



CRITÈRES RÉVISÉS POUR LE DIAGNOSTIC DE LA SCLÉROSE TUBÉREUSE

La sclérose tubéreuse (STB) est une maladie génétique qui affecte tous les systèmes du corps. La maladie varie d'une personne à l'autre. Certains auront une atteinte légère; d'autres, très grave. La diversité des symptômes et des présentations pose un défi pour le diagnostic et la prise en charge idéale. Le coût de la maladie sur la qualité de vie et sur le plan économique est significatif. Voici un résumé des dernières recommandations par consensus international pour le diagnostic de la STB.

En juin 2012, des experts sur la STB du monde entier se sont réunis pour mettre à jour les lignes directrices pour le diagnostic, le suivi, et la prise en charge de la STB. Le consensus obtenu en raison du travail avant, pendant, et après la conférence est publié dans la revue *Pediatric Neurology* d'octobre 2013.

La Conférence internationale de consensus sur la STB a revu la prévalence et la spécificité des atteintes cliniques chez les patients avec la STB et ont révisé les critères diagnostiques en conséquence. Les critères précédents dataient de 1998.

La présentation clinique continue à être fondamentale au diagnostic. Certains critères ont été clarifiés et simplifiés dans la version révisée.

De plus, le diagnostic de la STB peut maintenant être fait par des tests génétiques.

Les nouveaux critères cliniques et génétiques de 2012 sont résumés ci-dessous.

Les participants à la conférence ont aussi mis à jour les **recommandations par consensus international sur la prise en charge de la STB**. Ces recommandations sur le suivi et le traitement sont disponibles sur le site web de la TSCanadaST (www.tscanada.ca) sous *Ressources : Lignes directrices internationales sur la prise en charge de la STB*.

Critères cliniques

Critères majeurs		Critères mineurs	
1	Macules hypopigmentées (≥ 3, d’au moins 5 mm de diamètre)	1	Lésions cutanées « confettis »
2	Angiofibromes (≥ 3) ou plaque fibreuse céphalique	2	Puits de l’émail dentaire (≥ 3)
3	Fibromes unguéaux (≥ 2)	3	Fibromes dans la bouche
4	Plaque « peau de chagrin »	4	Tache achromique rétinienne
5	Hamartomes rétiniens multiples	5	Kystes rénaux multiples (≥ 2)
6	Dysplasies corticales (≥ 3)*	6	Hamartomes extra-rénaux
7	Nodules sous-épendymaires (≥ 2)		
8	Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes		
9	Rhabdomyome cardiaque		
10	Lymphangioliomyomatose (LAM)**		
11	Angiomyolipomes (≥ 2)**		
<p>* Inclut tubers et lignes de migration neuronale ** La présence des 2 critères majeurs, soit la LAM et les angiomyolipomes, sans autre critère ne constitue pas un diagnostic définitif</p> <p>DIAGNOSTIC DÉFINITIF : 2 critères majeurs ou 1 majeur avec 2 mineurs DIAGNOSTIC POSSIBLE : 1 critère majeur, ou 1 majeur avec 1 mineur, ou ≥ 2 mineurs</p>			

Rédaction du tableau : TSAlliance, avec remerciements – adapté du tableau de Northrup et al., *Pediatric Neurology*, 2013.

Critères génétiques

Les tests génétiques peuvent être faits à partir de l’ADN d’un tissu normal. Une **mutation pathologique** du gène *TSC1* ou du gène *TSC2* suffit pour faire le diagnostic définitif de la STB.

Une **mutation pathologique** est une mutation qui désactive la fonction de la protéine *TSC1* ou *TSC2* (ex. : mutation à trame décalée ou mutation non-sens), qui empêche la synthèse de la protéine (ex. : délétion d’une grande partie du gène), ou dont l’effet sur la fonction de la protéine n’est pas connu (ex. : mutation faux-sens).

D’autres variants des gènes *TSC1* ou *TSC2* dont l’effet est moins certain ne sont pas suffisants pour faire le diagnostic définitif de la STB.

Il est important de noter qu’environ 15 % des personnes atteintes de STB n’ont aucune mutation identifiée à l’analyse génétique conventionnelle. Un résultat « normal » n’exclut donc pas la possibilité de la STB, et les critères cliniques continuent à s’appliquer pour le diagnostic.

Traduction française : Danielle Buch, Rédactrice/éditrice médicale et scientifique, Unité de recherche clinique appliquée, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine, Montréal, QC, Canada; mars 2015.