

La sclérose tubéreuse de Bourneville :

A propos de 3 cas

F. BOUMAIZ, T. BOUATTAR, L. BENAMAR, R. BAYAHIA, N. OUZEDDOUN

Service de Néphrologie- Dialyse- Transplantation rénale. CHU Ibn Sina.
Université Mohammed V. Rabat, Maroc

INTRODUCTION

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une affection génétique rare, d'expression clinique variable, caractérisée par la formation de tumeurs bénignes. De nombreux organes peuvent être touchés, notamment le système nerveux central, les reins, la peau, les yeux, le cœur et les poumons. La STB est une phacomatose autosomique dominante liée à des mutations de deux gènes : tuberous sclerosis 1 ou 2 (TSC1 ou TSC2).

L'objectif de ce travail : rapporter l'aspect clinique, biologique, radiologique et évolutif de trois cas de STB colligés au service de Néphrologie du CHU Ibn Sina de Rabat.

OBSERVATIONS

Observation 1:

Patiente de 41 ans, sans antécédents, admise pour douleurs lombaires, avec à l'examen clinique des angiofibromes au niveau du visage et des fibromes péri-unguéaux. Elle présente une insuffisance rénale chronique terminale avec une clairance à 12 ml/min selon la formule MDRD. L'uroscanner retrouve une néphromégalie avec présence d'angiomyolipomes (AML).

Observation 2:

Patiente de 29 ans, sans antécédents, admise pour hématurie, avec à l'examen clinique des angiofibromes et des fibromes péri-unguéaux. Sa créatinine sérique est à 11 mg/L. L'uroscanner, révèle des AML et le scanner cérébral, réalisé à l'occasion de crises convulsives a montré la présence de nodules sous épendymaires. Après un recul de 7 mois, sa créatinine est stable avec une clairance maintenue à 61 ml/min.

Observation 3:

Patiente de 30 ans, suivie depuis 2013 pour un lupus à tropisme cutané, articulaire, hématologique et rénal. Cinq ans plus tard, on trouve à l'examen clinique des angiomes cutanés et des lésions lombo-sacrées en « peau de chagrin ». En présence de céphalées et de crises convulsives, une IRM est réalisée montrant des images nodulaires paraventriculaires en rapport avec l'atteinte neurologique de la STB. A l'uroscanner on note la présence d'AML.



Figure 1:
Uroscanner montrant des
angiomyolipomes (flèche rouge)

Figure 2:
Fibromes périungueaux
(flèche rouge)

DISCUSSION

L'incidence de la STB varie entre 1/6,000 et 1/10 000 naissances avec une prévalence entre 1/7000 et 1/20 000 personnes [1,2]. Il n'y a pas de différence d'incidence selon le sexe ou l'ethnie. L'atteinte rénale de la STB se traduit principalement par des AML[2]. Ils ne sont pas directement responsables d'une altération de la fonction rénale mais sont à risque accru de transformation maligne [3]. Nos trois patientes ont un tableau clinique marqué par une atteinte cutanée (fibromes péri-unguéaux) et une atteinte rénale sous forme d'AML à la TDM, avec une insuffisance rénale chronique terminale dans 1 cas.

CONCLUSION

Nous rapportons trois cas de STB dont une associée à un lupus. Cette association est rarement rapportée dans la littérature. Le diagnostic de la STB peut être évoqué devant tout fibrome péri-unguéal et AML à l'uroscanner.

Un diagnostic précoce avec un suivi biologique et radiologique sont les seuls garants d'un bon pronostic vital et rénal à long terme.

REFERENCES

- 1- Pfirmann P et al. Sclérose tubéreuse de Bourneville : mise au point. Rev Med Interne 2021; 42 (10): 714-21
- 2- Pfirmann P et al. Description of a multidisciplinary model of care in a French cohort of adult patients with tuberous sclerosis complex. J Med Genet 2021; 58 (1):25–31
- 3-Wataya-Kaneda M et al. Sirolimus Gel Treatment vs Placebo for Facial Angiofibromas in Patients With Tuberous Sclerosis Complex: A Randomized Clinical Trial. JAMA Dermatol.2018; 154(7): 781–88.