

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)
Sclérose Tubéreuse de Bourneville**

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Septembre 2021

Cet argumentaire a été élaboré par les centres de Référence des Epilepsies Rares du CHU de Lille et de Necker Enfants Malades, APHP, de Paris, en septembre 2021.

Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Sclérose Tubéreuse de Bourneville.
Le PNDS est téléchargeable sur le site de la filière associée aux centres de référence des épilepsies rares, Défiscience : <http://www.defiscience.fr/>

Synthèse à destination du médecin traitant

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

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

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