NF1 GUIDE À L'INTENTION DES ÉDUCATEURS

Rédaction : **Bruce R. Korf, M.D., Ph.D.**
École de médecine de
l'Université de l'Alabama à Birmingham

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH
VAINCRE LA NF PAR LA RECHERCHE

NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1

TABLE DES MATIÈRES

1	Introduction
2	Au sujet de la neurofibromatose
3	Les causes de la NF1
3	Le diagnostic de la NF1
4	Les complications médicales de la NF1
5	Les activités physiques pour les enfants atteints de NF1
6	Les conséquences cognitives et comportementales de la NF1
6	La NF1 et l'intelligence
7	Les troubles d'apprentissage associés à la NF1
8	Les problèmes de comportement
8	Les enjeux psychosociaux
8	Classe ordinaire ou éducation spécialisée?
9	Où trouver de l'aide
9	La communication entre parents, enfants et éducateurs

PRÉSENTÉ PAR

ANFQ
L'ASSOCIATION DE LA NEUROFIBROMATOSE DU QUÉBEC

ASSOCIATION DE LA NEUROFIBROMATOSE DU QUÉBEC
C.P. 150, Succ. St-Michel
Montréal (Québec) Canada H2A 3L9
Téléphone : 514 385-6702
Courriel : anfq@anfq.org
Visitez notre site web www.anfq.org

Le guide original anglais a été traduit par Éric Bolduc pour l'Association de la neurofibromatose du Québec.

Dans ce guide, le masculin englobe les deux genres et est utilisé pour alléger le texte.

INTRODUCTION

Un diagnostic de neurofibromatose de type 1 (NF1) chez un enfant soulève beaucoup de questions importantes quant aux soins à prodiguer en contexte médical, familial ou scolaire. Les enfants atteints de NF1 peuvent être en bonne santé et réussir à l'école, mais bon nombre d'entre eux ont des besoins spéciaux, surtout en milieu scolaire. Le fait de répondre adéquatement à ces besoins peut augmenter considérablement les chances que l'enfant réussisse bien à l'école et plus tard dans la vie.

Les enseignants en classe ordinaire, les enseignants en éducation spécialisée (orthopédagogues), les psychologues et conseillers scolaires, les ergothérapeutes, les orthophonistes et le personnel infirmier scolaire peuvent faire une grande différence dans la vie d'un enfant atteint de NF1 en se renseignant sur cette maladie et en intervenant de façon précoce, si nécessaire.

Des progrès fascinants sont réalisés dans notre compréhension de la NF1. Le fait que vous lisiez le présent livret témoigne de votre intérêt, et nous vous en remercions. Bienvenue au sein de l'équipe soignante!

AU SUJET DE LA NEUROFIBROMATOSE

Le terme *neurofibromatose* couvre trois troubles génétiques différents qui entraînent la formation de tumeurs autour des nerfs : la neurofibromatose de type 1 (NF1), la neurofibromatose de type 2 (NF2) et la schwannomatose. Le présent livret porte exclusivement sur la NF1 qui, outre les tumeurs, est communément associée à des troubles d'apprentissage. De son côté, la NF2 ne se manifeste que très rarement chez les enfants et n'est habituellement pas associée à des déficits cognitifs; elle apparaît généralement à l'âge adulte, et peut causer une perte auditive et des problèmes d'équilibre. La schwannomatose, quant à elle, entraîne typiquement des douleurs chroniques sévères chez l'adulte.

L'incidence de la NF1 s'établit à une naissance sur 3000. La NF1 peut mener à un vaste éventail de problèmes médicaux et ses manifestations varient grandement d'une personne à l'autre. Elle peut avoir de très graves conséquences chez certains enfants, mais ses symptômes sont considérablement plus légers dans la plupart des cas. Beaucoup d'enfants atteints de NF1 sont en bonne santé générale; cela dit, cette maladie peut mener à la cécité, au défigurement, à des anomalies osseuses, à des troubles d'apprentissage, à une douleur invalidante et au cancer.

D'après les recherches, environ 50 à 60 % des enfants atteints de NF1 présentent une forme de trouble d'apprentissage. Bon nombre d'entre eux auront besoin de services d'éducation spécialisée pour pallier à des difficultés d'apprentissage, des troubles d'élocution, des déficits moteurs ou des problèmes psychosociaux. Par ailleurs, l'incidence du trouble déficitaire de l'attention est plus élevée chez les enfants atteints de NF1, comparativement à la population générale. Outre la possibilité d'avoir des difficultés cognitives, certains enfants peuvent présenter des manifestations visibles de la NF1 qui attirent l'attention et leur causent un stress additionnel dans les situations sociales.

LES CAUSES DE LA NF1

La NF1 est causée par une modification, ou mutation, dans la structure d'un gène. Ainsi, un enfant peut hériter de la NF1 si l'un de ses parents est porteur de cette maladie. Cependant, dans environ la moitié des cas, l'enfant est le seul membre de la famille atteint de NF1. Dans ces cas, on dit que la modification du gène de la NF1 découle d'une « mutation spontanée », soit une erreur aléatoire dans le processus de copie de l'information génétique.

La NF1 n'est pas provoquée par la consommation d'alcool ou de drogue, l'exposition à des rayons X ou tout autre facteur que les parents auraient pu prévenir. La NF1 n'est pas contagieuse. Un enfant atteint de cette maladie ne peut pas la transmettre à un autre enfant par simple contact.

LE DIAGNOSTIC DE LA NF1

La NF1 est généralement diagnostiquée par un généticien ou un neuropédiatre à l'aide de critères cliniques prédéfinis. Cependant, le personnel infirmier scolaire et les enseignants en éducation spécialisée peuvent jouer un rôle important pour repérer les enfants qui semblent présenter des signes de NF1. Ces enfants devraient ensuite être orientés vers un médecin qui connaît bien cette maladie et peut procéder à une évaluation médicale.

Un diagnostic de NF1 est souvent posé en présence d'au moins six taches café au lait (taches de pigmentation sur la peau) en plus d'autres caractéristiques particulières de cette maladie. Des tests génétiques existent pour confirmer la plupart des cas asymptomatiques de NF1 (cas où l'enfant ne présente pas de manifestations cliniques ni de signes visibles).

Un autre livret intitulé *Newly Diagnosed with NF1*, que l'on trouve sur le site de la Children's Tumor Foundation (www.ctf.org), donne de l'information plus détaillée sur le diagnostic et la prise en charge de la NF1.

LES COMPLICATIONS MÉDICALES DE LA NF1

Bien que la tâche de surveiller l'état de santé des enfants atteints de NF1 revienne généralement aux médecins, et non pas au personnel scolaire, il est judicieux pour les éducateurs d'être au courant de certaines des complications et manifestations possibles de la NF1.

Tumeurs : Puisque la NF1 est associée à la formation de tumeurs, le cancer est l'une des complications que l'on craint le plus. Heureusement, les tumeurs les plus souvent observées en présence de NF1 (appelées neurofibromes) ne sont typiquement pas malignes. Cependant, il peut être nécessaire de les enlever chirurgicalement afin de réduire le risque de complications graves. Il importe de noter que toute croissance soudaine d'un neurofibrome ou toute douleur soudaine causée par un neurofibrome peut constituer un signe de malignité et devrait être portée à l'attention d'un spécialiste médical.

Certains enfants atteints de NF1 développent des tumeurs cérébrales. Les plus courantes sont des gliomes optiques qui affectent le nerf contrôlant la vision. Les gliomes optiques sont typiquement asymptomatiques et ne nécessitent aucun traitement. Par contre, ils peuvent causer des problèmes de vision ou stimuler le début précoce de la puberté; des traitements efficaces existent pour de telles situations. Dans de rares cas, les enfants atteints de NF1 développent d'autres types de tumeurs cérébrales pouvant être précédées par des maux de tête, des crises convulsives ou des changements de comportement. Ces manifestations symptomatiques devraient être évaluées par un médecin dès que possible après leur apparition. La plupart d'entre elles ne sont pas indicatives d'une tumeur, mais il importe de procéder à une évaluation médicale.

Migraines : Certains enfants atteints de NF1 présentent un syndrome migraineux pouvant inclure des maux de tête, des douleurs abdominales, de la nausée, des vomissements, des malaises, de la fatigue ou des étourdissements. Les maux de tête peuvent être mineurs ou même absents. Ces enfants peuvent rater beaucoup de journées d'école ou être fréquemment orientés vers le personnel infirmier de l'école. Une évaluation médicale devrait avoir lieu en présence des symptômes susmentionnés afin d'écarter, par exemple, la possibilité d'une tumeur cérébrale. La bonne nouvelle est que les enfants atteints de NF1 peuvent présenter une excellente réponse à l'utilisation appropriée de médicaments destinés à la prévention et au traitement des migraines.

Scoliose : Le risque de scoliose (courbure anormale de la colonne vertébrale) est plus élevé que la moyenne chez les enfants atteints de NF1, et ce symptôme peut se manifester à un âge beaucoup plus jeune que dans la population générale. La scoliose peut être détectée grâce à un dépistage régulier. Une prise en charge précoce est cruciale pour prévenir de graves complications.

Anomalies osseuses : Un développement anormal des os peut survenir chez certaines personnes atteintes de NF1. La plupart des anomalies osseuses dues à la NF1 sont évidentes à la naissance ou peu après (certaines anomalies, comme celles touchant les vertèbres, peuvent se manifester plus tard). À peu près n'importe quel os peut être affecté, mais la boîte crânienne et les membres sont les plus souvent touchés.

Hypertension artérielle (HTA) : Le risque d'HTA est également plus élevé que la moyenne chez les enfants atteints de NF1. Encore une fois, ce symptôme peut se manifester à un âge beaucoup plus jeune que dans la population générale. L'HTA peut être détectée grâce à un dépistage régulier et peut être traitée adéquatement.

Troubles d'élocution et déficits moteurs : Ces manifestations sont souvent associées à la NF1. Les enfants aux prises avec ces problèmes ont tendance à bénéficier grandement d'une intervention précoce sous forme d'orthophonie ou d'ergothérapie.

LES ACTIVITÉS PHYSIQUES POUR LES ENFANTS ATTEINTS DE NF1

En général, les enfants atteints de NF1 ne sont pas exceptionnellement fragiles et aucune protection spéciale n'est nécessaire. Ils sont capables de participer à toutes sortes d'activités habituelles. Seule exception, certaines complications spécifiques (par exemple : anomalies osseuses, scoliose ou tumeurs) peuvent exposer l'enfant à un risque de blessure. Dans ces cas, le médecin de l'enfant précisera des restrictions concernant l'activité physique.

LES CONSÉQUENCES COGNITIVES ET COMPORTEMENTALES DE LA NF1

La détection précoce de problèmes cognitifs ou comportementaux chez les enfants atteints de NF1 constitue un élément crucial du travail collaboratif entre la famille et le personnel scolaire. Il importe de se rappeler qu'au moins la moitié des enfants atteints de NF1 présentent un certain degré de difficultés cognitives ou comportementales.

Il faut garder en tête que de telles difficultés peuvent survenir chez tout enfant atteint de NF1. De l'avis de bien de médecins, une évaluation en bonne et due forme de la fonction cognitive s'impose chez tous les enfants atteints de NF1 : il peut s'agir d'un test diagnostic en milieu scolaire ou d'un examen neuropsychologique effectué par un spécialiste.

On estime que les problèmes cognitifs et comportementaux pourraient être causés par des modifications structurelles ou fonctionnelles du cerveau dues à la NF1. Aucun profil de troubles cognitifs ou comportementaux ne semble être unique à la NF1 : il y a plutôt un chevauchement avec les problèmes observés dans la population générale. En outre, les enfants atteints de NF1 répondent aux mêmes interventions auxquelles on a recours chez les enfants qui ont des troubles cognitifs ou comportementaux, mais qui ne sont pas atteints de NF1.

Il est tout aussi crucial de savoir qu'environ la moitié de tous les enfants atteints de NF1 ne présentent pas de complications cognitives ni comportementales. Il y a un risque de « sur-diagnostiquer » ou de « sur-analyser » la maladie en présumant que de tels problèmes sont présents chez un enfant atteint de NF1. Pour cette raison et bien d'autres, il importe pour les éducateurs et les parents de travailler ensemble afin d'évaluer s'il y a bel et bien un problème.

LA NF1 ET L'INTELLIGENCE

Comme dans la population générale, les enfants atteints de NF1 peuvent avoir une intelligence inférieure ou supérieure à la moyenne. Des études ont démontré que les scores de QI des enfants atteints de NF1 ont tendance à être « légèrement plus bas », soit aux alentours de 85. Cela dit, ce score peut être plus ou moins élevé d'un individu à l'autre.

Il ne semble pas y avoir de divergence constante pour ce qui est du QI verbal et du QI de performance en présence de NF1. Les problèmes graves (pouvant constituer un déficit intellectuel) sont rares et se manifestent généralement au cours des premières années de vie.

LES TROUBLES D'APPRENTISSAGE ASSOCIÉS À LA NF1

Un trouble d'apprentissage se définit comme étant un problème affectant une fonction cognitive spécifique qui est nécessaire à l'apprentissage chez les personnes ayant une intelligence moyenne ou même supérieure à la moyenne. Comme dans la population générale, la nature et la sévérité des troubles d'apprentissage, y compris les troubles verbaux et non verbaux, varient grandement chez les enfants atteints de NF1.

En présence de NF1, les troubles d'apprentissage peuvent se manifester par un dysfonctionnement sur divers plans : perception visuelle ou auditive (à ne pas confondre avec l'acuité visuelle ou auditive); intégration de l'information (ex. : mise en séquence, abstraction, organisation); mémoire; langage; motricité globale, fine ou orale (causant de la maladresse, une mauvaise écriture ou une mauvaise articulation); et aptitudes sociales ou comportement social (ex. : mauvaise perception des signaux sociaux, déficit d'attention ou hyperactivité). Les problèmes qui en découlent peuvent affecter diverses fonctions : lecture, orthographe, mathématiques, aptitude spatiale, ordre, capacité de faire des tests, clarté d'expression, capacité de se faire des amis, et bien d'autres.

Un enfant présentant un trouble d'apprentissage associé à la NF1 peut bénéficier grandement d'une évaluation de ses points forts et points faibles ainsi que d'un Programme d'éducation personnalisée (PEP) adapté à ses besoins particuliers. Grâce à une intervention précoce et adéquate, l'enfant peut réussir à l'école.

Un autre livret intitulé *NF1 : About Learning Disabilities*, que l'on trouve sur le site de la Children's Tumor Foundation (www.ctf.org), décrit les troubles d'apprentissage de façon spécifique et suggère des modifications pratiques pouvant être utiles en classe.

LES PROBLÈMES COMPORTEMENTAUX

Les problèmes comportementaux associés à la NF1 peuvent comprendre un trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH) semblable à celui rencontré dans la population générale. Bien que cette problématique découle directement du trouble génétique complexe qu'est la NF1, les enfants qui présentent des problèmes comportementaux répondent aux mêmes interventions que tout autre enfant, c'est-à-dire une attention personnalisée, des modifications du comportement et, dans certains cas, la médication. La médication ne devrait jamais être utilisée comme seule approche thérapeutique, mais elle peut être utile dans certains cas.

LES ENJEUX PSYCHOSOCIAUX

Les enfants aux prises avec un trouble d'apprentissage ou d'autres difficultés peuvent être la cible d'intimidation par d'autres élèves. Dans les rares cas où la NF1 entraîne un défigurement, les enfants se font souvent agacer ou poser des questions par leurs camarades de classe, et il faut faire preuve de beaucoup de délicatesse, non seulement auprès de l'enfant atteint de NF1, mais aussi auprès de ses pairs. Ce comportement résulte souvent de l'ignorance des autres élèves et peut être contré en les renseignant adéquatement avec de l'information appropriée selon leur âge.

Les enfants atteints de NF1 souffrent souvent d'isolement social, d'une mauvaise estime de soi, d'anxiété ou de dépression. Pour ceux qui doivent composer avec un ensemble de problèmes de nature médicale, scolaire et sociale, une journée typique à l'école peut être psychologiquement épuisante.

CLASSE ORDINAIRE OU ÉDUCATION SPÉCIALISÉE?

L'éducation spécialisée s'avère bénéfique chez bon nombre d'enfants atteints de NF1. Si un enfant présente un trouble d'apprentissage, il n'y a aucune raison d'attendre pour voir si ses déficits disparaîtront d'eux-mêmes avec l'âge. Une intervention précoce peut habituellement être réalisée dès l'âge de trois ans en milieu scolaire public et dès la naissance dans certains districts scolaires; il est judicieux de s'en prévaloir le plus tôt possible (voir la section « Où trouver de l'aide »).

Les enfants ayant un trouble d'apprentissage attribuable à la NF1 peuvent apprendre plus lentement que leurs pairs; cependant, les recherches démontrent qu'avec le temps, ils finissent par apprendre la matière enseignée, tout comme leurs camarades de classe. Ils ont souvent de la difficulté à faire des apprentissages par cœur, même si leurs capacités de compréhension sont adéquates.

Les éducateurs et les parents devraient maintenir des attentes élevées envers l'enfant, sans toutefois que leurs exigences créent de la frustration. Les enfants en éducation spécialisée devraient être évalués régulièrement afin de déterminer s'ils ont encore besoin de services spéciaux ou s'ils sont de plus en plus en mesure de réussir dans une classe ordinaire.

OÙ TROUVER DE L'AIDE

L'évaluation par le personnel scolaire, à elle seule, ne suffit pas toujours pour qu'un enfant présentant un déficit d'apprentissage soit admissible aux services spécialisés. Cependant, les enfants atteints de NF1 qui tombent dans la catégorie de handicap *Other Health Impairment*, conformément à la loi américaine, après vérification par un médecin, ont droit à l'éducation spécialisée. Des services d'ergothérapie ou d'orthophonie peuvent être fournis à titre de services connexes, s'il y a lieu. Des services technologiques d'assistance, comme l'accès à un ordinateur portatif si l'enfant a du mal à écrire, sont également disponibles et utiles pour bien des enfants.

LA COMMUNICATION ENTRE PARENTS, ENFANTS ET ÉDUCATEURS

Vu la grande variabilité des caractéristiques de la NF1, les conséquences de la maladie sont plus visibles chez certains enfants que d'autres. Il est important pour les éducateurs de consulter les parents pour savoir ce que l'enfant sait au sujet de sa maladie. Beaucoup de parents attendent que leur enfant semble être émotionnellement prêt avant de lui parler de sa maladie. La quantité et la nature des renseignements fournis doivent être déterminées en fonction des complications particulières de l'enfant, de son âge, de sa maturité et de son degré de compréhension.

Les parents ont souvent des sentiments partagés quand il s'agit d'informer le personnel scolaire du fait que leur enfant est atteint de NF1. Certains parents craignent que le personnel scolaire présume que leur enfant a des problèmes médicaux ou des troubles d'apprentissage, même si ce n'est pas le cas. Ils ont peur qu'un trouble d'apprentissage présumé ne donne raison à cette « prophétie », ce qui peut diminuer les attentes de l'enseignant envers l'enfant (et, à son tour, diminuer l'estime de soi et le rendement scolaire de l'enfant), et ce, même en l'absence d'un tel trouble. Par contre, pour toute personne qui s'occupe d'un enfant atteint de NF1, de meilleures connaissances se traduisent habituellement par de meilleurs soins.

Nous vous remercions d'avoir pris le temps de vous renseigner sur la neurofibromatose (NF).

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF
THROUGH RESEARCH

VAINCRE LA NF PAR LA RECHERCHE

Établie en 1978, la très réputée *Children's Tumor Foundation* est un organisme national sans but lucratif constitué en vertu de l'article 501(c)(3) qui se consacre à la découverte de traitements contre la NF.

Notre mission :
Approfondir les recherches, élargir les connaissances et améliorer les soins pour la communauté de la NF.

Notre vision :
Vaincre la NF.

Si vous désirez vous engager et vous renseigner sur les activités de notre fondation, veuillez visiter notre site Web ou communiquer avec nous par écrit ou par téléphone :

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
120 Wall Street, 16th Floor, New York, NY 10005
1-800-323-7938 • info@ctf.org

www.ctf.org

@childrenstumor #EndNF

Copyright ©2016