

# La neurofibromatose de type 2 (NF2)



Cette fiche explique les symptômes de cette maladie, les examens qui permettent de la dépister, les suivis et les traitements possibles.

## Qu'est-ce que la neurofibromatose de type 2?

C'est une maladie génétique (causée par une mutation) qui touche le gène NF2. Elle se manifeste par des tumeurs non cancéreuses (bénignes) qui touchent certains nerfs ou le cerveau.

La NF2 est rare et touche près d'une personne sur 25 000. En général, les symptômes apparaissent au début de l'âge adulte. Toutefois, chez 1 patient sur 10, ils arrivent vers la fin de l'enfance.

## Pourquoi ai-je cette maladie?

C'est une maladie qui peut être transmise par un des parents (maladie héréditaire). C'est le cas pour la moitié des patients. Pour l'autre moitié, la maladie survient sans venir d'un parent.

Une personne atteinte la transmettra à ses enfants 1 fois sur 2.

## Quels sont les symptômes de la maladie?

Ils sont très variables d'un patient à un autre. Il y a des formes légères qui passent presque inaperçues. Il y a aussi des formes graves. Dans une même famille, on peut voir des formes légères et graves.

Voici les principaux symptômes selon l'endroit où se trouvent les tumeurs :

### Symptômes dus aux tumeurs du nerf auditif (schwannomes vestibulaires)

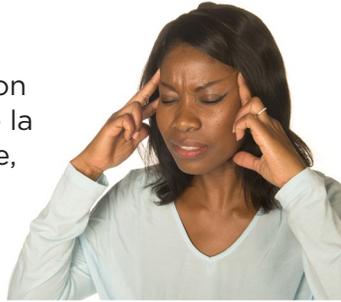
Ce nerf est lié à l'audition et à l'équilibre. Le plus souvent, les nerfs auditifs des deux côtés sont touchés. Les symptômes sont:

- Diminution ou perte d'audition
- Acouphène (bourdonnement dans les oreilles)
- Problèmes d'équilibre
- Visage qui s'affaisse (asymétrie faciale) dû à une faiblesse des muscles du visage
- Difficulté à avaler (dysphagie)



### Symptômes dus aux tumeurs au cerveau (méningiomes)

- Crises d'épilepsie
- Problèmes divers selon l'endroit où se trouve la tumeur (ex. : faiblesse, diminutions des sensations, mal de tête)



### Symptômes dus aux tumeurs à la moelle épinière (méningiomes ou épendymomes)

- Faiblesse ou baisse de la sensation dans les bras ou les jambes
- Fuites d'urine ou de selles

### Symptômes aux yeux

- Perte de la vue
- Baisse de la vue due à diverses causes (ex. : cataracte)

### Quelles peuvent être les conséquences de la maladie ?

La perte d'audition ou de la vue et les troubles d'équilibre sont les principales complications.

### Comment savoir si j'ai la maladie ?

L'équipe de soins établit si vous avez la maladie en fonction de plusieurs critères : les différents symptômes que vous avez, la présence ou non de cas dans votre famille, etc.

Il existe également un test génétique qui permet de savoir s'il y a une mutation sur le gène NF2. Voir la fiche santé [\*\*\*Neurofibromatose - Le test génétique.\*\*\*](#)

On fait aussi différents examens (voir ci-contre).

### Quels tests ou examens vais-je passer ?

Vous aurez un premier rendez-vous au Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM. En général, cette visite comprend :

- > une rencontre avec l'équipe de soins
- > une rencontre avec un spécialiste en génétique
- > un examen du système nerveux

On vous donnera des ordonnances pour passer une résonance magnétique (IRM) du cerveau et de la colonne vertébrale, pour voir un ophtalmologiste, pour faire un suivi régulier en audiologie et, au besoin, pour passer un test pour voir comment vous avalez.



**Si la maladie est diagnostiquée, il est très important de bien faire vos suivis. Voir l'Annexe, page 4.**

## Comment la maladie est-elle traitée ?

Si les tumeurs causent des troubles importants, les traitements visent à réduire leur taille ou à les éliminer.

Pour cela, on peut avoir recours à :

- > Des opérations pour les enlever.



- > De la chimiothérapie et de la radiothérapie pour ralentir ou arrêter leur croissance. Ces traitements peuvent être utilisés même si la tumeur n'est pas cancéreuse. Ils servent dans le cas où elle ne peut pas être opérée.

## Qui appeler si j'ai des questions ou pour annuler ou déplacer un rendez-vous ?

Vous pouvez appeler le Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM, du lundi au vendredi, de 9 h à 16 h.

- > **514 890-8123**

En dehors de ces heures, si vous êtes suivi au CHUM, pour toute question de santé liée à votre maladie, vous pouvez appeler une infirmière de la ligne Santé Patient CHUM :

- > **514 890-8086**

Ce service est offert 7 jours sur 7, 24 heures sur 24. Lors de l'appel, assurez-vous d'avoir votre carte d'assurance maladie en main.



### RESSOURCES UTILES

Association de la neurofibromatose du Québec :

- > [anfq.org](http://anfq.org)

Association de neurofibromatose (Children's tumor foundation) :

- > [ctf.org](http://ctf.org) (en anglais)

The Neuro Foundation (Royaume-Uni) :

- > [nervetumours.org.uk](http://nervetumours.org.uk) (en anglais)

Boston Children's Hospital :

- > [childrenshospital.org](http://childrenshospital.org) (en anglais)

Office des personnes handicapées du Québec :

- > [ophq.gouv.qc.ca](http://ophq.gouv.qc.ca)

Fiches santé :

[Neurofibromatose - Le conseil génétique](#)

Il existe d'autres fiches santé produites par le CHUM. Demandez lesquelles pourraient vous convenir.



Vous pouvez aussi les consulter directement sur notre site [chumontreal.qc.ca/fiches-sante](http://chumontreal.qc.ca/fiches-sante)

*Le contenu de ce document ne remplace d'aucune façon les recommandations faites, les diagnostics posés ou les traitements suggérés par votre professionnel de la santé.*

Pour en savoir plus sur le Centre hospitalier de l'Université de Montréal [chumontreal.qc.ca](http://chumontreal.qc.ca)

**Assurez-vous de bien faire votre suivi et de surveiller les signes de la maladie. Cela vous permettra d'éviter des complications.**

### SUIVI

Il varie en fonction des symptômes et des besoins de chaque patient. En général, le suivi comprend :

- > Un rendez-vous par an au Centre d'expertise en neurofibromatose du CHUM pour :
  - faire un examen du système nerveux et de la peau
  - passer une IRM du cerveau
- > Un rendez-vous par an avec le médecin de famille
- > Un suivi avec une équipe spécialisée dans les tumeurs (neuro-oncologie ou ORL) au besoin
- > Un suivi régulier en audiologie et en ophtalmologie au besoin

### SIGNES À SURVEILLER

Faites attention à :

- une baisse de votre audition
- une apparition ou une augmentation des troubles de l'équilibre, d'une faiblesse ou d'une perte des sensations dans vos membres

Vous devez alors consulter votre médecin de famille et prendre contact avec le Centre d'expertise en neurofibromatose.



### Questions


Pour en savoir plus sur le Centre hospitalier de l'Université de Montréal  
[chumontreal.qc.ca](http://chumontreal.qc.ca)