



Programme détaillé

8h30-9h

Accueil des participants et café de bienvenue

9h-9h30

Introduction : Le Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique de Toulouse en trois interventions

Discours d'ouverture par Sarah Viguier, Directrice du site de Purpan et du pôle Enfants, CHU de Toulouse

Plateforme d'Expertise Maladies Rares du CHU de Toulouse : missions et projets par le Dr Yves Dulac, cardiologue, coordinateur de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares et Centre de Référence Maladies Rares Marfan, CHU de Toulouse

Les objectifs de la PEMR du CHU de Toulouse sont notamment d'améliorer la visibilité des centres experts labellisés comme c'est le cas pour celui de la NF1 pédiatrique (87 au CHU de Toulouse en 2025), d'optimiser les parcours médico-sociaux, de soutenir l'innovation et la recherche, de renforcer les liens avec les associations de patients. Les projets transversaux 2025 concernent la structuration de la transition enfant-adulte, l'activité physique adaptée.

Histoire du Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique du CHU de Toulouse, de 1997 à aujourd'hui par le Dr Yves Chaix, neuropédiatre, coordinateur du Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique, CHU Toulouse

Une consultation spécialisée, dédiée au diagnostic et au suivi des enfants porteurs de NF1 et leur famille existe à l'Hôpital des enfants de Toulouse depuis 1997. Reconnue Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique en 2023, son activité en tant que telle a pleinement démarré en septembre 2024 avec le recrutement d'un personnel dédié. Dix minutes d'histoire, de collaborations et soutiens historiques, clôtureront cette phase introductive.

9h30-10h

Parcours de soins de l'enfant présentant une NF1 par le Dr Bastien Estublier, neuropédiatre au Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique, CHU Toulouse

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est une maladie multisystémique. Ainsi, les points d'appels chez l'enfant sont multiples et les modalités d'adressage variées. Le centre de référence NF1 de l'enfant à Toulouse a pour objectif de centraliser et d'harmoniser le suivi, de dépister les éventuelles complications le plus précocement et d'orienter en fonction des symptômes vers les spécialistes compétents. Une attention particulière est portée sur le dépistage des troubles neurodéveloppementaux et des apprentissages chez l'enfant. La coordination avec les acteurs de terrain est capitale du médecin traitant/pédiatre, en passant par les rééducateurs, l'école, la MDPH ... L'organisation en centre de compétence et centre de référence avec un maillage sur tout le territoire permet d'organiser le parcours de soins des patients NF1.

**10h-10h30****Les troubles des apprentissages chez les enfants atteints de NF1 par le Dr Éloïse Baudou, neuropédiatre au Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique, CHU Toulouse**

Les enfants avec NF1 rencontrent pour 60% d'entre eux des difficultés d'apprentissage au cours de leur scolarité. Ces troubles peuvent toucher différents domaines (attention, motricité, lecture, mathématiques...) et sont souvent associés entre-eux. Un dépistage et une prise en charge précoce et adaptée permettent de limiter leur retentissement dans la vie de ces enfants. Depuis de nombreuses années, l'équipe du CHU de Toulouse, en partenariat avec l'équipe de recherche Inserm Toulouse NeuroImaging Center, travaille à la meilleure compréhension des troubles cognitifs chez les enfants porteurs d'une NF1, leur étiologie, leur bases cérébrales possibles et enfin, les moyens envisagés pour y remédier.

10h30-11h**Pause-café****11h00-11h30****Conseil génétique et NF1 : exemples par le Dr Olivier Patat, généticien, et Laetitia Monteil, conseillère en génétique, Service de génétique médicale de l'Hôpital Paule de Viguiier, CHU Toulouse**

Le diagnostic de la Neurofibromatose de type 1 repose sur les critères cliniques mais sa caractérisation moléculaire peut être utile dans différentes situations que nous illustrerons par 4 vignettes cliniques : (1) lever un doute diagnostique avec l'histoire d'un jeune garçon suivi pour épilepsie et porteur de taches café au lait, (2) un diagnostic différentiel avec l'identification d'une mutation du gène SPRED1, (3) l'inquiétude des apparentés en demande insistante d'enquête génétique, (4) un couple demandeur d'un diagnostic prénatal pour une future grossesse. Depuis une année, nous proposons systématiquement l'analyse moléculaire des patients atteints ou suspects de NF1 et obtenons des résultats dans un délai satisfaisant permettant de répondre rapidement à la demande de conseil génétique des familles.

11h30-12h**La surveillance ophtalmologique chez l'enfant NF1 à la lumière du PNDS par le Dr Dominique Thouvenin, ophtalmologue, Clinique Rive Gauche de Toulouse, Unité Ophtalmopédiatrie et Strabismes Adultes**

Le rôle de l'ophtalmopédiatre dans le cadre du suivi des enfants suspects ou porteurs d'une NF1 est fondamental. Sur le plan diagnostique, certains signes sont pathognomoniques, même s'ils sont rares chez le tout petit (nodules de Lisch). Mais certains signes d'appels peuvent amener indirectement au diagnostic devant des signes évocateurs de gliomes des Voies Optiques (apparition de nystagmus, mouvements anormaux, perte visuelle, strabisme paralytique...), ou de neurofibromes



orbitaires. Parfois l'indication de traitement est posée uniquement sur les signes de souffrance visuelle, si possible avant qu'elle ne soit irrémédiable. Dans le suivi, le plus important chez l'enfant est de surveiller l'évolution visuelle à la recherche de signes de compression des voies optiques et le PNDS a permis de mieux codifier les examens à réaliser selon l'âge et leur fréquence. Bien sûr on surveillera aussi l'apparition des nodules de Lisch chez le grand enfant, ou très rarement de neurofibromes orbitaires. Et de manière plus générale, le suivi de la fonction visuelle est important chez ces enfants présentant souvent des troubles attentionnels.

12h-12h30

Synthèse et Perspectives par le Dr Yves Chaix, neuropédiatre, coordinateur du Centre de Référence Maladies Rares NF1 pédiatrique, CHU Toulouse

Cette demi-journée d'inauguration a permis de retracer l'histoire du centre et de contextualiser nos missions et collaborations passées et actuelles. Nous évoquerons lors de cette dernière intervention les projets saillants envisagés dans les prochaines années en termes de soins, de recherche et de formations pour ces enfants, leurs familles, et les professionnels impliqués.

12h30-13h30

Lunch de l'amitié