

LAM = lymphangioliomyomatose - SEGA = astrocytome à cellules géantes sous-épendymaires
 AML = angiomyolipome - ADHD = trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville

Une maladie complexe,
 aux multiples facettes (1,2)



SOMMAIRE

CARACTERISTIQUES

- La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) en quelques mots
- Origine et pathogénicité de la STB

DIAGNOSTIC

- Les critères diagnostiques de la STB

MANIFESTATIONS

- STB : manifestations cliniques et atteintes organiques

SURVEILLANCE

- Surveillance clinique en fonction de l'âge du patient

CONCLUSION

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville



Portrait du Dr Bourneville

Image tirée de la banque d'images de l'Université Paris 5

Chronologie de la découverte de la STB ⁽³⁾

Les premières descriptions de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville remontent au 19^{ème} siècle :

- en **1835** Pierre François Olive Rayer publie une illustration d'un patient qui présente de petites papules érythémateuses ressemblant à un angiofibrome facial.
- en **1862** Friedrich Daniel von Recklinghausen décrit des lésions caractéristiques de STB dans 2 différents organes : des myomes cardiaques et scléroses cérébrales chez un nouveau-né mort quelques minutes après la naissance.
- en **1880** Désiré Magloire Bourneville est le premier à faire une description détaillée d'un cas de STB. Il s'agit d'une jeune patiente souffrant d'épilepsie, d'hémiplégie, d'un retard mental et de tumeurs rénales. Admise à l'âge de 3 ans dans le service du Dr Bourneville, elle y meurt 12 ans plus tard en présentant un tableau clinique complexe. La maladie d'abord nommée « sclérose tubéreuse des circonvolutions cérébrales » est ainsi devenue Sclérose Tubéreuse de Bourneville, du nom de ce médecin français.

Ce dernier est également connu pour ses différents combats, notamment l'éducation des enfants affectés par une déficience intellectuelle et l'amélioration de leur prise en charge, ainsi que la mise aux normes des vieux hôpitaux.

(STB) en quelques mots

Définition de la STB

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville est une maladie génétique de transmission autosomique dominante. ⁽⁴⁾

Elle est multisystémique et touche les enfants comme les adultes. ⁽⁴⁾

Les manifestations cliniques varient d'un patient à l'autre et selon son âge. ⁽⁴⁾ Alors que certains patients présentent des symptômes dès la naissance, d'autres seront porteurs sains pendant de nombreuses années. ⁽¹⁾

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville se caractérise en général par la présence d'hamartomes multiples dans différents organes, particulièrement le cerveau. ⁽⁵⁾

Les atteintes cliniques les plus communément rencontrées sont dermatologiques (taches achromiques, angiofibromes faciaux et fibromes périunguéraux) et neurologiques (retard de développement et épilepsie). ⁽⁵⁾

Prévalence de la STB

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville toucherait approximativement entre 1/10 000 et 1/6 000 personnes. On estime ainsi qu'un million d'individus en serait affecté dans le monde, quelle que soit leur origine. ^(4, 6)

En France, cela représenterait environ 100 naissances par an et une population d'environ 8 000 personnes atteintes. ^(2, 4)

Origine et pathogénicité

Les gènes impliqués dans la STB

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville est la conséquence de mutations dans le gène TSC2 (chromosome 16p13.3) qui code pour la tubérine ou TSC1 (chromosome 9q34) qui code pour l'hamartine. ⁽⁵⁾

L'implication de ces protéines a été élucidée respectivement en 1993 et 1997 pour la tubérine et l'hamartine. ⁽⁶⁾

La pathogénicité

Dans les conditions normales, la tubérine et l'hamartine forment un hétérodimère qui régule notamment la croissance et la prolifération cellulaire en inhibant le complexe mTOR (*mammalian Target Of Rapamycin*). Ce sont des « suppresseurs de tumeurs ». ⁽⁵⁾

En revanche, lorsque le gène TSC1 ou TSC2 est muté, l'hétérodimère ne se forme plus ce qui entraîne une activation permanente du complexe mTOR. ⁽⁵⁾

Cette activation est par conséquent à l'origine d'une prolifération cellulaire anormale. ⁽⁵⁾

Le mécanisme cellulaire mis en cause

Le schéma ci-contre représente le site d'action du complexe TSC1/TSC2 dans l'inhibition de la protéine mTOR. ⁽⁵⁾

Les facteurs de croissance (tels que l'insuline) agissent via la phosphoinositide-3-kinase, PI(3)K, pour recruter et activer Akt/PKB responsable de la phosphorylation de TSC2, entraînant la rupture du complexe TSC1/TSC2 et l'activation permanente de mTOR. Cette activation stimule S6K1 et 4E-BP1 et augmente la synthèse protéique. Il en résulte une prolifération cellulaire anormale. ⁽⁵⁾

de la STB

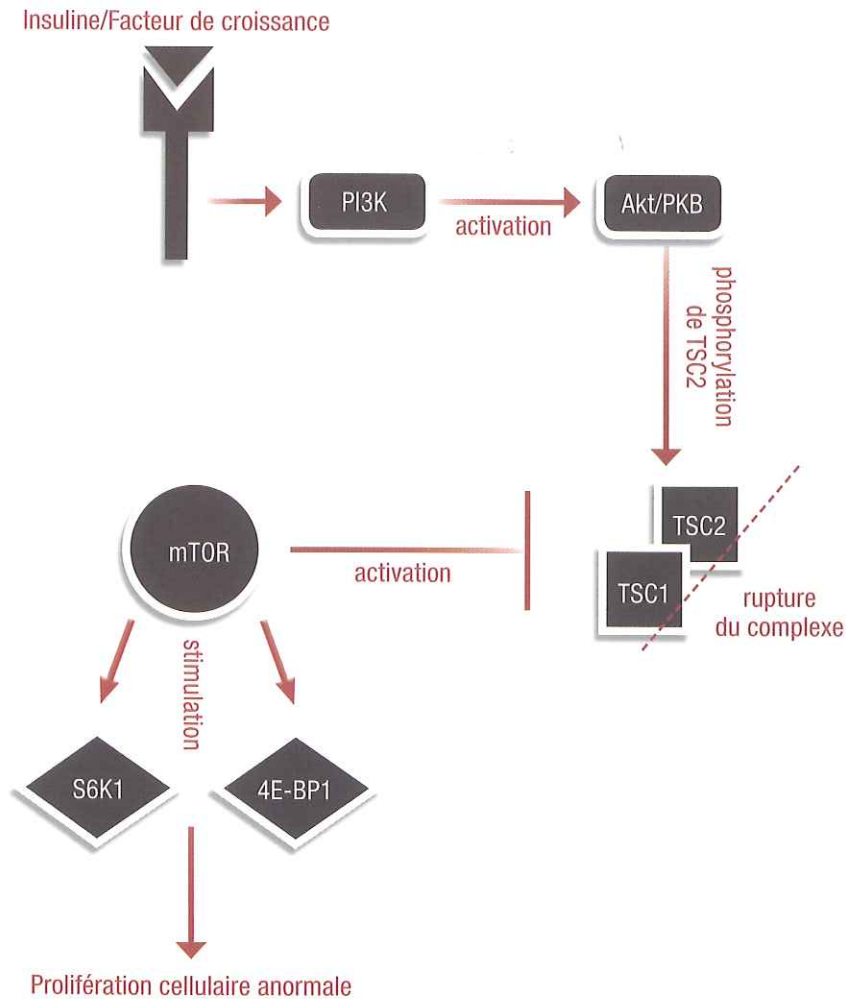


Schéma représentatif du mécanisme cellulaire mis en cause dans la pathogénicité de la STB⁽⁵⁾

Les critères diagnostiques

Les critères diagnostiques ⁽⁷⁾

Le diagnostic de Sclérose Tubéreuse de Bourneville peut être difficile en raison de la grande variété des manifestations et du manque de spécificité de la plupart des signes.

Afin d'aider le praticien à poser le diagnostic, les signes cliniques ont été classés en deux catégories : **majeurs** ou **mineurs**.

Ces critères, décrits dans un premier temps par Gomez en 1988, ont été révisés en 1998, puis en 2013 en rajoutant un critère diagnostique génétique. Ils font référence aujourd'hui.

Critère diagnostique génétique ⁽⁷⁾

L'identification d'une mutation pathogène de TSC1 ou de TSC2 dans l'ADN du tissu normal est suffisante pour poser le diagnostic définitif de sclérose tubéreuse de Bourneville.

- Une mutation pathogène est définie comme étant une mutation qui inactive nettement la fonction des protéines TSC1 ou TSC2 (par exemple décalage du cadre de lecture, mutation non-sens), qui empêche la synthèse des protéines (par exemple, grande délétion génomique) ou une mutation faux-sens dont l'effet sur la fonction des protéines a été établie par une évaluation fonctionnelle.
- Les autres variants de TSC1 ou TSC2 dont l'effet sur la fonction est moins certain ne répondent pas à ces critères, et ne suffisent pas à poser un diagnostic définitif de STB.
- Il convient de noter que 10 % à 25 % des patients n'ont pas de mutation TSC identifiée par un test génétique classique et un résultat normal n'exclut pas le diagnostic de STB et ne doit avoir un quelconque effet sur l'utilisation des critères diagnostiques cliniques de STB.

Le diagnostic ⁽⁷⁾

En plus de la clinique, l'imagerie médicale s'avère nécessaire pour mettre en évidence plusieurs des critères majeurs et mineurs de la STB.

Les patients sont évalués et le diagnostic de Sclérose Tubéreuse de Bourneville peut être :

- définitif
si le praticien observe :
 - **2 critères majeurs**
 - ou **1 critère majeur + ≥ 2 critères mineurs**
 - ou s'il existe une **mutation pathogène de TSC1 ou de TSC2 dans l'ADN du tissu normal**
- possible
si le praticien observe :
 - **1 critère majeur** ou **≥ 2 critères mineurs**

de la STB

Critères diagnostiques cliniques de la STB⁽⁷⁾

Critères majeurs

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

Fibromes unguéaux (≥ 2)

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

Plaque « peau de chagrin »

Hamartomes rétinien multiples

Dysplasies corticales
(incluant tubers et ligne de migration radiale de la substance blanche cérébrale)

Nodule sous-épendymaire

Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes

Rhabdomyome cardiaque

Lymphangioliomyomatose (LAM)[#]

Angiomyolipomes (≥ 2)[#]

Critères mineurs

Fibromes de la cavité buccale (≥ 2)

Hamartomes non rénaux

Tâches rétiniennes achromiques

Lésions cutanées « en confetti »

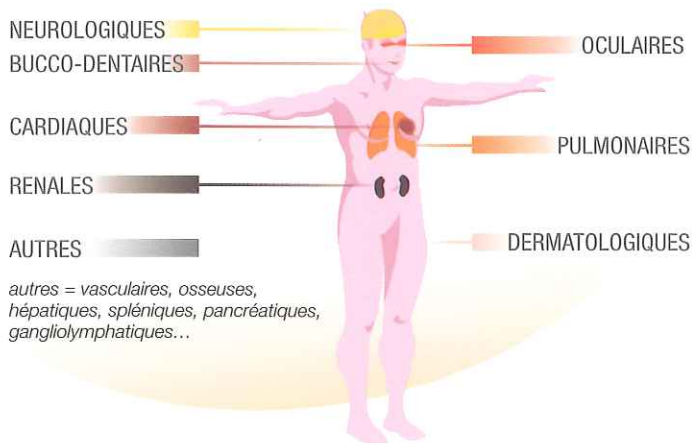
Anomalies de l'émail dentaire (> 3)

Kystes rénaux multiples

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

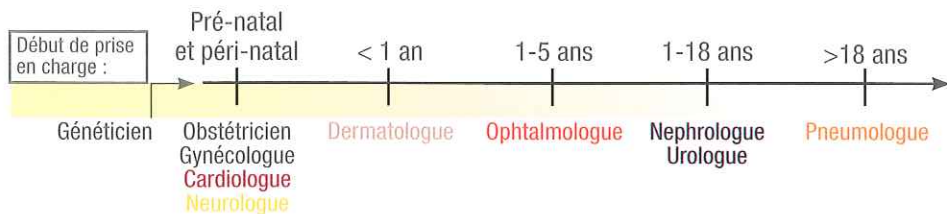
STB : manifestations cliniques

Manifestations cliniques et atteintes organiques dans la Sclérose Tubéreuse de Bourneville^(2,4)



Apparition des principales manifestations cliniques selon l'âge du patient^(2,4)

(Schéma à visée indicative, les manifestations pouvant varier d'un patient à l'autre)



Rhabdomyomes cardiaques

Tubers corticaux

Nodules sous-épendymaires (SEN)

Astrocytomes à cellules géantes sous-épendymaires (SEGA)

Syndrome de WEST + épilepsie

Manifestations dermatologiques

Hamartomes rétiens

Troubles neuropsychologiques et du comportement

Angiomyolipomes (AML)

Kystes rénaux

LAM

et atteintes organiques

Manifestations neurologiques (1,2,4,8)

L'épilepsie

- C'est le symptôme le plus fréquent, présent chez 60 à 90 % des patients, selon les études. Elle débute souvent dès la première année de vie pour 2 cas sur 3 et peut également se présenter sous une autre forme clinique chez le nourrisson : les spasmes infantiles (ou syndrome de West).

Les lésions caractéristiques (en imagerie)

- Les **tubers** : les tubers désorganisent les lignes corticales et ont un potentiel épileptogène variable. Ils peuvent être associés à des malformations corticales focales ou multifocales. La localisation des tubers est un facteur de variabilité du phénotype clinique. Ils sont mis en évidence par scanner ou IRM. Dans la STB, les tubers corticaux ou sous-corticaux sont hypodenses, à moitié calcifiés, et peuvent subir des variations kystiques. Ils sont présents dans 90 % des cas.



IRM cérébrale en séquence FLAIR montrant un tuber temporal gauche, des nodules sous-épendymaires et un astrocytome à cellules géantes (SEGA) de la corne antérieure gauche hyperintense en séquence FLAIR. (9)

- Les **nodules sous-épendymaires (SEN)** sont des lésions hyperdenses, homogènes. Présents dans 90 % des cas, ils sont souvent calcifiés. L'examen recommandé pour mettre en évidence ces lésions est le scanner.
- Les **astrocytomes à cellules géantes sous-épendymaires (SEGA)**, observés dans 10 à 20 % des cas de STB, sont différents des SEN par la localisation, la taille > 10 mm, la croissance et l'hydrocéphalie qu'ils entraînent. L'examen recommandé pour mettre en évidence ces lésions est l'IRM.
- Les **anomalies au niveau de la substance blanche** sont caractérisées par la présence de bandes gliales radiales dans 80 % des cas (similaires aux tubers en imagerie) et par des petites lésions kystiques périventriculaires chez près de la moitié des patients. L'examen recommandé pour mettre en évidence ces lésions est l'IRM.

Les manifestations cognitives et la déficience intellectuelle

- Le **retard mental** est présent dans moins de 50 % des cas.
- L'**autisme** est présent dans 25 à 50 % des cas mais on ne retrouve pas de prédominance masculine (comme pour l'autisme « sporadique »).
- La **déficience intellectuelle** touche 40 à 50 % des enfants atteints de STB et est constamment associée à une épilepsie.
- Les **troubles du comportement** associés à une STB chez l'adulte sont plus rares mais loin d'être exceptionnels.

STB : manifestations cliniques

Manifestations oculaires (2,4)

Les hamartomes rétiens

- Pouvant être mis en évidence à l'examen ophtalmologique, ils concernent presque la moitié des patients atteints de STB (44 %). Ces lésions oculaires sont bénignes mais peuvent se calcifier.

Manifestations dermatologiques (1,2,4,7)

Les macules hypomélaniques

- C'est une des premières et la plus commune des manifestations cutanées. Les taches achromiques sont constatées dans 80 à 97 % des cas et constituent le marqueur diagnostique cutané de la STB. Elles peuvent être observées en utilisant une lumière ultraviolette.



Tache achromique (2)

Les angiofibromes faciaux ou fibromes en plaques du visage

- Observés dans ≈ 75 % des cas, il s'agit d'hamartomes, également connus sous le nom de « adénomes sébacés ».



Angiofibrome (2)

Les tumeurs de Koënen ou fibromes (péri)unguéaux

- Observés dans 20 % des cas (80 % chez les adultes âgés), ils apparaissent sous les ongles.

Les plaques fibreuses dites « peau de chagrin ».

- En particulier retrouvées au niveau des lombaires : naevus du tissu conjonctif dorsal. Elles sont présentes dans 50 % des cas de STB.

Les manifestations dermatologiques sont présentes dans 89 % des cas à 2 ans et 100 % des cas à 18 ans.

Les préjudices esthétiques et psychologiques peuvent être importants et difficiles à gérer, notamment à l'adolescence, âge auquel la possibilité d'une intervention laser ou chirurgicale va donc être discutée.



Plaque fibreuse (2)

Manifestations bucco-dentaires (7)

Fibromes des gencives et trous de l'émail dentaire

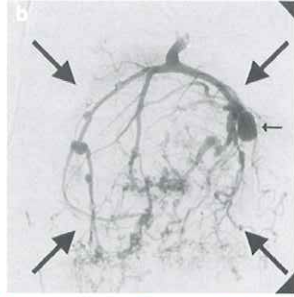
- Ces manifestations, souvent sous-estimées, seraient présentes chez 20 à 50 % des patients (fibromes des gencives) et 100 % des patients (trous de l'émail dentaire).

et atteintes organiques

Manifestations rénales (1,2,4,9)

Les angiomyolipomes rénaux (AML)

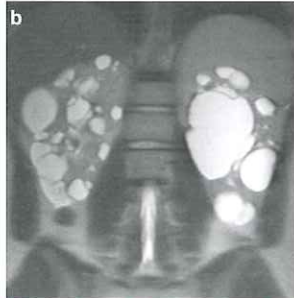
- Retrouvés dans 70 à 95 % des cas, souvent multiples et bilatéraux, ce sont des tumeurs bénignes, à croissance lente avec des vaisseaux dysmorphiques. Elles sont porteuses de micro-anévrismes qui peuvent se rompre spontanément et entraîner une hémorragie engageant le pronostic vital. Le risque hémorragique est particulièrement élevé lorsque la taille de l'angiomyolipome est supérieure à 3 à 4 cm.



Angiogramme d'un grand AML rénal montrant une augmentation vasculaire et des vaisseaux anormaux contenant des anévrismes⁽¹⁾

Les kystes rénaux

- Ils touchent 14 à 45 % des adultes atteints de STB et 10 à 20 % des enfants. Des polykystoses peuvent également être observées (5 %). Ils peuvent rarement entraîner une insuffisance rénale chronique et une hypertension artérielle.



Kystes rénaux bilatéraux innombrables gonflant les reins⁽¹⁾

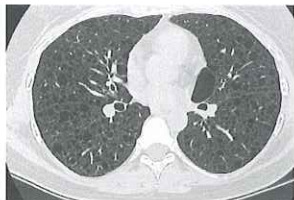
Les tumeurs rénales malignes

- Elles restent exceptionnelles. Leur association à une STB est controversée : le risque d'apparition est non systématiquement augmenté en cas de STB mais en présence d'une STB leur survenue est plus précoce.

Manifestations pulmonaires (1,2,4)

La lymphangioliéiomyomatose (LAM)

- C'est la principale manifestation pulmonaire. Il s'agit d'une prolifération de cellules musculaires lisses anormales conduisant au développement de lésions kystiques multiples au sein du parenchyme pulmonaire. La LAM affecte plus fréquemment la femme jeune. 5 % sont symptomatiques même si des signes radiologiques de LAM sont mis en évidence chez 25 à 40 % de femmes atteintes de STB. Elle est généralement identifiée par l'apparition d'une dyspnée ou d'un pneumothorax et peut évoluer vers l'insuffisance respiratoire chronique.



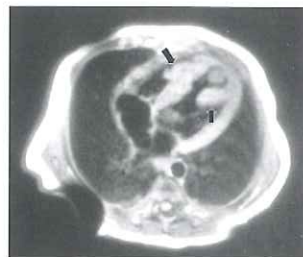
Lymphangioliéiomyomatose avec variations kystiques diffuses⁽¹⁾

STB : manifestations cliniques

Manifestations cardiaques (1,2,4,7)

Les rhabdomyomes cardiaques

- Ce sont des tumeurs cardiaques bénignes, souvent de découverte échographique anténatale. On les observe chez 50 à 80 % des enfants atteints de STB (65 % chez les nouveau-nés). Ces rhabdomyomes peuvent être associés à une insuffisance cardiaque. De manière générale, ces rhabdomyomes demeurent asymptomatiques et disparaissent spontanément dans l'enfance. La présence en pré-natal d'un rhabdomyome cardiaque est associé dans 75 à 80 % des cas à un risque de TSC.



Rhabdomyome cardiaque infiltrant le septum ventriculaire et protubérant dans le ventricule droit⁽¹⁰⁾

Autres manifestations (1,2)

Au niveau vasculaire

- Apparition de **pseudo-anévrismes** dans le cas d'AML. Cette manifestation est fréquente.
- Une **dysplasie vasculaire** peut rarement être présente. Des pseudo-anévrismes sont connus pour survenir dans les moyens et larges vaisseaux (carotide et aorte). Des sténoses et occlusions sont aussi rapportées.
- Un **PEComa** (tumeur épidermoïde périvasculaire), au potentiel malin incertain et pouvant métastaser, est très rarement observé.

Au niveau du squelette

- Des **lésions sclérotiques**, majoritairement observées sur le corps vertébral, les côtes et les articulations sacro-iliaques, sont présentes dans plus de 90 % des cas de STB.

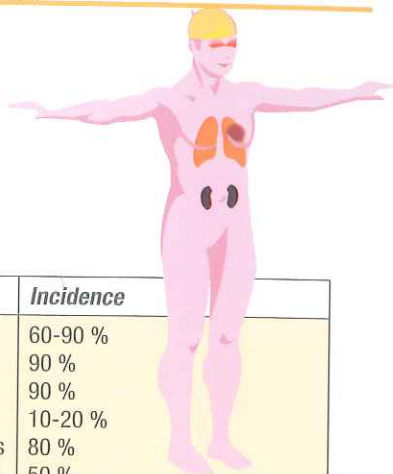
Au niveau du foie, rétropéritoine, cœur

- Des **AML extra-rénaux**, des pseudo-anévrismes ou des dysplasies vasculaires peuvent être observés.

D'autres lésions peuvent également être observées au niveau splénique, pancréatique et gangliolymphatique...

et atteintes organiques

Incidence des manifestations cliniques (1,2,4,7,8,9)



| Manifestation | Type de manifestation | Incidence |
|-----------------------|--|--|
| Neurologique | <ul style="list-style-type: none"> • épilepsie • tuber cortical ou sous-cortical • SEN • SEGA • anomalie substance blanche : bandes • anomalie substance blanche : kystes • retard mental • autisme • déficience intellectuelle | 60-90 % 90 % 90 % 10-20 % 80 % 50 % 50 % 25-50 % 40-50 % |
| Oculaire | <ul style="list-style-type: none"> • hamartome rétinien • tache rétinienne achromique | 44 % 40 % |
| Dermatologique | <ul style="list-style-type: none"> • tache achromique • angiofibrome facial • fibrome (péri)unguéal • « peau de chagrin » | 80-97 % ≈ 75 % 20 % (80 % chez l'adulte âgé) 50 % |
| Bucco-dentaire | <ul style="list-style-type: none"> • fibrome des gencives • trou de l'émail dentaire | 20-50 % 100 % |
| Rénale | <ul style="list-style-type: none"> • AML • kyste rénal • carcinome | 70-95 % 14-45 % chez l'adulte, 10-20 % chez l'enfant 0,5-4,2 % |
| Pulmonaire | <ul style="list-style-type: none"> • LAM | 25-40 % (5 % symptomatiques) |
| Cardiaque | <ul style="list-style-type: none"> • rhabdomyome | 50-80 % |
| Vasculaire | <ul style="list-style-type: none"> • faux anévrisme • dysplasie vasculaire • PEComa | commun rare très rare |
| Squelettale | <ul style="list-style-type: none"> • lésions sclérotiques | > 90 % |

Neurologique

Bilan initial ⁽¹¹⁾ :

- IRM cérébrale
- Recherche de désordres neuropsychiatriques
- Électroencéphalogramme (EEG), si EEG anormal, EEG vidéo pendant 24 heures

Examens de contrôle et rythme de suivi ^(8,11)

- **Épilepsie**
 - Adapter la fréquence des EEG en fonction du tableau clinique
 - EEG vidéo pendant 24 heures si crises épileptiques ou sommeil inexplicés, modification du comportement, altération des fonctions cognitives ou neurologiques
- **Désordres neuropsychiatriques associés à la STB**
 - Dépistage au moins 1 fois par an, évaluation exhaustive aux moments clés du développement (0-3 ans, 3-6 ans, 6-9 ans, 12-16 ans, 18-25 ans) et au besoin par la suite
 - Évaluation clinique rapide devant tout changement de comportement soudain à la recherche de cause spécifique (par exemple, SEGA, convulsions, insuffisance rénale)
- **Tubers corticaux, nodules sous-épendymaires, SEGA**
 - IRM de préférence avec et sans contraste, tous les 1 à 3 ans jusqu'à l'âge de 25 ans
 - Après 25 ans, possibilité d'espacer les IRM chez un patient stable avec une lésion stable
 - Adapter le rythme du suivi en fonction des facteurs cliniques. Une nouvelle apparition des symptômes tels que céphalées, troubles visuels, nausées ou vomissements, ou une augmentation de l'activité épileptique de saisie doit déclencher la réalisation d'une IRM
 - La croissance d'un SEGA doit inciter à la réalisation d'examen clinique et IRM plus fréquents
 - Si SEGA à proximité des trous de Monro : avis neurochirurgical



IRM cérébrale montrant un astrocytome à cellules géantes (SEGA)

suivi

Dermatologique

Bilan initial ⁽¹¹⁾

- Examen dermatologique minutieux

Examens de contrôle et rythme de suivi ⁽¹¹⁾

- Surveillance dermatologique tous les ans



Fibrome unguéal



Angiofibromes

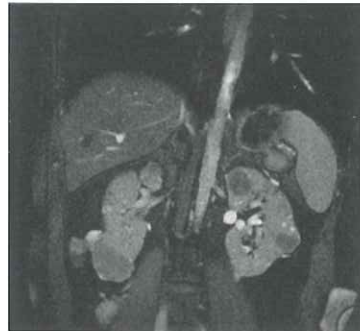
Néphro-urologique

Bilan initial ⁽¹¹⁾

- Mesure de la pression artérielle
- Évaluation de la fonction rénale par mesure du débit de filtration glomérulaire
- IRM abdominale

Examens de contrôle et rythme de suivi ⁽¹¹⁾

- IRM abdominale (ou TDM ou échographie) tous les 1 à 3 ans durant toute la vie du patient
- Évaluation de la fonction rénale incluant la mesure du débit de filtration glomérulaire au moins 1 fois par an ; mesure de la pression artérielle au moins 1 fois par an



Angiomyolipome

Pneumologique

Bilan initial ⁽¹¹⁾

- Chez les patients susceptibles de développer des LAM : Femmes ≥ 18 ans et hommes symptomatiques :
 - Examen fonctionnel respiratoire (EFR) et test de marche de 6 minutes
 - TDM thoracique



Lymphangioleiomyomatose

Examens de contrôle et rythme de suivi ⁽¹¹⁾

- Dépistage clinique des symptômes de LAM (dyspnée d'effort, essoufflement) à chaque visite
- Patients asymptomatiques, à risque de LAM et absence de kystes pulmonaires sur leur TDM initiale : TDM thoracique tous les 5 à 10 ans
- Patients présentant des kystes pulmonaires détectés par TDM : EFR et test de marche de 6 minutes tous les ans et TDM tous les 2 à 3 ans

Ophthalmologique

Bilan initial ⁽¹¹⁾

- Évaluation ophtalmologique complète, incluant fond d'œil, pour évaluer lésions de la rétine et altérations du champ visuel

Examens de contrôle et rythme de suivi ⁽¹¹⁾

- Évaluation ophtalmologique annuelle chez les patients présentant initialement des lésions au fond d'œil ou des troubles de la vision

suivi

Dentaire

Bilan initial ⁽¹¹⁾

- Examen dentaire minutieux

Examens de contrôle et rythme de suivi ⁽¹¹⁾

- Examen dentaire au minimum tous les 6 mois
- Radiographie panoramique dentaire à 7 ans si non réalisée préalablement

Cardiologique

Bilan initial ⁽¹¹⁾

- Échocardiographie fœtale chez les nourrissons à haut risque d'insuffisance cardiaque après l'accouchement (rhabdomyomes identifiés par échographie prénatale)
- Échocardiogramme chez les enfants en particulier < 3 ans
- Électrocardiogramme à tout âge pour évaluer les défauts de conduction sous-jacents






Examens de contrôle et rythme de suivi ⁽¹¹⁾

- Échocardiogramme tous les 1 à 3 ans chez les enfants asymptomatiques jusqu'à régression d'un rhabdomyome cardiaque documenté
- Suivi échocardiographique plus rapproché pour les patients symptomatiques
- Électrocardiogramme tous les 3 à 5 ans chez les patients asymptomatiques, suivi plus rapproché pour les patients symptomatiques

Suivi du patient atteint

| Examen | |
|--------------------|---|
| Neurologiques | EEG |
| | EEG vidéo 24h |
| | Dépistage DNAS |
| | IRM cérébrale |
| Uro-néphrologiques | IRM abdominale (ou TDM ou échographie) |
| | Évaluation de la fonction rénale (avec DGF) |
| | Mesure de la pression artérielle |
| Dermatologiques | Surveillance dermatologique |
| Pneumologiques | Dépistage clinique des symptômes de LAM |
| | TDM thoracique |
| | EFR et test de marche de 6 minutes |
| Ophtalmologiques | Évaluation ophtalmologique |
| Cardiologiques | Échocardiogramme |
| | ECG |
| Dentaires | Surveillance |
| | Panoramique dentaire |

de Sclérose Tubéreuse de Bourneville ¹¹

| SUIVI | | | | |
|--|--|--|--|---|
| Nourrisson  | Enfant  | Adolescent  | Adulte 18-25 ans  | Adulte > 25 ans  |
| Adapter la fréquence en fonction du tableau | | | | |
| Si crises épileptiques ou symptomatologie inexpliquée | | | | |
| Au moins 1 fois par an et aux moments clés du développement | | | | Au besoin par la suite |
| Tous les 1 à 3 ans | | | | Espacement possible chez un patient stable avec une lésion stable |
| Tous les 1 à 3 ans | | | | |
| Au moins 1 fois par an | | | | |
| Au moins 1 fois par an | | | | |
| Tous les ans | | | | |
| | | | | À chaque visite |
| | | | | Patients à risque asymptomatiques/ absence de kystes pulmonaires sur leur TDM initiale : tous les 5 à 10 ans |
| | | | | Patients avec kystes pulmonaires : tous les 2 à 3 ans |
| | | | | Patients avec kystes pulmonaires : tous les ans |
| Annuelle chez les patients présentant initialement des lésions au fond d'œil ou des troubles de la vision | | | | |
| Tous les 1 à 3 ans chez les enfants asymptomatiques jusqu'à régression d'un rhabdomyome documenté. Suivi plus rapproché pour les patients symptomatiques | | | | |
| Tous les 3 à 5 ans chez les patients asymptomatiques, suivi plus rapproché pour les patients symptomatiques | | | | |
| Au moins tous les 6 mois | | | | |
| À 7 ans si non réalisé avant | | | | |

Conclusion

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville est une maladie génétique rare qui peut toucher toutes les tranches d'âge et dont les manifestations cliniques peuvent varier. ^(2, 4)

Les anomalies neurologiques et dermatologiques sont les caractéristiques les plus fréquentes, elles affectent 90 à 95 % des individus souffrant de STB. ^(1, 2, 4)

Du fait de cette atteinte multisystémique, une prise en charge pluridisciplinaire et hautement spécialisée s'avère nécessaire, d'autant plus que la STB est souvent sous-diagnostiquée. ^(1, 2)

En effet, le diagnostic peut être rendu difficile lorsque certaines lésions ne se manifestent pas cliniquement ou si la maladie ne se révèle que dans un organe. ^(1, 2)

Ce sous-diagnostic peut ainsi être à l'origine d'une prise en charge insuffisante. ^(1, 2)

Bibliographie

- 1 - Baskin HJ. *The pathogenesis and imaging of the tuberous sclerosis complex. Pediatr Radiol* 2008;38:936-952.
- 2 - Chipaux M et al. *Sclérose Tubéreuse de Bourneville : atteintes neurologiques et atteintes systémiques. Neurologies* 2008;11:198-208.
- 3 - Gomez MR. *History of the tuberous sclerosis complex. Brain & Development* 1995;17(suppl):55-57.
- 4 - Riquet A et al. *Spécificités de la sclérose tubéreuse de Bourneville chez l'enfant. Archives de pédiatrie* 2010;17:1338-1345.
- 5 - Narayanan V. *Tuberous sclerosis complex: genetics to pathogenesis. Pediatric Neurology* 2003;29:404-409.
- 6 - Krueger DA, Franz DN. *Current management of tuberous sclerosis complex. Pediatr Drugs* 2008;10:299-313.
- 7 - Northrup H et al. *Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 international tuberous sclerosis complex consensus conference. Pediatr Neurol* 2013;49:243-254.
- 8 - Roth J et al. *Subependymal Giant Cell Astrocytoma: Diagnosis, Screening, and Treatment. Recommendations From the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference 2012. Pediatr Neurol* 2013;49:439-444.
- 9 - Rouvière O et al. *Atteintes rénales de la sclérose tubéreuse de Bourneville : recommandations de prise en charge. Prog Urol* 2012;22:367-379.
- 10 - Franz DN. *Non-Neurologic Manifestations of Tuberous Sclerosis Complex. J Child Neurol* 2004;19:690-698.
- 11 - Krueger DA et al. *Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. Pediatr Neurol* 2013;49:255-265.