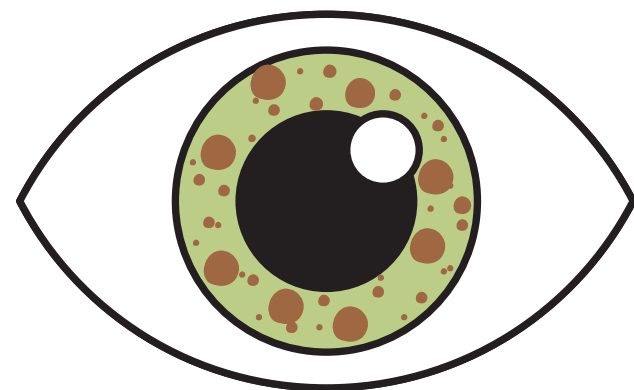




# La neurofibromatose

de type 1 Ou maladie de Von Recklinghausen

FIGHE DE COURS 20



C'est une pathologie à transmission autosomique dominante.

Entre 1/3000 et 1/4000 naissances en France

## Signes Ophtalmologiques et Dermatologiques



Gliome des voies optiques

Nodules de Lisch

Tâches de Yasunari

---

Tâches café au lait

Lentigines

Neurofibromes

## Les examens réalisés

Bilan Orthoptique complet (baisse d'acuité visuelle, amblyopie, strabisme...)

OCT IR RNFL GCC et MAC

LAF non dilaté (pour voir les nodules de Lisch) puis dilaté pour voir les tâches de Yasunari)

PEV ou CV (en fonction de l'âge de l'enfant)

=> pour dépister/voir l'évolution d'un Gliome des voies optiques (GVO).

## Des troubles neuro-cognitifs associés

Troubles visuo-spatiaux

Troubles de l'attention sélective

Troubles du spectre autistique

Trouble du développement oral (parole et/ou langage)



# La neurofibromatose de type 1

FICHE DE COURS 20

## Les chiffres clés

15-20% des NFI ont une forme compliquée ophtalmologique

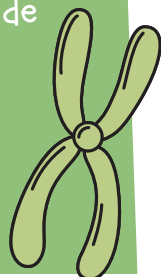
Le gliome des voies optiques se développe le plus souvent chez les enfants avant l'âge de 6 ans.

30 à 50% des enfants atteints de NFI auraient développé les critères d'un TDAH.

Le chromosome 17 porte un gène NFI qui code la fabrication de protéine appelée la neurofibromine.

C'est cette dernière qui a un rôle important car elle est suppresseur de tumeur.

La NFI est développée suite à une mutation de ce chromosome.



Ces enfants ont souvent un suivi avec un.e psychomotricien.ne, orthophoniste, ergothérapeute, psychologue...