



Au
diagnostic



-> 8 ans



8-18 ans



Adulte

	Pendant la consultation				Suivi/ Prescription	Expertise Patient		Risques
Suivi de la NF1	Anamnèse	Examen	Examens complémentaires	Autres	Traitement	Éducation thérapeutique	Soutien psychologique	Complications
Au moment du diagnostic	Circonstances du diagnostic : anténatal (< ATCD familiaux), postnatal (< TCL) Développement psychomoteur, scolarité Anomalies cutanées, plaintes neurologiques, visuelles, orthopédiques	Poids, taille, périmètre crânien, TA Examen général, neurologique, dermatologique complet Examen ophtalmologique complet (FO, LAF, AV)	IRM cérébrale si examen ophtalmologique ou neurologique anormal IRM de neurofibrome plexiforme si augmentation de volume, douleur, œdème, rougeur	Au diagnostic : analyse génétique : ADN non extrait -> Labo génétique Gand (lundi ou mardi matin)	Kinésithérapie, logopédie, ergothérapie, neuropsychologue selon besoins	Destiné aux parents : Information sur les différents aspects du syndrome, conseil génétique	Proposer un soutien psychologique à l'enfant/aux parents Démarches sociales (AFM) Association de patients	Retard de développement psychomoteur, troubles des apprentissages,... Gliome des voies optiques ou autre tumeur intracrânienne
1x/an (en plus du suivi pédiatrique régulier) sauf ophtalmo 2x/an	Développement psychomoteur, scolarité Anomalies cutanées, plaintes neurologiques, visuelles, dermatologiques, orthopédiques, rénales	Poids, taille, périmètre crânien, TA Examen général, neurologique, dermatologique et orthopédique complet Examen ophtalmologique complet (FO, LAF, AV)	IRM cérébrale si examen ophtalmologique ou neurologique anormal IRM de neurofibrome plexiforme si augmentation de volume, douleur, œdème, rougeur	Selon profil neurodéveloppemental /troubles des apprentissages -> bilan pluridisciplinaire (kiné, logo, ergo, QI, neuropsychologique)	Kinésithérapie, logopédie, ergothérapie, neuropsychologue selon besoins > 6 ans, discuter methylphenidate si TDAH avec impact malgré mesures psychoéducatives et rééducation	Destiné aux parents : Information sur les différents aspects du syndrome	Proposer un soutien psychologique à l'enfant/aux parents Démarches sociales (AFM) Association de patients	Retard de développement psychomoteur, troubles des apprentissages,... Gliome des voies optiques ou autre tumeur intracrânienne
1x/an	Scolarité Anomalies cutanées, plaintes neurologiques, visuelles, dermatologiques, orthopédiques, rénales	Poids, taille, TA Examen général, neurologique, dermatologique, ophtalmologique et orthopédique complet	IRM cérébrale si examen ophtalmologique ou neurologique anormal IRM de neurofibrome plexiforme si augmentation de volume, douleur, œdème, rougeur 14-18 ans : IRM total body pour dépistage de NF plexiformes internes	Selon profil neurodéveloppemental /troubles des apprentissages, faire bilan pluridisciplinaire (kiné, logo, ergo, QI, neuropsychologique) Consultation transition vers 16-18 ans	Kinésithérapie, logopédie, ergothérapie, neuropsychologue selon besoins	Information sur les différents aspects du syndrome Recommandation de consultation en cas de modification de comportement des neurofibromes plexiformes (taille, consistance, œdème, douleur)	Proposer un soutien psychologique à l'enfant/aux parents Démarches sociales (AFM) Association de patients	Troubles des apprentissages,... Tumeur intracrânienne, risque de dégénérescence de neurofibromes plexiformes en MPNSTs
Tous les 2-3 ans	Anomalies cutanées, plaintes neurologiques, visuelles, dermatologiques, orthopédiques, rénales	Poids, taille, TA Examen général, neurologique, dermatologique, ophtalmologique complet	IRM cérébrale si examen ophtalmologique ou neurologique anormal IRM de neurofibrome plexiforme si augmentation de volume, douleur, œdème, rougeur Suivi de NF plexiformes profond selon résultat	IRM ciblée selon plaintes Consultation de génétique (conseil génétique) Dépistage cancer du sein chez les femmes à partir de 30 ans		Information sur les différents aspects du syndrome Recommandation de consultation en cas de modification de comportement des neurofibromes plexiformes (taille, consistance, œdème, douleur) ou en cas d'apparition de symptômes inhabituels (douleur, apparition masse, perte de poids, altération de l'état général)	Évaluer le besoin de soutien psychologique ou social Association de patients	Tumeur intracrânienne, gastrointestinale stromale, tumeurs (GISTs), phéochromocytome, risque de dégénérescence de neurofibromes plexiformes en MPNSTs cancer du sein chez les femmes

Trajet de soins des patients porteurs de neurofibromatose de type 1 et autres syndromes neurocutanés

Les syndromes neurocutanés, dont la neurofibromatose de type 1 et de type 2, la sclérose tubéreuse de Bourneville et le syndrome de Sturge-Weber font l'objet d'un suivi systématique régulier à l'Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola.

L'équipe multidisciplinaire de suivi des patients porteurs de syndromes neurocutanés se compose de :

- Médecin coordinateur et neuropédiatre : Dr Anne Monier anne.monier@hubruxelles.be
- Ophtalmologue : Dr Sophie Lhoir
- **Dermatologue :**
- Orthopédiste : Dr Michel Bellemans
- Néphrologue : Dr Pauline Guillaume-Gentil
- Généticienne : Dr Catheline Vilain
- Endocrinologue (selon besoins) : Dr Cécile Brachet et équipe d'endocrinologie
- Cardiologue (selon besoins) : Dr Hugues Dessy et équipe de cardiologie
- Oncopédiatre : Dr Pierluigi Calo
- ORL : Dr Oren Cavel et équipe d'ORL
- Neurochirurgie : Dr Viviana Minichini
- Psychologue : Mme Sophie Carlier
- Neuropsychologues : Mme Ann Van der Heyden et Mr Simon Baijot
- Secrétaire : Mme Daniela Wayllace NF1-STB.Neuropediatrie.Huderf@hubruxelles.be
- Assistante sociale: Mme Géraldine Verdonck

1. Neurofibromatose de type 1

Lorsqu'un patient est suspect de neurofibromatose de type 1, la procédure suivante est appliquée :

- Consultation de dermatologie pour confirmation de l'aspect typique des anomalies dermatologiques
- Consultation d'ophtalmologie
- Consultation de neuropédiatrie pour un examen complet et une 1^e prise de contact en vue du suivi pluridisciplinaire
- Réalisation d'une prise de sang pour confirmation du diagnostic par biologie moléculaire
 - Prélèvement le lundi ou le mardi matin
 - Préciser sur la demande :
 - Envoi Laboratoire de génétique moléculaire de Gand
 - Ne pas extraire l'ADN !
 - Cocher analyse NF1

Les résultats d'analyse génétique sont disponibles après 6 mois

- Consultation de génétique lorsque le résultat d'analyse génétique est disponible, pour explication sur les mécanismes de transmission et le risque de récurrence

Le suivi pluridisciplinaire s'organise comme suit :

- Les différents RV sont organisés par le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire et ont lieu (autant que possible) le même jour :
 - Neuropédiatrie 2x/an les 2 premières années de vie puis 1x/an
 - Dermatologie 1x/an
 - Ophtalmologie 2x/an jusqu'à l'âge de 8 ans puis 1x/an
 - L'examen ophtalmologique systématique et régulier a pour objectif le dépistage de troubles visuels pouvant être en lien avec un gliome des voies optiques (GVO)
 - Il est complété par une IRM cérébrale si suspicion de GIO
 - Orthopédie 1x/an à partir de l'âge de 6 ans
 - Néphrologie 1x/2 ans à partir de l'âge de 6 ans + échographie rénale et tigelette urinaire
 - Selon les besoins individuels : suivi cardiologique, endocrinologique (ou autre)
 - Consultation génétique si les parents n'ont jamais rencontré de généticien.

Si la situation médicale du patient le justifie, des RV intermédiaires sont organisés, via les secrétariats respectifs des médecins spécialistes concernés.

Un rapport pluridisciplinaire est établi après chaque consultation pluridisciplinaire.

- Un bilan neurodéveloppemental est réalisé
 - Avant l'entrée à l'école maternelle (2-3 ans)
 - Avant l'entrée à l'école primaire (5-6 ans)
 - Avant l'entrée à l'école secondaire si besoin (11-12 ans)
 - A la demande si questions spécifiques
- Imagerie
 - Une IRM cérébrale est réalisée en cas de point d'appel neurologique ou visuel
 - Une IRM ciblée est réalisée en cas de neurofibrome plexiforme symptomatique (douleur, compression, œdème/rougeur)
 - Une IRM Total Body est réalisée à l'adolescence (entre 14 et 18 ans) pour dépistage de neurofibromes internes

Pour les patients adolescents, le suivi en médecine adulte est poursuivi par une consultation de transition avec l'équipe de neurologie adulte de l'Hôpital Erasme (Dr Bisciglia), en collaboration avec les médecins spécialistes en charge de la pathologie principale du patient (dermatologue, ophtalmologue, oncologue, endocrinologue, cardiologue,...). Ce suivi est réalisé en collaboration avec le médecin de famille, sur base des

recommandations du PNDS français : <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2022-07/pndsnf1final.pdf>

2. Schwannomatose liée à NF2 germinale

Lorsqu'un patient est suspect de schwannomatose liée à la neurofibromatose de type 2 germinale, la procédure suivante est appliquée :

- Consultation d'ORL à la recherche de troubles auditifs et/ou vestibulaires
 - Consultation de neuropédiatrie pour confirmation du diagnostic clinique, réponse aux questions des parents et inscription à la consultation pluridisciplinaire
 - Consultation d'ophtalmologie
 - Consultation de dermatologie
 - Réalisation d'une prise de sang pour confirmation du diagnostic génétique, envoi au Laboratoire de génétique d'Erasmus
- Les résultats d'analyse génétique sont disponibles après 3-6 mois
- Consultation de génétique lorsque le résultat d'analyse génétique est disponible, pour explication sur les mécanismes de transmission et le risque de récurrence

Le suivi pluridisciplinaire s'organise comme suit :

- Les différents RV sont organisés par le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire et ont lieu (autant que possible) le même jour :
 - ORL 1x/an ou plus selon points d'appel
 - Audiométrie
 - Potentiels évoqués auditifs en cas de schwannomes du nerf cochléo-vestibulaire
 - Test vestibulaires en cas de schwannomes du nerf cochléo-vestibulaire
 - Neuropédiatrie 1x/an ou plus selon points d'appel
 - Ophtalmologie 1x/an ou plus selon points d'appel
 - Dermatologie 1x/an
 - Oncopédiatre selon points d'appel et résultats d'examens complémentaires
 - Neurochirurgien selon points d'appel et résultats d'examens complémentaires
 - Consultation génétique au moment du diagnostic
 - Imagerie
 - Une IRM cérébro-médullaire est réalisée au moment du diagnostic, comprenant une injection de Gadolinium et des coupes fines sur les nerfs cochléo-vestibulaires et faciaux
 - La fréquence des IRM ultérieures dépendra des résultats de cet examen initial

Pour les patients adolescents, le suivi en médecine adulte est poursuivi par une consultation de transition avec l'équipe de neurologie adulte de l'Hôpital Erasme (Dr Bisciglia), en collaboration avec les médecins spécialistes en charge de la pathologie , en particulier ORL, ophtalmologue, oncologue, neurochirurgien, radiothérapeute,...Ce suivi est réalisé en collaboration avec le médecin de famille, sur base des recommandations du PNDS français : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_nf2-sept_2021mk_version_definitive.pdf

3. Sclérose tubéreuse de Bourneville

Lorsqu'un patient est suspect de sclérose tubéreuse de Bourneville (STB), la procédure suivante est appliquée :

- Consultation de dermatologie pour examen à la lampe de Wood
- Consultation d'ophtalmologie pour recherche d'hamartomes rétiens
- Consultation de cardiologie pour recherche de rhabdomyomes intracardiaques
- Consultation de neuropédiatrie pour confirmation du diagnostic clinique et dépistage de l'épilepsie (cf infra), réponse aux questions des parents et inscription à la consultation pluridisciplinaire
- Réalisation d'une prise de sang pour confirmation du diagnostic par biologie moléculaire
 - o Envoi Laboratoire de génétique de Saint Luc pour séquençage des gènes TSC1 et TSC2
- Consultation de génétique lorsque le résultat d'analyse génétique est disponible, pour explication sur les mécanismes de transmission et le risque de récurrence

Lorsque le diagnostic a été réalisé en anténatal ou chez le nourrisson, un dépistage systématique de l'épilepsie est réalisé, en vue d'un traitement pré symptomatique qui sera administré en présence d'anomalies épileptiformes infra cliniques :

- Réalisation initiale d'un EEG-vidéo de longue durée (salle 66NES)
- Réalisation ultérieure d'EEG standards incluant un cycle veille-sommeil toutes les 4-6 semaines pendant la 1^e année de vie et toutes les 6-8 semaines jusqu'à la fin de la 2^e année de vie

Par ailleurs, le suivi pluridisciplinaire s'organise comme suit :

- Les différents RV sont organisés par le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire et ont lieu (autant que possible) le même jour :
 - o Neuropédiatrie 1x/1-2 mois les 2 premières années de vie (+ EEG) puis 1x/an
 - o Dermatologie 1x/an
 - o Ophtalmologie 1x/
 - o Néphrologie 1x/an + échographie rénale et tigelette urinaire

- Selon les besoins individuels : suivi cardiologique (rhabdomyomes), neurochirurgical (subependymal giant astocytoma, SEGA)
- Consultation génétique si les parents n'ont jamais rencontré de généticien.
- Un bilan neurodéveloppemental est réalisé
 - Avant l'entrée à l'école maternelle (2-3 ans)
 - Avant l'entrée à l'école primaire (5-6 ans)
 - Avant l'entrée à l'école secondaire si besoin (11-12 ans)
 - A la demande si questions spécifiques
- Imagerie
 - Une IRM cérébrale avec injection de Gd est réalisée au moment du diagnostic recherche de tubers, nodules sous-épendymaires et de SEGA)
 - Contrôle tous les 3 ans si pas de SEGA
 - Contrôle après 3 mois si apparition d'un SEGA puis après 6 mois puis après 12 mois (à adapter selon vitesse de croissance)

Si la situation médicale du patient le justifie, des RV intermédiaires sont organisés, via les secrétariats respectifs des médecins spécialistes concernés.

Un rapport pluridisciplinaire est établi après chaque consultation pluridisciplinaire.

Pour les patients adolescents, le suivi en médecine adulte est poursuivi par une consultation de transition avec l'équipe d'épileptologie adulte de l'Hôpital Erasme (Dr Gaspard), en collaboration avec les médecins spécialistes en charge de la pathologie (néphrologue, cardiologue, dermatologue, ophtalmologue,...). Ce suivi est réalisé en collaboration avec le médecin de famille, sur base des recommandations du PNDS français : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-10/pnds_stb_versionfinale_30_09_2021.pdf

4. Syndrome de Sturge-Weber

Lorsqu'un patient est suspect de syndrome de Sturge-Weber (SW), la procédure suivante est appliquée :

- Consultation de dermatologie
- Consultation d'ophtalmologie pour bilan initial et dépistage du glaucome
- Consultation de neuropédiatrie pour confirmation du diagnostic clinique et dépistage de l'épilepsie (cf infra), réponse aux questions des parents et inscription à la consultation pluridisciplinaire

Au moment du diagnostic, les examens complémentaires suivants sont réalisés

- IRM cérébrale avec injection de Gadolinium. Pour une plus grande sensibilité, cette 1^e imagerie doit être réalisée idéalement après l'âge de 1 an
- EEG «de base »

Le suivi pluridisciplinaire s'organise comme suit :

- Les différents RV sont organisés par le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire et ont lieu (autant que possible) le même jour :
 - Neuropédiatrie 1x/6 mois les 2 premières années de vie puis 1x/an
 - Dermatologie 1x/an
 - Ophtalmologie 1x/an

Si la situation médicale du patient le justifie, des RV intermédiaires sont organisés, via les secrétariats respectifs des médecins spécialistes concernés.

Pour les patients adolescents, le suivi en médecine adulte est poursuivi par une consultation de transition avec l'équipe d'épileptologie adulte de l'Hôpital Erasme (Dr Gaspard), en collaboration avec les médecins spécialistes en charge de la pathologie principale du patient (dermatologue, ophtalmologue,,...). Ce suivi est réalisé en collaboration avec le médecin de famille, sur base des recommandations du PNDS français :

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2024-02/2024_defiscience_sturge_weber_pnds.pdf