

Critères diagnostiques pour la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB, ou syndrome de Bourneville)

Adaptation en français : Centre de Référence Epilepsies Rares et Sclérose Tubéreuse de Bourneville (CReER)

D'après Northrup H., Krueger D.A., *Pediatr. Neurol.* 49(4):243–254, 2013

(Accessible à <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899413004906>)

Critères cliniques

Critères majeurs

- Macules hypochromes, de 5 mm de diamètre au moins (≥ 3)
- Angiofibromes faciaux (≥ 3) ou plaque fibreuse céphalique
- Fibromes unguéaux (≥ 2)
- Plaque « peau de chagrin »
- Hamartomes rétiniens multiples
- Dysplasie corticale*
- Nodules sous-épendymaires
- Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes
- Rhabdomyome cardiaque
- Lymphangioliomyomatose (LAM)**
- Angiomyolipomes (≥ 2)**

* regroupe deux anciens critères (tuber cortical et anomalies de migration de la substance blanche)

** quand une LAM et un angiomyolipome sont présents, ils constituent ensemble un seul critère majeur et ne suffisent donc pas au diagnostic

Critères mineurs

- Lésions cutanées « confetti »
- Anomalies de l'émail dentaire (> 3)
- Fibromes intra-buccaux ou gingivaux (≥ 2)
- Tache achromique rétinienne
- Kystes rénaux multiples
- Hamartomes non rénaux

Critère génétique indépendant

L'identification d'une mutation pathogène dans TSC1 ou TSC2 (qui inactive la fonction de la protéine ou empêche sa synthèse) dans un tissu normal pose un diagnostic certain de STB, même sans lésion clinique.

Un variant non pathogène ne permet pas de poser le diagnostic.

Attention : 10 à 25% des patients n'ont pas de mutation identifiée, ce qui n'exclut pas le diagnostic de STB et ne dispense pas de recourir aux critères cliniques.

Diagnostic certain

- 2 critères cliniques majeurs ou 1 critère majeur + au moins 2 critères mineurs

Ou

- Critère génétique indépendant

Diagnostic possible

1 critère majeur ou au moins 2 critères mineurs

Classification des critères par système
11 critères majeurs et 6 critères mineurs groupés par système

1 - Critères dermatologiques

Critères majeurs :

- *Macules hypochromes > 5 mm de diamètre (≥ 3)*
- *Angiofibromes faciaux (≥ 3) ou plaque fibreuse céphalique*
- *Fibromes unguéaux (≥ 2)*
- *Plaque « peau de chagrin »*

Critères mineurs :

- *Lésions « confetti »*
- *Anomalies de l'émail dentaire (≥ 3)*
- *Fibromes intra-buccaux ou gingivaux (≥ 2)*

2- Critères ophtalmologiques

Critère majeur :

- *Hamartomes réiniens multiples*

Critère mineur :

- *Tache achromique rétinienne*

3- Critères neurologiques

Critères majeurs :

- *Dysplasie corticale qui regroupe deux anciens critères (tuber cortical et anomalies de migration de la substance blanche)*
- *Nodules sous-épendymaires*
- *Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes*

4 - Critère cardiologique

Critère majeur :

- *Rhabdomyome cardiaque*

5 - Critères pulmonaires

Critère majeur :

- *Lymphangioléiomyomatose***

*** quand une LAM et un angiomyolipome sont présents, ils constituent ensemble un seul critère majeur et ne suffisent donc pas au diagnostic*

6 - Critère rénaux

Critère majeur :

- *Angiomyolipomes ≥ 2 - localisation hépatique ou rénale***

Critère mineur:

- *Kystes rénaux multiples*

7 - Critères endocriniens

Critère mineur :

- *Hamartomes non rénaux (surréniens, thyroïdiens)*