



LIGNES DIRECTRICES RÉVISÉES SUR LA PRISE EN CHARGE 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 suivi et le traitement 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.

Publications majeures sur les lignes directrices internationales sur la STB

Les articles suivants sont disponibles gratuitement, en libre accès, au monde entier.

TSCanadaST encourage les patients et leurs soignants à **partager le présent résumé ainsi que les deux articles suivants avec tous leurs médecins traitants** (médecin de famille et spécialistes) et autres professionnels de la santé. Suivez le lien sur notre site web (www.tscanada.ca) sous *Ressources : Lignes directrices internationales sur la prise en charge de la STB*. Les futures révisions y seront affichées également.

- Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. **Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference.** *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):243-54.

[www.pedneur.com/article/S0887-8994\(13\)00490-6/pdf](http://www.pedneur.com/article/S0887-8994(13)00490-6/pdf)

- Krueger DA, Northrup H; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. **Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference.** *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):255-65.
[www.pedneur.com/article/S0887-8994\(13\)00491-8/pdf](http://www.pedneur.com/article/S0887-8994(13)00491-8/pdf)

RECOMMANDATIONS POUR TOUTE PERSONNE QUI VIENT DE RECEVOIR UN DIAGNOSTIC DE STB

Ce document est un bref résumé, pour ceux qui ne sont pas professionnels de la santé, des recommandations internationales pour le **suivi et le traitement** des personnes ayant la STB. Un résumé des **Critères révisés pour le diagnostic** de la STB est également disponible sur notre site web (www.tscanada.ca) sous *Ressources : Lignes directrices internationales sur la prise en charge de la STB.*

Voici les recommandations pour la personne de tout âge qui vient de recevoir le diagnostic de la STB. Les étapes suivantes sont importantes :

Établir si d'autres membres de la famille risquent aussi d'avoir la STB – pour chacun des membres dans les trois générations les plus rapprochées (frères et sœurs, parents, grands-parents ou enfants). Des prélèvements seront requis pour les tests génétiques qui seront offerts – pour le conseil génétique ou pour confirmer le diagnostic en question.

Passer une imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau pour vérifier la présence de nodules sous-épendymaires ou d'astrocytomes sous-épendymaires à cellules géantes (SEGA).

Obtenir une évaluation pour les aspects neuropsychiatriques associés à la STB, incluant le comportement et les fonctions cognitives.

Passer un électroencéphalogramme (EEG). Si l'EEG montre des anomalies et surtout en présence de troubles neuropsychiatriques, passer un EEG vidéo prolongé de 24 heures pour voir s'il y a des indications subtiles d'épilepsie.

Passer un examen de l'abdomen par IRM pour vérifier la présence d'angiomyolipomes ou de kystes aux reins. La fonction des reins (vitesse de filtration glomérulaire) et la pression artérielle seront mesurées aussi.

Passer des examens de la peau (visite dermatologique) et des dents (visite chez le dentiste) pour voir s'il y a des anomalies associées à la STB.

Passer un électrocardiogramme (ECG) de routine pour vérifier le rythme cardiaque.

Passer un échocardiogramme pour évaluer la fonction du cœur et rechercher la présence de rhabdomyomes (surtout chez l'enfant de moins de 3 ans).

Passer un examen des yeux (visite chez un ophtalmologiste, médecin des yeux) pour vérifier la vue et rechercher la présence d'anomalies à la rétine.

Recommandations supplémentaires pour le nourrisson et le petit enfant qui vient d'avoir un diagnostic de la STB (âge moins de 3 ans)

Les parents et autres gardiens de l'enfant doivent apprendre à reconnaître les spasmes infantiles et savoir quoi faire si l'enfant semble avoir des spasmes infantiles. Une description et une vidéo (en anglais) sont disponibles sur le site de TS Alliance (www.tsalliance.org/infantilespasms), avec nos remerciements.

Recommandations supplémentaires pour l'adulte qui vient d'avoir un diagnostic de la STB (âge 18 ans et plus)

La femme de 18 ans et plus doit passer des tests de la fonction respiratoire (aussi appelés tests de la fonction pulmonaire) de référence. Un CT scan haute résolution des poumons (appelé « TDM-HR », « high-resolution CT scan », ou « HRCT ») doit aussi être fait pour vérifier la présence de la lymphangioléiomyomatose (LAM). Les adolescentes de moins de 18 ans et les hommes n'ont pas besoin de tests ni de scan pour la LAM à moins de symptômes suspects (exemples : toux chronique sans autre explication, douleurs à la poitrine, difficultés à respirer).

RECOMMANDATIONS POUR TOUTE PERSONNE AVEC UN DIAGNOSTIC ÉTABLI DE STB

Voici les recommandations pour la personne de tout âge atteinte de STB, dont le diagnostic a été fait précédemment. Les étapes suivantes sont importantes :

Faire des tests génétiques (si pas déjà faits) et obtenir du conseil génétique. Le conseil génétique et familial est important pour tout individu atteint de STB qui est en âge d'avoir des enfants.

Pour la personne avec des crises d'épilepsie ou des suspicions de crises, passer un EEG. La durée et la fréquence des EEG dépendront du besoin clinique plutôt que des âges ou des fréquences prédéterminés.

Traiter les crises d'épilepsie (autres que les spasmes infantiles) de façon semblable à toute crise d'épilepsie non reliée à la STB. La personne dont les crises sont résistantes aux médicaments pourrait bénéficier d'un régime cétoène et faible en glucides, de stimulation du nerf vague, ou de chirurgie de l'épilepsie.

À chaque visite médicale, relever les troubles neurologiques et comportementaux. Tout symptôme inquiétant demande une prompté évaluation et un traitement précoce si nécessaire. L'évaluation formelle du comportement, du développement cognitif et des troubles neuropsychiatriques doit être faite au moins une fois par stade développemental comme suit : aux âges 0-3 ans, 3-6 ans, 6-9 ans, 12-16 ans, et 18-25 ans. Le traitement sera personnalisé en fonction des besoins du patient et peut comporter à la fois des médicaments et différentes interventions.

Passer une IRM du cerveau tous les 1-3 ans jusqu'à l'âge de 25 ans, même quand il n'y a pas de symptômes. Il est important de rechercher la présence de SEGAs et de vérifier leur évolution. Dans le cas d'un SEGA de grande taille ou qui grossit, le suivi par IRM devrait être plus fréquent. L'adulte avec des SEGAs depuis l'enfance peut aussi avoir besoin d'un suivi régulier par IRM. Un SEGA qui occasionne des symptômes (à cause de l'accumulation de liquide au cerveau) devra être enlevé par intervention chirurgicale. Un SEGA qui évolue mais ne cause pas de symptômes peut être traité par chirurgie ou par des médicaments dans la classe des « inhibiteurs de mTOR ».

Passer une IRM abdominale tous les 1-3 ans pour surveiller l'évolution de la maladie sur les reins et ailleurs.

Vérifier la pression artérielle et la vitesse de filtration glomérulaire au moins une fois par an.

Pour les angiomyolipomes rénaux qui saignent, traiter par embolisation des vaisseaux sanguins et par des corticostéroïdes. Pour les angiomyolipomes qui ne saignent pas mais qui ont plus de 3 cm de diamètre, traiter d'abord avec des inhibiteurs de mTOR pour les empêcher de grossir et de saigner. Si nécessaire, traiter ensuite par embolisation et corticostéroïdes, ou par une chirurgie qui épargne le rein.

Examiner la peau de près une fois par an pour détecter de nouvelles lésions ou une aggravation des lésions existantes. Les lésions sévères ou problématiques associées à la STB peuvent être traitées au laser, par chirurgie, ou à l'inhibiteur de mTOR topique.

Aller chez le dentiste deux fois par an pour un examen. Le dentiste choisi doit savoir reconnaître et traiter les lésions communes aux personnes atteintes de STB.

Passer un examen détaillé des yeux et de la vue chaque année dans le cas de lésions connues à la rétine ou dans le cas de nouveaux troubles ou de questions. Tous les patients traités au vigabatrin doivent avoir des évaluations périodiques chez l'ophtalmologiste.

Passer un échocardiogramme tous les 1-3 ans dans le cas de rhabdomyomes cardiaques connus jusqu'à la régression/stabilisation de ceux-ci.

Passer un cardiogramme (ECG) tous les 3-5 pour vérifier la présence de troubles du rythme cardiaque.

Recommandations supplémentaires pour le nourrisson et le petit enfant (âge moins de 3 ans)

Traiter les spasmes infantiles au vigabatrin d'abord. Si le vigabatrin ne fait pas effet, passer à la corticotrophine (ACTH) en second lieu.

Recommandations supplémentaires pour l'adulte (18 ans et plus)

À chaque visite chez le médecin, faire le dépistage clinique de la LAM, y compris des questions sur l'essoufflement à l'effort et les difficultés à respirer.

Toute personne sans symptômes mais à risque de LAM, c'est-à-dire, les femmes âgées de 18 ans et plus, ainsi que les hommes et femmes de tout âge qui ont des symptômes suspects, doivent passer un CT scan haute résolution (appelé « TDM-HR », « high-resolution CT scan », ou « HRCT ») des poumons tous les 5-10 ans. Tout patient qui a déjà la LAM doit passer un scan haute résolution tous les 2-3 ans pour suivre la progression de la maladie.

Toute personne avec la LAM doit passer des tests de fonction respiratoire chaque année. Pareillement pour toute personne à risque de LAM qui a de nouvelles difficultés à respirer ou quelque inquiétude que ce soit.

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.