



Critères diagnostiques de la sclérose tubéreuse de Bourneville

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique autosomique dominante caractérisée par le développement de tumeurs bénignes appelées hamartomes et pouvant toucher plusieurs organes⁽¹⁾.

La STB est une maladie multisystémique causée par des mutations dans les gènes TSC1 ou TSC2. Elle touche les enfants comme les adultes et les manifestations cliniques varient d'un patient à l'autre⁽¹⁾.



Critères diagnostiques CLINIQUES MAJEURS (2)

Macules hypomélaniques (≥ 3 , et au minimum 5 mm de diamètre)

Angiofibromes (≥ 3) ou plaques fibreuses au niveau de la tête

Fibromes unguéaux (≥ 2)

Plaque « peau de chagrin »

Nodules sous-épendymaires

Astrocytome sous-épendymaires à cellules géantes

Dysplasies corticales*

Angiomyolipomes (≥ 2) #

Hamartomes réiniens multiples

Rhabdomyome cardiaque

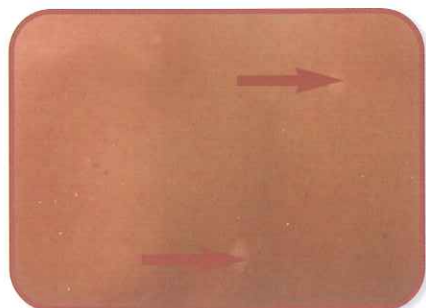
Lymphangioliéomyomatose (LAM) #

* Incluent les tubers et les lignes de migration radiaire dans la substance blanche cérébrale.

Une association de ces deux critères majeurs (LAM et angiomyolipomes) sans autres critères ne permet pas de conclure à un diagnostic certain.

Macules hypomélaniques (≥ 3 , et au minimum 5 mm de diamètre) **environ 90 %** des patients ⁽²⁾

Macules blanches d'apparition précoce ⁽³⁾



Angiofibromes (≥ 3) **environ 75 %** des patients ou plaques fibreuses au niveau de la tête **environ 25 %** des patients ⁽²⁾

Élévures de surface lisse de 2 à 4 mm de diamètre, réparties de façon symétrique au niveau des sillons naso-géniens ⁽⁴⁾



Fibromes unguéaux (≥ 2) **environ 20 %** des patients ⁽²⁾

Petites proliférations charnues rosées, détachées du sillon péri-unguéal, poussant parallèlement à l'ongle en déprimant celui-ci sous forme d'une gouttière longitudinale ⁽⁴⁾



Plaque « peau de chagrin » **1 patient sur 2** ⁽⁵⁾

Plaques légèrement surélevées, fripées, de couleur jaunâtre, identiques à la peau normale, habituellement de localisation lombosacrée ^(2,5)



Critères diagnostiques

CLINIQUES MINEURS (2)

Lésions cutanées « en confetti »

Kystes rénaux multiples

Tâches rétiniennes achromiques

Hamartomes non rénaux

Anomalies de l'émail dentaire (> 3)

Fibromes de la cavité buccale (≥ 2)



Diagnostic certain ⁽²⁾

**2 critères majeurs OU 1 critère majeur
et \geq 2 critères mineurs**

Diagnostic possible ⁽²⁾

1 critère majeur OU \geq 2 critères mineurs

Critères diagnostiques génétiques ⁽²⁾

- L'identification d'une **mutation pathogène de TSC1 ou TSC2** est suffisante pour établir un diagnostic certain de STB
- Une mutation pathogène est définie comme :
 - **inactivatrice de la fonction des protéines TSC1 ou TSC2**
 - **empêchant la synthèse des protéines**
 - une **mutation faux sens** dont l'effet sur la fonction de la protéine a été établi par une évaluation fonctionnelle.
- 10 à 25 % des patients n'ont pas de mutation identifiée par un test génétique conventionnel. Un résultat normal ne doit pas exclure une STB ou avoir un effet sur l'utilisation des critères diagnostiques cliniques pour diagnostiquer une STB.

Bibliographie

- 1) Riquet A. *et al.* spécificités de la sclérose tubéreuse de Bourneville chez l'enfant. Archives de pédiatrie 2010 ; 17:1338-1345.
- 2) Northrup H, Krueger D.A. on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol* 2013;49:243-254
- 3) Orphanet. La sclérose tubéreuse de Bourneville. Encyclopédie Orphanet Grand Public. Avril 2007. <http://www.orpha.net>.
- 4) Stalder JF. Sclérose tubéreuse de Bourneville. <http://www.therapeutique-dermatologique.org>. Février 2005.
- 5) Baskin HJ. The pathogenesis and imaging of the tuberous sclerosis complex. *Pediatr Radiol* 2008;38:936-952.