

# La sclérose tubéreuse de Bourneville

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec : les situations de handicap au quotidien](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la sclérose tubéreuse de Bourneville. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que la sclérose tubéreuse de Bourneville ?

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique, principalement caractérisée par le développement de tumeurs bénignes qui peuvent toucher différents organes. La peau, le cerveau et les reins sont souvent atteints, les yeux, le cœur, les dents et les poumons le sont moins souvent.

Il existe une grande diversité des manifestations de la maladie avec une évolution très variable d'une personne à l'autre et en fonction de l'âge, allant de formes pratiquement inapparentes, limitées à la peau, à des formes plus sévères touchant le cerveau, les reins ou les poumons.

Elle a été décrite pour la première fois en 1880 par D.M. Bourneville.

### ● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de la maladie (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) n'est pas connue avec exactitude : elle est estimée entre 1 sur 8 000 et 1 sur 15 000.

### ● Qui peut être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La STB peut toucher aussi bien les femmes que les hommes, quelle que soit leur origine géographique.

### ● À quoi est-elle due ?

La STB est une maladie génétique : elle est due à des anomalies (mutations) sur l'un ou l'autre des deux gènes suivants : le gène *TSC1*, localisé sur le chromosome 9 et le gène *TSC2*, sur le chromosome 16. Les gènes sont des morceaux d'ADN (substance constituant les chromosomes) qui contiennent le « code » permettant aux cellules de produire les protéines, essentielles au fonctionnement normal de l'organisme.

Ces deux gènes ont pour rôle d'empêcher l'apparition de tumeurs (gènes suppresseurs de tumeurs). La plupart des manifestations de la STB sont dues à la présence de tumeurs bénignes, liée à un mauvais fonctionnement de ces gènes.

Le gène *TSC1* commande la production d'une protéine, l'hamartine, et le gène *TSC2* contrôle la fabrication de la tubérine. L'hamartine et la tubérine doivent s'associer pour être actives ; si l'une des deux protéines est absente ou anormale, le complexe hamartine-tubérine ne se forme pas ou est inactif.

Les manifestations de la maladie ne diffèrent pas entre la forme liée à *TSC1* et celle liée à *TSC2*. Toutefois, statistiquement les formes liées à *TSC1* sont plutôt moins sévères mais il y a de nombreuses exceptions individuelles. Les mutations des gènes *TSC1* et *TSC2* étant très nombreuses et variées, elles sont par conséquent difficiles à mettre en évidence et il peut arriver que chez certaines personnes aucune mutation ne soit détectée.

## ● Quelles sont les manifestations ?

Les manifestations de la STB sont très variées car de nombreux organes peuvent être atteints. Il y a de grandes différences d'une personne à l'autre et en fonction de l'âge. Cette diversité existe également au sein d'une même famille lorsque plusieurs personnes sont atteintes de la STB. En effet, les manifestations peuvent être tardives, modérées et parfois inapparentes pour certaines personnes, tandis que d'autres peuvent avoir des manifestations précoces et sévères.

L'énumération de toutes les manifestations possibles de la maladie, peut paraître inquiétante mais il faut savoir qu'aucune personne ne les a toutes, en même temps.

### Atteintes cutanées

- Les angiofibromes ou adénomes de Pringle sont présents chez 85 % des personnes atteintes. Ils apparaissent surtout après l'âge de deux ans et s'accroissent au moment de l'adolescence. Ce sont de petits boutons arrondis, de couleur rougeâtre, situés sur les joues, les ailes du nez et parfois le menton, en forme de papillon (ressemblant à une acné atypique). L'exposition solaire favorise leur apparition et leur accentuation. Ces lésions peuvent être inesthétiques et gêner les personnes atteintes. Elles peuvent être améliorées par certains traitements (*voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*).

- La plaque fibreuse du front est une lésion surélevée, rouge-brunâtre, caractéristique, présente chez 25 % des personnes atteintes. Elle peut apparaître tôt dans la vie.

- Des taches de la peau de couleur blanche (taches dépigmentées achromiques ou hypomélaniques), de taille variable sont très fréquentes et retrouvées chez 80 % des personnes atteintes. Elles apparaissent souvent précocement, dès la première année de vie. Cependant, elles ne sont pas spécifiques de la STB et peuvent se voir chez des personnes non atteintes. Elles peuvent ne pas être mises en évidence en lumière normale et nécessiter un éclairage particulier en lumière de Wood (lumière ultra-violette). Cet examen doit être réalisé dans une pièce noire. La tache reflète alors la lumière.

- Les plaques « peau de chagrin » sont présentes chez 20 à 40 % des personnes atteintes : ce sont des régions de peau un peu épaissies, bosselées et décolorées (aspect peau d'orange), situées souvent dans le bas du dos. Elles peuvent être présentes à la naissance mais apparaissent souvent plus tard.

- Les fibro-kératomes unguéaux ou tumeurs de Koënen : ce sont de petites excroissances de la taille d'un grain de blé, apparaissant à la jonction de la peau et des ongles des pieds ou des mains. Ils sont présents chez 50 % des personnes atteintes. Ils apparaissent assez tardivement et sont donc rares chez l'enfant. Ces fibromes peuvent grossir et devenir gênants car ils peuvent s'accrocher et saigner. Ils peuvent être enlevés par un dermatologue. Ils apparaissent parfois sous et autour des ongles (péri unguéaux) et provoquent leurs fissures.

- De petites excroissances de « chair » (*molluscum pendulum*) se retrouvent chez 30 % des personnes atteintes. Ces tuméfactions cutanées bénignes ne sont pas spécifiques de la STB et peuvent concerner des personnes non atteintes. Cependant, dans la STB, ces *molluscum* ont certaines particularités, de part leur grand nombre et leur localisation à l'arrière du cou et des épaules. Ils n'ont pas de grande valeur pour le diagnostic de la maladie.

### Atteintes du système nerveux

Elles sont, elles aussi, variables et peuvent se manifester par des crises d'épilepsie, une déficience intellectuelle, des troubles psychiatriques ou des troubles du comportement.

- Les crises d'épilepsie (manifestations neurologiques liées à la décharge électrique des cellules hyperexcitables du cerveau que sont les neurones) sont fréquentes : chez 60 à 80 % des personnes atteintes. L'épilepsie est essentiellement liée à la présence de certaines lésions cérébrales, les tubers corticaux, qui sont des amas de cellules malformées (neurones et astrocytes) situés dans la matière grise du cerveau (cortex cérébral). Toutefois, il est possible d'avoir des tubers sans faire de crises d'épilepsie.

Les crises se manifestent différemment, souvent selon la localisation des tubers cérébraux : convulsions généralisées où les décharges électriques touchent l'ensemble du cortex cérébral (surface du cerveau constituée de matière grise) ou crises partielles où les décharges sont localisées dans une région définie du cortex et provoque par exemple des mouvements du bras (une crise partant de la région du cortex responsable du mouvement du bras provoque ainsi les secousses du bras). Elles peuvent survenir très tôt dans la vie, chez le nourrisson, où elles se manifestent souvent sous la forme de brusques mouvements de flexion des bras (spasmes en flexion ou syndrome de West) avec parfois des anomalies à l'électro-encéphalogramme qui peuvent aller jusqu'à un aspect de désorganisation complète du tracé avec des pointes et des ondes amples (hypsarythmie). La présence d'un syndrome de West chez un nourrisson doit faire systématiquement rechercher une STB mais il n'en est cependant pas spécifique et peut survenir dans d'autres pathologies du cerveau. Les crises d'épilepsie peuvent aussi commencer plus tard dans la vie, y compris chez l'adulte.

Les crises peuvent être difficiles à contrôler par les traitements anti-épileptiques conventionnels et peuvent nécessiter d'autres types de prise en charge : le stimulateur du nerf vague, le régime céto-gène (riche en graisses et pauvre en protéines et glucides), parfois une chirurgie du cerveau. L'épilepsie précoce s'accompagne généralement de difficultés d'apprentissage chez les enfants. Mais les difficultés d'apprentissage peuvent être indépendantes de la survenue de crises d'épilepsie dans la STB.

- Nodules Sous-Ependymaires (NSE) et Astrocytomes Sous-Ependymaires à cellules Géantes (SEGA). Des amas de cellules situés sur les bords des ventricules (cavités à l'intérieur du cerveau remplies de liquide céphalo-rachidien LCR) forment des tumeurs cérébrales bénignes appelées nodules sous-épendymaires (NSE). Ces NSE peuvent (environ dans 5-10 % des cas) grossir sous la forme d'astrocytomes à cellules géantes (SEGA). Lorsque ces SEGA sont situés autour du trou de Monro (zone permettant le passage de LCR entre les ventricules), elles peuvent l'obstruer et provoquer une hypertension intra-crânienne (se manifestant par des céphalées, des vomissements répétés, une somnolence, une confusion mentale, une augmentation des crises d'épilepsie). Ces signes sont parfois difficiles à détecter chez un enfant avec autisme ou retard intellectuel sévère. Le pronostic est généralement bon (sans séquelles) lorsque le dépistage et la prise en charge thérapeutique sont précoces. Les SEGA apparaissent chez l'enfant et l'adolescent et peuvent continuer à grossir chez l'adulte. C'est pourquoi il est nécessaire de rechercher systématiquement ces lésions et de les surveiller avec des IRM ou des scanners cérébraux réguliers afin de les détecter et de les traiter préventivement avant l'apparition des signes d'hypertension intracrânienne.

- Les difficultés d'apprentissage sont présentes chez environ la moitié des personnes ayant une STB. Mais dans certains cas, un déficit intellectuel plus important peut être présent surtout chez les enfants ayant eu une épilepsie précoce, en particulier un syndrome de West (toutefois, tous les enfants ayant eu un syndrome de West n'ont pas forcément de déficience intellectuelle, surtout si celui-ci a été pris en charge rapidement et correctement).

- Des troubles psychopathologiques sont parfois associés : dans 30 à 60 % des cas, une hyperactivité avec déficit de l'attention, une anxiété dans 15 à 40 % des cas et une dépression dans 15 à 20 % des cas. Les troubles du sommeil sont présents dans environ deux tiers des situations.

- Les troubles du comportement sont présents chez plus de la moitié des personnes : agressivité, colère... Ils surviennent préférentiellement chez les personnes atteintes et ayant une déficience intellectuelle et leur intensité diffère d'une personne à l'autre.

- Un trouble du spectre autistique, caractérisé par des troubles des interactions sociales, des troubles de la communication verbale et non verbale, des intérêts restreints et des comportements répétitifs (stéréotypés), s'accompagnant parfois d'une intolérance aux changements et à une hypersensibilité sensorielle, est présent dans 17 à 60 % des cas.

L'adolescence est un moment de grande fragilité où il faudra particulièrement surveiller les personnes atteintes de STB. Les troubles de l'humeur, les troubles du comportement peuvent apparaître ou s'accroître à cette période. Les raisons en sont multiples (hormonales, vécu difficile de la maladie, épilepsie et ses traitements, troubles liés à la STB elle-même...).

### Atteinte de l'œil

Des tumeurs bénignes de la rétine (phacomes ou hamartomes rétiens) sont présentes chez environ la moitié des personnes ayant une STB. Ces lésions, le plus souvent, n'entraînent aucune gêne visuelle. Elles sont visibles au fond d'œil (examen pratiqué avec une petite lampe ou ophtalmoscope après dilatation de la pupille par un collyre approprié) mais peuvent être difficiles à mettre en évidence.

### Atteinte rénale

Cette atteinte rénale est assez fréquente, surtout après l'âge de 10 ans et chez l'adulte. Elle est rare chez le petit enfant. Il s'agit surtout de tumeurs rénales bénignes, non cancéreuses (angiomyolipomes). Le plus souvent, elles ne donnent aucune manifestation et sont découvertes à l'occasion d'un examen systématique. Elles peuvent parfois être à l'origine de saignements (nécessitant alors un traitement d'urgence s'ils sont importants), de douleurs abdominales ou d'augmentation de volume du rein. Parfois, l'atteinte des reins se manifeste sous forme de kystes (cavités). L'atteinte des reins peut évoluer vers une insuffisance de fonctionnement des reins (insuffisance rénale). L'échographie, le scanner et l'IRM permettent de porter le diagnostic de cette atteinte rénale et d'en faire la surveillance périodique, indispensable pour éviter les accidents hémorragiques ou l'évolution vers l'insuffisance rénale. La surveillance des reins (tension artérielle, fonction rénale et imagerie des reins) est indispensable tout au long de la vie d'une personne atteinte de STB.

### Atteinte cardiaque

Il s'agit principalement de la présence d'une ou plusieurs tumeurs bénignes du cœur (rhabdomyome). Cette tumeur n'apparaît que chez le nourrisson et l'enfant. Elle est présente avant la naissance et peut être découverte à l'échographie prénatale. Très souvent, ces tumeurs n'ont aucune conséquence et disparaissent spontanément chez le nourrisson. Parfois, elles peuvent entraîner un mauvais fonctionnement cardiaque aigu (insuffisance cardiaque) ou des troubles du rythme chez le fœtus ou le nouveau-né. Chez les personnes

ayant eu un rhabdomyome cardiaque, et même s'il a disparu, il est conseillé de réaliser un enregistrement du cœur (holter cardiaque de 24 heures) afin de vérifier la normalité du rythme cardiaque.

### Atteinte pulmonaire

Cette atteinte touche presque exclusivement la femme adulte et se manifeste par de multiples cavités remplies d'air (kystes) dans les poumons : il s'agit de lymphangioliéiomyomatose ou LAM (pour plus d'information, voir l'article Orphanet [Lymphangioliéiomyomatose](#)). Ces kystes peuvent entraîner un mauvais fonctionnement respiratoire avec essoufflement ou un épanchement d'air (pneumothorax) en cas de rupture dans la plèvre qui entoure le poumon ou des crachats de sang (hémoptysie). L'évolution des kystes pulmonaires peut entraîner dans certains cas une insuffisance respiratoire chronique éventuellement sévère. Le scanner du poumon permet de faire le diagnostic de cette atteinte pulmonaire, y compris chez les personnes qui n'ont pas de manifestations.

Il peut exister également des épanchements dans la plèvre d'un liquide blanc grisseux (pleurésies chyleuses).

De petits nodules correspondant au développement bénin de certaines cellules pulmonaires et n'ayant aucun caractère de gravité peuvent parfois être vus au scanner, aussi bien chez la femme que chez l'homme.

### Autres atteintes

D'autres organes peuvent être touchés comme le tube digestif, les os... Ces atteintes sont rares pour certaines et souvent sans conséquence.

Les atteintes dentaires méritent d'être connues. Des tuméfactions au niveau des gencives (puits dentaires) sont possibles, elles peuvent saigner et de très fines dépressions dans l'émail dentaire peuvent se produire, sans risque accru de caries. Une bonne hygiène dentaire est conseillée.

## ● Quelle est son évolution ?

L'évolution de la maladie est extrêmement variable d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille où certains membres sont pourtant porteurs d'une mutation génétique identique. L'atteinte de chaque organe est indépendante.

Il existe deux types de situations assez distinctes : celle des enfants vus précocement dès la première année de vie, souvent dans le cadre de spasmes infantiles, qui risquent de développer une déficience intellectuelle potentiellement sévère, et des troubles du spectre autistique ; et des enfants ou des adultes vus plus tardivement, en général avec une épilepsie partielle ayant débuté plus tardivement (ou parfois même sans épilepsie mais avec atteinte cutanée ou rénale) qui se développent mieux sur le plan intellectuel mais risquent de développer des troubles des apprentissages ou des troubles attentionnels. Le handicap découle donc de la nature et l'importance de ces troubles associés, pouvant empêcher l'enfant de poursuivre une scolarité dans un milieu normal et l'adulte d'avoir une vie autonome. En l'absence de telles manifestations, les personnes peuvent mener une vie normale.

L'espérance de vie, quant à elle, est normale dans l'immense majorité des cas. Cependant, assez rarement, certaines complications tumorales rénales ou cérébrales, des crises convulsives prolongées (état de mal épileptique) ou bien une atteinte pulmonaire très avancée peuvent réduire l'espérance de vie. Dans certains cas exceptionnels, la STB nécessite une greffe de rein ou de poumon. C'est pourquoi des prises en charge précoces ultra spécialisées sont indispensables afin de limiter la survenue de telles évolutions.

## ● 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.

# Le diagnostic

La maladie est présente dès la naissance. Dans certains cas, le diagnostic est fait avant la naissance, sur la découverte d'anomalies du fœtus à l'échographie, en particulier les rhabdomyomes cardiaques. Cependant, le diagnostic est souvent fait plus tard, chez le nourrisson, dans l'enfance ou à l'âge adulte. En effet, les symptômes peuvent être tardifs, modérés et parfois inapparents. Parfois, le diagnostic n'est fait que lors d'un bilan familial après la découverte d'un autre cas.

## ● Comment fait-on le diagnostic de la sclérose tubéreuse de Bourneville?

Le diagnostic de la STB se fait avant tout sur les manifestations cliniques. Le plus souvent, ce diagnostic n'est pas très difficile car, à l'âge adulte, 95 % des personnes présentent des signes évocateurs. Il peut cependant, être moins facile chez l'enfant, ayant des manifestations plus discrètes.

## ● En quoi consistent les tests diagnostiques et les examens complémentaires ?

Les examens complémentaires recherchent des signes permettant d'établir le diagnostic de STB et une éventuelle complication qui nécessitera une surveillance ou une prise en charge particulière.

**L'examen de la peau sous lumière de Wood** permet de mettre en évidence les taches achromiques.

**Le fond d'œil** recherche des phacomés rétinien.

**L'échographie rénale** recherche des angiomyolipomes, des tumeurs et des kystes des reins.

**L'échographie cardiaque** met en évidence des rhabdomyomes.

Le **scanner cérébral ou l'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM)** recherchent des lésions intracrâniennes évocatrices comme des tubers corticaux, des nodules sous-ependymaires, des astrocytomes à cellules géantes.

Enfin, un **scanner des poumons** est conseillé à l'âge adulte chez toutes les femmes atteintes de STB pour rechercher la lymphangioliéiomyomatose (LAM).

La **mise en évidence de l'anomalie génétique** n'est généralement pas nécessaire pour établir le diagnostic de la maladie, mais elle est utile et peut être indispensable dans certains cas, notamment dans le cadre d'un conseil génétique chez un couple dont un des partenaires est atteint de STB.

## ● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?

De nombreuses manifestations présentes dans la STB ne sont pas spécifiques de la maladie et peuvent être tout à fait isolées ou être caractéristiques d'une autre affection. C'est le cas notamment des taches dépigmentées qui peuvent s'observer chez des personnes indemnes de toute maladie ou entrer dans le cadre d'une autre maladie (ex : vitiligo) mais aussi de l'épilepsie qui apparaît chez des personnes avec ou sans lésion cérébrale mais n'ayant pas la STB.

Les kystes rénaux, les angiomyolipomes rénaux, les rhabdomyomes cardiaques et l'atteinte pulmonaire peuvent aussi survenir chez des personnes n'ayant pas de STB. Par conséquent,

c'est surtout l'association de plusieurs manifestations différentes plus que ces manifestations prises isolément, qui permet de faire le diagnostic de la maladie. Il existe une liste de critères de diagnostic, commune sur le plan international, qui permet de confirmer le diagnostic.

- **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

La maladie est présente dès la naissance et on peut la dépister plus facilement lorsque l'on a déjà connaissance de cas dans la famille. Pour ce dépistage, l'examen clinique approfondi et les examens complémentaires décrits plus haut sont nécessaires. Si l'anomalie génétique a été mise en évidence, il est possible de la rechercher chez les apparentés de la personne atteinte, ceci dès le plus jeune âge, car en cas de STB, la mise en place d'une surveillance régulière préventive, avant l'apparition des manifestations de la maladie, apporte un bénéfice.

## Les aspects génétiques

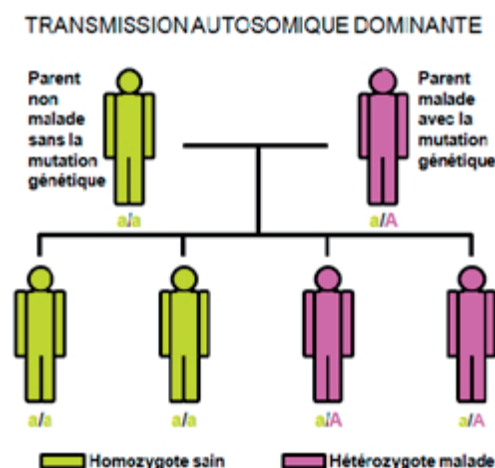
- **Comment se transmet la sclérose tubéreuse de Bourneville?**

La STB est due à des mutations des gènes *TSC1* et *TSC2*, localisées respectivement sur les chromosomes 9 et 16 (voir « À quoi est-elle due ? »).

C'est une maladie génétique autosomique dominante (voir figure 1).

Le terme « **autosomique** » signifie que le gène en cause n'est pas situé sur un des chromosomes sexuels (les chromosomes X ou Y), mais sur l'un des 22 autres chromosomes, appelés « **autosomes** ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille. Chaque personne possède deux exemplaires de chaque gène, l'un provenant de son père, l'autre de sa mère.

Le terme « **dominant** » signifie qu'il suffit qu'un seul des deux exemplaires du gène soit porteur de la mutation pour que la maladie se manifeste. La personne malade a, à chaque conception, un risque sur deux de transmettre le gène muté à ses enfants.



**Figure 1 : Illustration de la transmission autosomique dominante.**

Un des parents possède une copie mutée du gène (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a. À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50 %. Les enfants a/a ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène a/a).

©Orphanet



. Dans environ 30% des cas la mutation à l'origine de la STB est héritée de l'un des deux parents qui est lui aussi atteint (parfois sans qu'il le sache).

. Dans environ 70 % des cas, la mutation est survenue accidentellement au cours de la formation de certaines cellules reproductrices de l'un ou l'autre des parents (ovules ou spermatozoïdes) qui eux ne sont pas atteints de STB : la mutation est nouvelle dans la famille (**néomutation ou mutation « de novo »**). L'enfant est alors le premier malade identifié dans la famille. Si lui-même a par la suite des enfants, le risque de transmettre la maladie est le même que celui décrit ci-dessus, c'est-à-dire 50 %.

Cependant, on ne peut affirmer qu'il s'agit d'une néomutation que si les deux parents ont eu d'une part, un examen clinique soigneux et des examens complémentaires (examen de la peau à la lumière de Wood, fond d'œil, IRM cérébrale et échographie rénale) ou une recherche de la mutation afin d'éliminer chez eux une forme très légère.

Lorsqu'aucun des deux parents n'est atteint, il y a quand même un petit risque de récurrence (c'est-à-dire d'avoir un deuxième enfant atteint de STB), de l'ordre de 1 à 2 % : en effet si une mutation spontanée s'est produite au sein d'une cellule reproductrice de l'un des parents, en se divisant elle donne naissance à plusieurs cellules reproductrices mutées susceptibles d'être à l'origine de plusieurs enfants atteints (**mosaïque germinale**).

Par ailleurs, la STB est une maladie d'expressivité très variable ce qui signifie que les manifestations cliniques sont différentes d'une personne à l'autre notamment sur le plan de la gravité. Les personnes atteintes peuvent même ne ressentir aucune manifestation de la maladie et ainsi ignorer qu'elles sont porteuses du gène muté. Cependant, la pénétrance est quasi-complète, ce qui signifie que quasiment toutes les personnes porteuses du gène muté ont des signes de la maladie (par exemple, des lésions au fond d'œil, au cerveau ou aux reins).

## ● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille?

### Pour les parents d'une personne atteinte

La maladie est héritée d'un des deux parents dans environ un cas sur trois. Dans les autres cas, il s'agit d'une mutation survenue chez la personne atteinte (néomutation). Dans ce cas, les parents sont indemnes de la maladie et l'enfant est le premier malade identifié dans la famille.

### Pour les frères et sœurs d'une personne atteinte

Les frères et sœurs ont un risque sur deux d'être également atteints si l'un des deux parents a la maladie. En revanche, si les parents sont indemnes, il s'agit d'une nouvelle mutation chez l'enfant atteint et le risque pour les frères et sœurs peut être considéré comme très faible mais non nul (risque de 1 à 2 % lié à une mosaïque germinale). Les frères et sœurs indemnes ne transmettent pas la maladie à leur descendance.

### Pour les enfants de la personne atteinte

Le risque de transmission aux enfants est de 50 %, c'est-à-dire 1 risque sur 2 à chaque naissance quelque soit le sexe de l'enfant.

## ● Peut-on faire un diagnostic prénatal (DPN)? Un diagnostic préimplantatoire (DPI)?

- **Le diagnostic prénatal (DPN)** peut être réalisé dans certaines conditions.

Plusieurs situations sont possibles :

- **S'il y a eu au moins une personne atteinte de STB dans la famille**, deux situations peuvent se présenter :

. Si la mutation est connue dans la famille, le diagnostic prénatal est réalisable par analyse moléculaire du gène, tout en sachant que les manifestations de la maladie varient d'une personne à l'autre. Le diagnostic prénatal consiste à rechercher l'anomalie génétique à 12 semaines d'absence de règles (aménorrhée) après biopsie du trophoblaste (placenta), ou à 16 semaines d'aménorrhée sur les cellules amniotiques prélevées par amniocentèse (ponction du liquide dans lequel se développe le fœtus). Ces deux examens comportent un risque faible de fausse couche, différent selon l'examen, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable.

. Si la mutation n'est pas connue, le diagnostic prénatal est éventuellement possible, mais plus tardivement par la surveillance des signes échographiques (tumeur cardiaque) et la réalisation d'une IRM cérébrale fœtale à 30 semaines d'aménorrhée. Cependant, il est certain que ces examens du cœur et du cerveau ne peuvent pas permettre de déceler tous les cas de STB avant la naissance.

- **S'il n'y a pas de cas de STB dans la famille** et que l'échographie prénatale a mis en évidence chez le fœtus des rhabdomyomes cardiaques, permettant d'évoquer le diagnostic de STB, il faut réaliser une IRM cérébrale du fœtus pendant la grossesse et une étude moléculaire du gène peut être proposée si une amniocentèse est réalisée. Des examens chez les deux parents sont également nécessaires pour rechercher des signes de STB et une consultation en neuropédiatrie ou en génétique est indispensable.

Cependant, quelle que soit la méthode utilisée, le conseil génétique est particulièrement difficile car la gravité de la maladie est extrêmement variable, y compris à l'intérieur d'une même famille. Le pronostic neurologique est favorable dans 60 % des cas en moyenne, mais cela peut varier beaucoup selon les situations.

- Une autre possibilité, si la mutation est connue, est de recourir à une technique de fécondation *in vitro* qui permet un **diagnostic préimplantatoire (DPI)**, c'est-à-dire avant le début de la grossesse.

Le DPI est une technique complexe nécessitant dans un premier temps une stimulation ovarienne, une ponction des ovaires, un recueil de sperme et une fécondation *in vitro*. Ensuite, on prélève sur les embryons âgés de trois jours, au laboratoire, deux cellules sur lesquelles on recherche l'anomalie génétique. Seuls les embryons indemnes de la mutation STB sont alors implantés dans l'utérus maternel. La probabilité de naissance après un DPI est actuellement de l'ordre de 15 à 20 % à chaque tentative. Il s'agit d'une solution peu utilisée du fait de sa complexité et des délais de prise en charge.

# Le traitement, la prise en charge, la prévention

## ● Existe-t-il un traitement pour cette maladie ?

Il n'existe pas actuellement de traitement permettant de guérir cette maladie. Toutefois, divers traitements permettent de prendre en charge séparément chaque manifestation et complication.

## ● Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de la maladie ?

- Depuis peu, une classe de médicaments, les **inhibiteurs de mTOR** ont montré une efficacité sur certaines lésions de la STB, arrêtant leur croissance ou entraînant leur diminution (angiomyolipomes rénaux, astrocytomes à cellules géantes, LAM pulmonaire, angiofibromes du visage), ceci dans certaines indications précises.

- Les crises épileptiques peuvent être difficiles à traiter (épilepsie dite pharmacorésistante). De nombreux médicaments antiépileptiques sont disponibles. Ils seront choisis en fonction du type d'épilepsie et de l'âge de la personne. Des associations de plusieurs anti-épileptiques peuvent être nécessaires. Cependant, il n'est pas toujours facile de trouver le juste équilibre permettant de contrôler les crises et d'éviter les effets indésirables du traitement anti-épileptique (sommolence ou aggravation des troubles du comportement). D'autres thérapeutiques peuvent être proposées en association au traitement antiépileptique dans des cas difficiles (régime cétogène, stimulation du nerf vague) mais l'effet est inconstant et variable d'une personne à l'autre. Le traitement chirurgical de certaines lésions cérébrales localisées, à l'origine des crises épileptiques, est parfois possible et doit être étudié dans tous les cas par une équipe experte de la chirurgie des épilepsies avec pharmacorésistance.

- L'apparition des astrocytomes à cellules géantes doit être recherchée régulièrement par IRM ou scanner, durant toute l'enfance et l'adolescence, même en l'absence de manifestations cliniques. Ces lésions peuvent parfois continuer à grossir chez l'adulte et devront être surveillées même dans cette tranche d'âge chez certaines personnes. Lorsque ces lésions grossissent et que les médecins estiment qu'elles comportent un risque de complication (*voir « Quelles sont les manifestations ? »*), elles peuvent être opérées avec de bons résultats. Il arrive parfois que cette intervention soit nécessaire en urgence. Si la chirurgie n'est pas possible ou comporte un risque, le traitement médical par un inhibiteur de mTOR est efficace, mais l'effet n'est pas immédiat et il doit être continué de nombreuses années.

- Les angiofibromes faciaux peuvent être enlevés au laser, ou par abrasion de la peau du visage (dermabrasion). Ils diminuent également chez les patients traités par inhibiteurs de mTOR. Les UV favorisant leur apparition et leur aggravation, il est donc important de mettre une protection solaire, quelque soit l'âge.

- Les fibromes unguéaux peuvent être traités par laser, par diathermie (traitement par courant électrique) ou par chirurgie.

- Les angiomyolipomes rénaux peuvent être traités par embolisation sélective, ce qui consiste à boucher les artères qui nourrissent la tumeur. Cette embolisation est réalisée à l'occasion d'une radiographie des artères (artériographie). Elle permet de préserver le reste des reins. Le risque de saignement d'un angiomyolipome est difficile à évaluer mais est d'autant plus grand que la tumeur est plus grosse, contient beaucoup de vaisseaux et que

ces vaisseaux présentent des anévrismes (petites dilatations focales). L'embolisation est aussi la technique de choix pour arrêter en urgence un saignement.

Les inhibiteurs de m TOR peuvent être une alternative pour le traitement des angiomyolipomes. En l'absence de possibilité d'embolisation, s'il existe des angiomyolipomes risquant de saigner, ou qui entraînent un mauvais fonctionnement des reins, un traitement par un inhibiteur de mTOR peut être débuté. Dans certains cas, devant des lésions inhabituelles, il faut enlever une partie du rein par chirurgie (néphrectomie partielle). Le recours à la chirurgie reste cependant rare.

- Les rhabdomyomes cardiaques diminuent de taille habituellement avec le temps. S'ils entraînent un mauvais fonctionnement cardiaque (insuffisance cardiaque), il peut être nécessaire de traiter par des médicaments en attendant la régression de la tumeur.

- L'atteinte pulmonaire doit être recherchée systématiquement par un scanner thoracique chez toutes les femmes adultes atteintes de STB, et chez toute personne atteinte de STB se plaignant d'essoufflement. Une surveillance médicale régulière et une mesure de la fonction respiratoire sont conseillées en cas de lymphangioliomyomatose ou LAM (kystes des poumons au scanner). Lorsque la LAM entraîne un essoufflement et que la mesure de la fonction pulmonaire (explorations fonctionnelles respiratoires) se détériore, un traitement par inhibiteurs de mTOR permet de ralentir ou d'arrêter son aggravation. Dans de rares cas, une greffe (transplantation) des poumons est nécessaire.

- Enfin, les troubles du comportement et la déficience intellectuelle nécessitent une prise en charge médico-éducative précoce avec la participation de psychiatres, de psychologues, de neuropsychologues, de rééducateurs (kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...) et d'éducateurs.

- Une méthode contraceptive adaptée est à déterminer par le gynécologue en fonction de chaque cas (mode de vie, surpoids, âge, facteurs de risque cardiovasculaires...). Si le choix se porte vers une contraception orale, il est important de prendre en compte que :

- Les estrogènes (contrairement aux progestatifs) susceptibles de favoriser le développement des lésions rénales et pulmonaires chez la femme sont donc déconseillés en cas de STB
- Certains antiépileptiques diminuent l'effet de la pilule contraceptive. Une concertation entre le gynécologue et le neurologue peut être nécessaire. Par ailleurs, certains médicaments antiépileptiques sont nocifs pour le développement d'un fœtus et contre-indiqués en cas de grossesse ou en cas d'allaitement. Une contraception rigoureuse doit donc être envisagée dans certains cas : elle sera discutée avec le médecin traitant, le spécialiste du centre de référence et le gynécologue habituel.

## ● Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter 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 socles 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.

## ● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

La STB est une maladie chronique qui peut dans certains cas être très invalidante. L'enfant et la famille peuvent bénéficier d'un accompagnement psychologique en différentes circonstances :

- l'annonce du diagnostic est souvent un moment difficile, tant pour l'enfant que les parents : désarroi, désespoir, colère, bouleversement des repères habituels, des priorités au sein de la famille, réorganisation de la vie quotidienne, peuvent fragiliser l'équilibre familial.
- soutien psychologique à l'enfant, pour lui permettre de se construire malgré la maladie, le handicap, parfois la stigmatisation (notamment en cas d'atteinte épileptique ou

cutanée), et puiser dans ses compétences. Un soutien pédopsychiatrique est recommandé. Avoir une maladie génétique est souvent vécu douloureusement notamment à l'adolescence. La perspective d'un suivi médical, parfois lourd, dans les années à venir, à laquelle peuvent s'ajouter les contraintes liées à l'épilepsie sont autant de motifs d'anxiété voire d'angoisse concernant le futur pour un jeune atteint de STB et qui peuvent avoir un impact négatif sur ses choix de vie. L'entourage familial et les professionnels de santé devront être attentifs notamment dans cette tranche d'âge, l'adolescent n'exprimant pas forcément ses inquiétudes. La découverte de la STB à l'âge adulte (par exemple lors du bilan d'une épilepsie apparue tardivement), peut créer de grands bouleversements psychologiques pour une personne, et avoir des conséquences pour les projets de vie de l'individu et de son couple. Là encore, l'accompagnement par des professionnels de santé sera important.

- soutien à la famille, incluant la fratrie, permettant de trouver ses ressources propres pour traverser ces épreuves, en accompagnant l'enfant sans le surprotéger, et pouvoir aborder des sujets comme la jalousie, la culpabilité... Les frères et sœurs d'un enfant atteint de STB peuvent également avoir des inquiétudes concernant leur propre risque d'être affectés par la maladie ou de la transmettre à leur descendance ou se sentir coupable de ne pas avoir la maladie. Un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle. L'entourage des personnes atteintes (conjointes, enfants,...) qui ont un rôle d'« aidants » doit aussi bénéficier d'une aide psychologique permettant d'améliorer leur qualité de vie et par conséquent également celle de l'aidé.

## ● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

L'aide des parents et de l'entourage peut prendre de très nombreuses formes selon l'âge de la personne et l'importance de son atteinte. Une attitude familiale attentive à ce que ressent l'enfant et l'instauration d'un milieu de vie sécurisant sont bénéfiques.

Pour les enfants et les adolescents qui souffrent d'épilepsie, le contrôle de la prise correcte des médicaments par les parents est important. De plus, il est recommandé d'adapter les temps de repos et le rythme des activités de l'enfant à son état général. Globalement un rythme de vie régulier avec un temps de sommeil suffisant, est recommandé. Le manque de sommeil, la fatigue, l'abus d'alcool par exemple, peuvent favoriser la survenue d'une crise d'épilepsie.

L'enfant peut avoir du mal à accepter les conséquences esthétiques de ses atteintes cutanées. Le regard des parents sur l'enfant est très important, parfois bien plus que leurs paroles. Il est important pour les parents, en lien avec le psychologue, de l'aider à mettre en avant toutes ses aptitudes et ses qualités personnelles. Si cette aide n'est pas suffisante, l'avis d'un pédopsychiatre est absolument nécessaire pour faire le diagnostic exact des troubles du comportement et mettre en place une prise en charge adaptée.

## ● **Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?**

Les personnes atteintes de la sclérose tubéreuse de Bourneville doivent être suivies dans les consultations des centres de référence et de compétence dont les coordonnées sont disponibles sur le site Orphanet ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)). Le Centre de Référence de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville peut également être contacté pour information ou pour vous orienter vers une consultation dans votre région. Par ailleurs, le médecin traitant (pédiatre ou généraliste) a aussi un rôle important à jouer, car il est souvent le premier consulté en cas d'urgence. Il peut aussi coordonner l'intervention des différents spécialistes.

Le suivi de la maladie dépend des manifestations et de leur sévérité : il peut nécessiter l'intervention de professionnels de plusieurs spécialités : généticiens, neuropédiatres et neurologues, psychologues, dermatologues, néphrologues ou urologues, neurochirurgiens, pneumologues, cardiologues, dentistes...

Dans le cas de déficit intellectuel et de troubles du comportement, de multiples professionnels travaillent souvent en réseau au sein de centres pluridisciplinaires dans le secteur médico-social ou sanitaire : Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) pour les enfants de 0 à 6 ans ayant un handicap ; Centres Médico Psychologiques (CMP) ou Médico Psycho Pédagogiques (CMPP) pour la dimension psychologique et rééducative ; SESSAD (Services d'Education et de Soins à Domicile) pour l'accompagnement pluridisciplinaire au sein des lieux de socialisation.

Parfois, l'importance des difficultés intellectuelles, de comportement, nécessite l'admission dans une institution pouvant à la fois dispenser la prise en charge éducative, pédagogique et thérapeutique : Institut Médico Educatif (IME).

La fréquence des consultations et des examens nécessaires est fixée par l'équipe médicale en fonction de l'évolution de chaque enfant.

Même en l'absence de manifestations, il faut surveiller régulièrement les lésions cérébrales par IRM ou scanner pendant au moins toute l'enfance, et à l'âge adulte régulièrement les lésions rénales et chez la femme, faire un scanner pulmonaire à 20 ans et 30 ans.

## ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Les situations d'urgence sont surtout représentées par les crises épileptiques. Si celles-ci ne cèdent pas spontanément dans un court délai, la personne devra être transférée dans un service d'urgence afin d'éviter l'installation d'un état de mal épileptique. La survenue de vomissements répétés, d'une somnolence ou d'une confusion mentale peut traduire une augmentation de la pression à l'intérieur du crâne (hypertension intracrânienne) et nécessiter une prise en charge en urgence. Cette situation est difficile parfois à juger chez des personnes avec autisme d'où l'importance de la surveillance de ces tumeurs intra cérébrales. A l'âge adulte, les lésions rénales peuvent saigner, éventuellement abondamment (douleur abdominale, pâleur, soif, malaise), et nécessiter un traitement urgent. Une douleur brutale dans la poitrine avec un essoufflement peut correspondre à un épanchement d'air dans la plèvre (pneumothorax) et doit être pris en charge en urgence.

Toutes les informations importantes à faire connaître en cas d'urgence ont fait l'objet d'une fiche [Orphanet Urgence](#).

Par ailleurs, le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant. Le présenter aux services d'urgence est utile.

## ● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, il n'est pas possible de prévenir la STB.

# Vivre avec : les situations de handicap de la sclérose tubéreuse de Bourneville 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.

## ● Faut-il préparer sa 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.

## ● ● ● En savoir plus

### ● Où en est la recherche ?

Les recherches se poursuivent sur le plan génétique afin d'établir des corrélations entre le type de mutation et les manifestations cliniques (corrélations génotype-phénotype) et pour essayer de mieux comprendre les mécanismes.

D'importantes recherches se font aussi pour mieux comprendre les mécanismes en cause dans la maladie, notamment ceux impliqués dans l'épilepsie (épileptogénèse) et dans le développement des lésions rénales et pulmonaires afin de proposer de nouvelles thérapeutiques.

De nombreuses études se poursuivent par ailleurs sur les médicaments, en particulier sur les inhibiteurs mTOR pour tester leur effet possible sur les crises d'épilepsie et sur l'autisme (leur effet, leur introduction précoce,...).

### ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

### ● Les prestations sociales en France ?

En France, les personnes, enfants ou adultes, ayant une sclérose tubéreuse de Bourneville peuvent bénéficier, si nécessaire, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale, en ce qui concerne le remboursement du financement des soins, des frais médicaux et des appareillages au titre des Affections de Longue Durée (ALD). En pratique, c'est le médecin traitant, en étroite relation avec le centre de référence ou de compétence qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins.

Les familles peuvent obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé pour les enfants atteints d'une déficience intellectuelle en faisant une demande auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Les adultes qui ne peuvent pas travailler ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé ou simplement une reconnaissance de travailleur handicapé (RQTH) en faisant un dossier auprès de la MDPH. Selon leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. Cette reconnaissance permet également une aide pour l'accès à l'emploi. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte station debout pénible et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France. Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

**CONTACTEZ**

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36  
(appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**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

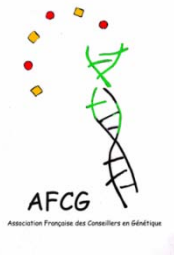
**CRÉER**, Centre de Référence épilepsies rares et  
Sclérose Tubéreuse de Bourneville

*Association Sclérose tubéreuse de  
Bourneville*



association  
sclérose  
tubéreuse  
de Bourneville

*Association Française des Conseillers en  
Génétique*



*Première édition : avril 2007*

*Deuxième édition : février 2015 avec la  
collaboration de : Pr V. Cottin, Pr R.Nabbout,  
Pr O. Rouvière, Dr R. Touraine, Dr I.An, Dr  
L.Ouss*