CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF

GER-NF
Groupe d'Entraide Romand pour les Neurofibromatoses

RÉCEMMENT DIAGNOSTIQUÉ NF2:
GUIDE PRATIQUE POUR LES PATIENTS

TABLE DES MATIÈRES

Récemment Diagnostiqué? Vous N'êtes Pas Seul	2
La Children's Tumor Foundation et GER-NF	4
NF, les Principes de Base	5
Comment développe-t-on une neurofibromatose de type 2?	6
La NF2, origine et details	8
Comment le diagnostic est-il établi?	10
Quels peuvent être les symptômes de NF2?	12
La Prise en Charge médicale de NF2	14
Donnez-vous les moyens d'agir, votre rôle	15
Affronter les premiers mois après le diagnostic	16
Comment annoncer cette nouvelle	18
Conseils aux parents	19
Conseils aux ados	20
Sources d'Informations	21
Contactez-nous	22

RÉCEMMENT DIAGNOSTIQUÉ ?

Vous n'Êtes Pas Seul

À la Children's Tumor Foundation, nous savons que recevoir le diagnostic de la neurofibromatose de type 2 (NF2) n'est pas chose facile et peut vous sembler insurmontable.
Chacun réagit à sa façon face aux difficultés rencontrées. Certaines personnes prendront les informations une part une pour les intégrer et comprendre de façon calme. D'autres préfèreront plonger dans le sujet et rassembler immédiatement le plus d'informations possibles. Les deux approches sont tout à fait normales.

Chaque personne ressent et exprime des émotions différentes face au diagnostic de neurofibromatose.
Vous pouvez vous sentir anxieux, dépassé, déprimé, vous sentir perdu ou sous le choc face à cette nouvelle inattendue. Une des meilleures aide est d'adopter une stratégie mentale déterminée, de ne pas repousser le diagnostic ou essayer de le contrôler, mais au contraire de l'accepter. Lorsque vous commencez le processus d'acceptation, les sentiments négatifs diminuent, et il devient alors plus facile de gérer la situation.

Le plus important est que vous compreniez que vous n'êtes pas seul.
Les estimations portent à plus de 300.000 le nombre de personnes atteintes de NF2 dans le monde.
La Children's Tumor Foundation à de nombreuses ressources en Europe, aux États-Unis et en Chine, et est en collaboration avec une multitude d'associations locales dans chaque région. Nous serons votre soutien. Vous trouverez des hôpitaux et centres NF, mais aussi des évènements et activités au cours des quels vous pourrez rencontrer d'autres patients et familles concernés par NF2 dans un voisinage lointain ou proche.

Gérer une maladie génétique telle que la neurofibromatose peut sembler accablant. Il est difficile de prévoir l'évolution de la maladie, en particulier si vous êtes le premier membre de votre famille à être atteint de NF2. En effet, lorsque la maladie est présente dans une famille, il est plus facile de prédire le développement de vos symptômes NF2. L'absence d'un médicament apportant une guérison, rend les choses difficiles, Il y a cependant des moyens pour vous aider à vivre votre NF2 plus aisément.

.Renseignez vous sur les faits – Lisez le chapitre sur les «Principes de base » et allez sur les sites internet des fondations à ctf.org/Europe et gerneurofibromatosis.ch pour en savoir plus sur les trois types de NF.

.Trouver un médecin spécialiste de NF2 – Nous connaissons la difficulté de trouver des médecins spécialistes de NF2. Nous travaillons sans relâche afin d'étendre notre réseau d'hôpitaux et professionnels de NF2 listés sur notre site internet.

.Participer à la recherche - Inscrivez-vous au registre des patients NF à nfregistry.org pour en savoir plus, et participer aux recherches cliniques effectuées sur toutes les formes de NF.

.Impliquez vous – Les marches, courses et marathons, toutes les sortes de sports aux couleurs de fondations NF ou bien participer au camp NF pour enfants et adolescents, sont de bon moyens de vous donner le pouvoir de lutter au sein d'une communauté pour vaincre NF. C'est une excellente manière de rencontrer d'autres membres de la communauté NF.

.Prenez contact – Avec nos représentants locaux ou les associations affiliées sur notre site ctf.org/Europe et gerneurofibromatosis.ch

.Maintenez le contact – sur internet, les réseaux sociaux Facebook, Twitter et Instagram pour connaître les dernières informations. Vous pouvez également faire partie de groupes dédiés aux patients NF2 et à leur famille.

Facebook: facebook.com/childrenstumor
GER-NF: www.facebook.com/groups/1084974108263789/
Twitter: twitter.com/childrenstumor
Instagram: instagram.com/childrenstumor
YouTube: youtube.com/childrenstumor

Quel Soutien Offrons-Nous ?

GER-NF, Suisse Romande

GER-NF: L'association du groupe d'entraide Romand pour les Neurofibromatoses a pour mission de favoriser le contact, le soutien et l'échange d'expériences entre personnes atteintes des NF, à travers un espace de parole, un centre d'information, et la collecte de fonds pour l'aide aux membres (et malades des NF). GER-NF a établis un lien étroit avec la Children's Tumor Foundation.

La Children's Tumor foundation-Europe

Fondée en 1978, La Children's Tumor Foundation (CTF) est partie d'une volonté de la part de patients et membres du corps médical d'aider la recherche sur la NF. Aujourd'hui, CTF est une fondation à but non lucratif internationale, leader du combat pour vaincre NF, et pour de nombreuses organisations, un modèle d'innovations dans son concept opérationnel de la recherche.
CTF/Europe a pour objectif d'accélérer la recherche médicale et l'arrivée de traitements en Europe. Pour cela CTF regroupe les meilleurs chercheurs et cliniciens mondiaux sur des missions précises, les SYNODOS, implique les institutions européennes dans la recherche sur NF, en donnant à NF une voie à la Communauté Européenne, et convainc les industries pharmaceutiques de développer des essais cliniques pour NF et ainsi aboutir à un traitement.

La Mission de la Children's Tumor Foundation: Mener la recherche, étendre le savoir, améliorer les soins pour les patients de la NF.

Notre Vision: Vaincre NF.

NF, les Principes de Base

La Neurofibromatose (NF) est provoquée par un changement génétique entrainant de potentiels développements de tumeurs bénignes (non cancéreuses) autour des nerfs et sur la peau. NF peut également affecter les os, la vue, et d'autres systèmes du corps. NF est une maladie chronique qui affecte toutes les populations de manière identique, quelque soit le sexe ou l'origine ethnique d'une personne. La neurofibromatose est classifiée en trois types différents: La NF1, la NF2 et la schwannomatose, toutes liées à une mutation génétique differente. C'est pourquoi un type de neurofibromatose ne peut pas se transformer en un autre type. Les mutations sont localisées sur le chromosome 17 pour NF1 et le chromosome 22 pour NF2 et la schwannomatose (sous réserve de découvertres de nouvelles mutations).

La Neurofibromatose 1 (NF1), officiellement reconnue comme von Recklinghausen NF ou NF périphérique, est la forme de NF la plus rependue. Se manifestant dans 1 naissance sur 3000, NF1 se caractérise par la présence de taches cutanées "café au lait" ainsi que des neurofibromes (petites excroissances bénignes) sur ou sous la peau. Certaines personnes souffrant de la NF1 peuvent développer des neurofibromes défigurant. La moitié des personnes atteintes de la NF ont des difficultés d'apprentissage. Une partie des patients souffre de dysplasies et courbures osseuses, y compris des scolioses. Occasionnellement, des tumeurs se développent dans le cerveau ou sur les nerfs crâniens ou de la moelle épinière. Bien que les tumeurs soient bénignes (non métastatiques ou non cancéreuses), elles peuvent être débilitantes du fait de leur pression sur les tissus avoisinants.
Dans une minorité de cas, une tumeur bénigne NF1 peut devenir maligne (cancéreuse); mais 85 à 90% des patients NF1 ne développeront jamais une tumeur maligne liée à la neurofibromatose. La NF1 est généralement diagnostiquée pendant l'enfance.

La Neurofibromatose 2 (NF2) est moins commune que la NF1, elle affecte 1 individu sur 25 000. Cette condition se caractérise par le développement de tumeurs bégnines appelées schwannomas vestibulaires (précédemment dénommées névromes acoustiques) sur le 8ème nerf crânien qui transmet les sons et les informations sur l'équilibre depuis l'oreille interne jusqu'au cerveau. Ces tumeurs affectent souvent les deux oreilles et peuvent entraîner une perte de l'audition partielle ou totale.
Les patients NF2 peuvent développer des schwannomas sur d'autres nerfs crâniens ou périphériques ainsi que des méningiomes (tumeurs de la membrane entourant le cerveau et la moelle épinière) ou des épendymomes (tumeur de la paroi des ventricules du cerveau et de la moelle épinière). La NF2 peut également provoquer des cataractes juvéniles diminuant la vue. La plupart des patients NF2 développent les symptômes à la fin de leurs adolescences ou au début de leur vie adulte, seulement 10% ont l'apparition des symptômes à la fin de l'enfance. Les symptômes les plus communs sont des acouphènes (sifflements dans les oreilles), la perte graduelle de l'audition et des troubles de l'équilibre.

La Scwannomatose plus récemment identifiée, est une forme plus rare de neurofibromatose affectant 1 individu sur 40 000. Elle se caractérise par le développement de tumeurs bégnines appelées Schwannomas sur la moelle épinière et les nerfs périphériques. Ce sont des tumeurs des cellules de Schwann (formant la gaine des nerfs périphériques), provoquant des douleurs difficiles à gérer. Il peut arriver que les patients développent un méningiome ou un schwannomas vestibulaire simple. Les symptômes apparaissent à l'âge adulte et peuvent être confondus avec NF2.

Comment Développe-t-on une Neurofibromatose de Type 2 ?

Toutes les personnes atteintes de NF, y compris NF2, naissent avec la maladie.
La NF2 est une maladie génétique qui peut être héritée d'un des parents ou bien survenir à la suite d'une mutation spontanée (modification de l'ADN), le patient sera alors le premier de sa famille à avoir NF2. Cela ne provient pas de circonstances particulières durant la grossesse, et ce n'est absolument pas contagieux.

NF2 (de même que NF1) est une maladie autosomique dominante.

Autosomique signifie que la mutation est située sur un chromosome non sexuel (ni X ni Y). Le gène NF2 est localisé sur le bras long du chromosome 22 à la position 22q12.2 et peut donc être transmis à une fille comme à un garçon.

Dominante signifie qu'il n est pas nécessaire que les deux parents soient porteurs de la mutation ; une seule copie du gène provenant d'un des parents est suffisante pour provoquer la maladie.

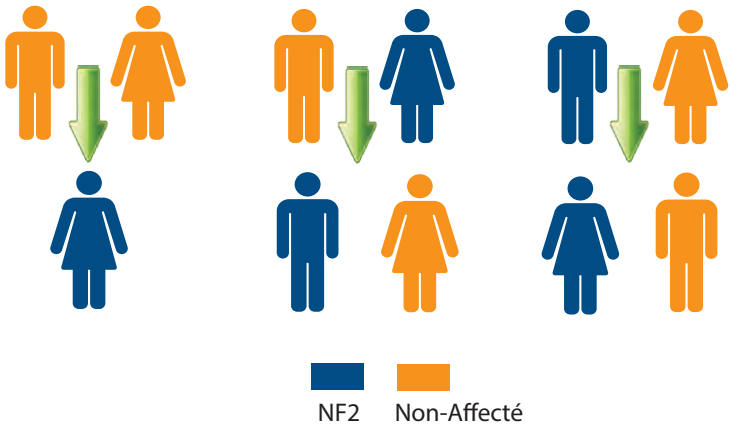
Le gène altéré provoquant la NF2 affecte aussi bien les hommes que les femmes, et il peut être transmis aussi bien à un fils qu'à une fille.

Dans un peu moins de la moitié des cas, une personne née avec le NF2 en hérite d'un parent affecté. Dans les autres cas, pour des raisons que nous ne comprenons pas, le changement qui provoque la mutation NF2 se produit spontanément.

Lorsqu'un couple comprend un parent atteint de la NF2 et un parent non porteur, chacun de leurs enfants a 50% de chances de recevoir le gène NF2-affecté.

Lorsqu'un couple de parents non afffectés a un enfant atteint de NF2 par mutation spontanée, il est extrêmement improbable que le couple ait d'autres enfants atteints de NF2.

A. non héritée (spontanée). B. Héritée

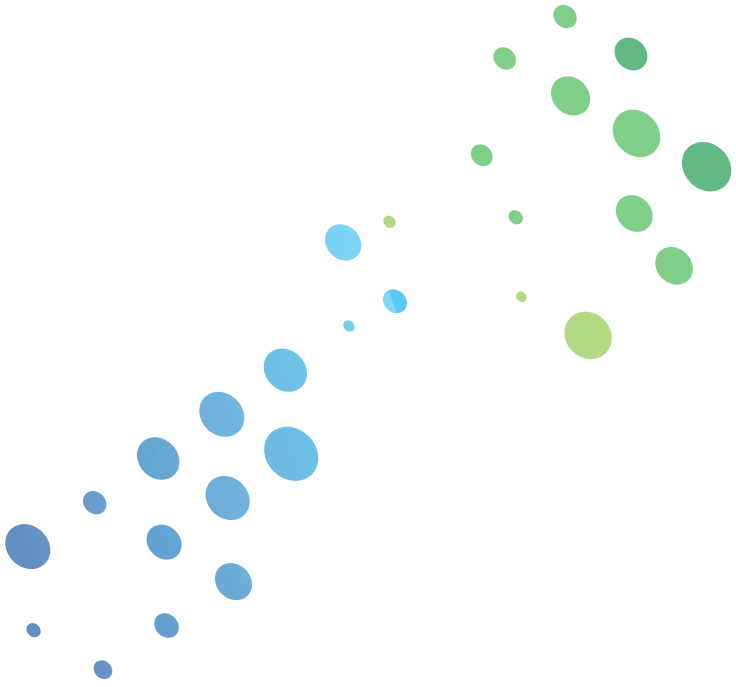


NF2 mosaïque:

La mutation NF2 spontanée affecte toutes les cellules du corps d'une personne lorsque l'élément mutation s'est produite dans le spermatozoïde ou l'ovule de la mère ou du père.

Lorsque seulement une partie des tissus et des organes sont affectés, on parle d'expression en mosaïque de NF2.
Cela signifie que la mutation s'est produite plus tardivement pendant le développement embryonnaire dans l'une des cellules de l'embryon .
Jusqu'à un tiers des personnes qui ont des symptômes spontanés NF2 ont la version mosaïque de la maladie. Les personnes atteintes de mosaïque NF2 ont souvent, mais pas toujours, un aspect moins sévère de la maladie ; ils peuvent, par exemple, développer des problèmes d'audition dans une seule oreille. Ils peuvent également développer moins de tumeurs dans d'autres parties du corps.

S'il est prouvé qu'un parent a la NF2 exprimées en mosaïques, le risque de transmition du gène muté à ses enfants sera inférieur à 50 % et sera dépendent de la proportion d'ovules ou de spermatozoïdes comprenants la mutation génétique.



La NF2, origine et details

Votre docteur vous parle d'un gène NF2. C'est un fait étrange de la recherche génétique que les gènes sont souvent nommés pour ce qu'ils ne font pas correctement.
C'est-à-dire que le gène est souvent identifié en étudiant ce qui se passe lorsque le gène est endommagé ou muté.
C'est le cas du gène NF2 : nous avons tous deux gènes NF2, l'un hérité de notre père et l'autre de notre mère. En général, NF2 fait référence à l'affection et *NF2* (en italic) au gène.

Le gène est un ensemble d'instructions pour la fabrication d'une protéine (les "éléments constitutifs", les "engrenages" et les "leviers" du corps).
Le gène NF2 porte les instructions pour fabriquer une protéine relativement grande, appelée merlin (de **M**oesin-**E**zrin-**R**adixin-**L**ike Prote**IN**; on l'appelle aussi schwannomin et parfois neurofibromin 2, bien que ce dernier terme ne soit généralement pas utilisé par les spécialistes en recherche NF2). Merlin semble entrer en action lorsque les cellules entrent en contact avec d'autres cellules et aide à les empêcher de continuer à se diviser et à se multiplier.
Lorsque le gène NF2 est modifié ou endommagé, la protéine merlin peut ne pas toujours faire son travail correctement, et certaines cellules, en particulier celles qui entourent certains nerfs, peuvent continuer à se diviser et à croître. Cela cause des tumeurs ; bien qu'elles soient bénignes (non cancéreuses), certaines d'entre elles peuvent comprimer ou endommager les nerfs voisins. C'est donc un gène NF2 endommagé, muté ou affecté qui semble être à l'origine de la neurofibromatose de type 2.

En 2014, les chercheurs avaient trouvé plus de 300 variations différentes du gène NF2 qui semblent être associées à la neurofibromatose de type 2. Les chercheurs s'emploient activement à comprendre exactement comment des altérations spécifiques de la NF2 affectent la façon dont la maladie se développe. (C'est l'une des raisons pour lesquelles l'inscription au registre NF sur nfregistry.org est si important.)

A l' Origine, une mutation:

Malheureusement, grâce à des générations de films et de livres de science-fiction, le mot mutation fait peur. Mais cela signifie simplement un changement dans la séquence d'ADN d'un gène.
Il est maintenant démontré que les gènes de presque tout le monde contiennent de nombreuses mutations, qu'il vaut mieux appeler des variantes génétiques. La plupart des variantes sont neutres : elles n'ont aucun effet sur la santé ou l'apparence d'une personne. Certaines sont bénéfiques : ils peuvent améliorer la capacité d'une personne à survivre. Certaines, comme les variantes associées au gène NF2, peuvent être nocives : elles altèrent un processus biologique essentiel. Et un nombre surprenant d'entre elles sont à la fois bénéfiques et nocifs : dans certaines circonstances, elles peuvent aider une personne à résister à une maladie, par exemple, tout en rendant le porteur vulnérable à d'autres maladies.

"Vous trouverez un moyen de faire ce que vous voulez faire, et ce que vous devez faire."

- DERRICK HELTON,
Champion national de rugby en fauteuil roulant qui vit avec NF2, ici avec Connor, qui vit aussi avec NF2.

Pensez à un gène comme à une très longue chaîne de lettres (le gène NF2 fait environ 95 000 caractères) et comme étant monotone (il n'y a que quatre lettres utilisées : A, C, G, et T).
Au total, le code génétique d'un être humain est d'environ 3 milliards de caractères.
Il contient les instructions pour les quelques 23 000 protéines qui constituent la base de notre corps. (Le nombre réel est encore incertain ; il pourrait être aussi bas que 19 000 ou aussi élevé que 25 000). Depuis notre conception et tout au long de notre vie, ces instructions de trois milliards de lettres sont copiées et recopiées des millions de fois à mesure que les cellules se divisent et grandissent.

Imaginez que quelqu'un vous donne une feuille de papier contenant mille A, C, G et T dans un ordre apparemment aléatoire, et vous demande de copier la liste à la main sur une autre feuille de papier. Presque tout le monde commettra des erreurs - sauter quelques lettres, peut-être, ou en ajouter d'autres, ou prendre un G pour un C.

Le corps, lui aussi, commet des erreurs lorsqu'il copie des gènes. La cellule a des "correcteurs" moléculaires pour trouver et corriger les erreurs, et ils font un très bon travail... mais pas un travail parfait. Parfois, une erreur se glisse devenant ainsi la source pour la prochaine série de copies qui contiendront cette erreur.
C'est ainsi que se produisent la plupart des mutations. (Bien que les produits chimiques ou les radiations puissent endommager l'ADN et provoquer des mutations, les erreurs de copie et de relecture sont des causes beaucoup plus courantes.)
C'est pourquoi il est important de reconnaître que les maladies génétiques comme la NF2 ne sont la faute de personne. Ils sont le produit du mode de fonctionnement de la vie et, en fait, un prix que tous les êtres vivants paient pour leur capacité d'evolution et de s'adapter à de nouvelles circonstances et à de nouveaux défis.

Comment le diagnostic est-il établi ?

La NF2 est diagnostiquée chez les personnes présentant **un des ensembles** de signes et de symptômes suivants (définis à la page 11 dans "Quels sont les symptômes de la NF2 ?").

Un diagnostic précis de NF2 ne peut être posé que par un médecin spécialisé dans le diagnostic et le traitement de la neurofibromatose et s'appuie souvent sur des images IRM du cerveau, de la colonne vertébrale ou du corps ainsi que sur un examen détaillé des yeux. Des critères de diagnostic clinique et moléculaire spécifiques ont été établis sur la base d'un consensus d'experts.

Les critères de diagnostic de la NF2 sont les suivants :

- Schwannomas vestibulaires bilatéraux (affectant les deux oreilles)

- **OU BIEN** un parent au premier degré ayant NF2, **PLUS** :
  -Schwannomas vestibulaire unilatéral (affectant une oreille)
  OU
  -Deux symptômes parmis les suivants :
    - méningiome
    - gliome (par exemple, épendymome spinal)
    - neurofibrome
    - schwannomas
    -cataracte juvénile

- **OU BIEN** schwannomas vestibulaire unilatéral **PLUS** deux des éléments suivants :
    - méningiome
    - gliome
    - neurofibrome
    - schwannomas
    -cataracte juvénile

- **OU BIEN** méningiomes multiples (deux ou plus) **PLUS**
  -Schwannomas vestibulaire unilatéral (affectant une oreille)
  OU
  -Deux symptômes parmis les suivants :
    - gliome
    - neurofibrome
    - schwannomas
    -cataracte juvénile

Tests génétiques :

La NF2 provient d'un changement, une mutation génétique. Une mutation peut parfois être détectée par un test sanguin spécialisé.
Des tests génétiques (" tests d'ADN ") pour la NF2 peuvent aider à confirmer le diagnostic s'il est incertain. Dans la plupart des cas, les tests génétiques ne permettent pas de prédire très précisément la gravité ou les complications spécifiques de la NF2. Les résultats des tests génétiques sont principalement utilisés pour tester d'autres membres de la famille ou pour décider des options en matière de conception afin de fonder une famille.

Si vous avez des membres de votre famille atteints de NF2,
le test génétique sera très précis car les médecins peuvent identifier la mutation génétique chez un parent atteint et déterminer ensuite si certains descendants en ont hérité.
Dans les cas de NF2 mosaïques (défini à la page 6 dans "Comment peut-on avoir NF2 ?"), il est parfois difficile ou impossible d'identifer la mutation génétique chez le parent.

En général, lorsqu'une personne hérite de la NF2, la gravité de la maladie (âge d'apparition et de progression des symptômes) sera semblable à celle de ses parents. Cependant, si le parent a une forme mosaïque de NF2, la gravité des symptômes chez l'enfant peut être différente de celle de la forme mosaïque chez le parent.

Si vous êtes la première personne de votre famille à développer la NF2,
le dépistage génétique et la prévision de l'évolution de la maladie deviennent beaucoup plus difficiles. À l'heure actuelle, les médecins ne peuvent pas prédire avec précision comment une NF2 spontanée évoluera en se basant sur les premiers symptômes.
L'analyse d'une séquence génétique détaillée révelle le type et la position de la mutation génétique qui peuvent fournir une ligne directionnelle sur la façon dont une personne peut être affectée, légèrement ou gravement, mais ne permet cependant pas de predir exactment l'évolution de la maladie.
C'est ce qu'on appelle la corrélation génotype/phénotype; le génotype désigne les gènes responsables d'un caractère, et le phénotype désigne l'expression du caractère lui-même. Les chercheurs étudient avec beaucoup d'attention les relations génotype-phénotype dans la NF2 afin de mieux prédire la gravité des symptômes.

La décision d'effectuer un test génétique est une décision personnelle. Un professionel de la santé en génétique ou un conseiller en génétique peut vous aider à prendre cette décision. Pour obtenir une liste des laboratoires qui effectuent des tests génétiques de dépistage de la NF2, adressez-vous à ctf.org ou gerneurofibromatosis.ch.

Quels sont les symptômes possibles de la NF2 ?

Les premiers symptômes les plus courants de la NF2 (comme les problèmes d'audition et d'équilibre) peuvent être attribués à des tumeurs non malignes à croissance lente sur les deux nerfs menant aux oreilles (aussi appelées huitième nerfs crâniens). Ces nerfs se ramifient en nerfs acoustiques, (cochléaires, qui transportent l'information sur le son au cerveau), et en nerfs vestibulaires, (qui transportent l'information sur l'équilibre de l'oreille interne au cerveau).

Les tumeurs caractéristiques observées dans la NF2 sont les schwannomas vestibulaires, anciennement connus sous le nom de neuromes acoustiques. Les schwannomas vestibulaires sont des tumeurs bénignes constituées de cellules de Schwann anormales, (des cellules qui entourent les nerfs formant la gaine isolante nécessaire pour le bon cheminement de l'information le long du nerf).
Les schwannomas vestibulaires peuvent causer une perte auditive dans une seule oreille, les tumeurs sont alors unilatérales (d'un côté de la tête), ou dans les deux oreilles, les tumeurs sont dans ce cas bilatérales (des deux côtés de la tête).
Les schwannomas vestibulaires provenants d'une mutation NF2 ont tendance à avoir un taux de complications plus élevé que pour les autres causes de schwannomas vestibulaires. C'est l'une des raisons pour lesquelles il est si important d'être vu par un spécialiste connaissant bien la NF2, et pourquoi il est important de demander un deuxième avis avant le traitement.

Chaque nerf du corps est associé à une fonction différente, les tumeurs peuvent donc affecter les sens, les muscles et même les organes.

Les lésions nerveuses chez les personnes atteintes de NF2 peuvent entraîner les symptômes suivants:
- Bourdonnements d'oreilles (acouphènes)
- Perte auditive
- Problèmes d'équilibre
- Faiblesse faciale
- Atteinte au cerveau et aux nerfs crâniens
- Difficultés de déglutition
- Crises d'épilepsie
- Perte de vision
- Perte d'équilibre et de mobilité, en raison de:
    - tumeur sur la moelle épinière
    - neuropathie périphérique
    - faiblesse musculaire
    - pied tombant
    - douleurs

Méningiomes : Il s'agit de tumeurs bénignes encapsulées ou contenues que l'on trouve dans le cerveau et la moelle épinière. Ils se produiront chez environ 80 % des personnes atteintes de NF2 au cours de leur vie, mais peuvent ne causer aucun symptômes perceptibles (tels que maux de tête, convulsions, vision brouillée, faiblesse, ou engourdissement) jusqu'à ce que les tumeurs soient de grande taille. Beaucoup de méningiomes chez les personnes atteintes de NF2 ne se manifesteront jamais et ne nécessiteront pas de traitement.

Ependymomes : Ce sont des tumeurs qui se développent à partir de cellules tapissant les ventricules du cerveau et de la moelle épinière. Les épendymomes surviennent à l'intérieur de la colonne vertébrale chez environ 20 % des personnes atteintes de NF2.

Problèmes oculaires et visuels : Un type de cataracte juvénile connu sous le nom d'opacités sous-capsulaires postérieures est courant chez les personnes atteintes de NF2, et peut causer ou non des problèmes de vision associés aux cataractes.
Dans de rares cas, les personnes atteintes de NF2 peuvent rencontrer des problèmes oculaires dus à des lésions des nerfs crâniens (tête), des nerfs optiques (yeux), trigéminaux (visage et yeux) et faciaux (innervant les muscles des paupières.

" Concentrez-vous sur ce que vous pouvez, pas sur ce que vous ne pouvez pas. Pour moi, je ne peux pas écouter un groupe live, tu sais, dans un bar ; je ne peu pas vraiment suivre tout ce qui se passe à cause du bruit autour, ce qui me déprime parfois. Mais je peux entendre mes enfants dire : "Je t'aime, papa. Et ça vaut plus que tout, l'ABI m'a donné ça."

- MATT HAY, membre du conseil d'administration de la Children's Tumor Foundation qui vit avec NF2, parlant de son ABI (implant auditif du tronc cérébral) lors de sa présentation intitulée, "Faire face à la perte auditive " au Forum des NF 2015

Prise en Charge médicale de NF2

NF2 affecte divers systèmes du corps, les médecins et le personnel de nombreuses spécialités différentes seront donc impliquées dans les soins aux personnes atteintes de NF2. Les traitements actuels fonctionnent mieux lorsque les prestataires travaillent en équipe.
Une clinique ou un cente NF est l'établissement le plus susceptible d'orchestrer à bien l'ensemble des besoins du patient; elle peut offrir la gamme complète des services nécessaires. Vous pouvez trouver une liste des cliniques spécialisées de la NF sur le site Web de la CTF ou en contactant GER-NF pour la Suisse Romande. De nombreuses cliniques de NF offrent des soins coordonnés, de sorte que les membres de l'équipe de spécialistes partagent les informations et le plus souvent vous accordent des rendez-vous chez les différents spécialistes le même jour.
Il est important de vous adresser à des spécialistes qui connaissent bien la NF2, comme un oto-rhino-laryngologiste possedant les bonnes méthodes de dépistage de la surdité liée à des schwannomas vestibulaires bilatéraux.

Votre médecin peut vous référer à des professionnels de la santé experts dans différents domaines liés à la NF2:

Neurologie : Les neurologues sont formés au traitement et au diagnostic des affections affectant le cerveau et les nerfs.

Otolaryngologie (ORL) : Il s'agit de spécialistes formés pour diagnostiquer et traiter les troubles de l'oreille, du nez, de la gorge et du système vestibulaire (équilibre oreille interne).

Ophtalmologie : diagnostiquent et traitent les troubles affectant les yeux et la vision.

Neuro-ophtalmologie : Ces spécialistes s'occupent des problèmes visuels qui ne proviennent pas des yeux eux-mêmes, mais sont liés au système nerveux.

Cancerologie, Oncologie : Ces médecins se concentrent sur le traitement des tumeurs bénignes et malignes.

Médecine pédiatrique : Les pédiatres sont des médecins qui s'occupent des enfants et des adolescents.

Génétique : Les généticiens sont des médecins spécialisés dans le diagnostic et la gestion des maladies génétiques y compris la NF.
Les conseillers en génétique ont une formation en génétique médicale et en conseil personnel. Leur travail est d'expliquer comment les gènes provoquent un problème de santé et expliquer les choix qui peuvent se présenter pour y faire face.

Neurochirurgiens : Ces chirurgiens se spécialisent dans l'opération du cerveau et de la moelle épinière.

Donnez-vous les moyens d'agir

La NF2 étant une maladie rare, les patients et les familles jouent souvent un rôle important dans l'obtention d'un traitement approprié. Voici quelques conseils sur le chemin à suivre de la part de personnes atteintes de NF2 partageant leur expérience :

Donnez-vous les moyens d'agir en tant que patient (ou en tant que parent, si votre enfant est affecté).
Il est possible que vous passiez beaucoup de temps à chercher des médecins et d'autres ressources médicales. N'oubliez pas que tous les centres médicaux n'ont pas toujours une expérience en NF2. Vous voudrez peut-être chercher des spécialistes à l'extérieur de votre région. Si c'est le cas, adressez-vous aux groupes de soutien locaux et aux fondations de votre région. Pour plus d'informations, voir ger-nf@neurofibromatosis.ch et ctf.org).

Recherchez des médecins bien informés qui assistent à des conférences sur la NF2 et se tiennent au courant des essais cliniques et des techniques chirurgicales les plus récentes.

Posez des questions aux médecins pour comprendre leur expérience de la NF2.
Vous voudrez peut-être commencer un carnet de notes pour faire le suivi de tous les renseignements que vous recueillerez lors de vos visites chez le médecin et des traitements que vous suivrez.

N'ayez pas peur de demander une deuxième ou une troisième opinion; vous constaterez peut-être que les meilleurs médecins vous encouragent à consulter d'autres personnes.

Demandez une copie numérique de l'examen après chaque IRM, cela facilitera les choses lorsque vous consulterez d'autres spécialistes ou demanderez des avis supplémentaires.

Il conviendra peut être de rappeler à certains médecins qu'il manque un gène suppresseur de tumeur aux patients atteints de NF2, afin de limiter la quantité de rayons X reçus (y compris les rayons X dentaires).
Les spécialistes peuvent préférer utiliser l'IRM dans la mesure du possible, afin de réduire le nombre de radiographies et de tomodensitogrammes.

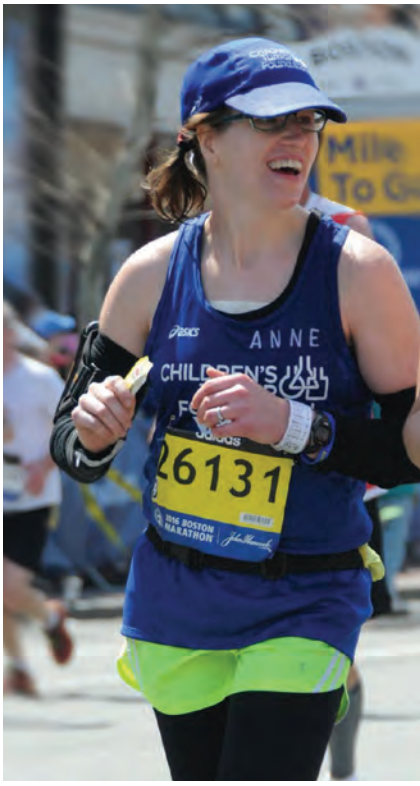
Si vous le pouvez, il peut être utile d'assister à un symposium local ou à une réunion nationale, comme la European Neurofibromatosis se tenant tous les 2 ans ou le Forum annuel de la NF organisé par la Children's Tumor Foundation. Il s'agit d'une combinaison unique d'une conférences scientifique/médicale et d'une rencontre de patients et de familles atteints de NF2. Ce peut être un endroit utile pour se tenir au courant des dernières connaissances médicales, créer un groupe de soutien et se faire des amis qui comprennent votre situation.

Affronter les premiers mois après le diagnostic

Les parents et les patients peuvent avoir des difficultés à s'adapter pendant les premiers jours, les semaines et les mois suivant le diagnostic. Rappelez-vous, vivre avec NF2 est un marathon, pas un sprint.
Les défis médicaux de la NF2 ont tendance à se développer au fil des années, voire des décennies, et vous aurez le temps de vous informer et de vous adapter à la situation. Vous n'avez pas besoin de tout savoir ou de faire quoi que ce soit immédiatement.

"À moins qu'il n'y ait une véritable urgence", nous conseille le parent d'un adolescent atteint de NF2, "Respirez profondément et ralentissez."

Un diagnostic de NF2 peut être un choc qui peut déclencher une réaction surprenante chez certains individus. Ne soyez pas surpris si vous ou vos proches avez des sentiments contradictoires, si vous êtes plus irritable que d'habitude ou plus silencieux que d'habitude. Votre partenaire ou vos proches peuvent réagir et s'adapter différemment de vous.
Cela fait partie d'un processus qui peut suivre une succession d'étapes ou peut être désordonné et imprévisible.
Vous pourriez être prêt à rencontrer des réactions très semblables aux cinq étapes du deuil décrites dans la littérature :
le déni (" Ce n'est pas vraiment en train de se produire "),
la colère (contre le monde, la famille, le destin, soi-même ou même le patient),
la négociation (" Dès que j'irai mieux, je vais... "),
la dépression (" Quel est le but ? ") et
l'acceptation (" Je vais faire tout ce qui est possible et j'en tirerai le maximum ").
Gardez à l'esprit que ces émotions varient d'une personne à l'autre et qu'elles peuvent ne pas se manifester exactement dans cet ordre.
Il est également possible qu'elles se reproduisent à mesure que de nouveaux défis surgissent.



Prenez soin de vous

Les personnes atteintes de NF2, et leurs proches, qui vivent avec la maldie diront que le chemin n'est pas facile mais qu'ils s'en sont sortis.
"Prenez soin de vous", c'est un conseil de bon sens. Parlez à des amis. Faites de l'exercice. Dormez suffisamment. Mangez correctement. Participez au traitement de la maladie, mais ne laissez pas la maladie diriger votre vie: prenez le temps de vous impliquer auprès de votre famille, de vos amis et ayez des activités que vous aimez. Demandez conseil au clergé ou à un thérapeute si vous vous sentez dépassé. Apprenez à être flexible et à vous adapter.

Il peut être utile de communiquer avec d'autres personnes qui ont l'expérience de la NF2 dans leur propre famille.
"Peu importe ce que vous pensez et ressentez ", dit Tracy Tulloh Galloway, membre du conseil d'administration de la CTF, " nous avons eu les mêmes pensées et sentiments et nous pouvons tous nous identifier complètement à ce que vous vivez".

Anne Noble, qui vit avec NF2, est en compétition avec l'équipe d'endurance NF de la Children's Tumor Foundation . Anne a participé à des dizaines de courses de toutes distances, du 5 km au marathon en passant par le triathlon.

Vous pouvez trouver d'autres patients atteints de NF2 et leur famille par l'intermédiaire de groupes de soutien en ligne et de rencontres comme le forum annuel de la Fondation pour le soutien aux patients et à leur famille.
Consultez les sites Web de GER-NF en Suisse Romande et de la Children's Tumor Foundation pour plus de détails sur ces réunions, événements et ressources.
Lorsque vous cherchez à vous renseigner, surtout sur Internet, rappelez-vous que NF2 prend de nombreuses formes différentes et touche des personnes dans des situations très diverses.
À ce stade, vous n'avez peut-être pas encore acquis les connaissances nécessaires pour évaluer l'information qui vous arrive en masse. Vous receverez probablement beaucoup de conseils différents, allant des plus encourageants aux plus effrayants.
Une grande partie des renseignements sera conflictuelle, et certains seront tout à fait erronés. Au début, il peut être utile de tout prendre avec distance, comme information qui pourrait s'appliquer ou non dans votre cas.

Et comme nous l'avons dit plus tôt, c'est un marathon, pas un sprint.
Dans la plupart des cas, vous n'êtes pas dans l'urgence de vous faire une opinion.

Comment Annoncer Cette Nouvelle

Un des aspects les plus difficiles de la gestion de ce nouveau diagnostic de NF2 est de partager la nouvelle avec la famille et les amis, que dire et à qui ?
Bien que chacun ait sa propre stratégie sur le contenu ou la manière de divulguer l'annonce du diagnostic, nous présentons ici quelques conseils pour faciliter cette étape.

EXEMPLE DE MESSAGE AUX AMIS ET À LA FAMILLE

Cher _____ ,

J'aimerais vous faire part du diagnostic de neurofibromatose de type 2 de _____ .

La neurofibromatose de type 2, ou NF2, est une maladie bénigne (non cancéreuse). les tumeurs se développent sur la gaine des nerfs du cerveau et de la moelle épinière. _____ nécessitera probablement des soins médicaux spéciaux et un suivi de la maladie à vie.
Les signes les plus évidents de NF2 peuvent être une perte d'audition, une faiblesse faciale ou une diminution de la vision, ainsi que des troubles de l'équilibre.
La NF2 est une maladie génétique provoquée par une mutation et se produit dans environ 1 naissance sur 25 000; la NF2 n'est donc pas contagieuse.
Les individus naissent avec cette maladie, bien qu'elle ne puisse être diagnostiquée que plus tard dans la vie.
Il n'y a pas encore de remède, mais les scientifiques et les médecins travaillent à la compréhension et au traitement de la NF2.
Si vous souhaitez en savoir plus sur NF2, la Children's Tumor foundation a des informations en ligne gratuites sur la maladie à l'adresse www.ctf.org.

Je vous remercie de votre soutien et de l'amitié que vous nous accordez.

Recevez, Cher ami, mes sincères salutations.

Conseils aux parents :
Prendre soin des enfants et des adolescents

Au cours de l'aide apportée à vos enfants atteints de NF2 soyez particulièrement conscients du stade de développement de l'enfant et efforcez vous de comprendre ce que l'enfant est émotionnellement et intellectuellement capable de gérer. Soyez conscient que l'enfant peut être en train de vivre le même de processus psychologique que vous.

Encouragez les jeunes enfants à exprimer leurs sentiments et leurs préoccupations. Ils peuvent très bien mal comprendre ce que vous leur dites au début ou inventer des explications pour pallier leur incompréhension.

Soyez à l'écoute de ces idées fausses. Les plus jeunes enfants ont besoin de faits simples et de brèves explications.

Les adolescents grandissent et changent rapidement, et il peut être difficile de savoir quelle quantité d'information ils sont prêts à recevoir. Il peut être utile de parler à un conseiller pour être guidé. Vous pourriez aussi obtenir l'avis d'autres familles de la communauté NF2 qui peuvent vous aider à comprendre le comportement typique des adolescents, afin que vous puissiez être plus sensible aux changements dans leur façon de penser ou leur comportement. Encore une fois, prenez le temps d'écouter et de chercher des occasions de parler avec votre enfant, mais ne le forcez pas.

Conseils aux adolescents:

Les années d'adolescence sont assez difficiles à elles seules. Vous avez déjà vécu de nombreux changements à mesure que vous deveniez adulte. Si vous venez d'apprendre que vous avez NF2, cela peut vous sembler accablant.
Vous vous demandez peut-être ce que l'avenir vous réserve, ce que vos amis en penseront et comment cela affectera lvos fréquentations.

Parce que le NF2 est rare, vous trouverez peut-être que la façon la plus facile de parler à d'autres personnes atteintes de ce trouble est de visiter des communautés d'ados NF en ligne offrant de l'information et du soutien.

Essayez la page face book de GER-NF en Suisse Romande
facebook.com/groups/1084974108263789/
La Children's Tumor Foundation est un autre endroit vers lequel vous pouvez vous tourner pour obtenir des conseils. La Fondation offre des ressources pour les adolescents ainsi que des programmes fun, dont le Camp d'été de la NF.

@childrenstumor
children's-tumor-foundation

Sources d'Informations

Gardez bien à l'esprit que votre meilleure source d'information est votre médecin spécialiste d'NF.
Si vous trouvez des informations qui prêtent à confusion, vous semblent étranges ou qui suscitent de plus amples informations adressez-vous en premier lieu à votre spécialiste NF.

Livres

A Fleur De Peau - Arnaud Roy, Joël Alessandra (2018) Cette petite fille pas comme les autres va vous remuer: Fleur est atteinte d'une neurofibromatose, une maladie génétique rare qu'on lui a diagnostiquée...

Neurofibromatoses de Pierre Wolkenstein (2003): Informations sur la maladie sur le plan génétique, gestion de la maladie et recherche médicale.

Sites internet:

Children's Tumor Foundation's www.ctf.org/europe
CTF est la fondation la plus ancienne aux États Unis et la plus large globalement. Vous trouverez sur ce site des informations sur NF, les groupes de soutien, les spécialistes de la NF, les dernières avancées de la recherche médicale, les forums éducatifs pour les patients et les évènements consacres à la NF, ainsi que tous les moyens pour soutenir la communauté NF.

Le registre des patients NF ((www.nfregistry.org).
Une ressource centralisée autour des patients ou vous partagez votre expérience d'une façon anonyme pour aider la recherche médicale.
Vous pouvez y trouver des **essais cliniques** auxquels vous voudriez participer , **comparer votre expérience** à celle des autres, et **faire parti d'un effort internationale de communication** sur la NF.

L'union fait la force, et le registre des patients NF a besoin de votre participation pour faire la différence.

Contactez-nous :

Groupe d'Entraide Romand pour les neurofibromatoses
à
ger-nf@neurofibromatosis.ch
www.gerneurofibromatosis.ch
+41216347776

GER-NF
Chemin du Rossignol, 5
1110 Morges
Suisse

GER-NF
Groupe d'Entraide Romand
pour les Neurofibromatoses

Children's Tumor Foundation,
Avenue Lloyd George, 71000
Brussels, BELGIUM
1-800 323 7938
www.ctf.org/europe

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF THROUGH RESEARCH

childrenstumor **@childrenstumor**
@childrenstumor **children's-tumor-foundation**

LIVRET REALISE PAR
Children's Tumor Foundation,
Avenue Lloyd George, 71000
Brussels, BELGIUM
1-800 323 7938

Pour leur contribution:
Scot R. Plotkin, MD, PhD,
Annette Bakker PhD,
Pamela Knight, MS,
Bruce Korf, MD,
Tracy Tulloh Galloway,
Shannon Gribben.

Traduit et adapté par:
Armelle Pindon, PhD

Réimprimé par GER-NF 2019

childrenstumor
@childrenstumor
@childrenstumor
children's-tumor-foundation

CHILDREN'S TUMOR FOUNDATION
ENDING NF
THROUGH RESEARCH