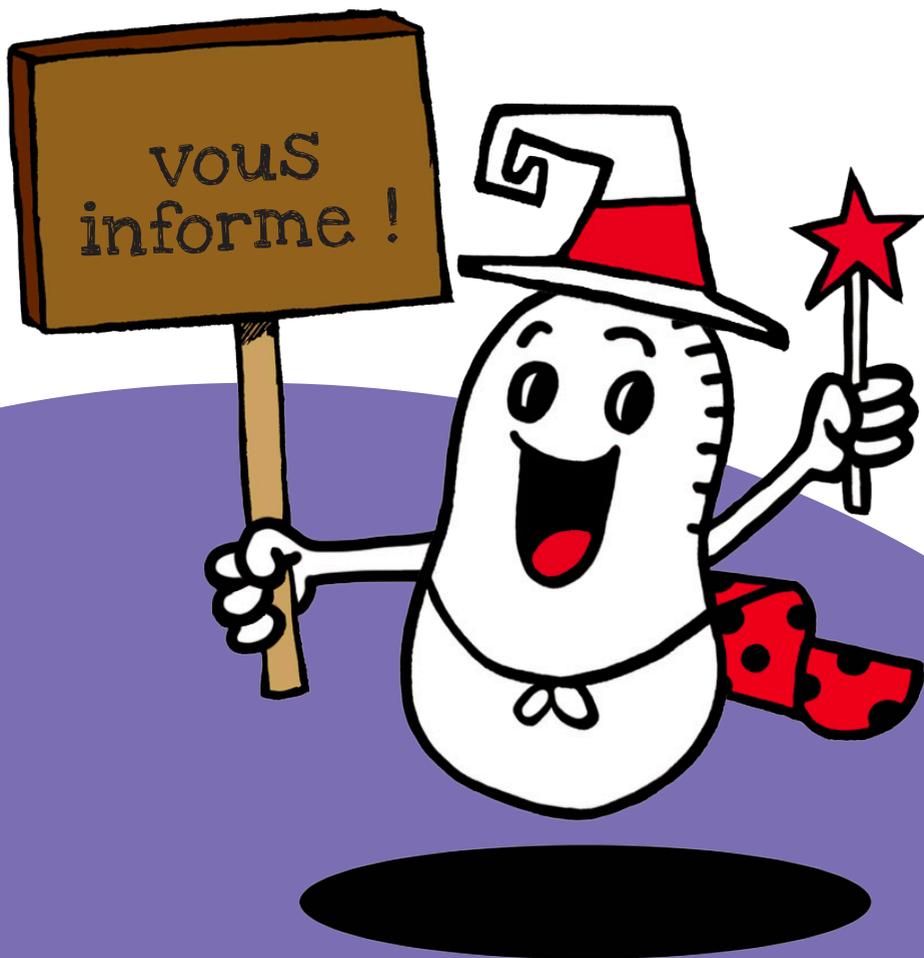


NEUROFIBROMATOSes

Association Neurofibromatoses et Recklinghausen



LA SCHWANNOMATOSE

www.anrfrance.fr

■ Définition et symptômes

La schwannomatose est une maladie génétique qui prédispose au développement de schwannomes multiples.

Un schwannome est une tumeur bénigne constituée de cellules de Schwann. Ces cellules entourent le nerf, permettent que la transmission des informations soit accélérée. Elles servent aussi à protéger le nerf.

La schwannomatose est diagnostiquée lorsqu'un patient présente au moins deux schwannomes. Tous les nerfs du corps humain peuvent être concernés mais à la différence de la neurofibromatose de type 2, il n'y aura pas de schwannomes vestibulaires bilatéraux.

Le symptôme le plus fréquent est une douleur localisée ou diffusant en suivant un trajet nerveux, qui peut se situer partout dans le corps.

On peut retrouver un caractère inflammatoire, c'est-à-dire des douleurs en deuxième partie de nuit et qui réveillent, ou le matin, mais qui vont s'estomper dans la journée.

Ces douleurs vives peuvent aussi être déclenchées par une pression volontaire ou non sur la tumeur.

»» ATTENTION

La douleur est, le plus souvent, le premier signe d'alerte. Les tumeurs ne sont pas toujours palpables ou visibles, ce qui rend le diagnostic initial difficile.



L'IRM centrée sur la tumeur est l'examen de choix dans le diagnostic des schwannomes. La tumeur apparaît comme une masse ovoïde centrée sur un tronc nerveux.

L'IRM permet d'éliminer d'autres diagnostics différentiels comme les lipomes. Les autres examens sont moins spécifiques : notamment l'échographie.

Elle peut toutefois être utilisée comme examen de débrouillage, en particulier depuis le développement des échographies ultra-portables qui permettent une première analyse en consultation.

L'électromyogramme (EMG), qui analyse la conduction du nerf porteur de schwannomes est le plus souvent normal en raison du faible nombre de fibres impliquées dans la compression.

Dans la suite de la prise en charge, les patients avec une schwannomatose vont développer des tumeurs à de multiples endroits, aiguës ou chroniques, que ce soit spontanément ou après traitement.

Les schwannomes peuvent aussi entraîner des fourmillements dans le territoire du nerf mais ne peuvent pas, sauf en de rares occasions, causer une perte de sensibilité ou de force liée au nerf atteint.

Dans le cadre du bilan, il convient de pratiquer une IRM cérébrale pour rechercher l'existence de rares schwannomes intracrâniens, tels le trijumeau ou même le nerf vestibulaire et de rares cas de méningiomes.

Une IRM du rachis cervico-dorso-lombaire peut aussi identifier des schwannomes partant des racines nerveuses émergeant de la moëlle épinière qui peuvent parfois être assez importants sans entraîner de signe clinique, tel qu'une compression de la moëlle épinière.

Il n'existe pour l'instant pas de test génétique fiable, surtout lorsque la personne malade n'a pas hérité de la maladie de l'un de ses parents.



■ TRAITEMENT

Il n'existe pas de traitement à base de médicament pour « traiter » la schwannomatose. On peut traiter les conséquences de la maladie dont la plus importante est la douleur.

Les douleurs observées sont de deux ordres : les douleurs chroniques et les douleurs aiguës.

Les douleurs peuvent être des picotements, des crampes, des fourmillements, l'impression d'être piqué ou de recevoir des coups de marteau.

Les douleurs aiguës peuvent être déclenchées par un mouvement inapproprié ou apparaître spontanément.

Il y a deux types de traitement de la douleur :

- les médicaments qui agissent immédiatement (paracétamol, les dérivés morphiniques ou opiacés)
- les médicaments dont les effets ne se font ressentir qu'au bout d'un certain temps (prégabline, gabapentine, amytriptiline).

Outre les médicaments à prendre oralement, il existe des patchs qui anesthésient la zone douloureuse ainsi que des pommades à étaler.

Il existe aussi un procédé de stimulation des nerfs qui peut atténuer la douleur. Un faible courant électrique est transmis aux zones douloureuses.

Les nerfs ainsi stimulés ne peuvent plus faire le relais entre la douleur et le cerveau (ces appareils sont appelés TENS).

■ CHIRURGIE

L'exérèse d'une tumeur, c'est-à-dire réaliser une opération pour l'enlever est envisagée si :

- Le patient exprime une gêne importante ou insupportable ;
- Les fourmillements et les douleurs spontanées s'intensifient ;
- Le frottement des vêtements devient gênant ;
- Si on observe des effets neurologiques néfastes.

■ TRAITEMENT

Il n'existe pas de traitement à base de médicament pour « traiter » la schwannomatose.

On peut traiter les conséquences de la maladie dont la plus importante est la douleur.

S'il existe un chapelet de tumeurs qui font souffrir, il est difficile de savoir lequel est responsable des douleurs. Une équipe américaine de chercheurs travaille sur cette problématique.



La chirurgie des schwannomes des membres ou de la colonne vertébrale est possible dans la majorité des cas.

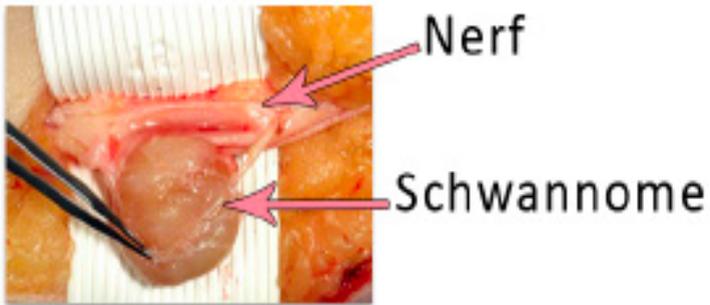
Certaines localisations à la base du cou (plexus brachial) ou dans l'abdomen (plexus lombo-sacré) restent plus délicates à opérer et doivent bénéficier d'une prise en charge en centre expert.

L'opération peut se faire sous anesthésie locale, locorégionale ou générale.

Pour éviter au maximum les séquelles neurologiques, il est pratiqué un EMG en permanence pendant l'opération qui permettra d'éviter une souffrance du nerf.

Sur l'image ci-dessous, un schwannome avant exérèse. Il est attaché au nerf par deux petits liens.

On ne coupe pas le nerf pour enlever la tumeur puisque celle-ci est placée en périphérie.



■ NE PAS RESTER SEUL FACE À LA MALADIE

La schwannomatose est une maladie rare qui touche une naissance sur 70 000.

Il est important de ne pas s'isoler.



Au sein de l'Association Neurofibromatoses et Recklinghausen, une personne référente pour cette maladie pourra vous mettre en relation avec d'autres malades et soutenir les malades dans leurs démarches.

NEUROFIBROMAToses
Association Neurofibromatoses et Recklinghausen

