



# journal de liaison

de l'Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville

**N°72 Hiver 2014-2015**



**Page 4**

**Dermatologie clinique :  
quoi de neuf ?**  
Journée nationale 2014

**Page 8**

**Image de soi et STB**  
Journée nationale 2014

**Page 16**

**Atteintes bucco-dentaires  
de la STB**  
Journée nationale 2014



## Nouvelles arrivées pour le journal !

C'est avec un immense plaisir que je vous annonce l'arrivée officielle de trois nouveaux membres dans l'équipe de rédaction du journal. Toutes trois avaient déjà participé à la relecture du précédent numéro ; cette-fois-ci, elles ont pris une part active (et très active !) à la rédaction de ce numéro d'hiver. Vous retrouverez leurs initiales à la fin des articles qu'elles ont traités.

Je les remercie du fond du cœur pour leur aide, et pour leur efficacité : préparer ce numéro en leur compagnie fut extrêmement agréable et très enthousiasmant ; j'espère que vous aurez autant de plaisir à lire ce numéro que nous en avons eu à le préparer !

Agnès Plassard-Bédiat



Depuis quelques numéros, Patricia Jost, secrétaire adjointe de l'ASTB et déléguée de la région Est, participait activement à la relecture du journal, tout en nous fournissant des articles sur les activités de sa région.

Elle intègre désormais de façon plus officielle l'équipe du journal, toujours pour la relecture et les articles de la région Est, mais aussi pour prendre une part plus active dans les choix du contenu du journal.

Pauline Billaud, 41 ans, habite près de Montbéliard, est professeur des écoles et a 5 enfants, dont le 3ème, âgé de 12 ans, est atteint de STB. Elle s'occupe notamment d'articles sur le quotidien et le handicap.



Emmanuelle Logette habite en Suisse ; un membre de sa famille est atteint de STB. Elle est docteur en biologie moléculaire et expert en diagnostic génétique. Elle s'occupe donc tout naturellement des articles en lien avec la recherche.



Chers adhérents,

Le nouveau projet associatif précise les missions de l'ASTB. La première est : « mobiliser autour de la STB pour informer, partager et mettre en relation ».

Bien sûr, il est possible de trouver individuellement sur internet une quantité importante d'informations sur la STB. Les réseaux sociaux permettent d'entrer en relation avec de nombreuses personnes concernées par la maladie.

Cependant, il est difficile de s'y retrouver, d'identifier dans la masse les éléments fiables, d'aller efficacement trouver la solution à une question personnelle et précise, ou encore d'être en permanence en veille sur les avancées de la recherche.

Le contact direct et réel avec les médecins experts de la maladie et les chercheurs reste le meilleur moyen de trier et de qualifier l'information pertinente. C'est pour servir cet objectif d'informer que la nouvelle équipe éditoriale a travaillé ces dernières semaines pour aller au contact des experts et vous proposer un journal de liaison plus dense en informations triées et fiables.

Dans cette même perspective, la journée nationale STB du 21 mars 2015 prend un nouveau format : une quinzaine d'ateliers thématiques vous permettront d'échanger avec les meilleurs experts français de la STB qui ont massivement répondu présents à nos sollicitations. C'est une occasion unique de partager vos questionnements, vos expé-

riences et vos solutions en petits groupes.

Toute l'équipe de bénévoles a fourni un travail important pour organiser ce temps fort de la vie de notre association. Je me fais leur porte-parole pour vous inciter à participer nombreux à cet événement clé, qui permettra à chacun d'entre nous de trouver des repères, et de partager un moment convivial et constructif !



Guillaume Beure d'Augères

**En couverture :** Tom, atteint de STB, et son équipe courent le semi-marathon Belfort / Montbéliard en joëlette.

Cette épreuve a lieu chaque 3<sup>ème</sup> week-end de septembre. Depuis 4 ans, Tom et son équipe sont champions sur cette course.

Ils participeront à la coupe du monde de joëlette qui aura lieu le samedi 16 mai 2015 à Fouras.

### SOMMAIRE

Page 2 : Nouvelles arrivées pour le journal !

Page 3 : Mot du président et sommaire

Pages 4 à 7 : Dermatologie clinique : quoi de neuf ?

Pages 8 à 15 : Miroir mon beau miroir : image de soi et STB

Pages 16 à 19 : La STB a-t-elle une dent contre ma bouche ?

Pages 20 à 22 : Journée nationale 2015

Pages 23 à 29 : Actualités

Page 30 : Agenda

Page 31 : Adhérer et soutenir

Pages 32 à 34 : Infos Pratiques

Page 35 : En régions

Page 36 : Campagne d'adhésion 2015 / vos délégués régionaux

RÉDACTION :

Agnès Plassard-Bédiat,

Patricia Jost,

Pauline Billaud,

Emmanuelle Logette.

## Dermatologie clinique : quoi de neuf ?

Par le Dr de Peufeilhoux et le Pr Hadj-Rabia,  
dermatologues, Service de Dermatologie,  
Centres de référence MAGEC et STB,  
INSERM U781, Institut Imagine  
Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

La place du dermatologue dans la prise en charge de la STB est très importante parce que la peau est un organe comme le cerveau ou le rein et nécessite une gestion qui doit être adaptée.

Les signes cliniques sur la peau sont visibles et nécessitent rarement des examens sophistiqués (au contraire des autres organes tels que le cerveau, le cœur ou les reins). Néanmoins, il faut bien connaître les spécificités de ces signes cliniques, ce qui est le rôle du dermatologue.

### Les critères dermatologiques de la STB

Les signes dermatologiques ne sont pas toujours présents à la naissance mais apparaissent progressivement et sont parfois différents d'un individu à l'autre. Selon leur présence, leurs caractéristiques et/ou leur intensité, ces signes dermatologiques peuvent permettre de diagnos-

tiquer la maladie, de la confirmer si elle est déjà suggérée, ou seulement de l'évoquer.

Pour rappel, le diagnostic de STB est :

- **certain** lorsque sont présents 2 critères majeurs ou « 1 critère majeur + 2 critères mineurs » ,
- **probable** lorsque sont présents 1 critère majeur + 1 critère mineur,
- **possible** lorsque sont présents 1 critère majeur ou 2 ou plus critères mineurs (1).

#### Les critères dermatologiques majeurs :

Ils comprennent différentes lésions qui ne se ressemblent pas, qui ont des localisations différentes et qui peuvent apparaître à différents moments de la vie. Ces lésions ont malgré tout un point commun : ce sont des « hamartomes » ; il s'agit de tissu normal mais en excès et en position anormale, ayant la même morphologie au microscope.

*1 : Ces critères comprennent tous les signes reconnus de STB (dermatologiques ou non dermatologiques). Un critère majeur est un signe spécifique, évocateur et fréquent alors qu'un critère mineur est moins spécifique et moins fréquent. Ces critères ont été établis en 1998 et récemment réprécisés (en 2012), surtout au niveau des critères mineurs.*

Par ordre chronologique on trouve :

- le fibrome frontal en plaque (appelé maintenant plaque fibreuse céphalique), qui apparaît généralement dès la naissance. Ce sont des plaques de couleur rosée qui peuvent être présentes sur tout le visage surtout le front et les joues.
- les macules hypochromiques (taches planes de couleur blanche), qui apparaissent vers 1 mois. Elles sont moins évidentes à identifier par un généraliste, d'où l'intérêt du dermatologue qui est plus habitué et aussi mieux équipé pour détecter ces lésions, par exemple en utilisant une lampe de Wood dans une pièce sombre. Ces lésions sont très fréquentes et concernent 90% des patients environ. (2)
- les plaques en peau de chagrin : ce sont des lésions un peu bosselées qui apparaissent généralement dans le bas du dos et aux alentours de l'âge de 4 ans. Elles sont présentes chez 50% des patients environ.
- les fibromes périungéaux : ils ont l'aspect de petites boules de chair confondues avec des verrues autour de l'ongle, et apparaissent vers l'âge de 5 ans, plus souvent sur les ongles des orteils que ceux des doigts. (3)
- les angiofibromes : ce sont de petites boules de chair sur le visage, souvent localisées autour du nez, de couleur rouge, apparaissant vers l'âge de 6 ans. Il s'agit de l'une des lésions les plus gênantes esthétiquement, elles sont présentes chez plus de 75% des patients. (4)

### Les critères dermatologiques mineurs :

- les lésions en confettis : taches dépigmentées de petite taille (présentes dans 58% des cas).
- les fibromes gingivaux localisés sur les gencives (doivent être au nombre de 2 ou plus). Ces lésions sont moins fréquentes (de 20% à 50% des cas selon les sources).
- les puits de l'émail dentaire (doivent être au nombre de 2 ou plus), trouvés chez la quasi-totalité des patients.

Remarque : il a été récemment rapporté une nouvelle forme de lésion, l'hamartome folliculokystique, qui est une lésion assez volumineuse, couleur peau et polylobée, sans localisation spécifique. Cette lésion ne fait pas partie des critères puisqu'elle reste très exceptionnelle. Néanmoins, elle est présente, quand elle est là, quasiment dès la naissance et sa prise en charge est plutôt chirurgicale.

### Quelques cas montrant l'importance du dermatologue :

- Une petite fille de 5 ans avec un syndrome autistique : en consultation, le dermatologue a reconnu les plaques peau de chagrin et les macules hypochromiques qui ont permis le diagnostic de STB.
- Une petite fille de 7ans qui venait consulter pour des verrues aux doigts : le dermatologue a reconnu qu'il ne s'agissait pas de verrues mais de fibromes périungéaux.

2 : Il a été précisé en 2012 qu'il fallait la présence d'au moins 3 de ces lésions et de diamètre supérieur à 5 mm pour les considérer comme un critère diagnostique majeur de STB car ces lésions peuvent aussi être des lésions non spécifiques à la STB.

3 : Il a été précisé en 2012 qu'il fallait la présence d'au moins 2 de ces lésions pour constituer un critère majeur de STB.

4 : Attention : angiofibromes et fibromes en plaque chez une même personne ne constituent qu'un seul critère.

## Traitements dermatologiques : quoi de neuf ?

### Les anciens traitements :

Un traitement curatif n'existe pas encore et reste à inventer. Il n'existe que des techniques permettant d'améliorer, telles que la dermabrasion, le laser, ou encore le maquillage thérapeutique pour les angiofibromes et les fibromes en plaque, ou la chirurgie pour les fibromes unguéaux.

Attention : dans presque tous les cas, les lésions réapparaissent après un certain temps.

### La nouveauté :

Une grande nouveauté est l'utilisation de la rapamycine en crème (la rapamycine fait partie des inhibiteurs de mTOR déjà prescrits pour traiter les SEGA ou les angiomyolipomes rénaux). D'après les résultats des différents travaux publiés sur l'utilisation de la rapamycine en crème, celle-ci semble très efficace sur les angiofibromes. Malheureusement, elle n'a pas encore d'autorisation de mise sur le marché (AMM), dû en grande partie au fait :

- qu'il n'existe pas encore de « protocole standard » pour son utilisation. En effet, les différentes équipes médicales ont utilisé des conditions différentes en termes de préparation et d'utilisation (fréquence journalière d'utilisation, concentration de rapamycine, véhicule utilisé (5)).
- que les études publiées jusqu'ici ne concernent qu'un trop petit nombre de patients. De nombreux

paramètres indispensables nécessitent d'être mesurés avant validation.

Néanmoins, il semblerait, d'après ces études, que la crème soit efficace, d'autant plus si on l'utilise dès le début d'apparition des lésions. Cependant, ces lésions reviennent après arrêt du traitement, avec des délais assez courts (environ 2 mois, ce qui est encore plus court qu'avec les méthodes classiques).

### Aujourd'hui :

La validation de la crème pour son AMM est en cours grâce à plusieurs nouvelles études :

- **Aux Etats-Unis** : une importante étude (rapamycine contre placebo (molécule non-active)) est en cours sur plus de 200 patients dont les premiers résultats devraient bientôt être disponibles.
- **En France** : un projet hospitalier de recherche clinique (PHRC) a été proposé à Lyon, piloté par le Dr A. Phan. Il s'agit de tester l'éverolimus en comparaison à un placebo, mais les concentrations et les doses sont encore à définir.
- **En Suisse** : l'échelle d'évaluation est encore à décider avant de mettre l'étude en route.

En attendant la crème :

- certains médecins et pharmaciens se sont accordés pour fabriquer la crème. Une ordonnance reste indispensable.
- on peut utiliser les autres méthodes plus classiques.

## Conclusion :

Même si la quasi-totalité des études (16 jusqu'à aujourd'hui) montre une efficacité presque certaine de la crème à la rapamycine chez l'adulte et l'enfant, une AMM (autorisation de mise sur le marché) nécessite que les modalités de son utilisation soient clairement définies (concentration du produit, véhicule utilisé, fréquence d'utilisation...), ce qui implique également la mise en place de critères d'évaluation qui sont en cours d'identification.

5 : Le véhicule est la base pour fabriquer la crème : gel, onguent, solution...

## **Attention au soleil :**

Une étude très récente a montré que les rayons UV dus à l'exposition au soleil aggravaient l'apparition des lésions cutanées. **L'utilisation d'écran total pour toute exposition au soleil est alors grandement recommandée et pourrait ralentir l'apparition des angiofibromes.**

L'explication scientifique en bref : La STB est due à la mutation génétique du gène TSC1 ou TSC2. Nous avons tous deux copies de chacun de ces gènes. La mutation d'une seule copie d'un de ces gènes est suffisante pour entraîner l'apparition de la maladie. Il semblerait néanmoins qu'il soit nécessaire que les deux copies du gène TSC en cause soient mutées pour que des lésions apparaissent. La copie mutée du gène TSC entraîne une « fragilité » de la copie saine (non mutée) qui est plus sensible aux risques de mutations génétiques. Les UV-B des rayonnements solaires sont une cause de mutations de nos gènes (à l'origine de mélanomes chez les personnes qui s'exposent de manière excessive au soleil, d'où les recommandations pour l'utilisation de crèmes solaires). Il faut donc « protéger » la copie saine du gène TSC1 ou TSC2 des autres sources de mutations telles que les UV pour éviter l'apparition de lésions, d'où la recommandation d'utiliser un écran total.



## **Recevez toute l'actualité sur la STB par e-mail !**

L'ASTB vient de mettre en place une liste de diffusion par e-mail pour mieux partager l'information ciblée sur la STB. Toutes les personnes ayant transmis leur adresse e-mail à l'association par le passé sont désormais destinataires de ce fil d'actualité.

Pour éviter que les messages diffusés ne soient automatiquement éliminés par votre filtre anti spam, **veillez à bien inscrire l'adresse de l'ASTB ([contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr)) dans la liste de vos contacts** et à la déclarer comme expéditeur de confiance lorsque cela est possible dans votre logiciel de messagerie.

Bien entendu, si vous ne souhaitez plus recevoir de messages, un simple clic vous permettra de vous désinscrire de la liste.

Pour inscrire d'autres personnes, ou pour signaler un changement d'adresse e-mail, envoyez un message à [contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr)

# Miroir mon beau miroir : image de soi et Sclérose tubéreuse de Bourneville

Par Sylvie G. Consoli,  
dermatologue et psychothérapeute

Dans la STB, comme dans toute autre maladie touchant la peau, à côté des atteintes neuropsychiatriques, sensorielles, des organes dits vitaux, quelle place occupent les lésions de la peau et des muqueuses (1) ? Comment en parler aux médecins qui paraissent surtout mobilisés par des atteintes corporelles et psychiques plus graves ?

## Quelques idées reçues

Dans l'esprit de la plupart des personnes, la peau est considérée à peine comme un organe mais plutôt comme une enveloppe inerte et donc superficielle et quasi négligeable.

De même, pour beaucoup, les lésions cutanées sont considérées comme peu graves, n'entraînant pas de signe fonctionnel et encore moins de douleur. En outre les lésions cutanées seraient un problème « seulement esthétique ». Enfin il est encore possible d'entendre ici ou là que les traitements seraient inutiles ou inefficaces ou même « vieux jeu » (puisque souvent « on en est encore aux crèmes à notre époque » comme le disent certains malades). Dans certains cas, on a même des difficultés à imaginer la multitude et la complexité des fac-

teurs étiologiques (2) de certaines maladies de peau : par exemple l'association de facteurs à la fois biologiques et psychologiques, comme c'est le cas pour le psoriasis(3).

## La réalité

En réalité, la peau est un organe dérivé de l'ectoderme (4), tout comme le cerveau ; c'est un organe vital, visible (et c'est là l'un des problèmes), qui touche et est touché. Elle est une limite, l'enveloppe du corps tout entier et la représentante de la limite imaginaire de l'espace psychique individuel, contenant donc cet espace : par exemple, quand on rougit, on peut craindre que les autres parviennent à deviner, à savoir ce à quoi on pense. De ce fait, une peau lésée peut laisser apparaître aux yeux des autres ce que l'on voudrait cacher : la peau est donc la scène de la honte.

La peau est aussi l'organe privilégié de la vie de relation, et on le voit bien par l'importance des échanges tactiles dans le développement de tout individu. En outre, tout au long de la vie les échanges tactiles permettent le rapprochement corporel, y compris sensuel et sexuel, mais aussi émotionnel et psychique des individus. La peau est aussi un or-

**1 : Muqueuse** : mince couche de tissu qui tapisse les cavités du corps qui sont en continuité avec la peau. Elles sont présentes au niveau des parois du tube digestif (de la bouche à l'anus), de l'appareil respiratoire, de l'appareil uro-génital (utérus, vagin, urètre, vessie, uretères).

**2 : Etiologique** : liés aux causes et aux facteurs d'une maladie

**3 : Psoriasis** : maladie auto-immune de la peau d'origine inconnue et non contagieuse, caractérisée par des lésions rouges et squameuses du cuir chevelu, des genoux, des coudes ou des ongles et même des articulations dans les cas graves. La maladie évolue par poussées et périodes de rémission ; le traitement permet seulement de contrôler l'évolution de la maladie et non de la guérir.

**4 : Ectoderme** : feuillet externe de l'embryon. En cours du développement, l'ectoderme se sépare en deux tissus, l'épiderme (qui donne naissance à la peau, au cristallin et à la cornée des yeux, au nez, aux oreilles...) et le neuroectoderme (qui est à l'origine du système nerveux).

gane facilement accessible par le sujet lui-même : on peut le toucher, le modifier, par le maquillage par exemple, l'embellir mais aussi l'abîmer ou même l'attaquer. C'est un organe lié à la beauté, à la séduction, le lieu d'inscription du temps qui passe, et le lieu de naissance de la tendresse (par l'intermédiaire, en premier, des soins corporels dans une relation de plaisir partagé entre le personnage maternel et l'enfant), de la sensualité, du plaisir et de la sexualité.

La peau n'est donc pas une enveloppe inerte : c'est une enveloppe sensible, à l'interface de deux mondes : le monde extérieur dont les autres et leur regard font partie, et le monde intérieur de l'individu, avec le propre regard de ce dernier sur sa peau.

## Fonctions psychologiques de la peau

Toutes les différentes cellules de la peau sont en relation avec les cellules nerveuses (elles ont toutes par exemple des récepteurs à ces cellules), avec le système immunitaire (on parle ainsi d'un « réseau neuro-immuno-cutané »(5)) et elles sont en étroite connexion avec les flux hormonaux (par exemple avec les hormones du stress).

Par ailleurs la peau a plusieurs fonctions psychologiques ; elle est notamment une frontière entre le dedans et le dehors, et à ce titre les muqueuses ont une place particulière ; elle est également la représentante du contenant de l'espace psychique, ainsi qu'un lieu de communication, d'échange et une zone inter sensorielle elle-même sensible. Enfin, elle participe, grâce aux

échanges tactiles et de regards initiés dès la naissance, à l'élaboration du narcissisme (le narcissisme associe une bonne image de soi, une forte estime de soi et un sentiment de solidité de ses limites corporelles et psychiques (6)). La problématique de l'apparence est donc importante. D'ailleurs l'une des significations du mot apparence, au 17<sup>ème</sup> siècle, était « présence », comme si une apparence défectueuse pouvait diminuer le sentiment d'être présent aux yeux des autres et de soi-même.

Dans tous les domaines mais particulièrement dans celui des maladies de peau, à la réalité objective se mêle l'imaginaire, la réalité psychique, qui est le réservoir de nos images mentales, de nos représentations plus ou moins inconscientes. Il peut exister un écart important entre les deux réalités : ainsi ce qui paraît bénin pour un médecin peut ne pas l'être pour un malade, comme ce qui concerne l'apparence par exemple.

## Le narcissisme

La peau, grâce à des échanges tactiles appropriés (associés aux autres échanges et en particulier visuels), participe à la construction du narcissisme. Ainsi quand on a un enfant malade, quand cet enfant est très différent des autres enfants, il est important de pouvoir continuer à le regarder, à le toucher, à le câliner pour nouer une relation où le plaisir est partagé et qui ne serait pas seulement réduite à la dimension des soins à donner.

Le narcissisme associe donc une bonne image de soi liée à un solide sentiment d'estime de soi et un sen-

**5 : Réseau neuro immuno-endocrinocutané (NICS) :** réseau d'interrelations étroites entre le système nerveux, l'immunité et la peau.

**6 : Narcissisme :** contemplation de soi ou attention exclusive portée à soi. Le mot dérive de Narcisse, jeune homme qui, d'après la mythologie grecque, serait tombé amoureux de son reflet dans l'eau au point d'en mourir.

timent de sécurité interne grâce à des limites corporelles et psychiques vécues comme fiables.

Le narcissisme se construit progressivement depuis la naissance, par le lien parents-enfant à travers les soins corporels notamment, et continue à se consolider à l'âge adulte par les différentes expériences bénéfiques que peut traverser un adulte (par exemple une relation amicale confiante ou un travail où on se sent reconnu).

Le narcissisme est nécessaire à l'équilibre somato-psychique (7) et permet de prendre soin de soi et de faire passer ses intérêts avant ceux des autres quand cela est nécessaire : **il faut savoir prendre soin de soi avant de prendre soin des autres.**

## L'image de soi

L'image de soi s'élabore de la même façon que le narcissisme dont elle est une composante : elle se construit sur un corps multiple, fait du corps réel et du corps imaginaire, à partir, entre autres, de la façon dont on se montre, dont on est vu et dont on s'imagine être vu, du regard des autres sur soi et de son propre regard sur soi (par exemple, une fille anorexique ne se voit pas maigre). L'image de soi est ainsi un ensemble d'idées, de représentations très différentes que chacun se fait de son identité corporelle, psychologique et sociale et qui peut en retour influencer sur son comportement.

## La blessure narcissique

Une blessure narcissique associe une altération de l'image de soi (on se sent « moche », transparent...),

et une diminution des sentiments d'estime de soi et de sécurité interne.

La blessure narcissique survient quand on subit un échec professionnel par exemple, ou quand on a une maladie de peau. Elle est d'autant plus mal vécue que l'on se sentait déjà fragile sur le plan narcissique avant ces échecs ou ces maladies.

Une fragilité narcissique, chez l'enfant comme chez les parents, préexistante à la survenue de lésions cutanées, aggrave le vécu de ces lésions et ce d'autant plus s'il existe un facteur génétique : le parent porteur du gène pathologique risque de se sentir responsable de la maladie de son enfant et peut se vivre comme un parent non estimable, mauvais.

## Les parties du corps

Le visage est un élément essentiel pour être accepté dans la communauté des hommes ; c'est aussi le lieu d'expression privilégié de l'image de soi et de la beauté, à la croisée de deux regards, le regard intime et le regard public ; enfin, c'est le lieu préférentiel où s'expriment pensées et sentiments (la honte qui fait rougir par exemple).

Les mains sont la première partie du corps qui se porte vers l'autre : elles sont donc très visibles ; elles touchent et sont touchées, et ont un rôle important dans la vie sociale, affective, amoureuse et sexuelle.

La bouche est une cavité ouverte sur l'intérieur du corps, qui est mystérieux, inquiétant ; elle participe à la vie amoureuse et sexuelle. Le sourire, qui est le propre de l'homme, comme la parole, permet d'entrer en communication avec l'autre,

**7: Somatopsychique** : = psychosomatique (désigne les troubles physiques occasionnés ou aggravés par des facteurs psychiques. On parle aussi en ce sens de somatisation. Plus généralement, ce terme désigne tout ce qui concerne les effets de l'esprit sur le corps humain).

de montrer qu'on lui veut du bien, que l'agressivité est contenue ; dans le cas contraire, on parle de « sourire carnassier », on dit que « l'on montre les dents ». Les dents en bon état sont d'ailleurs un signe de richesse (sans parler des dents en or) : au Venezuela on parle des pauvres en les appelant « les sans dents » ; une bouche sans dents fait peur, elle nous rappelle les sorcières édentées des histoires de notre enfance. D'ailleurs quand un sujet souffre d'une maladie de peau, il n'est pas rare, pourvu que l'on lui donne la possibilité de parler de lui, qu'il puisse évoquer ses craintes de devenir monstrueux.

## Les maladies cutanées

La peau est donc aux avant-postes du sujet. Les maladies de peau sont souvent visibles, elles altèrent l'image de soi et donc souvent l'estime de soi (d'où l'importance des localisations et de la possibilité de maquillage) et le narcissisme. Elles peuvent altérer le toucher et être douloureuses, et elles sont fréquemment chroniques. C'est ainsi qu'il n'est pas rare de constater qu'elles peuvent être aussi invalidantes que d'autres maladies somatiques chroniques réputées plus graves.

Différentes études ont montré ce côté invalidant : le handicap lié au psoriasis par exemple est avant tout redevable au stress perçu (c'est-à-dire au stress lié à la maladie elle-même). D'autres études montrent que les adolescents atteints d'acné souffrent de symptômes dépressifs significativement plus fréquemment que les adolescents indemnes d'acné, avec en particulier chez les filles, une altération du sentiment de

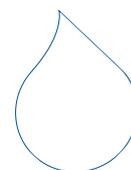
la valeur personnelle et chez les garçons une attention à soi déficiente.

Plusieurs études montrent que le taux d'idées suicidaires chez les psoriasiques et les acnéiques étaient plus élevés que ceux rencontrés chez les malades souffrant d'autres affections somatiques chroniques réputées plus graves. Avoir du psoriasis ou de l'acné déprime donc plus qu'une maladie somatique chronique réputée beaucoup plus grave. Au bout du compte toutes les études montrent l'importance du retentissement psychosocial de toutes les maladies de peau chroniques.

## L'adolescence

L'adolescence est une période de transformations, de métamorphoses corporelles et psychiques vécues passivement, contre lesquelles on ne peut donc rien faire. C'est le passage de l'enfance à l'âge adulte ; l'OMS considère que l'adolescence dure de l'âge de 11 ans à celui de 24 ans. Elle est marquée dans le corps et sur la peau par les phénomènes liés à la puberté, et elle conduit à la possibilité d'une réalisation sexuelle génitale.

La peau de l'adolescent a d'abord été celle d'un nouveau-né puis d'un enfant. La peau est particulièrement le lieu de la mère, des parents, de la société : par exemple on se coiffe d'une certaine façon selon son milieu socio-culturel, son âge, son sexe. Par ailleurs les « marques » sur la peau de leur enfant (comme les taches dites café au lait) peuvent renvoyer les parents à des événements, des maladies, parfois transmises génétiquement, qu'ils



voudraient pouvoir oublier parfois plus que leur enfant (ce qui peut être difficile à communiquer).

Lors de l'adolescence, le corps est central : il se transforme, devient étrange, étranger (l'adolescent peut passer beaucoup de temps à s'examiner dans la salle de bains afin de se réapproprié un corps qui lui est devenu plus ou moins énigmatique !), parfois menaçant. La peau n'est plus une limite fiable et solide, elle perd sa fonction contenante : sur elle s'affichent des transformations visibles subies passivement ; l'image de soi est altérée, le narcissisme, l'identité sont fragilisés. Mais bien sûr la fragilité narcissique est plus ou moins importante selon l'histoire que l'adolescent a traversé auparavant, dans son enfance.

L'adolescent a un sentiment de perte de toute maîtrise, de honte combattus par une pudeur extrême et/ou un évitement du toucher. Pour le médecin, il est important de savoir qu'on ne déshabille pas un adolescent (comme un enfant d'ailleurs) comme on déshabillerait une poupée : il faut toujours penser à respecter son intimité.

A l'adolescence, la transformation psychique, indissociable de la transformation corporelle, est centrée sur les phénomènes liés à la séparation, à la perte : il faut quitter l'enfance, se séparer des parents de l'enfance, perdre le « paradis de l'enfance ». Il existe un important conflit dépendance/indépendance, et donc le fait de devenir autonome, de se faire confiance pour aller vers d'autres objets d'amour est compliqué, et encore plus quand on est un adolescent malade. L'adolescent pense à la fois : « Ne me dites pas ce qu'il faut faire » et : « Ne m'abandonnez pas ».

L'adolescent désire être rassuré sur ses capacités à être aimé et à aimer ; l'importance du premier regard est donc fondamentale. L'adolescent est absorbé par ce qu'il vit : il veut être comme les autres, c'est ce qu'on appelle le « désir de conformité ». Il est donc important de pouvoir parler avec un adolescent malade ou qui a un parent ou un membre de sa fratrie malade, lui expliquer avec des mots qu'il peut comprendre la maladie en cause (que la maladie n'est pas contagieuse par exemple). L'adolescent se trouve impuissant, se croit décevant, par rapport à ce qu'il s'imagine et ce qu'il pense que ses parents attendent de lui. Il peut alors souffrir d'un épisode dépressif qui peut prendre plusieurs visages : brutalement, il reste enfermé dans sa chambre, ou devient très agaçant, ou a des résultats scolaires qui chutent. A l'adolescence, la dépression est souvent bruyante (passages à l'acte, fugues, colères...). Le risque est alors de répondre à ces symptômes par des punitions, alors que l'adolescent est en souffrance psychique et nécessite des soins médicaux appropriés.

### **Adolescence et maladie**

A l'adolescence, la fragilité narcissique est augmentée par toute maladie chronique, et encore plus quand cette maladie est manifeste, comme par exemple l'épilepsie avec son cortège d'idées reçues et de fantasmes, ou, comme les maladies cutanées, visibles, altérant le toucher, nécessitant au moins des traitements locaux parfois inconfortables. Ces symptômes risquent d'isoler l'adolescent qui craint une « crise en public » ou les regards des au-



tres et scrute ou guette sa peau mais ne se regarde pas dans le miroir avec confiance et plaisir.

Le conflit dépendance / indépendance est, lui aussi, augmenté par le caractère chronique de certaines maladies cutanées, parfois aussi par les divers et nombreux soins rencontrés et par les traitements, souvent topiques (8) ; par exemple, une mère peut endosser le rôle d'une infirmière pour son enfant, risquant alors de lui répéter tout le temps « Mets ta crème ! ».

### Les adolescents et la peau

Les adolescents peuvent réaliser des actes dits « esthétiques » sur leur peau : coiffures et vêtements divers, maquillages, tatouages, piercings... jusqu'à la plastie de différentes parties du corps : il s'agit d'imprimer sa propre marque à son corps et ainsi d'échapper au corps imposé par les parents, la société... Notons que le bronzage, qui est une conduite à risque puisqu'il augmente le risque de survenue d'un mélanome, est parfois d'autant plus tentant pour certains que ces derniers ne doivent pas s'exposer au soleil.

Les adolescents peuvent aussi souffrir de troubles cutanés primitifs tels que l'acné, la dermatite atopique (9), le vitiligo, le psoriasis, la pelade, ou les atteintes cutanées de la sclérose tubéreuse de Bourneville, ainsi que de troubles cutanés secondaires à des troubles psychiatriques. Ces derniers (qui sont donc alors primitifs) s'expriment au niveau de la peau tels que l'éreutophobie, la dysmorphophobie (BDD) ou prennent la peau pour cible comme les violences cutanées auto infligées (les scarifications par exem-

ple), les troubles factices (pathomimie), la trichotillomanie ....

### Grandir avec une peau malade

Il est difficile de grandir avec une peau malade. En effet, dans ces conditions, la peau trahit, perd sa fonction contenant, puisque sur elle s'affiche ce que l'on voudrait garder caché, la maladie. La maladie de peau altère le narcissisme. Un sentiment de honte, de stigmatisation (tout comme peut le faire l'épilepsie), de gêne et même le sentiment d'être monstrueux peuvent survenir et s'exacerber dans le milieu scolaire. Il faut donc pouvoir en parler avec tact et en temps voulu avec l'adolescent qui sera soulagé de pouvoir aborder aussi cet aspect de sa souffrance. En effet la maladie de peau risque d'attirer les moqueries, d'isoler, de bouleverser les relations socio-affectives, amoureuses et sexuelles et donc d'entraver l'intégration dans la société. Il faut donc donner des mots simples à l'adolescent pour l'aider à comprendre sa maladie, à expliquer ce dont il souffre à ses camarades et amis : c'est l'ignorance de ce qu'est l'autre qui provoque le rejet.

La maladie de peau peut constituer, pour l'enfant et/ou pour ses parents, un refuge pour éviter des situations nouvelles et anxiogènes et pour expliquer les échecs : on observe alors des conduites d'évitement de situations possiblement anxiogènes, des projections (mécanismes de défense psychique plus ou moins conscients qui font mettre dans la tête des autres ce qu'on a dans sa propre tête : « les autres ne pourront pas m'aimer » alors que c'est le sujet lui-même qui ne se trouve pas

**8 : Topique** : ayant une application locale.

**9 : Dermatite atopique** : pathologie allergique touchant la peau et atteignant préférentiellement les enfants, évoluant par poussées ; elle est appelée également eczéma atopique, ou dermite du nourrisson.

**Vitiligo** : maladie de l'épiderme qui se caractérise par des taches blanches (dépigmentation) qui apparaissent et s'étendent sur la peau ; il est appelé également leucodermie ou achromie.

**Pelade** : maladie entraînant la perte des cheveux et/ou des poils sur des zones délimitées ; l'atteinte peut être localisée par plaques, ou sur toute la tête, ou encore généralisée sur tout le corps. Un mécanisme auto-immun qui conduit à une attaque du système pileux par le système immunitaire serait responsable de l'atteinte.

**Ereutophobie** : trouble anxieux, faisant partie des phobies sociales, caractérisé par une crainte obsédante de rougir en public. Les personnes atteintes se mettent à éviter les situations sociales car elles les considèrent comme risquées, et peuvent se retrouver à avoir une vie sociale presque inexistante.

**Dysmorphophobie, ou BDD** : crainte obsédante d'être laid ou malformé, pouvant engendrer une dépression sévère ou des tentatives de suicide. Les individus souffrant de ces obsessions ont la certitude inébranlable d'avoir le visage ou une partie de leur corps monstrueux.

**Scarifications** : pratique médicale ou sociale consistant à effectuer une incision superficielle de la peau humaine. La scarification peut être un acte d'automutilation montrant une souffrance psychologique.

**Pathomimie (ou trouble factice)** : trouble mental au cours duquel le sujet éprouve le besoin morbide de simuler une maladie en s'imposant des signes ou des symptômes, et en pouvant aller pour cela jusqu'à endommager son propre corps pour y provoquer délibérément des lésions.

**Trichotillomanie (ou trichomanie)** : trouble caractérisé par l'arrachage compulsif de ses propres poils et/ou cheveux.

aimable )... il est parfois plus facile d'expliquer que ça ne va pas à l'école ou en amour parce que l'on a une maladie de peau. Enfin, comme cela a été dit plus haut, la maladie de peau rend dépendant de son entourage (exemple de la mère « infirmière »), et faire en sorte que l'adolescent ne trouve plus de sens à sa vie et se déprime jusqu'à s'auto saboter en multipliant, par exemple, les conduites d'échec.

Pourtant, pour les parents d'un enfant malade qui grandit, il faut faire confiance à son enfant, malgré tout, permettre la plus grande autonomisation possible de son enfant, supporter donc la prise de risques lors des essais thérapeutiques de son enfant (par exemple lorsque l'adolescent décide d'arrêter son traitement « pour voir » : c'est ainsi que, parfois, il peut « reprendre la main » et ensuite véritablement intégrer la décision de se traiter comme venant de lui-même ), respecter en toute circonstance son intimité. Il faut aussi gérer les conflits, sans en avoir peur : les parents d'un enfant malade sont à la fois les parents d'un enfant comme les autres auquel, comme pour tout enfant, il faut, par exemple, mettre des limites, mais aussi les parents d'un enfant abimé par la maladie, ses soignants, et ceux qui ont pu transmettre la maladie, d'où des sentiments complexes chez tous. Il faut pouvoir s'autoriser à demander un conseil, à se faire aider, à déléguer, et surtout à rester des parents confiants dans leurs capacités et dans celles de leur enfant à traverser l'épreuve d'avoir à vivre avec une maladie. Dans ces circonstances, il ne faut pas oublier que tout adolescent a besoin d'être reconnu pour ce qu'il est (par exemple ses choix amicaux

ou d'activités, ses enthousiasmes) et non pour ce qu'il a, c'est-à-dire sa maladie.

## L'intimité

Quand on a un enfant, un adolescent malade, l'intimité est ce qui risque le plus d'être mis à mal.

L'intimité désigne pour les enfants et les adultes, les malades et les soignants, à la fois ce qui est contenu dans un espace intérieur, ce qui est privé, secret, et ce qui lie étroitement des personnes : l'intimité concerne donc le corps mais aussi ce qui se passe dans sa tête.

L'intimité renvoie à l'espace corporel tout entier et à l'espace psychique, le monde des représentations et des affects ; elle pose la question de l'enveloppe, des limites, et concerne aussi la famille

L'intimité est un au-delà énigmatique de la sexualité, de l'identité, toujours inconnaissable par l'autre, elle est aussi ce que l'on ne peut pas laisser échapper sans risquer une atteinte du sentiment de soi, un effondrement intérieur ; mon intimité m'appartient, je ne peux pas la partager, sauf à un certain moment, dans certaines limites, dans un cadre et selon des règles déterminées à l'avance.

Ainsi on ne doit pas faire un traitement de lésions cutanées dans le salon, devant les autres, par exemple les frères et sœurs. Mais il faut aussi savoir demander ce qui gêne, sans répondre à la place de l'adolescent, et demander pourquoi il refuse de faire certaines activités (aller à la piscine par exemple), sans émettre de jugement et en essayant de trouver avec lui la solution pour remédier à ces situations



(par exemple en expliquant sa maladie à ses camarades).

## Refus de traitement

Les adolescents ne sont pas faciles à traiter : pour eux, dire non, c'est s'affirmer comme un sujet séparé, différent, autonome, avec ses désirs, ses avis.

Les enjeux de ce refus de soin, de traitement sont de lutter contre les sentiments de fragilité, de vulnérabilité, d'impuissance, de déception, de passivité, de dépendance ressentis par tout adolescent et redoublés par la maladie dermatologique chronique. Refuser un traitement c'est aussi commencer à décider soi-même et donc éventuellement à prendre des risques pour faire enfin sienne la décision de se traiter.

Il y a deux façons de considérer un adolescent qui refuse un traitement :

- c'est un révolté : il refuse la maladie qui l'amarre au monde de l'enfance et lui rappelle la dépendance, il ne veut et ne peut rien entendre ; pour les parents et les soignants, le risque est grand d'essayer d'abuser de son pouvoir ou d'abandonner le malade ;
- c'est un expérimentateur, un chercheur : il a droit à l'erreur, il a besoin de tester et de vérifier les paroles des parents et des soignants pour décider, choisir lui-même et s'appropriier la conduite thérapeutique qui lui convient en acceptant une alliance thérapeutique avec ses soignants.

## Comment l'aider ?

Les psychothérapies sont des ap-

proches thérapeutiques non médicamenteuses des troubles psychiques recourant principalement à une médiation verbale ou corporelle.

Pour trouver un psychothérapeute, on peut s'adresser à ses soignants habituels (tout médecin a d'ailleurs aussi un rôle psychothérapique qui est parfois suffisant pour améliorer l'état psychique du malade), mais aussi aux associations de malades, faire une recherche sur internet (mais en en parlant après avec un soignant), ou aller voir des spécialistes tels qu'un psychiatre généraliste, un psychologue, un psychothérapeute spécifique ou un psychanalyste, dans les privé ou dans des structures publiques telles que l'hôpital général, les CMP, ou les CMPP (10).

## Conclusion

Pour résister aux aléas de la vie, il est nécessaire d'avoir une image de soi bonne et fiable, un « capital narcissique » important, la force de résister aux diktats de la société, sur la beauté par exemple, (d'où l'importance du rôle des parents, des éducateurs, des soignants), des liens interpersonnels variés, durables, solides, des objets internes bons et permanents (comme un travail ou des études que l'on aime ou un lien amical ou amoureux épanouissant ou une activité de loisir très investie). Dans ces conditions le sujet blessé narcissiquement ne va pas seulement se réparer en agissant sur son corps, son apparence.

Il faut donc trouver en soi les capacités de tirer au maximum profit de ses ressources personnelles, pour

pouvoir se dire « Mon intérieur a pris le pas sur l'apparence, j'ai traversé les apparences ».

**10 : CMP** : centre médico-psychologique, pouvant accueillir des enfants comme des adultes selon les centres.

**CMPP** : centre médico-psychopédagogique, accueillant des enfants et des adolescents.

## La STB a-t-elle une dent contre ma bouche ?

Par le Dr Ann-Kristell Beure d'Augères,  
Chirurgien-dentiste à Angers

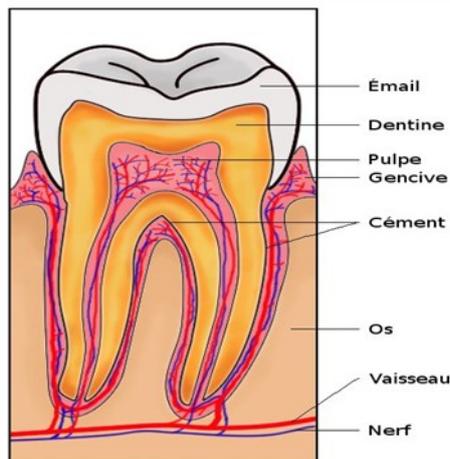
Pour les patients atteints de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB), comme pour tout autre patient, le travail du chirurgien-dentiste consiste à s'assurer de la bonne santé des deux organes qui se trouvent dans la bouche : les dents et les muqueuses (c'est-à-dire tout ce qui est recouvert par les tissus dits « mous » : gencives, langue, joues, palais...).

### Au niveau des dents :

Une dent est constituée de 3 tissus différents :

- Au centre, la pulpe (partie vivante).
- En intermédiaire la dentine, qui isole des variations de température. Elle est « poreuse » car percée de nombreux petits tubes dans lesquels se trouvent différents capteurs. Elle offre donc moins de résistance aux bactéries des caries quand elle est exposée à la salive.
- A l'extérieur, l'émail, qui assure protection contre les agressions des bactéries et des substances chimiques.

Chez certains patients atteints de STB, cet émail présente des « malformations » sous forme de petits trous appelés puits de l'émail. Elles se situent le plus souvent sur les faces externes et concernent le



plus souvent les incisives centrales maxillaires (haut), les canines mandibulaires (bas) et maxillaires (haut), les incisives latérales mandibulaires (bas).

Pour les mettre en évidence, le Dr G. Mlynarczyk (association STB USA) propose d'utiliser le révélateur de plaque sous forme liquide.

Ce produit disponible sans ordonnance en pharmacie permet dans son usage normal de mettre en évidence la plaque dentaire non éliminée par le brossage. Les puits d'émail, étant creux, retiennent la plaque dentaire et sont donc colorés par le révélateur.

Ces puits de l'émail sont présents aussi bien chez les hommes que chez les femmes ; leur présence ou leur nombre n'est pas lié à la gravité de la maladie.

Au niveau des muqueuses, les atteintes de la STB prennent la forme de ce que l'on appelle des hyperplasies gingivales. Ce sont des multiplications de cellules « normales » qui se présentent sous forme de tumeurs plus ou moins grosses et indolores. Elles sont localisées le plus souvent au niveau de la gencive qui borde les dents, mais elles peuvent très rarement se trouver au niveau d'autres sites recouverts de muqueuses (comme le palais ou la langue par exemple).

Ces hyperplasies apparaissent dans les cas où les cellules de la couche basale (celles qui permettent le renouvellement de la gencive) mutent : les gènes STB s'expriment alors.

Ces hyperplasies ne présentent pas de danger en elles-mêmes, mais occasionnent, selon leur localisation, un déficit esthétique et un risque augmenté de caries, du fait des difficultés de brossage.

Je n'ai pas trouvé d'étude publiée sur le sujet exclusivement. Pour moi se pose la question de l'élément déclencheur de la mutation : peut-on les relier à une mauvaise élimination de la plaque dentaire ?

D'autres types d'atteintes peuvent être décrites au niveau de la bouche, mais elles sont liées pour la plupart aux effets secondaires de la prise de médicaments. Je noterai



A gauche, puits de l'émail, à droite, hyperplasie gingivale ; photos du Dr G. Mlynarczyk

deux classes de médicaments plus particulièrement :

- Les inhibiteurs de mTor, par voie générale, (comme par exemple le Votubia) peuvent avoir comme conséquence l'apparition d'aphtes plus ou moins nombreux et importants (aphtose).
- Les neuroleptiques entraînent une baisse de la qualité et de la quantité de la salive. Elle devient pâteuse, ce qui ne permet plus le « nettoyage naturel » et continu des dents effectuées tout au long de la journée. La plaque dentaire étant constituée principalement de bactéries, le risque carieux est augmenté de manière très importante.

### Que peut-on mettre en place pour protéger sa bouche et ses dents ?

La prévention reste le moyen de choix. Les recommandations internationales pour la STB (guidelines) vous invitent à des visites bisannuelles chez votre praticien.

#### Au niveau des dents :

- Le brossage doit être soigneux, bi ou tri quotidien, avec une brosse souple et du dentifrice.

- Un apport en fluor permet de rendre l'émail temporairement plus résistant : le fluor se combine avec la couche superficielle de l'émail et la rend temporairement plus dure. Il peut être apporté par voie générale par le sel de table ou les eaux de boissons ou par voie locale (vernis, dentifrice, gouttière à porter 10 minutes par jour...)

En cas de surdosage chez l'enfant, il y a un risque de malformation des dents définitives. Un bilan avec le dentiste est donc nécessaire avant de mettre en place un supplément en fluor.

- Le scellement des sillons : le dentiste scelle les parties creuses de l'émail (les sillons) avec une résine. Les bactéries de la plaque dentaire ne peuvent plus s'y déposer et développer de caries. Il n'existe pas d'étude sur le scellement des puits de l'émail dus à la STB, cependant cela me semble une solution préventive intéressante.

Au niveau des muqueuses, il n'y a pas de recommandation particulière. En cas d'apparition d'hyperplasie, il est recommandé de les enlever de manière chirurgicale sous anesthésie locale pour limiter le risque de carie dû aux difficultés de brossage. Il faut noter que les hy-

perplasies de la muqueuse auront tendance à réapparaître au même endroit ultérieurement. En effet les cellules de la couche basale qui sont mutées ne peuvent pas être enlevées chirurgicalement en même temps que l'hyperplasie.

#### Concernant les atteintes secondaires aux traitements :

- En cas d'aphtose, il faut éviter les bains de bouche à base de Chlorhexidine (type éludril®, hex-tril®, alodont®...) qui sont trop décapants et préférer les films à déposer sur les aphtes (par exemple hyalugel®, bloxapthe®...). Une autre alternative est de faire des bains de bouche 3 fois par jour avec la solution de Keyes (1/3 d'eau oxygénée à 10 volumes + 2/3 d'eau + 1 cuillère à café de bicarbonate). Cette solution est très efficace pour stimuler la cicatrisation des muqueuses, cependant son goût très mauvais en rend l'utilisation difficile en particulier auprès des enfants ou des personnes dépendantes.

- Il est quasiment impossible de compenser les modifications de salive dues aux neuroleptiques. Les salives artificielles sont peu efficaces. Le brossage reste l'indication majeure.

Situation de la personne	Hygiène	Intervention de l'entourage	Fréquence
Ne sait pas cracher ou s'oppose à la brosse à dent	Massage des gencives et des dents par une compresse imbibée de solution de bain de bouche antiseptique	Réalisation complète par l'entourage	Au moins une fois par jour
Ne sait pas cracher Accepte la brosse Ne sait pas brosser	Brosse adaptée Dentifrice peu fluoré	Réalisation face au miroir par un tiers, Apprentissage régulier à cracher	Deux fois par jour
Sait brosser et cracher accompagné	Brosse adaptée Dentifrice moyennement fluoré	Face au miroir Présence ou contrôle d'un tiers Compléter si besoin le brossage	Deux à trois fois par jour
Sait brosser et cracher seul	Brosse adaptée Dentifrice fluoré	Face au miroir Encouragement et contrôle ponctuel	Deux à trois fois par jour

### Cas particulier du jeune enfant et/ou de la personne dépendante :

#### La prévention : le brossage

Selon les cas, le brossage nécessite ou pas d'être accompagné. Quand il doit l'être, et pour aider à l'acceptation du brossage, il est conseillé de se placer derrière la personne, face à un miroir, de pratiquer un brossage doux avec une brosse à dent souple. L'utilisation du révélateur de plaque peut aider à cibler le brossage à la maison.

Dans la mesure du possible, la brosse à dent électrique avec minuteur intégré doit être préférée à la brosse manuelle.

Le tableau ci-dessus, inspiré librement des travaux du Pr. Martine Hennequin, illustre comment adapter l'hygiène bucco-dentaire aux compétences de la personne.

En cas de difficulté de brossage, il peut être proposé d'utiliser un gel « Tooth Mousse® » de chez GC en application le soir sur les dents. Si cela ne remplace pas le brossage, la minéralisation de l'émail est renforcée.

#### La consultation d'examen :

Pour que cette consultation se déroule le plus efficacement possible, certaines règles sont à respecter, notamment lorsque le patient présente des troubles du comportement :

- le rendez-vous doit être pris en début de journée ou d'après-midi pour éviter les temps d'attente facteur de stress ;
- lors de la prise de rendez-vous, il faut prévenir que le patient nécessitera plus de temps ;
- la séance doit se dérouler dans le calme, sans agression (verbale ou physique), ni stress ;
- pour que l'environnement soit le plus familier possible, prendre des rendez-vous très réguliers chez le dentiste pour habituer le patient ;
- dans certains cas, on peut utiliser une prémédication (médicament donné avant le rendez-vous pour baisser le niveau du stress), en vérifiant bien évidemment qu'il n'y a pas d'interaction avec les autres médicaments.

#### La consultation de soins :

Pour certains patients cette séance peut être très intrusive et source de beaucoup d'angoisse.

Pour faciliter la séance pour le patient, le dentiste peut s'appuyer sur l'hypnose (s'il est formé) ou utiliser du protoxyde d'azote (Méopa®), un gaz à effet antalgique (antidouleur), anxiolytique (baisse les angoisses), anti-nausée. Malgré tout, le patient doit être un minimum coopérant et chaque cabinet ne possède pas tout le matériel nécessaire.

Le soin sous anesthésie générale peut être une bonne solution. Cela permettra des soins de qualité, et, en évitant une consultation qui se passe mal, limitera le risque de ne plus pouvoir effectuer les consultations de contrôle.

Certains cabinets dentaires sont équipés et ont l'habitude de ce type de prise en charge, comme :

- les services dentaires au sein des CHU ;
- les cabinets spécialisés en pédo-dontie (exercice dentaire exclusif à destination des enfants) ;
- certains réseaux de dentistes

orientés vers le handicap (pouvant pour certains se déplacer à domicile). Vous trouverez ci-dessous une liste non exhaustive de ces réseaux.

#### Cas particulier des patients dépendants en institution

Dans ces établissements, il est un peu plus compliqué de prendre soin des dents, par manque de temps, de connaissance et parce que cet acte est très intrusif pour le personnel soignant et pour la personne soignée.

Le risque carieux en particulier est augmenté par une nourriture souvent sucrée et molle et par la difficulté de mettre en place un brossage biquotidien.

La loi oblige les établissements à avoir un référent de santé bucco-dentaire, mais leur mise en place reste difficile et la place des familles reste importante.

#### Conclusion

Je dirais que la Sclérose Tubéreuse de Bourneville présente une aggravation modérée des risques bucco-

dentaires.

Cette aggravation doit pouvoir être contrôlée par des stratégies de prévention régulière et adaptée comme le brossage, le fluor, les contrôles réguliers...

L'augmentation du risque tient beaucoup plus à la difficulté de mettre en place des stratégies de prévention (brossage, examen de contrôle...) liés aux troubles du comportement et/ou à la dépendance du patient.

#### **Réseaux de dentistes orientés vers le handicap :**

**Région Ile de France** dent'Adom (tel:0146030303) ou rhapsodif (tel:0139639540), Réseau Handident 1 rue Colomé – 67500 Haguenau

**Réseau Handident Alsace** Fondation Saint-François – 1 rue Colomé – 67500 Haguenau

**Région Auvergne** Unité fonctionnelle de soins spécifiques CHU de Clermont-Ferrand : 04 73 75 03 05

**Région Centre** Réseau Acsodent - 7 boulevard Marc Leclerc – 49100 ANGERS

**Région Lorraine** Réseau Santé Handi-Acces 25/29 rue de Saurupt – 54000 NANCY

**Région Midi-Pyrénées** Handident Midi-Pyrénées <http://www.handident-midi-pyrenees.com/>

**Région Nord** Réseau Handident Nord : r57 rue du Moulin Delmar - 59650 VILLENEUVE D'ASCQ Site Internet : <http://www.handident.com> [http://www.lavoixdunord.fr/Locales/Maubeuge/actualite/Secteur\\_Maubeuge/2010/06/04/article\\_des-soins-dentaires-aux-personnes-handic.shtml/29](http://www.lavoixdunord.fr/Locales/Maubeuge/actualite/Secteur_Maubeuge/2010/06/04/article_des-soins-dentaires-aux-personnes-handic.shtml/29)

**Région Rhône Alpes** *réseau sbdh*- Centre Hospitalier Le Vinatier - Bâtiment 505 - 95 Bd Pinel – BP 300 39 - 69678 Bron Cedex - Tél : 04 37 91 52 45 <http://www.reseau-sbdh-ra.org/>

#### Quelques références pour ceux et celles qui veulent creuser un peu plus la question

- Enamel pitting : a common symptom of tuberous sclerosis. (PMID:1994325), Mlynarczyk G, Oral surgery, oral medicine, and oral pathology [1991 Jan;71(1):63-7]
- The diverse clinical manifestations of tuberous sclerosis complex : a review., (PMID:16818173), Rosser T, Panigrahy A, McClintock W, Seminars in pediatric neurology [2006 Mar;13(1):27-36]
- Developmental enamel defects in tuberous sclerosis : a clinical genetic marker? N Flanagan, W J O'Connor, B McCartan, S Miller, J McMenamin, R Watson, Department of Dermatology, St James's Hospital, Dublin, Ireland, Journal of Medical Genetics (Impact Factor: 5.7). 09/1997; 34(8):637-9. DOI:10.1136/jmg.34.8.63
- Dental Enamel Pits in Tuberous Sclerosis, Dennis M. Robertson, MD
- Arch Ophthalmol. 1992;110(3):319. doi:10.1001/archopht.1992.01080150017006.
- Oral health management implications in patients with tuberous sclerosis.PMID:11027378), Cutando A, Gil JA, López J, Oral surgery, oral medicine, oral pathology, oral radiology, and endodontics [2000 Oct;90(4):430-5]
- Enamel pitting: a common symptom of tuberous sclerosis. (PMID:1994325), Mlynarczyk G, Oral surgery, oral medicine, and oral pathology [1991 Jan;71(1):63-7]
- Soins de bouche aux personnes âgées, vécu d'un soignant, Nadine Costeja
- Réticences des soignants à réaliser les soins bucco-dentaires chez les personnes âgées institutionnalisées, F Kahmiet coll
- Salt as à véhicule for solidaritôn, rapport de la commission de l'OMS 2007guide de l'unapei sur l'hygiène bucco-dentaire Rapport de l'HAS

**Journée  
nationale  
2015**

# **Journée nationale de l'Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville le 21 mars 2015 à Paris**

En 2015, l'ASTB innove et vous propose de se retrouver autour d'un nouveau format : une quinzaine d'ateliers seront animés par des experts (généticien, psychologue, sexologue, soignants, notaire, diététicien...). Vous pourrez participer à 3 ateliers selon votre choix parmi ceux proposés.

Pour laisser à chacun la possibilité de prendre part aux échanges, le nombre de participant aux ateliers sera limité.

Chaque atelier est prévu sur une durée de 1h30.

L'inscription à cette journée est ouverte aux malades, familles et aux professionnels.

Les experts interviennent bénévolement sur leur temps libre et doivent bloquer leurs agendas. Nous vous remercions de nous indiquer dès à présent votre intention de participer à cette journée (formulaire d'inscription ci-contre), en précisant les 4 ateliers qui retiennent le plus votre

intérêt.

L'équipe de l'ASTB fera ses meilleurs efforts pour vous inscrire à 3 ateliers parmi vos préférences, en fonction des places disponibles.

Nous espérons que ce nouveau format répondra à vos attentes et que chacun pourra y trouver les réponses à ses questions.

A bientôt pour partager ensemble ce moment important de la vie de notre association !

**Journée nationale  
du 21 mars 2015 :  
Ateliers autour de la STB  
Collège et lycée Saint-Nicolas  
19 rue Victor Hugo  
92 132 Issy-les-Moulineaux  
Métro 12 station Corentin Celton**

## **Programme :**

**A partir de 8h30** : accueil et émarginement.

**9h15 - 10h00** : session plénière : assemblée générale.

**10h - 11h30** : 1<sup>ère</sup> session d'ateliers.

**11h30 - 12h30** : session plénière : présentation des animateurs des ateliers, du projet associatif de l'ASTB, des projets en cours, mise à l'honneur des volontaires 2015, point sur la recherche médicale STB.

**12h30 - 14h00** : déjeuner.

**14h00 - 15h30** : 2<sup>ème</sup> session des ateliers.

**16h00 - 17h30** : 3<sup>ème</sup> session des ateliers.

**17h30 - 18h00** : conclusion de la journée.

## Formulaire d'inscription à la journée nationale STB - 21 mars 2015 - Paris

**De préférence par internet** en suivant l'adresse <https://fr.surveymonkey.com/s/ZGVLZ72>

**Ou par courrier** en remplissant le formulaire papier ci-après :

Renvoyer **un formulaire pour chaque participant**, avec votre règlement à l'adresse suivante :

ASTB - inscription journée 2015 - M. Daniel Capy, 21 rue de Beausoleil, 33 170 GRADIGNAN.

### Coordonnées :

Nom du participant :

Prénom :

Année de naissance :

Adresse postale :

E-mail :

### Lien avec la STB :

Malade	
Famille	
Professionnel	



### Formulaire de règlement

Pour participer à cette journée vous devez être à jour de votre cotisation 2015 (une cotisation par famille).

Cotisation annuelle Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville :	
Membre (28€ par personne ou par famille)	_____ €
Membre bienfaiteur (38€ par personne ou par famille)	_____ €
Et je fais un don complémentaire de	_____ €
<b>Total</b> (joindre un chèque à l'ordre de ASTB) :	_____ €

Participation au déjeuner : 15€ / personne. Nombre de personnes : .....X 15€ =	
<b>Total</b> (joindre un deuxième chèque à l'ordre de ASTB) :	_____ €

**Attention : n'oubliez pas de sélectionner les ateliers dans le tableau qui se trouve au dos de cette page !**

**Je souhaite participer aux ateliers suivants\* : (sélectionner 4 ateliers)**

Recherche internationale : où en est-on ? <i>Dr Emmanuelle Logette, PhD Biologiste moléculaire, expert diagnostic génétique ; Guillaume Beure d'Augères, président ASTB</i>	
L'association ASTB : que peut m'apporter l'association ? En quoi puis-je lui être utile, m'investir ? <i>Nathalie Rudelle, vice-présidente ASTB ; Guillaume Rousseau, administrateur ASTB</i>	
Lymphangioliéiomyomatose (LAM) et STB : <i>Pr Vincent Cottin, Hospices civils de Lyon, centre de référence des maladies pulmonaires rares, Lyon</i>	
Le rein et la STB : <i>Pr Olivier Rouvière, Hospices civils de Lyon</i>	
Maquillage thérapeutique : <i>Mme Larnaudie-Joly, infirmière consultation maquillage thérapeutique, Nantes</i>	
Régime alimentaire et contrôle de l'épilepsie : <i>Dr Stéphane Auvin, neuropédiatre, Hôpital Robert Debré, Paris</i>	
Les étapes du développement de l'enfant : quoi, quand, comment l'accompagner ? <i>Dr Lisa Ouss, pédopsychiatre psychothérapeute, Hôpital Necker enfants malades, Paris</i>	
Scolarité adaptée ou scolarité aménagée ? <i>Mme Estelle Goudon, directrice du sessad « Les-Tout-Petits », Les Molières</i>	
Comment accompagner le passage à l'âge adulte de mon enfant porteur d'une STB ? <i>Dr Denis Farges, coordinateur de la consultation pluridisciplinaire STB, Angers (pressenti)</i>	
Le handicap et la STB : quelle aide puis-je attendre du système médico-social ? <i>M. Féron, Angers</i>	
Protection juridique, choix patrimoniaux pour les personnes dépendantes : <i>Me Jean-Mériadec Hénaff, notaire, Vannes</i>	
Vouloir être parents, avoir un projet d'enfant en étant confrontés à la STB : <i>Dr Renaud Touraine, service de génétique, consultation multidisciplinaire STB, Saint-Etienne ; Mme Isabelle Layes, psychologue, Service de génétique, Saint-Etienne</i>	
J'ai une STB et je veux développer mes habiletés sociales et ma capacité à communiquer : <i>sous réserve</i>	
Sexualité et STB : <i>Mme Sheila Warembourg, diplômée en sexologie et santé publique, Annecy</i>	
J'ai entre 13 et 20 ans et j'ai la STB : <i>intervenant à définir</i>	
Frère ou sœur d'une personne avec une STB : <i>Mme France Cottin, psychologue clinicienne CAMPS</i>	

Les inscriptions aux ateliers se feront dans l'ordre d'arrivée des formulaires d'inscription.

\* En cas de nombre insuffisant de participants certains ateliers pourront être annulés.

**Si vous souhaitez poser des questions aux intervenants, merci de les rédiger sur papier libre et de les joindre à ce courrier en précisant le nom de l'atelier pour lequel vous posez la question.**



## **De la pédiatrie à la médecine d'adulte : Prise en charge du patient et coordination des soins Centre National de Référence ASTB – CHU Lille**

Le 11 décembre 2014, suite à l'invitation du Pr Louis Vallée et du Dr Audrey Riquet, se sont réunis des médecins dont la spécialité est en lien avec la STB, ainsi que des représentants des centres hospitaliers périphériques.

Les objectifs de cette rencontre étaient :

- de mettre à jour leurs connaissances vis-à-vis de la maladie (selon chaque spécialité),
- de s'entendre sur un parcours de soins type pour les patients adultes basé sur ce qui est pratiqué dans le secteur pédiatrique,
- et enfin d'élaborer un processus de transition fiable entre la prise en charge des enfants et adolescents et celle des adultes ; il a été établi que cette passation de soin se ferait entre l'âge de 17 et 20 ans.

Actuellement, le Dr Riquet assure au sein du centre de référence de Lille la coordination des consultations des patients STB enfants et adolescents ; entourée de praticiens sensibilisés à la maladie, elle oriente les malades auprès de ses confrères, contrôle et sensibilise les patients au respect des délais de convocation pour les examens (ces délais bien sûr s'adaptent à chaque

patient) et elle veille à la mise à jour des dossiers médicaux.

A ce jour, environ 70 dossiers STB sont gérés. 15 dossiers concernent des patients qui vont atteindre l'âge adulte dans les années à venir et 15 autres concernent des patients qui ont déjà atteint l'âge adulte. Ces chiffres devraient croître au vu du dépistage de plus en plus efficace et précoce de la maladie.

L'enjeu du passage à la médecine adulte est multiple pour le patient ; il est de l'ordre médical, pour une prise en charge de qualité, mais également psychologique et socioprofessionnel.

Récemment, le Pr Vallée a construit un réseau de spécialistes référents adulte sur Lille. Ce réseau est désormais composé d'un généticien, d'un neurologue, d'un dermatologue, d'un pneumologue, d'un néphrologue et il est apparu évident d'y joindre un gynécologue, du fait des interactions médicamenteuses et des prédispositions aux LAM pour certaines patientes (en effet, les hormones contenues dans la pilule contraceptive ou les implants contraceptifs ont visiblement une action sur les médicaments antiépileptiques et, selon les patientes, sur les possibilités de développer une

LAM), ainsi qu'un psychiatre.

Chaque spécialiste a pu présenter à l'assemblée les symptômes de la maladie ainsi que les traitements envisagés ; chacun a pu émettre son avis sur les recommandations de suivi (= les guidelines) quand elles étaient établies ; dans le cas contraire, une chronologie de suivi sera émise rapidement.

La mise en place d'une stratégie de suivi multifonctionnel est une demande principale des médecins au vu de la complexité et de l'interaction des symptômes et des traitements pour certains.

On comprend aisément qu'une personne atteinte avec des troubles du comportement et/ou un handicap mental ne pourra être suivie en neurologie de la même manière qu'un patient ayant toutes ses facultés cognitives. L'aide apportée par un psychologue quant au diagnostic des troubles est précieuse.

D'autres questions d'ordre plus pratiques sont rapidement apparues : qui coordonne les consultations ? Qui centralise les données et comment ? Lorsqu'un patient doit être traité en urgence, quelle procédure établir pour mettre en lien les différentes spécialités ?

De la même façon que pour un service pédiatrique, un médecin coordinateur semble indispensable au bon fonctionnement du dispositif : le Dr Riquet assure aussi la coordination des dossiers adultes et le lien entre les spécialistes en attendant de trouver une autre personne responsable au sein de la médecine adulte.

La passation des dossiers en sera facilitée et se fera par réunions multidisciplinaires 2 ou 3 fois par an. Les patients pourront s'appuyer sur l'avis des deux médecins sur une période transitoire.

Pour les aider, le carnet de santé ASTB apparaît comme un outil précieux et demandé par les méde-

cins : il a pour but de centraliser un historique des consultations. Veillez à bien le présenter et le faire remplir : chaque médecin s'engage à donner une date de nouvelle consultation en fin de visite.

Un autre enjeu apparaît clairement à ce niveau : il s'agit de diagnostiquer de nouveaux patients adultes. Ainsi, lorsqu'une suspicion de STB apparaît, une procédure d'appel du Centre National de Référence sera effectuée.

En conclusion, un échéancier a été établi et en fin d'année 2015, une nouvelle rencontre est programmée pour échanger sur les premières conclusions de ce dispositif.

Dans un second temps, il convien-

dra de dupliquer cette démarche aux hôpitaux périphériques de la région afin d'assurer un service de proximité de qualité, sans pour autant se substituer au CNR de Lille.

Cet exemple peut être utile aux autres CHU, car il est clair que la prise en charge du patient adulte, tout comme pour le patient enfant, dépend de la prise en compte de la globalité des symptômes et de leurs interactions par les différentes équipes médicales : une culture commune de la maladie est nécessaire, et nous remercions toutes les personnes présentes pour leur engagement à ce sujet.

PB

## **17ème meeting annuel de la Société Suisse de Neurosciences (SSN) à Fribourg le samedi 24 janvier 2015.**

La Société Suisse de Neurosciences (SSN) est une organisation à but non lucratif dont le but est de promouvoir les avancées sur la compréhension du système nerveux et de ses maladies en organisant entre autres, des rencontres entre scientifiques et cliniciens de formations variées et d'horizons différents, mais étant tous concernés par le domaine des neurosciences.

Le meeting annuel de la SSN est une occasion unique pour les chercheurs et cliniciens d'interagir, de communiquer et d'échanger autour des différentes avancées en neurosciences. C'est également l'occa-

sion de découvrir tous les laboratoires de Recherche travaillant sur le système nerveux en Suisse.

Comme chaque année, de nombreux thèmes ont été abordés, portant notamment sur :

- les nouvelles techniques d'études des transmissions nerveuses,
- les nouvelles techniques de visualisations des lésions cérébrales (dont le but est *in fine* de mieux traiter ou d'envisager le meilleur traitement selon les lésions des patients),
- les nouveaux modèles animaux

permettant par exemple de connaître les fonctions de nouvelles molécules sur la mémoire ou l'apprentissage,

- les avancées sur la compréhension des maladies nerveuses telles qu'Alzheimer ou Parkinson.

Ce meeting s'est déroulé sur une journée et s'est composé :

- de deux présentations principales par des scientifiques de renom (Moritz Helmstaedter du Max Planck Institute à Munich et Cathy Price de l'institut des sciences cognitives en Angleterre)

- de présentations à thèmes tout au long de la journée.
- d'une session posters, donnant à chacun l'occasion de présenter ses travaux qu'ils soient aboutis, en cours, ou seulement à leurs débuts. Cette année, plus de 170 posters étaient exposés, représentant tous les laboratoires de Recherche travaillant sur les neurosciences à travers la Suisse.

Ceci nous a permis de découvrir un laboratoire implanté à Bâle, travaillant activement sur le modèle TSC2 de la STB. Il s'agit du laboratoire de Neurophysiologie dirigé par le Professeur Joseph Bischofberger, travaillant en collaboration avec l'industrie pharmaceutique Roche.

Deux posters de l'équipe du Pr Bischofberger de l'institut Biomédical de Bâle étaient présentés : cette équipe travaille sur la relation entre la mutation du gène TSC2 et les déficits cognitifs observés lors d'une STB.

Ces dernières années, les travaux de recherche sur la STB ont pu montrer que l'hyperactivation de mTOR due à la mutation des gènes TSC1 ou TSC2 était en grande partie responsable de la formation des diverses tumeurs, dont les tubers cérébraux et les SEGA. Une explication des troubles neurologiques est que le volume occupé par les tubers et/ou les SEGA serait en partie responsable des crises d'épilepsies, des retards cognitifs et de l'autisme.

Le projet de ce groupe de recherche consiste à définir si l'hyperactivation de mTOR due à la mutation du gène TSC2 est également responsa-

ble des troubles neurologiques, indépendamment de la formation des tubers ou SEGA.

Ce groupe a mis au point un modèle de neurones en culture. Ils partent de cellules souches humaines dans lesquelles ils introduisent la mutation du gène TSC2. Ces cellules sont ensuite différenciées, c'est-à-dire transformées, en neurones. Le comportement de ces neurones « en culture » est analysé et comparé aux mêmes cellules souches différenciées en neurones sans mutation (normaux).

Grâce à ce modèle, cette équipe a pu montrer que non seulement la taille et la forme des neurones avec le gène TSC2 muté étaient très différentes des neurones normaux, mais que leur activité électrique également. D'autre part, un traitement avec la rapamycine (inhibiteur de mTOR) permet de redonner un comportement normal à ces neurones mutés.

Ceci impliquerait donc que la mutation du gène TSC2 et l'hyperactivation de mTOR entraînent une perturbation de l'activité électrique des neurones qui pourrait être responsable des problèmes neurologiques tels que les crises d'épilepsie, les déficits cognitifs ou l'autisme. Le point très positif est qu'un traitement avec de la rapamycine sur ces neurones en culture leur redonne un comportement quasi-normal. Ces travaux sont encore très préliminaires et concernent des neurones « en culture » mais laisseraient penser que la rapamycine pourrait également être efficace sur certains troubles neurologiques de la STB.

On ne sait cependant pas si cela peut être transposable à la TSC1.



EL

# 100 médecins et chercheurs rassemblés à Pékin pour la STB

## Octobre 2014

A l'initiative de l'association chinoise des malades de STB et du docteur Zhang de l'académie chinoise des sciences médicales, s'est tenue une conférence scientifique internationale STB à Pékin en octobre 2014. L'ASTB s'est rendue sur place et vous en fait la synthèse.



*Les médecins, chercheurs et représentants d'associations et des laboratoires pharmaceutiques présents à la conférence STB de Pékin en octobre 2014*

Les avancées dans la compréhension de la STB sont nombreuses ces dernières années. Cependant les mécanismes, notamment ceux de la désormais fameuse « voie mTOR », se révèlent très complexes et posent de nombreuses questions. En parallèle, le développement de molécules à base de rapamycine ont conduit à plusieurs essais cliniques sur l'homme lancés simultanément dans de nombreux

pays pour trouver suffisamment de malades répondant aux caractéristiques requises. Le défi de la STB est donc de taille, c'est une sorte d'Everest scientifique, dont la conquête ne peut se concevoir qu'au travers d'une collaboration internationale qui saura mobiliser et faire collaborer les compétences techniques rares, là où elles sont dans le monde.

Il est donc essentiel d'organiser très

régulièrement des conférences internationales qui permettent aux équipes de recherche de mettre en commun leurs résultats, de partager leurs interrogations, de porter des points de vue critiques, ou encore de faire émerger les axes d'exploration les plus prometteurs pour l'avenir.

Les conférences sont aussi une occasion à ne pas manquer pour entretenir et développer la mobilisation



Le DR Franz (USA) et le Dr Curatolo (Italie) interviennent à la tribune dans un amphithéâtre situé sur un site historique de l'université de médecine de Pékin

des équipes de chercheurs autour de la STB. C'est au contact des malades, au travers de leurs témoignages, de l'évocation de leurs difficultés quotidiennes, mais aussi de leurs idées, que les chercheurs, depuis leurs laboratoires, peuvent matérialiser concrètement ce pourquoi ils essaient de trouver chaque jour des solutions. Il s'agit de donner du sens collectif à la mobilisation de toutes ces formidables intelligences.

Pékin 2015 poursuivait donc cet objectif ; la présence des associations STB y était indispensable. L'association internationale STB (la TSCI) a donc décidé de financer le déplacement d'un représentant de chacune des 32 associations nationales qui la composent. Les fonds ont été levés auprès du laboratoire Novartis Pharma. L'ASTB pour la France était représentée par son président.

## Des avancées techniques

Près de 70 médecins et de chercheurs se sont succédé à la tribune pendant 3 jours pour présenter leurs travaux, sur tous les aspects de la STB. Les leaders des principales équipes avaient fait le voyage depuis les USA, le Royaume-Uni, l'Italie ou encore l'Allemagne. Ning Liang, chercheur de l'équipe INSERM de Paris pilotée par Mario

Pende, qui avait été cofinancée en 2011 par l'ASTB, a présenté ses travaux sur le développement d'une souris STB.

Les présentations étaient regroupées en 5 grands thèmes :

- la génétique,
- la voie mTOR,
- les reins,
- la LAM (poumons),
- l'épilepsie, l'autisme et les troubles du comportement.

Il est impossible de rentrer ici dans le détail technique des échanges, mais ce qu'il faut retenir c'est que les chercheurs en sont à démonter pièce par pièce tous les mécanismes de la maladie et mènent des investigations très poussées sur tous les éléments clés de leur compréhension. En parallèle, un point détaillé a été fait sur la dizaine d'essais cliniques en cours.

Il ressort que les médicaments à base de rapamycine que nous avons vu apparaître ces dernières années sont un bon début. La complexité est telle que la communauté scientifique doit définir des axes sur lesquels se concentrer afin de ne pas se disperser. Trois grands axes pour le futur sont envisagés :

- développer l'utilisation des médicaments inhibiteurs de la voie mTOR (il existe au moins une quinzaine de molécules ayant des effets comparables à la rapamycine sur la voie mTOR),
- faire émerger une nouvelle molécule ou technique qui soignerait la STB (par exemple, il a été rapporté qu'un travail en thérapie génique a donné des résultats encourageants),
- améliorer l'efficacité d'un inhibiteur de mTOR par l'addition d'autres molécules (des essais sur la souris donnent également de bons résultats en laboratoire).

En marge de ce travail de fond, trois éléments concrets peuvent nous intéresser très directement à ce stade :

- la nécessité absolue de protéger la peau des malades STB des rayons ultra-violet B (exposition au soleil), ce qui signifie : crème solaire et, par précaution, lunettes pour protéger la rétine.
- L'interaction entre la rapamycine et les vaccins. A ce stade c'est une interaction « positive » qui est observée : par exemple, les patients STB vaccinés pour la grippe alors qu'ils prennent de la rapamycine semblent protégés



Cérémonie d'ouverture à l'université de médecine de Pékin et remise des prix à l'occasion du dîner de gala au « Grand Hôtel Beijing »

par la suite pour toutes les autres variantes de la grippe. Il semblerait qu'ils n'aient plus besoin de se vacciner les années suivantes. Ce phénomène est bien décrit chez la souris sans qu'on en comprenne le mécanisme à ce stade. Ce point nouveau ne remet pas en cause la vaccination chez les malades de la STB qui prennent de la rapamycine.

- le Sabril, un antiépileptique contre les spasmes infantiles semble également avoir un effet positif sur la régulation de la voie « mTOR » chez les malades STB. De plus, cette molécule pourrait probablement interagir avec la rapamycine et conjuguer leurs effets. Cette idée résulte d'observations cliniques, aucune

explication précise n'est avancée mais cela constitue une piste à explorer.

### Une communauté scientifique et associative très mobilisée

L'exotisme de Pékin a largement contribué à souder la communauté STB, majoritairement occidentale, habituée à se déplacer dans les métropoles américaines et européennes.

La cérémonie d'ouverture dans le grand amphithéâtre de médecine était présidée par le Dr Cao, président de l'université de médecine de Pékin, accompagné de Mr Wenfu Liu, président d'un groupe pharmaceutique chinois sponsor de l'évè-

nement.

Un dîner de gala au « Grand Hôtel Beijing » fut l'occasion de remettre des prix à des médecins qui travaillent depuis de longues années à guérir la STB. Ces remises de trophées sont symboliques, cependant elles sont l'occasion pour des malades STB d'exprimer avec simplicité leur gratitude mais aussi de dire comment l'on vit avec la STB. Pour les médecins, c'est un moment fort que de recevoir ce témoignage et cela donne du sens à leur engagement. Derrière un protocole un peu convenu, les émotions étaient bien présentes.

Le cadre très animé de la mégapole chinoise fut aussi l'occasion de se retrouver par petits groupes après les conférences pour des excursions.



Les membres de la TSCI en session de travail (Italie, Canada, Nouvelle Zélande, Allemagne, Brésil, Afrique du Sud, Portugal, France, Israël, Mexique, Suède, Chine, USA)

sions plus touristiques qui permettent de nouer des liens étroits entre les personnes, ce qui facilite considérablement par la suite les collaborations professionnelles, et crée un sentiment d'appartenance à la communauté STB.

Les 13 associations de malades représentées ont consacré une demi-journée à un travail collectif, visant à coordonner leurs actions, notamment autour de la journée mondiale de la STB du 15 mai. Lau-

ren Leclezio qui travaille avec le Dr de Vries de l'université de Cape Town (Afrique du sud), spécialiste incontournable de la neuropsychiatrie dans la STB, a animé une séquence de travail autour d'un questionnaire visant à détecter les TAND (TSC Associated Neuropsychiatric Disorders) dans la STB. Il s'agit d'un questionnaire spécifiquement mis au point pour évaluer annuellement les troubles neuro psychiatriques des malades STB. Cet outil

est directement issu du travail mené sur les recommandations internationales de diagnostic et de soin de la STB publiés en 2013. L'ASTB travaille actuellement à la mise en place de la version française de cet outil dont nous ne manquerons pas de vous reparler.

**Guillaume Beure d'Augères**



*L'équipe de la TSCI sur la muraille de Chine, descente en luge jusqu'au parking*



## **15 mai 2015 : journée mondiale de la STB**

### **« La terre est bleue comme une orange »**

A l'image du premier vers de ce célèbre poème surréaliste de Paul Eluard, le 15 mai prochain sera la journée mondiale de la STB. Dans le monde entier les malades et leurs proches mettront la terre en bleu : illuminez votre maison en bleu, mieux, illuminez un lieu public en bleu, mettez votre image Facebook en bleu, organisez un évènement pour faire connaître la STB, parlez-en autour de vous, mobilisez les énergies !

Et faites-nous savoir ce que vous avez fait, avec des photos, pour qu'on le relaye encore plus fort !

## Agenda

**21 mars 2015 : journée nationale de l'ASTB**

**collège et lycée Saint-Nicolas, 19, rue Victor Hugo 92 132 Issy-les-Moulineaux /  
métro ligne 12 station Corentin Celton**

Voir page 20.

**Samedi 28 mars 2015 : journée des frères et sœurs**

fratrie@och.fr / 01 53 69 44 30.

**11 avril 2015 : atelier d'expression** destiné aux personnes ayant grandi avec un parent malade  
ou handicapé, de 10 h à 18 h à Paris.

Informations et inscription : contact@och.fr / Caroline de la Goutte 01 53 69 44 30

**15 mai 2015 : journée mondiale de la STB**

**Jeudi 28 mai 2015 à Lyon, Nantes et Paris / samedi 30 mai 2015 en Alsace,  
à Avignon et Bordeaux : Journée des mamans de 9h à 18h**

maman@och.fr / 01 53 69 44 30

**L'ASTB a besoin de vous !  
Nous recherchons  
des bénévoles  
pour dynamiser nos actions  
en région.**

Contact : Patricia Jost  
09 70 44 06 01 / contact@astb.asso.fr



# Vivre avec la STB et en guérir

L'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville a pour mission de mobiliser autour de la STB pour :

- informer, partager et mettre en relation ;
- optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale ;
- participer à l'effort de recherche internationale.

## Adhérer à l'ASTB

L'ASTB sollicite votre soutien et celui de vos proches (amis, famille, collègues...). Adhérer et « faire adhérer son entourage » à l'association, c'est la rendre plus solide et plus représentative des besoins des malades. Ensemble nous serons plus forts pour mener nos projets. Si vous le pouvez, un don complémentaire permettra de renforcer les actions de l'association.

Les sommes versées à l'ASTB sont déductibles de vos impôts : par exemple, en 2015, un versement de 100€ vous donne droit à une réduction d'impôts de 66€ et ne vous coûte donc réellement que 44 € si vous êtes imposable. Un reçu fiscal vous sera adressé pour votre adhésion et votre don de soutien.

Mr, Mme :

Adresse : CP : Ville :

E-Mail : Tél :

Souhaite adhérer à l'ASTB :  membre 28€,  membre bienfaiteur 38€

et souhaite faire un don complémentaire de soutien d'un montant de €

Je souhaite recevoir un reçu fiscal  par e-mail,  par courrier postal

Je souhaite recevoir le journal de l'ASTB  par e-mail,  par courrier postal

J'ai un lien avec une personne atteinte de STB (information facultative), précisez : .....

Je suis prêt à participer ponctuellement à la vie de l'association, précisez : .....

Coupon à retourner avec un chèque à l'ordre de l'ASTB à : A.S.T.B – trésorier, 21 rue de Beausoleil, 33 170 GRADIGNAN

Les informations recueillies sont nécessaires pour votre adhésion. Elles font l'objet d'un traitement informatique et sont destinées au secrétariat de l'association. En application de l'article 34 de la loi du 6 janvier 78, vous bénéficiez d'un droit d'accès et de rectification des informations qui vous concernent. Si vous souhaitez exercer ce droit et obtenir communication des informations vous concernant, veuillez-vous adresser à ASTB, 3 rue des Coquelicots 67150 Hindisheim

## A commander : un très beau livre de témoignages

- \*écrit par une professionnelle qui a retranscrit les témoignages avec justesse et délicatesse ;
- \*émouvant, qui se lit comme un roman et montre toute la diversité des atteintes liées à la STB,
- \*très complet avec des pages médicales sur la STB et une présentation de l'association.

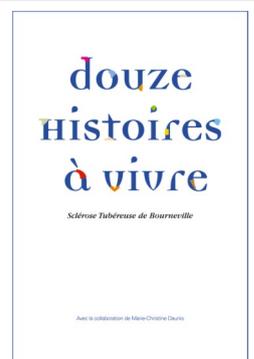
Nom : ..... Adresse : .....

..... @ : .....

Je commande ..... exemplaires du recueil « Douze histoires à vivre ».

Pour participer aux frais et soutenir l'association, je joins un don <sup>(1)</sup> de : ..... €

(1) Participation minimum de 7€ pour les frais de port, à régler par chèque à l'ordre de ASTB



### L'alimentation du tout petit

Sonde, troubles de la succion, de la mastication ou de la déglutition : autant de facteurs qui rendent l'alimentation des petits difficile, d'où l'importance de prévenir et de prendre en charge ces difficultés dès le plus jeune âge. C'est ce que propose un livret très pratique et très clair rédigé par des orthophonistes à partir de témoignages de parents, à télécharger gratuitement et à faire passer !

Les orthophonistes auteures de ce livret proposent un choix de textures et des adaptations à tester avec votre enfant, notamment s'il refuse les morceaux.

Parmi les diverses possibilités, on trouve :

- les aliments « solides mous ». Cette consistance peut être moins anxiogène que les morceaux et permettra d'entretenir les mouvements de malaxage. On peut donc essayer les fromages à pâte fondue type Vache qui rit, Apéricube (à température ambiante, pour qu'ils soient plus fondants et plus faciles à malaxer), ou les flans type Flanby, les génoises, les mousses, le tofu soyeux.

- de petites portions type bouchées à picorer avec les doigts : mini-quiches sans pâte (sans croûte autour, recette sur Internet) dans lesquelles on peut incorporer un légume mixé apprécié par l'enfant, mini-clafoutis salés, accras de morue à tremper dans des sauces, fines tranches de fruits ou de légumes, gâteaux apéritif type Monster Munch, Curly à tremper dans du tarama ou du fromage à tartiner type Boursin ou de la crème de roquefort, gâteaux en bâtonnets fins type Mikado.

Retrouvez d'autres astuces de pros sur la déglutition, l'allaitement au sein et au biberon, le reflux, l'alimentation artificielle dans le livret « De parents à parents, les difficultés à s'alimenter chez l'enfant de 0 à 3 ans présentant un syndrome génétique », à télécharger sur : <http://oralite-alimentaire.blogspot.fr/>

### Des fiches pratiques

Le magazine Déclic met en ligne gratuitement des fiches pratiques sur l'orientation professionnelle des personnes handicapées, les méthodes pour rééduquer les troubles du geste, le thème de la fratrie et du patrimoine.

Pour les télécharger : [www.magazine-declic.com](http://www.magazine-declic.com)

# Mieux accompagner les situations critiques

Les difficultés rencontrées par une jeune fille en situation de handicap sans solution d'hébergement ont conduit la ministre déléguée en charge des Personnes handicapées à annoncer un dispositif d'alerte et de traitement des situations critiques et de confier une mission à Denis Piveteau

Actuellement, les commissions des droits et de l'autonomie formulent des décisions d'orientation en établissement ou service médico-social sur la base d'évaluations des besoins des personnes, conduites par les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH). Ces décisions se heurtent parfois à la réalité de l'offre. La ministre souhaite s'appuyer sur l'expérience de quelques MDPH ayant mis en place des commissions de traitement des dossiers complexes pour mieux gérer de telles situations. Ces commissions réunissent périodiquement toutes les parties prenantes (MDPH, établissements, Éducation nationale, agence régionale de santé - ARS - etc) pour imaginer des solutions lorsque les discussions habituelles entre professionnels ont échoué. La ministre entend les généraliser.

En cas d'impasse à l'échelon départemental, la MDPH passera la main au référent régional de l'ARS, qui mobilisera collègues et partenaires pour trouver un accompagnement dans la région. Il recensera également les bonnes pratiques d'admission dans un bilan annuel. En dernier recours, il saisira la cellule nationale, à la CNSA, qui outre cette mission d'appui aux acteurs locaux, analysera les bonnes pratiques, en lien avec les administrations centrales, et les diffusera après accord de son Conseil.

Pour en savoir plus : [circulaire n° DGCS/SD3B/381 du 22 novembre 2013](#) relative à la mise en œuvre d'une procédure de prise en compte des situations individuelles handicapées enfants et adultes.



## L'ASTB a besoin de vous !

L'ASTB cherche une personne bénévole ayant des compétences professionnelles en **infographie**, pour aider l'association à actualiser ses supports de communication. La mission consiste à reprendre les éléments numériques de la charte graphique existante pour recomposer des visuels simples et les faire imprimer par un professionnel sous forme d'affiches, de Kakemono ou de plaquettes par exemple. Cette mission pourra être réalisée à distance, guidée par l'équipe du bureau de l'association. Elle correspond à 2 à 4 heures environ par mois sur un semestre pour mettre en place les éléments de base. Par la suite il s'agit d'interventions ponctuelles, au cas par cas. Si vous, ou une personne de votre entourage disposez de cette compétence et souhaitez donner quelques heures de votre temps à l'ASTB, contactez l'association au **09.70.44.06.01** / [contact@astb.asso.fr](mailto:contact@astb.asso.fr)

# Journées de la fondation OCH

L'office chrétien des personnes handicapées organise des journées dédiées aux frères et sœurs d'une personne handicapée et aux mamans d'un enfant handicapé.

L'aspect chrétien de la fondation est forcément présent dans ces journées (messe proposée par exemple), mais elles sont bien sûr ouvertes à tous, quelles que soient les convictions : « ce qui nous rassemble, c'est avant tout le handicap d'un proche et le besoin de retrouver des personnes qui vivent la même chose que nous ».

## Journée des frères et sœurs

**Thème** : Choisis la vie !

Votre frère, votre sœur est malade ou handicapé(e) ?

Quel que soit votre âge (à partir de 9 ans), quel que soit son handicap, cette journée vous est réservée.

Pour les adultes, elle est également ouverte aux conjoints.

*Au programme* : groupes de partage, intervention d'un grand témoin et ateliers animés par des professionnels. Un programme spécifique pour les enfants et les jeunes.

**Date** : samedi 28 mars 2015

**Horaires** : 9h-17h30.

**Lieu** : Paris, *Accueil La Barouillère* 14 rue St Jean Baptiste de la Salle, 75006 Paris - Métro Duroc ou Vanneau

et Tours

**Inscriptions** : [fratrie@och.fr](mailto:fratrie@och.fr) ou 01 53 69 44 30

## Journées des mamans

Mamans, une journée pour :

- prendre soin de vous et déposer les réalités du quotidien
- Partager vos questions, vous rencontrer
- Retrouver confiance et élan.

**Dates** : jeudi 19 mars 2015, jeudi 28 mai, samedi 30 mai 2015

**Horaires** : 9h-18h

Contacts et inscriptions :

Lille : [maman-lille@och.fr](mailto:maman-lille@och.fr)

Bordeaux : [maman-bordeaux@och.fr](mailto:maman-bordeaux@och.fr)

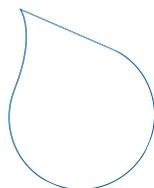
Lyon : [maman-lyon@och.fr](mailto:maman-lyon@och.fr)

Nantes : [maman-nantes@och.fr](mailto:maman-nantes@och.fr)

Paris : [maman@och.fr](mailto:maman@och.fr) ou 01 53 69 44 30

Avignon : [maman-avignon@och.fr](mailto:maman-avignon@och.fr)

Colmar: [maman-alsace@och.fr](mailto:maman-alsace@och.fr)



## Rhône-Alpes : Soirée du 6 septembre 2014 à Soyons



Achille aux couleurs de l'ASTB ; Sandra et Mickael, lors de la soirée du 6 septembre, avec Sébastien Cassagne, administrateur de l'ASTB.

Nous sommes parents de 3 enfants, Arthur, 10 ans, Mahé, 8 ans et Achille, 2 ans. Notre petit dernier, Achille, est atteint de la STB (type TSC2), qui a été découverte à l'Hôpital Femme Mère Enfant (HFME) à Lyon, quand Achille avait 5 mois. L'annonce de la maladie a été un choc, nous n'avions jamais entendu parler de cette pathologie. Dès notre retour à la maison nous avons cherché une association pour comprendre et rencontrer des personnes atteintes par cette maladie.

Depuis Achille nous donne des leçons de vie tous les jours, nous lui offrons une vie identique à celle de nos deux autres enfants, même si par moment la maladie nous rappelle qu'il est différent. Depuis cette annonce, nous avons décidé de nous battre ensemble, afin de pouvoir aider

Achille et toutes les personnes atteintes de STB.

Pour faire connaître la STB autour de nous, nous avons réuni notre entourage, famille et amis, lors d'un après-midi sportif et d'une soirée afin de récolter des dons pour l'ASTB.

**UN GRAND MERCI A NOTRE FAMILLE et A NOS AMIS POUR LEUR SOUTIEN !**

Merci également à l'association pour votre courage et votre combat pour tous ces malades et merci de nous avoir soutenus pendant cette soirée.

**Sandra et Mickael**

## Sud-Ouest :

### Randonnée maurensoise (Gers)

La randonnée maurensoise aura lieu comme chaque année le premier week-end de juillet, soit le 05 juillet 2015.

Cette année nous avons décidé de verser l'intégralité des bénéfices à l'ASTB.

**Marie-Josée Raso**



# Campagne d'adhésion 2015

Depuis plusieurs années, nous sommes « presque 500 » adhérents à jour de cotisation au 31 décembre, c'est déjà beaucoup, mais peu si l'on considère que nous sommes 8 à 10 000 personnes touchées par la STB en France.

Notre objectif est d'augmenter le nombre d'adhérents pour être plus représentatifs et assurer une rentrée de fonds régulière. N'oubliez pas de renouveler votre adhésion pour 2015, et faites connaître l'association autour de vous : faites adhérer vos parents, frères et sœurs, oncles et tantes, cousins, amis, etc. Utilisez le bulletin qui se trouve dans ce journal page 31, photocopiez-le et diffusez-le largement : **tous les dons et cotisations versés avant le 31 décembre 2015 ouvriront droit à un crédit d'impôt à valoir sur votre prochaine déclaration d'impôt sur le revenu.**

**Plus nous serons nombreux, plus nous serons forts et crédibles,  
plus nous pourrons lutter contre la maladie  
et soutenir les familles touchées par la STB.**

**MERCI !**

Vos  
délégués  
régionaux

## Alsace

Mme Patricia JOST  
3 rue des coquelicots  
67 150 HINDISHEIM  
09 70 44 06 01  
astb.alsace@free.fr

## Picardie

M. Gérard WOLFER  
201, Rés. Albert Jamin  
rue de la Linotte  
02 000 LAON  
03 23 23 03 19

## Grand Ouest

Mme Dominique LE BERRE  
1, rue du Champ de l'Alouette  
44 240 LA CHAPELLE S/ERDRE  
02 51 12 99 80  
astb.grandouest@wanadoo.fr

## Grand Sud-Ouest

M. Daniel CAPY  
21 rue de Beausoleil  
33 170 GRADIGNAN  
05 56 89 69 28  
capy.daniel@neuf.fr

## Limousin

Mme Nadine RIÉ  
Lotissement du Bourg,  
23 160 AZERABLES  
05 55 63 42 40

### Pour tout premier contact :

Mme Patricia Jost  
3 rue des coquelicots  
67 150 HINDISHEIM

**09.70.44.06.01**  
contact@astb.asso.fr

### N'oubliez pas le site internet :

Consultez-le et alimentez-le en nous informant des manifestations intéressantes dans vos régions.

## Avis à nos lecteurs !

**Votre adresse mail :** Merci de nous communiquer votre adresse mail pour faciliter la diffusion de l'information et l'envoi des courriers de façon plus économique.

**Changements d'adresse :** Merci de penser à nous en informer !