



Cas Clinique

Sclérose Tubéreuse de Bourneville de Découverte Fortuite chez un Enfant Malien de Six ans : À Propos d'un Cas

Incidental Discovery of Tuberos Sclerosis in a Six-Year-Old Malian Child: A Case Report

Moussa Traoré¹, Adama Dao¹, Moussa Konaté², Abdoulaye Koné³, Lasseni Diarra¹, Boubacar Sidiki Cissé¹, Mamadou NDiaye⁴, Mahamadou Diallo¹

RÉSUMÉ

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une affection autosomique dominante rare, liée au développement multi systémique d'hématomes, l'association des lésions cérébrales, cardiaques, rénales et cutanées est fortement évocatrice du diagnostic, surtout en période infantile. Le pronostic cognitif et comportement est amélioré par le contrôle des spasmes. Nous rapportons l'observation d'un enfant âgé de 6 ans, issu d'un mariage non consanguin, présentant une STB, découverte fortuitement lors d'un examen radiologique pour traumatisme crânien avec perte de connaissance initiale, effectué au service de Radiologie et Imagerie Médicale, CHU GT de Bamako. Le but du travail est d'illustrer la place de la radiologie dans le diagnostic de la STB.

ABSTRACT

Tuberous sclerosis of Bourneville (TSB) is a rare autosomal dominant disorder, linked to the multi-systemic development of hematomas. The association of cerebral, cardiac, renal and cutaneous lesions is highly suggestive of the diagnosis, especially in infancy. Cognitive and behavioral prognosis is improved by spasm control. We report the case of a 6-year-old child from a non-consanguineous marriage, presenting with BTS, discovered incidentally during a radiological examination for head trauma with initial loss of consciousness, carried out at the Radiology and Medical Imaging Department, CHU GT, Bamako. The aim of this work is to illustrate the role of radiology in the diagnosis of STB.

1: Centre Hospitalier Universitaire Gabriel Touré
2: Centre Hospitalier Universitaire du Point G
3: Polyclinique Pasteur
4: Infirmerie Hôpital de Bamako

Auteur correspondant : Dr Traoré Moussa. Centre Hospitalier universitaire Gabriel Toué de Bamako, Mali

Email : gmt.traore@yahoo.fr

Mots clés : Sclérose Tubéreuse de Bourneville, Malformation congénitale, Découverte fortuite

Keywords : Tuberous Sclerosis of Bourneville, Congenital malformation, Incidental discovery

INTRODUCTION

La sclérose tubéreuse de Bourneville (S.T.B.) est une maladie génétique rare, congénitale, de transmission autosomique dominante, dont l'incidence est de 1/6000 à 1/10000 naissances. Elle fait partie des phacomatoses et se caractérise par une triade de symptômes : adénomes sébacés, retard mental et épilepsie. C'est une affection multi-systémique et polymorphe, pouvant associée des atteintes neurologiques, dermatologiques, cardio-vasculaires, rénales, oculaires, pulmonaires, endocriniennes, abdominales et osseuses. Les manifestations bucco-dentaires sont variées : tumeurs fibromateuses gingivales, hyperplasie gingivale, hémangiome, macroglossie, anomalies de l'émail dentaire, retards d'éruption, diastème, palis haut, fentes labiales et/ ou palatines, lueite bifide. De plus, des atteintes osseuses bénignes maxillaires dont été décrites. Il existe des formes atypiques ou frustrées, pour lesquelles le diagnostic n'est pas aisé. Le cas de S.T.B. présenté, associe des atteintes cérébrales caractéristiques de la

maladie et une polykystose rénale bilatérale, et démontre le caractère frustré de l'affection. [10]

OBSERVATION

Il s'agissait d'un enfant, de sexe masculin, âgé de 6 ans, admis au service de Radiologie et Imagerie Médicale de CHU Gabriel Toure de Bamako, pour des examens radiologiques (scanner cérébral et échographie abdominale) pour perte de connaissance initiale et douleur abdominale post chute d'arbre.

Anamnèse

Il n'existait pas d'antécédent familial de sclérose tubéreuse de Bourneville (S.T.B.), d'épilepsie, ou de retard mental. Aucun élément de l'interrogatoire ne permettant d'affirmer une atteinte héréditaire, il s'agissait donc d'une mutation. Par ailleurs, l'enfant n'avait aucun signe d'épilepsie ou de retard mental. Il n'y avait de de signe fonctionnel d'atteinte cardiaque, pulmonaire ou endocrinienne.

Par ailleurs, l'interrogatoire n'a pas révélé d'allergie, d'atopie ou de prise de médicaments.

Examen physique

L'examen exo-buccal était négatif normal. À l'examen endo-buccal, le patient était complètement denté sans atteinte amélaire ni diastème.

Aucune anomalie osseuse n'a été retrouvée à l'examen clinique.

L'examen ophtalmologique était négatif normal.

Imagerie

L'échographie abdominopelvienne fut réalisée sur un échographe de marque : Siemens Healthineers Acuson NX3 muni de quatre sondes : CH5-2 ; IIL4 ; C8-S et endocavitaire BP10-3. Elle a montré de gros reins, portant de multiples formations kystiques de taille variable sans différenciation nette cortico-médullaire, (**Figure 1**).



Figure 1. Echographie abdominale montrant une néphromégalie bilatérale, truffée de multiples formations kystiques diffusément réparties dans le parenchyme rénal, de taille variable sans différenciation nette cortico-médullaire.

L'échographie cardiaque à la recherche d'autres lésions cardiaques n'a pas montré d'anomalie.

Le scanner cérébral sans injection de produit de contraste iodé, a été réalisé montrant des nodules calcifiés sous épendymaires péri ventriculaires, (Figure 2). Il n'avait aucune lésion cérébrale d'allure traumatique.



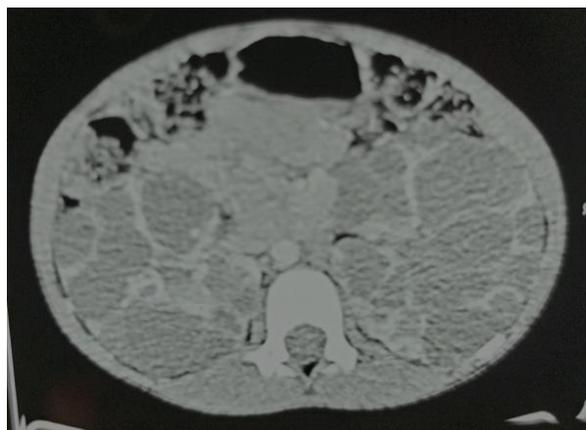
A. Scanner cérébral en coupe axiale



B. Scanner cérébral en reconstruction coronale

Figure 2. Scanner cérébral en coupe axiale (A) et coronale (B), non injecté passant par l'étage sus et sous tentoriel montrant des nodules sous épendymaires.

Le scanner abdominal avec injection de produit de contraste a objectivé une néphromégalie bilatérale, truffée de multiples hypodensités liquidiennes, de taille variable, non rehaussées à l'injection de produit de contraste, (Figure 3).



A. Coupe axiale.



B. Reconstruction coronale.

Figure 3. Scanner abdominal injecté montrant de multiples hypodensités liquidiennes, de taille variable, disséminées dans le parenchyme rénal.

Le foie, la rate et le pancréas étaient sans anomalie de densité et de morphologie, mais il y'avait quelques adénopathies mésentériques.

Il n'avait pas de lésion intraabdominale d'allure traumatique.

Diagnostic final

Devant ce tableau associant des nodules calcifiés sous épendymaires péri ventriculaires et une néphromégalie bilatérale, truffée de multiples hypodensités liquidiennes, nous avons conclu à une tubéreuse de Bourneville.

DISCUSSION

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une affection génétique rare, ayant un mode de transmission autosomique dominant à pénétrance complète et d'expressivité variable. Sa prévalence est estimée en moyenne de 1/10 000 à 1/6 000 naissances vivantes. Cette incidence est supérieure aux estimations plus anciennes dont la plus élevée a été rapportée dans la population pédiatrique de 11 à 15 ans : 1/6 800. Elle touche les deux sexes de façon égale et ne connaît pas de prédominance ethnique [1, 2].

Dans notre cas, le tableau clinique était marqué par la notion de perte de connaissance initiale suite à un traumatisme crânien sans atteinte cutanée.

Quatre-vingt-seize pour cent des patients porteurs de STB ont une atteinte cutanée ; ainsi, les taches achromiques, manifestation cutanée la plus précoce, existant généralement à la naissance (20% des cas) ou survient souvent lors des premières années de vie. [12]

L'atteinte neurologique, quant à elle, vient au second plan et constitue la première cause de morbidité et de mortalité de cette pathologie [4]. Le système nerveux central est le plus fréquemment atteint, le cervelet n'est atteint que dans 15% des cas, et l'atteinte du système nerveux périphérique est extrêmement rare. L'atteinte cérébrale est présente chez 80% des sujets atteints de STB ; elle est représentée par les tubers corticaux et les nodules sous-épendymaires comme c'est le cas de notre patient [4,8].

Le rein est atteint dans 54% des cas chez les sujets porteurs de STB, comme c'est le cas de notre patient.

L'atteinte rénale est, après l'atteinte neurologique, la deuxième cause de décès au cours de la STB. Il est communément admis que les lésions rénales se manifestent chez l'enfant, en général au-delà de dix ans, et augmentent de volume avec l'âge. Cette atteinte est révélée le plus souvent lors du bilan des anomalies associées [5,9].

L'atteinte cardiaque représente la deuxième localisation viscérale après l'atteinte rénale. Elle est considérée comme la manifestation hamartomateuse la plus précoce de la STB, détectable in utero dès 22 SA. Les rhabdomyomes cardiaques peuvent être dépistés durant la vie fœtale, lorsqu'il existe des antécédents familiaux de STB [2,6,10].

Les rhabdomyomes cardiaques uniques ou multiples sont présents chez 50 à 70 % des nouveaux-nés atteints de STB. Ils demeurent le plus souvent asymptomatiques et involuent avec l'âge. Dans de rares cas, ils peuvent être responsables de trouble du rythme, notamment de type Wolf-Parkinson-White, ou de signes de cardiomyopathie. Exceptionnellement, une insuffisance cardiaque néonatale révèle la maladie [3,7]. Notre patient n'avait aucune anomalie cardiaque.

Chez notre patient, le diagnostic de STB a été porté devant l'association d'un critère majeur et un critère mineur qui sont les nodules sous-épendymaires et polykystose rénale bilatérale.

CONCLUSION

La sclérose tubéreuse de Bourneville est une maladie rare qui peut toucher plusieurs tranches d'âge. Du fait d'une atteinte multi systémique, et handicapante, sa prise en charge doit être multidisciplinaire. Les atteintes cérébrales et rénales ont des conséquences cliniques particulièrement graves, car elles sont pourvoyeuses de lourdes séquelles et peuvent engager le pronostic vital. L'évolution de cette maladie est imprévisible. Il est important de demander un bilan d'imagerie complet, y compris cérébrale, cardiaque, rénale, ainsi qu'un examen ophtalmologique chez tout patient atteint de STB.

REFERENCES

1. Piquet A, Cuisset JM, Cuvellier, JC, et al (2010) Characteristics of tuberous in children. Arch Pediatr 17:1338-45
2. Northrup H, Kay Koenig M, Pearson DA, Au KS (2018) Tuberous sclerosis complex synonym: Bourneville disease. Gene Reviews
3. Karine L, Portocarrero L, Quental KN, et al (2018) Tuberous sclerosis complex : review based on new diagnostic criteria. An Bras Dermatol 93:323-31
4. Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group (2013) Tuberous Sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference.
5. Goh S, Kwiatkowski DJ, Dorer DJ, Thiele EA (2005) Infantile spasms and intellectual outcomes in children with tuberous sclerosis complex. Neurology 65:235-8
6. Chih-Ping C, Yi-Ning S, Chin-Yuan H, et al (2011) Prenatal diagnosis of cerebral tubers by magnetic resonance imaging following detection of cardiac rhabdomyomas by prenatal ultrasound in a fetus with a nonsense mutation in the TSC2 gene. J Med Ultrasound 19:68-70
7. Robert B, Prakash A, A, Robb L (2014) Cardiovascular manifestations of tuberous sclerosis complex and summary of the revised diagnostic criteria and surveillance and management recommendations from Cardiovascular manifestations of tuberous sclerosis complex and summary of the revised diagnostic criteria and surveillance and management recommendations from the International Tuberous Sclerosis Consensus Group. J Am Heart Assoc 3(6):1-11
8. Amin S, Lux A, Calder N, et al (2017) Causes of mortality in individuals with tuberous sclerosis complex. Dev Med Child Neurol 59:612-7
9. Kim KP, Kim S, Na KA, et al (2019) Severe hypocalcemia in a patient with tuberous sclerosis complex. Electrolyte Blood Press 17:21-4
10. Roach ES, Gomez MR, Northrup H (1998) Tuberous sclerosis complex consensus conference: revised clinical diagnostic criteria. J Child Neurol 13:624-8
11. F. TRUCHOT, N. STOCK, J. GARNIER, D. COURTEL, F. LE GALL, G. DE MELLO. Sclérose tubéreuse de Bourneville. Revue de littérature et présentation d'un cas clinique. Actualités Odonto-Stomatologies 2007 ; 239 : 289-303
12. Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group (2013) Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference