

## RÉSUMÉ :

*La maladie de Von Recklinghausen, aujourd'hui appelée Neurofibromatose de type 1 (NF1), n'est que rarement cause de retards mentaux manifestes ; pourtant la scolarité de ces enfants est souvent perturbée. Il est important que tous ceux qui travaillent avec eux connaissent la nature de ces troubles, détaillés dans l'article qui suit de Cynthia Solot et al.*

## MOTS-CLÉS :

Neurofibromatose 1 (NF1) - Maladie de Von Recklinghausen - Troubles de l'apprentissage.

Dr ZELLER Jacques  
Dr WOLKENSTEIN Pierre  
Médecins coordinateurs  
du Réseau Neurofibromatose  
Service du Professeur REVUZ  
Hôpital Henri MONDOR  
94010 CRÉTÉIL

# PROBLÈMES D'APPRENTISSAGE SCOLAIRE ET NEUROFIBROMATOSE 1

par Jacques ZELLER et Pierre WOLKENSTEIN

## SUMMARY : *Learning disorders and neurofibromatosis 1.*

*Von Recklinghausen's disease, nowadays called neurofibromatosis 1 (NF1) is only rarely the cause of intellectual impairment. However these children often fail at school. People in charge of these children must be aware of the nature of the disorders, as detailed in Cynthia Solot's article.*

## KEY-WORDS :

Neurofibromatosis 1 - NF1 - (Von) Recklinghausen's disease - Learning Disorders.

Les neurofibromatoses (longtemps regroupées à tort sous l'appellation "maladie de Von Recklinghausen") sont aujourd'hui beaucoup mieux connues.

On distingue aujourd'hui principalement la neurofibromatose 1 (NF1) (on lui a laissé l'appellation de maladie de Von Recklinghausen) et la neurofibromatose de type 2 où les tumeurs cérébrales et du gros tronc nerveux sont fréquentes (en particulier les neurinomes, (mieux appelés schwannomes) de la 8<sup>e</sup> paire crânienne (touchant donc les nerfs de l'audition et de l'équilibre).

La validité de cette distinction clinique a été confirmée en génétique moléculaire au début des années 90 par la découverte de gènes distincts pour chacune de ces deux affections.

La neurofibromatose 1 est une des plus fréquentes maladies génétiques ; elle touche un nouveau-né sur 3000 (plus de 15.000 personnes en sont atteintes en France) ; les complications sont beaucoup mieux connues depuis que la prise en charge des patients atteints de ces affections a été systématiquement organisée dans des réseaux de soins hospitaliers et extra-hospitaliers (d'abord aux Etats-Unis puis en Europe) qui aident aussi fortement à rompre l'isolement psychoaffectif et social des patients et parfois de leur famille.

Si la NF1 peut avoir parfois des conséquences importantes orthopédiques (fracture spontanée d'un os long, difficile à consolider, cypho-scoliose majeure, contraignant parfois également à de lourdes interventions), neurologiques (tumeur des voies optiques, nerfs et/ou chiasma), dysmorphiques (neurofibromes cutanés parfois dramatiques par leur nombre, leur importance et leur situation), cancers de type particulier, etc. Elle n'entraîne souvent que peu de troubles ; dans l'enfance elle se résume souvent à des taches brunes, couleur café au lait (qui n'ont vraie valeur diagnostique qu'au delà d'un nombre de 5 à 6), une aptitude plus grande à la scoliose, et surtout des difficultés scolaires non corrélées à un retard mental (lui-même rare en cas de NF1).

Ces inhabiletés à apprendre chez les sujets atteints de NF1 sont remarquables par leur fréquence (40 à 50% de ces enfants en sont atteints) et par leurs aspects atypiques .

Ce ne sont pas dans la majorité des cas des difficultés à base verbale : elles sont plutôt du domaine de la motricité, de la mémoire, de la perception (en particulier du domaine de la perception visuelle) ; il y a de ce fait parfois des difficultés à dessiner, écrire, lire, calculer, à réaliser cartes et diagrammes, à se repérer dans l'espace, à déchiffrer les expressions gestuelles, faciales en particulier, des difficultés de façon plus générale avec le langage du corps accentuées par les troubles de la coordination. ;

- de plus ces enfants ont souvent des difficultés d'élocution - troubles dysarthriques mais aussi prosodiques ;

- ils sont parfois hyperactifs, impulsifs, avec des troubles parfois importants de l'attention . Aucune correspondance entre ces difficultés à apprendre et des anomalies d'images obtenues par scanner et I.R.M. cérébraux n'a pu être, à ce jour, établie clairement.

Le dépistage de ces troubles doit être le plus précoce possible (dès l'école maternelle) pour une prise en charge pluri-disciplinaire et coordonnée ; ces enfants, pour réussir, ont particulièrement besoin de temps, de répétitions, d'explications orales, d'approches particulières mutisensorielles ; ils sont souvent plus à l'aise avec calechettes, magnétophone ...

La détection et la prise en charge - la plus précoce possible - de ces enfants, et des membres atteints de leur famille paraît aujourd'hui très souhaitable : bilans et suivis médicaux, et rééducation psycho-motrice, si nécessaire, des enfants. L'association "Neurofibromatose Recklinghausen"\* peut apporter informations et soutien aux patients et à leur famille.

\* NF France ;  
1 rue Dupuytren 75006 Paris ;  
Tél : 01 42 61 35 17  
89, rue Canoville, 91540 Mennecy ;  
Tél : 01 64 57 00 08

## BIBLIOGRAPHIE

- *Childhood learning disabilities in neurofibromatosis ; Neurofibromatosis* (the national NF foundation ; conference series vol 1 ; 12/11/1988.
- ELDRIDGE R. et coll. (1989). *Neurofibromatosis type 1 (Recklinghausen's disease) ; neurologic and cognitive assessment with sibling controls* ; AJDC ; 143 ; 833-837
- ELIASON MJ. *Neuropsychological patterns : neurofibromatosis compared to developmental learning disorders* ; neurofibromatosis ; 1 ; 17-25.
- HUSON S M, HUGHES R A C (1992). *The neurofibromatoses* ; chapman and Hughes medical ; 233-52.
- RICCARDI V. (1992). *Neurofibromatosis* ; 2<sup>e</sup> ed ; the John Hopkins univ press ; 79-85.
- WADSBY M. (1989). *Neurofibromatosis in childhood : neuropsychological aspects* ; neurofibromatosis ; 1989 ; 2 ; 251-260