

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Schwannomatoses non-NF2

Mars 2025

Centre constitutif labellisé des schwannomatoses

Synthèse à destination du médecin traitant

Les Schwannomatoses non liées au gène *NF2* (SWNs), forment un groupe de syndromes de prédisposition tumorale d'origine génétique complexe, actuellement non encore totalement élucidés.

Sur le plan clinique, leur définition est en revanche relativement simple puisque la présence d'au moins deux schwannomes non intradermiques (dont un prouvé histologiquement) chez un même patient suffit à porter le diagnostic de SWN. Le principal symptôme de la maladie est la douleur, qui peut être ou non associée à un schwannome.

Tout patient diagnostiqué avec une SWN doit bénéficier d'un bilan d'imagerie et génétique mais sa prise en charge n'est pas obligatoirement réalisée en centre de référence. Cette dernière va essentiellement reposer sur le traitement médical et chirurgical de la douleur, essentiellement par exérèse des tumeurs en cause.

Contacts utiles

- Centres de référence Neurofibromatoses / Schwannomatoses : <https://cerenef.org/>
- Association neurofibromatoses et Recklinghausen A.N.R : <https://www.anrfrance.fr/>