

## Santé



# LA NEURO-FIBROMATOSE DE TYPE 2

*C'est une maladie rare aux multiples symptômes qu'on appelle aussi neurofibromatose acoustique. La NF2 est une maladie redoutable dont la gravité potentielle tient à la fréquence de tumeurs des nerfs de l'audition et de l'équilibre (8<sup>e</sup> paire crânienne).*

Aline Ducasse

demeurant), la NF2 produit, chez les individus atteints, des tumeurs dans le cerveau ou sur les nerfs, souvent très nocives.

Certes, ce sont des tumeurs bénignes qui ne dégénèrent pas en cancer, et qui croissent lentement, mais il ne doit pas exister dans le corps, je crois, beaucoup d'endroits où elles pourraient produire plus de dégâts !

### Des symptômes « à la carte »

En particulier l'oreille interne est leur niche favorite : dans la grande majorité des cas, la NF2 se traduit par le développement de neurinomes bilatéraux de l'acoustique. La conséquence est la perte progressive de l'audition, accompagnée d'acouphènes et, plus tardivement, la compression des structures vitales du système nerveux central. Troubles de l'équilibre et paralysie faciale sont également souvent de la partie.

Selon les cas, différentes autres sortes de tumeurs bénignes avec des noms barbares (schwannomes, neurinomes, méningiomes, épendynomes...) complètent le tableau. Elles siègent dans le cerveau ou la moelle épinière, menaçant directement les centres nerveux cruciaux près desquels elles se développent.

La présence de quelques signes cutanés sur les sujets et une cataracte précoce peuvent également permettre de faire le diagnostic NF2.

Tout cela est personnalisé, tous les patients ne sont pas atteints avec la même gravité. Le nombre, l'agressivité, le rythme de développement des tumeurs, leur âge d'apparition restent éminemment variables d'un patient à l'autre.

Si ces tumeurs constituent souvent un noir capital accompagnant leurs victimes dès l'enfance et

## QUELS IMPLANTS ?

Les implants « oreille moyenne »

. **Symphonix**, dont parle le professeur Frchet dans l'article précédent, est implanté dans l'oreille moyenne (une centaine de cas en France).

. **BAHA**, c'est un implant à ancrage osseux : les sons sont alors transmis par vibrations dans l'os.

L'implant nucléaire est implanté dans le tronc cérébral. Cette implantation n'est réalisable que si le nerf auditif est totalement détruit (cas de la NF2).

L'implant cochléaire est implanté dans la cochlée (voir La Caravelle 159).

### Association Neurofibromatoses et Recklinghausen

34, Vieux-Chemin-de-Grenade  
31700 Blagnac.  
[www.nf.fnet.fr](http://www.nf.fnet.fr)

### Association française pour les neurinomes de l'acoustique AFNA

29, rue des Bas-Rogers  
92150 Suresnes.  
Téléphone : 01 47 72 47 85  
Télécopie : 01 60 77 70 77  
<http://orphanet.infobiogen.fr/associations/AFNA/AFNA.html>

### Informations sur les maladies rares ORPHANET

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Centre génétique ALLO-Gènes  
N° Azur : 0 810 63 19 20  
[www.allo-genes.org](http://www.allo-genes.org)

Maladies Rares Info Service  
N° Azur : 0 810 63 19 20  
(même n° qu'Allo-gènes)

Alliance Maladies Rares  
[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

### Une maladie cousine

La neurofibromatose 2 est une cousine de la première, la plus connue, la neurofibromatose de type 1 (ou maladie de Recklinghausen). C'est une maladie moins fréquente (1/50.000 contre 1/3.000 environ) et moins connue que la NF1, mais souvent plus grave.

Toutes deux sont le résultat d'une mutation génétique. Dans la moitié des cas, c'est l'héritage de l'un des parents. Pour l'autre moitié des cas, c'est une mutation spontanée des gènes qui en est à l'origine (anomalie d'un gène situé sur le chromosome 22 pour la NF2).

Alors que la NF1 se traduit essentiellement, en général, par des signes cutanés multiples, des taches dites « de café » et des petites tumeurs de la peau (parfois fort inesthétiques au

souvent même sans qu'elles ne s'en doutent, ce n'est généralement qu'à l'âge adulte qu'elles se manifestent vraiment, à partir de 20 à 30 ans. L'ablation chirurgicale s'impose alors avec tous les dégâts que peut provoquer le passage du bistouri dans ces régions.

### Que dit la médecine ?

À ce jour, aucun traitement médicamenteux curatif ne peut freiner le développement des tumeurs. À peine un traitement par rayon : le *Gamma Knife*, peut dans certains cas être proposé aux malades pour freiner le développement de certaines d'entre elles. N'hésitez pas à passer une IRM (Imagerie par résonance magnétique, sorte de radio très perfectionnée) si la présence d'un neurinome de l'acoustique ou d'une NF2 est suspectée : plus les tumeurs pourront être détectées tôt, quand elles sont encore petites, et moins le traitement chirurgical sera traumatisant. Mais pas d'alarmisme superflu cependant : c'est une maladie très rare ! Pour les personnes notoirement atteintes, la surveillance très régulière par IRM s'impose et les accompagnera tout au long de leur vie.

### Compenser la surdité

Des progrès significatifs sont tout de même réalisés ces dernières années pour soigner cette maladie ou, tout du moins, aider à s'y adapter. Par exemple, on sait que l'opération d'un neurinome de l'acoustique rend techniquement impossible la pose d'un implant cochléaire ultérieur (l'état de l'oreille ne le permet plus). Les patients NF2, atteints des deux côtés pourtant, en auraient parfois bien besoin.

Une nouvelle sorte d'implant, l'implant nucléaire, leur est maintenant proposée. L'implantation se fait alors directement sur le tronc cérébral lui-même, à la base du nerf, et sa pose est effectuée simultanément à l'ablation du neurinome, dans le cadre de la même opération. Les résultats sont similaires à ceux qu'on peut attendre d'un implant classique : une certaine forme d'audition est préservée.

### Une hérédité contournable ?

On sait aujourd'hui que pour certains cas de maladie il vaut mieux discuter avec un spécialiste, et obtenir un diagnostic prénatal. De même, une importante note d'espoir pour l'avenir réside aussi dans la thérapie génique.

Gageons qu'un jour, comme on est en train de le faire pour la myopathie, on saura réparer le gène défectueux, cause de la NF2.

### Du courage...

Cette maladie est dure (c'est le moins qu'on puisse dire), pourtant, je connais plusieurs personnes atteintes qui continuent à garder une vie très active. Elles travaillent, doivent s'adapter sans cesse, mais ne se laissent pas abattre. Citons par exemple Lisa, l'étudiante en droit, italienne, que la NF2 a empêchée de devenir avocate. Lisa est devenue une poétesse assez reconnue dans son pays et regardez ce qu'elle m'écrit avec une touchante maladresse due à sa maîtrise imparfaite du français : « Parle, parle de la maladie... les gens doivent savoir que nous sommes des beaux personnes qui aiment la vie et les couleurs. » Quand je vous dit que c'est une poétesse...

## MALADIES RARES MALADIES ORPHELINES

La neurofibromatose fait partie de ce qu'on appelle les maladies orphelines, ce sont des maladies rares, graves, toutes chroniques et invalidantes, peu connues et peu reconnues par le système médical. Il en existe pourtant des milliers mais chacune d'elles, par définition, ne touche qu'un très petit nombre de personnes. Leur prévalence totale sur l'ensemble de la population est environ de 5 pour 10.000.

Ces pathologies plongent les patients et leur famille dans le plus grand désarroi. Ils doivent souvent errer des années avant que le diagnostic soit clairement établi. Les thérapies adéquates pouvant être mises en œuvre sont peu nombreuses. La recherche dans le domaine est insuffisante car, compte tenu du faible nombre de sujets atteints, elle se révèle peu rentable et plus difficile.

Néanmoins, peu à peu, une certaine prise de conscience face à ce grave problème de santé publique s'ébauche. Le regroupement des malades se développe, favorisant l'entraide entre les patients et œuvrant à mieux faire connaître ces maladies. Quarante associations se sont alliées dans un groupement fédérateur : *Alliance Maladies Rares* pour mieux faire entendre leur voix.

La diffusion et la circulation de l'information entre chercheurs, professionnels de la santé et patients, sont également primordiales. Depuis quatre ans, une base de données, *ORPHANET*, est accessible gratuitement sur Internet. Elle recense 3.400 maladies rares et permet d'obtenir tous les renseignements utiles sur la maladie : consultations spécialisées, programmes de recherche, associations de malades ...

Enfin, sachant que 80 % de ces maladies sont d'origine génétique, elles bénéficient directement de l'essor de la recherche dans ce domaine (thérapies géniques).

L'inertie face aux maladies orphelines n'est donc pas une fatalité. Des lueurs d'espoir pour les malades apparaissent mais il faut continuer à lutter.

Aline Ducasse