



NANTES,
AU CŒUR DE
L'EXPERTISE **NF1**
CENTRE DE RÉFÉRENCE DE NANTES-HÔTEL DIEU

SOMMAIRE



02 - POINTS DE VUE
COORDONNER, RASSURER, ACCOMPAGNER :
LE MODÈLE NANTAIS DU PARCOURS NF1



Pr Sébastien Barbarot
Dermatologue



Mme Emmanuelle Gauderon
Infirmière de coordination

03 - POINTS DE VUE
DEUX EXPERTISES POUR UN MÊME
DIAGNOSTIC : LES CONSULTATIONS
CONJOINTES DERMATOLOGIE-
GÉNÉTIQUE À NANTES



Dr Marie Vincent
Généticienne



Dr Hélène Aubert
Dermatologue

04 - INTERVIEW
REPÉRER, COMPRENDRE, ACCOMPAGNER :
LE RÔLE DU CRTA DANS LA PRISE
EN CHARGE DES TROUBLES DU
NEURODÉVELOPPEMENT DANS LA NF1



Pr Arnaud Roy
Psychologue -
neuropsychologue

05 - POINTS DE VUE
DU TEST AU TERRAIN : MIEUX
COMPRENDRE ET ACCOMPAGNER LES
TROUBLES DES APPRENTISSAGES



Mme Lucile Maunoury
Neuropsychologue



Mme Claire Parfait
Puéricultrice

06 - POINTS DE VUE
NF1 : PENSER
À L'HYPERTENSION CACHÉE



Dr Delphine Druil
Endocrinologue



Dr Christelle Nicol
Dermatologue



ÉDITO

UNE DYNAMIQUE COLLECTIVE au service des patients avec NF1



Pr Sébastien Barbarot

Dermatologue et coordonnateur du
centre de référence NF1 - CHU de Nantes

La labellisation du centre de Nantes pour la neurofibromatose de type 1 (NF1), obtenue en 2023, marque une étape importante dans notre structuration et dans la reconnaissance du travail mené depuis plusieurs années. Cette évolution a permis de renforcer l'équipe, de consolider la coordination et d'amplifier la dynamique collective autour des patients.

Cette nouvelle organisation repose avant tout sur une volonté commune de décloisonner les approches. À Nantes, la prise en charge de la NF1 est le fruit d'un dialogue constant entre disciplines : dermatologie,

génétique, endocrinologie, neuropsychologie, chirurgie, oncologie, radiologie, pédiatrie... Chaque regard éclaire un pan différent de la maladie. C'est dans cet échange que naît la cohérence du parcours.

La coordination joue un rôle central. Elle permet de tisser des liens entre les consultations, de fluidifier les parcours et d'assurer une continuité du suivi, notamment lors du passage de l'enfance à l'âge adulte. Cette approche plus intégrée rend possible une véritable écoute du vécu des patients et de leurs familles, souvent confrontés à la complexité du quotidien.

Notre responsabilité est aussi de rendre visible ce qui ne se voit pas toujours. Si les manifestations cutanées sont souvent au premier plan, la NF1 recouvre également des troubles neurocognitifs et des difficultés d'apprentissage qui peuvent profondément impacter la scolarité et l'estime de soi.¹ Repérer ces fragilités, les évaluer précocement et proposer un accompagnement adapté sont devenus des priorités.

Dans le même esprit, nous devons rester attentifs aux complications silencieuses : certaines atteintes endocriniennes ou vasculaires, comme l'hypertension ou

le phéochromocytome, peuvent passer inaperçues sans une vigilance régulière. Le suivi doit donc être à la fois global et personnalisé, alliant rigueur clinique et sens du détail.¹

Ce travail collectif s'appuie aussi sur une culture de collaboration profondément ancrée à Nantes. Les consultations conjointes en sont un exemple fort : elles offrent aux patients une expertise croisée et un temps d'échange partagé, où la décision médicale se construit à plusieurs voix. Ces modèles de coopération, qui s'étendent aujourd'hui à d'autres domaines, traduisent notre conviction que

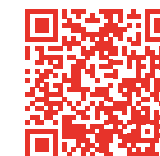
la qualité du soin dépend avant tout de la qualité du lien entre professionnels.

Enfin, cette dynamique ne saurait exister sans l'association de patients, dont la présence au sein du centre participe à l'accueil, à l'écoute et à l'accompagnement des familles. Leur engagement est précieux pour relier les dimensions médicale, éducative et sociale de la maladie.¹

L'ambition du centre de Nantes est claire :

poursuivre cette démarche collective pour que chaque patient avec NF1 bénéficie d'un parcours cohérent, attentif et humain, où soin, recherche et accompagnement avancent de concert.

**Pour plus d'informations
sur la NF1**



COORDONNER, RASSURER, ACCOMPAGNER : le modèle nantais du parcours NF1

Comment est structuré le parcours de soins NF1 au CHU de Nantes ?

Pr Barbarot : La majorité des patients nous sont adressés dans l'enfance, le plus souvent après le repérage de taches café au lait. Une fois le diagnostic posé, nous organisons un suivi au long cours, en lien avec les autres spécialités du CHU. L'enjeu est d'assurer une coordination transversale entre dermatologie, génétique, neurologie, ophtalmologie, orthopédie, endocrinologie ou encore neuropsychologie. C'est cette approche pluridisciplinaire qui garantit une prise en charge complète et cohérente.

Comment se déroule le suivi des enfants ?

Pr Barbarot : Nous proposons une consultation annuelle de coordination qui fait le point sur le développement, la scolarité et les examens à venir. Si l'enfant va bien, nous pouvons espacer les consulta-

tions à deux ans, avec un suivi téléphonique intermédiaire assuré par Emmanuelle. Cela permet de maintenir le lien tout en allégeant le parcours des familles.

Mme Gauderon : Mon poste d'infirmière de coordination a été créé récemment pour consolider ce dispositif. Après les consultations, je planifie les bilans, je veille à leur réalisation et je relance les familles si besoin. Nous travaillons à la validation d'un protocole de coopération avec l'ARS qui encadrera les consultations infirmières de suivi. C'est un pas important vers une coordination plus fluide et durable.

Comment accompagnez-vous les familles au moment du diagnostic ?

Pr Barbarot : Le moment de l'annonce est toujours délicat. Nous avons choisi de le scinder en deux temps : une première consultation d'annonce centrée sur l'essentiel, puis, à distance, une journée d'hôpital

POINT DE VUE / Du dermatologue

de jour. Cette journée permet d'effectuer un bilan neuropsychologique, de rencontrer l'assistante sociale pour les démarches auprès des MDPH si besoin, et d'échanger avec Emmanuelle. C'est un cadre rassurant, qui laisse le temps aux familles d'assimiler les informations

Mme Gauderon : Je suis présente lors de ces temps d'échange pour répondre aux questions pratiques et reformuler ce qui n'a pas été compris. Les familles ont souvent besoin d'être écoutées et rassurées autant que d'être informées. Nous les aidons à hiérarchiser les priorités, à identifier les bons interlocuteurs et à trouver un rythme de suivi qui leur convienne.

La coordination repose donc aussi sur une relation de confiance ?

Mme Gauderon : Absolument. Le lien que nous tissons avec les familles est essentiel. J'assure une veille continue : relances, organisation des examens, contacts avec les médecins de ville ou les enseignants. C'est un travail de coulisses, mais indispensable pour éviter les ruptures de parcours. La coordination, c'est avant tout une présence : être disponible, reformuler, rassurer, orienter. Certaines familles ont besoin

d'un accompagnement rapproché, d'autres préfèrent plus d'autonomie ; à nous de nous adapter.

Pr Barbarot : La coordination, c'est aussi savoir ajuster la fréquence du suivi. Il faut éviter la surmédicalisation des enfants asymptomatiques, tout en restant vigilants. Trouver cet équilibre, c'est ce qui fait la richesse mais aussi la complexité de la NF1.

Comment préparez-vous la transition vers le suivi adulte ?

Pr Barbarot : La force du modèle nantais, c'est que l'équipe de coordination suit à la fois les enfants et les adultes, ce qui évite les ruptures de suivi. Nous avons conçu deux livrets d'information, l'un destiné aux enfants, l'autre aux adultes, pour les aider à comprendre leur maladie et à devenir acteurs de leur santé.

Mme Gauderon : Nous avons aussi mis en place une adresse mail dédiée, accessible depuis le site du CHU. Les patients peuvent nous contacter directement pour poser une question, demander un document ou signaler un problème. C'est un outil simple mais très efficace : il permet souvent à des patients "perdus de vue" de reprendre contact plusieurs années après.



Pr Sébastien Barbarot

Dermatologue et coordonnateur du centre de référence NF1

Notre rôle, c'est de garder un fil continu pour que les patients ne se perdent pas dans la complexité du suivi

Quels sont les projets récents ou à venir ?

Pr Barbarot : La labellisation du centre en 2023 a marqué une étape importante. Elle nous a permis de renforcer l'équipe, avec la création du poste d'infirmière de coordination et le recrutement d'une neuropsychologue à mi-temps, mais aussi de relancer des staffs locaux. Nous travaillons aussi à la création d'un hôpital de jour dédié aux enfants NF1 pour regrouper sur une journée l'ensemble des bilans nécessaires.

Mme Gauderon : Nous souhaitons également renforcer les liens avec l'association NeurofibromatOSEs, en organisant des permanences associatives lors des consultations. Ces échanges entre patients, familles et soignants enrichissent notre approche et ouvrent la voie à la pair-aidance, un vrai levier de soutien pour les familles.

La NF1 implique un suivi médical souvent long et complexe, mobilisant de nombreuses spécialités. Au CHU de Nantes, le centre de référence s'appuie sur une organisation coordonnée et une écoute attentive des familles pour garantir la continuité du parcours de soins, de l'enfance à l'âge adulte.

Le Pr Sébastien Barbarot et Mme Emmanuelle Gauderon expliquent comment cette coordination s'articule au quotidien, entre rigueur médicale, accompagnement humain et travail d'équipe.



Mme Emmanuelle Gauderon

Infirmière de coordination

La coordination, c'est d'abord une présence : être disponible, reformuler, rassurer et donner des repères aux familles

POINT DE VUE /
De l'infirmière de coordination

DEUX EXPERTISES POUR UN MÊME DIAGNOSTIC : les consultations conjointes dermatologie-génétique à Nantes

Au CHU de Nantes, les patients atteints de NF1 bénéficient d'une prise en charge unique : des consultations conjointes de dermatologie et de génétique. Ce modèle de travail en binôme, initié depuis plusieurs années, permet d'offrir une évaluation complète et coordonnée. À la clé : un gain de temps pour les familles, une meilleure compréhension du diagnostic et une vision partagée entre deux spécialités complémentaires.



Dr Marie Vincent

Généticienne

Pour les patients, c'est une décision collégiale, réfléchie. Pour nous, c'est la garantie de ne pas laisser passer un détail important

Comment sont nées ces consultations conjointes ?

Dr Vincent : Elles ont été mises en place il y a plusieurs années pour les patients présentant des maladies génétiques à expression cutanée, notamment la NF1. L'idée était d'éviter aux familles de multiplier les rendez-vous et d'offrir une évaluation commune en une seule consultation. C'est une approche historique au CHU de Nantes, qui repose sur une collaboration étroite entre la dermatologie et la génétique. Les patients bénéficient ainsi d'un double regard, essentiel pour confirmer un diagnostic ou orienter le suivi.

Dans quelles situations ce format est-il privilégié pour les patients avec NF1 ?

Dr Vincent : Toutes les consultations ne se font pas en binôme, mais nous le proposons à certains moments clés du parcours : lors du dia-

gnostic initial, quand il faut expliquer la maladie et ses implications ; en cas d'évolution clinique complexe ou de doute diagnostique ; et au moment d'un projet parental, pour aborder le risque de transmission. Ce format offre un temps d'échange privilégié avec les familles et permet de répondre à leurs questions médicales et génétiques dans une même séance.

Quels critères guident la décision de réaliser un test génétique ?

Dr Vincent : Lorsque le diagnostic clinique de NF1 est évident, l'analyse génétique n'est pas toujours nécessaire. En revanche, elle est utile dans plusieurs situations :^{1,3-4}

- si l'enfant est jeune et que les signes cliniques ne sont pas encore complets ;
- pour un projet parental ;
- lorsque la famille exprime le besoin d'une confirmation génétique ;

POINT DE VUE/ De la dermatologue



Dr Hélène Aubert

Dermatologue

Mutualiser nos savoirs, c'est gagner en précision diagnostique et en clarté pour les familles

- lorsque la clinique est atypique ;
- ou quand on suspecte une variation particulière associée à des formes plus sévères, qui nécessitent un suivi spécifique.

Nous prenons toujours le temps d'expliquer la portée et les limites de l'analyse, car certains résultats peuvent rester d'interprétation incertaine.

Comment se déroule une consultation conjointe sur le plan clinique ?

Dr Aubert : Nous commençons par un entretien détaillé retraçant les antécédents personnels et familiaux (construction de l'arbre généalogique), les étapes du développement et les premiers signes cutanés. Je procède ensuite à un examen dermatologique complet : peau, muqueuses, ongles, cheveux. Nous prenons des photos cliniques si nécessaire et notons les éléments morphologiques utiles au diagnostic. La consultation se termine par un échange collégial avec la famille : nous faisons la synthèse, expliquons le diagnostic et discutons de la nécessité éventuelle d'une analyse gé-

nétique ou d'un suivi spécialisé.

Quels bénéfices observez-vous pour les patients ?

Dr Aubert : Le principal bénéfice, c'est la simplification du parcours : une seule venue, deux expertises, et des réponses concrètes. Les familles sortent de la consultation avec une vision claire du diagnostic et du suivi à envisager.

Dr Vincent : C'est aussi une approche rassurante. Les patients ont souvent connu des parcours longs avant d'obtenir un diagnostic précis. Le fait de voir deux spécialistes qui échangent entre elles dans le même temps médical renforce la confiance. Cette collégialité fait partie intégrante du soin.

Et pour vous, sur le plan professionnel ?

Dr Aubert : C'est un mode de travail très enrichissant. Nous apprenons beaucoup les uns des autres et cela renforce notre expertise croisée sur les génodermatoses.

Dr Vincent : Oui, ces échanges nourrissent nos pratiques et facilitent aussi la recherche clinique. Nous présentons parfois des observations en staff ou en congrès, ce

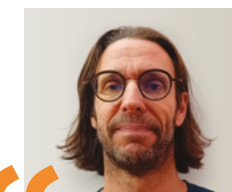
qui contribue à harmoniser nos méthodes et à diffuser ce modèle de consultation conjointe.

Ce modèle bénéficie-t-il aussi à d'autres génodermatoses ?

Dr Vincent : Oui. Les consultations conjointes ne concernent pas uniquement la NF1 : nous suivons également des patients porteurs d'autres maladies génétiques avec expression cutanée, certaines très rares, d'autres plus fréquentes. Le principe reste le même : mutualiser les savoirs pour poser le bon diagnostic, expliquer clairement la situation aux familles et organiser un suivi le plus cohérent possible.

Dr Aubert : Pour la NF1 comme pour les autres génodermatoses, c'est un dispositif « gagnant-gagnant » : les patients gagnent en clarté et en temps, les équipes en précision et en confort de décision. Et, au final, c'est la qualité de la prise en charge qui y gagne.

POINT DE VUE/ De la généticienne



Dans la NF1, les difficultés cognitives sont souvent invisibles de prime abord, alors qu'elles ont un impact réel sur la vie quotidienne et la scolarité en particulier

REPÉRER, COMPRENDRE, ACCOMPAGNER : le rôle du CRTA dans la prise en charge des troubles du neurodéveloppement dans la NF1



La NF1 est souvent associée à des troubles du neurodéveloppement (TND) qui peuvent retentir sur la scolarité et la vie quotidienne. Au Centre de Référence des Troubles des Apprentissages (CRTA) du CHU de Nantes, le Pr Arnaud Roy et son équipe travaillent en lien étroit avec le Centre de Référence NF1 pour mieux comprendre ces troubles, les repérer précocement et accompagner les familles dans un parcours cohérent et coordonné.

Quel est le rôle du CRTA dans la prise en charge des enfants atteints de NF1 ?

Pr Roy : Le CRTA est une unité hospitalo-universitaire spécialisée dans les TND. Nous recevons des enfants présentant des difficultés d'apprentissage, d'attention, de langage ou de comportement, notamment lorsqu'elles surviennent

dans un contexte génétique identifié comme la NF1.⁵ Notre mission est d'établir un diagnostic précis, d'aider à comprendre l'origine des difficultés et d'assurer la coordination du parcours entre les équipes médicales, scolaires et médico-sociales, en veillant à ce que le patient et ses proches soient au centre de la démarche. Notre collaboration avec le centre NF1 permet d'intégrer le repérage des TND dans la prise en charge globale.

Quels types de troubles observez-vous le plus souvent chez les enfants atteints de NF1 ?

Pr Roy : Les troubles neurocognitifs sont très variables d'un enfant à l'autre. Certains présentent un profil relativement homogène, d'autres des difficultés plus marquées dans des domaines spécifiques. Les troubles attentionnels et exécutifs sont particulièrement fréquents : difficultés à se concentrer, à planifier, à s'organiser ou à réguler ses émotions face aux situations imprévues ou délicates. Nous

observons également souvent des troubles du langage, des apprentissages et/ou de la coordination motrice aux effets défavorables et cumulatifs sur la scolarité, l'intégration sociale et la qualité de vie. C'est pourquoi nous insistons sur le repérage systématique avant l'entrée au CP, même en l'absence de plainte, afin d'anticiper un possible TND, une souffrance psychologique et des besoins éventuels d'aménagements.^{1,6}

Comment s'organise concrètement le travail d'évaluation au CRTA ?

Pr Roy : Chaque situation est analysée par notre puéricultrice de coordination, puis un bilan sur mesure est proposé, associant une évaluation neuropsychologique et, selon les besoins, des bilans orthophonique, psychomoteur et/ou pédagogique. L'objectif est de dresser un profil neurocognitif complet de l'enfant : ses forces, ses fragilités, ses stratégies de compensation. A l'issue d'une réunion de synthèse, une restitution détaillée

INTERVIEW / Du neuropsychologue

avec la famille permet d'expliquer les résultats et de formuler des recommandations éventuelles d'accompagnement, incluant au besoin des aménagements pour l'école et des conseils pour la maison. La puéricultrice aide les familles à faire le lien avec les enseignants, les thérapeutes et, si besoin, la MDPH.

Vous travaillez à la mise en place d'une hospitalisation de jour dédiée à la NF1. Quel en est l'objectif ?

Pr Roy : Ce projet vise à proposer une évaluation pluridisciplinaire sur deux journées, regroupant l'ensemble des avis nécessaires : neuropsychologique, orthophonique, psychomoteur et éducatif/scolaire. Ce format vise à réduire les délais, limiter la dispersion des rendez-vous et favoriser la concertation entre professionnels et les échanges directs avec l'enfant et ses parents.

La recherche est un axe fort du CRTA. Sur quoi portent vos travaux ?

Pr Roy : Depuis plus de vingt ans nos recherches portent sur les fonctions exécutives, c'est-à-dire la capacité à planifier, s'adapter et organiser les actions en fonction du contexte. C'est un domaine central dans la NF1 car à risque de perturbation, et qui impacte potentiellement le développement psychologique

au sens large.

Dans une étude récente menée à Nantes sur une cohorte d'enfants avec NF1, nous avons montré que près de neuf enfants sur dix présentent un dysfonctionnement exécutif au moins partiel, confirmant la fréquence de ces troubles.⁶ L'idée émergente dans la littérature scientifique consiste à considérer que les troubles exécutifs sont un indicateur transdiagnostique des TND : on les retrouve dans le trouble du spectre de l'autisme, la dyslexie ou le handicap intellectuel, et ils constituent souvent un signal précoce. Nous travaillons également sur les répercussions scolaires de ces troubles exécutifs et leur impact sur la qualité de vie, ainsi que sur le développement d'un outil de repérage précoce, utilisable dès 3 ou 4 ans, pour identifier plus tôt les enfants à risque et adapter en conséquence l'accompagnement.

Votre équipe s'investit également dans la vulgarisation scientifique. Pourquoi cette démarche ?

Pr Roy : Parce que la recherche n'a de sens que si elle est accessible et utile aux premiers concernés, à savoir les patients, mais aussi aux professionnels qui les accompagnent, et le grand public pour faciliter leur intégration. Nous menons plusieurs pro-

jets de médiatisation scientifique pour expliquer la NF1 et les troubles des apprentissages au grand public. Nous avons notamment initié la création de la bande dessinée "À Fleur de peau", réalisée avec l'association Neurofibromatose.⁷ Cet ouvrage raconte le quotidien d'une adolescente atteinte de NF1 et permet d'aborder la maladie et les TND de manière sensible et pédagogique, associant la problématique du handicap visible vs invisible. Nous développons actuellement le projet BLOOM, une plateforme de vulgarisation scientifique destinée aux familles, enseignants et soignants. Elle proposera des contenus illustrés, des vidéos explicatives et des témoignages pour mieux comprendre les TND dans le contexte spécifique de la NF1. Ces outils prolongent notre mission clinique : rendre la science concrète, compréhensible et partagée.

DU TEST AU TERRAIN : mieux comprendre et accompagner les troubles des apprentissages

La NF1 s'accompagne fréquemment de troubles du neurodéveloppement (TND), notamment de troubles des apprentissages, et de difficultés scolaires qui impactent le quotidien des enfants et de leurs familles. À Nantes, le Centre de Référence des Troubles des Apprentissages (CRTA) travaille en lien étroit avec le centre de référence NF1 pour mieux comprendre ces troubles, les repérer précocement et coordonner les prises en charge. Rencontre avec Lucile Maunoury, neuropsychologue et doctorante, et Claire Parfait, infirmière puéricultrice de coordination, qui croisent leurs expertises au service d'un même objectif : comprendre pour mieux accompagner.

Mme Lucile Maunoury

Neuropsychologue et doctorante au LPPL (Laboratoire de Psychologie des Pays de La Loire) de l'université d'Angers



L'objectif de notre recherche est de comprendre comment les troubles exécutifs influencent les apprentissages scolaires chez les enfants atteints de NF1

Mme Maunoury, pouvez-vous présenter les objectifs de votre recherche doctorale ?

Mme Maunoury : Je mène une thèse de doctorat en neuropsychologie à l'interface entre le CRTA et le centre de référence NF1, sous la direction du Pr Arnaud Roy et du Pr Sébastien Barbarot. Tous les enfants inclus sont suivis pour une NF1 et évalués au CRTA. L'objectif est d'étudier les liens entre les fonctions exécutives — planification, flexibilité, mémoire de travail, inhibition — et les difficultés scolaires, très fréquentes dans la NF1. S'il existe déjà des études sur les troubles exécutifs ou sur les difficultés d'apprentissage, les travaux qui croisent ces deux dimensions sont encore rares. Notre but est de comprendre comment ces troubles cognitifs influencent la lecture, l'écriture ou les mathématiques, afin d'adapter plus finement le suivi.

Comment ces fonctions exécutives sont-elles évaluées ?

Mme Maunoury : Nous réalisons un bilan neuropsychologique systématique pour tous les enfants atteints de NF1 adressés au CRTA, qu'il y ait ou non une plainte scolaire. Ce bilan est habituellement proposé avant l'entrée au CP conformément aux recommandations du PNDS NF1 et est renouvelé régulièrement, environ tous les deux ans. Dans le cadre de la recherche, il est complété par un bilan orthophonique ciblé sur les apprentissages scolaires : lecture, orthographe et mathématiques. Nous utilisons des tests standardisés reconnus en neuropsychologie et en orthophonie, ce qui nous permet d'obtenir une cartographie fine du profil de chaque enfant. Ce travail repose sur une collaboration étroite entre neuropsychologues et orthophonistes, encore trop rare dans la recherche.

Quels enseignements tirez-vous des études existantes ?

Mme Maunoury : La littérature sur la NF1 reste limitée.

POINT DE VUE/De la puéricultrice

Les quelques études disponibles, souvent menées sur de petits effectifs, suggèrent des liens entre certaines dimensions exécutives (comme la mémoire de travail ou la flexibilité mentale) et les performances en lecture ou en mathématiques. Mais les résultats sont très hétérogènes. Notre ambition est de mieux identifier les dimensions les plus impliquées dans les difficultés scolaires et de repérer plus tôt les enfants à risque, dès la maternelle ou à l'entrée au CP. Au-delà de la recherche, l'enjeu est très concret : orienter plus justement les prises en charge — orthophonie, accompagnement neuropsychologique, aménagements scolaires — et permettre des suivis réellement coordonnés.

Mme Parfait, comment s'organise la coordination du parcours pour ces enfants ?

Mme Parfait : En tant qu'infirmière puéricultrice, je suis le point d'entrée des demandes adressées au CRTA, dont celles des enfants avec NF1, identifiés comme à haut risque de TND. Dès qu'un dossier arrive, je contacte la famille pour recueillir les informations médicales, scolaires et familiales : suivis déjà en place, observations des enseignants, besoins repérés à la maison. Je rédige ensuite une fiche de synthèse présentée

en réunion d'équipe avec le Pr Roy et notre collègue assistante médico-administrative qui s'assurera par la suite de la programmation de la venue de l'enfant. Ensemble, nous décidons du format d'évaluation le plus adapté à chaque enfant : consultation externe ou hospitalisation de jour (HDJ).

Concrètement, comment se déroulent ces évaluations ?

Mme Parfait : Nous disposons de deux modalités principales. La consultation externe permet à l'enfant de venir sur plusieurs demi-journées pour rencontrer, selon les besoins de l'enfant, le neuropsychologue, l'orthophoniste, la psychomotricienne, l'enseignant spécialisé et le médecin. L'hospitalisation de jour, régulièrement utilisée pour les enfants avec NF1, regroupe l'ensemble des bilans sur deux journées. Cela limite les déplacements des familles et offre une vision d'ensemble rapide du profil de l'enfant. Dans tous les cas, une synthèse pluridisciplinaire précède la restitution aux parents, qui reçoivent ensuite des préconisations concrètes : suivi en ville, aménagements scolaires, orientation vers les plateformes de coordination et d'orientation (PCO) lorsque nécessaire.

Quel rôle jouez-vous auprès des familles tout au long du



Mme Claire Parfait

Puéricultrice de coordination au CRTA de Nantes

L'idée est de construire, avec les familles et les équipes NF1, un parcours de soins lisible, humain et coordonné

parcours ?

Mme Parfait : J'essaie d'être une référente accessible. Mon rôle est d'expliquer le sens de la démarche, de m'assurer que les familles comprennent pourquoi leur enfant est adressé au CRTA, et de rester disponible en cas de difficulté : impossibilité de trouver un professionnel, incompréhension d'un compte rendu, tensions avec l'école. Les familles savent qu'elles peuvent me contacter à tout moment. Après avoir précisé leur demande, je peux également la relayer si nécessaire à mes collègues, selon leur domaine d'expertise.

Nous construisons avec les familles un chemin de soins réaliste et fluide, en lien avec les équipes du centre NF1. Les projets d'hospitalisations de jour dédiées et d'éducation thérapeutique s'inscrivent dans cette continuité : proposer un accompagnement global, qui prenne en compte le handicap visible et invisible, souvent plus difficile à faire reconnaître.

POINT DE VUE/De la neuropsychologue

NF1 : penser à l'hypertension cachée



L'hypertension artérielle fait partie des complications souvent méconnues de la neurofibromatose de type 1 (NF1). Elle peut être le signe d'une atteinte vasculaire ou révéler un phéochromocytome, tumeur rare mais potentiellement grave de la surrénale. Le CHU de Nantes œuvre à mieux repérer ces complications silencieuses. Rencontre croisée avec le Dr Delphine Drui et le Dr Christelle Nicol, qui rappellent combien la vigilance tensionnelle est essentielle tout au long du parcours de soins.



Dr Delphine Drui

Endocrinologue

Dans la NF1, on ne trouve que ce qu'on cherche. Il faut penser au phéochromocytome devant toute hypertension

Qu'est-ce qu'un phéochromocytome et pourquoi cette tumeur est-elle plus fréquente chez les patients avec NF1 ?

Dr Drui : Le phéochromocytome est une tumeur, bénigne dans la très grande majorité des cas, qui se développe dans la médullosurrénale, la partie interne de la glande surrénale. Cette zone sécrète des catécholamines — adrénaline et noradrénaline — dont la production excessive provoque une hypertension artérielle associée à des palpitations, des sueurs et des maux de tête : c'est la triade dite de Ménard. Environ 3 % des phéochromocytomes sont liés à une mutation du gène NF1, et 8 à 15 % des patients avec NF1 développeraient cette tumeur au cours de leur vie. Tous ont une prédisposition génétique, mais seuls certains présentent la mutation secondaire ("second hit") qui déclenche la tumeur. Nous ne savons pas encore pourquoi.

Peut-on identifier un profil de patients plus à risque ?

Dr Drui : Nous avons mené à Nantes une étude rétrospective (2015-2025) comparant 23 patients avec NF1 avec phéochromocytome à 42 témoins NF1 sans phéochromocytome. Aucune différence clinique ou dermatologique n'a permis de prédire la survenue du phéochromocytome. Nous poursuivons ce travail avec les centres de Lille et Lyon pour augmenter la puissance statistique et tenter d'identifier des facteurs prédictifs.⁸ Pour l'instant, seule la vigilance clinique permet de repérer les cas.

Quels sont les signes qui doivent alerter ?

Dr Drui : Le premier signe, c'est l'hypertension artérielle, qu'il faut mesurer au moins une fois par an chez tous les patients avec NF1.¹ Les autres symptômes à rechercher activement sont : palpitations, sueurs, maux de tête, malaises avec pâleur, amaigrissement ou troubles glycémiques légers.

Dans notre cohorte, près de

POINT DE VUE/De la dermatologue

la moitié des patients présentaient des signes évocateurs, mais ces symptômes n'étaient rapportés que lorsqu'on les interrogeait précisément. D'où notre message : on ne trouve que ce qu'on cherche.

Comment s'organise le dépistage et quelle est la prise en charge ?

Dr Drui : Le diagnostic repose sur le dosage des dérivés méthoxylés (produits de dégradation) des catécholamines, généralement dans les urines de 24 heures. Ce test est parfois contraignant, mais il reste la méthode la plus fiable et remboursée. L'imagerie joue aussi un rôle : de nombreux patients avec NF1 ont des IRM ou scanners pour d'autres raisons, et il suffit souvent d'un regard sur les surrénales pour détecter une lésion suspecte. Une vigilance particulière est recommandée avant une chirurgie, pendant une grossesse ou après un événement cardiovasculaire inexpliqué. Le traitement du phéochromocytome est chirurgical, précédé d'une préparation par alpha-bloquants pour éviter les complications anesthésiques. Lorsqu'elle est possible, la chirurgie conservatrice permet de préserver une partie de la surrénale afin de réduire le risque d'insuffisance surrénalienne si une seconde tu-

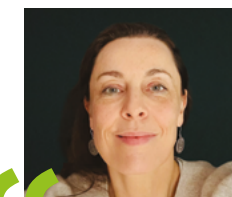
meur apparaît de l'autre côté plus tard.¹

L'hypertension dans la NF1 ne se limite pas au phéochromocytome. Quelles autres causes rechercher ?

Dr Nicol : L'hypertension artérielle est fréquente dans la population NF1, y compris chez l'enfant ou la prévalence atteint 16%.⁹ Elle peut être essentielle ou secondaire. Parmi les causes à évoquer : le phéochromocytome, comme on vient de le voir, mais également la sténose des artères rénales, ou la coarctation de l'aorte. La sténose des artères rénales liée à une dysplasie vasculaire est la première cause d'HTA chez l'enfant. La découverte d'une HTA chez un patient avec NF1 doit donc, outre la recherche de phéochromocytome, faire réaliser un angioscanner ou un angio-IRM des artères rénales et une échographie cardiaque.¹

Quelles sont les autres conséquences des dysplasies vasculaires ?

Dr Nicol : Les dysplasies vasculaires vont toucher les gros vaisseaux entraînant des sténoses, des anévrismes, des malformations artério-veineuses (MAV) : artère rénale en premier lieu, mais aussi artères cérébrales de la base du crâne (entraînant l'artériopathie de Moya-Moya, respon-



Dr Christelle Nicol

Dermatologue

Chez un patient avec NF1, toute hypertension doit alerter : il faut toujours rechercher une cause secondaire

sables d'AVC) et les artères périphériques. Par ailleurs ces dysplasies vasculaires sont responsables d'hémorragies au sein des neurofibromes plexiformes soit spontanées soit observées lors de traumatismes minimes ou lors de gestes chirurgicaux.¹

Quel message souhaitez-vous faire passer aux soignants ?

Dr Drui : Il faut penser au phéochromocytome devant toute hypertension dans la NF1, même intermittente. Ne pas hésiter à interroger les patients sur les symptômes évocateurs et à demander un dosage biologique dès le moindre doute. Et, très concrètement, lors des imageries réalisées pour d'autres raisons, regarder systématiquement les surrénales.

Dr Nicol : La tension artérielle doit être mesurée régulièrement chez les patients avec NF1 et ceci dès l'enfance. Il faut systématiquement évoquer une HTA secondaire et réaliser des investigations.¹

POINT DE VUE/De l'endocrinologue



POINTS CLÉS À RETENIR :

1/Une coordination structurée et continue du parcours NF1

Le modèle nantais repose sur une organisation fluide et transversale, portée par l’infirmière de coordination et par des liens étroits entre dermatologie, génétique, neuropsychologie, pédiatrie, endocrinologie ou encore ophtalmologie. Cette coordination garantit la cohérence du suivi, de l’enfance à l’âge adulte, tout en évitant les ruptures de parcours.

2/Repérer précocement les troubles du neurodéveloppement

Les troubles exécutifs et attentionnels, très fréquents dans la NF1, ont un impact majeur sur les apprentissages. À Nantes, le CRTA mène des évaluations systématiques, développe des outils de repérage précoce et croise les approches neuropsychologiques et orthophoniques pour mieux comprendre ces difficultés et anticiper les besoins scolaires.

3/Comprendre et accompagner les apprentissages de manière concertée

La coordination entre neuropsychologues, orthophonistes, psychomotriciens et enseignants permet d’élaborer des profils précis et de proposer des préconisations concrètes, appuyées par un fort travail de lien avec les familles et les écoles.

4/Mutualiser les expertises pour sécuriser le diagnostic

Les consultations conjointes dermatologie-génétique offrent un regard croisé essentiel pour confirmer un diagnostic, orienter les analyses génétiques et rassurer les familles, en une seule venue.

5/Renforcer la vigilance face aux complications silencieuses

La surveillance régulière de la tension artérielle est indispensable : hypertensions, dysplasies vasculaires et phéochromocytomes doivent être recherchés systématiquement pour prévenir les complications parfois graves.

RÉFÉRENCES :

1. PNDS - Neurofibromatose 1. Août 2021. www.has-sante.fr
2. Association Neurofibromatoses et Recklinghausen : <https://www.anrfrance.fr/page/2980015-accueil-octobre-2024>
3. Bhouri R, et al. Molecular diagnosis strategies in neurofibromatosis type 1. *Ann Dermatol Venerol*. 2020 ;147(3):247-251.
4. Bergqvist C, et al. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 1966. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Feb 3;15(1):37.
5. CHU de Nantes - Centre de référence des Troubles d'apprentissage (CRTA).
6. Remaud J et al. Comprehensive approach of executive functions in children with neurofibromatosis type 1. *Neuropsychology*. 2025 May;39(4):332-346.
7. Alessandra, J. (2018). A fleur de peau. Filidalo Editeur.
8. Denis L, et al. Analyse rétrospective nantaise des caractéristiques cliniques, biologiques, radiologiques et anatomopathologiques des patients atteints de neurofibromatose de type 1 (NF1) avec phéochromocytome. *Ann Endocrinol*. 2025 ;86(6):101869.
9. Lopenen N, et al. Hypertension in NF1: A closer look at the primacy of essential hypertension versus secondary causes. *Mol Genet Genomic Med*. 2024 ;12(1):e2346.

ACTUALITÉS NF1

Les laboratoires Alexion seront présents aux évènements suivants :

- 20 au 23 janvier 2026 : 35^{ème} Congrès de la Société Française de Neurologie Pédiatrique (SFNP 2026), à Amiens
- 12 au 13 février 2026 : 8^{ème} édition Journées Atlantiques de Dermatologie Pédiatrique (JADP 2026), à Nantes
- 18 au 20 mars 2026 : Congrès de la Société Française du Cancer de l'Enfant (SFCE 2026), à Paris

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél.: 06 22 09 49 19



Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, **RARE à l'écoute** crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts.

Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés.

Plus d'infos et versions digitales sur www.rarealecoute.com



Prix Bronze
dans la catégorie
«Parcours Patient»
lors de la 35^{ème} **Nuit**
des Caducées 2025



HORIZON NF1 N°1 ET N°2
DISPONIBLES SUR **RARE À L'ÉCOUTE**