


Ayant reçu un
diagnostic de
neurofibromatose
de type 1 (NF1)



Sponsored by **AstraZeneca** 

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease


**CHILDREN'S
TUMOR
FOUNDATION** 
ENDING NF
THROUGH RESEARCH

Quelques mots de la part de la Children's Tumor Foundation

Cette brochure a été réalisée afin de vous aider dans votre parcours alors que vous êtes atteint(e) de neurofibromatose de type 1 (NF1). Que vous ayez reçu votre diagnostic récemment ou pas, vous trouverez ici des informations et un soutien qui vous aideront, de même que vos proches.

La Children's Tumor Foundation (Fondation des tumeurs infantiles, CTF) espère que ce guide répondra à certaines des questions que les personnes atteintes de NF1 et leurs aidants se posent le plus fréquemment sur la façon de faire face au diagnostic, la compréhension des causes de la NF1, l'identification des symptômes, fréquents ou non, et la gestion des soins tout en vivant pleinement sa vie.

Nous sommes également là pour vous aider à entrer en contact avec d'autres patients et leurs familles, et à partager des opportunités de faire partie de la communauté des personnes atteintes de NF, active et dynamique dans le monde entier.



« Bien que le fait d'être atteint de NF ait représenté un parcours difficile, je crois fermement que cela m'a appris à avancer et à persévérer malgré tout ce que la vie peut mettre en travers de mon chemin. Cela a vraiment fait de moi la personne à part entière que je suis aujourd'hui. »

—David, atteint de NF1, en compagnie de ses deux filles, Genna et Rosie, également atteintes de NF1.

table des matières

- 2 Diagnostic de la NF1**
 - Nouveau diagnostic de NF1
 - Diagnostic de NF1 antérieur

- 4 NF : Connaître les faits**
 - Types de NF
 - Introduction à la NF1
 - Quelles sont les causes de la NF1 ?
 - Risque d'avoir un autre enfant atteint de NF1
 - Analyses génétiques

- 10 Comment votre médecin pose-t-il un diagnostic de NF1 ?**
 - Critères de diagnostic de la NF1
 - Caractéristiques cliniques de la NF1

- 14 Défis relatifs à l'apprentissage**

- 16 Prise en charge médicale de la NF1**
 - Professionnels de santé spécialisés dans la NF1

- 18 Discuter du diagnostic de NF1**
 - En discuter avec les autres
 - En discuter avec les enfants

- 20 Exemple de message pour les amis et la famille**

- 21 Soutien et ressources supplémentaires**
 - Supports pédagogiques de la CTF
 - Trouver des soins pour la NF
 - Le Registre de la NF

- 26 The Children's Tumor Foundation**
 - S'engager

Nouveau diagnostic de NF1

À la Children's Tumor Foundation (CTF), nous savons que recevoir un diagnostic de neurofibromatose de type 1 (NF1) peut être accablant et difficile à assimiler d'un seul coup. Chacun gère à sa façon les nouvelles difficultés ou inattendues. Pour certaines familles, le diagnostic est une surprise complète lorsqu'il est donné à un enfant qui semble, par ailleurs, en bonne santé. Pour d'autres, le parcours a peut-être été long avant de finalement parvenir au diagnostic.

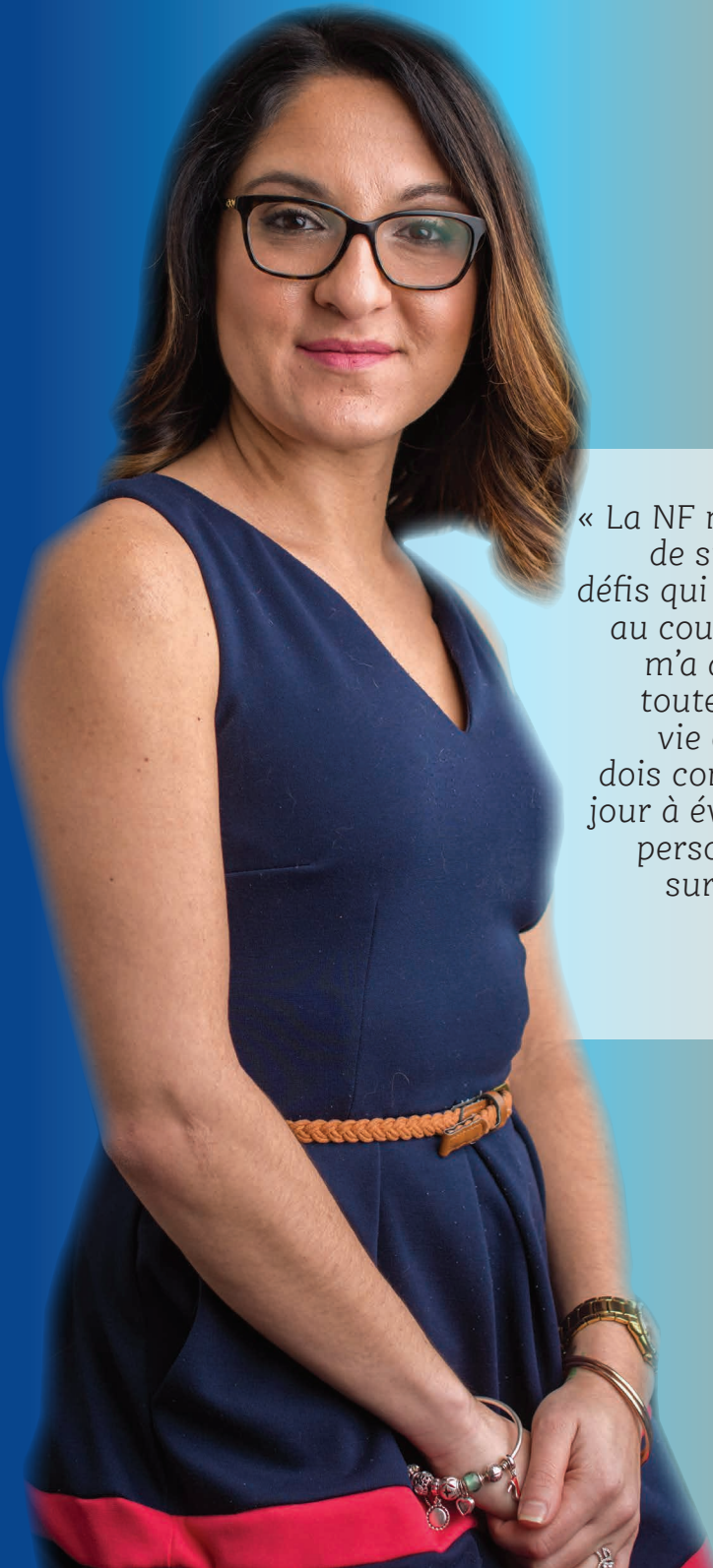
Certaines personnes assimilent l'information lentement, en se donnant le temps d'en prendre connaissance petit à petit. D'autres cherchent à en apprendre autant que possible sans attendre. Dans un cas comme dans l'autre, cela est tout à fait normal : il n'y a pas de bonne ou de mauvaise façon de gérer cette nouvelle.

Il est important que vous sachiez que vous n'êtes pas seul(e). La NF1 est l'une des maladies génétiques les plus communes et de nombreuses familles peuvent vous fournir des informations et un soutien. La Children's Tumor Foundation, ainsi que vos professionnels de santé et vos proches sont là pour vous aider à vous adapter au diagnostic et vous donner les outils dont vous aurez besoin pour pouvoir gérer vos soins pour votre NF.

Diagnostic de NF1 antérieur

Faire face à un diagnostic de maladie génétique, comme la neurofibromatose de type 1 (NF1), peut être difficile, quel que soit l'âge auquel on le reçoit. Les familles doivent se renseigner continuellement et adapter leurs stratégies pour y faire face à mesure que le/la patient(e) se voit confronté(e) à de nouveaux défis. Par exemple, les choses à considérer au moment du diagnostic initial peuvent être très différentes de celles à prendre en compte de nombreuses années plus tard, et à mesure que la personne devient adulte.

Il est important d'avoir conscience du fait que de nouvelles questions, peurs et angoisses pourraient voir le jour et parfois vous surprendre. La Children's Tumor Foundation et vos professionnels de santé sont là pour vous aider tout au long de votre parcours avec la NF.



« La NF m'a donné la force de surmonter tous les défis qui se sont présentés au cours de ma vie. Cela m'a appris à apprécier toutes les choses de la vie et enseigné que je dois continuer jour après jour à évoluer en tant que personne pour pouvoir surmonter tout ça. »

—Samantha,
atteinte de NF1.

Types de NF

La NF désigne un groupe de maladies génétiques qui causent la croissance de tumeurs sur les nerfs. Il s'agit de maladies incurables qui touchent toutes les populations de la même manière, indépendamment du sexe ou de l'origine ethnique. Les personnes atteintes de NF peuvent vivre pleinement leur vie, mais elles ont souvent besoin de recevoir des soins médicaux spécialisés de la part d'une équipe de professionnels de santé qui connaissent bien la maladie. Un type de NF ne peut pas évoluer en un autre type.

La neurofibromatose de type 1 est la forme la plus fréquente de NF : elle concerne environ 1 naissance sur 2500. Même si les personnes sont atteintes de NF1 dès leur naissance, il est possible qu'elles ne soient pas diagnostiquées immédiatement car certaines manifestations (signes ou caractéristiques) n'apparaissent qu'avec le temps. D'autre part, étant donné que certains professionnels de santé ne connaissent pas les manifestations précoces de la NF1, ceux-ci peuvent avoir du mal à identifier certaines caractéristiques importantes.

Cette brochure concerne exclusivement la NF1. Si vous avez des doutes sur le type de NF dont vous êtes atteint(e), veuillez contacter votre professionnel de santé. Vous pouvez en apprendre davantage sur tous les types de NF en consultant le site Internet de la Children's Tumor Foundation à l'adresse ctf.org.

—Diane, Sean
et Jaden, héros atteint de NF.

Le saviez-vous ?

La neurofibromatose de type 1 (NF1) est le type le plus courant de NF et touche environ 1 personne sur 2 500.

Introduction à la NF1

La neurofibromatose de type 1, ou NF1, peut toucher plusieurs organes du corps. Les signes les plus fréquents se manifestent au niveau de la peau, généralement pendant la petite enfance ou l'enfance. Les macules café au lait sont de petites taches plates et brunes qui peuvent être présentes à n'importe quel endroit de la peau. Des taches de rousseur peuvent apparaître au niveau de l'aîne ou sous les aisselles. La manifestation de ces signes sur la peau conduit souvent le médecin à envisager un diagnostic de NF1.

Outre ces taches sur la peau et les taches de rousseur, des neurofibromes (des excroissances bénignes présentes sur les nerfs périphériques du corps) peuvent également apparaître, parfois tôt, mais pas forcément. Environ 50 % des personnes atteintes de NF1 ont aussi des difficultés d'apprentissage. Certaines personnes atteintes de NF1 peuvent présenter une fragilité ou une courbure des os des jambes et de la colonne vertébrale (scoliose). Des taches bénignes peuvent également apparaître sur la partie colorée de l'œil (nodules de Lisch).

Des tumeurs peuvent parfois apparaître dans le cerveau, sur les nerfs crâniens ou sur la moelle épinière. Bien que les tumeurs causées par la NF ne soient généralement pas cancéreuses, elles peuvent causer des problèmes lorsqu'elles touchent les nerfs ou exercent une pression sur les tissus corporels qui les entourent. Une tumeur bénigne peut parfois devenir maligne (cancéreuse), mais cela ne sera pas le cas chez la plupart des personnes atteintes de NF1.

La plupart des personnes atteintes de NF1 restent en bonne santé toute leur vie, en ayant des symptômes relativement légers ou gérables. Bien qu'aucune complication médicale majeure ne survienne chez les deux tiers des personnes atteintes de NF1, certaines peuvent avoir des problèmes de santé plus importants. Certaines des complications peu fréquentes, mais graves, de la NF1 sont l'apparition d'une tumeur maligne (d'un cancer) et des problèmes de rétrécissement des vaisseaux sanguins. Bien que ces situations ne soient pas typiques, elles sont graves et exigent une surveillance par des professionnels de santé connaissant la NF1.

Les manifestations de la NF1 sont très différentes d'une personne à l'autre. Il est difficile de prévoir la gravité des répercussions de la NF1 et les problèmes médicaux qui surviendront avec le temps ; il est donc important de contacter un spécialiste de la NF1 qui vous suivra. Faire face à cette incertitude peut être une chose effrayante et frustrante pour les patients et leurs familles.

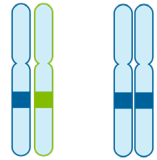
Si vous pensez que vous avez besoin d'aide pour affronter votre NF1, n'hésitez pas à demander le soutien de la Children's Tumor Foundation ou de votre professionnel de santé.

Quelles sont les causes de la NF1 ?

Vous vous demandez peut-être quelle est la cause de votre NF1, ou de celle de votre enfant. **Il est important que vous sachiez que vous n'avez rien fait de mal : la NF1 est causée par un changement génétique et non par quelque chose qu'un parent ou qu'une personne atteinte de NF a pu faire ou non.**

Comment se produisent les changements génétiques ?

- La neurofibromatose de type 1 est causée par un changement, ou un variant pathogène (anciennement appelé « mutation »), survenant dans un gène (une séquence d'ADN).



Un variant pathogène du gène *NF1*

- Nous avons tous deux gènes *NF1* : l'un nous est transmis par notre père et l'autre par notre mère. En général, NF1 désigne la maladie et *NF1* (en italique) désigne le gène.
- Le gène *NF1* a une séquence génétique très longue et même une petite modification peut perturber son activité normale.
- Le gène *NF1*, situé sur le chromosome 17, est responsable de la production de neurofibromine, une protéine qui empêche les cellules de se développer trop rapidement.
- Une personne atteinte de NF1 possède un variant pathogène du gène *NF1*, ce qui perturbe la production normale de neurofibromine.
- Une neurofibromine anormale ou en quantité insuffisante sont responsables des manifestations cliniques associées à cette maladie.

Chez 50 % des personnes atteintes de NF1, le variant du gène *NF1* est transmis par un parent atteint de la maladie. Dans l'autre moitié des cas, un nouveau changement se produit dans le gène *NF1* sans qu'aucun des parents ne soit atteint de la maladie. On parle alors de cas de NF1 « spontané », « sporadique » ou « *de novo* ».

La neurofibromatose de type 1 n'est pas causée par quelque chose qu'un parent a pu faire, ou pas, avant ou pendant une grossesse. Cette maladie ne peut pas, non plus, être détectée au cours d'une grossesse lors d'un dépistage prénatal de routine. **La NF1 n'est pas contagieuse : vous ne pouvez pas la transmettre à quelqu'un d'autre ni la contracter en côtoyant une autre personne.**

« Avoir une NF, c'était tout à fait normal pour moi. Toutefois, j'ai vraiment appris ce que c'était à un âge où je me disais que j'étais un peu différente. L'une des choses que je fais avec la CTF est d'aller en colonie tous les ans. À la colonie pour enfants atteints de NF, je peux rencontrer et côtoyer d'autres enfants comme moi. C'est super. »

—Olyvia, photographiée avec son frère Frankie, tous deux atteints de NF1.

Le saviez-vous ?

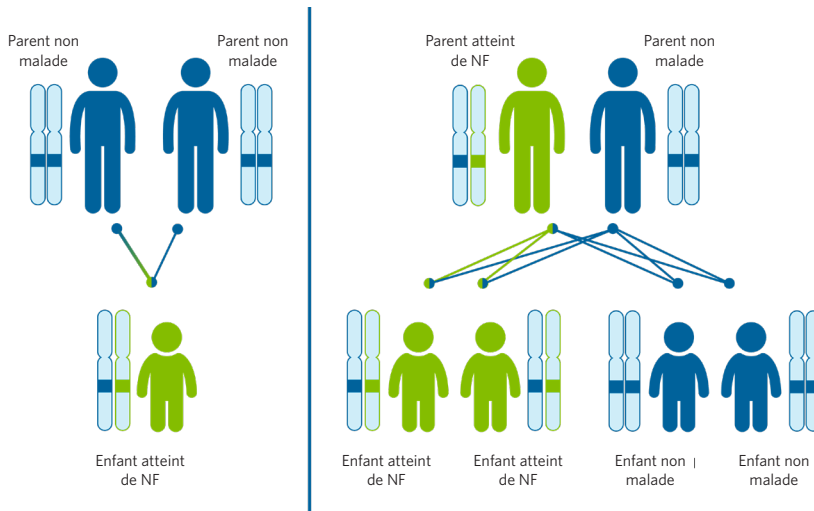
Un enfant peut hériter la NF1 de l'un de ses parents, mais environ la moitié des enfants atteints de NF1 sont la seule personne de leur famille atteinte de NF1.



Probabilité d'avoir un autre enfant atteint de NF1

Si un parent est atteint de NF1, la probabilité pour que chacun de ses enfants soit atteint de NF1 est de 50 %. Cela ressemble à un tirage à pile ou face : **la probabilité est de 50/50 pour chaque grossesse**. Vous pouvez tomber sur pile, ou face, à chaque fois, mais le dernier lancer ne change en rien la probabilité de tomber sur pile ou face la fois suivante.

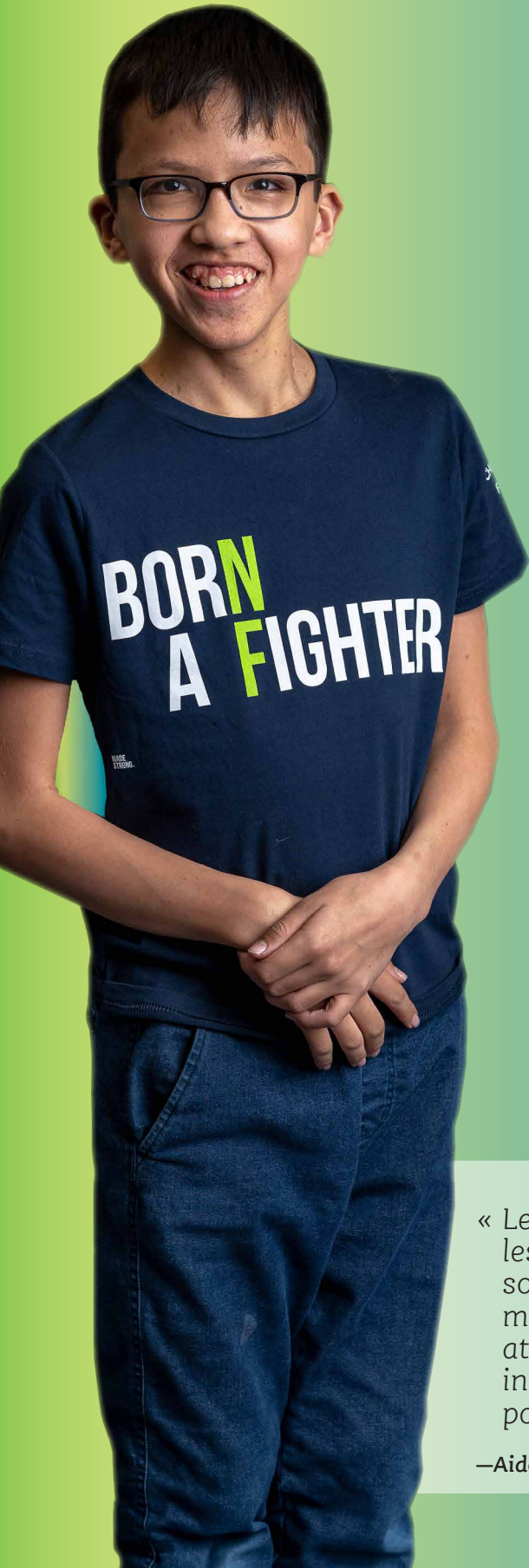
Si aucun des deux parents n'est atteint de NF1, il est peu probable que le couple ait un autre enfant atteint de NF1. Étant donné que le variant génétique n'a pas été transmis par la mère ou le père, le risque que cela se reproduise est estimé à moins de 1 %.



Pour les questions sur les risques et les possibilités lors d'une grossesse, parler avec un conseiller en génétique ou un professionnel de santé compétent peut s'avérer utile.

Le saviez-vous ?

Le gène *NF1* est responsable de la production de neurofibromine, la protéine qui permet de contrôler la croissance des cellules.



Analyses génétiques

Les analyses génétiques sont également appelées « analyses moléculaires » ou « analyses de l'ADN ». Étant donné que la NF1 est causée par un changement génétique (appelé « variant pathogène »), votre médecin pourrait recommander une analyse génétique du gène *NF1*. Cette analyse spécialisée peut être réalisée sur du sang, de la salive ou d'autres tissus. Les analyses génétiques peuvent être utiles dans certains cas. Elles peuvent permettre de confirmer un diagnostic, déterminer si d'autres membres de la famille sont atteints de NF1 et fournir des renseignements lors de la prise de décision concernant la reproduction.

Les analyses génétiques ont certaines limites : elles ne permettent pas de dépister la NF1 chez toutes les personnes malades. Dans la plupart des cas, les analyses génétiques ne permettent pas de prévoir la gravité de la maladie ni les complications qui surviendront chez une personne en particulier. La décision de faire l'objet d'une analyse génétique est un choix personnel. Un professionnel de santé en génétique ou un conseiller en génétique pourra vous aider à prendre cette décision. De plus amples informations relatives aux analyses génétiques sont disponibles sur le site ctf.org/geneticstesting.

« Les répercussions de la NF chez les personnes qui en sont atteintes sont très nombreuses et différentes, mais toutes ces personnes sont atteintes de NF. Nous devons informer autant de personnes que possible de ce qu'est la NF. »

—Aiden, atteint de NF1.

Critères de diagnostic de la NF1

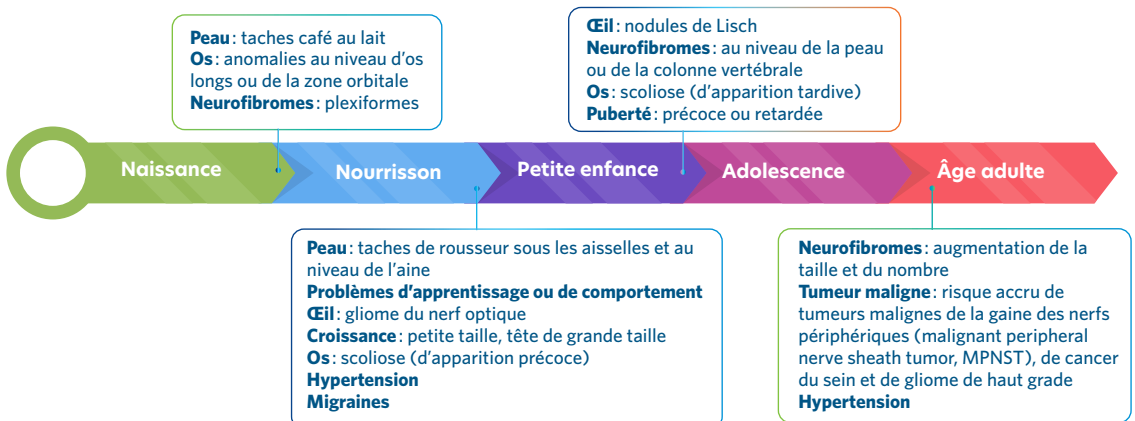
En 2021, un groupe d'experts de la neurofibromatose, issus du monde entier, a publié une mise à jour des critères qui doivent être remplis pour pouvoir confirmer un diagnostic de neurofibromatose de type 1 (NF1). **Un diagnostic de NF1 peut être posé si la personne présente au moins deux des signes suivants :**

- Au moins six macules de couleur café au lait (taches brunes sur la peau)*
- Taches de rousseur au niveau de l'aisselle (sous le bras) ou de l'aîne*
- Présence d'au moins deux tumeurs, ou neurofibromes, quelle qu'en soit la nature, ou d'un neurofibrome plexiforme (une tumeur plus grosse et plus étendue)
- Présence d'au moins deux nodules de Lisch (des taches de couleur bénignes dans l'œil) ou d'au moins deux anomalies de la choroïde (la couche vascularisée de l'œil)
- Gliome du nerf optique (une tumeur du nerf optique parcourant l'œil)
- Lésion osseuse (lésion touchant un os), comme une dysplasie d'un os sphénoïde (une excroissance anormale) situé à l'arrière l'œil, une dysplasie ou une pseudarthrose du tibia (os long de la jambe) ou d'autres os longs
- Un variant pathogène de *NF1* révélé par des analyses génétiques
- Un parent atteint de NF1, conformément aux critères définis ci-dessus

* Au moins l'une des deux manifestations pigmentaires doit être présente des deux côtés du corps.

Certaines des manifestations de la NF1 sont liées à l'âge et peuvent n'apparaître que plus tard au cours de la vie. Il est donc possible qu'un diagnostic ne puisse pas être confirmé chez un jeune enfant sur la base de l'examen clinique réalisé par le médecin. Cela ne veut toutefois pas dire que l'enfant n'est pas atteint de NF1. Lorsqu'un enfant ne remplit qu'un des critères mentionnés ci-dessus, certains médecins et certaines familles décident d'« attendre pour voir », en surveillant l'enfant au cours du temps pour voir si d'autres caractéristiques de NF1 apparaissent. Dans d'autres cas, des analyses génétiques peuvent être envisagées.

Moment approximatif des manifestations pouvant suggérer une NF1



Identifier les signes et les symptômes

Personne ne va présenter tous les signes et tous les symptômes ou toutes les manifestations possibles de la NF1. Les caractéristiques varient d'une personne à l'autre et chaque cas est différent. Les manifestations peuvent même être différentes chez les membres d'une même famille. De nombreuses personnes atteintes de NF1 ne sont que très légèrement malades et ont peu de problèmes médicaux. Il existe cependant un large éventail de manifestations possibles, et leur gravité est également très variable. Dans la plupart des cas, il est absolument impossible de savoir quels symptômes apparaîtront chez une personne en particulier. Les manifestations possibles de la NF1 sont décrites ci-dessous.

Peau

Taches, ou macules, café au lait. Les taches café au lait sont des taches planes, brun clair, présentes sur la peau, qui ne sont ni dangereuses ni douloureuses. Elles ne donnent aucune indication sur la gravité de la NF ni sur l'endroit où une tumeur pourrait apparaître. Les personnes atteintes de NF1 ont généralement au moins six taches café au lait.

Yeux

Tumeur du nerf optique. Un gliome du nerf optique, ou OPG (optic pathway glioma), est une tumeur qui apparaît autour du nerf optique. Il s'agit du nerf qui relie le cerveau au globe oculaire et lui transmet les informations sur la vision. Un OPG apparaît chez environ 15 à 20 % des enfants atteints de NF1. Les enfants présentent un risque plus élevé d'avoir des symptômes indiquant un gliome du nerf optique avant l'âge de six ans. La plupart du temps, les gliomes du nerf optique ne causent aucun symptôme et ne nécessitent aucune intervention, mais ils peuvent parfois perturber la vision ou causer d'autres problèmes médicaux, auquel cas un traitement est nécessaire.

Nodules de Lisch. Les nodules de Lisch sont de petites bosses brunes qui apparaissent sur l'iris de l'œil (la partie colorée de l'œil). En général, ils n'apparaissent pas avant l'adolescence. Ces nodules ne perturbent généralement pas la vision, mais ils sont très utiles pour pouvoir diagnostiquer une NF1.

Os

Anomalies au niveau des os. Une scoliose (courbure de la colonne vertébrale) survient plus fréquemment chez les enfants atteints de NF1 et doit être surveillée tout au long de l'enfance et de l'adolescence. Bien que cela survienne rarement, certaines personnes atteintes de NF1 peuvent présenter une courbure de la partie inférieure de la jambe ou des problèmes au niveau d'autres os. Une courbure sévère des os de la jambe peut nécessiter le port d'un appareil orthopédique ou d'autres traitements.

Nerfs périphériques

Neurofibromes. Un neurofibrome est un type de tumeur qui entraîne la formation de bosses le long des nerfs, partout dans le corps. Il existe plusieurs types de neurofibromes associés à la NF1 :

Les **neurofibromes cutanés/sous-cutanés** sont le type de neurofibrome le plus fréquent en cas de NF1. Il s'agit de tumeurs bénignes qui se forment le long d'un nerf sur la peau (neurofibromes cutanés) ou sous la peau (neurofibromes sous-cutanés) et ressemblent à des boules ou des bosses sur la peau, ou encore à des bosses qu'il est possible de sentir sous la peau. Il n'existe aucun moyen de savoir combien de neurofibromes apparaîtront chez une personne au cours de sa vie, ni quand, ni à quels endroits. Certaines personnes atteintes de NF1 n'auront que quelques neurofibromes, tandis que d'autres en auront davantage. Les neurofibromes de ce type n'évoluent pas en cancer et ne sont généralement pas associés à de graves problèmes médicaux. Ils peuvent parfois causer une sensibilité ou une légère douleur.

Les **neurofibromes rachidiens** sont des neurofibromes qui se forment sur les nerfs qui se trouvent autour de la moelle épinière. Ceux-ci étant très proches de la moelle épinière, ils peuvent parfois exercer une pression ou causer des symptômes comme une faiblesse, un engourdissement ou des picotements. Si des symptômes se manifestent, il est important d'en informer votre médecin, car une intervention chirurgicale pourrait être nécessaire.

Des **neurofibromes plexiformes** apparaissent chez environ 30 % à 50 % des personnes atteintes de NF1. Comme les neurofibromes cutanés, les neurofibromes plexiformes se forment également le long des nerfs, mais ils peuvent être plus compliqués. À la surface de la peau, ils ont une texture mixte ou grumeleuse et peuvent avoir davantage de poils. Ils peuvent s'enchevêtrer avec des structures environnantes, comme des muscles, des vaisseaux sanguins et des organes du corps. Ils peuvent défigurer la personne et la rendre invalide.

Contrairement aux neurofibromes cutanés, les neurofibromes plexiformes semblent être présents dès la naissance et grandir lentement au fil du temps. Ils peuvent se former à l'intérieur du corps ou à la surface de la peau. Les neurofibromes plexiformes doivent être surveillés de près par les patients et leurs prestataires de soins médicaux. Chez environ 10 à 12 % des patients atteints d'un neurofibrome plexiforme, celui-ci devient malin et évolue en un cancer appelé « tumeur maligne de la gaine des nerfs périphériques » (malignant peripheral nerve sheath tumor, MPNST). Si vous souhaitez en savoir plus sur les neurofibromes plexiformes, consultez la page ctf.org/pns.

Certaines personnes atteintes de neurofibromes plexiformes inopérables peuvent recevoir un traitement approuvé. Celui-ci peut permettre d'arrêter la croissance des tumeurs et parfois même d'en réduire la taille. Si vous souhaitez en savoir plus sur les traitements possibles, consultez la page ctf.org/treatments.

Système hormonal

Retard de puberté ou puberté précoce. Chez la plupart des personnes atteintes de NF1, la puberté commence dans la tranche d'âge prévue, mais celle-ci peut survenir de façon précoce (plus tôt que prévu) ou tardive chez certaines autres. Cette constatation est importante et vous devez la mentionner à votre professionnel de santé, car elle peut être le signe d'une complication de la NF.

Problèmes de croissance. De nombreuses personnes atteintes de NF1 sont plus petites que le reste de leur famille. Certaines personnes peuvent également avoir une tête plus grande que la norme définie par leur taille et leur poids. En général, ces particularités ne sont pas dues à des problèmes médicaux sous-jacents, mais il est important que des prestataires de soins connaissant la NF1 surveillent la croissance, le développement physique et la taille de la tête tout au long de l'enfance.

Système vasculaire

Hypertension (tension artérielle élevée). L'hypertension est plus fréquente chez les personnes atteintes de NF1. Elle peut entraîner de graves complications en l'absence de traitement. D'autres types de complications de la NF1 peuvent également causer une élévation de la tension artérielle. En cas de tension artérielle élevée, il est très important de consulter un médecin connaissant la NF1.

—Tristan,
héros atteint de NF1.



De plus amples informations et d'autres ressources sur la NF sont disponibles sur le site internet de la Children's Tumor Foundation à l'adresse ctf.org/education.

Défis relatifs à l'apprentissage liés à la NF1

Les difficultés d'apprentissage sont l'un des défis les plus fréquents auxquels sont confrontées les personnes atteintes de NF1. Bien que la fréquence d'un déficit intellectuel soit faible, jusqu'à 50 % des personnes atteintes de NF1 rencontreront des difficultés d'apprentissage. La mémoire, l'attention, la fonction visuo-motrice et l'orientation spatiale sont les domaines fréquemment concernés. Il peut y avoir des problèmes de traitement de l'information et des problèmes avec les compétences de fonctionnement exécutif, notamment la planification, la gestion, l'attention et l'organisation. Ces symptômes peuvent cependant varier et ne concernent pas toutes les personnes atteintes de NF1.

Les difficultés d'apprentissage peuvent avoir des répercussions sur le fonctionnement quotidien des personnes atteintes de NF1. Pour celles qui ont des difficultés d'apprentissage, une intervention précoce peut faire une grande différence. Ces problèmes ne sont pas évolutifs, mais ils peuvent devenir visibles à mesure que l'enfant progresse à l'école et doit accomplir des tâches de plus en plus difficiles. Collaborer avec les enseignants de l'étudiant(e) pour résoudre ces préoccupations est essentiel et peut avoir un impact considérable et des aspects positifs.

Afin de mieux soutenir les familles des enfants ayant des troubles de l'apprentissage et leurs enseignants, les ressources suivantes sont en accès libre à l'adresse ctf.org/education :

- **Apprentissage lorsque l'on est atteint(e) de NF1**
- **Guide de la NF1 pour les éducateurs**
- **Manuel de la NF à l'attention des parents**

Le saviez-vous ?

Environ la moitié des enfants et des adultes atteints de NF1 doivent faire face à des défis relatifs à l'apprentissage et auront peut-être besoin d'une certaine forme d'aide à l'apprentissage.

« Des troubles de l'apprentissage sont souvent associés à la NF1 et voir Denver les relever par le biais de l'école m'a fait réaliser que j'avais moi-même été aux prises avec ces mêmes troubles de l'apprentissage, ce qui a rendu ma scolarité si difficile. J'ai appris à être plus patiente avec Denver, je sais ce qu'il traverse, et c'est très dur. »

—Katy, maman de Denver,
tous deux atteints de NF1.



Professionnels de santé spécialisés dans la NF

Étant donné qu'il n'existe actuellement aucun traitement permettant de guérir la neurofibromatose (NF), la prise en charge médicale se concentre sur la détection précoce des complications et la prise en charge des symptômes. Les symptômes varient d'une personne à l'autre ; les traitements et la nature des professionnels de santé prodiguant les soins peuvent donc également varier.

Il est important de consulter des professionnels de santé qui connaissent bien la NF. Étant donné que la NF1 touche différents systèmes de l'organisme, de nombreux professionnels de santé englobant différentes spécialités peuvent être impliqués dans la prise en charge de la NF. Il est plus facile d'y parvenir dans une clinique spécialisée dans le traitement de la NF. Le site Internet de la Children's Tumor Foundation vous fournit une liste des cliniques spécialisées dans le traitement de la NF, à l'adresse ctf.org/doctor. Dans le cadre d'un plan de traitement, vous pourriez être orienté(e) vers divers professionnels de santé experts dans différents domaines liés à la NF1.

De nombreuses cliniques spécialisées dans le traitement de la NF proposent des soins coordonnés afin que les spécialistes puissent échanger des informations entre eux. Les patients peuvent parfois consulter plus d'un professionnel de santé dans la même journée. Il peut s'agir de médecins, de prestataires de soins avancés et d'autres sortes de prestataires exerçant dans les domaines suivants :

Cardiologie. Les cardiologues sont spécialisés dans le cœur et les principaux vaisseaux sanguins.

Dermatologie. Les dermatologues évaluent et traitent les maladies de la peau, des cheveux, des poils et des ongles.

Génétique. Les généticiens médicaux sont experts dans le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies génétiques. Les conseillers en génétique fournissent des informations et des conseils sur les maladies génétiques et discutent des différentes possibilités lors de la prise de décision concernant la reproduction.

Neurologie. Les neurologues sont formés au diagnostic, à la prise en charge et au traitement des maladies touchant le cerveau et les nerfs.

Neuropsychologie. Les neuropsychologues sont spécialisés dans l'évaluation du comportement et de la fonction cognitive. Ils peuvent aider à donner des recommandations à l'école d'une personne qui rencontre des défis relatifs à l'apprentissage.

Oncologie. Les oncologues sont spécialisés dans le diagnostic et le traitement de différents types de tumeurs, bénignes et malignes.

Ophthalmologie. Les ophtalmologues diagnostiquent, surveillent et traitent les maladies touchant les yeux et les structures liées à la vision.

Orthopédie. Les orthopédistes interviennent en cas de maladies touchant les muscles et les os, y compris ceux de la colonne vertébrale.

Psychiatrie/Psychologie. Les psychiatres diagnostiquent et traitent les problèmes émotionnels et comportementaux, tandis que les psychologues donnent des conseils et interviennent d'autres façons au niveau du comportement pour aider les patients à faire face à ces problèmes.

Intervention chirurgicale. Différents types de chirurgiens sont susceptibles d'intervenir dans le traitement de la NF.

- Les *chirurgiens généralistes* sont formés à un large spectre de maladies touchant presque toutes les parties du corps.
- Les *neurochirurgiens* sont spécialisés dans les maladies touchant le cerveau et la moelle épinière.
- Les *chirurgiens plasticiens* sont spécialisés dans les problèmes cosmétiques ou esthétiques.
- Les *chirurgiens orthopédiques* sont spécialisés dans la prise en charge des problèmes osseux.

Thérapie. Différents types de thérapeutes sont susceptibles d'intervenir dans le traitement de la NF.

- Les *ergothérapeutes* aident les patients dans leurs activités quotidiennes et avec leurs capacités motrices fines, notamment pour écrire, s'habiller et utiliser des ustensiles.
- Les *kinésithérapeutes* aident les patients avec les capacités motrices impliquant la force et les mouvements du corps, comme la marche.
- Les *orthophonistes* aident les patients avec la fonction orale et l'élocution.

Le saviez-vous ?

Le/La patient(e) est un membre important du personnel soignant. Être actif(-ve), impliqué(e), et formé(e) fera une différence vis-à-vis des soins pour la NF.

En discuter avec les autres

Parfois, les membres de la famille ont du mal à savoir quoi dire aux autres au sujet de la neurofibromatose de type 1 (NF1). Ils ne savent peut-être pas par où commencer ni jusqu'où aller dans leurs explications. Ils craignent peut-être également que leur enfant, ou eux-mêmes, soient traités différemment s'ils révèlent le diagnostic de NF1.

Bien que chacun ait ses propres idées et se sente plus ou moins à l'aise lorsqu'il s'agit de partager des informations personnelles, il y a certaines choses à prendre en compte pour faciliter cette démarche. S'il peut être utile de faire participer l'enfant aux conversations et au processus de prise de décision concernant les personnes avec qui discuter du sujet et quoi leur dire, cela pourrait également s'avérer être, pour lui, une expérience responsabilisante et valorisante.

Avec qui en discuter ?

Souvent, le diagnostic est surtout partagé avec les membres de la famille et les amis proches. Étant donné que la NF1 peut nuire aux performances scolaires, partager le diagnostic avec les enseignants, les conseillers et l'infirmière scolaire pourrait s'avérer nécessaire et permettre de garantir que l'enfant reçoit le soutien et les services supplémentaires dont il a besoin.

Pour les enfants plus âgés et les adultes, il peut être utile d'informer l'employeur, en particulier s'il peut être nécessaire de s'absenter de son travail pour se rendre à des rendez-vous chez le médecin ou en raison d'autres problèmes de santé liés à la NF1.

Dans d'autres cas, il n'est pas rare que le diagnostic de NF soit manifeste, surtout si une personne présente des signes corporels visibles de NF1, des difficultés d'apprentissage ou des problèmes comportementaux que les autres peuvent percevoir.



En discuter avec les enfants

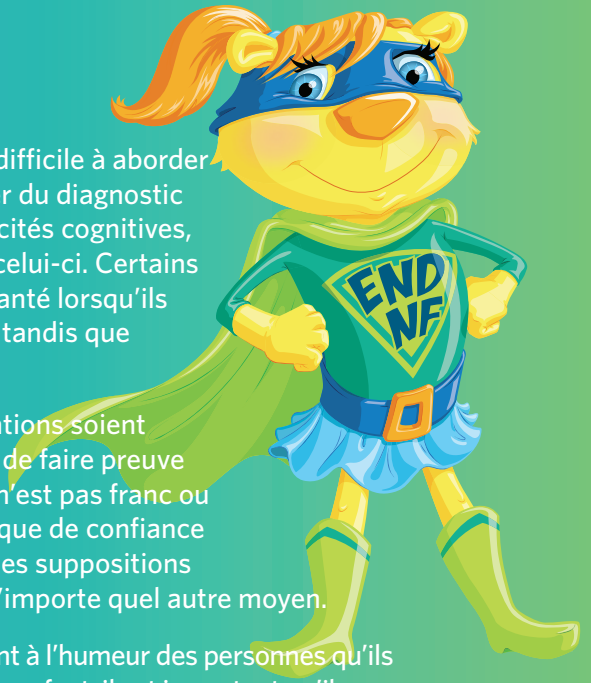
La neurofibromatose de type 1 peut être un sujet difficile à aborder avec un enfant. Le moment et la manière de parler du diagnostic à un enfant varient en fonction de l'âge, des capacités cognitives, de l'état émotionnel et du niveau de maturité de celui-ci. Certains parents demandent l'avis d'un professionnel de santé lorsqu'ils ont besoin d'aide pour partager les informations, tandis que d'autres préfèrent s'en sortir seuls.

Quoi qu'il en soit, il est important que les informations soient exactes. Il est primordial d'avoir l'esprit ouvert et de faire preuve d'honnêteté. Lorsqu'un enfant sent qu'un parent n'est pas franc ou cache quelque chose, cela peut instaurer un manque de confiance et augmenter son anxiété car l'enfant peut faire des suppositions incorrectes ou rechercher des informations par n'importe quel autre moyen.

Quel que soit leur âge, les enfants répondent souvent à l'humeur des personnes qu'ils côtoient. Ainsi, lorsqu'un parent se trouve face à son enfant, il est important qu'il prenne en compte la façon dont il a lui-même accepté le diagnostic et a réagi suite à celui-ci. Bien que le fait d'être atteint(e) de NF1 soit un grave problème, rester calme lors de ces discussions est bénéfique. Il faut également prévoir un temps suffisant pour pouvoir en discuter tranquillement et ne pas précipiter la conversation.

La discussion concernant un diagnostic de NF nécessite souvent bon nombre de conversations qui se poursuivent dans le temps. Un jeune enfant n'aura peut-être besoin de connaître que des informations de base, comme le nom de la maladie, les parties du corps touchées, la manière dont elle sera traitée (le cas échéant) et les répercussions de celle-ci sur sa vie à court terme. Si l'enfant pose une question précise, les parents peuvent se contenter de répondre uniquement à celle-ci sans entrer dans les détails, sauf si l'enfant pose d'autres questions ou a besoin de recevoir de plus amples explications. À mesure que l'enfant grandit, de plus amples informations peuvent lui être fournies. La génétique et l'hérédité sont également souvent examinées lorsqu'une personne atteint l'âge adulte.

La Children's Tumor Foundation dispose d'une série de ressources éducatives conçues pour les enfants et leurs parents, dont un grand nombre font intervenir nos sympathiques mascottes : Moxie et Sparx. Ces livres pédagogiques, ces bandes dessinées, ces pages de coloriage ces activités amusantes destinées aux enfants peuvent vous aider à discuter de la NF1 avec le vôtre et aider les enfants à découvrir comment en parler eux-mêmes. Pour en savoir plus, rendez-vous sur ctf.org/education.



Exemple de message pour la famille et les amis

Cher membre de la famille/Cher ami, chère amie,

Nous souhaitons partager avec vous le diagnostic reçu par notre enfant : il/elle est atteint(e) de neurofibromatose de type 1.

La neurofibromatose de type 1, ou NF1, est une maladie qui concerne environ 1 naissance sur 2 500. La gravité et les caractéristiques de la NF1 varient considérablement d'une personne à l'autre. La neurofibromatose de type 1 est une maladie génétique présente dès la naissance. Elle ne peut cependant pas être diagnostiquée immédiatement, car certaines caractéristiques ne se manifestent qu'avec le temps. En général, le signe le plus visible de NF1 est l'apparition sur la peau de taches de couleur brun clair appelées « taches café au lait ». La neurofibromatose de type 1 peut également causer la formation d'excroissances bénignes appelées « neurofibromes », qui ne sont généralement pas cancéreuses. Certaines personnes atteintes de NF1 peuvent également être confrontées à des troubles de l'apprentissage.

Les personnes atteintes de NF1 ont besoin de recevoir des soins médicaux spécialisés, mais elles peuvent généralement mener une vie active et sans restriction. La neurofibromatose de type 1 est due à un changement génétique (dans l'ADN), mais celui-ci n'est pas forcément héréditaire. La NF1 n'est pas contagieuse et n'est pas due à quelque chose qu'un parent aurait mal fait. Les médecins et les scientifiques travaillent dans le but de mieux comprendre la NF1 et son traitement. Si vous souhaitez en savoir plus, de plus amples informations sont disponibles sur www.ctf.org.

Nous apprécions tous votre amour et votre soutien.

Cordialement,

Votre nom

Soutien et ressources supplémentaires

Nous espérons que la lecture de ce guide vous a aidé(e). Tout au long de votre parcours avec la NF, il est possible que vous ressentiez tout un éventail d'émotions. Certaines personnes ont du mal à donner un sens à ce qu'elles ressentent, d'autres n'acceptent pas leur diagnostic. L'acceptation de nouvelles difficiles est un processus en soi et certaines personnes mettent plus de temps à le traverser que d'autres. Il est possible que les membres de la famille évoluent dans ce processus chacun à leur rythme. Il est donc important que ceux-ci communiquent entre eux et fassent preuve de compréhension les uns envers les autres. Au lieu de vous battre contre ce que vous ressentez, il est important que vous identifiiez vos sentiments et découvriez comment prendre soin de vous et de votre famille.

Dans le cadre de sa mission, la Children's Tumor Foundation s'engage à créer et partager des ressources éducatives pour les patients et leurs familles, quel que soit le type de neurofibromatose dont ils sont atteints. Une collection complète de ressources sur les différents symptômes de la neurofibromatose de type 1 (NF1) et les préoccupations propres aux patients qui en sont atteints, aux adolescents, aux adultes, aux enseignants, aux parents et aux familles peut être téléchargée gratuitement sur ctf.org/education.

Si vous recherchez des informations sur la NF1, votre meilleure ressource est encore votre médecin. Si vous tombez sur des informations qui vous semblent confuses ou, tout simplement, si vous avez des questions, veuillez à vous adresser à votre professionnel de santé.

La NF1 désigne la neurofibromatose de type 1.
La NF1 est une maladie génétique entraînant la formation de tumeurs qui se développent sur les nerfs.

La NF1 concerne 1 naissance sur 2 500.

La NF1 touche toutes les populations, indépendamment du sexe et de l'origine ethnique.

La NF1 se caractérise par la présence de **taches café au lait** (brun clair) et de **neurofibromes** (de petites tumeurs bénignes) situées sur la peau ou sous celle-ci.

ENVIRON 50 % des personnes atteintes de NF1 ont des troubles de l'apprentissage.

IL N'EST PAS POSSIBLE DE CONTRACTER LA NF1, elle est présente dès la naissance.

La NF1 est le plus souvent diagnostiquée pendant l'enfance.

Il n'y a pas de traitement pour en guérir... **POUR L'INSTANT.**

Nous sommes là pour vous aider ! Pour obtenir de plus amples informations, contactez la Children's Tumor Foundation au +1 800 323 7938 ou rendez-vous sur ctf.org.

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH

Supports pédagogiques de la CTF pour votre famille et vous-même

- Pour guider plus facilement les parents d'enfants atteints de NF1 et confrontés aux défis relatifs à l'apprentissage, au comportement ou sociaux associés à la maladie, la CTF a conçu le **Manuel de la NF à l'attention des parents**, une ressource de 160 pages applicable en milieu familial et conçue pour vous aider et vous fournir des informations à votre famille et vous. Dans le Manuel de la NF à l'attention des parents, vous trouverez des idées, des stratégies et des suggestions, aussi bien pour les parents que les enfants. Vous pouvez télécharger gratuitement cette ressource à l'adresse ctf.org/nfparentguidebook.
- Sur ctf.org/education, vous pourrez trouver, pour les enfants atteints de NF1, ainsi que leurs frères, sœurs et amis, une collection captivante de bandes dessinées, vidéos et activités mettant en scène **Moxie & Sparx**, ainsi que des livres pour enfants sponsorisés par la CTF et des guides associés à l'attention des parents.
- Afin de mieux soutenir les familles des enfants ayant des troubles de l'apprentissage et leurs enseignants, les brochures **Apprendre lorsque l'on est atteint(e) de NF1** et **Guide de la NF1 à l'attention des éducateurs** sont disponibles à l'adresse ctf.org/education.
- Bien que la NF1 soit le plus souvent diagnostiquée pendant l'enfance, il s'agit d'une maladie à vie et la Children's Tumor Foundation est là pour soutenir les patients atteints de NF, quel que soit leur âge. Une brochure tout particulièrement destinée aux **adultes atteints de NF1** est disponible à l'adresse ctf.org/education.
- La Children's Tumor Foundation est une organisation mondiale qui s'efforce de faire traduire ses ressources éducatives, y compris celle-ci, dans différentes langues. Pour en savoir plus, rendez-vous sur ctf.org/education.
- Vous pourriez trouver réconfortant et utile de lire le témoignage d'autres personnes atteintes de NF, ainsi que celui de leurs familles. Le fil d'actualité de la CTF, à l'adresse ctf.org/news, publie fréquemment des **Témoignages sur la NF**.
- Vous pouvez regarder de nombreuses vidéos présentant des patients de tous âges atteints de NF1 sur les chaînes YouTube de la Children's Tumor Foundation et de « Make NF Visible » (Donner de la visibilité à la NF).
YouTube.com/ChildrensTumor
YouTube.com/MakeNFVisible

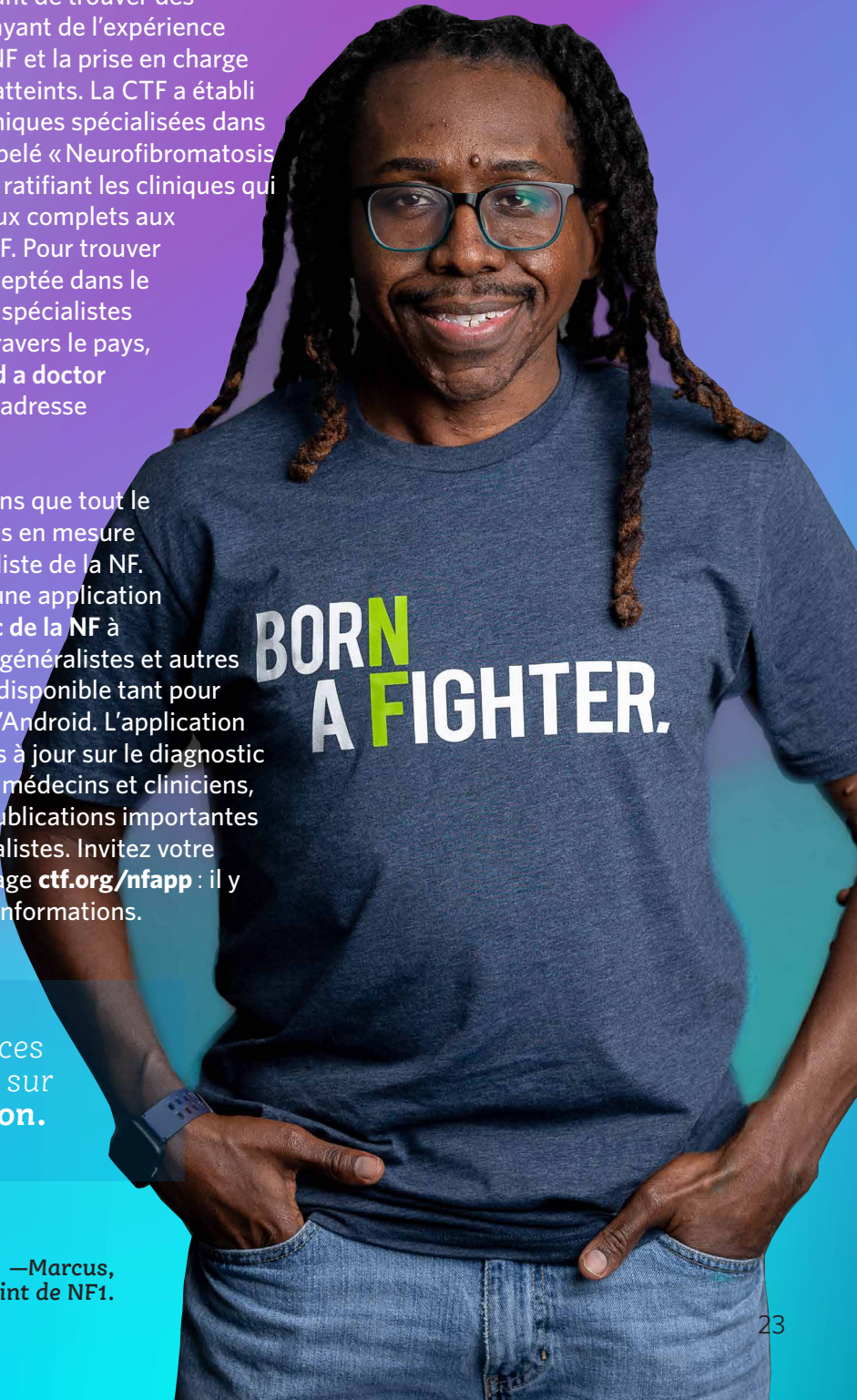
Trouver des soins pour la NF

La Children's Tumor Foundation (CTF) sait à quel point il est important de trouver des professionnels de santé ayant de l'expérience dans le diagnostic de la NF et la prise en charge des patients qui en sont atteints. La CTF a établi un réseau national de cliniques spécialisées dans le traitement de la NF appelé « Neurofibromatosis Clinic Network » (NFCN) ratifiant les cliniques qui offrent des soins médicaux complets aux personnes atteintes de NF. Pour trouver une clinique qui a été acceptée dans le NFCN, ainsi que d'autres spécialistes qui connaissent la NF à travers le pays, consultez notre page **Find a doctor** (Trouver un médecin) à l'adresse ctf.org/doctor.

À la CTF, nous comprenons que tout le monde n'est peut-être pas en mesure d'avoir accès à un spécialiste de la NF. Nous avons donc conçu une application mobile pour le **diagnostic de la NF** à l'attention des médecins généralistes et autres professionnels de santé, disponible tant pour les téléphones iPhone qu'Android. L'application contient des informations à jour sur le diagnostic de la NF à l'attention des médecins et cliniciens, avec des liens vers des publications importantes pour les médecins généralistes. Invitez votre médecin à consulter la page ctf.org/nfapp : il y trouvera de plus amples informations.

D'autres ressources sont disponibles sur ctf.org/education.

—Marcus,
atteint de NF1.



« Faire partie du Registre de la NF me permet de me joindre à la lutte dont le but est de mettre fin aux souffrances infligées par la NF. C'est un choix personnel, que j'ai fait pour participer au combat qui mettra fin à la NF. »

—Alwyn, atteint de NF1.



Le Registre de la NF

Le Registre de la NF est une ressource centrée sur les patients. Son but est d'accélérer la recherche afin de pouvoir trouver des traitements pour toutes les formes de neurofibromatose (NF). Il s'agit d'un outil sûr et efficace qui valorise les patients atteints de NF et leurs aidants en leur proposant de participer activement à la recherche sur la NF.

Si vous rejoignez le Registre de la NF, vous connaîtrez les dernières informations concernant les nombreuses répercussions que la NF peut avoir sur les personnes qui en sont atteintes et leurs familles. Cela vous permettra, à votre famille et vous, de trouver les meilleurs soins possibles. En tant que participant(e) au Registre de la NF, vous répondrez, une fois par an, à un sondage sur votre état de santé. Ces données permettent aux chercheurs d'étudier les différentes répercussions de la NF sur tout un chacun et son évolution au fil du temps. Vous pourrez ensuite choisir de recevoir des courriers électroniques personnalisés sur l'un des sujets suivants, ou même tous :

- Essais cliniques et études de recherche présentant un intérêt pour votre enfant ou vous-même
- Mises à jour des recommandations en matière de soins pour la NF
- Annonces et actualités concernant la recherche
- Sondages conçus pour recueillir l'avis des patients sur les principaux défis liés à la NF
- Supports pédagogiques présentant un intérêt pour vous
- Ressources qui vous aideront avec la NF tout au long de votre parcours

Le premier principe du Registre de la NF est que les patients contrôlent toujours les informations à leur sujet. Vous partagerez uniquement les informations que vous choisirez et contrôlerez les autorisations données pour vous contacter, et les moments auxquels vous accepterez d'être contacté(e). Toutes les informations sont soigneusement protégées par la mise en place de protocoles de confidentialité des plus rigoureux.

Même si vous choisissez de ne pas autoriser que l'on vous contacte, votre participation permettra aux chercheurs d'apprendre auprès des vrais experts que sont les patients atteints de NF et leurs familles.

Pour en savoir plus ou rejoindre le Registre de la NF, rendez-vous sur nffregistry.org.

Le saviez-vous ?

En rejoignant le Registre de la NF, vous connaîtrez les dernières recherches sur la NF et recevrez des alertes concernant les essais cliniques et les études de recherche présentant un intérêt pour vous.

La Children's Tumor Foundation

Que vous ayez reçu votre diagnostic de neurofibromatose (NF) récemment ou pas, la Children's Tumor Foundation (CTF) souhaite vous guider et vous soutenir tout au long de votre parcours. Fondée en 1978, la CTF était, au départ, la première organisation locale dédiée uniquement à la découverte de traitements pour la NF. Aujourd'hui, la CTF est une fondation mondiale à but non lucratif et largement reconnue, la force motrice dans la lutte pour mettre fin à la NF et un modèle pour d'autres projets de recherches innovantes.

Notre mission : Promouvoir la recherche, accroître les connaissances et faire progresser les soins pour la communauté de patients atteints de NF.

Notre vision : Mettre fin à la NF.

S'engager

En de nombreuses occasions, la Children's Tumor Foundation vous offre son aide pour vous permettre de gérer votre NF et d'en apprendre davantage, et vous faire savoir qu'elle vous soutient et que vous n'êtes pas seul(e).

- **Connaître les faits.** Lisez les informations contenues dans cette brochure et partagez-les, et visitez notre site Internet, à l'adresse **ctf.org**, pour en apprendre davantage ou trouver des échanges éducatifs (en personne ou dans un cadre virtuel) qui vous permettront d'accroître vos connaissances sur la NF.
- **Téléchargez l'application « NF Care patient app » (Soins pour la NF) à l'attention des patients.** Destinées aux patients atteints de NF et à leurs aidants, les applications « NF Care » de la Children's Tumor Foundation contiennent, entre autres choses, un accès rapide au fil d'actualités de la CTF, des informations à jour concernant les recherches et des ressources pour les patients. Vous pourrez télécharger gratuitement une application mobile pour téléphones iPhone et Android destinée tout particulièrement aux patients atteints de NF1 sur **ctf.org/nfapp**.
- **Inscrivez-vous et participez à la recherche.** Rejoignez le Registre de la NF en vous connectant sur **nfregistry.org** : vous en saurez plus sur la recherche scientifique de pointe sur la NF et pourrez y participer. Pour en savoir plus, lisez la page 25 de cette brochure.
- **Engagez-vous!** Des programmes nationaux tels que « Shine a Light NF Walk », « NF Endurance », « Classrooms that Care » et « NF Camp » sont d'excellents moyens de vous mettre en valeur, de rencontrer d'autres personnes, de sensibiliser davantage de monde et de soutenir les soins pour la NF et la recherche sur cette maladie. Pour en savoir plus, rendez-vous sur **ctf.org/getinvolved**.



- **Faites passer le message!** Des familles et des organisations issues du monde entier participent chaque mois de mai au NF Awareness Month (Mois de la sensibilisation à la NF) et prennent part aux activités et aux campagnes **Make NF Visible** et **Shine A Light** organisées par la Children's Tumor Foundation. Vous pouvez partager nos infographies et nos vidéos sur les médias sociaux, obtenir une proclamation dans votre ville ou votre État, mettre en lumière un point d'intérêt local et même plaider en faveur du financement de la recherche sur la NF. Pour en savoir plus, rendez-vous sur ctf.org/nfawareness.
- **Créez des liens.** Contactez la CTF pour savoir s'il y a dans votre région une personne que vous pouvez contacter ou un événement. Dans tout le pays, de nombreux bénévoles et membres du personnel sont disponibles pour vous aider. Pour parler directement à quelqu'un, envoyez-nous un courrier électronique à l'adresse info@ctf.org ou appelez le +1 800 323 7938.
- **Restez informé(e).** Consultez le site Internet de la CTF à l'adresse ctf.org pour rester informé(e) de la recherche sur la NF ou trouver un calendrier des événements. Vous pouvez vous inscrire à notre liste de diffusion ou pour recevoir notre bulletin d'information en vous rendant sur ctf.org/signup.
- **Cultivez vos liens sociaux!** Outre les événements organisés dans tout le pays, auxquels vous pouvez vous rendre en personne, vous pouvez communiquer avec des patients atteints de NF et leurs familles sur n'importe lequel des réseaux sociaux de la Children's Tumor Foundation.

Facebook : facebook.com/childrenstumor

Twitter : twitter.com/childrenstumor

Instagram : instagram.com/childrenstumor

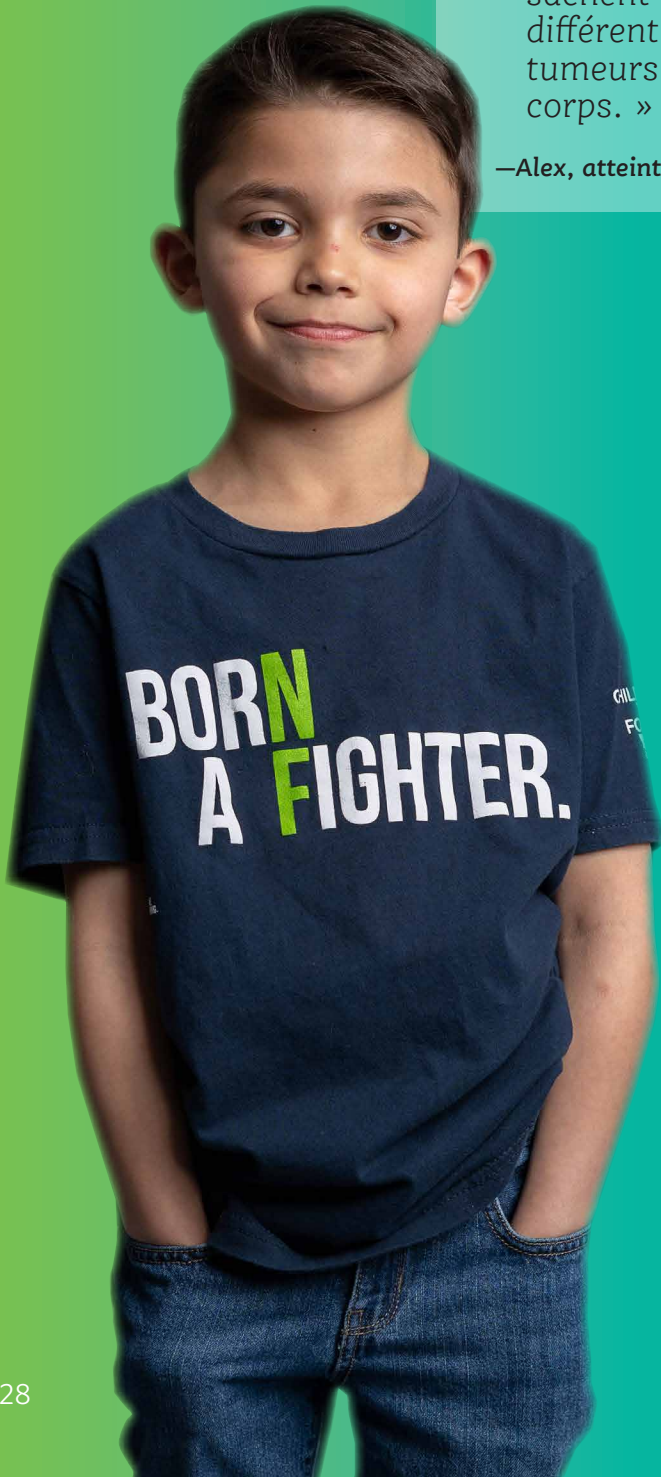
YouTube : youtube.com/childrenstumor

LinkedIn : linkedin.com/company/children's-tumor-foundation

- **CTF Europe.** La Children's Tumor Foundation Europe, lancée en 2018, a collaboré avec acharnement à la recherche, à l'approfondissement des connaissances et à la progression des soins dans l'intérêt des plus de 250 000 patients atteints de neurofibromatose dans toute l'Europe. Pour en savoir plus, rendez-vous sur ctfeurope.org.

« Je veux que mes amis sachent que j'ai une NF car que je veux que les gens sachent que je suis un peu différent et que j'ai plus de tumeurs partout dans mon corps. »

—Alex, atteint de NF1.



Nous encourageons les familles à consulter uniquement des sites Internet fiables et à ne pas faire de recherches générales sur la NF en ligne car celles-ci pourraient fournir des informations inexactes ou montrer les cas les plus graves. D'autre part, nous tenons à vous mettre en garde contre les conseils médicaux donnés à titre individuel par le biais de plateformes hébergées par des réseaux sociaux. Chacun doit poser à son professionnel de santé ses questions concernant son état de santé ou les complications de la NF.

Références

Legius, E., Messiaen, L., Wolkenstein, P. et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med* (2021). <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01170-5>

Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660. doi: 10.1542/peds.2019-0660.

Stewart DR, Korf BR, Nathanson KL, Stevenson DA, Yohay K. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2018;20(7):671-682. doi: 10.1038/gim.2018.28.

Collaborateurs

Cette brochure à l'attention des patients a été préparée par la Children's Tumor Foundation et approuvée par son Comité consultatif des soins cliniques 2021.

Nous remercions tout particulièrement

Tena Rosser, MD, Nicole Ullrich, MD, PhD, Heather Radtke, MS, CGC, Alwyn Dias, patient atteint de NF1, Vanessa Shealy Younger et Susanne Preinfalk.

Crédits photo: Sur la couverture sont photographiés Heather et son fils Ryan, photo de London & Michaud Photography LLC. Verso de la couverture et pages 3, 9, 15, 23, 24, 27 et 28, avec l'aimable autorisation du photographe Craig Warga.

Nous sommes là pour vous aider !


Si vous souhaitez obtenir de plus amples informations sur la NF1, ainsi que sur les autres types de NF, n'hésitez pas à contacter la Children's Tumor Foundation.

—Michelle,
atteinte de NF1.



Sponsored by **AstraZeneca** 

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease

**CHILDREN'S
TUMOR
FOUNDATION** 
**ENDING NF
THROUGH RESEARCH**

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
132 E. 43rd St., Suite 418
New York, NY 10017
info@ctf.org | ctf.org
+1 800 323 7938
+1 212 344 6633