

La sclérose tubéreuse de Bourneville

STB

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

La sclérose tubéreuse de Bourneville en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une **maladie neurocutanée** caractérisée par des **hamartomes multisystémiques** et associé à des **manifestations neuropsychiatriques**.
- **Épidémiologie** : La prévalence de la STB est estimée entre 1/25 000 et 1/11 300 en Europe.
- **Clinique** : La STB est caractérisée par des **hamartomes multisystémiques affectant le plus souvent la peau, le cerveau, les reins, les poumons et le cœur**. L'atteinte cutanée inclut des macules acromiques (en forme de feuille de frêne) se manifestant au cours des premières années de vie, des angiofibromes dès l'âge de 3-4 ans (lésions érythémateuses et papulonodulaires), des fibromes unguéaux (tumeur de Koenen), des plaques fibreuses du front ou du cuir chevelu et lombaires (plaques « peau de chagrin »), et des lésions cutanées en « confetti » apparaissant dès l'enfance jusqu'au début de l'adolescence. Une **atteinte cérébrale est présente dans tous les cas de STB**, se manifestant par différentes lésions neurologiques, telles que des tubers corticaux/sous-corticaux, des lignes de migration radiaires, des nodules sous-épendymaires et un Astrocytome Sous-Ependymaire à cellules Géantes (SEGA, voir ce terme). Ce dernier peut causer une hydrocéphalie (avec un risque de croissance plus élevé au cours des trois premières décennies). 85% des patients présentent une **épilepsie d'apparition précoce** (spasmes infantiles et/ou convulsions focales). Des **manifestations neuropsychiatriques** (troubles de l'apprentissage, trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité, spectre autistique (TSA, voir ce terme), une anxiété et des troubles obsessionnels compulsifs sont aussi communs, une automutilation est plus rare). Des **angiomyolipomes (AML) rénaux** se développent au cours de l'enfance et présentent un risque de croissance plus élevé pendant l'adolescence et l'âge adulte. Ils se manifestent par une masse abdominale, une douleur, une hématurie/hémorragie rétropéritonéale, une hypertension et une insuffisance rénale. Une **lymphangioliéomyomatose (LAM, voir ce terme)**, une **hyperplasie pneumocytaire multifocale micronodulaire (MMPH)** et des **kystes pulmonaires** se manifestent à l'âge adulte par une dyspnée, un pneumothorax ou un chylothorax. Des **rhabdomyomes cardiaques (RC)** apparaissent au cours de la période fœtale et peuvent devenir symptomatiques (obstruction de la voie d'éjection ou interférence avec la fonction valvulaire) après la petite enfance. Des manifestations additionnelles incluent des puits de l'émail dentaire, des fibromes intraoraux et des anomalies squelettiques.

- **Étiologie** : La STB est due à des mutations des gènes *TSC1* (9q34) et *TSC2* (16p13.3) qui codent pour des protéines inhibant indirectement mTOR. Lorsqu'il est exprimé en excès, mTOR est responsable d'une activité glutamate disproportionnée, conduisant à l'interruption de la plasticité synaptique. L'expressivité est variable. Elle est due à une mosaïque et à des modulateurs génétiques/épigénétiques. La **transmission de la STB est autosomique dominante dans 30 % des cas et dans 70 % des cas, il s'agit d'une mutation *de novo***. Un conseil génétique est recommandé.
- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge de la STB est multidisciplinaire** et inclut l'utilisation de la **vigabatrine** (inhibiteur de la GABA transaminase), efficace contre les spasmes infantiles et les convulsions d'apparition précoce. L'**évérolimus** (inhibiteur de la voie de signalisation mTOR) permet de traiter le SEGA non résécable par chirurgie chez l'enfant et l'adulte, et l'AML chez l'adulte. La STB est une maladie chronique. Lors du passage à l'âge adulte, les **convulsions peuvent persister**, les **atteintes rénales et/ou pulmonaires peuvent devenir plus importantes** et induire des risques de morbidité significative et de mortalité occasionnelle, et les **troubles psychologiques et comportementaux peuvent apparaître, persister ou devenir plus significatifs**.

Le handicap au cours de La sclérose tubéreuse de Bourneville

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

• **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

Les conséquences de la maladie sur les conditions de vie sont très variables d'une personne à l'autre.

Le plus souvent, le **problème majeur est d'ordre neurologique** pour les enfants atteints d'une forme sévère de la maladie. **L'association d'une épilepsie à un déficit intellectuel, des troubles spécifiques d'apprentissage et des troubles du comportement retentissent sur la communication et l'autonomie.**

Le déficit intellectuel est à l'origine de troubles de la concentration, de l'attention, ou de troubles de la mémoire d'importance variable (troubles cognitifs). Les enfants ont du mal à s'exprimer correctement. Lorsque les troubles du comportement s'y ajoutent, le retentissement sur la communication est plus important et peut entraver l'autonomie de la personne.

Les troubles neurologiques, lorsqu'ils sont importants, peuvent empêcher l'enfant de poursuivre une scolarité dans un milieu normal et l'adulte d'avoir une vie autonome.

Ces troubles peuvent également rendre difficile le suivi médical et compliquer la réalisation des examens nécessaires à la surveillance de la maladie (des anesthésies générales sont alors nécessaires pour réaliser certains examens comme l'IRM cérébrale).

En l'absence de telles manifestations, les personnes mènent une vie normale.

De plus en plus, les traitements antiépileptiques et un suivi éducatif adapté permettent aux enfants de mieux évoluer (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap ? »). De ce fait, les formes très sévères associées à des handicaps multiples existent mais sont de moins en moins fréquentes.

Comme mentionné plus haut, l'atteinte rénale évolue rarement vers l'insuffisance rénale, de même l'atteinte pulmonaire vers l'insuffisance respiratoire chronique. La nécessité d'envisager une greffe de rein ou de poumon est encore moins fréquente si la personne est suivie régulièrement.

La conséquence de ces déficiences et de ces atteintes est un handicap qui touche la communication et l'autonomie (voir « Vivre avec ») et qui peut être amélioré par une

rééducation fonctionnelle et certaines aides techniques (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap ? »).

Par ailleurs, les atteintes cutanées, surtout celles au niveau du visage, peuvent avoir des conséquences esthétiques importantes. Il peut en résulter une souffrance psychologique et un isolement de l'enfant ou de l'adolescent qui a du mal à s'accepter et à se faire accepter.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Certains enfants atteints de STB ont un déficit intellectuel et/ou des troubles psychopathologiques associés. Une prise en charge spécialisée, pluridisciplinaire, la plus précoce possible, doit être mise en place pour aider au développement optimal des enfants. Cette prise en charge s'effectue en trois temps :

1- caractérisation fine et précise des points forts et des difficultés, avec un **bilan neuro-psychologique, psychomoteur, orthophonique, psychiatrique, ergothérapeutique et orthoptique** si nécessaire, pour évaluer les compétences cognitives, notamment le langage, la communication, la motricité globale, la motricité fine, les fonctions qui régulent l'exécution des gestes à un niveau élaboré (praxies), et d'autres difficultés spécifiques (trouble des interactions sociales, particularités sensorielles, troubles des apprentissages...)

2- mise en place d'un projet global associant un volet éducatif, pédagogique, thérapeutique, s'appuyant sur les compétences préservées, pour aider au développement des domaines présentant des difficultés. Ce projet tient compte de la personnalité, de l'âge, du niveau intellectuel, des caractéristiques comportementales de l'enfant et de l'environnement. Il doit veiller à l'intégration dans un milieu le plus adapté aux difficultés de l'enfant, en maintenant au maximum l'accueil dans un milieu normal (scolaire, activités extrascolaires, loisirs...)

- Le volet éducatif a pour but d'aider à développer les compétences de base de l'enfant et son autonomie,

- Le volet pédagogique va aider l'enfant à acquérir les connaissances globales et lui faire trouver sa place dans la société,

- Le volet thérapeutique, outre un éventuel traitement médical, propose la prise en charge des troubles identifiés, en associant, selon les besoins, kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, ergothérapie, orthoptie, psychothérapie... Des exercices de kinésithérapie et de rééducation psychomotrice, mis en place par des professionnels mais aussi effectués à la maison avec les parents, sont essentiels pour aider l'enfant à se muscler, à avoir une meilleure conscience et sensation de son corps et ainsi à acquérir plus rapidement ou à améliorer l'équilibre, la marche et l'alimentation autonome. L'ergothérapie entraîne l'enfant à pratiquer des activités manuelles (exercices avec des crayons, des pinces, des ustensiles de cuisine, etc.) et de ce fait, le stimule pour réaliser des activités courantes. Elle permet ainsi de développer son indépendance et son interaction avec l'environnement quotidien et familial. D'autres méthodes de stimulation peuvent être bénéfiques, comme par exemple les exercices à la piscine. La communication et les relations avec l'entourage peuvent être améliorées par des séances d'orthophonie. D'autres séances spécifiques peuvent aussi être bénéfiques pour certaines acquisitions scolaires, le logico-mathématique par exemple.

3- évaluation et réévaluation des progrès pour ajuster la prise en charge : la prise en charge doit être régulièrement réajustée aux progrès, aux difficultés, et aux caractéristiques de l'environnement (familial, social, scolaire...).

En fonction de la sévérité du handicap résultant de la maladie, les progrès peuvent être plus ou moins importants d'un enfant à l'autre. Il est impossible de savoir à l'avance quels progrès l'enfant pourra réaliser. Toutefois, la mise en place d'un mode de communication non verbale (par des gestes ou des pictogrammes par exemple) peut s'avérer utile pour compléter ou compenser les troubles de la communication. Ces méthodes non verbales stimulent également le développement de la communication verbale.

- « **Vivre avec** » : les situations de handicap au quotidien

La sévérité du handicap est très variable : tous les enfants atteints ne nécessitent pas le même encadrement et devenus adultes, tous n'auront pas les mêmes besoins.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale, familiale et quotidienne ?

Les conséquences sont très variables d'une personne à l'autre, en fonction de ses atteintes, de l'importance du déficit intellectuel et/ou des troubles du comportement.

Certains enfants ne présentent pas de manifestations particulières et ne nécessitent qu'un suivi de sécurité. Ils vont développer des capacités de communication et d'autonomie qui leur permettront à l'âge adulte, d'être autonomes et d'avoir un travail.

Pour les enfants avec des formes plus sévères de la maladie, la prise en charge peut être importante et avoir des conséquences sur la vie quotidienne, notamment en cas d'épilepsie non contrôlée, de handicap intellectuel ou de trouble du spectre autistique, qui diminuent l'autonomie de la personne.

Parfois les répercussions ne sont pas liées à l'importance du handicap, mais aux contraintes liées à la prise en charge. Les horaires de prise des médicaments, les consultations médicales et paramédicales remettent parfois en question des projets de sorties ou d'activités, ce qui peut être difficile à accepter pour les autres membres de la famille. La surveillance et les soins continus dont doivent bénéficier les enfants atteints ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel,...).

Les répercussions peuvent aussi être liées à des préjudices moins graves sur le plan médical, mais difficiles à accepter, comme le préjudice esthétique consécutif aux atteintes cutanées chez l'adolescent.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse?

La plupart des femmes atteintes de STB peuvent mener une grossesse normale. Cependant il sera **important que cette grossesse soit la mieux préparée possible pour limiter les risques de complications pendant la grossesse et l'accouchement à la fois pour la femme et son enfant**. Des précautions doivent être prises avant la mise en route de la grossesse :

- vérifier le bilan de surveillance pulmonaire et rénal habituel. En effet, les lésions rénales et pulmonaires sont susceptibles de se compliquer durant cette période (voir la fiche Orphanet [Lymphangioliomyomatose](#))

- l'épilepsie doit être stabilisée avec des traitements antiépileptiques comportant le moins de risque possible pour l'enfant (risques de malformations avec certains médicaments). Ceci implique que le **projet de grossesse ait été discuté avec le neurologue suffisamment longtemps à l'avance**.

- il est de la responsabilité des professionnels de santé d'informer les couples sur le caractère génétique de la STB et sur la variabilité des signes cliniques possibles et d'orienter les couples qui le souhaitent vers une consultation de génétique bien avant la conception.

La grossesse d'une femme atteinte de STB sera suivie par des médecins de diverses spécialités et travaillant conjointement.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

L'évolution de la scolarité est variable d'un enfant à l'autre. Certains enfants peuvent suivre une scolarité tout à fait normale. D'autres auront besoin d'un suivi particulier.

La prise en charge de l'enfant en crèche ou en école maternelle dépend de son développement. Certains peuvent aller quelques heures par jour à l'école, ou une ou deux matinées par semaine. Cela permet d'assurer leur épanouissement social, tout en ménageant du temps pour les séances de kinésithérapie, d'orthophonie ou de psychomotricité.

Pour les enfants dont l'accompagnement ne nécessite pas un recours à des prestations exigeant une décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH, voir plus loin), mais qui ont néanmoins besoin de soins, les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser, selon les besoins de l'enfant, son accueil au sein de l'établissement, avec si nécessaire des aménagements spécifiques.

Pour les enfants reconnus « handicapés » par la CDAPH qui relève de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « *Les prestations sociales en France* »), les parents peuvent faire une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH : par exemple, demander un accompagnement par un AESH (Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap, anciennement Auxiliaire de Vie Scolaire) ou accorder un Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile (SESSAD) qui permet l'intervention de personnels médico-éducatifs à l'école et à la maison.

Le choix du type de scolarité le plus adapté à l'enfant doit prendre en compte ses faiblesses et ses compétences cognitives et affectives, pour stimuler ses apprentissages sans qu'il ne perde confiance en lui et qu'il ne se démotive. Il ne faut pas hésiter à réévaluer son orientation si on sent qu'il est en difficulté.

Si l'enfant a des difficultés d'apprentissage sans déficit intellectuel ou avec un déficit intellectuel modéré, une scolarisation en classe ordinaire doit être envisagée. Dans l'enseignement primaire ou secondaire, l'enfant peut bénéficier de l'accompagnement d'un AESH, pour tout ou partie du temps de scolarité, selon les besoins de l'enfant et l'organisation locale.

Pour les enfants en difficulté, des dispositifs particuliers peuvent être mis en place dans des établissements de l'Education Nationale comme des Classes d'Inclusion Scolaire (CLIS) à l'école primaire ou des Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (ULIS) au collège et au lycée. Les CLIS/ULIS permettent d'accueillir des petits groupes d'enfants ayant des besoins spécifiques et favoriser la mise en œuvre de leur Projet Personnel de Scolarisation (PPS).

Pour les enfants ayant un déficit intellectuel important, la scolarisation en établissement ordinaire devient vite impossible, du fait de difficultés trop importantes au niveau du langage, du développement et du comportement. Une demande de scolarisation dans un établissement spécialisé peut alors être déposée auprès de la MDPH : par exemple un IME – Institut-Médico-Educatif qui reçoit des enfants avec un déficit intellectuel ou un ITEP – Institut Thérapeutique Educatif et Pédagogique – qui reçoit des enfants ayant des troubles du comportement.

L'accompagnement doit être poursuivi jusqu'à l'insertion professionnelle et tout au long de la vie.

En cas de déficience intellectuelle ou de troubles du comportement, afin d'améliorer l'intégration sociale et l'autonomie de la personne, l'accompagnement par un Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) peut être bénéfique.

Il n'existe pas de restriction au niveau des activités sportives (sauf rares exceptions : plongée sous-marine par exemple), qui sont souvent très valorisantes et facteurs de socialisation. Pour l'épilepsie, un certificat médical du spécialiste concerné sera demandé.

Le préjudice esthétique dû aux atteintes dermatologiques (angiofibromes du visage) peut être particulièrement difficile à supporter pendant l'enfance et l'adolescence, notamment dans le cadre scolaire : il peut être utile que l'enseignant et les camarades de classe soient informés de la maladie de l'enfant, avec bien sûr son accord et celui des parents, pour que l'enfant vive ces situations le mieux possible.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

A l'âge adulte, certaines personnes peuvent avoir une vie professionnelle normale.

Les personnes qui ont des troubles neurologiques, peuvent demander le statut de travailleur handicapé (RQTH : Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé). L'épilepsie, si elle n'est pas stabilisée, peut être incompatible avec les professions nécessitant un permis de conduire, un travail en hauteur, l'utilisation de machines dangereuses ou certains travaux à la chaîne. Un avis du neurologue est indispensable au préalable.

D'autres personnes, du fait d'un déficit trop important, ne pourront pas s'intégrer dans le monde du travail ordinaire. Certains exercent une activité professionnelle salariée dans un Etablissement Spécialisé d'Aide par le Travail (ESAT).

Pour les personnes qui ont un handicap sévère, une activité professionnelle ne peut pas être envisagée : elles peuvent alors être accueillies dans des foyers de vie ou des Centres d'Activité de Jour (CAJ) où elles participent à des activités physiques, artistiques et culturelles.

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion sociale et professionnelle des adultes handicapés. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes. L'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH), pour le secteur privé, et le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP), pour le secteur public, sont des organismes spécialisés qui ont pour but d'aider les personnes handicapées et leurs employeurs à réussir leur insertion dans la vie professionnelle.

1. *Sclérose tubéreuse de Bourneville*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre 2015. Pr Paolo CURATOLO, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=660&Disease

2. *La sclérose tubéreuse de Bourneville*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, octobre 2014. Avec la collaboration de : Professeur Vincent Cottin, Professeur Jean-François Cordier, CRÉER, Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares, Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel, Lyon - Docteur Marie-Claire Malinge Service de génétique, CHU, Angers- Professeur Rima Nabbout, CRÉER, Service de Neuropédiatrie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris - Professeur Olivier Rouvière, CRÉER, Service de Radiologie urologique, Hôpital E Herriot, Lyon- Docteur Renaud Touraine, CRÉER, Service de génétique, CHU Hôpital Nord, Saint-Etienne- Professeur Pierre Wolkenstein, Centre de référence des neurofibromatoses, Hôpital Henri Mondor, Créteil- Docteur Isabelle An, CRÉER, Service de neurologie, CHU Paris-GH La Pitié Salpêtrière-Charles Foix - Hôpital Pitié-Salpêtrière- Docteur Lisa Ouss, CRÉER, Service de Neuropédiatrie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, CRÉER, Centre de Référence épilepsies rares et Sclérose Tubéreuse de Bourneville - Association Sclérose tubéreuse de Bourneville.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/ScleroseTubereuseBourneville-FRfrPub660.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2015

