

- Neurofibromatose Belgique –  
- Newsletter n° 35 – Mai 2024



- 1 Petit mot d'introduction
- 2 Retour du Webinar de RadiOrg
- 3 Retour du Webinar avec Julie, d' Alexion AstraZeneca Pharma
- 4 Handicap et passion (édition 2 ) : Jérôme
- 5 Quelques photos des activités passées
- 6 Quelques propositions d'activités futures



Depuis, le 18 mars 2016, l'association Neurofibromatose Belgique s'est développée tant au niveau humain qu'au niveau médical. Il s'agit bien là des deux objectifs principaux de l'association.

En voici quelques exemples :

- notre présence à vos côtés soit via une visite à votre domicile ou lors d'une hospitalisation, soit en vous accompagnant pour un rendez-vous médical, soit autour d'un verre/café pour une rencontre papote. Nous essayons un maximum de nous déplacer à travers les diverses provinces, en fonction, bien évidemment des demandes, de notre disponibilité et de la participation de divers membres.
- Notre présence lors des journées patients/médecins afin de faire connaître la maladie et l'association au grand public. Chaque année, Carla anime une allocution à l'hôpital Marie Curie (Charleroi), sont présents des assistants et des médecins du service de neurologie,
- notre participation à de divers congrès internationaux (notamment Paris ou Bruxelles cette année),
- nos réunions en webinar ou visio-conférence avec des représentants de la firme pharmaceutique Alexion (sous-branche d'AstraZeneca),
- la promotion via diverses activités diverses pour financer les frais de fonctionnement,
- les rencontres avec la presse,...

Rappelons que nous sommes tous les trois bénévoles, que nous ne prenons aucune côte part financière ( ni remboursements de frais de déplacement ni en connexion internet ni en frais de téléphone). Nous le faisons avec cœur !

Nous terminerons en vous rappelant que : Mai est le mois de la sensibilisation à la neurofibromatose!



Écrit par Carla et Kathleen



Vos patients, notre formation : ensemble, renforçons les associations de patients et améliorons les soins de santé, *Que disent les tests les plus récents sur ma maladie et son traitement ? Quels sont les différents types de tests ? Qui décide des tests remboursés en Belgique ?*

Le jeudi 4 avril, Kathleen et Jérôme ont suivi un webinaire, réalisé par « Patient Expert Center », une association qui a été créée avec d'autres organisations de patients. L'asbl a pour but de rendre les patients experts dans leurs domaines par maladie.

Le thème du webinaire était « test génétique et moléculaire ». Le programme de cette conférence était le suivant :

- Introduction sur les tests génétiques & moléculaires par le Dr. Gabriela Beniuga (Médecin Pathologiste, IPG).

Nous avons abordé ce que devenaient les tissus et/ou le sang prélevé lors d'un examen ou d'une intervention chirurgicale avec les différents tests possibles.

Nous avons pu également découvrir notre code génétique. Pour information nous avons +/- 20.000 gènes répartis sur 2x23 chromosomes.

Lors de la conférence, le Dr Beniuga a expliqué ce qu'était une maladie héréditaire, congénitale. Un large sujet a été fait autour du cancer (définition, traitement, ...)

- Table ronde avec deux spécialistes le Dr. Pascale Frère (CHR Verviers) et Dr. Philippe Aftimos (HUB Bruxelles).

Lors de cette table ronde, ils ont abordé principalement le diagnostic, le traitement et le suivi des cancers.

- Le cadre réglementaire par Benoit Mores, expert (Mutualités Libres).

Lors de ce point nous avons passé en revue la politique et la réglementation. Cette dernière est basée sur l'arrêté royal du 14 décembre 1987. Il existe un collège de génétique afin d'aider le gouvernement à prendre les bonnes décisions. En Belgique il existe 8 centres de tests génétiques (Gosselies, Anvers, Leuven, Bruxelles ( Saint-Luc, VUB, ULB) Liège et Gand. Nous avons pu voir que les différentes thérapies et tests sont pris en charge par l'assurance maladie.

- Table ronde avec les représentants des patients Vanessa Migliore (Vivre Comme Avant) et Roseline Favresse (Eurordis)

Les deux associations ont pu donner leurs avis sur les débats de la soirée, notamment sur l'avancée des tests génétiques en ce qui concerne les cancers mis en avant par « Vivre Comme Avant ».

Pour Eurodis, l'avancée sur les tests génétiques l'est moins pour les maladies rares que pour les cancers.

En effet, il faut savoir qu'il existe encore une majorité de patients qui ne sont pas diagnostiqués, dans le sens qu'elles ne sont pas diagnosticables, c'est-à-dire que la médecine n'arrive pas à mettre un nom une cause sur une maladie. Pouvoir mettre un nom sur une maladie peut être perçu comme un soulagement, afin de savoir de quoi on souffre et de pouvoir commencer un parcours de soins.

Pour les personnes qui veulent voir l'entièreté du webinaire vous pouvez le revoir ici :

<https://www.youtube.com/watch?v=rnFlLsWvLu4>

Texte écrit par Jérôme



Dans le cadre des journées patients, nous avons été en contact avec :  
**Julie Deléglise** : Directrice du Plaidoyer patient France, Belgique et Luxembourg,

Après les formalités d'usage et de présentation, nous avons échangé avec Julie sur le projet de collaboration d'une future collaboration. Cette firme étudie sur un traitement en monothérapie des neurofibromes plexiformes (NFP) symptomatiques inopérables liés à la neurofibromatose de type 1 (NF1) chez les enfants âgés de 3 ans et plus. Nous vous en avons, déjà, parlé à diverses reprises notamment sur la page médicale « NF1, toute mon histoire » (Facebook) et à travers diverses Newsletter.

Julie nous a également convié à un deuxième Webinaire (Séminaire dont les participants communiquent à distance via Internet) avec Sébastien, directeur médical & pharmacien au sein de la firme.

La réunion a eu lieu le mardi 30 avril en soirée.

Cette rencontre avait pour but principal de créer un lien entre la firme pharmaceutique qui a mis sur pied un traitement et une association de personnes atteintes par la neurofibromatose. Nous leur avons, à leur demande, relayé les difficultés que nous, malades, rencontrons dans la vie de tous les jours : difficultés physiques, charge mentale, méconnaissance de la maladie chez les spécialistes que nous rencontrons, etc. Ces contacts seront renouvelés régulièrement.

Les bénéfices de ce type de rencontre sont donc très positifs tant pour nous que pour eux.

Actuellement, ce traitement n'est toujours pas mis sur le marché belge. Le dossier a été soumis à l'Institut National d'Assurance Maladie Invalidité.

Les critères de bases : actuellement **seuls les enfants âgés de 3 à 18 ans** peuvent en bénéficier **et ils doivent être porteurs d'un neurofibrome plexiforme inopérable**. En ce qui concerne les adultes, diverses études sont en cours,

Pourquoi ne l'est-il pas encore en Belgique? Il est en cours de validation auprès de l'INAMI,

**Petit rappel :**

Il y a de cela 4 ou 5 ans, on vous parlait de Sélumétinib.  
Le revoilà !

Pour faire simple : le **Sélumétinib** étant le nom générique du médicament et le **Koselugo** étant le nom de marque sous lequel il est commercialisé.

Le traitement par Koselugo est surtout envisagé chez les enfants, et limité chez les patients âgés de plus de 18 ans. Par conséquent la poursuite du traitement à l'âge adulte devra se décider en fonction du rapport bénéfice/risque individuel évalué par le médecin. Toutefois, débiter un traitement par Koselugo chez l'adulte n'est pas approprié.

Si vous désirez d'autres renseignements, n'hésitez pas à nous contacter via : [info@nfbelgique.be](mailto:info@nfbelgique.be)



Les fréquences de survenue des effets indésirables sont définies de la manière suivante :

- très fréquent ( $\geq 1/10$ ) ;
- fréquent ( $\geq 1/100$  à  $< 1/10$ )

Affections oculaires Vision trouble : Fréquent (9 %)  
Affections respiratoires, thoraciques et médiastinales Dyspnée : Fréquent (5 %)  
Affections gastro-intestinales Vomissements : Très fréquent (82 %) Fréquent (8 %)  
Diarrhées : Très fréquent (77 %) Très fréquent (15 %)  
Nausées : Très fréquent (73 %) Fréquent (1 %)  
Stomatite : Très fréquent (38 %) Fréquent (1 %)  
Sécheresse buccale : Fréquent (5 %)  
Affections de la peau et du tissu sous-cutané : Très fréquent (80 %) Fréquent (5 %)  
Sécheresse cutanée : Très fréquent (58 %)  
Rash acnéiforme : Très fréquent (54 %) Fréquent (3 %)  
Périonyxis : Très fréquent (45 %) Fréquent (9 %)  
Troubles pileux : Très fréquent (39 %)  
Troubles généraux Événements asthéniques : Très fréquent (59 %)  
Fièvre : Très fréquent (57 %) Fréquent (8 %)  
Œdème périphérique : Très fréquent (12 %)  
Œdème de la face : Fréquent (7 %)  
Investigations CPK sanguine augmentée : Très fréquent (76 %) Fréquent (9 %)  
Hypoalbuminémie : Très fréquent (50 %)  
ASAT augmentée : Très fréquent (50 %) Fréquent (1 %)  
Hémoglobine diminuée : Très fréquent (45 %) Fréquent (3 %)  
ALAT augmentée : Très fréquent (36 %) Fréquent (3 %)  
Créatinine sanguine augmentée : Très fréquent (28 %) Fréquent (1 %)  
Fraction d'éjection diminuée : Très fréquent (23 %) Fréquent (1 %)  
Pression artérielle augmentée : Très fréquent (16 %) –  
Affections oculaires Décollement de l'épithélium pigmentaire de la rétine (DEPR)/rétinopathie séreuse centrale (RSC)\* ++ Peu fréquent (0,6 %) –  
Occlusion veineuse rétinienne (OVR)\* : Peu fréquent (0,3 %) -

Sources :

[https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2021/20210617151846/anx\\_151846\\_fr.pdf](https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2021/20210617151846/anx_151846_fr.pdf)

Nous parlerons beaucoup de ce traitement dans le futur. Pour cette newsletter, nous arrêterons ici. Nous continuerons à vous informer sur la disponibilité en Belgique, sur les avancées de la recherche,

Avant de terminer, un petit point sur les effets secondaires : la liste peut sembler longue, mais c'est simplement une mise en garde basée sur les résultats des tests de l'étude sur le Koselugo.



Et qu'en pense notre amie Intelligence Artificielle?

Le Koselugo est un médicament utilisé dans le traitement du neurofibromatose de type 1 (NF1) chez les patients atteints d'une tumeur plexiforme maligne inopérable. Il agit en ciblant une mutation spécifique du gène NF1, appelée mutation de l'exon 18, qui est présente dans certaines tumeurs associées à la NF1.

Le Koselugo est un inhibiteur **de la protéine kinase BRAF**, qui est impliquée dans la croissance des cellules tumorales. En bloquant l'activité de cette protéine, le médicament peut ralentir la croissance et la propagation de la tumeur, améliorant ainsi la qualité de vie et la survie des patients atteints de NF1.

Il est administré par voie orale sous forme de comprimés et doit être utilisé sous surveillance médicale étroite en raison de ses effets secondaires potentiels, tels que les nausées, les vomissements, la fatigue et les troubles gastro-intestinaux. Il est important de suivre strictement les recommandations du médecin pour maximiser les bénéfices du traitement et minimiser les risques associés.

Julie d'Alexio AstraZeneca me précise que : le selumetinib n'est pas un inhibiteur de BRAF mais un inhibiteur de MEK

Écrit par Kathleen



## Handicap et passion (édition 2) : Présentation de Jérôme



Aujourd'hui nous vous présentons une des passions de Jérôme D., 29 ans provenant du Brabant Wallon.

Lorsqu'il avait 4 ans, les médecins ont découvert une tumeur du nerf optique chez Jérôme. Tumeur qui lui a fait perdre d'abord la perception des couleurs vers 8 ans et ensuite entraîné la cécité vers 10-11 ans.

C'est seulement à l'âge de 20 ans, qu'il a enfin pu mettre un nom sur la maladie, une neurofibromatose de type 1.

Malgré cela, Jérôme a découvert le violon via une connaissance qui était aussi aveugle et qui disait « faire du violon n'est pas impossible ». Il en joue depuis maintenant 5 ans, avant cela il jouait de la guitare.

C'est un instrument qu'il a appris à jouer uniquement à l'oreille afin de savoir où est placé son archet et quelle note il joue. Pour pouvoir lire les partitions, notre virtuose a dû apprendre pendant 3 ans à lire le braille musical. Une fois la partition connue, il utilise également un enregistrement audio sur lequel sa prof donne le tempo avec les notes en tant que guide pour pouvoir jouer le morceau en profondeur.

Notre musicien se consacre à son instrument 3 périodes de 45 minutes et a un cours privé d'une heure par semaine.

Au niveau du style de musique, il joue aussi bien du classique que du contemporain ou encore des morceaux scandinaves. Actuellement il apprend une partition de Lindsay Stirling, « Crystallize ».

Pour lui, les difficultés pour jouer sont :

- D'avoir une certaine dextérité pour placer les bonnes notes et bien positionner son archet pour faire un son adéquat.
- De mémoriser les partitions, savoir où il en est dans la partition.
- De pouvoir entendre la partition et jouer en même temps.
- De gérer son casque ouvert comme dans les orchestres où il sait entendre le violon et la partition.
- D'être précis dans les notes et le mouvement.

Petite info supplémentaire : Les partitions sont transcrites par une ASBL en France, qui traduit les partitions sur ordinateur et les imprime en braille

Pour lui, être aveugle n'est pas un frein à l'accès à la culture. Il a fait de son handicap une force, cela lui a permis de pouvoir faire des activités qu'il n'aurait peut-être pas faites s'il avait la vue.

Écrit par Jérôme.

## Quelques photos des activités passées



Samedi 25 mai, rencontre à la brasserie des étangs de Waremme. Jérôme (secrétaire de l'asbl) et son épouse ont rencontré Béa, Morgane et son compagnon, avec les enfants également. Une belle complicité est née entre ces deux familles. Des échanges, des moments émouvants...



Comme convenu, le lundi 6 mai, Edith, Edouard, Nathalie, Patricia, Carla et Kathleen se sont retrouvés autour d'un verre à Nivelles car parfois, prendre un verre/café entre amis, c'est la seule thérapie dont tu as besoin.

- PAS DE PHOTO -




 julietaton\_official



@emiliegeois  
 @h\_vdsp  
 @damienmarcq

*Pourquoi un dîner à l'aveugle?  
 La neurofibromatose est une maladie qui génère des tumeurs sur tout le circuit neurologique de la personne atteinte, notamment le nerf optique, ce qui peut amener à la cécité.  
 Le but de ce soir, se mettre le temps d'un repas à la place des personnes malvoyantes.*



## Prochaines rencontres

**14 juin** : Carla et Jérôme seront en conférence à l'hôpital de Marie Curie à Charleroi. Ils y rencontreront les médecins et assistants du service neurologie,

**20 et 21 juin** : Nous participerons au congrès international de la Neurofibromatose à Bruxelles. Rencontres avec les diverses associations et chercheurs. Divers rendez-vous sont au programme, notamment avec les représentants de Alexion, avec les associations française et suisse, mais également avec les chercheurs du monde entier.

**2 juillet** : soirée « Tapas à l'aveugle » au Cul de Poule à Binche.

D'autres rendez-vous seront programmés, nous vous en avertirons sur les divers réseaux sociaux ou via newsletter.

N'hésitez pas à nous contacter en cas de besoin !



**Le comité vous dit :**  
**« À Très bientôt pour de nouvelles aventures ! »**