

## [Page d'information sur la sclérose tubéreuse](#)

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique caractérisée par le développement de tumeurs bénignes qui peuvent toucher de nombreux organes, incluant le cerveau, les reins, le cœur, les yeux, les poumons et la peau. Elle peut affecter le système nerveux central causant des convulsions et des troubles du développement tels que l'autisme et le TDAH de même que des troubles du comportement.

Des estimations ont permis d'évaluer qu'à chaque jour, un nouveau-né sur 6 000 naît avec la STB. La présence de la maladie peut ne pas être diagnostiquée chez le nouveau-né; en fait, plusieurs personnes peuvent vivre avec la STB pendant plusieurs années sans avoir de symptômes alors que d'autres auront des symptômes très sévères en bas âge.

## [Symptômes et manifestations de la sclérose tubéreuse](#)

La STB peut toucher plusieurs organes et amener plusieurs manifestations et symptômes différents qui peuvent varier selon les organes touchés. Cette maladie se caractérise par la grande diversité de ses manifestations avec une évolution très variable d'une personne à l'autre, allant de symptômes bénins à des symptômes plus sévères. La STB peut amener des crises et des degrés variables d'incapacité et de retard de développement. Les convulsions peuvent se présenter de plusieurs façons. Les spasmes infantiles, une forme sévère d'épilepsie, sont fréquents chez les jeunes enfants atteints de la STB.

**Reins** - La STB peut amener des problèmes de rein; des kystes et des angiomyolipomes sont présents chez plusieurs personnes atteintes de la STB, habituellement à partir de l'adolescence. Les kystes sont habituellement petits quand ils sont découverts et ne causent pas de problèmes graves. Certaines personnes atteintes de la STB peuvent toutefois développer un grand nombre de kystes et souffrir de la maladie polykystique des reins.

**Cerveau** - Trois types différents de malformations au cerveau peuvent affecter les personnes atteintes de la STB. Les **tubers** se forment à la surface du cerveau, mais peuvent également s'incruster profondément dans le cerveau. Les **astrocytomes à cellules géantes** sont des tumeurs qui peuvent grossir et causer des complications sérieuses car ces tumeurs peuvent bloquer la circulation du liquide céphalo-rachidien. Les **nodules sous-épendymaires** sont des lésions qui se forment le long des ventricules latéraux (poches où circule le liquide céphalo-rachidien). Une IRM devrait être faite régulièrement pour surveiller la croissance potentielle des astrocytomes à cellules géantes et des nodules sous-épendymaires.

**Cœur** - Les rhabdomyomes cardiaques peuvent parfois être découverts dans le cœur des enfants atteints de la sclérose tubéreuse, mais ceux-ci peuvent régresser avec le temps. Cependant, si les tumeurs sont grosses, elles devraient être surveillées parce qu'elles peuvent causer une insuffisance cardiaque ou une arythmie. Un électrocardiogramme est recommandé pour toutes les personnes atteintes de la STB.

**Peau** - La peau d'une personne atteinte de la STB peut être affectée de plusieurs façons différentes. La plupart des manifestations ne causent pas de problème, mais elles sont des signes qui peuvent mener au diagnostic. Les plus courantes comprennent les **macules hypopigmentées** qui sont des plaques blanches sur la peau pouvant apparaître n'importe où sur le corps. Des taches rougeâtres ressemblant à de l'acné peuvent aussi apparaître sur le visage d'une personne atteinte de la STB; celles-ci sont appelées des **angiofibromes faciaux**. Des zones de plaques épaisses de peau ayant l'apparence d'une peau d'orange et qu'on appelle **peau de chagrin** sont présentes dès la naissance.

Chez les personnes atteintes de la STB, des tumeurs et des kystes peuvent aussi se trouver dans d'autres parties du corps, incluant le foie, les poumons et le pancréas. On peut également retrouver des kystes osseux, des polypes rectaux, des fibromes gingivaux et des puits dentaires.