

Sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE et épilepsie de l'enfant. A propos de quatre observations togolaises.

P. Pitché (1), A. D. Agbèrè (2), A. J. Gbadoé (2), A. Tatagan (2) & K. Tchangai-Walla (1)

(1) Service de dermato-vénérologie (Pr Tchangai-Walla), CHU-Tokoin, Lomé, Togo.

(2) Service de pédiatrie (Pr Assimadi), CHU-Tokoin, Lomé, Togo.

Manuscrit n°1897. "Clinique". Accepté le 28 janvier 1998.

Correspondance : Dr. Abdou Agbèrè, BP 20466, Lomé, Togo

Summary: BOURNEVILLE's Tuberos Sclerosis and Childhood Epilepsy.

The authors report four cases of childhood epilepsy symptomatic of tuberous sclerosis. Epilepsy appeared in the forefront of the epileptic scene: in two cases, the features of epilepsy were *haut mal* and in two cases, *West's syndrome*. Epileptic seizures began precociously for all children. Mental retardation was identified in three cases with one case of autistic behaviour.

Diagnosis was possible given skin lesions, family investigations, and X-ray of the skull. Brain scanners were not carried out on any of the children.

Whilst recognizing the scarcity of BOURNEVILLE's tuberous sclerosis, the authors point out the need for interdisciplinary collaboration in the diagnosis of rare but not exceptional hereditary affections.

Résumé :

Les auteurs rapportent quatre cas d'épilepsie de l'enfant symptomatique de la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE. L'épilepsie était au devant de la scène clinique : dans deux cas, il s'agissait d'une épilepsie type *grand mal*, et dans deux cas, de syndrome de *West*. Les crises convulsives ont été précoces chez tous les enfants. Le retard intellectuel a été identifié dans trois cas avec un cas de comportement autistique. Le diagnostic de la maladie a été possible grâce aux signes cutanés dominés par les taches achromiques, l'enquête familiale et la radiographie du crâne. Le scanner cérébral n'a été réalisé chez aucun enfant.

Les auteurs, tout en soulignant la rareté de la maladie de BOURNEVILLE, mettent l'accent sur la nécessité d'une collaboration interdisciplinaire dans le diagnostic de ces affections héréditaires rares mais non exceptionnelles.

Key-words: Childhood epilepsy - Etiology - Hospital - Tuberos sclerosis - Lomé - Togo - Africa

Mots-clés : Épilepsie de l'enfant - Étiologie - Hôpital - Sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE - Lomé - Togo - Afrique

Introduction

L'épilepsie est une maladie chronique caractérisée par la répétition des crises épileptiques. C'est une affection fréquente en Afrique, avec des répercussions sociales parfois plus graves que la maladie elle-même. L'expression clinique de l'épilepsie chez l'enfant est très polymorphe (1, 2). Si le diagnostic d'une crise épileptique chez l'enfant est relativement facile, la recherche étiologique est plus difficile, parfois aléatoire. En Afrique noire, les causes de l'épilepsie de l'enfant sont dominées par les pathologies pré et périnatales, de même que les séquelles des maladies infectieuses (6). Mais, dans une proportion souvent importante, aucune cause n'est retrouvée. Le présent travail a pour but de rapporter quatre observations d'épilepsie de l'enfant symptomatique de la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE (STB) diagnostiquée à Lomé (Togo).

Observations

Observation n° 1

M. K., garçon de 8 ans, a consulté en dermatologie pour des papules tumorales du visage persistantes depuis deux ans. L'examen clinique a noté des petits nodules multiples de taille variable (2 à 5 millimètres de diamètre) distribués symétriquement au niveau des sillons nasogéniens (angiofibromes). Sur le tronc, nous avons noté quatre macules

achromiques de taille variable. Ces macules étaient ovales, non squameuses et existaient depuis la naissance, selon la mère. L'enfant était épileptique connu depuis l'âge de deux ans, sous traitement par le phénobarbital et suivi régulièrement par un pédiatre. L'interrogatoire a relevé que l'enfant faisait des crises convulsives depuis l'âge de 4 mois. C'est une épilepsie type grand mal dont le diagnostic a été confirmé par l'électro-encéphalogramme (EEG). Aucun antécédent pathologique n'a été signalé au cours de la grossesse et dans la période néonatale. L'examen clinique de ses parents et de ses deux frères était normal. La radiographie du crâne de l'enfant a montré des calcifications intracrâniennes de la voûte. Le fond d'oeil et les explorations cardiaques et rénales étaient normaux. L'enfant n'avait pas un retard psychomoteur évident. L'examen scannographique du crâne n'a pas été effectué pour des raisons techniques (le scanner n'existe pas dans le pays).

Observation n° 2

B. M., 7 ans, troisième garçon d'une fratrie de huit enfants, a été adressé en dermatologie pour des taches achromiques du tronc évoluant depuis la naissance.

L'examen clinique a noté six macules achromiques du tronc, de taille différente, trois macules achromiques de la racine de la face antérieure de la cuisse gauche, un petit *molluscum pendulum* d'un centimètre de diamètre au niveau du dos. Par ailleurs, l'enfant avait des crises convulsives type spasme en flexion depuis l'âge de 5 mois. L'électro-encéphalogramme effectué deux semaines plus tard a montré une hyperarythmie faisant évoquer un syndrome de *West*. Sur le plan général, l'examen a noté un retard psychomoteur, avec un retard scolaire. L'examen clinique de la mère a révélé une tumeur de *KOENEN* caractéristique du sillon sus-unguéal du gros orteil droit. L'examen clinique des autres frères et sœurs était normal. L'oncle maternel de l'en-

fant était épileptique connu. La radiographie du crâne et le fond d'oeil étaient normaux. Le scanner cérébral n'a pas été effectué. L'enfant a été pris en charge et suivi régulièrement dans le service de pédiatrie.

Observation n° 3

K. L., fillette de 12 ans, a été adressée par un centre d'éducation pour enfants handicapés mentaux pour des lésions de *molluscum pendilum* évoluant depuis la naissance et ayant progressivement augmenté de taille. L'examen dermatologique a noté un gros *molluscum pendilum* de huit centimètres de diamètre situé au dos et deux autres de deux et quatre centimètres situés au niveau de l'abdomen. Au visage, il existait de petites tumeurs (angiofibromes) au niveau de la racine du nez, débordant symétriquement sur les joues. Par ailleurs, nous avons noté trois taches achromiques du tronc et des membres supérieurs. L'interrogatoire a permis de révéler que l'enfant faisait des crises convulsives depuis l'âge de 6 mois, avec un antécédent de trois crises d'état de mal entre deux et trois ans. Le retard mental existait depuis l'âge de deux ans et s'est aggravé après la dernière crise d'état de mal, avec un comportement franchement autistique, ayant motivé son admission dans le centre d'éducation pour enfants handicapés mentaux. L'examen de la mère et de ses cinq frères et soeurs était normal ; par contre l'examen du père a noté sept taches achromiques du tronc, et une tumeur de KOENEN du gros orteil droit, sans autres signes cliniques (pas d'antécédent de crises convulsives, pas de retard intellectuel). La radiographie du crâne de l'enfant a montré des calcifications intracrâniennes importantes. Le scanner cérébral n'a pas été réalisé. L'examen ophtalmologique était normal.

Observation n° 4

R. P., garçon de 5 ans, a consulté sur notre demande pour une enquête familiale parce que le diagnostic de la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE a été posé chez la mère (angiofibromes, tumeur de KOENEN, taches achromiques et calcifications intracrâniennes). L'enfant présentait des taches achromiques sur le tronc étiquetées comme *naevus*. L'examen clinique a noté quatre macules achromiques du tronc de taille variable. Par ailleurs, l'enfant était sous traitement antiépileptique (phénobarbital). Il était suivi depuis trois ans pour épilepsie type syndrome de WEST (confirmé par l'EEG) par un médecin privé. L'interrogatoire a permis de noter que l'enfant a fait sa première crise convulsive à l'âge de cinq mois. Le retard psychomoteur et mental était important. L'examen du père et des autres frères était normal. La radiographie du crâne de l'enfant a montré des calcifications intracrâniennes. Le fond d'oeil était normal. Le scanner cérébral n'a pas été réalisé.

Commentaire

Nos observations ont permis de relever l'intérêt du diagnostic dermatologique dans le diagnostic de cette affection en Afrique noire. En effet, le diagnostic de la STB est aisé si on sait rechercher des signes cutanés, parfois discrets mais assez caractéristiques, sans avoir recours à des examens complémentaires d'imagerie qui n'existent pas dans la majorité des pays africains. Cependant, on admet que le diagnostic de la STB impose la réalisation d'une imagerie à la recherche d'anomalies, et surtout de lésions tumorales, notamment d'astrocytome ventriculaire dont le traitement chirurgical peut être efficace. Si l'examen dermatologique peut suffire pour poser le diagnostic de la STB, c'est l'imagerie qui permet de définir le pronostic et parfois l'attitude thérapeutique (10, 11). En effet, on estime que, dans plus de la moitié des cas, il y a d'autres manifestations infra-cliniques, notamment viscérales ou intracrânielles. La STB fait partie des phacomatoses qui constituent un groupe d'affections assez rares. En effet, les phacomatoses représentent 0,15 % des motifs de consultation en dermatologie à Lomé et restent dominées par les neurofibromatoses (16). Mais il faut souligner que l'étroitesse de notre plateau technique peut constituer un biais dans l'estimation de cette fréquence. Leur prévalence dans le service de pédiatrie n'est pas connue.

L'épilepsie est plus fréquente chez l'enfant que chez l'adulte ; son incidence est maximum avant l'âge d'un an, allant de 138

à 212 pour 100 000 enfants, et décroît ensuite pour n'être plus que 80 pour 100 000 de 10 à 14 ans (6, 8, 9). Les causes classiques de l'épilepsie de l'enfant sont dominées par la pathologie prénatale et périnatale, mais aussi, en Afrique noire, par les séquelles des maladies infectieuses (méningite, neuropaludisme) (6). La cause tumorale est plus rare : 1 % des épilepsies infantiles (4). En réalité, à peine un quart des épilepsies de l'enfant ont une étiologie précise et la majorité des épilepsies pédiatriques sont dites idiopathiques ou essentielles (6). En Afrique noire, par manque de moyens de diagnostic appropriés et efficaces, la proportion des épilepsies idiopathiques est encore plus élevée. Et, dans le lot des épilepsies dites idiopathiques, se cachent des étiologies rares souvent méconnues. Parmi les étiologies rares des épilepsies de l'enfant en Afrique, la sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE mérite d'être connue. Décrite en 1880 par BOURNEVILLE (3), la sclérose tubéreuse, encore appelée *epiloia*, est une neurocristopathie ou dysplasie de la crête neurale. Affection héréditaire rare, elle touche un nouveau-né sur 100 000 naissances, et se transmet selon un mode autosomique dominant avec forte pénétrance (80 %) et une expression variable (5, 7, 11). C'est une maladie neurocutanée qui se manifeste essentiellement par des signes cutanés et cérébraux qui s'associent fortuitement, de façon inconstante et variable selon le cas.

Les manifestations cutanées sont dominées à l'âge pédiatrique par les taches achromiques (toutes nos observations), les angiofibromes (observations n° 1 et 3) ; parfois s'y associent les *molluscum pendilum* (observation n° 2 et 3), alors que les tumeurs de KOENEN souvent caractéristiques apparaissent après la puberté et sont l'apanage des adultes (5, 11, 12).

Les manifestations neuropsychiques sont dominées par l'épilepsie et le retard intellectuel (5, 11, 15). Dans la sclérose tubéreuse, les crises épileptiques sont de tout type. Les crises convulsives sont souvent très précoces comme c'est le cas de nos observations. La forme clinique de l'épilepsie la plus évocatrice est le syndrome de WEST avec spasme en flexion et hyperarythmie sur l'EEG (11). L'association syndrome de WEST et taches achromiques est pathognomonique. Le retard intellectuel dans la sclérose tubéreuse est fréquent et touche 70 % des patients (trois enfants sur quatre dans notre étude). Les crises comitiales répétées peuvent aggraver l'état de base et entraîner des troubles de comportement importants chez les malades ; dans nos observations, un enfant avait un comportement franchement autistique. D'ailleurs, BOURNEVILLE, dès les premières observations, a mis l'accent sur le retard intellectuel qu'on rencontre au cours de cette affection (3, 15).

Les tumeurs cérébrales au cours de la sclérose tubéreuse ne sont pas rares, elles peuvent être à l'origine de troubles focaux (paraplégie, hémiplégie). Aucune de nos observations n'a présenté ces signes. A part les radiographies du crâne qui peuvent objectiver des calcifications intracrâniennes (trois observations sur quatre dans notre étude), seuls l'examen tomodensitométrique et/ou l'image par résonance magnétique (IRM) permettent une détection précoce de ces tumeurs (10, 12, 13, 14). Ces deux examens nous ont fait défaut car ils ne peuvent être réalisés dans notre pays.

Par ailleurs, les signes oculaires (phacome rétinien), rénaux et cardio-vasculaires ont été décrits au cours de cette affection, mais n'ont pas été identifiés chez nos malades, probablement à cause de l'étroitesse de notre plateau technique.

Conclusion

Ces observations nous permettent d'avancer que, derrière les épilepsies de l'enfant dites idiopathiques, en Afrique, peuvent se cacher des étiologies rares, souvent méconnues. La collaboration de différents spécialistes peut permettre de diagnostiquer ces affections rares, mais qui existent aussi en Afrique. Ainsi, toute épilepsie de l'enfant doit faire rechercher des tâches achromiques lancéolées ; leur association permet de poser le diagnostic de la STB, d'entreprendre ensuite une enquête familiale et de donner un conseil génétique.

Références bibliographiques

1. ABESSI V - Sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE, premier cas chez un enfant africain. *Bull Soc Méd Afr Noire Lang Fr*, 1967, **12**, 270-276.
2. AUJARD A, BOURRILLON A & GAUDELUS J - *Pédiatrie*. Ellipses/AUPELF, Paris 1989, 64 pp.
3. BOURNEVILLE DM - Contribution à l'étude de l'idiotie ; observation III : sclérose tubéreuse des circonvolutions cérébrales : idiotie et épilepsie hémiplegique. *Arch Neurol*, 1880, **1**, 81-91.
4. DULAC O - Epilepsie de l'enfant. *Pédiatrie en Afrique*, 1992, **6**, 1-11.
5. FELDMAN F - Tuberosus sclerosis. In : RENICK D & NIWAYAMA G - *Diagnostic of bone and joint disorders*. Vol 6, second edition. Philadelphia. W. B. Saunders 1988, 4034-4040.
6. GARCIA-PEDROZ AF, RUBIO-DONNADIER F, GARCIA RAMOS G *et al.* - Prevalence of epilepsy in children: Tlalpan, Mexico city, Mexico. *Neuroepidemiol*, 1983, **2**, 16-23.
7. GENTILINI M - *Médecine tropicale*. 5e édition, Paris, Flammarion. Médecine science, 1993, 927p.
8. GOMEZ MR - Phenotype of tuberous sclerosis. *Ann NY Acad Sci*, 1991, **615**, 1-7.
9. GRANIERI E, ROSATI G, TOLA R *et al.* - A descriptive study of epilepsy in the district of Copparo, Italy, 1964-1978. *Epilepsia*, 1983, **24**, 502-514.
10. JALLON P & DATRIGUES JF - Epidémiologie descriptive des épilepsies. *Rev Neurol (Paris)*, 1987, **143**, 341-350.
11. KWIATKOWSKI DJ - Tuberosus. *Arch Dermatol*, 1994, **130**, 348-354.
12. LARREGUE M, PRIGENT F & GROSSHANS E - Les neurocristopathies. In : SAURAT JH & GROSSHANS E - *Dermatologie et Vénérologie*. 2e édition Paris, Masson, 1990, 442-450.
13. LOISEAU J - Epilepsie de l'enfant. Résumé. *Pédiatrie*. 1989, **8** (suppl), 2-3.
14. NAERT F, TENSTEDT O & LACHAPPELLE JM - Sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE : signes radiologiques révélateurs. *Nouv Dermatol*, 1988, **6**, 625-626.
15. REICH M, LENOIR P, MALVY J, PERROT A, & SAUVAGE D - Sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE et autisme. *Arch Pédiatr*, 1997, **4**, 170-175.
16. TCHANGAÏ-WALLA K, PITCHE P, MUJIYAWA M & GRUNITZKY K - La neurofibromatose de VON RECKLINGHAUSEN à Lomé - Togo. *Méd Trop*, 1995, **55**, 185-186.