

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Sclérose Tubéreuse de Bourneville

Octobre 2021

**Centres de Référence des Epilepsies Rares du CHU de Lille et de Necker Enfants
Malades**

Synthèse à destination du médecin traitant

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique qui touche de nombreux organes. Elle se transmet de façon autosomique dominante, mais les mutations de novo sont les plus fréquentes (70 %). Ses conséquences cliniques sont très variables d'un patient à l'autre, y compris dans une même famille et au cours du temps. Son diagnostic peut être fait à tout âge, en anténatal (détection de tumeurs cardiaques en échographie), dans les premiers mois (épilepsie avec crises focales ou syndrome des spasmes infantiles), dans l'enfance (macules hypochromiques, épilepsie, troubles du neuro-développement), à l'adolescence (angiofibromes du visage) ou à l'âge adulte (angiomyolipomes rénaux, enquête génétique après diagnostic d'un cas index, atteinte pulmonaire chez les femmes, épilepsie focale débutante).

Le mécanisme physiopathologique (atteinte de gènes suppresseurs de tumeurs) explique l'évolutivité de l'atteinte avec l'âge, la variabilité et l'indépendance d'atteinte des différents organes, et l'intérêt des effets systémiques de traitements récents (inhibiteurs de mTOR). Il s'agit de tumeurs bénignes mais dont la localisation ou la taille peuvent exceptionnellement mettre en jeu le pronostic vital (hydrocéphalie aiguë sur tumeur intraventriculaire, hémorragie sur tumeur rénale ou pulmonaire, insuffisance respiratoire terminale). Cela justifie le recours à des consultations spécialisées, au moment du diagnostic, pour le suivi ou le dépistage des lésions et à des moments clés (grossesse, conseil génétique, transition...). La multiplicité des organes potentiellement concernés nécessite l'intervention de nombreux spécialistes qu'il est nécessaire de coordonner quand ils ne sont pas organisés en équipe pluridisciplinaire. Le rôle du médecin traitant est important dans cette coordination pour accompagner le suivi.

Les atteintes rénales et pulmonaires sont majoritairement responsables de la mortalité à l'âge adulte. Toutefois, les atteintes neurologiques sont les plus sévères surtout quand elles sont responsables d'épilepsies précoces et souvent pharmaco-résistantes (70 %), et de conséquences neuro-développementales (déficience intellectuelle, trouble du spectre autistique) et sociales à long terme. Des troubles neuropsychiatriques (TAND : TSC associated neuropsychiatric disorders = troubles neuropsychiatriques associés à la STB) peuvent être associés à la STB dès le plus jeune âge. Leur diagnostic, leur évaluation et la mise en oeuvre de soins spécifiques (prise en charge psychiatrique) sont essentiels pour permettre une meilleure qualité de vie au malade et sa famille. En effet, la gestion des TAND constitue actuellement la difficulté principale pour les malades et leur entourage. Des mesures d'accompagnement de la scolarité et du parcours social sont indispensables tout au long de la vie (scolarité adaptée, recours à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), etc.) pour la majorité des patients. Toutefois, près de la moitié des patients n'ont pas de déficience intellectuelle et peuvent mener une vie « normale » avec une surveillance médicale adaptée.

Coordonnées utiles

- Filière Défiscience : <http://www.defiscience.fr/>
- Centres de référence et constitutifs des épilepsies rares, CRÉER

CHU de Paris

Coordonné par le Pr Rima Nabbout

APHP – CHU de Necker Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris

Téléphone : 01 44 38 15 36

CHU de Paris

Coordonné par le Pr Vincent Navarro

APHP - CHU la Pitié Salpêtrière, département de neurologie, bâtiment Paul Castaigne

47-83 boulevard de l'hôpital, 75013 Paris

Téléphone : 01 42 16 18 11

CHU de Paris

Coordonné par le Pr Stéphane Auvin

APHP - CHU Robert-Debré, service de neurologie pédiatrique, 48 boulevard Sérurier, 75019 Paris

Téléphone : 01 87 89 16 93

CHU de Lille

Coordonné par le Pr Sylvie Nguyen (enfants) et le Pr Philippe Derambure (adultes)

Bâtiment Paul Boulanger, hôpital Calmette, boulevard du Pr Jules Leclercq, 59037 Lille Cedex

Téléphone : 03 20 44 63 85

CHU de Nancy

Coordonné par le Pr Louis MAILLARD

Hôpital central, service de neurologie, bâtiment des neurosciences, 29 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny

54035 Nancy Cedex

Téléphone : 03 83 85 16 09

CHU de Strasbourg

Coordonné par le Pr Anne De Saint Martin

Hôpital de Hautepierre, service de neuropédiatrie, 1 avenue Molière, 67200 Strasbourg

Téléphone : 03 88 12 83 98

CHU de Lyon

Coordonné par le Pr Sylvain Rheims

Hospices civils de Lyon, hôpital neurologique Pierre Wertheimer, service de neurologie fonctionnelle et d'épileptologie, 59 Boulevard Pinel, 69677 Bron Cedex

Téléphone : 04 72 35 70 44 et 04 27 86 92 74

CHU de Marseille

Coordonné par le Pr Fabrice Bartolomei

Hôpital de la Timone, APH Marseille, service d'épileptologie et rythmologie cérébrale

264 Rue Saint-Pierre
13385 Marseille Cedex 5
Téléphone : 04 91 38 49 95

Nb. Les adresses des centres de compétence sont disponibles sur le site internet de la filière Défiscience.

- Centres de référence et constitutifs des maladies pulmonaires rares, OrphaLung, <http://www.maladies-pulmonaires-rares.fr/>
- Association sclérose tubéreuse de Bourneville, ASTB : <https://astb.asso.fr/>, téléphone : 09 70 44 06 01, contact@astb.asso.fr
- Association France Lymphangioliomyomatose, FLAM : <https://francelam.org/>, 06 21 20 63 81, contact@francelam.org
- Filière de santé Maladies Rares Dermatologiques, FIMARAD : <https://fimarad.org/> , téléphone : 01 44 49 25 82, contact@fimarad.org