



Service de Dermatologie du Pr. Bagot
Hôpital Henri-Mondor
51 av du Mal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil Cedex

Coordinateur du Centre NF : Pr P. Wolkenstein
Praticien Hospitalier : Dr L. Allanore
Attaché : Dr JC. Moreno

NEUROFIBROMATOSE 1 OU NF1

FICHE DE CONSEIL GENETIQUE (2/2)

AIDE A LA DECISION

Il y a deux situations :

- 1^{ère} situation : un couple dont aucun des deux n'a une neurofibromatose 1 et qui a eu un enfant atteint, a un risque légèrement supérieur à celui de la population générale (environ 5%) d'avoir à nouveau un enfant atteint lors d'une autre grossesse.
- 2^{ème} situation : un couple dont l'un des deux a une neurofibromatose 1 a un risque de 50% d'avoir un enfant atteint, sans qu'il soit possible de prédire le degré de gravité de la neurofibromatose 1.

Dans la 2^{ème} situation, le couple, après information, choisit le plus souvent parmi trois options :

- Mener une grossesse sans précaution particulière en étant conscient du risque de 50% d'avoir un enfant atteint et en assumant ce risque.
- Faire un diagnostic anténatal et envisager un avortement si l'enfant est atteint de neurofibromatose 1,
- Faire un diagnostic pré-implantatoire c'est-à-dire une technique de tri d'embryons dont l'objectif est d'implanter un embryon non atteint.

Chaque choix a ses avantages et ses inconvénients et doit correspondre aux positions éthiques, religieuses et philosophiques du couple dont toutes sont respectables :

- Le projet parental sans précaution particulière s'accompagne du risque d'avoir un enfant atteint avec gravité imprévisible. Il évite l'avortement et la difficulté du diagnostic pré-implantatoire.
- Le diagnostic anténatal nécessite l'identification de la mutation NF1 avant toute grossesse. Pour identifier la mutation il faut faire une prise de sang dont les résultats ne sont obtenus que dans un délai de 8 à 12 mois. Dans environ 90% des cas, il est possible d'identifier la mutation. Alors une biopsie de cellules (trophoblastes) est effectuée aux 11-12^{ème} semaines d'aménorrhée (soit 9-10 semaines de grossesse). Ce résultat est obtenu en une dizaine de jours. Si la mutation est retrouvée dans les cellules fœtales l'enfant sera atteint mais cet examen ne permet pas de prévoir le degré de gravité de l'atteinte. Si le fœtus est atteint le couple est amené à envisager un avortement thérapeutique.
- **Le DPI (diagnostic pré-implantatoire) fait l'objet d'une fiche spécifique.**