

LA SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE

Marjorie Aunos, Catherine Pidgeon, Sophie Méthot et Caroline Berthiaume

La sclérose tubéreuse de Bourneville est un syndrome génétique pouvant causer un retard mental chez les personnes qui en sont atteintes. Cet article passe en revue les principales caractéristiques physiologiques, cognitives et comportementales de ce syndrome, son étiologie, les modes de détectations et la prévalence. De plus, diverses interventions possibles applicables auprès de la population atteinte sont proposées.

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) a été rapportée pour la première fois par Bourneville en 1880 (Harrison & Bolton, 1997; Livet, 1900). Bourneville avait alors remarqué la présence de zones de sclérose (tissus pouvant altérer et durcir la structure d'un organe) d'aspect tubéreux (qui semblent avoir plusieurs ramifications) dans le cerveau d'un patient épileptique présentant un retard mental (Livet, 1990). La STB est une anomalie congénitale du développement embryonnaire, à hérédité autosomique dominante (Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Cet article présente l'étiologie, les modes de détection, la prévalence, les caractéristiques physiologiques, cognitives et comportementales, les interventions pouvant être appliquées et le pronostic des personnes présentant une STB.

ÉTIOLOGIE

Les causes exactes de la STB ne sont pas encore bien connues, mais plusieurs spéculations vont dans le sens d'une transmission génétique. En fait, selon certains auteurs, une des causes probables de ce syndrome serait un désordre génétique au niveau des chromosomes 9 (sur le site 9q34) et 16 (sur le site 16p13) (Gutierrez, Smalley & Tanguay, 1998; Harrison & Bolton, 1997; Hunt, 1993; Pou Serradell, 1991; Verne, 1996). La dysfonction d'une protéine régulatrice contrôlant l'expression normale de certains gènes serait à la source de la STB (Hunt, 1993). Cette dysfonction causerait un désordre sur le plan de la différenciation et de la migration des cellules, s'exprimant sous forme d'un développement anormal de tissus (scléroses) dans différents organes (i.e. cerveau, peau, reins, cœur) (Gillberg, 1995).

La STB serait provoquée, le plus souvent, par la mutation d'un gène du bras long du chromosome 9 (Pou Serradell, 1991). Elle ne se transmettrait donc pas par les chromosomes sexuels. Cependant, la STB serait un syndrome héréditaire et, selon certains auteurs, même si les parents peuvent être asymptomatiques, au moins l'un d'eux est automatiquement porteur du gène défectueux (Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990).

Marjorie Aunos, Catherine Pidgeon, Sophie Méthot et Caroline Berthiaume, Université du Québec à Montréal. Toute correspondance devrait être adressée à Marjorie Aunos, B.Sc., à l'Université du Québec à Montréal, département de psychologie, C.P. 8888, Succ. Centre-Ville, Montréal, Québec, H3C 3P8 ou via courrier électronique à : marjorie.aunos@internet.uqam.ca

En fait, lorsqu'un des parents est porteur, les enfants ont 50 % de risque d'être atteint (Gillberg, 1995; Harrison & Bolton, 1997; Parker, 1996; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991) et peuvent présenter une forme plus sévère que leur parent (Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Selon Parker (1996) et Harrison et Bolton (1997), la STB peut aussi résulter d'une mutation spontanée; dans ce cas-ci, aucun des deux parents ne semble être porteur du gène défectueux. En effet, selon plusieurs auteurs, une mutation augmentant la sévérité du syndrome peut être présente chez 60 % à 80 % des enfants atteints (Gillberg, 1995; Ponsot & Perelman, 1990). De plus, certaines études rapportées par Hunt (1983) suggèrent que la probabilité qu'une mutation se produise est plus grande lorsque la mère est porteuse du syndrome (versus le père). Les enfants risqueraient donc d'avoir une forme plus sévère de STB lorsque le syndrome est transmis par la mère (Hunt, 1983).

MODES DE DÉTECTION

Pour pouvoir détecter les nombreuses caractéristiques physiques de la STB (i.e. présence de nodules arrondis, calcifications, tubercules, zones de démyélinisation), plusieurs instruments sont nécessaires. Selon Ponsot et Perelman (1990), la radiographie du crâne et l'échographie transfontanelle ainsi que la tomodensitométrie cérébrale sont souvent utilisées pour détecter certaines caractéristiques physiques. Chaque instrument a son utilité et repère des caractéristiques que les autres ne peuvent pas bien identifier. Cependant, selon ces auteurs, la tomodensitométrie semble être l'instrument le plus performant étant donné qu'il permet l'identification des zones de calcification des nodules et ce, même de façon précoce. De plus, la tomodensitométrie permet d'indiquer la présence de tubers dans le cerveau, les sites de zones de démyélinisation, ou encore la présence d'une atrophie corticale causée par l'obstruction du Trou de Monro. La radiographie permet aussi d'identifier la présence d'une atrophie cérébrale tandis que l'échographie indique la présence ou non de nodules ou d'anomalies près du Trou de Monro (Ponsot &

Perelman, 1990). Si les résultats de la tomodensitométrie s'avèrent non concluants, l'imagerie par résonance magnétique peut apporter des informations supplémentaires. En effet, la résonance magnétique permet la détection des calcifications et tubercules invisibles au scanner (Livet, 1990; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Ainsi, la radiographie du crâne, la tomodensitométrie, la résonance magnétique permettent de détecter les caractéristiques typiques de la STB.

PRÉVALENCE

La STB est un syndrome relativement rare dont la prévalence varie de une personne pour 10 000 naissances à une personne pour 50 000 naissances (Cambier, Masson & Dehen, 1998; Harrison & Bolton, 1997; Lyon, 1987; Parker, 1996; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Les ratios rapportés dans les études varient de 55 hommes pour 45 femmes à 61 hommes pour 39 femmes (Ponsot et Perelman, 1990). De plus, 1 à 3 % des personnes présentant un retard mental seraient atteints de la STB (Lyon, 1987; Ponsot, 1990). Cependant, la prévalence et l'incidence sont difficiles à évaluer étant donné les nombreuses formes moins sévères de la STB (Harrison & Bolton, 1997; Livet, 1990; Lyon, 1987). Ainsi, différentes formes très atténuées de la STB peuvent exister sans toutefois avoir été identifiées ou diagnostiquées chez les personnes atteintes.

CARACTÉRISTIQUES PHYSIQUES ET PHYSIOLOGIQUES

La STB se manifeste sous plusieurs formes. Chaque symptôme peut se présenter seul ou, au contraire, n'être qu'une partie d'un ensemble plus complexe de symptômes apparents. Ces symptômes sont de nature dermatologique, ophtalmologique, neuro-psychologique, neurologique et viscéral (rénal, cardiaque, pulmonaire, osseux ou autre), mais le diagnostic repose surtout sur la présence de trois éléments cliniques.

Diagnostic clinique

Les lésions cutanées, l'épilepsie et la présence d'un retard mental font partis des données cliniques permettant de poser un diagnostic de STB. Plusieurs chercheurs ont nommé ces trois caractéristiques cliniques la triade classique de STB (Cambier, Masson & Dehen, 1998; Guy, Fournier, Gray, Menei & Mercier, 1990; Lyon, 1987; Parker, 1996; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). La présence du syndrome de West (forme d'épilepsie), de calcifications intracrâniennes, de problèmes cardiaques, rénaux et pulmonaires sont d'autres indices pouvant mener éventuellement au diagnostic de la STB. De plus, si l'un des ascendants s'avère porteur ou atteint d'une forme moins sévère du syndrome, cette information permettra alors de confirmer le diagnostic (Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991).

Manifestations dermatologiques

Parmi les manifestations dermatologiques possibles, un individu atteint peut présenter un ou plusieurs des quatre symptômes cutanés suivants: des taches hypomélaniques ou achromiques, des angiofibromes faciaux ou adénomes de Pringle, une peau de chagrin ainsi que des tumeurs de Koënen (Cambier *et al.*, 1998; Jablonsky, 1991; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991).

Les taches hypomélaniques ou achromiques sont des taches blanches en forme de feuille présentes dès la naissance et restant apparentes sur la peau toute la vie (Cambier *et al.*, 1998; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Approximativement 70 % à 90 % des personnes atteintes de la STB présentent cette caractéristique (Pou Serradell, 1991). Le nombre de ces taches varie entre trois ou quatre à une dizaine. Seule la lumière de Wood (lumière ultraviolette) permet de vérifier la présence de ces taches (Harrison & Bolton, 1997; Livet, 1990; Lyon, 1987).

Les angiofibromes faciaux, communément appelés les adénomes de Pringle, sont des tumeurs arrondies de couleur rougeâtre ou blanchâtre (Harrison & Bolton, 1997; Pou Serradell, 1991). Ils apparaissent

généralement après l'âge de six ans et leur présence confirme le diagnostic (Pou Serradell, 1991). Ces tumeurs, présentes chez environ 70 % des adultes (Livet, 1990; Lyon, 1987), sont généralement disposées de façon symétrique autour du nez, sur les joues et le menton (Cambier *et al.*, 1998; Jablonski, 1991; Ponsot & Perelman, 1990). De plus, elles tendent à s'aggraver progressivement avec le temps (Livet, 1990; Lyon, 1987).

La peau de chagrin (lésions cutanées surélevées de coloration brun-jaune) constitue une autre caractéristique dermatologique de la STB (Harrison & Bolton, 1997; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Ces aires cutanées de surface irrégulière ne se manifestent pas avant l'âge de 10 ans et sont présentes chez 30 % à 50 % des individus atteints (Livet, 1990; Lyon, 1987; Pou Serradell, 1991).

Les tumeurs de Koënen sont présentes sous les ongles des orteils et des doigts. Ces tumeurs n'apparaissent pas avant l'âge de la puberté et sont plus souvent observées chez les femmes (Jablonski, 1991; Livet, 1990; Lyon, 1987; Pou Serradell, 1991). De 20 % à 50 % des individus atteints présentent ces tumeurs (Livet, 1990; Lyon, 1987).

D'autres caractéristiques dermatologiques peuvent être présentes chez les personnes atteintes de la STB, soit des anomalies de l'émail dentaire, des tâches de couleur café-o-lait et des mèches de cheveux décolorées (Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990).

Troubles ophtalmologiques

Près de 50 % des personnes ayant la STB ont des tumeurs bénignes sur leur rétine appelées hamartomes se caractérisant par des taches grises-jaunes (Harrison & Bolton, 1997; Pou Serradell, 1991). Ces taches peuvent être isolées ou multiples, et consistent en des lésions planes, lisses et translucides. De plus, elles sont considérées comme étant une tumeur et peuvent siéger sur les faisceaux menant à la rétine (Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). La présence de ces taches ne provoque pas de baisse d'acuité visuelle à moins que la fovéa ne soit atteinte (Cambier *et al.*, 1998;

Jablonski, 1991; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). Pour les détecter, un examen avec dilatation complète de la pupille est nécessaire (Pou Serradell, 1991). Une autre caractéristique ophtalmologique pouvant être observée chez les personnes atteintes consiste en la dépigmentation de l'iris, bien que ce symptôme soit plus rare (Ponsot & Perelman, 1990).

Troubles neurologiques

Certains troubles neurologiques peuvent se manifester chez les personnes présentant la STB. Ces troubles peuvent être liés à des tumeurs cérébrales (nodules calcifiés) pouvant obstruer le Trou de Monro, mener à une hydrocéphalie et par conséquent, créer de l'hypertension intracrânienne (Cambier *et al.*, 1998; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991; Verne, 1996). Une légère dilatation des ventricules apparaît aussi chez 85 % des personnes atteintes, et ce, avant l'âge de deux ans (Ponsot & Perelman, 1990). Dans 57 % des cas des hypodensités sont présentes dès les premières semaines de vie (Guy *et al.*, 1990; Jablonski, 1991; Livet, 1990). Finalement, des lésions formant des masses dures et lisses sont présentes dans le système nerveux central (Jablonski, 1991).

Lésions viscérales

Au niveau des reins, des tumeurs poly-kystiques et des angiomes peuvent se manifester chez les individus présentant la STB (Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1990). Ces deux types de tumeurs peuvent être associés et peuvent provoquer une insuffisance rénale ou de l'hypertension artérielle (Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990). Ces tumeurs sont présentes dans 65 % des cas (Livet, 1990). Cependant, les tumeurs malignes sont rares.

Au niveau du cœur, environ 30 % des personnes présentant la STB ont des tumeurs bénignes (rhabdomyomes) (Lyon, 1987; Livet, 1990). Ces tumeurs peuvent provoquer une arythmie cardiaque chez le nourrisson ou encore des signes d'insuffisance cardiaque (Livet, 1990; Lyon, 1987).

Ces tumeurs ont tendance à régresser de façon spontanée avec le temps, mais le taux de mortalité infantile causé par des complications liées à ces tumeurs reste élevé (Ponsot & Perelman, 1990).

Les troubles pulmonaires (emphysème, kystes pulmonaires, etc.) sont très rares (moins de 1 %) surtout chez l'adulte, mais peuvent être une cause possible de mortalité (Livet, 1990; Lyon, 1987; Pou Serradell, 1990). Ils sont généralement plus fréquents chez les femmes atteintes que chez les hommes (Ponsot & Perelman, 1990).

Des lésions osseuses localisées sur les phalanges des pieds et des mains peuvent apparaître dès l'âge de cinq ans et sont présentes chez environ 60 % des personnes atteintes de STB (Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990). Certaines personnes atteintes de la STB peuvent aussi avoir des complications au niveau de la rate et du foie ou encore des troubles digestifs (Livet, 1990).

Autres désordres

L'épilepsie est considérée par plusieurs auteurs comme le symptôme neurologique le plus important, étant donné qu'elle est généralement présente chez 60 % à 90 % des personnes présentant la STB (Cambier *et al.*, 1998; Harrison & Bolton, 1997; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1990). Selon ces auteurs, les premières crises d'épilepsie apparaissent souvent à un âge précoce (généralement dans les deux premières années de vie). Par ailleurs, 0,53 % des crises d'épilepsie sont causées par la STB. En d'autres mots, moins de 1 % de toutes les personnes souffrant d'épilepsie sont atteintes de la STB (Ponsot & Perelman, 1990). Par contre, l'épilepsie est considérée plus grave chez les personnes atteintes de la STB étant donné son apparition souvent précoce et l'impossibilité de prévoir son évolution (Cambier *et al.*, 1998; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991). L'épilepsie chez les personnes atteintes de STB se présente sous forme de crises focales (dans 25 % des cas) accompagnées de crises généralisées (Cambier *et al.*, 1998; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1991).

LES CARACTÉRISTIQUES COGNITIVES

Le retard mental, de niveau léger à profond, se manifeste chez 50 % à 80 % des individus présentant la STB (Cambier *et al.*, 1998; Harrison & Bolton, 1997; Livet, 1990; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Verne, 1996). Selon ces auteurs, l'épilepsie semble toujours accompagner le diagnostic de retard mental profond alors que les personnes présentant un retard mental léger peuvent ou non souffrir d'épilepsie. Le retard mental est aussi plus sévère lorsque l'épilepsie a un début précoce (Cambier *et al.*, 1998; Ponsot & Perelman, 1990; Verne, 1996). En effet, 91 % des personnes qui sont devenues épileptique avant l'âge de deux ans ont un retard mental (L'Abbé & Morin, 1999; Livet, 1990; Ponsot & Perelman, 1990).

LES CARACTÉRISTIQUES COMPORTEMENTALES

La STB est souvent associée à des troubles de comportement typiques tels l'agressivité, l'automutilation, les cris et l'hyperkinésie (L'Abbé & Morin, 1999). De plus, le retard mental est souvent associé à des troubles de comportement (L'Abbé & Morin, 1999). Des comportements de type autistique, un retard de développement et la présence de comportements problématiques divers sont aussi des caractéristiques parfois rencontrées chez les personnes présentant la STB (Harrison & Bolton, 1997; L'Abbé & Morin, 1999).

Caractéristiques communes à l'autisme

Une maladresse motrice, un regard fixe et de graves problèmes de comportements sont souvent présents chez les enfants atteints de STB et présentant des comportements de type autistique (Gillberg, 1995; Gillberg *et al.*, 1994; Gutierrez *et al.*, 1998; Smalley, 1998). La présence de comportements ritualisés, l'absence de jeu imaginaire, des interactions sociales limitées, l'écholalie et le langage idiosyncratique et stéréotypé sont d'autres caractéristiques souvent observées chez des personnes présentant la STB (Baker *et al.*, 1998; Gutierrez *et al.*, 1998; Harrison & Bolton, 1997).

Retard de développement

Selon une étude de Hunt (1993), environ 80 % des personnes atteintes de STB ont un retard de développement et des difficultés d'apprentissage. Le retard de développement s'exprime par un retard ou une absence de la marche, un retard sur le plan du langage et de la communication ainsi que des difficultés lors des étapes importantes du développement telles l'entraînement à la propreté (Gillberg *et al.*, 1994; Hunt, 1993). De façon générale, les habiletés motrices accusent un retard moins grand que les habiletés de communication (Gillberg *et al.*, 1994). Les habiletés de soins personnels sont souvent plus difficiles à acquérir pour les personnes ayant la STB, ce qui peut les rendre dépendantes en ce qui a trait à l'hygiène personnelle, à la propreté et à l'habillement (Gillberg *et al.*, 1994).

Les comportements problématiques

Les lésions cérébrales de la STB peuvent mener à l'apparition de troubles de comportement. Plusieurs des enfants atteints de ce syndrome ont de la difficulté à tolérer la frustration et expriment cette intolérance par des comportements d'automutilation (se frapper sur la tête, se mordre, etc.) (Hunt, 1993). De plus, les travaux de Hunt (1993) indiquent que leur frustration peut aussi s'exprimer sous forme de comportements agressifs externalisés tels faire du bruit, mordre ou frapper les autres. Il peut parfois être difficile pour les personnes atteintes de STB de contrôler leur colère. Hunt rapporte aussi que des comportements de masturbation excessive en public font partie des comportements problématiques des personnes atteintes de STB. Mis à part les troubles de comportements, plusieurs d'entre eux souffrent de troubles du sommeil (i.e. difficultés à s'endormir, réveil tôt, réveil dans la nuit).

Les problèmes de langage sont souvent associés à des problèmes sur le plan social (Gutierrez *et al.*, 1998; Hunt, 1993). Les comportements tels l'écholalie, les comportements sociaux maladroits, l'obsession de la routine, les jeux répétitifs, les comportements obsessifs et les maniérismes n'aident pas à l'établissement de liens sociaux (Gutierrez *et*

al., 1998). De plus, les personnes atteintes de STB peuvent avoir de la difficulté à s'engager dans des interactions réciproques, surtout avec les pairs (Gutierrez *et al.*, 1998).

TRAITEMENTS ET INTERVENTIONS

Les traitements pour la STB sont généralement de type palliatif puisqu'à ce jour, il n'existe pas de cure (Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1990; Verne, 1996). Les lésions cutanées ne requièrent pas de traitement à moins qu'elles amènent un préjudice sur les plans esthétique, psychologique ou médical. Lorsque certaines de ces lésions obstruent les yeux ou le nez, divers types d'intervention chirurgicale permettent de les atténuer (Ponsot & Perelman, 1990).

Les convulsions dues à l'épilepsie sont traitées de différentes façons (Livet, 1990; Ponsot & Perelman, 1990). Quand il y a présence de spasmes en flexion, la prise d'hydrocortisone est nécessaire, sinon la prise d'anti-convulsivants peut aider (Livet, 1990). Pour les spasmes infantiles, la prise de corticotropine ou un traitement aux stéroïdes peuvent aider (Livet, 1990). Il est important de noter que, selon certains auteurs, le traitement de l'épilepsie peut éviter l'aggravation du déficit intellectuel (Harrison & Bolton, 1997; Livet, 1990).

Les tumeurs cérébrales peuvent être traitées par exérèse neurochirurgicale, mais cette procédure semble être pratiquée seulement dans de rares occasions (Ponsot & Perelman, 1990). Il a été démontré que cette ablation des tumeurs cérébrales peut réduire, dans certains cas, l'apparition de crises d'épilepsie et diminuer ainsi les comportements de type autistique. Peu importe la grosseur des tumeurs cérébrales, leur présence doit faire l'objet d'un suivi rigoureux (Livet, 1990). Les lésions rénales peuvent aussi être enlevées par exérèse et une greffe est possible si l'individu ne présente pas d'atteintes cérébrales graves (Livet, 1990). L'exérèse des tumeurs cardiaques est impossible à cause de leur nombre important (Ponsot & Perelman, 1990). Concernant les difficultés associées au retard mental et aux troubles de comportements associés, il est

suggéré d'offrir un soutien tant émotionnel que pratique à la famille pour ainsi les aider à prendre en charge la personne atteinte et à leur offrir de l'aide au niveau de la stimulation et de l'éducation de cette dernière (Livet, 1990). Aux États-Unis ainsi qu'en Grande-Bretagne, des associations spécifiques à la STB aident les parents à s'informer sur cette condition et ses traitements possibles (Harrison & Bolton, 1997).

D'autres types d'intervention peuvent être mis en place pour pallier aux divers symptômes. Les enfants atteints de STB et présentant des difficultés d'apprentissage pourront bénéficier d'un enseignement personnalisé et individuel et d'un programme d'apprentissage structuré (Hunt, 1993). Les problèmes reliés au manque de sommeil pourront être traités selon les méthodes habituelles alors que la thérapie langagière ainsi que des soins en physiothérapie pourront aider l'enfant à mieux communiquer et à se déplacer de façon plus efficace (Hunt, 1993).

Les risques de transmission familiale étant importants, certains auteurs suggèrent que les parents reçoivent des conseils et des explications concernant la transmission génétique de ce syndrome (Harrison & Bolton, 1997; Lyon, 1987; Ponsot & Perelman, 1990; Pou Serradell, 1990).

PRONOSTIC

Sur le plan fonctionnel, la présence de la STB peut avoir des effets graves pour l'individu. Le taux de mortalité est élevé dû aux nombreuses complications pulmonaires ou cardiaques possibles (Ponsot & Perelman, 1990; Pou Seradell, 1991; Verne, 1996). Lorsque l'épilepsie est sévère et que le retard mental est de niveau sévère à profond, l'espérance de vie d'un individu atteint de ce syndrome dépasse rarement 30 ans (Ponsot & Perelman, 1990; Pou Seradell, 1991; Verne, 1996). Ces auteurs rapportent que le décès de l'individu peut alors être causé par des crises d'épilepsie, une tumeur cérébrale ou cardiaque ou par une maladie ou une infection récurrente. Les auteurs précisent aussi qu'un tiers des cas présentent cette forme sévère de la STB. Par contre, en tenant compte des formes les moins

sévères (i.e. peu ou pas de retard mental, sans crises d'épilepsie), la longévité des personnes atteintes de ce syndrome est semblable à la population normale (Ponsot & Perelman, 1990).

CONCLUSION

La STB demeure un syndrome peu connu qui

présente de multiples facettes tant sur le plan comportemental que physiologique. Des études futures sur la STB devraient porter sur des moyens de dépistage, sur des causes plus spécifiques et surtout sur des traitements mieux adaptés. L'étude du lien possible entre la STB et les troubles pervasifs du développement tels l'autisme serait aussi intéressant.

BOURNEVILLE'S TUBEROUS SCLEROSIS

Bourneville's tuberous sclerosis is a genetic syndrome that may cause mental retardation in carriers. This article reviews the principal physiological, cognitive and behavioral characteristics of this syndrome, its etiology, detection methods and prevalence. Also, diverse interventions will be suggested.

BIBLIOGRAPHIE

- BAKER, P., PIVEN, J. & SATO, Y. (1998) Autism and tuberous sclerosis complex: prevalence and clinical features. *Journal of autism and developmental disorders*, 28(4), 279-285.
- CAMBIER, J., MASSON, M. & DEHEN, H. (1998) *Neurologie, 9^e édition*. Masson, Paris, pp. 363-364.
- GILLBERG, C. (1995) *Clinical child neuropsychiatry*. Cambridge University press, Sweden, pp. 246-250.
- GILLBERG, I. C., GILLBERG, C. & AHLSEN, G. (1994) Autistic behavior and attention deficits in tuberous sclerosis: a population-based study. *Developmental medicine and child neurology*, 36, 50-56.
- GUTIERREZ, G. C., SMALLEY, S. L. & TANGUAY, P. E. (1998) Autism in tuberous sclerosis complex. *Journal of autism and developmental disorders*, 28(2), 97-103.
- GUY, G., FOURNIER, D., GRAY, F., MENEI, PH. & MERCIER, PH. (1990) Tumeurs intraventriculaires. Édition Techniques, Encyclopédie Médico-chirurgicale (Paris). *Neurologie 10-1990*. 17250 A10, p. 5.
- HARRISON, J. E. & BOLTON, P. F. (1997) Annotation : Tuberous Sclerosis. *Journal of child psychology and psychiatry*, 38(6), 603-614.
- HUNT, A. (1993) Development, behavior and seizures in 300 cases of tuberous sclerosis. *Journal of intellectual disability research*, 37, 41-51.
- HUNT, A. (1983) Tuberous sclerosis: a survey of 97 cases. III: family aspects. *Developmental medicine and child neurology*, 25, 353-357.
- JABLONSKI, S. (1991) *Dictionnaire of syndromes and eponymic diseases*. Krieger Publishing Cie. Malabar, Florida, p. 78.

- L'ABBÉ, Y. & MORIN, D. (1999) *Comportements agressifs et retard mental: compréhension et intervention*. Éditions Behaviora, Québec, 622 pages.
- LIVET, M. O. (1990) *Neuro-ectodermoses: sclérose tubéreuse de Bourneville*. Neurologie pédiatrique, Paris, Flammarion, pp. 50-54.
- LYON, G. (1987) *Syndromes neurocutanés: sclérose*. Neuropédiatrie, Paris, Masson, pp. 345-348.
- PARKER, M. (1996) Families caring for chronically ill children with tuberous sclerosis complex. *Family community health*, 19(3), 73-84.
- PONSOT, G. & PERELMAN, R. (1990) Sclérose tubéreuse de Bourneville-Epiloia. *Pédiatrie pratique: pathologie du système nerveux et des muscles, psychiatrie*, 2ème édition. Paris, Maloine, pp.761-768.
- POU SERRADELL, A. (1991) Phacomatoses, Éditions Techniques. *Encyclopédie Médico-chirurgicale*, Paris. Neurologie, 17 163 B10, pp.7-9.
- SMALLEY, S. L. (1998) Autism and tuberous sclerosis. *Journal of autism and developmental disorders*, 28(5), 407-414.
- VERNE, S. (1996) Chapitre 378-Syndromes neurocutanés et autres anomalies du développement du système nerveux central. In : Isselbacher, K. J., Braunwald, E., Wilson, J. D., Martin, J. B., Fauci, A. S., Kasper, D. L. (1996). *Harrison Médecine Interne-Tome 2*. Arnette Blackwell S. A., Paris, 13^e édition. Page 2339.