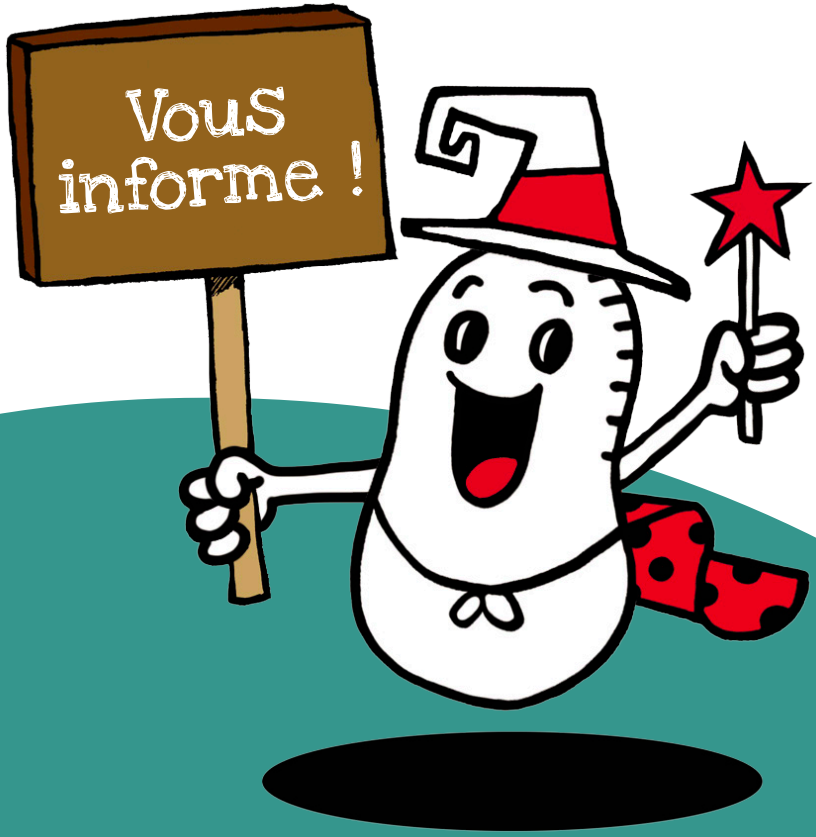
NEUROFIBROMATOSES

Association Neurofibromatoses et Recklinghausen



LA NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 2

Centre de référence Neurofibromatose de type 2
Hôpital de la Pitié-Salpêtrière
Pr Michel Kalamarides

www.anrfrance.fr

La Neurofibromatose de type 2 est une maladie rare caractérisée par la présence de neurinomes de l'acoustique (ou schwannomes vestibulaires) le plus souvent bilatéraux, associés dans un certain nombre de cas à des tumeurs bénignes de la méninge (méningiomes) et au niveau de la moelle épinière (schwannome, méningiome ou épendymome) ou des nerfs périphériques.

Critères diagnostiques

- Schwannomes vestibulaires bilatéraux (SV)
- **OU** Un parent au premier degré atteint ET SV unilatéral
- **OU** deux anomalies suivantes : méningiome, schwannome, neurofibrome, gliome, cataracte
- **OU** SV unilatéral ET deux anomalies suivantes : méningiome, schwannome, neurofibrome, gliome, cataracte
- **OU** Multiples méningiomes ET SV unilatéral
- **OU** deux anomalies suivantes : schwannome, neurofibrome, gliome, cataracte

Symptômes cliniques

Ils sont en rapport avec ces différentes tumeurs : en particulier des troubles de l'audition et de l'équilibre, des troubles de la marche, des troubles visuels.

Situations d'urgence

- Surdité brusque
- Troubles visuels (baisse acuité visuelle) avec ou sans céphalées inhabituelles persistantes
- Aggravation nette de la marche associée ou non à des gênes dans les membres supérieurs et des troubles sphinctériens
- Crise d'épilepsie

Le suivi

Un bilan complet doit être réalisé régulièrement pour évaluer l'évolution des lésions, et envisager le traitement le mieux adapté.
En général, peu de nouvelles tumeurs apparaissent au cours de la surveillance passée l'adolescence.
Les possibilités thérapeutiques sont discutées à l'occasion du bilan: elles reposent sur une surveillance, des chirurgies (ou radiothérapie/radiochirurgie), ou un traitement médical (Avastin).
Des protocoles thérapeutiques de recherche sont régulièrement proposés.

La consultation pluridisciplinaire du centre de référence NF2

Elle regroupe des professionnels spécialistes de la pathologie, avec un plateau technique performant. Elle a lieu une fois par mois et permet un suivi optimal des patients ainsi qu'une prise de décision rapide sur le plan thérapeutique.
Le bilan comprend différents examens et consultations et est organisé sur une journée. La journée de consultation pluridisciplinaire permet également de faire le point sur le ressenti de la maladie et d'aborder ses répercussions au quotidien.
Médecins référents : Pr Michel Kalamarides, neurochirurgien, Pr Olivier Sterkers, chirurgien ORL
Les examens du bilan :

- **ORL** : audiogramme, PEA, VNG, équitest, consultation
- **Ophtalmologique** : OCT, consultation
- **Radiologique** : scanner, IRM cérébrale et médullaire
- **Génétique** : prise de sang (mutation NF2), consultation

Les consultations : psychologue, orthophonistes (bilan de communication, réglages d'implants), diététicienne, assistant social, médecin référent douleur, neuro oncologue

Coordonnées du Centre de référence NF2

Hôpital de la Pitié-Salpêtrière,
47/83, boulevard Vincent Auriol
75651 PARIS Cedex 13
Bâtiment Paul Castaigne, 1er étage

Médecin référent : Pr Michel Kalamarides
@ : michel.kalamarides@aphp.fr

@ : secretariat.m-kalamarides.psl@aphp.fr

NEUROFIBROMATOSES
Association Neurofibromatoses et Recklinghausen

Conception du livret et des illustrations C&J - 2019