

## « Bonnes pratiques en cas d'urgence »

# :: Sclérose tubéreuse de Bourneville

### Synonymes :

STB - Maladie de Bourneville

### Définition :

La STB est une maladie génétique multisystémique pouvant atteindre de nombreux organes et faisant partie des phacomatoses.

Elle est caractérisée par des **hamartomes multisystémiques** affectant le plus souvent :

- la peau : taches hypomélaniques ou achromiques, angiofibromes, « peau de chagrin » du bas du dos, tumeurs de Koënen des ongles (fibromes sous-unguéaux) ;
- le cerveau : épilepsie liée aux tubers, risque d'hypertension intra crânienne / HTIC liée aux astrocytomes sous-épendymaires à cellules géantes / SEGA) ;
- les reins : angiomyolipomes / AML ;
- les poumons : lymphangioliomyomatose / LAM ;
- le cœur : rhabdomyomes ;

Ces hamartomes sont souvent associés à des manifestations neuropsychiatriques.

Les principales complications touchent le système nerveux central (convulsions, hypertension intracrânienne), les reins (rupture des kystes et angiomyolipomes) et les poumons chez la femme adulte (rupture de bulles sur lymphangioliomyomatose).

Les signes cliniques de ces complications sont parfois difficiles à mettre en évidence en raison du retard mental et/ou des troubles psychiatriques qui peuvent être associés.

De nouveaux critères diagnostiques ont été proposés.

La présence d'une mutation dans le gène *TSC1* ou *TSC2* constitue un critère diagnostique indépendant et suffisant pour poser le diagnostic. Les autres atteintes ont été regroupées en 11 critères majeurs et 6 critères mineurs.

La STB est une maladie autosomique dominante due à des mutations des gènes *TSC1* (9q34) et *TSC2* (16p13.3) ; on ne retrouve pas de mutation génétique dans 10 à 25 % des cas, ce qui n'élimine pas le diagnostic de la STB.

Le traitement varie selon l'atteinte, une surveillance simple peut être proposée, ou une intervention spécifique de l'organe atteint.

Les inhibiteurs de la voie mTOR (évérolimus - sirolimus) sont proposées et ont l'AMM pour le traitement des astrocytomes à cellules géantes, des angiomyolipomes, et de l'épilepsie pharmacorésistante.

**Pour en savoir plus :**

Orphanet

- Fiche Maladie : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=805](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=805)
- Fiche tout public : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/ScleroseTubereuseBourneville-FRfrPub660.pdf>
- Critères diagnostiques : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

PNDS Lymphangioliomyomatose

[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)

## Sommaire

<a href="#"><u>Fiche de régulation pour le SAMU</u></a>	<a href="#"><u>Fiche pour les urgences hospitalières</u></a>
<a href="#"><u>Synonymes</u></a>	<a href="#"><u>Problématiques en urgence</u></a>
<a href="#"><u>Mécanismes</u></a>	<a href="#"><u>Recommandations en urgence</u></a>
<a href="#"><u>Risques particuliers en urgence</u></a>	<a href="#"><u>Orientation</u></a>
<a href="#"><u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u></a>	<a href="#"><u>Précautions médicamenteuses</u></a>
<a href="#"><u>Pièges</u></a>	<a href="#"><u>Précautions anesthésiques</u></a>
<a href="#"><u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u></a>	<a href="#"><u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u></a>
<a href="#"><u>En savoir plus</u></a>	<a href="#"><u>Don d'organes</u></a>
	<a href="#"><u>Numéros en cas d'urgence</u></a>
	<a href="#"><u>Ressources documentaires</u></a>

# Fiche de régulation pour le SAMU

**Synonymes** : STB - maladie de Bourneville

## Mécanismes

Maladie tumorale bénigne multisystémique (cerveau, cœur, poumon, rein, œil, peau) développée à partir de certaines cellules embryonnaires.

## Risques particuliers en urgence

Convulsions (épilepsie partielle) ;  
Hypertension intracrânienne (HTIC) ;  
Hémorragie rétro-péritonéale (rupture de micro-anévrismes rénaux) ;  
Troubles du rythme cardiaque (rares) ;  
Pneumothorax (rare).

## Traitements fréquemment prescrits au long cours

Carbamazépine, oxcarbazépine ;  
Vigabatrin (inhibiteur de la GABA transaminase) ;  
Évérolimus /sirolimus (inhibiteurs de la voie de signalisation mTOR) ;  
Stiripentol.

## Pièges

- Se méfier de toute évolution des crises d'épilepsie, des troubles de conscience et des troubles des fonctions cognitives parfois masquées par le déficit intellectuel éventuel (HTIC débutante).
- Se méfier d'une douleur lombaire (hématome rétro-péritonéal).

## Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Traitement des convulsions sans particularité ;  
Orientation pour avis neurochirurgical en cas d'HTIC ;  
En cas d'anesthésie, précautions liées aux éventuelles insuffisances cardiaque et rénale.

## En savoir plus

Fiches Orphanet Urgences : [www.orphanet-urgences.fr](http://www.orphanet-urgences.fr)

# Fiche pour les urgences hospitalières

## Problématiques en urgence

Les situations d'urgence :

- ▶ [Situation d'urgence 1 : convulsions](#)
- ▶ [Situation d'urgence 2 : hypertension intracrânienne \(HTIC\)](#)
- ▶ [Situation d'urgence 3 : complications rénales](#)
- ▶ [Situation d'urgence 4 : complications cardiaques](#)
- ▶ [Situation d'urgence 5 : complications pulmonaires](#)

## Recommandations en urgence

- ▶ **Recommandations générales**

### **Signes neurologiques**

Ne pas interrompre le traitement habituel du patient pour ne pas entraîner de convulsions sur un sevrage médicamenteux rapide ;

Le déficit intellectuel peut rendre le diagnostic difficile en masquant les signes cliniques habituels ;

Imagerie cérébrale si suspicion de traumatisme, d'hémorragie intracérébrale, d'état de mal épileptique (EME), d'hypertension intracrânienne (HTIC), ou si nouveaux signes de localisation persistants plus de 30 min après la crise convulsive ;

Écarter formellement une infection méningée ;

Orientation pour avis neurochirurgical en cas d'HTIC.

### **Douleur lombaire**

Des douleurs lombaires inhabituelles doivent alerter car elles peuvent correspondre à un syndrome préfissuraire (hémorragies minimales intra-tumorales) ou à un hématome rétro-péritonéal (rupture de micro-anévrysmes rénaux).

### **Troubles du rythme cardiaque**

Tout trouble du rythme fait suspecter un rhabdomyome intracardiaque.

### **Complications respiratoires**

Prise en charge conjointe d'un pneumothorax par un pneumologue et un chirurgien thoracique ;

Éviter la symphyse chirurgicale par pleurectomie pariétale afin de limiter le risque hémorragique en cas de transplantation ultérieure.

## ► Situation d'urgence 1 : convulsions

L'épilepsie est la complication la plus fréquente : de 60 à 80 % des patients développeront une épilepsie dans l'enfance, dans deux tiers des cas avant un an :

- crises partielles, directement en rapport avec la présence de tubers intracérébraux, qui se comportent comme des foyers épileptogènes ;
- parfois associées à des crises généralisées ;
- l'épilepsie peut débuter par des spasmes infantiles dans la première année de vie.

Dans tous les cas, ne pas interrompre le traitement habituel du patient pour ne pas entraîner de convulsions sur un sevrage médicamenteux rapide.

Si l'épilepsie est précoce et mal contrôlée, elle peut évoluer vers un syndrome de Lennox Gastaut vers l'âge de 4-5 ans.

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ■ Éléments cliniques du diagnostic :

- chez un enfant ayant une épilepsie connue en lien avec la STB, augmentation de la fréquence ou de l'intensité des crises, avec mauvaise tolérance sur le plan de la conscience ou du comportement ;
- chez un enfant dont la STB est diagnostiquée, mais n'ayant jamais eu de crises convulsives, apparition d'un premier épisode.

#### ■ Évaluer la gravité :

- état de mal épileptique (EME), sous la forme d'une crise partielle prolongée ;
- dans le cas d'une épilepsie sévère pharmaco-résistante, crises devenant subintrantes, ou état de mal de crises toniques ou myocloniques dans le cas d'un syndrome de Lennox Gastaut.

#### ■ Explorations en urgence :

- explorations paracliniques habituelles des crises convulsives.
- biologie sanguine avec éventuellement dosage des anti-épileptiques ;
- imagerie cérébrale (scanner cérébral en urgence) si éléments anamnestiques ou cliniques en faveur de traumatisme, d'hémorragie intracérébrale, d'EME, d'HTIC, de nouveaux signes de localisation persistants plus de 30 min après la crise ;
- PL si suspicion d'infection méningée (contre-indiquée si HTIC).

## 2. Mesures thérapeutiques immédiates

### ▪ **Monitoring :**

- surveillance des signes vitaux, état de conscience, récupération entre les crises ;
- surveillance de l'efficacité et la tolérance des traitements d'urgence ;
- vérifier que le patient n'est pas porteur d'un pacemaker cardiaque (contre-indication absolue à la réalisation d'une IRM cérébrale) ou d'un stimulateur du nerf vague qu'il faut éteindre avant la réalisation de l'IRM (ceci n'est pas nécessaire pour un scanner).

### ▪ **Mesures symptomatiques :**

- protocoles habituels des crises convulsives ;
- prise en charge d'un état de mal : recommandations habituelles en fonction du type de crises observées ou enregistrées.

### ▪ **Traitements spécifiques :**

- tenir compte des interactions médicamenteuses en cas de traitement par le Stiripentol (cf. chapitre « Interactions médicamenteuses »).

## ► Situation d'urgence 2 : hypertension intracrânienne (HTIC)

L'HTIC est liée à la présence de nodules sous-épendymaires et/ou d'astrocytomes à cellules géantes, dont l'augmentation de volume proche des trous de Monroe peut gêner l'écoulement du LCR.

- Les nodules sous-épendymaires sont des lésions hyperdenses, homogènes, calcifiées, qui ne prennent pas le contraste au scanner avec injection de produit iodé.
- Les astrocytomes à cellules géantes prennent le contraste à l'IRM avec injection de gadolinium.  
Bénins sur le plan carcinologique, ils peuvent être source d'hydrocéphalie et d'hypertension intracrânienne.  
Une dérivation et/ou une exérèse chirurgicale de préférence « à froid » est alors nécessaire.

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ■ Éléments cliniques du diagnostic :

Le déficit intellectuel peut rendre le diagnostic difficile en masquant les signes cliniques habituels :

- céphalées matinales ou nocturnes ;
- vomissements en jet ;
- vertiges ;
- troubles visuels ;
- fluctuation de la vigilance ;
  
- chez le nourrisson : augmentation du périmètre crânien ;
- chez un patient épileptique : changement de la fréquence ou du type de crise ;
- chez un enfant ayant une atteinte cognitive ou un trouble envahissant du développement : modification du comportement.

#### ■ Évaluer la gravité :

- présence ou non de troubles de la conscience ;
- anomalie à l'examen neurologique : ataxie.

#### ■ Explorations en urgence :

- Scanner cérébral avec injection ;
- Fond d'œil pour rechercher un œdème papillaire (si possible et ne retarde pas la prise en charge).



## 2. Mesures thérapeutiques immédiates

### ▪ **Monitoring :**

- surveillance en unité de soins continus chirurgicale ou neurochirurgicale ;
- selon indication, monitoring de la PIC ;

### ▪ **Mesures symptomatiques :**

- maintien d'une bonne oxygénation et d'une normocapnie ;
- contrôle de la volémie pour assurer une pression de perfusion cérébrale suffisante ;
- éviter la gêne au retour veineux jugulaire ;
- sédation et analgésie si nécessaire ;
- lutte contre l'hyperthermie ;
- prophylaxie et prise en charge des convulsions.

### ▪ **Traitements spécifiques :**

- avis neurochirurgical en urgence (recommandations de prise en charge des HTIC aiguës tumorales) ;
- résection chirurgicale de la SEGA quand elle est unique et qu'il s'agit d'un premier épisode, avec dérivation ventriculaire si nécessaire, et dérivation externe en attendant un geste chirurgical éventuel ;
- en cas de SEGA multiples, déjà opérées, il peut être proposé d'initier un traitement par évérolimus pour réduire la taille de la SEGA.

### ► Situation d'urgence 3 : complications rénales

Les atteintes rénales incluent le développement de kystes bénins, d'angiomyolipomes (AML) et de tumeurs malignes. La présence de kystes rénaux est retrouvée chez environ 40 à 80 % de patients. Dans 1 à 3 % des cas, la présence de très nombreux kystes peut entraîner une insuffisance rénale chronique.

Entre 60 et 80 % des patients adultes atteints de STB ont des angiomyolipomes rénaux souvent bilatéraux. Il s'agit de tumeurs bénignes, à croissance lente.

Les vaisseaux sont souvent le siège de micro-anévrismes qui peuvent se rompre spontanément, induisant un hématome péri rénal ;

Ces ruptures entraînent une hémorragie rétro-péritonéale qui peut nécessiter dans de rares cas une néphrectomie en urgence, voire menacer la vie du patient.

Des douleurs lombaires inhabituelles doivent alerter car elles peuvent correspondre à un syndrome pré-fissuraire lié à des hémorragies minimales intra-tumorales.

#### 1. Mesures diagnostiques en urgence

##### ▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- douleurs lombaires inhabituelles ;
- hypertension artérielle ;
- hématurie macroscopique brutale ;
- état de choc par hypovolémie sur hémorragie massive.

##### ▪ Évaluer la gravité :

- hypertension artérielle sévère ;
- état de choc hypovolémique chez un patient connu ayant un angiomyolipome (AML).

##### ▪ Explorations en urgence :

- scanner ou IRM pour identifier les angiomyolipomes à risque ;
- à défaut échographie.

#### 2. Mesures thérapeutiques immédiates

##### ▪ Monitoring :

- surveillance de la douleur et des signes vitaux, notamment de la tension artérielle ;

▪ **Mesures symptomatiques :**

- antalgie ;
- contrôle de la tension artérielle ;
- prise en charge du choc hypovolémique : non spécifique.

▪ **Traitements spécifiques :**

- *rupture avec hémorragie rétro-péritonéale ou syndrome préfissuraire* : avis chirurgical en urgence et proposer une embolisation en première intention ;
- *angiomyolipome rénal asymptomatique < 40 mm* : pas de traitement systématique (échographie annuelle) ;
- *angiomyolipomes > 30 mm et progression en taille* : traitement préventif, soit par embolisation, soit par inhibiteurs de la voie mTOR (recommandations internationales) ;
- *angiomyolipomes de 40 à 80 mm et angiomyolipomes > 80 mm* : traitement par les inhibiteurs de la voie mTOR à discuter au vu des risques de saignements rapportés en fonction de la taille (avec poursuite du traitement à vie) ;
- *tumeur maligne* : éviter, si possible, la néphrectomie totale, surtout si le rein controlatéral est lui-même le siège d'un angiomyolipome présentant un risque de rupture ; en l'absence de saignement, la chirurgie conservatrice peut être préférée à l'embolisation lorsqu'une lésion maligne est suspectée ;
- *angiomyolipome rénal et a fortiori bilatéral* : TDM thoracique à la recherche d'images kystiques, en faveur d'une LAM, chez une femme.

## ► Situation d'urgence 4 : complications cardiaques - rhabdomyome intracardiaque

La présence d'un rhabdomyome intracardiaque peut entraîner des troubles du rythme, un syndrome obstructif, voire une mort subite.

Ces complications sont extrêmement rares en comparaison de la fréquence de ces tumeurs dans les premières années de vie (troubles du rythme qui peuvent être sévères et induire un choc cardiogénique).

La plupart des rhabdomyomes restent asymptomatiques et involuent en quelques années.

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- diagnostic souvent anténatal : masse intra cardiaque unique ou multiple évoquant le diagnostic de STB ;
- malaises avec perte de connaissance (secondaires à un trouble du rythme cardiaque).

#### ▪ Évaluer la gravité :

- présence de troubles du rythme cardiaque ;
- présence d'une dilatation d'une cavité cardiaque ou d'une altération de la fonction cardiaque.

#### ▪ Explorations en urgence :

- ECG 12 dérivations ;
- échographie cardiaque.

### 2. Mesures thérapeutiques immédiates

#### ▪ Monitoring :

- surveillance électrocardioscopique ;
- hospitalisation.

#### ▪ Mesures symptomatiques :

- traitement par antiarythmiques ou par choc électrique.

#### ▪ Traitements spécifiques :

- prise en charge chirurgicale du rhabdomyome (exceptionnellement).

## ► Situation d'urgence 5 : complications pulmonaires

L'atteinte pulmonaire est caractérisée par la lymphangioléiomyomatose / LAM (de 26 à 57 % des cas selon les études), maladie pulmonaire interstitielle progressive qui affecte principalement la femme jeune.

Elle est liée à la prolifération diffuse de cellules musculaires lisses anormales conduisant au développement de lésions kystiques multiples dont l'aspect tomodensitométrique est caractéristique.

Ces lésions peuvent entraîner l'apparition d'une dyspnée, de chylothorax et pneumothorax à l'âge adulte et peuvent évoluer vers l'insuffisance respiratoire chronique et le décès.

Il peut exister une exacerbation des lésions en cours de grossesse.

### 1. Mesures diagnostiques en urgence

#### ▪ Éléments cliniques du diagnostic :

- dyspnée d'effort ;
- hémoptysie ; chyloptysie
- toux ;
- douleurs thoraciques ;
- pneumothorax récidivant ;
- pleurésie chyleuse ou chylothorax,;
- ascite chyleuse.

#### ▪ Évaluer la gravité :

- nécessité d'oxygénothérapie ;
- signes de détresse respiratoire.

#### ▪ Explorations en urgence :

- gaz du sang artériel ;
- scanner thoracique sans injection.

### 2. Mesures thérapeutiques immédiates

#### ▪ Monitoring :

- surveillance des signes vitaux, notamment de la fonction respiratoire ;
- surveillance des gaz du sang artériel.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- en cas d'épanchement pleural gazeux ou liquidien nécessitant un geste en urgence : prise en charge non spécifique (exsufflation, drainage) ;
- modalités d'assistance respiratoire non spécifiques en urgence.

▪ **Traitements spécifiques :**

Traitement selon le volume et les conséquences cliniques de l'épanchement, les facteurs de comorbidités et l'expertise locale.

• **Pneumothorax** : prise en charge conjointe par un pneumologue et un chirurgien thoracique :

- *premier pneumothorax et décollement complet ou mal toléré* : exsufflation ou drainage pleural percutané ;

- *décollement persistant ou bullage prolongé au-delà d'une semaine* : geste chirurgical approprié (ex. : pleurodèse par abrasion pleurale) en fonction de l'état clinique et l'expertise locale ;

- *second pneumothorax homolatéral* : geste chirurgical approprié en fonction de l'état clinique et de l'expertise locale (ex. : pleurodèse par abrasion pleurale sous vidéothoroscopie).

**Éviter  
la symphyse chirurgicale par pleurectomie pariétale  
afin de limiter le risque hémorragique en cas de transplantation ultérieure.**

• **Chylothorax** :

- *chylothorax symptomatique* : régime sans graisses, avec supplémentation en triglycérides à chaîne moyenne ;

- *épanchements peu abondants et asymptomatiques* : surveillance ou ponction ;

- *épanchements pleuraux chyleux symptomatiques* : traitement au cas par cas, en fonction des résultats de l'évaluation clinique incluant la quantité de liquide chyleux retiré, la récurrence de l'épanchement, l'état respiratoire et l'éventualité d'une transplantation pulmonaire future ;

- **Sirolimus** à discuter avec le centre de référence ou de compétence.

Pour en savoir plus : PNDS 2012 - Lymphangioliomyomatose  
[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)

## Orientation

### ► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

#### ▪ Où transporter ?

En première intention vers un service d'urgence de proximité pour stabilisation et évaluation initiale.

#### ▪ Comment transporter ?

Les indications de médicalisation préhospitalière ne sont pas spécifiques à la pathologie, mais les complications potentielles de la maladie sont à prendre en considération (état de mal épileptique/EME, pneumothorax, hémorragie rétro-péritonéale, troubles du rythme cardiaque).

#### ▪ Quand transporter ?

Chez un patient connu ayant une STB, devant l'apparition de signes aigus pouvant évoquer une décompensation sur une atteinte connue ou l'apparition d'une nouvelle symptomatologie.

### ► Orientation au décours des urgences hospitalières

#### ▪ Où transporter ?

Vers un centre de référence ou de compétence pour la sclérose tubéreuse de Bourneville en fonction de l'organe atteint.

#### ▪ Comment transporter ?

Les indications de médicalisation du transfert ne sont pas spécifiques à la pathologie, mais les complications potentielles de la maladie sont à prendre en considération (état de mal épileptique/EME, pneumothorax, hémorragie rétro-péritonéale, troubles du rythme cardiaque).

#### ▪ Quand transporter ?

Nécessité d'une prise en charge spécialisée ou d'une décision pluridisciplinaire en fonction de l'atteinte et de l'état antérieur du patient.

## Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- S'assurer de l'absence d'interactions médicamenteuses avec le traitement au long cours du patient, en particulier en cas de traitement par Stiripentol ou évérolimus (cf. réf. ci-dessous) ;
- Le vigabatrin n'est ni métabolisé, ni lié aux protéines, ni inducteur d'enzymes hépatiques à cytochrome P450 responsables du métabolisme des médicaments ; il y a donc peu de risque d'interactions avec d'autres médicaments.
- Everolimus : du fait des propriétés immunosuppressives, ce médicament peut prédisposer aux infections bactériennes, fongiques, virales ou parasitaires, ou aux infections par des agents pathogènes opportunistes. Si une infection est diagnostiquée, un traitement approprié doit être instauré dans les plus brefs délais et l'arrêt temporaire ou définitif du traitement doit être envisagé.

### Pour en savoir plus :

[http://www.ema.europa.eu/docs/fr\\_FR/document\\_library/EPAR\\_-\\_Summary\\_for\\_the\\_public/human/000664/WC500036519.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/fr_FR/document_library/EPAR_-_Summary_for_the_public/human/000664/WC500036519.pdf)  
[www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu)  
[www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu)  
[www.ema.europa.eu](http://www.ema.europa.eu)

## Précautions anesthésiques

- Interactions médicamenteuses possibles avec le traitement au long cours, en particulier antiépileptique, mais celui-ci ne contre-indique pas la réalisation d'actes chirurgicaux nécessaires, sous réserve qu'il puisse être poursuivi en pré et postopératoire ;
- Tenir compte de l'atteinte multi-organe éventuelle (insuffisance cardiaque et troubles du rythme sur rhabdomyome intracardiaque, insuffisance rénale sur angiomyolipomes rénaux multiples) ;
- Monitoring rapproché de la tension artérielle, du rythme cardiaque.



## Mesures complémentaires en hospitalisation

- Quand un patient est hospitalisé pour une complication liée à une atteinte en rapport avec la STB, il est indispensable de faire une évaluation globale, en particulier ophtalmologique, cutanée, et pour les atteintes plus rares (hépatique, digestive), et vérifier le statut génétique du patient si la mutation n'est pas encore identifiée.
- Durant l'hospitalisation, un EEG avec vidéo permettant l'enregistrement des crises, est intéressant (dans le cas d'une épilepsie pharmaco-résistante chez un enfant épileptique) mais non de pratique courante en urgence.
- Certains patients suivent un régime alimentaire cétogène pour le contrôle de l'épilepsie. Il est important de ne pas l'interrompre brutalement.
- Prendre en considération le retard intellectuel et les troubles du comportement des malades liés à la STB dans de très nombreux cas.
- La vaccination antipneumococcique est utile si la fonction respiratoire est altérée.
- Un avis auprès d'un centre de référence peut être demandé à distance.
- Il existe une association des familles française et internationale, qui peut venir en aide aux familles et patients, en apportant de l'information pour la prise en charge de la maladie. L'association a élaboré un carnet de santé STB permettant de regrouper tous les suivis nécessaires dans cette maladie afin d'améliorer le suivi systématique et le traitement préventif des différentes atteintes.  
<http://astb.asso.fr/soigner-la-maladie/>
- La principale mesure dans la STB est d'avoir un suivi régulier pour anticiper l'évolution des différentes atteintes et pouvoir proposer des traitements et une prise en charge précoce permettant d'éviter les complications aiguës.  
<http://astb.asso.fr/vivre-avec-la-stb/>
- La prévention de l'évolution de la maladie à long terme peut se faire par la prise d'un inhibiteur de la voie mTOR : évérolimus - sirolimus (AMM pour le traitement des astrocytomes à cellules géantes, des angiomyolipomes, et de l'épilepsie pharmacorésistante).

## Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, **le don pour organes non vitaux doit être exclu (rein, pancréas, tissus...)**.

Le don de certains organes est possible en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis et analyse du dossier par les médecins de permanence de l'ABM).

Compte tenu de l'évolution naturelle des multiples localisations viscérales, osseuses et cutanées de cette maladie, certaines d'entre elles étant susceptibles de dégénérer, une analyse au cas par cas en fonction du bénéfice/risque pour un receveur donné doit être envisagée.

**Pour les organes vitaux**, une exploration minutieuse du donneur doit être réalisée afin d'éliminer des lésions vasculaires susceptibles de faire échouer la greffe, ou d'entraîner un risque hémorragique postgreffe pour le receveur (hamartome hépatique).

**Le don de poumon doit être exclu** du fait du risque de fibrose interstitielle difficilement détectable à la phase initiale de la maladie.

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

- ▶ **Risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus** : non, mais risque de transmettre un organe pouvant développer l'une des complications de la maladie (poumon).
- ▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement** : pas de risque particulier, mais maladie évolutive.
- ▶ **Don d'organes** : dans la mesure où la maladie est multisystémique, le don d'organes vitaux doit être le seul envisageable, **en excluant le poumon**.  
La permanence de l'ABM doit être contactée dans tous les cas.
- ▶ **Don de tissus** : contre-indication.  
Le don de peau et d'os est contre-indiqué, les lésions cutanées et osseuses pouvant dégénérer (carcinomes) ;  
Pour la cornée, contre-indication du fait des lésions associées (tumeurs dysembryoplasiques des paupières, nodules dysembryoplasiques de la conjonctive, dépigmentation de l'iris, colobome, cataracte, myopie...) ;  
Enfin, les lésions vasculaires habituelles de la maladie contre-indiquent le don de valves et vaisseaux.

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros ci-dessous).

**Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (ABM)  
Numéros des 4 territoires de régulation (24h/24h)**

SRA Nord Est	09 69 32 50 20
SRA Sud Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand Ouest	09 69 32 50 80
SRA Ile de France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

## Numéros en cas d'urgence

### Centre national de référence de la maladie de Bourneville rattaché au centre de référence des épilepsies rares (CRÉER)

**Professeur Rima Nabbout**

Hôpital Necker enfants malades  
149, rue de Sèvres - 75015 Paris

**Tél. : 01 44 38 15 36**

**En cas d'urgence :**  
**Tél. : 01 42 19 26 97 (24h/24h)**

**Centres de référence ou de compétence :**

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Filières de santé maladies rares :**

**DéfiScience**

Maladies rares du développement cérébral et de la déficience intellectuelle

[www.defiscience.fr/filiere](http://www.defiscience.fr/filiere)



## Ressources documentaires :

- **Darcy A. Krueger, MD, PhD,a,\* and Hope Northrup, MD,b, on behalf of the International Tuberos Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberos Sclerosis Complex Surveillance and Management: Recommendations of the 2012 International Tuberos Sclerosis Complex Consensus Conference *Pediatr Neurol.* 2013 Oct; 49(4): 255–265.**
- **Hope Northrup, MD,a,\* Darcy A. Krueger, MD PhD,b and on behalf of the International Tuberos Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberos Sclerosis Complex Diagnostic Criteria Update: Recommendations of the 2012 International Tuberos Sclerosis Complex Consensus Conference *Pediatr Neurol.* 2013 Oct; 49(4): 243–254.**
- **Rouvière O, Nivet H, Grenier N, Zini L, Lechevallier E. Guidelines for the management of tuberous sclerosis complex renal disease *Prog Urol.* 2012 Jun;22(7):367-79.**
- **Cribier B, Scrivener Y, Grosshans E. Tumors associated with nevus sebaceus. A study of 596 cases. *J Am Acad Dermatol,* 2000, 42 : 263-268**
- **Chebib N, Khouatra C, Lazor R, Archer F, Leroux C, Gamondes D, Thivolet-Bejui F, Cordier JF, Cottin V - Pulmonary lymphangiomyomatosis: From pathogenesis to management]. *Rev Mal Respir.* 2016 Oct;33(8):718-734. doi: 10.1016/j.rmr.2015.10.005. Epub 2015 Nov 18.**
- **Schillinger F, Montagnac R, Casola M, Birembaut P. - Bourneville's tuberous sclerosis (BTS) and nephrocalcinosis]. *Nephrologie.* 1995;16(3):305.**
- **De Paepe JP, Michel L, Pirson Y, Squifflet JP, Alexandre G. - Renal transplantation and Bourneville's tuberous sclerosis]. *Acta Chir Belg.* 1987 Nov-Dec;87(6):376-81.**

## Ces recommandations ont été élaborées par :

### **Docteur Nicole Chemaly**

Centre national de référence de la maladie de Bourneville  
rattaché au centre de référence des épilepsies rares (CRéER)

### **Service du Professeur Rima Nabbout**

Hôpital Necker enfants malades - 149, rue de Sèvres - 75015 Paris

## En collaboration avec :

### **- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon  
- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon cedex 03

- **Docteur Pierre-Geraud Claret** : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Docteur Jonathan Duchenne** : pôle d'addictologie et de médecine d'urgence - centre hospitalier Henri-Mondor – 50, avenue de la république - 15000 Aurillac

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Hôpital Louis-Mourier - 92700 Colombes

### **- L'Agence de biomédecine (ABM)**

**Docteurs Francine Meckert et Olivier Huot** : service de Régulation et d'Appui de l'Agence de biomédecine (ABM)

### **- L'Association de malades et de leurs familles : ASTB**

contact@astb.asso.fr

<http://astb.asso.fr/>

*Date de réalisation : 11/02/2013*

*Révision : 15/03/2018*