

# Neurofibromatoses



## Friedrich von Recklinghausen

1882, il décrit la neurofibromatose: une maladie dont le *problème de base est la croissance mal maîtrisée* de certaines cellules.

1882 1900  
Maladie  
familiale

1905  
Mot "gène"

1930  
NF2 décrite

1949  
Gènes = ADN

1953  
Structure de l'ADN

1987  
Gène NF1 sur  
chromosome 17

## Que savons-nous ?



- Maladie génétique fréquente mais mal connue : 1 personne sur 3-4'000 dans le monde entier, dont 2'000 estimées en Suisse.
- Touche hommes, femmes et enfants.
- Transmise de génération en génération : 1 risque sur 2 pour chaque enfant (50%).
- Ne saute jamais une génération.
- Elle peut apparaître dans une famille "de novo": le 50% des malades a une mutation génétique sporadique.

Les formes les plus fréquentes et les plus connues sont les types **NF1** et **NF2**.

La **NF1** est due à l'altération congénitale d'un gène situé sur le chromosome 17. Les caractéristiques principales sont les taches café au lait, les neurofibromes dermiques cutanés et/ou sous-cutanés et les nodules de Lish.

La **NF2** est due à l'altération congénitale d'un gène situé sur chromosome 22. La caractéristique principale est la présence de tumeurs bénignes sur les neurones acoustiques, le cerveau et la moelle épinière. Environ 30% des patients ont des troubles d'apprentissage.

## Où allons-nous ?

- Aujourd'hui : diagnostiquer la maladie et «contrôler les symptômes»
- Demain : l'espoir et des idées => le progrès est lent et les coûts de la recherche très élevés...

Améliorer la communication entre patients, médecins de 1<sup>er</sup>

