

Fiche pathologie

SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE

Qu'est-ce que la Sclérose Tubéreuse de Bourneville ?

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique caractérisée par la présence de tumeurs bénignes (hamartomes) dans plusieurs organes surtout la peau, le cerveau, les reins et le cœur. Les manifestations rénales sont rares chez le petit enfant et apparaissent progressivement sous forme de tumeurs bénignes appelées angiomyolipomes (tumeurs bénignes composés de vaisseaux de muscles et de graisse, présents chez 60-85 % des patients) de kystes (présents chez 10 à 20 % des enfants et 14 à 45 % des adultes) et exceptionnellement de tumeur maligne.

A quelle fréquence trouve-t-on la Sclérose Tubéreuse de Bourneville ?

La fréquence de cette maladie est estimée à 1 sur 10 000. Mais elle est probablement plus importante car cette maladie est souvent sous diagnostiquée.

Quelles sont les causes et les moyens de transmission de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville ?

La sclérose tubéreuse de Bourneville est une maladie génétique (un gène est une portion d'ADN qui code pour une caractéristique de l'individu). Les deux gènes atteints TSC1 sur le chromosome 9 ou TSC2 sur le chromosome 16 sont deux gènes dit suppresseurs de tumeur. Ces deux gènes empêchent la prolifération cellulaire en bloquant la voie mTOR (mammalian Target of Rapamycin). L'absence de blocage de cette voie cause une multiplication trop importante de cellules à l'origine de tumeurs bénignes. Dans 70 % les patients sont des cas isolés et dans 30 % des cas on retrouve la maladie chez un des deux parents. Différents mutations peuvent être retrouvées mais chez 10 à 25 % des patients, la mutation n'est pas identifiée. Cette maladie est transmission autosomique dominante c'est à dire une personne malade a un risque sur deux de transmettre le gène muté. Elle touche autant l'homme que la femme.

Quels sont les symptômes de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville ?

La STB se manifeste différemment selon l'âge, la sévérité varie d'une personne à l'autre, au sein même d'une famille. Les manifestations neurologiques débutent dès l'enfance avec des crises d'épilepsie chez 85 % des patients, il peut aussi avoir des troubles cognitifs et des troubles du comportement. Les manifestations de la peau sont plus ou moins marquées (taches blanches ou excroissance de la peau rougeâtre ou de l'ongle, plaque surélevée jaunâtre,). Tous les patients présentent des trous dans l'émail dentaire et beaucoup des atteintes de la gencive. L'atteinte du rein apparait plus tardivement et peut passer inaperçue mais peut parfois être très grave. La gravité de l'atteinte rénale est liée au risque de saignement par rupture de ces tumeurs riche en vaisseaux et aussi en cas de perturbations complète de la fonction d'épuration du rein chez l'adulte. La maladie peut toucher également les poumons surtout chez les femmes adultes avec un essoufflement à l'effort.

Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

L'identification de la mutation génétique de TSC1 ou de TSC2 est suffisante pour poser le diagnostic.

Le diagnostic peut aussi reposer sur l'association de plusieurs manifestations caractéristiques du cerveau, de la peau, des yeux des dents ou des reins.

Il importe de pratiquer un examen dermatologique complet, une évaluation ophtalmologique et un examen dentaire minutieux en avertissant le spécialiste du diagnostic suspecté. Une IRM cérébrale recherche de lésions spécifiques. Pour le rein, l'imagerie abdominale (échographie IRM ou scanner) recherche des angiomyolipomes ou des kystes. L'atteinte cardiaque s'évalue par une échographie cardiaque et l'atteinte pulmonaire par un scanner thoracique à l'âge adulte.

Comment évolue la Sclérose Tubéreuse de Bourneville ?

L'évolution de la STB dépend de la sévérité et la nature des organes atteints. Les angiomyolipomes (composé de proportion variable de graisse de muscle et vaisseaux) présents chez 60 - 85 % des patients vont grossir un peu avant la puberté. La gravité dépend de leur taille avec un risque de saignement par rupture plus important au-delà de 4 cm. Des kystes peuvent également être présents. Le plus souvent, l'ensemble n'entraîne aucune manifestation, mais parfois cela occasionne des douleurs abdominales ou des saignements.

Une insuffisance rénale peut apparaître avec un risque d'insuffisance rénale terminale nécessitant un traitement par dialyse ou par greffe estimée entre 1 et 5 %. Une très faible proportion de malade développe des tumeurs rénales malignes. Ainsi le seul moyen de diagnostiquer l'atteinte rénale et d'évaluer sa gravité est de surveiller la pression artérielle, la fonction rénale et une imagerie rénale tout au long de la vie.

Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Le risque de handicap est lié à la gravité de l'atteinte neuropsychiatrique. L'insuffisance rénale aux premiers stades entraîne peu de répercussions fonctionnelles, mais au stade terminal un traitement par une dialyse ou une greffe rénale est nécessaire.

Quels sont les traitements à suivre ?

Le traitement est adapté à la sévérité de l'atteinte. La prise en charge fait intervenir plusieurs spécialistes et est souvent discuté en réunion pluridisciplinaire avec les radiologues chirurgiens ... Dans les atteintes les plus minimes seule, une surveillance durant toute la vie du patient est nécessaire avec une mesure de la pression artérielle et de la fonction rénale annuellement et une imagerie abdominale tous les 1 à 3 ans.

Selon la taille des angiomyolipomes et le risque de saignement, un traitement sera instauré par immunosuppresseur inhibiteur de m TOR bloquant la croissance de la tumeur ou alors un radiologue réalisera une embolisation (obstruction du vaisseau qui nourrit la tumeur) ou cryothérapie qui détruit la tumeur par le froid. Plus rarement, il est nécessaire d'opérer en enlevant d'une partie d'un rein.

Rédaction :

Emilie Kalbacher, PH néphrologie, HEH, Lyon