



# Sclérose tubéreuse de Bourneville : association de l'atteinte rénale et cardiaque Bourneville Tuberous sclerosis: association of renal and cardiac involvement



Ghizlane Zouiri, Yamna Kriouile

Service de pédiatrie 2a, unité de neuro-pédiatrie, Hôpital des Enfants, Rabat Maroc

Email : dr.zouiri@gmail.com

Conflits d'intérêts aucun.

**Mots clé:** Hamartomes cérébraux-Angiomyolipome rénal-Rhabdomyome cardiaque.

**Key-words:** Cerebral hamartoma-Renal angiomyolipoma-Cardiac rhabdomyoma.

## Introduction

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une neuro-ectodermatose de déterminisme génétique dominant autosomique, donnant lieu à des manifestations neurologiques, cutanées et viscérales très variables dues au développement de tumeurs bénignes de type hamartomateux. Décrite la première fois par Bourneville en 1880, c'est Vogt qui présenta en 1908 la classique triade : épilepsie, retard mental et adénomes sébacés. La prévalence de la STB est estimée entre 1/6000 et 1/15000, et son incidence est de 1/6000 naissance. L'intérêt de notre observation est de mettre l'accent sur l'atteinte rénale et cardiaque chez une enfant porteuse de la STB sans retard psychomoteur associé.

## Observation

Il s'agit de l'enfant W. O., suivie depuis l'âge de 2 ans et demi pour sclérose tubéreuse de Bourneville, compliquée de crise épileptique partielle complexe avec aura à type de vertige, dont le diagnostic a été retenu devant la présence de macules cutanées hypopigmentées associées à la présence de tubers corticaux et calcifications cérébrales à la TDM cérébrale. L'EEG avait mis en évidence des bouffées d'ondes lentes et pointes monophasiques en temporal gauche sans signes de généralisation. Sur le plan cognitif, la patiente a gardé un bon développement psychomoteur et une scolarité normale et sur le plan épileptique l'amendement des crises a été obtenu par polythérapie à base de phénobarbital, carbamazépine, clobazam et lévétiracétam. A l'âge de 6 ans, la patiente a présenté des coliques néphrétiques gauches traitées initialement comme lithiase rénale par lithotripsie extracorporelle, mais devant l'apparition d'une hématurie macroscopique une angiographie abdominale réalisée a mis en évidence un angiomyolipome rénal gauche associé à des microkystes corticaux rentrant dans le cadre de la STB, traité par embolisation. L'évolution fut marquée par l'apparition à l'âge de 9 ans de précordialgies avec palpitation, l'IRM cardiaque (figure1) a mis en évidence une tumeur unique enchâssée dans le septum

interventriculaire rentrant dans le cadre de la STB faisant 17/04mm sans répercussion sur les cavités gauches ou droites, avec à l'holter ECG la détection de nombreuses extrasystoles ventriculaires sans trouble du rythme associé pour lesquelles un traitement par Avlocardyl a été débuté.

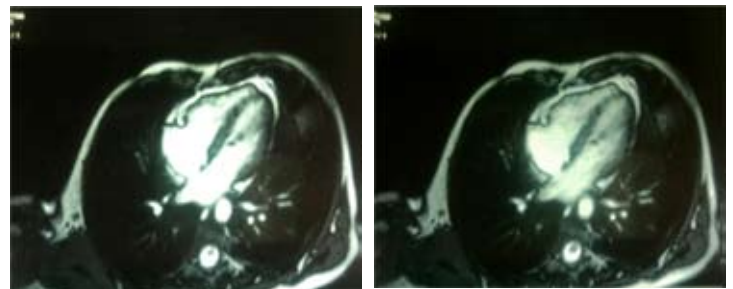


Figure1 : Images d'IRM cardiaque coupe quatre cavités de notre patiente montrant le rhabdomyome interventriculaire (17/04 mm).

## Discussion

La STB est une affection génétique avec une prédominance des cas sporadiques et une grande hétérogénéité génétique. Deux gènes majeurs ont été identifiés : TSC1 et TSC2, localisés respectivement sur le chromosome 9q34 et 16p13 codant pour deux protéines distinctes ayant un rôle anti-oncogène: l'hamartine et la tubérine. Les hamartomes sont localisés au niveau du système nerveux central (SNC), la peau, le rein, la rétine, le cœur et l'os.

Le SNC est le plus fréquemment atteint au cours de la STB, le cervelet n'est atteint que dans 15% des cas et l'atteinte du SNP est très rare. Ces anomalies neurologiques constituent la première cause de morbi-mortalité et sont en rapport avec des hamartomes cérébraux de 3 types : les tubers corticaux et les nodules sous épendymaires retrouvés chez 95% des patients et les astrocytomes à cellules géantes présents chez 6 à 14% des patients. Les signes neuroradiologiques constituent un élément clé pour le diagnostic et font partie des critères diagnostiques de la STB. Sur le plan clinique, les manifestations neurologiques sont essentiellement représentées par l'épilepsie et le retard mental. Les crises épileptiques surviennent dans 70 à 90% des cas, survenant dès la première année de vie chez plus des 2/3 des patients, évoluant vers un syndrome de West dans 50% des cas. Dans 60% des cas, l'évolution se fait vers un syndrome de Lennox Gastaut. Le retard mental ne s'observe que chez les sujets épileptiques dans 50 à 60% des cas de profondeur variable. Plusieurs études

ont rapporté une association entre nombre de tubérosités corticales, risque d'épilepsie et retard mental. En effet, la survenue d'un retard mental semble corrélée au nombre de tubers corticaux (plus de cinq) et à leur localisation (dans les régions frontales et occipitales). Des troubles de comportement de type autistique sont constatés dans 17-68%, dont l'épilepsie et le retard mental constituent des facteurs de risque. Des faiblesses de mémorisation, un retard de langage, une dyscalculie, des difficultés visuospatiales et une apraxie ont été décrits chez les patients ayant une STB. Chez notre patiente la seule manifestation neurologique de la STB était l'épilepsie, sous forme de crises partielles complexes avec aura répondant à une polythérapie (phénobarbital, carbamazépine, clobazam et lévétiracétam) avec amendement complet des crises. Néanmoins, des difficultés scolaires à type de défaut de mémorisation ont été constatées sans retard mental associé.

Les manifestations cutanées sont les plus fréquentes après les manifestations neurologiques et sont présentes chez 96% des patients porteurs de STB, leur survenue évolue en fonction de l'âge : les macules hypopigmentées sont en général les manifestations les plus précoces, suivies des plaques fibreuses du front, alors que les angio-fibromes faciaux et les fibromes péri-unguéaux ne surviennent que plus tardivement. Chez notre patiente, les macules hypopigmentées ont précédé l'installation des crises épileptiques et de ce fait on orienté le diagnostic. Concernant les manifestations rénales, elles sont détectées chez 94% des patients atteints de STB et elles constituent la deuxième cause de mortalité après l'atteinte neurologique. Cette atteinte se manifeste sous trois formes : l'angiomyolipome qui est la tumeur la plus fréquente, rencontrée dans 75 à 80% des cas avec une prédilection féminine, les lésions kystiques aussi fréquentes pouvant s'agir de kystes uniques ou de polykystose rénale et le carcinome rénal. Cependant certaines études ont montré que le risque de carcinome rénal est le même que celui de la population normale, mais il surviendrait à un âge plus jeune chez les patients atteints de STB. Chez notre patiente, un angiomyolipome rénal ainsi que des kystes corticaux ont été mis en évidence après 4 ans d'évolution de la maladie découvert par des coliques néphrétiques et traités par embolisation.

La STB s'accompagne deux fois sur trois de rhabdomyomes cardiaques. Le diagnostic est évoqué devant la présence de masses polypoides enchâssées ou plus ou moins saillantes dans les cavités cardiaques, pouvant obstruer les orifices auriculo-ventriculaires et surtout les voies d'éjection aortique et pulmonaire. Elles peuvent être uniques mais sont le plus souvent multiples, disséminées dans le myocarde, soit dans le septum inter-ventriculaire comme c'est le cas de notre patiente, soit dans les parois libres des ventricules ou dans les parois auriculaires. Le mode de révélation le plus habituel est un syndrome obstructif, rarement un trouble du rythme. Cependant, une syncope voire une mort subite peut être une circonstance révélatrice. Le diagnostic est assuré par l'échocardiographie-doppler et l'IRM cardiaque. Vu la capacité de régression spontanée

des rhabdomyomes cardiaques, et en l'absence de symptomatologie, une simple surveillance régulière échocardiographique est nécessaire. Un traitement anti-arythmique ou une exérèse chirurgicale peuvent être discutés selon les cas. Chez notre patiente, les palpitations et les précordialgies ont été les symptômes découvrant le rhabdomyome interventriculaire. Actuellement seuls la surveillance régulière et l'Avlocardyl ont été préconisés, et aucun traitement chirurgical n'est discuté vu la taille et la localisation de la tumeur.

Ainsi il est important de souligner l'intérêt de guetter, avant qu'ils ne deviennent symptomatiques, l'apparition des hamartomes dans les différents tissus cibles, essentiellement cardiaque par le biais d'examen paracliniques périodiques appropriés, vu le pronostic vital qui peut être mis en jeu.

## Références

- 1-Ballanger F., Quéreau G., Stalder J.-F., Schmitt S., Jacquemont S. Sclérose tubéreuse de Bourneville. EMC (Elsevier SAS, Paris), Dermatologie, 2005; 98-760-A-10.
- 2-T. Perez et al. Hamartomes cardiaques de la sclérose tubéreuse de Bourneville : diagnostic échographique périnatal et évolution spontanée. Archives de pédiatrie 2003; 10: 126-9.
- 3-C. Denne, E.-M. Gerstl, K. Mayer, M. Steinborn, H. Hahn, S. Burdach. Présentation inhabituelle de la sclérose tubéreuse de Bourneville de chez un nourrisson : à propos d'un cas. Archives de Pédiatrie 2011; 18 : 660-4.
- 4-S. Chaouki, L. Elarqam, S. Atmani, A. Bouharrou, M. Hida. La sclérose tubéreuse de Bourneville : à propos de 11 observations. Journal de pédiatrie et de puériculture 2008 21, 305-10.
- 5-L. Haddour et al. Sclérose tubéreuse de Bourneville et tumeur cardiaque (à propos d'un cas). Annales de Cardiologie et d'Angéiologie 2003 ; 52 :386-8.
- 6-F. Ben Hamida et al. Atteinte rénale au cours de la sclérose tubéreuse de Bourneville. La Revue de médecine interne 2006 ; 27:836-42.