



VIVRE AVEC UNE
NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1 :

GUIDE POUR LES ADULTES

ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease

CHILDREN'S
TUMOR
FOUNDATION
ENDING NF
THROUGH RESEARCH

Les pages qui suivent contiennent un ensemble de ressources servant de guide général pour les adultes atteints de neurofibromatose de type 1 (NF1) : ce guide n'a pas pour vocation de remplacer le traitement ou les soins continus prodigués par un médecin ou un spécialiste de la neurofibromatose (NF).

La neurofibromatose de type 1 est une maladie génétique qui survient chez 1 personne sur 2 500 et elle touche plus de 2,5 millions de personnes dans le monde. De nombreuses personnes atteintes de NF1 sont en bonne santé et ne présentent pas de problèmes médicaux graves. Cependant, chez certaines personnes, des problèmes de santé plus importants peuvent survenir. Il est important de connaître les manifestations fréquentes de la NF1, ainsi que les diverses complications et préoccupations auxquelles les adultes atteints de NF1 peuvent être confrontés.

Message de bienvenue de la Children's Tumor Foundation

La Children's Tumor Foundation (CTF) est une organisation mondiale à but non lucratif dédiée à l'amélioration de la santé et du bien-être des enfants et des adultes touchés par tous les types de NF et couvrant tous les types de neurofibromatose et de schwannomatose.

NOTRE MISSION : Promouvoir la recherche, étendre les connaissances et faire progresser les soins pour la communauté NF.

NOTRE VISION : mettre fin à la NF.

Nous avons pris le nom de Children's Tumor Foundation parce que la NF1 est le plus souvent diagnostiquée durant l'enfance. Cependant, la NF1 est une maladie chronique, et la CTF s'engage à trouver des traitements et à offrir un soutien à tous ceux qui vivent avec la NF, jeunes et moins jeunes, tout au long de leur vie.

Nous savons que vivre avec la NF est un long voyage, et nous espérons fournir des conseils et un soutien à chaque étape de ce parcours. La neurofibromatose de type 1 affecte chaque personne différemment, tout comme chaque personne atteinte de NF est unique et distincte au-delà du diagnostic. Souvent, les patients présentant des signes visibles de NF ont du mal à être considérés indépendamment de leur maladie, tandis que d'autres dont la NF est invisible ont parfois du mal à se faire comprendre des autres.

Nous sommes là pour vous aider tout au long de ce processus, et nous espérons que les présentes ressources, ainsi que nos autres ressources, vous apporteront des informations et des recommandations utiles. Merci de nous avoir autorisés à nous joindre à vous le long de votre parcours unique avec la NF1.

Sommaire



- 2** Adultes atteints de NF1
- 2** Tumeurs et cancer
- 5** Autres manifestations de la NF1
- 8** Options pour la grossesse et la famille
- 9** Recommandations pour le dépistage de la NF1
- 9** Scans et imagerie dans la NF1
- 10** Traitements de la NF1
- 10** Autres sujets liés à la NF1
- 11** Études sur la NF, essais cliniques et registre de la NF
- 12** Trouver un médecin
- 12** Soutien de la CTF pour la NF1
- 13** Références

Adultes atteints de NF1

Les présentes ressources viennent compléter le livret de la Children's Tumor Foundation, **Diagnosed with NF1: A Guide for Those Living with NF1**, disponible en lecture ou sur demande sur le site ctf.org/education.

Souvent, les manifestations, ou symptômes, de la NF évoluent au fil du temps, et il est important d'être plus particulièrement attentif à certains aspects pour les adultes vivant avec la NF1.

Tumeurs et cancer

L'une des caractéristiques les plus fréquentes de la NF1 est la présence de tumeurs (augmentation de la division cellulaire). La majorité des tumeurs NF1 sont bénignes (non cancéreuses) plutôt que malignes. Les tumeurs peuvent être situées à l'intérieur ou à l'extérieur de l'organisme, notamment les neurofibromes cutanés, les neurofibromes plexiformes et les tumeurs cérébrales ou rachidiennes (gliomes). En outre, la NF1 peut être associée à d'autres types de tumeurs, telles que les tumeurs des ongles (tumeurs glomiques impliquées dans le contrôle de la température), du système neuroendocrine (phéochromocytome, qui se développe dans les glandes surrénales) et du système gastro-intestinal (tumeurs stromales gastro-intestinales, ou GIST). La NF1 est également associée à un risque accru de cancer du sein.

Neurofibromes cutanés

Les neurofibromes cutanés sont le type de neurofibrome le plus fréquent. Il s'agit de tumeurs bénignes qui se développent le long d'un nerf, sur ou sous la peau, et qui apparaissent sous forme de petites boules ou bosses, ou de nodules. Les neurofibromes cutanés apparaissent généralement en premier à la puberté. En général, les adultes atteints de NF1 développeront davantage de neurofibromes cutanés avec l'âge, ainsi que pendant la grossesse. Il n'existe aucun moyen de prédire quand, où ou combien de neurofibromes une personne développera au cours de sa vie. Certaines personnes atteintes de NF1 peuvent ne présenter que quelques neurofibromes, tandis que pour d'autres, des centaines peuvent se développer.

Les neurofibromes cutanés peuvent causer des démangeaisons, être sensibles ou affecter l'image de soi d'une personne. Ils peuvent parfois saigner. Certaines personnes choisissent de les faire retirer. Les options thérapeutiques actuelles comprennent la chirurgie, le laser et l'électrodessiccation. Le traitement doit être effectué par un prestataire ayant une certaine familiarité en matière de NF1. À ce stade, il n'existe aucune méthode éprouvée pour prévenir le développement d'un neurofibrome.

Neurofibromes plexiformes

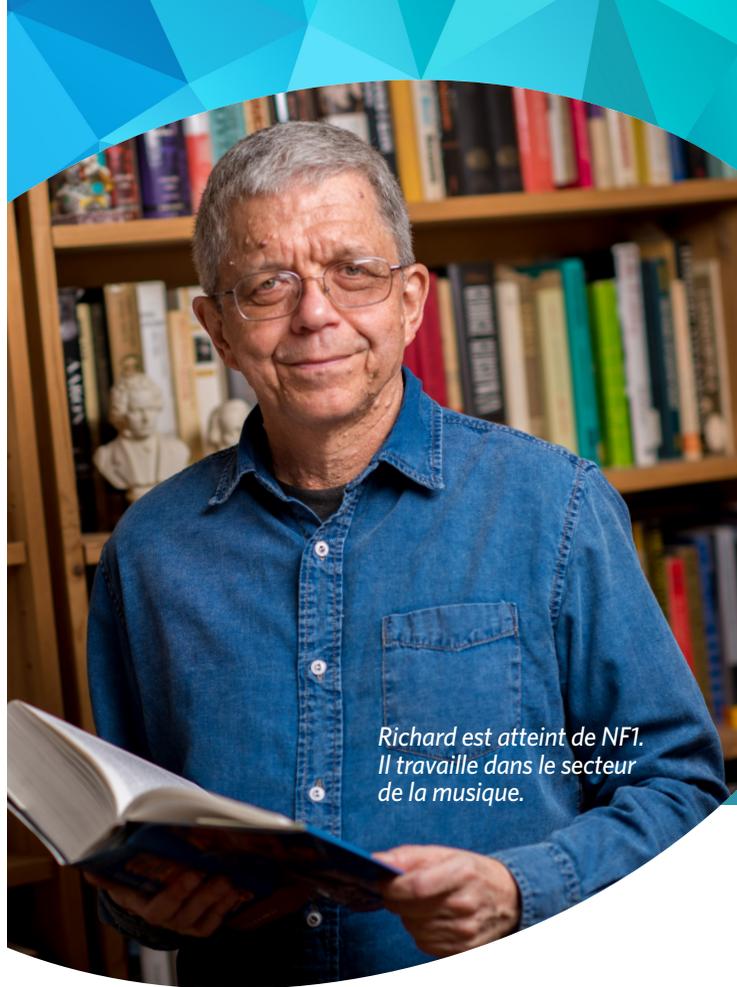
Les neurofibromes plexiformes sont un autre type de tumeur qui peut avoir un impact sur les personnes atteintes de NF1 : ils sont visibles chez 30 % des personnes, et sont présents à l'imagerie chez plus de 50 % des personnes affectées. Ces tumeurs sont différentes des neurofibromes cutanés, car elles peuvent grossir. Elles peuvent être douloureuses, provoquer un préjudice esthétique, des saignements et une altération fonctionnelle. Contrairement aux neurofibromes cutanés, on pense que les neurofibromes plexiformes sont présents à la naissance et grandissent lentement au fil du temps, quoique plus rapidement dans l'enfance qu'à l'âge adulte. Ils peuvent se développer à l'intérieur de l'organisme ou être extérieurement plus visibles, sur la surface de la peau. Ils peuvent avoir une texture mixte ou grumeleuse, parfois avec des poils poussant sur la zone affectée. Plus important encore, les neurofibromes plexiformes peuvent potentiellement se transformer en un cancer malin et il convient donc de les surveiller étroitement.

Parfois, la chirurgie ou d'autres interventions sont recommandées pour prendre en charge un neurofibrome plexiforme, en particulier s'il est de grande taille s'il est douloureux, ou s'il présente des changements qui pourraient être compatibles avec une tumeur maligne. L'intervention chirurgicale et le traitement des neurofibromes plexiformes doivent être réalisés par des médecins ayant une bonne connaissance de la NF1.

Les personnes atteintes de NF1 présentent également un risque accru de développer une tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques (malignant peripheral nerve sheath tumor, MPNST), survenant le plus souvent dans un neurofibrome plexiforme. Ces tumeurs sont très préoccupantes et peuvent être difficiles à traiter. Par conséquent, il est important de reconnaître toute modification nouvelle ou aiguë des symptômes.

Symptômes avertisseurs pour alerter rapidement votre professionnel de santé :

- nouvelle douleur persistante ou progressive
- douleur vous réveillant
- changement des capacités ou de la fonction physique, comme une faiblesse, un engourdissement, un changement de la fonction vésicale ou intestinale, ou des problèmes de déglutition et de respiration
- croissance rapide d'une partie d'un neurofibrome plexiforme préexistant
- modification de la forme ou de la texture d'un neurofibrome plexiforme préexistant (durci)
- perte de poids, fatigue et malaise associés



*Richard est atteint de NF1.
Il travaille dans le secteur
de la musique.*



Marcus est atteint de NF1. Il travaille pour l'armée de l'air en tant qu'assistant de loisirs civils.

Gliomes

Les adultes atteints de NF1 peuvent développer des tumeurs cérébrales ou rachidiennes appelées gliomes. Le type de gliome le plus fréquent observé chez les adultes atteints de NF1 est les gliomes de bas grade, qui sont généralement à croissance lente (de bas grade) et bénins. Ils peuvent provoquer des symptômes et nécessiter une surveillance périodique par des examens d'imagerie. Les adultes atteints de NF1 peuvent également développer des gliomes malins (y compris un glioblastome polymorphe). Les adultes atteints de NF1 qui présentent des maux de tête inexplicables, ou un changement dans leurs capacités physiques ou leurs fonctions habituelles (comme une faiblesse, un engourdissement, un changement de personnalité ou une nouvelle apparition de convulsions) doivent rapidement en informer leur spécialiste de la NF.

Cancer du sein

Les femmes atteintes de NF1 présentent un risque accru de développer un cancer du sein à un âge plus précoce que dans la population générale. Les directives actuelles recommandent une mammographie de dépistage annuelle à partir de l'âge de 30 ans, en envisageant l'utilisation d'un produit de contraste pour l'IRM mammaire entre 30 et 50 ans. Après 50 ans, le risque de cancer du sein chez les femmes atteintes de NF1 devient similaire à celui de la population générale. À ce moment-là, les recommandations de dépistage sont les mêmes que pour la population générale.

Autres tumeurs associées à la NF1

Les autres tumeurs observées plus souvent chez les personnes atteintes de NF1, par rapport à la population générale, comprennent :

- **Tumeur glomérulaire.** Tumeur bénigne du lit d'ongle touchant les doigts et les orteils. Ces tumeurs peuvent être multiples et très douloureuses, en particulier lorsqu'elles sont gonflées et sont sensibles à la chaleur et au froid. Les traitements comprennent des médicaments contre la douleur et une intervention chirurgicale.
- **Tumeur stromale gastro-intestinale (GIST).** Tumeur du tractus gastro-intestinal pouvant provoquer des troubles intestinaux, des saignements, des douleurs abdominales et des changements d'appétit ou de poids. La prise en charge inclut généralement la surveillance ou la chirurgie.
- **Phéochromocytome.** Tumeur de la glande surrénale pouvant entraîner une hypertension artérielle, de l'anxiété, des maux de tête, des sueurs et un rythme cardiaque rapide. Les traitements comprennent la prise en charge de la tension artérielle et la chirurgie.

Autres manifestations de la NF1

Nodules de Lisch

La majorité des adultes atteints de NF1 présentent des nodules de Lisch. Il s'agit de petites bosses en relief sur l'iris (partie colorée de l'œil). Les nodules de Lisch n'affectent pas la vision et ne causent aucun problème, mais ils sont spécifiques de la NF1 et peuvent être utiles pour confirmer un diagnostic. Ils ne doivent pas être confondus avec des gliomes de la voie optique qui peuvent affecter la vision pendant l'enfance.

Os

Les adultes atteints de NF1 présentent un risque accru d'ostéoporose et de fracture en raison de la diminution de la densité minérale osseuse. De nombreux professionnels de la santé spécialisés dans la NF recommandent que les personnes atteintes de NF1 prennent un supplément quotidien de vitamine D. Parfois, la scoliose de l'enfance peut progresser à l'âge adulte, et les personnes atteintes de scoliose grave peuvent avoir des problèmes respiratoires ou développer une faiblesse au niveau des membres en raison d'une pression sur la moelle épinière. Ces problèmes doivent être surveillés par un spécialiste de la NF et un chirurgien orthopédique ayant une bonne connaissance de la NF1.

Hypertension artérielle et anomalies des vaisseaux sanguins

Les adultes atteints de NF1 sont exposés à un risque d'hypertension artérielle (hypertension) et il est conseillé de surveiller régulièrement leur tension artérielle. Ces personnes sont exposées à un risque accru de maladie cardiovasculaire et d'accident vasculaire cérébral. Il existe de nombreuses causes d'hypertension ; cependant, chez les personnes atteintes de NF1, certaines causes spécifiques liées à la NF1 nécessitent une évaluation supplémentaire et, le cas échéant, un traitement différent. L'hypertension artérielle peut être causée par un rétrécissement des vaisseaux à proximité des reins (hypertension artérielle rénovasculaire) ou par la présence d'un phéochromocytome (voir « Autres tumeurs associées à la NF1 »).

Démangeaisons

Les démangeaisons sont un sujet fréquent de plaintes chez les personnes atteintes de NF1. Bien qu'elles ne soient pas totalement comprises, elles peuvent être liées à la présence de mastocytes (cellules inflammatoires qui libèrent de l'histamine). Les démangeaisons peuvent être localisées, par exemple à proximité d'un neurofibrome, ou plus généralisées (survenant dans tout l'organisme). Les personnes souffrant de démangeaisons gênantes doivent contacter leur prestataire de soins pour la NF.

Crises convulsives

Les crises convulsives (épilepsie) sont observées légèrement plus souvent chez les personnes atteintes de NF1 que dans la population générale. Parfois, des médicaments sont nécessaires pour contrôler les crises, et certaines personnes nécessitent un suivi avec un spécialiste de l'épilepsie. Chaque fois qu'il y a une nouvelle apparition ou une crise d'épilepsie inexpliquée chez un adulte, une évaluation rapide est nécessaire.

Douleur

Certains adultes atteints de NF1 présentent une douleur chronique, et la source et l'intensité de la douleur peuvent varier. La douleur dorsale est parfois liée à une scoliose, ou elle peut être due à des neurofibromes de la colonne vertébrale. Les maux de tête et les migraines sont fréquents. Les neurofibromes peuvent provoquer une douleur dans n'importe quelle partie de l'organisme.

L'apparition ou l'aggravation d'une douleur ou la modification de la fréquence ou de l'intensité des maux de tête peut être un signal d'alerte indiquant des complications possibles de la NF1. Pour les adultes souffrant de douleurs sévères et chroniques ayant fait l'objet d'études approfondies et n'ayant pas répondu à d'autres traitements, il peut être utile d'orienter le patient vers un médecin spécialisé dans la prise en charge de la douleur afin de réduire le degré de douleur ressenti. Il est important de se rappeler que toutes les douleurs chez les patients atteints de NF1 ne sont pas liées à la NF1.

L'apprentissage chez les patients atteints de NF1

La NF1 peut être associée à des troubles de l'apprentissage et/ou à des difficultés d'attention. Ces troubles sont généralement diagnostiqués pendant l'enfance et peuvent durer toute la vie. Les problèmes d'apprentissage et d'attention peuvent affecter la concentration, les compétences de communication, l'organisation, la gestion du temps et les opportunités d'emploi. Des traitements de soutien peuvent être utiles à l'âge adulte pour optimiser la réussite. Certaines personnes tirent profit de la discussion de leurs préoccupations avec un assistant social, un psychologue ou un thérapeute professionnel. Les problèmes d'apprentissage et d'attention sont gérés et traités avec les mêmes approches que les personnes qui ne sont pas atteintes de NF1.

Sommeil

Certains patients atteints de NF1 signalent des troubles du sommeil et une somnolence diurne. Les causes des troubles du sommeil peuvent inclure l'anxiété, la dépression, la douleur ou les effets secondaires des médicaments. Parfois, les tumeurs dues aux neurofibromes dans la région du cou peuvent perturber le sommeil et provoquer de forts ronflements.

Dépression et anxiété

De nombreux patients atteints de NF1 ont des problèmes liés au bien-être mental et émotionnel. Cela peut être lié à un sentiment d'isolement, à une affection médicale chronique ou à une douleur persistante. Les symptômes comprennent le fait de se sentir déprimé, d'avoir un manque d'énergie, de ne pas ressentir de joie, de pleurer, d'être de mauvaise humeur et de se sentir à bout. Parfois, ces sentiments perturbent le sommeil ou l'appétit. Un psychologue, un psychiatre ou un conseiller peut aider à faire face à la maladie, et d'autres stratégies ont également été utiles. Nous encourageons les adultes vivant avec la NF1 à demander de l'aide et du soutien à travers leur famille et leurs amis, des groupes de soutien ou des services de conseil professionnel.



Salina est atteinte de NF1. Elle travaille comme responsable du contrôle des documents.

Aspect physique

Certains adultes s'inquiètent des changements de leur apparence physique en raison de leur NF1. Bien que la plupart des adultes développent des neurofibromes sur la peau, une défiguration significative n'est pas fréquente, et différente pour chacun. La NF1 n'est pas la « maladie d'Elephant Man », qui est une pathologie rare et totalement différente. Les neurofibromes plexiformes peuvent parfois être visibles en fonction de leur taille et de leur emplacement. La courbure de la colonne vertébrale, appelée scoliose, peut être observée chez les enfants en croissance, mais cette caractéristique ne débute généralement pas à l'âge adulte. Certaines personnes souffrent de neurofibromes cutanés visibles sur le visage ou d'autres parties du corps. Des interventions sont disponibles pour traiter les neurofibromes cutanés (voir « Neurofibromes cutanés »). La gêne relative à l'apparence peut avoir un impact profond sur les individus et leurs relations et il est donc important de chercher de l'aide pour relever ces défis s'ils surviennent.

Options pour la grossesse et la famille

Un diagnostic de NF1 n'affecte pas la capacité à concevoir un enfant. Bien que de nombreuses femmes atteintes de NF1 n'aient pas de problèmes médicaux pendant la grossesse, certaines rapportent une augmentation du nombre de neurofibromes et/ou un agrandissement des neurofibromes déjà existants. Certaines femmes présentent une tension artérielle élevée ou d'autres complications, et les femmes atteintes de NF1 ont un taux de césarienne plus élevé que les femmes sans NF1. Les femmes doivent informer leurs obstétriciens qu'elles sont atteintes de NF1 et elles doivent également en informer leurs médecins lorsqu'elles débutent une grossesse.

Lorsqu'un couple décide de fonder une famille, si l'un des parents est atteint de NF1, chaque enfant aura 50 % de chances d'être également atteint de NF1. Il est important de se rappeler que, comme la NF1 est très variable, un enfant peut ou non avoir les mêmes problèmes médicaux que ses parents. Il est recommandé de parler avec un conseiller en génétique ou un spécialiste de la NF avant la conception pour aider les personnes atteintes de NF1 à mieux comprendre les chances d'avoir un enfant lui aussi atteint de NF1 et le spectre des préoccupations médicales associées à la NF1.

Certaines personnes atteintes de NF1 peuvent souhaiter examiner toutes les options de planification familiale, ce qui pourrait inclure des tests génétiques. De nombreux couples ont des grossesses réussies qui aboutissent à des enfants en bonne santé. Toute décision de planification familiale est personnelle et dépend entièrement du couple ; cependant, les conseillers en génétique peuvent contribuer au processus de prise de décision. Vous trouverez plus d'informations sur la génétique de la NF1 et les options de reproduction sur le site ctf.org/education.

Les enfants de personnes atteintes de NF1 qui sont à risque de NF1 doivent être évalués pour les caractéristiques de la NF1 par un médecin spécialisé dans cette maladie dans les premiers mois suivant la naissance, et par un ophtalmologiste à partir de l'âge d'un an.

Samantha est atteinte de NF1. Elle est directrice de développement commercial et maman.

Recommandations pour le dépistage de la NF1

En 2018, une ressource a été publiée pour fournir aux médecins des conseils sur la prise en charge des personnes atteintes de NF1. Il peut être utile pour les personnes atteintes de NF1 de partager ce document avec leurs professionnels de santé. La publication peut être consultée gratuitement à l'adresse ctf.org/acmg.

Il est généralement recommandé que les adultes atteints de NF1 subissent, une fois par an ou plus, des examens médicaux effectués par un médecin ayant une bonne connaissance de la NF1. Les évaluations physiques annuelles doivent inclure un examen physique détaillé, y compris une évaluation de la colonne vertébrale, un test de tension artérielle et une évaluation neurologique. Les taux de vitamine D peuvent être vérifiés et une supplémentation supplémentaire peut être prescrite. En outre, tout symptôme préoccupant ou changeant doit être signalé, et le bien-être psychologique doit être évalué. En fonction de l'âge et du stade de la vie, la planification familiale et les options de reproduction doivent être discutées pour des soins personnalisés.

Scans et imagerie dans la NF1

Bien qu'il n'existe pas de recommandation universelle, de nombreux établissements médicaux majeurs recommandent un examen d'imagerie de référence chez les adultes atteints de NF1 pour évaluer la présence de tumeurs de type NF1 ; d'autres prestataires recommandent l'examen d'imagerie uniquement en cas de préoccupation spécifique.

Étant donné que la NF1 est associée à la formation de tumeurs et à un risque accru de certains types de cancers, l'exposition aux rayonnements doit être limitée autant que possible. L'imagerie par résonance magnétique (IRM), qui n'expose pas la personne à des rayonnements, est généralement préférée à la tomographie par émission de positons (TEP) ou aux radiographies. D'autres types d'imagerie liés à la NF1 peuvent comprendre la tomographie par émission de positons (TEP) pour évaluer le cancer, l'absorptiométrie biphotonique à rayons X (DEXA) pour évaluer la santé osseuse, et la mammographie (voir « Cancer du sein »).

Autres sujets liés à la NF1

Dons d'organes, de sang et de corps

Les personnes atteintes de NF1 peuvent donner leur sang et leurs organes à d'autres personnes qui ont besoin de sang ou d'une greffe d'organe. La personne qui reçoit son sang et/ou ses organes ne développera pas de NF1 à la suite d'un don de sang/d'organe.

Assurance

Parfois, les personnes ont eu des difficultés à gérer leurs frais d'assurance et de soins de santé. Certaines personnes sont admissibles aux prestations d'invalidité. Les personnes doivent contacter leurs spécialistes NF1 ou un assistant social qui peut les aider dans les programmes disponibles.

NF1 et l'armée

Malheureusement, comme la NF1 est considérée comme une affection neurologique chronique, elle est considérée comme une disqualification pour l'inclusion dans toutes les branches de l'armée.

Traitements de la NF1

Actuellement, il n'existe pas de remède pour la NF1, mais il existe des traitements pour les différentes manifestations observées dans la NF1. Les interventions pour les neurofibromes cutanés comprennent la chirurgie, la pose d'électrodes et/ou les traitements au laser. Il faut savoir qu'il existe un risque de reprise, que plusieurs traitements pourraient être nécessaires et que ces procédures peuvent ne pas être couvertes par l'assurance. Un groupe de médicaments appelés inhibiteurs de MEK (tels que le sélumétinib ou le mirdametinib) est utilisé pour réduire la taille et les effets des neurofibromes plexiformes et d'autres tumeurs liées à la NF1. Consultez les informations sur les inhibiteurs de MEK pour les patients sur ctf.org/mek. Ces médicaments nécessitent une surveillance étroite des effets secondaires. Les personnes doivent consulter leur prestataire de soins NF pour des soins médicaux personnalisés.

Études sur la NF, essais cliniques et registre de la NF

Des chercheurs du monde entier cherchent à en savoir plus sur la NF. De nombreux domaines de recherche se concentrent sur les tumeurs dans la NF et la compréhension du mécanisme sous-jacent de la croissance tumorale, ainsi que sur l'exploration de différents médicaments pour traiter les tumeurs NF. D'autres domaines de la recherche sur la NF comprennent des études examinant la façon dont les personnes atteintes de NF apprennent, se développent et gèrent leur maladie.

Un essai clinique est une étude scientifique à laquelle une personne participe pour aider les chercheurs à en apprendre davantage sur un traitement particulier, ou sur une façon d'examiner un problème médical. Dans un essai clinique, le traitement/l'évaluation n'a pas encore prouvé son efficacité, mais l'essai est une étape importante pour déterminer s'il sera bénéfique dans le traitement des problèmes médicaux associés à la NF1. Le chercheur qui dirige l'essai clinique examinera les bénéfices et les risques potentiels avant qu'une personne n'accepte de participer.

Le Registre NF de la CTF est la plus grande base de données mondiale de personnes atteintes de NF : il est conçu pour accélérer le développement de traitements prometteurs et pour élargir nos connaissances sur la NF. Les personnes s'inscrivent en ligne et fournissent des informations sur leur diagnostic, leurs symptômes et leur traitement. Les participants peuvent décider s'ils souhaitent ou non être informés des essais cliniques ou d'autres études. Les personnes doivent discuter de la possibilité de participer à une étude avec leur prestataires de soin pour la NF. Les études et essais cliniques actuels sont répertoriés sur le site clinicaltrials.gov.

Pour plus d'informations sur le registre NF, rendez-vous sur nfregistry.org.



Ken est atteint de NF1. Il est avocat à New York.



Tom est atteint de NF1. Il est le propriétaire d'une importante société de courtage d'assurance.

Trouver un médecin

Il est important que les personnes atteintes de NF1 consultent un médecin ou un professionnel de santé qui connaît la NF1 et qui peut répondre à leurs questions. Pour trouver un hôpital pour la NF ou un spécialiste ayant une bonne connaissance de cette maladie, veuillez consulter la page « Find a Doctor » (Trouver un médecin) de la Children's Tumor Foundation sur ctf.org/doctor.

Children's Tumor Foundation Ressources et assistance

On estime que plus de quatre millions de personnes dans le monde vivent avec la NF, et la Children's Tumor Foundation s'engage à fournir des ressources riches en informations et un soutien qui vous aideront à vous guider dans votre parcours avec la NF.

Voici quelques-unes des nombreuses façons dont la CTF soutient les adultes vivant avec la NF :

- Organisation d'un rassemblement social pour les adultes atteints de NF lors du Sommet de la NF
- Hébergement d'un groupe Facebook « Adultes avec NF », animé par un volontaire formé de la CTF
- Zoom sur les récits personnels d'adultes atteints de NF dans nos séries photographiques « This is NF » (Voici la NF) et « Make NF Visible » (Montrer la NF) (dont beaucoup de clichés sont utilisés dans la présente brochure) et dans notre série de vidéos
- Réponse aux questions des adultes dans notre série vidéo « Ask Kate ! » (Demandez à Kate !)
- Organisation d'un camp pour jeunes adultes
- Distribution et mises à jour des publications de la CTF, telles que celle-ci, en anglais et dans différentes langues
- Mise à disposition d'une fonctionnalité de recherche sur notre liste NF Clinic pour trouver facilement les professionnels de santé existants prenant en charge les adultes atteints de NF1
- Création d'événements et de programmes pour les parents d'enfants atteints de NF
- Proposition de cours pour devenir un défenseur des droits des patients
- Promotion d'une sensibilisation aux directives NF1 en matière de soins aux adultes
- Soutien aux professionnels de santé pour les aider à se tenir au courant des dernières avancées en matière de recherche clinique et de soins aux patients lors de notre conférence annuelle sur la NF
- Financement de la recherche sur la NF axée sur les adultes

Sur les réseaux sociaux, la CTF publie les dernières nouvelles et informations, et permet aux individus de poser des questions, d'envoyer des commentaires et de communiquer avec d'autres membres de la communauté NF. La CTF est active sur tous les réseaux sociaux sur [@childrenstumor](#) .      

La CTF propose des événements régionaux et nationaux, tels que les marches NF Shine A Light, des événements NF Endurance, des camps NF, des conférences médicales organisées par des hôpitaux et des événements sociaux dans lesquels les individus et les familles peuvent trouver du soutien et de l'éducation, et entrer en contact avec d'autres personnes vivant avec la NF1. Ces événements sont répertoriés sur le site ctf.org/calendar.

Rendez-vous sur ctf.org pour télécharger des brochures d'information en différentes langues, pour en savoir plus sur les programmes du CTF ou pour vous inscrire à un événement virtuel ou local.

Références :

Gutmann, D. H., Ferner, R. E., Listernick, R. H., Korf, B. R., Wolters, P. L. & Johnson, K. J. (2017). Neurofibromatosis type 1. *Nat Rev Dis Primers*, 3, 17004. Extrait de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28230061>. doi:10.1038/nrdp.2017.4

Stewart, D. R., Korf, B. R., Nathanson, K. L., Stevenson, D. A. & Yohay, K. (2018). Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*, 20(7), 671-682. Extrait de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30006586>. doi:10.1038/gim.2018.28

Contributeurs :

Rosalie Ferner, MD, FRCP, Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust
David H. Gutmann, MD, PhD, Washington University
Kaleb Yohay, MD, NYU Langone Medical Center
Alwyn Dias, MSW, PCC, représentant des patients atteints de NF1
Pamela Knight, MS, Children's Tumor Foundation
Heather Radtke, MS, CGC, Children's Tumor Foundation, MCW



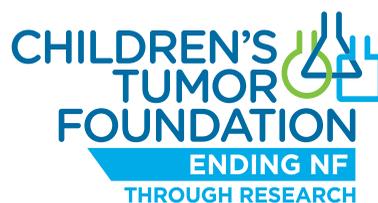
*Olivia est atteinte de NF1.
C'est une bibliothécaire qui
pratique les arts martiaux.*

Children's Tumor Foundation

La Children's Tumor Foundation est une organisation mondiale à but non lucratif hautement reconnue 501(c)(3) qui se consacre à améliorer la vie des enfants et des adultes atteints de tous les types de neurofibromatose et de schwannomatose.

Notre mission : Promouvoir la recherche, étendre les connaissances et faire progresser les soins pour la communauté NF.

Notre vision : mettre fin à la NF.



CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION

info@ctf.org | ctf.org

1-800-323-7938

1-212-344-6633