

La sclérose tubéreuse de Bourneville

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

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

[Vivre avec](#)

[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 informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut 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, et les poumons le sont moins souvent. Cette maladie se caractérise par la grande diversité de ses manifestations avec une évolution très variable d'une personne à l'autre, allant de formes pratiquement inapparentes, limitées à la peau, à des formes plus sévères. Elle a été décrite pour la première fois en 1880 par D.M. Bourneville.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

Nous manquons de statistiques précises, mais des estimations ont permis d'évaluer le nombre de personnes atteintes de 1 sur 7 000 à 1 sur 10 000.

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

La STB peut toucher aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique. Elle est présente dès la naissance mais le diagnostic est souvent fait plus tardivement, chez le nourrisson par exemple. Dans certains cas, le diagnostic est fait avant la naissance, sur la découverte d'anomalies du fœtus à l'échographie. Mais à l'inverse, le diagnostic peut être fait plus tard, dans l'enfance ou à l'âge adulte. En effet, les symptômes peuvent être tardifs, modérés et parfois inapparents pour la personne. Le diagnostic n'est alors fait que lors d'un bilan familial après la découverte d'un autre cas.

● A quoi est-elle due ?

La STB est une maladie génétique, deux gènes pouvant être responsables de la maladie. Le premier est *TSC1*, localisé sur le chromosome 9 et le second est *TSC2*, sur le chromosome 16.

Ces deux gènes sont des gènes suppresseurs de tumeurs, dont le rôle est donc d'empêcher leur apparition. Le premier gène commande la production d'une protéine, l'hamartine, et le second 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. Il n'y a pas de différence très significative entre les personnes ayant une maladie liée à *TSC1* et celle ayant une forme liée à *TSC2*. Les anomalies (mutations) des gènes *TSC1* et *TSC2* sont très nombreuses et variées et sont difficiles à mettre en évidence. De ce fait, chez certaines personnes on n'arrive pas à trouver l'anomalie.

● Est-elle contagieuse ?

Non, les maladies génétiques ne sont pas contagieuses.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations de la STB sont très variées car la maladie peut atteindre de nombreux organes. Il y a de grandes différences d'une personne à l'autre. L'énumération de toutes les localisations possibles de la maladie peut paraître très inquiétante mais il faut savoir qu'aucun malade n'a, en même temps, toutes les manifestations que nous allons décrire ci-dessous.

Manifestations cutanées

- Les angiofibromes ou adénomes de Pringle sont présents chez 85 % des personnes atteintes. Ils apparaissent surtout après l'âge de deux ans. Ce sont de petites tuméfactions arrondies, de couleur rouge brunâtre, situées sur les joues, les ailes du nez et parfois le menton. Ces lésions peuvent être très inesthétiques et beaucoup gêner les personnes qui en sont porteuses. Elles sont cependant de plus en plus souvent accessibles à un traitement.
- La plaque fibreuse du front est une lésion caractéristique, présente chez 25 % des personnes atteintes. Elle peut apparaître tôt dans la vie. C'est une lésion surélevée, rouge.
- Les taches achromiques ou hypomélaniques sont très fréquentes et retrouvées chez 80 % des personnes atteintes. Elles apparaissent souvent précocement, dès la première année de vie. Ce sont des taches de couleur blanche, de taille variable. Cependant, elles ne sont pas spécifiques et peuvent se voir chez des personnes n'ayant pas de sclérose tubéreuse. Par ailleurs, elles peuvent être difficiles à voir en lumière normale et nécessiter, pour être vues, 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 malades. Elles peuvent être présentes à la naissance mais surviennent souvent plus tard. Il s'agit d'une région de peau un peu épaissie et décolorée, située souvent dans le bas du dos.
- Les fibro-kératomes unguéaux ou tumeurs de Koenen se voient chez 50 % des malades. Ils apparaissent assez tardivement et sont donc rarement présents chez l'enfant. Ce sont des petites excroissances de chair, de la taille d'un grain de blé, apparaissant à la jonction de la peau et des ongles des pieds ou des mains. Ces fibromes peuvent grossir et devenir gênants car ils peuvent s'accrocher et saigner. Ils peuvent alors être enlevés. Ils apparaissent parfois sous les ongles et entraînent alors une fissure de cet ongle.
- Les *molluscum pendulum* sont des tuméfactions cutanées bénignes, se présentant sous la forme de petites excroissances de « chair ». On les trouve chez 30 % des personnes at-

teintes. Ces *molluscum* ne sont pas spécifiques de la STB et peuvent se rencontrer chez des personnes n'ayant pas cette maladie. Cependant, dans la STB, ces *molluscum* ont certaines particularités, de par 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 l'affection.

Atteintes du système nerveux

Elles sont, elles aussi, variables et se manifestent par des crises épileptiques, une déficience intellectuelle ou des troubles du comportement.

- Les crises épileptiques sont fréquentes et se rencontrent chez 60 à 80 % des personnes atteintes. Elles peuvent revêtir des aspects très variés : crises généralisées où les décharges électriques ont lieu dans l'ensemble du cortex cérébral (surface du cerveau constituée de matière grise) ou crises partielles où les décharges sont localisées. 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) et un aspect (tracé) très particulier à l'électro-encéphalogramme (hypsarythmie). Ce syndrome de West n'est cependant pas spécifique de la STB. Les crises d'épilepsie peuvent aussi commencer plus tard dans la vie. Ces crises convulsives peuvent être difficiles à contrôler par les traitements anti-épileptiques. Les crises qui débutent tôt dans la vie et qui sont difficiles à traiter peuvent s'accompagner de difficultés d'apprentissage.

L'épilepsie est essentiellement liée à la présence dans le cerveau des personnes atteintes de certaines tumeurs cérébrales bénignes, les tubers corticaux, qui sont des amas de cellules malformées (neurones et astrocytes) situés au niveau du pourtour du cerveau dans la matière grise (cortex cérébral). Toutefois, il est possible d'avoir des tubers sans faire de crise d'épilepsie. Il existe souvent d'autres tumeurs cérébrales bénignes qui sont les nodules sous-épendymaires. Ceux-ci sont aussi des amas de cellules mais situés sur les bords des ventricules (cavités à l'intérieur du cerveau remplies de liquide céphalo-rachidien). Ces nodules sous-épendymaires peuvent (dans moins de 5 % des cas) grossir et engendrer une hypertension intra-crânienne (vomissements répétés, somnolence, confusion mentale, augmentation des crises d'épilepsie). Ces grosses tumeurs peuvent être opérées, et le pronostic est généralement bon (pas de séquelle) si l'intervention n'a pas lieu trop tard.

- Bien que plus de la moitié des personnes présentant une STB n'aient pas de déficience intellectuelle, certains enfants ont des difficultés d'apprentissage. Dans certains cas, un déficit intellectuel plus important peut même être présent surtout chez les enfants qui ont eu une épilepsie précoce, en particulier un syndrome de West (toutefois, tous les enfants ayant présenté un syndrome de West n'ont pas forcément de déficience intellectuelle)

- Les troubles du comportement sont fréquents. Ils surviennent préférentiellement chez les enfants ayant une déficience intellectuelle. Ces troubles sont variés: de type autistique, hyperactivité avec déficit de l'attention, comportement agressif, troubles du sommeil... et leur intensité diffère d'une personne à l'autre.

Atteinte de l'œil

Elle consiste en des tumeurs bénignes de la rétine ou phacomés rétinien, présents chez environ la moitié des personnes ayant une STB. Ces lésions n'entraînent le plus souvent 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 est assez fréquente, surtout après l'âge de 10 ans et chez l'adulte. Elle est rare chez le petit enfant. Elle consiste surtout en la présence de tumeurs rénales bénignes, non cancéreuses (angiomyolipomes). Ces tumeurs ne donnent le plus souvent aucune manifestation et sont alors découvertes à l'occasion d'un examen systématique. Plus rarement, elles peuvent être à l'origine de saignements, de douleurs abdominales ou d'augmentation de volume du rein. L'échographie, le scanner et l'IRM permettent habituellement de porter le diagnostic de cette atteinte rénale.

Atteinte cardiaque

Elle est constituée avant tout par la présence d'une ou plusieurs tumeurs bénignes du cœur (rhabdomyome). Cette tumeur est plus fréquente chez l'enfant que chez l'adulte. Elle est présente avant la naissance et peut être découverte à l'échographie prénatale. Très souvent ces tumeurs n'ont aucune conséquence. Parfois, elles peuvent entraîner un mauvais fonctionnement cardiaque (insuffisance cardiaque) ou des troubles du rythme... Souvent ces tumeurs disparaissent spontanément chez le nourrisson.

Atteinte pulmonaire

Cette atteinte touche presque exclusivement la femme adulte et consiste en la présence dans les poumons de multiples cavités remplies d'air (kystes). On parle de lymphangioliéomyomatose. Ces kystes peuvent entraîner un mauvais fonctionnement respiratoire avec essoufflement ou, en cas de rupture dans la plèvre qui entoure le poumon, un pneumothorax (épanchement d'air). L'évolution des kystes pulmonaires peut entraîner dans certains cas une insuffisance respiratoire. Le scanner du poumon permet de faire le diagnostic de cette atteinte pulmonaire, y compris chez les personnes qui n'ont pas de symptômes.

Il peut exister également des épanchements dans la plèvre d'un liquide graisseux (pleurésies chyleuses). Il existe aussi parfois, au scanner, de petits nodules qui correspondent à un développement bénin de certaines cellules pulmonaires.

Autres atteintes

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

On peut aussi signaler la possibilité de tuméfactions au niveau des gencives qui peuvent saigner et de très fines dépressions dans l'émail dentaire, sans risque accru de caries. Une bonne hygiène dentaire doit être conseillée.

● Comment expliquer les symptômes ?

La plupart des manifestations de la STB sont dues à la présence de tumeurs qui sont liées à un mauvais fonctionnement du gène *TSC1* ou du gène *TSC2*, qui jouent normalement un rôle de frein dans la formation de tumeurs.

● Quelle est son évolution ?

L'évolution de la maladie est extrêmement variable d'une personne à l'autre, y compris à l'intérieur d'une même famille où les malades sont pourtant porteurs d'une anomalie génétique identique. Les personnes modérément atteintes mènent une vie normale, alors qu'à l'inverse, celles ayant une épilepsie non contrôlée par le traitement et/ou une déficience intellectuelle peuvent avoir un handicap assez sévère. 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 peuvent conduire au décès prématuré.

Le diagnostic

● **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 ? A quoi vont-ils servir ?**

Les examens complémentaires vont aider au diagnostic lorsque les manifestations cliniques sont discrètes. L'examen de la peau sous lumière de Wood permettra de mettre en évidence les taches achromiques. Le fond d'œil recherchera des phacomés rétiens, l'échographie rénale des tumeurs et des kystes et l'échographie cardiaque des rhabdomyomes. Un examen en résonance magnétique nucléaire (IRM) peut aussi être proposé. Il peut montrer des lésions intracrâniennes comme des tubers corticaux ou des nodules sous-épendymaires. La mise en évidence de l'anomalie génétique n'est pas nécessaire pour établir le diagnostic de la maladie.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

De nombreuses manifestations présentes dans la STB ne sont pas spécifiques de la maladie et peuvent être tout à fait isolées ou être le symptôme 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 la cadre d'un vitiligo, d'un piébalisme... 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.

● **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.

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

La STB est une affection autosomique dominante, ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération mais sans sauter de génération. Un malade a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants, quel que soit leur sexe. Une personne non atteinte ne transmettra pas la maladie.

Mais souvent, dans deux cas sur trois, l'enfant atteint est né de deux parents indemnes. Il s'agit alors d'une nouvelle mutation ou néomutation survenue dans l'ovule ou le spermatozoïde dont est issu l'enfant atteint. 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) et d'autre part, une analyse moléculaire du gène, afin d'éliminer chez eux une forme *a minima*. Il y a également quelques rares cas de mosaïques germinales : dans ces situations, les parents sont indemnes de la maladie mais l'un des deux est porteur de l'anomalie génétique dans certaines de ses cellules reproductives (ovocytes ou spermatozoïdes). Les gonades (ovaires ou testicules) possèdent alors une double population cellulaire, certaines cellules étant porteuses de l'anomalie génétique alors que d'autres ne le sont pas : c'est ce qu'on appelle une mosaïque ou mosaïcisme. La maladie peut alors atteindre un deuxième enfant de la fratrie alors que l'absence d'antécédent familial était en faveur d'une néomutation. Il n'est pas possible de mettre en évidence cette mosaïque germinale et on ne peut pas distinguer les couples qui n'ont aucun risque (car il s'agit d'une vraie néomutation qui n'était présente que dans un seul ovule ou un seul spermatozoïde) de ceux qui ont un petit risque du fait de cette mosaïque dans leur cellules reproductives. Ceci explique que même lorsque aucun des deux parents n'est porteur, le médecin généticien informe que le risque « théorique » de récurrence est de l'ordre de 1 à 2 %.

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 porteuses peuvent même ne ressentir aucune manifestation de l'affection et ainsi ignorer qu'elles sont porteuses du gène muté. Cependant, la pénétrance est complète, ce qui signifie que 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).

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Le diagnostic prénatal peut être réalisé dans certaines conditions.

Plusieurs situations sont possibles :

- Dans la première, il y a au moins une personne atteinte de STB dans la famille. Deux situations peuvent alors 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 (tissu à l'origine du 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 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 détecter tous les cas de STB avant la naissance.

- Dans la deuxième situation, il n'y a pas de cas dans la famille et l'échographie prénatale a mis en évidence chez le fœtus des rhabdomyomes cardiaques, permettant d'évoquer le diagnostic de STB. Il faut alors réaliser une IRM cérébrale et une étude moléculaire du gène peut être proposée si une amniocentèse est réalisée.

Cependant, quelle que soit la méthode utilisée, le diagnostic prénatal dans cette affection pose un problème car la gravité de la maladie est extrêmement variable, y compris à l'intérieur d'une même famille. Il est impossible de prédire à l'avance la sévérité de la maladie. Chaque cas est particulier et le mieux est que les familles concernées rencontrent un médecin généticien pour en discuter.

Une autre possibilité, si la mutation est connue, est le diagnostic préimplantatoire (DPI), qui suppose une fécondation *in vitro*. 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, deux cellules sur lesquelles on recherche l'anomalie génétique. Seuls les embryons indemnes sont alors réimplantés dans l'utérus maternel. La probabilité de naissance après un DPI est actuellement de l'ordre de 25 à 30 % à chaque tentative. Il s'agit d'une technique exceptionnellement utilisée du fait de sa complexité.

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

Pour les parents d'un malade

Comme nous l'avons vu précédemment, 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.

Pour les frères et sœurs d'un malade

Les frères et sœurs d'un malade 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, en cas de néomutation chez l'enfant atteint, le risque pour les frères et sœurs peut être considéré comme pratiquement nul, sauf dans les très rares cas de mosaïque germinale. Les frères et sœurs indemnes ne transmettent pas l'affection à leur descendance.

Pour les enfants de la personne malade

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

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'existe pas, actuellement, de traitement spécifique pour la maladie. Cependant, divers

traitements symptomatiques permettent de prendre en charge séparément chaque manifestation et complication.

- Les crises épileptiques peuvent être difficiles à traiter. De nombreux médicaments anti-épileptiques sont disponibles. Ils seront choisis en fonction du type d'épilepsie et de l'âge du malade. 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). Le traitement chirurgical de certaines lésions cérébrales localisées, à l'origine de crises épileptiques, est parfois possible.
- Les angiofibromes faciaux peuvent être enlevés au laser.
- 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 mieux préserver les reins, et peut être réalisée de manière préventive lorsque les tumeurs sont grosses et risquent de se compliquer. C'est la raison pour laquelle une surveillance régulière des reins est préconisée. Dans certains cas, si on n'a pas le choix, il faut enlever une partie du rein par chirurgie (néphrectomie partielle).
- Les rhabdomyomes cardiaques diminuent de taille habituellement avec le temps. S'ils entraînent un mauvais fonctionnement cardiaque (insuffisance cardiaque), il peut être nécessaire de mettre en place un traitement par des médicaments en attendant la régression de la tumeur.
- Il n'y a pas de traitement efficace de l'atteinte pulmonaire ; 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 rééducateurs (kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...) et d'éducateurs.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Oui, bien sûr, car la STB est une maladie chronique qui peut dans certains cas être très invalidante. Un soutien psychologique est également nécessaire pour les parents au moment du diagnostic et par la suite, pour les aider à mieux accompagner leur enfant.

● Comment se faire suivre ?

Le suivi de la maladie nécessite de recourir à plusieurs spécialistes : généticiens, neuro-pédiatres et neurologues, psychologues, dermatologues... Il existe en France des consultations multidisciplinaires où tous ces spécialistes sont réunis. Vous pouvez en trouver les coordonnées en appelant Maladies Rares Info Services ou sur le site Orphanet (www.orphanet.fr). 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.

● **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, le malade devra être transféré dans un service d'urgence afin d'éviter l'installation d'un état de mal épileptique, pouvant laisser des séquelles. 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. A l'âge adulte, les lésions rénales peuvent saigner, éventuellement abondamment, et nécessiter un traitement urgent.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Les conséquences de la maladie sur les conditions de vie sont très variables d'une personne à l'autre et dépendent surtout de l'existence d'une déficience intellectuelle et de troubles du comportement. En effet, ces manifestations peuvent empêcher un enfant d'avoir une scolarité en milieu normal et un adulte d'avoir une vie autonome. En l'absence de telles manifestations, les personnes atteintes mènent une vie normale.

● ● ● **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 en cause dans la maladie. En effet, cette meilleure compréhension permettra peut-être de déboucher sur de nouvelles thérapeutiques.

● **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 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (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 des frais médicaux. 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 travailler ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en faisant un dossier auprès de la MDPH. Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades. 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* », 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 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azar, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Marie-Claire Malinge

Service de génétique
CHU, Angers

Docteur Renaud Touraine

Service de génétique
CHU Hôpital Nord, Saint-Etienne

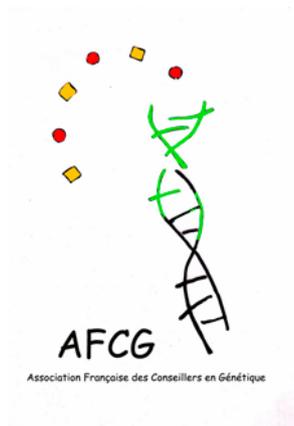
Professeur Jean-François Cordier

Centre de référence pour les maladies
orphelines pulmonaires
Hôpital cardiovasculaire et
pneumologique Louis Pradel, Bron

Professeur Pierre Wolkenstein

Centre de référence des neuro-
fibromatoses
Hôpital Henri Mondor, Creteil

*Association Française des Conseillers en
Génétique*



Association Sclérose Tubéreuse de
Bourneville



association
sclérose
tubéreuse
de Bourneville