

Protocole de surveillance pour le dépistage/identification des tumeurs chez les personnes atteintes de neurofibromatose de type 1

Cette ligne directrice pour la prise en charge des tumeurs dans la neurofibromatose de type 1 a été tirée des meilleures preuves disponibles et du consensus d'experts dans ce domaine et elle est régulièrement mise à jour pour refléter les changements dans les preuves.

On s'attend à ce que les cliniciens suivent cette ligne directrice à moins qu'il n'y ait une raison clinique impérieuse d'entreprendre une prise en charge différente, spécifique à un patient individuel.



Protocole de surveillance pour le dépistage/identification des tumeurs chez les personnes atteintes de NF1

Surveillance	Intervalle	Âge (ans) / indication	Force*	Référez-vous^	
Gliome des voies optiques	Bilan clinique : 1. Bilan visuel 2. Fond d'oeil 3. Champs visuels 4. Tomographie en cohérence optique	1-3 : Au moins une fois par an 4 : Lorsque cela est possible	0 - 8	1. Fort 2. Fort 3. Modéré 4. Modéré	7.2 & 9.2 (rec. 1-4)
	Dépistage ophtalmologique	Annuel	8 – transition de l'adolescence à l'âge adulte	Modéré	7.2 & 9.2 (rec. 5-6)
Gliome cérébral ou rachidien	Antécédents du patient / Signes cliniques évocateurs d'une lésion cérébrale	Chaque visite	Tous âges	Modéré	7.3 & 9.3 (enfants) 7.4 & 9.4 (adultes)
Neurofibrome plexiforme	Examen clinique	Chaque visite	Tous âges	Modéré	7.5 & 9.5 (rec. 1-2)
	IRM corps entier	Une fois	Transition adolescence -adulte	Faible	7.5 & 9.5 (rec. 3-4)
MPNST + ANNUBP	Examen clinique + anamnèse	Chaque visite	Tous âges	Fort	7.6 & 9.6 (rec. 1-2)
	IRM régionale combinée avec ¹⁸ FDG PET MRI ou ¹⁸ FDG PET CT	Sur indication	Suspicion de malignité	Modéré	7.6 & 9.6 (rec. 3)
Neurofibrome plexiforme orbitaire et périorbitaire	Évaluation clinique, anomalie de la réfraction, champs visuel, motricité oculaire	Chaque visite	Tous âges	Fort	7.7 & 9.7 (rec. 1)
Neurofibrome cutané	Examen clinique	Chaque visite	Tous âges	Fort	7.8 & 9.8 (rec. 1)
Tumeur stromale gastro-intestinale	Examen clinique + anamnèse	Chaque visite	Adolescence et adultes	Modéré	7.9 & 9.9 (rec. 1-2)
	IRM ou TDM abdominal	Sur indication	Suspicion clinique dès l'identification de symptômes évocateurs	Modéré	7.9 & 9.9 (rec. 4)
Phéochromocytome et paragangliome	Dépistage biochimique	Sur indication	Augmentation de la pression artérielle	Modéré	7.10 & 9.10 (rec. 2)
	Dépistage biochimique	Sur indication	Femmes enceintes Envisager si une chirurgie nécessitant une anesthésie générale	Faible	7.10 & 9.10 (rec. 1 et 3)
Cancer du sein	L'IRM ou la mammographie constituent la deuxième meilleure alternative lorsque l'IRM n'est pas disponible	Annuel	30 – 50	Modéré	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
	Dépistage du cancer du sein selon les recommandations nationales appliquées en population générale		> 50	Modéré	7.11 & 9.11 (rec. 2-3)
Tumeurs glomiques des doigts	Examen clinique avec dépistage des symptômes	Chaque visite	Tous âges, suspicion clinique	Modéré (Âge, Faible)	7.12 & 9.12 (rec. 1-3)
Leucémie myélomonocytaire juvénile	Dans le cadre du suivi clinique : anamnèse du patient et examen clinique	Chaque visite	<12	Modéré	7.13 & 9.13 (rec. 1-2)
Besoins psychosociaux	Evaluation psychosocial et neuropsychologique	Chaque visite	Tous âges	Faible	7.14 & 9.14 (rec.1-3)

* Cette notation est basée sur des articles publiés et un consensus d'experts : fort - consensus d'experts ET preuves cohérentes, modéré - consensus d'experts AVEC preuves incohérentes ET/OU nouvelles preuves susceptibles d'appuyer la recommandation, faible - décision majoritaire d'experts SANS preuves cohérentes. ^ Si une manifestation est détectée, veuillez vous reporter aux chapitres suivants des directives pour la prise en charge et le traitement de la manifestation observée. MPNST = Tumeur maligne de la gaine nerveuse périphérique, ANNUBP = Tumeur neurofibromateuse atypique à potentiel biologique incertain. Note. IRM = imagerie par résonance magnétique ; ¹⁸FDG PET IRM = 18F-fluorodésoxyglucose tomographie par émission de positrons imagerie par résonance magnétique ; ¹⁸FDG PET CT = tomographie par émission de positrons au 18F-fluorodésoxyglucose tomodensitométrie ; CT = tomodensitométrie.