de douleurs croissantes, déficit neuro
      - Profils à risque si + 10 NF sous cut (discuter IRM corps entier de dépistage) délétion NF1
      - TEP-TDM ou TEP-IRM +/- IRM
    - Autres tumeurs : tumeurs stromales gastro-intestinales, tumeurs neuro-endocrines digestives, tumeurs cérébrales, sarcomes ...



Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **A l'âge ado-adulte les problématiques changent :**
  - Surrisque cancer, dépistage +++
  - Aspects dermatologiques des NF
    - Retentissement psychologique / esthétique / anxiété sociale / qualité de vie
    - Traitement : chirurgie ou laser CO2

Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **A l'âge ado-adulte les problématiques changent :**
  - Surrisque cancer, dépistage +++
  - Aspects dermatologiques des NF
  - Douleurs
    - Parfois douleurs chroniques ++ (1/3 des patients)
    - NF nodulaires sous cutanés ou NFP
    - Attention si douleurs croissantes ++ → TMGNP ?



Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **A l'âge ado-adulte les problématiques changent :**
  - Surrisque cancer, dépistage +++
  - Aspects dermatologiques des NF
  - Douleurs
  - Ostéoporose (vitamine D ++)
  - Aspects psycho-socio-professionnels :
    - Troubles cognitifs persistents
    - Intégration vie active difficile
    - Risque syndrome dépressif (20 à 50 %), anxiété, troubles de personnalité ...
    - Qualité de vie altérée

Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **A l'âge ado-adulte les problématiques changent :**
  - Surrisque cancer, dépistage +++
  - Aspects dermatologiques des NF
  - Douleurs
  - Ostéoporose (vitamine D ++)
  - Aspects psycho-socio-professionnels
  - Influence hormonale :
    - Récepteurs hormonaux à la surface des NF d'où possible majoration NF à la puberté ou pendant la grossesse
    - Eviter fortes doses de progestérone
    - Privilégier contraception oestroprogestative

Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **A l'âge ado-adulte les problématiques changent :**
  - Surrisque cancer, dépistage +++
  - Aspects dermatologiques des NF
  - Douleurs
  - Ostéoporose (vitamine D ++)
  - Aspects psycho-socio-professionnels
  - Influence hormonale
  - Grossesse :
    - IRM lombosacrée pour vérifier absence de NF au niveau lombaire et autoriser la péridurale
    - Risque légèrement majoré PE et saignement, hémorragie délivrance
    - Possibilité de DPN



Modalités  
d'adressage

Coordination au  
CR NF1

Transition adulte

- **Orientation :**

- Si NF1 « simple »

→ Orientation directe vers CR maladies rares peau à l'hôpital Larrey

- Si NF1 « complexe »

→ Consultation de transition Dr E. BAUDOU + Dr M. SEVERINO-FREIRE (Larrey)

- Si NF1 dans la filière neuro-onco

→ Consultation de transition : Dr A.I. BERTOZZI et Dr E. BAUDOU +  
Dr D. LARRIEU-CIRON (oncopôle) et Dr M. SEVERINO-FREIRE (Larrey)



Centre hospitalier universitaire de Toulouse © 2024