

# L'IMAGE DU MOIS

## Sclérose tubéreuse de Bourneville

R. GARCIA (1), J.E. ARRESE (2), G.E. PIÉRARD (3)



Fig. 1. Adénomes sébacés de Pringle diffus sur la région médio-faciale.



Fig. 2. Adénomes sébacés discrets du visage

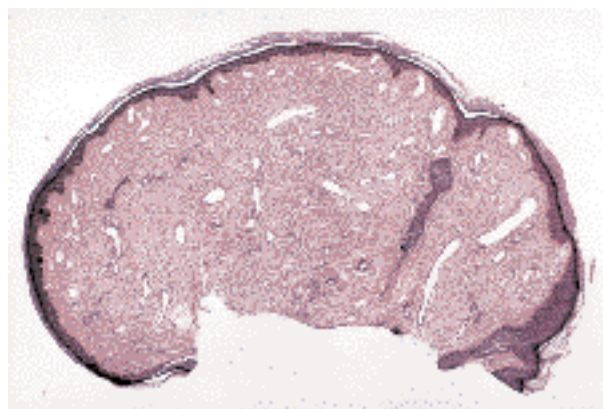


Fig. 3. Hamartome conjonctif adventitial de type adénome sébacé de Pringle.

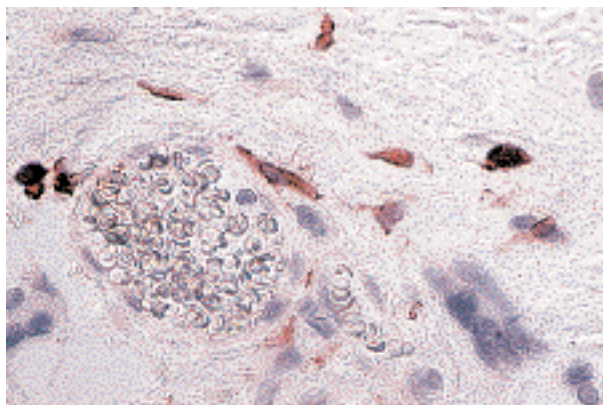


Fig. 4. Dendrocytes dermiques contenant le facteur XIIIa dans l'adénome sébacé de Pringle.

Une jeune fille épileptique a vu se développer en période prépubertaire des lésions papuleuses érythémateuses sur la région médio-faciale (fig. 1). Un traitement anti-acnéique est resté sans effet et les lésions continuent à croître progressivement en nombre. Son frère présente lui aussi deux lésions identiques (fig. 2).

Une des papules a été biopsiée révélant un tissu fibreux dense bien vascularisé (fig. 3). Le diagnostic d'un hamartome conjonctif adventitial riche en dendrocytes facteur XIIIa positifs (fig. 4) a été posé. Il pouvait correspondre à un adénome sébacé de Pringle ou à une papule fibreuse de la face (1). La confrontation anatomo-clinique a permis de choisir la première

proposition diagnostique histologique. Par voie de conséquence, l'affection était une sclérose tubéreuse de Bourneville encore appelée épiloïa.

Cette affection est une géno-neuro-dermatose assez fréquente qui se transmet sur le mode autosomique dominant et se manifeste dès la naissance. Les formes frustes à l'intérieur d'une fratrie sont fréquentes et nécessitent parfois un examen clinique minutieux pour être détectées. Cette affection est essentiellement représentée par des signes cutanés et neurologiques. Des manifestations osseuses et viscérales sont également possibles.

### MANIFESTATIONS DERMATOLOGIQUES

Trois types de lésions dermatologiques sont typiques de l'affection : les adénomes sébacés de Pringle, les tumeurs périunguérales de Koënen et les taches achromiques lancéolées.

(1) Professeur, Hopital nacional sur-este Essalud, Service de Dermatologie, Cusco, Pérou.  
(2) Chef de Laboratoire, Maître de Conférences, (3) Chargé de cours, Chef de Service, Université de Liège, Service de Dermatopathologie.

*Adénomes sébacés du visage*

Ils apparaissent habituellement entre 5 et 10 ans. D'abord isolés, ils peuvent confluer en nappes. Décrits pour la première fois par Pringle il y a plus d'un siècle, ils sont pathognomoniques de la maladie, siégeant de manière symétrique sur la partie médiane du visage, les régions sous-orbitaires et les ailes du nez. Ce sont de petites élevures hémisphériques, de taille variable, de couleur rose jaunâtre ou rougeâtre, couvertes de fines télangiectasies. Elles sont fermes à la palpation et leur surface est lisse.

Histologiquement, ils correspondent à une hyperplasie fibro-vasculaire riche en dendrocytes (1-4). Il existe parfois une hypertrophie des glandes sébacées et des follicules pileux au sein de la lésion. Ce terme adénome sébacé n'est en fait pas correct puisqu'il s'agit d'un hamartome conjonctif adventiciel (1).

Les adénomes sébacés doivent être distingués de la papule fibreuse de la face, des carcinomes basocellulaires et des trichoépithéliomes.

*Tumeurs périunguéales de Koënen*

Elles sont également pathognomoniques de l'affection, mais elles n'apparaissent qu'après la puberté, à la base des ongles des mains et des pieds. Ce sont de petites tumeurs fibrovasculaires, rosées ou grisâtres riches en dendrocytes. Leur base est ancrée dans le sillon périunguéal et leur extrémité distale est libre. Elles peuvent être uniques ou multiples sur un même ongle.

*Tâches achromiques lancéolées*

Ces lésions ont une grande importance du fait de leur précocité d'apparition dès la naissance. Elles touchent électivement le tronc et la racine des membres. Ce sont des taches blanchâtres, sans hyperpigmentation périphérique. Leur forme lancéolée en feuille de sorbier est particulièrement évocatrice de la maladie.

Histologiquement, on retrouve un nombre subnormal de mélanocytes qui présentent une diminution importante de leur charge en mélanine.

Ces taches achromiques ne doivent pas être confondues avec les naevus anémiques hypovasculaires de la neurofibromatose de Von Recklinghausen et avec le vitiligo de l'enfant qui a souvent une bordure hyperpigmentée.

**MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES**

Plusieurs grands tableaux neurologiques sont reconnus. Ils correspondent à des crises convulsives, au syndrome de West et à des troubles mentaux et oculaires.

*Crises convulsives*

Elles sont très fréquentes, touchant près de 80 % des cas. Elles peuvent débuter très précocement chez le nourrisson. Elles réalisent toutes les variétés cliniques, des formes généralisées aux simples équivalents. L'électroencéphalogramme montre des anomalies diffuses et irritatives.

*Syndrome de West*

Il peut être rattaché à l'épilepsie dans un certain nombre de cas. Il associe un tableau clinique de spasme en flexion (épilepsie myoclonique) et une hypsarythmie avec bouffées de polypointes-ondes.

*Troubles mentaux*

Ils progressent avec l'âge et peuvent aboutir à la débilité profonde. L'imagerie cérébrale révèle des calcifications profondes, de petite taille, plus fréquentes chez l'adulte. D'autres altérations anatomiques sont constituées par des nodules fibreux, plus ou moins diffus dans l'encéphale.

*Troubles oculaires*

Les altérations oculaires sont rares et doivent être recherchées par un fond d'œil systématique. Cette phacomatose rétinienne est constituée par des tumeurs blanchâtres juxta-papillaires donnant un aspect en frai de grenouille.

**MANIFESTATIONS OSSEUSES ET VISCÉRALES**

Les localisations osseuses crâniennes peuvent prendre un aspect pagétoïde, flou et cotonneux avec des zones d'hyperostose. Des images pseudo-kystiques peuvent aussi être présentes, entourées d'une zone de condensation dans les os des mains et des pieds.

Les localisations rénales sont le plus souvent muettes cliniquement, mais elles sont parfois révélées par une hématurie et des lombalgies. Il existe cependant dans 40 % des cas des tumeurs kystiques ou d'autres lésions telles qu'une agénésie rénale ou urétérale, une duplicité urétérale ou un rein en fer à cheval. La dégénérescence maligne de ces lésions est possible, bien que rare, et impose donc leur surveillance.

Les localisations cardiaques sont moins fréquentes, mais sévères. Elles touchent l'enfant et se traduisent par des troubles du rythme avec insuffisance cardiaque sévère. Elles sont essentiellement dues à des rhabdomyomes développés sur les parois ventriculaires.

Les localisations pulmonaires sont plus rares, se rencontrent particulièrement chez les sujets de

sexe féminin. Elles se traduisent par un syndrome souvent sévère à type d'asthme, d'emphysème, voire de pneumothorax. Radiologiquement, on retrouve une image réticulée en rayon de miel.

Les autres localisations viscérales sont exceptionnelles.

## CONCLUSION

Les relations entre certaines affections neurologiques et cutanées sont très étroites, étant donné leur parenté embryologique. Ces maladies ont une prévalence très variable, beaucoup d'entre elles étant rares, voire exceptionnelles. Les variations de l'âge où apparaissent les diverses manifestations cutanées et neurologiques, ainsi que la multiplicité des lésions et des syndromes réalisés rendent toute schématisation de la nosologie très difficile. Néanmoins, on peut diviser ces affections en deux groupes d'importance inégale. Dans une première catégorie, les signes cutanés et neurologiques relèvent du même mécanisme, qu'il s'agisse d'affections congénitales ou acquises. Dans la seconde catégorie, les lésions cutanées sont manifestement la conséquence d'une maladie neurologique primitive.

Un examen dermatologique minutieux s'impose chez tout nourrisson ou tout enfant atteint de crises convulsives ou de retard mental. Souvent négatif, il pourra dans quelques cas mettre

sur la voie d'une affection répondant à des mesures thérapeutiques appropriées, tel qu'un syndrome de West, un syndrome de Refsum ou une phénylcétonurie.

Un examen neurologique soigneux s'impose également chez l'adulte porteur de troubles trophiques des extrémités. Il évite de faire porter trop rapidement un diagnostic de troubles trophiques d'origine circulatoire, artérielle ou veineuse.

Un examen neurologique et ophtalmologique soigneux s'impose chez tout nourrisson ou tout enfant atteint de dermatoses congénitales, touchant en particulier la kératinisation ou la pigmentation. Le pronostic évolutif est en effet différent selon qu'une atteinte neurologique est associée ou non.

## RÉFÉRENCES

1. Piérard GE, Lapière ChM.— Nevi of connective tissue. A reappraisal of their classification. *Am J Dermatopathol*, 1985, 7, 325-333.
2. Nemeth AJ, Penneys NS, Bernstein HB.— Fibrous papule : a tumor of fibrohistiocytic cells that contain Factor XIIIa. *J Am Acad Dermatol*, 1988, 19, 1102.
3. Arrese JE, Piérard GE.— Factor XIIIa-positive dendrocytes and the dermal microvascular unit. *Dermatologica*, 1990, 180, 51-53.
4. Piérard GE, Arrese JE, Piérard-Franchimont C.— Is there a link between dendrocytes, fibrosis and sclerosis ? *Dermatologica*, 1990, 181, 264-265.