

# Faire face à la neurofibromatose

GUIDE POUR ADOLESCENTS

Publié par

**neuro-fibroma-tosis**

NATIONAL NEUROFIBROMATOSIS FOUNDATION, INC.

National Neurofibromatosis Foundation, Inc.  
95 Pine St., 16th Fl., New York, NY 10005

# Faire face à la neurofibromatose

GUIDE POUR ADOLESCENTS

## Table des matières

Qu'est-ce que la neurofibromatose ? .....	3
Comment diagnostique-t-on la neurofibromatose ? .....	4
Traits de diagnostic de la neurofibromatose .....	4
Comment la NF1 affecte-t-elle le corps et que peut-on y faire ? .....	7
Effets esthétiques .....	7
Douleur .....	8
Croissance et développement .....	8
Troubles d'apprentissage .....	9
La neurofibromatose est-elle une forme de cancer ? .....	10
Suivi médical de la NF1 .....	10
Faut-il limiter ses activités à cause de la neurofibromatose ? .....	11
La génétique de la neurofibromatose .....	11
Affronter la neurofibromatose .....	12
Quels genres de recherches sont-elles en cours sur la neurofibromatose ? .....	16
Conclusion .....	16

Publié par  
neuro-fibroma-tosis  
National Neurofibromatosis Foundation, Inc.  
95 Pine St., 16th Floor  
New York, N.Y. 10005

# Faire face à la neurofibromatose

## Guide pour adolescents

Par Bruce R. Korf, M.D., Ph.D., Gretchen Schneider, M.S., Diana Platt Frenkel, M.S.

Peut-être venez-vous tout juste d'apprendre que vous êtes atteint de la neurofibromatose, ou encore, ça fait des années que vous allez chez le médecin à cause de ce trouble. Peut-être n'avez-vous que des signes mineurs (quelques taches brunes sur la peau), ou encore, vivez vous avec des complications plus sérieuses.

La neurofibromatose peut affecter le corps de nombreuses façons, et elle peut affecter diverses personnes de manières très différentes. Pour certaines personnes, ce trouble n'est qu'un petit ennui tandis que, pour d'autres, il peut entraîner de graves problèmes médicaux. Il est naturel qu'une personne ait plein de questions lorsqu'on lui apprend qu'elle est atteinte de la neurofibromatose. Comment ce trouble affectera-t-il ma santé ? Changera-t-il mon apparence ? Pourquoi cela m'est-il arrivé ? Que puis-je y faire ? Que devrais-je dire à mes amis ? Mes enfants en seront-ils atteints eux aussi ? Ce sont d'importantes questions; toute personne atteinte de la neurofibromatose se doit d'en connaître les faits. Cette brochure vise à expliquer ce qui est connu sur la neurofibromatose et ce qui peut être fait pour aider les gens à l'affronter.

### **QU'EST-CE QUE LA NEUROFIBROMATOSE ?**

Le terme « neurofibromatose » vient de deux mots : « neuro » et « fibroma ». « Neuro » veut dire nerf et « fibroma » signifie une enflure ou une bosse de tissus fibreux. Un neurofibrome est une enflure attribuable à une croissance des cellules entourant les nerfs. Les nerfs sont comme des fils qui transportent des instructions du cerveau pour faire bouger les muscles, pour rapporter des messages du corps et pour transmettre des sensations au cerveau. Tout comme des fils, une couche protectrice entoure les nerfs. Cette couche est faite de cellules, et c'est la croissance excessive de certaines de ces cellules qui cause les bosses sur ou sous la peau que sont les neurofibromes. Les gens atteints de neurofibromatose n'ont pas tous des neurofibromes facilement détectables à la vue ou au toucher. Nous reviendrons sur les différentes façons dont les neurofibromes peuvent apparaître. Ces derniers constituent toutefois le trait le plus caractéristique du trouble, alors voilà pourquoi il porte ce nom.

Il existe deux types de neurofibromatose : la NF1 et la NF2. Bien que leurs noms se ressemblent, il s'agit en fait de deux troubles bien différents. La NF1 cause des neurofibromes, des taches brunes sur la peau et certains autres traits qui seront

décrits plus loin. La NF2 cause une différente sorte d'enflure touchant la gaine du nerf, appelé schwannome. Les schwannomes se produisent souvent autour du nerf associé à l'ouïe et à l'équilibre, soit le nerf acoustique. La NF2 ne causent donc pas la neurofibromatose du tout, bien que ce soit ce que l'on croyait autrefois. En général, la NF1 et la NF2 ne se produisent pas chez une même personne, ni dans une même famille, et la NF1 ne se transforme pas en NF2. Il s'agit de troubles complètement distincts. La NF1 est beaucoup plus fréquente que la NF2. La NF1 étant plus répandue, la présente brochure traitera de ce trouble; si vous avez la NF2, il existe une autre brochure qui contient des renseignements sur cet autre trouble.

On appelle parfois la NF1 la « neurofibromatose de von Recklinghausen » d'après le médecin allemand qui a décrit ce trouble avec exactitude en 1882. On l'appelle aussi parfois la « NF périphérique » car elle a tendance à affecter le système nerveux périphérique (nerfs) plus que le système nerveux central (cerveau et moelle épinière).

### **COMMENT DIAGNOSTIQUE-T-ON LA NEUROFIBROMATOSE ?**

Il n'existe aucun examen médical pour faire un diagnostic définitif de la neurofibromatose. La seule façon de déterminer si une personne est atteinte est de l'examiner pour voir si elle a des signes du trouble. Le médecin cherchera plusieurs traits, et il est généralement reconnu qu'une personne qui a au moins

deux des traits suivants est atteinte de NF1.

#### **Traits de diagnostic de la neurofibromatose**

- au moins six taches café au lait
- taches de rousseur aux aisselles ou à l'aîne
- au moins deux neurofibromes
- nodules de Lisch (très petites bosses brun roux) sur l'iris de l'œil
- tumeur du nerf optique (gliome optique)
- anomalie osseuse caractéristique
- antécédents de NF1 dans la famille

Les taches café au lait sont des taches brunâtres ne formant pas de saillie sur la peau. On les nomme ainsi parce que leur couleur rappelle ce genre de café. Elles commencent normalement à apparaître au cours de la première année suivant la naissance et continuent d'augmenter en nombre pendant quelques années par la suite. Il n'est pas inhabituel qu'une personne ait une ou deux taches café au lait, mais la plupart des gens atteints de NF1 en ont plusieurs, généralement plus de six. Par contre, il n'existe aucun lien entre le nombre de taches café au lait que possède une personne atteinte de NF1 et la gravité de son état, ni entre l'emplacement d'une tache café au lait et l'emplacement d'un neurofibrome. Il se peut que les taches café au lait bronzent au soleil l'été et pâlisent l'hiver. L'exposition prolongée au soleil n'est pas bénéfique pour la peau de personne, mais le bronzage des taches café au lait ne causera aucun dommage. En général, les taches café au lait sont sans danger,

et ne servent que d'indices qu'une personne est atteinte de NF1. Elles disparaissent parfois plus tard dans la vie, mais nous reviendrons plus loin sur la façon de les traiter si leur apparence pose un problème.

La présence de taches de rousseur aux aisselles et à l'aîne constitue un autre trait cutané caractéristique. La plupart des gens n'ont des taches de rousseur qu'aux parties du corps exposées au soleil, tandis que les personnes qui sont atteintes de NF1 en ont également dans des endroits non exposés au soleil. Ces taches de rousseur sont sans danger, mais peuvent aider à faire le diagnostic de la neurofibromatose.

Nous avons déjà parlé des neurofibromes, du fait qu'ils représentent une croissance des cellules qui composent les gaines entourant les nerfs. Habituellement, on remarque les neurofibromes comme de petites bosses sur la peau, souvent comme des piqûres de moustique qui ne disparaissent pas. Parfois, on note une couleur rosée ou pourprée à l'endroit du neurofibrome. La plupart des neurofibromes cutanés sont petits, leur taille variant entre la grosseur de la pointe d'une épingle et celle de la gomme au bout d'un crayon. Ils peuvent apparaître n'importe où sur la peau, à tout moment au cours de la vie. Il est impossible de prédire le nombre de neurofibromes qu'aura une personne atteinte de NF1 : certaines personnes en auront seulement un ou deux, mais d'autres en auront beaucoup plus. Nous reviendrons sur les effets esthétiques et les traitements possibles un peu plus loin.

Les neurofibromes peuvent se produire non seulement sur la peau mais aussi à tout endroit dans le corps où il y a des nerfs. Certains neurofibromes se sentent au toucher comme des bosses de la grosseur d'un pois ou de plus grande taille, tout juste sous la peau. D'autres peuvent se trouver à des endroits beaucoup plus profonds à l'intérieur du corps, de sorte qu'on ne se douterait pas de leur présence. Les neurofibromes cutanés sont habituellement mous et sans douleur. Ceux qui se trouvent sous la peau sont plus durs mais sont aussi habituellement sans douleur. Si, toutefois, un neurofibrome exerce une pression sur un nerf, des symptômes apparaîtront. Ceux-ci pourraient inclure de la douleur, l'engourdissement d'une partie du corps ou une faiblesse. Si vous éprouvez l'un de ces problèmes, vous devriez en aviser votre médecin.

Il importe de souligner une sorte particulière de neurofibrome : le neurofibrome plexiforme. Celui-ci représente une croissance autour d'un gros nerf. On croit que les neurofibromes de ce type se développent au stade de l'embryon, alors on les retrouve habituellement à la naissance. Parfois, ils sont apparents dès un jeune âge sous forme d'enflure, mais ils peuvent aussi être loin à l'intérieur du corps et donc plus difficiles à déceler. Lorsqu'ils sont présents près de la surface, ils deviennent parfois assez gros et peuvent causer des difformités. Habituellement, si cela se produit, ce sera au cours des premières années de vie. Si ces gros neurofibromes ne se sont pas encore manifestés à l'adolescence, ils n'apparaîtront probablement jamais.

Les nodules de Lisch sont de très petites bosses brun roux sur l'iris de l'œil chez la plupart des gens atteints de neurofibromatose. Ces bosses sont tout à fait sans danger et ne causent jamais de douleur ni de problèmes de vision. Ils sont difficiles à voir sans une lentille spéciale appelée « lampe à fente » qu'utilisent les spécialistes de l'œil (ophtalmologistes). Ces nodules peuvent être un signe très utile pour le diagnostic de la neurofibromatose.

Une autre caractéristique de la neurofibromatose qui peut affecter l'œil est le gliome optique. Il s'agit d'une croissance qui touche les cellules du nerf optique, soit le nerf qui relie l'œil au cerveau. La plupart du temps, les gliomes optiques ne causent aucun dommage mais, dans certains cas, ils peuvent occasionner des problèmes de vision ou des troubles reliés à la production hormonale. Les gliomes optiques sont habituellement diagnostiqués au moyen d'une technique d'imagerie telle l'IRM (soit l'imagerie par résonance magnétique, qui prend une photo du cerveau ou d'autres parties du corps). Les gliomes optiques qui causent des problèmes le font habituellement chez les jeunes enfants de 4 à 6 ans. Il serait inhabituel qu'un problème survienne longtemps après cet âge.

Deux problèmes affectant le développement des os peuvent caractériser la neurofibromatose et aider à en faire le diagnostic. L'un de ces problèmes est la déviation d'un os long, surtout le tibia. Cette anomalie est généralement présente à la naissance; sinon, elle n'apparaîtra pas plus tard dans la vie. Lorsqu'elle se produit, l'os peut faiblir, voire même se fracturer. Ce

problème ne surgira pas de façon inattendue chez une personne atteinte de NF1 qui ne l'avait pas à la naissance.

La deuxième anomalie osseuse associée à la NF1 touche les os qui entourent l'œil, soit l'orbite. Rarement, ces os seront difformes, habituellement en présence d'un neurofibrome s'étant développé derrière l'œil et touchant la paupière supérieure. Ce problème peut avoir d'importants effets esthétiques mais, heureusement, il est rare. Aussi, cette anomalie serait présente dès la naissance et ne se développera pas tout d'un coup chez une personne plus âgée atteinte de NF1.

Le dernier critère de diagnostic est la présence de la NF1 chez un parent, un frère ou une sœur ou un enfant. Comme nous verrons plus loin, la NF1 est un trouble héréditaire, alors sa présence chez un parent peut constituer un indice qui aidera à en faire le diagnostic chez une personne qui n'aurait que quelques signes. On considère que toute personne ayant deux des traits susmentionnés est atteinte de NF1. Cependant, il est parfois difficile de faire le diagnostic car certains de ces traits ne sont pas présents chez les jeunes enfants et n'apparaissent que plus tard dans la vie, notamment les taches de rousseur, les neurofibromes et les nodules de Lisch. Souvent, le premier signe de la NF1 est l'apparition de taches café au lait, tandis que d'autres traits n'apparaîtront que plus tard. Voilà pourquoi il est souvent nécessaire d'examiner un enfant à tous les ans afin de confirmer s'il est vraiment atteint de neurofibromatose.

## **COMMENT LA NF1 AFFECTE-T-ELLE LE CORPS ET QUE PEUT-ON Y FAIRE ?**

Nous avons déjà mentionné plusieurs des effets : taches café au lait, neurofibromes, etc. Il y a toute une liste de choses qui peuvent se produire à la suite de la NF1, mais il importe de se rappeler que personne ne les a toutes, et que la plupart des complications graves sont plutôt rares. Nous estimons qu'au moins les deux tiers des personnes atteintes de NF1 ont le trouble sous une forme atténuée. De plus, certaines des plus graves complications, comme les neurofibromes plexiformes ou les gliomes optiques, seraient déjà présent dès la petite enfance, s'ils avaient eu à se manifester. L'adolescent qui n'a pas ces complications a déjà échappé à certains des problèmes les plus sérieux du trouble. Par contre, lorsqu'on fait face à la NF1, on doit se rendre compte notamment que chaque personne semble être atteinte de façon différente, même à l'intérieur d'une même famille, et que ce trouble est imprévisible.

## **EFFETS ESTHÉTIQUES**

Certaines personnes atteintes de NF1 n'ont aucun changement dans leur apparence à cause du trouble, mais il arrive souvent qu'elles aient au moins certains des traits qui sont visibles sur la peau. Les taches café au lait sont sans doute le changement cutané le plus évident chez la plupart des jeunes atteints de NF1. Habituellement, ces taches n'augmentent pas en nombre après les cinq premières années de vie. On peut parfois les couvrir de vêtements ou, si elles sont dans un endroit évident,

de maquillage. En fait, il est peu commun d'avoir des taches au visage. Il est possible de se faire « enlever » des taches café au lait au moyen d'un traitement spécial au laser. Il ne serait pas pratique de le faire pour chaque tache, mais on pourrait avoir recours à cette méthode pour se faire enlever une tache précise qui dérange particulièrement.

Les neurofibromes cutanés, lorsque présents, peuvent causer des effets esthétiques plus évidents. On peut subir une intervention chirurgicale pour se faire enlever un neurofibrome simple, mais il n'y a aucune garantie que le neurofibrome ne reviendra pas. Habituellement, l'ablation de neurofibromes se fait uniquement dans le cas d'une bosse particulière sur la peau qui est évidente et qui a un aspect disgracieux ou qui est localisée dans un endroit où elle est gênante, par exemple, si elle frotte contre les vêtements. Certaines personnes qui ont de nombreux neurofibromes décident de s'en faire enlever plusieurs en même temps, parfois des douzaines, voire des centaines. Certains prétendent s'être fait enlever des neurofibromes avec succès au moyen d'un laser spécial. Il s'agit d'un procédé très coûteux, et on n'a pas encore démontré que cette méthode améliore de façon durable l'apparence des gens atteints de neurofibromatose. Vous devriez consulter votre médecin si vous avez des questions concernant cette méthode de traitement.

Les effets esthétiques les plus graves de la neurofibromatose résultent de la croissance de neurofibromes plexiformes autour de l'œil ou sur les bras, les jambes ou le tronc. Comme il est

mentionné précédemment, ce genre de problème survient dès un très jeune âge, alors si un adolescent n'a pas déjà un de ces neurofibromes plexiformes, il n'en aura probablement jamais. Par contre, si vous avez un de ces neurofibromes plexiformes, vous savez qu'il peut être difficile de le traiter. La chirurgie constitue le seul traitement disponible à ce jour, et il arrive fréquemment que l'on doive subir de nombreuses interventions chirurgicales pour enlever une partie du neurofibrome et essayer d'améliorer l'apparence. Malheureusement, il n'existe aucune façon d'enlever un neurofibrome plexiforme complètement car ses « racines » s'étendent trop profondément. Ainsi, ils ont tendance à croître à nouveau après la chirurgie. Cependant, les neurofibromes plexiformes peuvent croître pour un certain temps, puis cesser leur croissance d'eux-mêmes. Il n'y a toujours aucune façon d'arrêter la croissance de neurofibromes plexiformes à l'aide de médicaments, mais il s'agit d'un grand domaine de recherche, dont on reparlera plus loin.

## **DOULEUR**

Heureusement, les neurofibromes ne sont habituellement pas douloureux. Parfois, un neurofibrome peut devenir douloureux si on le cogne, et la douleur peut durer quelques jours dans certains cas. Toutefois, cette douleur s'atténue généralement. Les neurofibromes situés sous la peau peuvent entraîner une sensation de picotement ou de choc si on les presse. La douleur n'est assez intense pour que l'on ait besoin de traitement que dans de rares cas. Parfois, le meilleur traitement consiste à enlever le

neurofibrome, mais cela n'est pas toujours possible. Si l'on ne peut enlever le neurofibrome sans danger, il existe d'autres méthodes de traitement qui peuvent être très utiles. Vous devriez parler à votre médecin de tout neurofibrome douloureux, pour que l'on en fasse un examen attentif et que l'on vous offre un traitement approprié.

## **CROISSANCE ET DÉVELOPPEMENT**

Certaines personnes atteintes de NF1 sont moins grandes de quelques centimètres que d'autres personnes de leur âge ou que d'autres membres de leur famille. Cette façon de croître semble commune chez les gens ayant la NF1, mais on ne sait pas pourquoi. En autant que la croissance est constante, cela ne pose aucun problème au niveau médical. Dans certains cas, on a utilisé des traitements hormonaux pour stimuler la croissance lorsque celle-ci était très lente mais, habituellement, ce genre de traitement n'est pas nécessaire. De même, plusieurs personnes atteintes de NF1 ont la tête un peu plus grosse que la moyenne. Il arrive que ces personnes s'en rendent compte en essayant un chapeau ou un casque. En ce qui a trait à la NF1, la taille de la tête n'a aucun lien avec l'intelligence.

Lors de la puberté, le corps subit de nombreux changements, et ceux-ci se produisent habituellement de façon normale chez les personnes atteintes de NF1. Cependant, à l'occasion, ces changements commencent plus tôt ou plus tard que d'habitude. Votre médecin surveillera cet aspect et, si la puberté est hâtive ou tardive, on pourra vous



proposer des tests médicaux visant à en déterminer la raison. On peut habituellement traiter ces cas à l'aide d'une thérapie hormonale. Vous avez peut-être entendu dire que la puberté fait surgir davantage de neurofibromes. Il arrive souvent que des neurofibromes surgissent ou grossissent pendant l'adolescence.

On n'en connaît pas la cause, mais il importe de se rappeler que les neurofibromes ne changent pas nécessairement durant cette période chez toutes les personnes ayant la NF1.

## **TROUBLES D'APPRENTISSAGE**

De nombreuses personnes atteintes de NF1 semblent avoir de la difficulté à apprendre. Les troubles d'apprentissage sont fréquents dans l'ensemble de la population, que l'on ait la NF1 ou non, mais il se pourrait qu'ils soient plus fréquents chez les gens qui ont la NF1. Le fait d'avoir un trouble d'apprentissage ne veut pas dire qu'une personne n'est pas intelligente. Un trouble d'apprentissage signifie qu'une personne a de la difficulté par rapport à un aspect particulier de l'apprentissage de nouvelles connaissances. Ces troubles se manifestent sous diverses formes. Certaines personnes ont de la difficulté à être attentives ou à se souvenir d'une série d'instructions. D'autres ont de la difficulté à lire ou à faire des mathématiques. Les genres de troubles d'apprentissage varient selon les personnes atteintes de NF1 et varient aussi en termes de gravité. Il est rare de voir une profonde déficience intellectuelle attribuable à la NF1. Aussi, il est important de souligner qu'en

général, les troubles d'apprentissage ne s'empirent pas avec le temps.

Il est très important de reconnaître les troubles d'apprentissage et de prendre des mesures pour y remédier le plus tôt possible. Malheureusement, certains enfants ayant des troubles d'apprentissage sont mal compris à l'école : on croit plutôt qu'ils ont de mauvais comportements ou ne travaillent pas suffisamment fort. Certains professeurs et parents peuvent insister pour que l'enfant travaille plus fort, ne se rendant pas compte que celui-ci travaille aussi fort qu'il le peut, mais qu'il n'est peut-être pas capable d'accomplir certaines tâches à l'école aussi bien que les autres enfants. Lorsqu'on lui donne une aide spéciale, une personne ayant un trouble d'apprentissage peut souvent très bien réussir à l'école. Les gens qui ont la NF1 peuvent étudier au niveau collégial et occuper tous les types de postes. Heureusement, la sensibilisation aux troubles d'apprentissage en général, et par rapport à la NF1 en particulier, va en augmentant, et il devient plus facile d'obtenir une aide spéciale pour les personnes qui en ont besoin.

## **LA NEUROFIBROMATOSE EST-ELLE UNE FORME DE CANCER ?**

La neurofibromatose n'est pas une forme de cancer, et les neurofibromes ne sont pas des tumeurs cancéreuses. Le cancer est une maladie qui entraîne la croissance incontrôlée de certaines cellules qui se propagent partout dans le corps.

Les neurofibromes ont tendance à croître, mais ils ne croissent pas comme les tumeurs malignes (cancéreuses) et ils ne se propagent pas. Vous avez peut-être entendu dire que les neurofibromes peuvent parfois devenir malins ou que d'autres tumeurs malignes, telles des tumeurs cérébrales, peuvent se produire dans certain cas de neurofibromatose. Il est vrai que cela peut se produire mais, heureusement, c'est rare. Le risque sur toute une vie d'avoir une croissance maligne reliée à la neurofibromatose s'établit à environ 5 %, soit dans un cas sur vingt. Ce risque peut sembler élevé, mais il faut se rappeler qu'environ 25 % de l'ensemble de population n'ayant pas la NF1, soit une personne sur quatre, auront un cancer au cours de leur vie. La neurofibromatose n'ajoute donc qu'un faible risque à celui auquel toutes les personnes font face pour ce qui est d'avoir un cancer.

Les neurofibromes cutanés ne deviennent pratiquement jamais malins. Ce sont plutôt les neurofibromes plexiformes qui seraient à risque de devenir malins. Les signes de malignité seraient une croissance soudaine d'un neurofibrome qui ne croissait pas auparavant, ou qui ne croissait que lentement, et l'apparition d'une douleur inexplicable dans un neurofibrome. Une douleur qui se manifeste dans un neurofibrome après s'être cogné n'est pas inquiétante. Toutefois, si une douleur survient sans raison apparente et ne s'en va pas, il faudrait la faire vérifier.

## **SUIVI MÉDICAL DE LA NF1**

Vous devriez vous attendre à vivre une longue vie et à jouir d'une bonne santé,

malgré le fait que vous avez la neurofibromatose. La NF1 peut occasionner des problèmes mortellement graves mais, heureusement, ceux-ci sont rares. La plupart des gens atteints de NF1 éprouvent relativement peu de problèmes médicaux reliés à ce trouble au cours de leur vie, et jouissent d'une bonne santé dans l'ensemble. Il est important de recevoir un suivi médical régulier, afin de déceler toute complication du trouble le plus tôt possible.

En général, c'est une bonne idée de consulter un médecin qui connaît bien la NF1 au moins une fois par année, ou plus souvent si vous vous rendez compte d'un problème particulier. Ce médecin peut être votre médecin de famille ou un spécialiste qui s'occupe surtout de la neurofibromatose. Vous devriez profiter de ces visites pour poser toute question que vous pourriez avoir sur ce trouble et signaler tout changement que vous avez remarqué dans votre corps. Il est surtout important de vous renseigner sur des problèmes comme la douleur, la croissance de neurofibromes ou les maux de têtes. Habituellement, votre médecin pourra vous rassurer au moyen d'un simple examen physique. Parfois, on vous fera passer des tests spéciaux pour vérifier tout symptôme que vous pourriez éprouver. Il est important de procéder ainsi afin de détecter les problèmes le plus tôt possible.

## **FAUT-IL LIMITER SES ACTIVITÉS À CAUSE DE LA NEUROFIBROMATOSE ?**

Le seul fait d'avoir la neurofibromatose ne signifie pas que vous devriez limiter

vos activités normales d'aucune façon. Les gens atteints de neurofibromatose ne sont pas particulièrement fragiles ou sujets à se blesser. Bien entendu, si vous avez une complication particulière de la neurofibromatose, comme un problème au niveau du tibia ou de la colonne vertébrale, il se peut que vous ayez besoin d'une protection spéciale et que vos activités physiques soient limitées. Vous devriez vous renseigner auprès de votre médecin si vous avez des doutes.

## **LA GÉNÉTIQUE DE LA NEUROFIBROMATOSE**

La neurofibromatose est causée par une anomalie dans un gène. Les gènes sont de très petites structures à l'intérieur de nos cellules qui contrôlent notre croissance et notre développement. Les gènes déterminent les traits, tels la couleur des cheveux, la grandeur, le type de sang, etc. La plupart de nos gènes sont en paires, dont l'une vient de notre mère et l'autre, de notre père. Voilà pourquoi nous avons tendance à avoir des traits semblables à ceux de nos parents. Un changement dans un gène qui l'empêche de fonctionner correctement peut entraîner un trait modifié ou un trouble génétique. La neurofibromatose est un tel trouble. Elle est transmise en tant que trait dominant, ce qui veut dire que, chez une personne atteinte, un seul gène d'une paire donnée a subi un changement. Une personne ayant un trouble dominant, comme la NF, a 50 % de probabilités de transmettre le gène anormal à chacun de ses enfants.

De nombreuses personnes ayant la NF se demandent pourquoi elles sont les seules

de leur famille qui semblent atteintes, s'il s'agit d'un trouble héréditaire. Une personne qui a la NF peut l'avoir reçue de l'une de deux façons. En premier lieu, elle peut avoir reçu le gène de la NF de l'un de ses parents, qui est également atteint de ce trouble. Il est souvent clair quel parent a la NF, et il peut même y avoir d'autres membres atteints plus loin dans la famille. Dans d'autres cas, un parent peut être atteint légèrement et ne pas savoir qu'il a la NF jusqu'à ce qu'il subisse un examen médical.

Environ 50 % des enfants chez qui on diagnostique la NF ont reçu le gène d'un parent atteint. Les autres 50 % ont la NF par suite de ce que l'on appelle une « nouvelle mutation ». Chez ces gens, ni l'un ni l'autre des parents n'est atteint, et le changement génétique ayant mené à la NF s'est produit pour la première fois dans l'ovule ou le spermatozoïde qui ont produit la personne atteinte. Bien que les parents s'inquiètent souvent d'avoir peut-être fait quelque chose pour causer cette mutation, nous savons que ce n'est pas le cas. Puisque la transmission de notre matériel génétique constitue un procédé si compliqué, il n'est pas rare que des changements se produisent par hasard, puis entraînent un trouble comme la NF.

Bien que la personne qui a reçu le gène de la NF d'un parent ne soit pas différente de celle qui a une nouvelle mutation, il est important de déterminer la façon dont le changement s'est produit car cela pourrait avoir des répercussions sur les autres membres de la famille. Il est habituellement assez facile de décider si un parent est atteint; il suffit de lui chercher des signes de la NF, comme des taches café au lait et des

neurofibromes, et de lui examiner les yeux pour voir s'il a des nodules de Lisch. Si l'on ne trouve aucun de ces signes, il est très peu probable que le parent soit atteint de la NF. Cette détermination est importante car elle signifie que le niveau de risque est très faible pour les frères et sœurs de la personne qui a la NF. Cependant, il est important de se rappeler que, peu importe si la personne a reçu le gène de la NF d'un parent ou par suite d'une nouvelle mutation, elle a 50 % de probabilités d'avoir un enfant atteint du même trouble. Cela peut paraître encore loin, mais il sera important de considérer les répercussions génétiques d'avoir la NF lorsque vous atteindrez l'âge où vous commencerez à planifier votre propre famille. Les gens atteints de NF peuvent habituellement avoir des enfants, malgré les 50 % de probabilités que chaque enfant reçoive le trouble. Grâce aux récents progrès dans la compréhension de la génétique de la NF, il est maintenant possible, dans certains cas, de déterminer si un bébé a reçu le gène de la NF. Malheureusement, il n'y a toutefois aucune façon de prédire la gravité du trouble chez l'enfant. Parfois, des parents atteints légèrement ont des enfants ayant de graves complications de la NF. Lorsque le temps viendra, il vous sera important de discuter de la génétique de la NF avec votre partenaire et de parler à votre médecin pour obtenir les renseignements les plus à jour sur la NF et sur ce que l'on peut y faire.

## **AFFRONTER LA NEUROFIBROMATOSE**

L'adolescence peut être un temps difficile de la vie. C'est une période où

on est entre l'enfance et l'âge adulte, et où on grandit aussi bien physiquement que mentalement. C'est aussi un temps où on essaie de déterminer qui on est et en quoi on croit. Cela peut faire en sorte que les sentiments et les émotions s'intensifient. Vous pourriez vous sentir confus, hors contrôle, ou penser que personne ne vous comprend. Le fait d'avoir la NF peut ajouter à ces émotions et rendre une période déjà stressante encore plus difficile.

La NF peut causer un certain nombre de changements physiques durant l'adolescence. Cette période peut être difficile car c'est un temps où l'on devient habituellement plus conscient de son corps. Si vous avez des taches café au lait ou des neurofibromes bien en vue, vous vous êtes peut-être déjà débattu avec l'idée d'être « différent » des autres. Pendant la puberté, les neurofibromes peuvent grossir, devenir plus visibles, ou augmenter en nombre. Cela peut attirer l'attention et faire en sorte que les autres soient davantage au courant que vous avez la NF, ce qui pourrait intensifier vos sentiments à l'égard de la NF. Lorsqu'on est plus conscient de son corps, il pourrait devenir particulièrement gênant de se changer pour la classe d'éducation physique ou d'aller passer la nuit chez un ami. De plus, le fait d'avoir la NF peut devancer ou retarder le début de la puberté dans certains cas. Si tel est le cas, vous pourriez vous sentir inconfortable de vous développer physiquement avant ou après les autres personnes de votre âge.

L'adolescence est aussi un temps de changement dans vos relations avec votre famille. Il est normal que les

adolescents veuillent avoir plus de contrôle sur leur vie et prendre davantage leurs propres décisions. Cependant, l'adolescence est aussi un temps où des changements peuvent se produire au niveau de vos manifestations de la NF. Vos parents savent que vous pourriez développer d'autres signes de la NF au cours de cette période et, naturellement, ils sont vigilants et préoccupés. Cela peut intensifier les tensions de l'adolescence, car les jeunes sont parfois contrariés par la surveillance rigoureuse de leurs parents et veulent avoir plus d'indépendance. Toutefois, il se peut aussi que cette période soit pour vous un temps de solitude et d'inquiétude, marqué d'anxiété à l'égard des changements qui pourraient se produire. Vous avez besoin du soutien de vos parents. Il est important que parents et adolescents s'efforcent de communiquer davantage entre eux pendant cette période stressante. Parents et adolescents ont avantage à se rappeler que l'écoute mutuelle est une composante essentielle de la communication. Ralentissez et laissez parler vos parents, puis demandez-leur d'écouter ce que vous avez à dire également. Les parents et les adolescents peuvent travailler ensemble en équipe pour affronter ce qui vient avec l'adolescence et gérer la NF.

Parfois, vous ressentez peut-être de la colère et un manque de contrôle en raison du fait que vous avez la NF, puisque vous ne pouvez rien faire pour empêcher ces changements. Il est important de se rappeler que d'autres adolescents éprouvent des sentiments semblables pour des raisons différentes. La plupart des adolescents ont peur de « se faire remarquer dans la foule » ou

d'être différents de tout le monde. En réalité, chaque personne est unique et possède quelque chose qui la rend différente des autres. La NF pourrait être juste une autre différence pour vous.

Pendant l'adolescence, il se peut que vous vous occupiez davantage de vos propres soins médicaux. En même temps, vos visites chez le médecin seront probablement difficiles pour vous. Vous ne voudrez peut-être pas communiquer certains renseignements sur votre corps ou sur des changements qui se sont produits. Vous verrez peut-être cela comme une incursion dans votre vie privée. Il s'agit d'une réaction commune chez les adolescents, qu'ils aient la NF ou non. Il est toutefois important de se rendre compte que des visites régulières chez le médecin vous aideront à surveiller tout changement qui pourrait nécessiter des soins médicaux et vous donneront l'occasion d'en apprendre davantage sur la NF auprès de votre médecin.

Le fait d'avoir la NF peut parfois vous faire sentir seul et isolé. Si vous êtes la première personne dans votre famille à avoir la NF, ce pourrait être particulièrement difficile. Il se peut que vous ne compreniez pas comment vous l'avez eue. Même si la NF est héréditaire dans votre famille, il pourrait être difficile d'en parler avec les autres membres de la famille. Vous vous demandez peut-être pourquoi vous avez été « choisi » plutôt que votre frère ou votre sœur, ou vous êtes peut-être mal à l'aise d'avoir à aller chez le médecin plus souvent. Il est aussi possible que vous ne connaissiez personne de votre âge ayant la NF. En tout cas, vous pensez peut-être que personne ne

pourrait aucunement savoir comment vous vous sentez, ni comment on se sent d'avoir la NF. Vous devez vous rappeler que vous n'êtes pas seul à vivre vos expériences. Il y a de nombreuses personnes de tous les âges qui sont atteintes de NF, et il pourrait vous être utile de communiquer avec la section de la NF de votre localité ou avec votre médecin afin de trouver d'autres gens qui ont la NF avec qui vous pourriez parler.

La décision de dire aux gens que vous êtes atteint de NF peut être très difficile. Que vous n'ayez que quelques signes visibles, et que personne ne sache que vous êtes atteint, ou que votre NF soit plus évidente, avoir la NF est une question bien personnelle, et il vous appartient de choisir les personnes à qui vous communiquerez cette information. Vous voudrez peut-être le dire à vos amis pour vous rapprocher d'eux, mais même vos amis les plus proches pourraient vous poser des questions difficiles. Ils pourraient vous faire sentir vulnérable ou vous traiter différemment. Ils pourraient se demander ce que sont ces « trucs » que vous avez sur la peau. Ils pourraient ne pas comprendre ce qu'est un trouble génétique et avoir peur « d'attraper » la NF. Vous ne devriez divulguer de l'information que si vous êtes à l'aise de le faire. Si vous décidez de leur dire, vous pourriez leur enseigner quelque chose sur la génétique et la NF, ce qui pourrait les aider à mieux comprendre votre situation.

Il est utile de préparer (à l'avance) les réponses que vous pourriez vouloir donner, pour ne pas être pris au dépourvu. Lorsqu'une connaissance vous pose une question sur une tache

café au lait ou un neurofibrome, par exemple, vous voudrez peut-être donner une réponse très brève du genre : « C'est comme une tache de naissance » ou « Ce n'est qu'un petit problème de peau ». Dans le cas d'amis plus proches, vous déciderez peut-être de donner plus de détails sur le trouble génétique. Par ailleurs, il y a certains termes, comme « tumeur », qui ont des connotations inutiles et que vous voudrez peut-être éviter d'utiliser dans les explications que vous donnerez à vos pairs.

Parler de la NF à vos professeurs pourrait être une autre décision difficile. La raison la plus importante pour laquelle vos enseignants devraient être au courant est la suivante : vous avez des troubles d'apprentissage et avez besoin d'une aide spéciale. Vous pouvez aussi dire à vos professeurs que vous avez la NF afin de les aider à comprendre la NF, peut-être à aider aussi d'autres personnes de votre école à comprendre la NF, et à dissiper les fausses idées sur ce trouble. Par contre, plusieurs personnes ne veulent pas dire à leurs professeurs qu'elles ont la NF car elles se portent bien et craignent d'être traitée différemment. Il pourrait vous être utile d'en parler à vos parents et de discuter avec eux de vos préoccupations pour vous aider à prendre la décision qui vous convient le mieux.

À mesure que vous aurez plus d'information, vous commencerez sans doute à penser aux répercussions futures qu'occasionne la NF. Des questions pourraient surgir à savoir si la NF peut limiter vos choix de carrière ou entraîner des complications médicales. Vous pourriez également commencer à envisager les effets possibles de la NF

sur votre décision d'avoir des enfants. Il pourrait vous être utile de parler à votre médecin et à vos parents pour aborder certaines de vos préoccupations et vous soulager de vos inquiétudes. Il y a une grande incertitude quant à la NF, ce qui peut parfois être accablant. Allez-y une étape à la fois et ne vous inquiétez pas des décisions trop à l'avance. À mesure que vous vous approchez de l'âge adulte, vous voudrez en savoir le plus possible sur la NF et vos options. Les sections locales de la National Neurofibromatosis Foundation offrent sans doute des conférences, des renseignements écrits, un site Web ou des groupes de soutien, qui pourraient vous être très utiles. Beaucoup de gens trouvent qu'une participation accrue à des activités les aide à en apprendre davantage et à mieux maîtriser leur trouble.

Il est important de se rappeler que tous les gens font face à un certain degré d'adversité dans leur vie. La NF pose un défi, mais le processus de l'acceptation comme une partie de vous-même peut faire de vous une personne plus solide et plus compréhensive. Il est normal que vous vous sentiez parfois enragé et accablé à mesure que vous faites face aux défis de la NF. Cependant, lorsque vous vous occupez activement de la NF, plutôt que de l'endurer passivement, vous vous sentez mieux envers vous-même et transformez votre adversité en expérience de croissance positive. La prise en charge d'une plus grande part de leurs soins médicaux est une façon pour les adolescents de pouvoir jouer un rôle plus actif dans le traitement de la NF. Le fait de parler à d'autres personnes qui ont le même trouble, de vous joindre à un groupe de soutien de la NF ou de

participer à des initiatives de sensibilisation ou des collectes de fonds pour la recherche sur la NF peuvent vous faire sentir plus fort face à votre difficulté et atténuer vos sentiments d'être différent. Il est également important de vous rappeler que même si la NF fait partie de vous, il ne s'agit que d'une petite partie de votre être. Trouvez des activités dans lesquelles vous excellez. Le sentiment de compétence et les commentaires positifs font augmenter l'estime de soi et aident à mettre la NF en perspective. Il y a tellement plus de choses que vous pouvez faire que ne pas faire. Vous devez quand même passer au travers des mêmes expériences que tous vos amis qui n'ont pas la NF. Si vous vous sentez mieux envers vous-même et que vous avez une attitude positive, vous pourrez plus facilement affronter la NF ainsi que les problèmes courants de la vie.

## **QUELS GENRES DE RECHERCHES SONT-ELLES EN COURS SUR LA NEUROFIBROMATOSE ?**

Il n'existe actuellement aucune façon de prévenir ou de renverser les complications de la neurofibromatose, et il n'y a pas de test de dépistage de ce trouble. Toutefois, grâce à la recherche, c'est un temps de grandes espérances en ce qui a trait à l'élaboration de nouvelles méthodes de traitement. On a identifié les gènes responsables de la NF1 et de la NF2, et des scientifiques les étudient partout au monde. Pour la première fois depuis qu'une description détaillée de la NF1 a été consignée, il y a plus de cent ans, nous avons les outils nécessaires pour comprendre ce qui se passe

vraiment lorsque ce trouble se produit. Cela nous a déjà permis de modifier la façon dont la neurofibromatose est diagnostiquée dans certains cas. L'espérance ultime est d'arriver à comprendre le rôle normal du gène de la neurofibromatose et à découvrir comment contrôler son fonctionnement. Il n'y a aucune façon de savoir quand ou comment ces recherches aboutiront à un remède, mais vous pouvez vous attendre à la réalisation de plus en plus rapide de progrès excitants au cours des prochaines années.

## CONCLUSION

La NF est un trouble de toute une vie, et vous devez apprendre à vivre votre vie, et à ne pas laisser ce trouble la contrôler. Plus vous en comprendrez sur la NF, plus vous aurez le contrôle, alors assurez-vous de poser des questions à vos parents, à vos professeurs et aux professionnels de la santé. Trouvez une personne en qui vous avez confiance et parlez-lui de vos sentiments, de vos craintes et de vos frustrations. Les défis liés au fait d'avoir la NF sont difficiles, mais ils peuvent être relevés.

Pour vous renseigner sur les sections locales et les groupes de soutien dans votre localité, téléphonez à la National Neurofibromatosis Foundation au 1 800 323-7938 ou visitez son site Web au [www.nf.org](http://www.nf.org).

---

*Nous sommes très reconnaissants de l'aide de D<sup>r</sup> Helen Hand, Ph.D., psychologue clinicienne, qui a contribué par son expertise et sa perspicacité à la rédaction de ce guide.*



## neuro-fibroma-tosis

NATIONAL NEUROFIBROMATOSIS FOUNDATION, INC.

National Neurofibromatosis  
Foundation, Inc.  
95 Pine Street, 16th Floor  
New York, NY 10005

Téléphone : 212-344-NNFF  
Ligne d'information sans frais :  
800-323-7938  
Télécopieur : 212-747-0004  
Courriel : [NNFF@nf.org](mailto:NNFF@nf.org)  
Site Web : <http://www.nf.org>