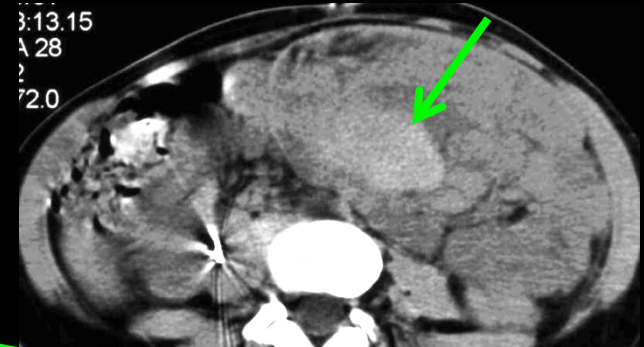
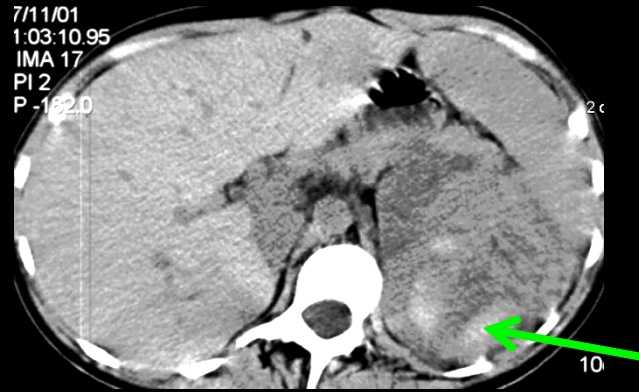


Jeune femme de 24 ans , douleurs abdominales , déglobulisation (Hb = 6.5 g/dl)
douleurs abdominales récentes ,intenses .Un scanner est réalisé . quels sont les
éléments sémiologiques à retenir sur les images avant injection produit contraste



-présence de **lésions nodulaires de densité graisseuse** dans le lobe droit du foie

-masse hétérogène lombo-abdominale gauche siège de **plages spontanément hyperdenses**, correspondant donc , dans ce contexte de déglobulisation , à des infiltrations hématiques

-opacité métallique para-rachidienne droite (séquelles probables d'un geste chirurgical ou endovasculaire artériel rénal)

les acquisitions au premier passage de produit de contraste (45 secondes après injection intraveineuse) doivent permettre de préciser la localisation exacte de l'organe ayant donné naissance à la masse lombo-abdominale.

Quels sont les éléments sémiologiques à rechercher

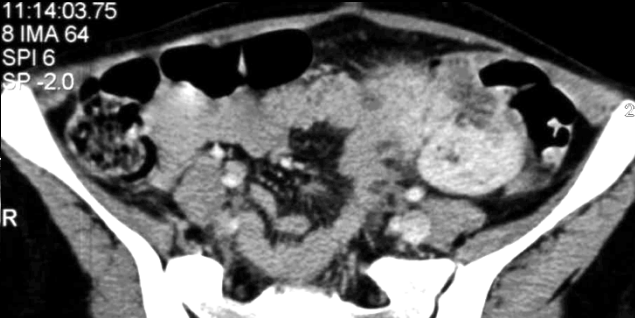
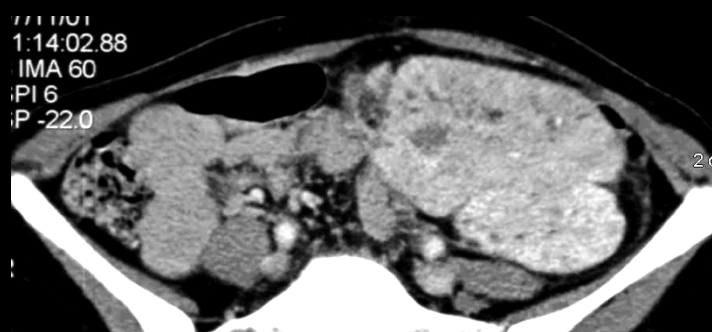
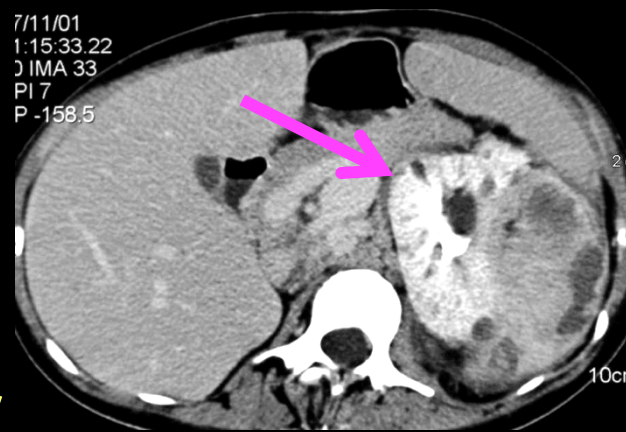


-pour préciser l'origine rétro péritonéale ou abdominale d'une volumineuse masse du flanc on dispose :

. des arguments topographiques; existe-t-il un déplacement des organes normaux identifiables du rétropéritoine par la masse (gros vaisseaux rétro péritonéaux, rein, surrénales...)?

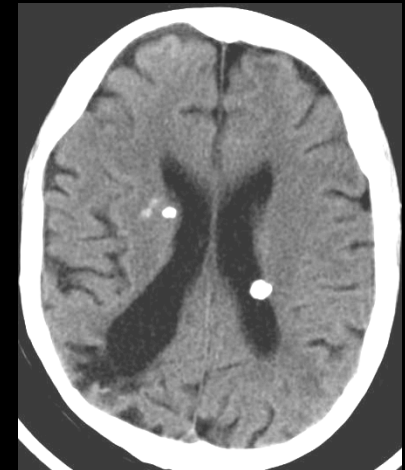
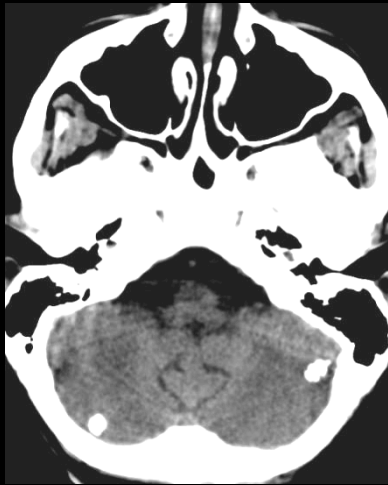
.du **signe de l'organe absent** ; y a-t-il un élément normal du rétropéritoine n'est pas identifiable auquel cas la masse est présumée être issue de cet organe ?

.de l'identification des éléments vasculaires destinés à la masse (la masse est-elle irriguée par les artères rénale et / ou lombaires , ou au contraire par les branches artérielles mésentériques supérieure et /ou inférieure).



-l'acquisition au deuxième passage du produit contraste (70 secondes après injection) apporte des éléments complémentaires permettant de répondre aux questions précédentes :

- . la masse hyper vascularisée lombo-abdominale est bien **en rapport avec le rein gauche** qui est refoulé en dedans et en avant
- . elle **reçoit sa vascularisation de l'artère rénale gauche**, sans participation des branches artérielles mésentériques
- . la position du genu inferius duodéal , en situation postérieure , para-rachidienne, est caractéristique d'une néphrectomie droite antérieure
- . enfin il existe au sein de la masse globalement hyper vascularisée , **plusieurs zones avasculaires à contenu liquide hyper dense hétérogène**, typiques d'hématomes organisés .



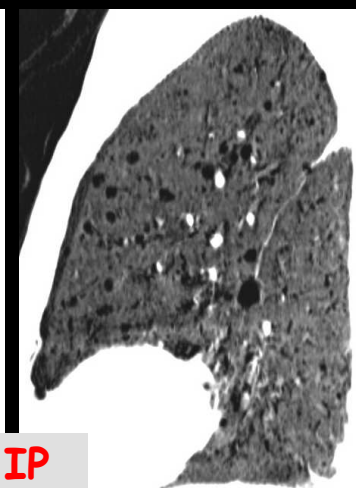
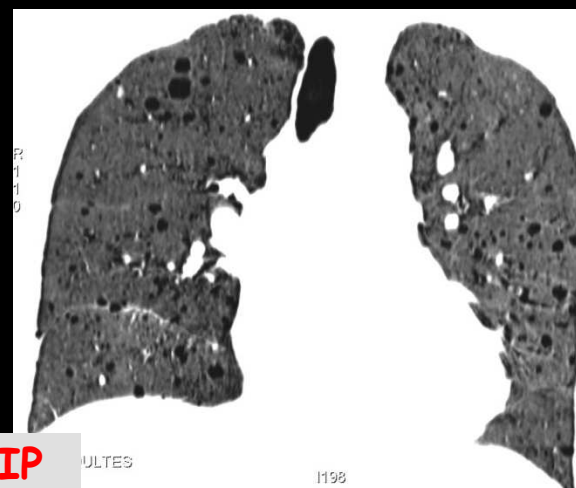
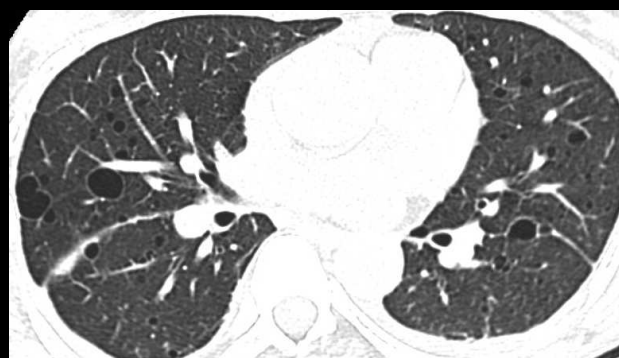
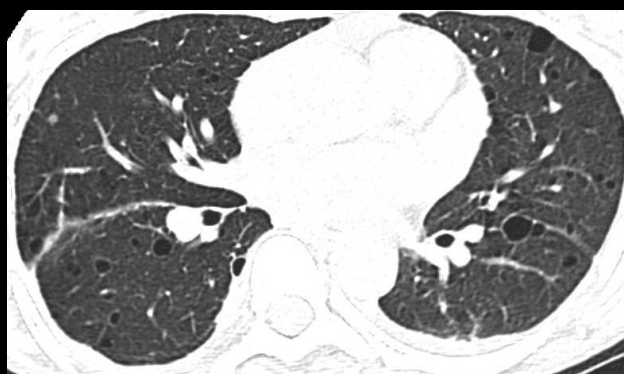
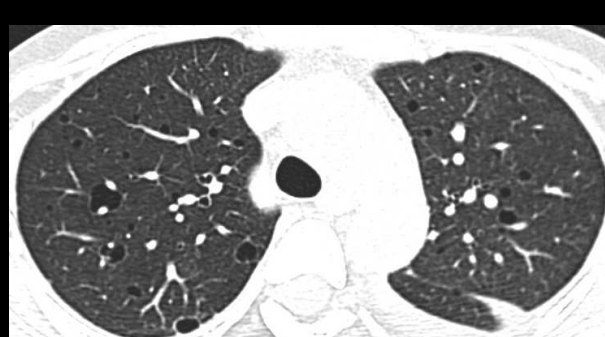
chez la même patiente , comme on pouvait s'y attendre , le scanner cérébral confirme la présence de :

.calcifications sous épendymaires péri ventriculaires

.calcifications cérébelleuses

.tuber frontal droit ?

.cavité porencéphalique pariéto-occipitale droite séquellaire



ABOIS ADULTES
02

1198

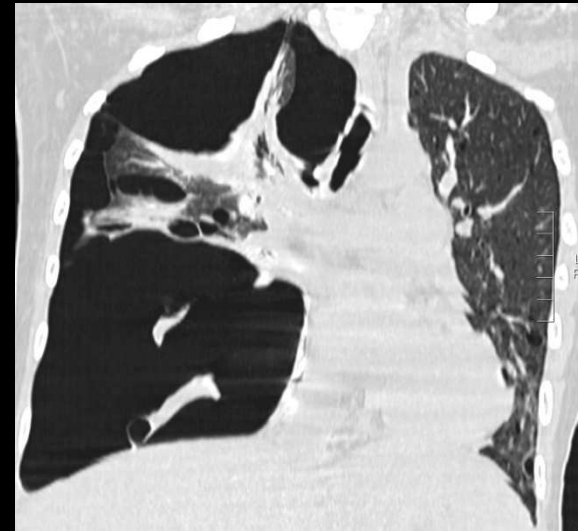
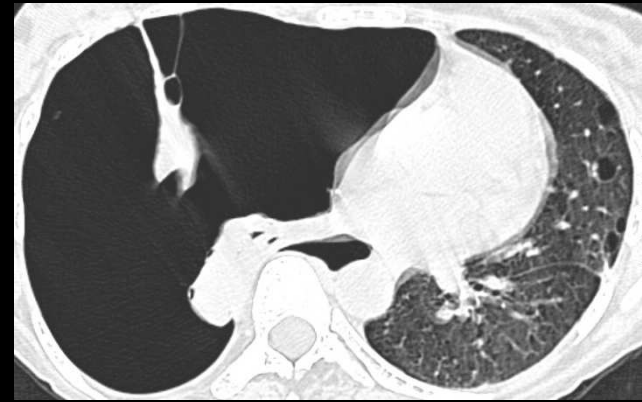
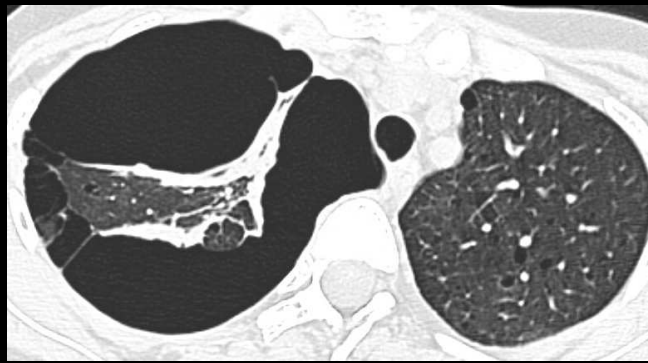
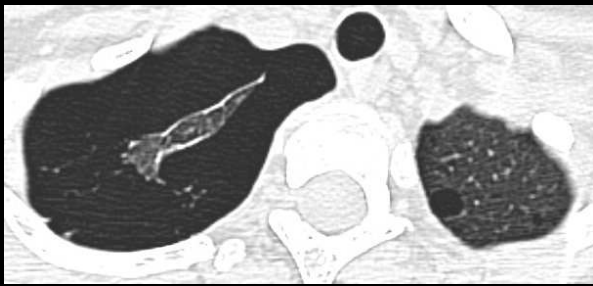
min IP

ULTES

1198

min IP

chez la même patiente , comme on pouvait aussi s'y attendre , le scanner thoracique confirme la présence de **lésions kystiques du parenchyme** analogues à celles d'une **lymphangioléiomyomatose**



au décours du scanner , la patiente se plaint de douleurs thoraciques et d'une dyspnée rapidement croissantes . Il existe un tympanisme de l'hémithorax droit à la percussion.

le scanner confirme le **pneumothorax de la grande cavité droite avec plusieurs brides** n'empêchant pas la bascule du médiastin vers la gauche qui impose le drainage rapide .

au total l'association chez cette patiente

- d' un volumineux angiomyolipome rénal gauche à composante principale tissulaire, compliqué de saignements intralésionnels (chez une patiente déjà néphrectomisée du côté droit à 24 ans)
- d'hamartomes hépatiques des segments VII et VIII
- d'anomalies pulmonaires de type lymphangioléiomyomatose , compliquées d'un pneumothorax droit
- d'anomalies encéphaliques très évocatrices

permettent de confirmer le diagnostic de sclérose tubéreuse de Bourneville ...



Sclérose Tubéreuse de Bourneville

Maladie héréditaire autosomique dominante à pénétrance et expression phénotypique variable, appartenant aux phacomatoses

50 à 70 % de mutations spontanées

Environ 1/6000 à 10 000 naissances

Atteinte du gène TSC1 (hamartin) et TSC2 (tubérin), ces gènes semblent être **suppresseurs de tumeurs**

Localisations hamartomateuses ubiquitaires

Lésion initiale: Hamartome astrocytaire

L'association d'un retard mental, de convulsions (+/- syndrome de West), et de lésions achromiques cutanées est hautement évocatrice chez l'enfant



Désiré-Magloire Bourneville
1840-1909
décrit la maladie en 1880

% de patients atteints

100 %

0 %

0

10

20

30

40

50

Âge en années

Tubers
corticaux

Nodules sous-
épendymaires
Angiofibromes

Fibromes
péri-unguéaux

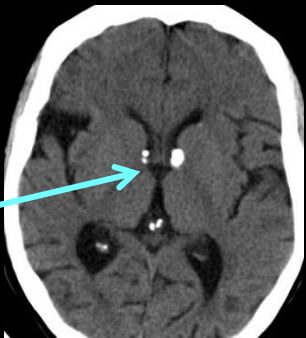
Tumeurs
rénales

Rhabdomyomes
cardiaques

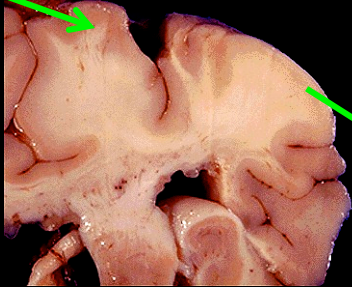
chronologie d'apparition et de développement des différentes atteintes de la STB

Localisations cérébrales de la STB

Nodules phacomateux sous épendymaires calcifiés (95%)



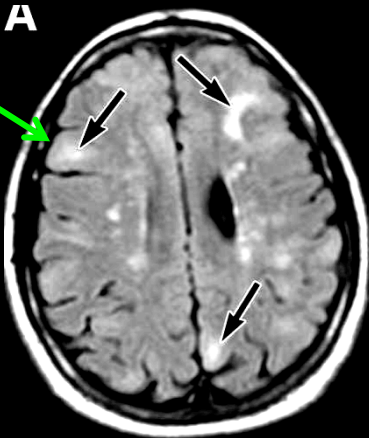
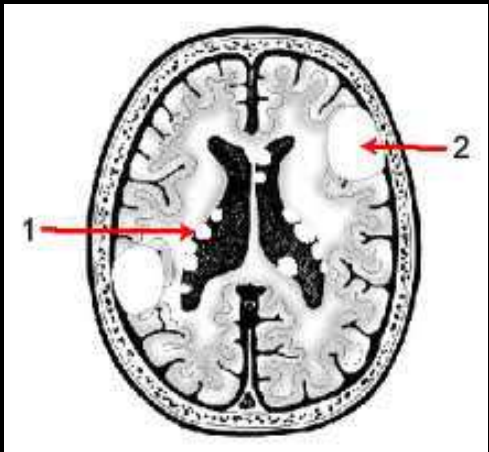
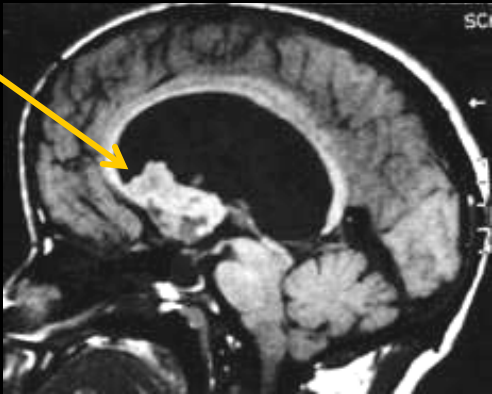
Dysplasies ou hamartomes (tubers) corticaux (pachygyrie), (95%)



Anomalies de la substance blanche (plages de gliose, ou anomalies de migration), (90%)

Astrocytome à cellules géantes, tumeur ventriculaire spécifique mais rare , presque toujours adjacent au trou de Monro

retard mental > 50 % des cas ; épilepsie fréquente (60 % des cas chez l'enfant)



Localisations Extra cérébrales:

Oculaires: **phacomes ou hamartomes astrocytaires rétiniens**



hamartome
astrocytaire
rétinien

Cutanées: Apparition secondaire d' **angiofibromes de la face** (90%), **adénomes sébacés** (de Pringle) et **fibromes péri unguéaux** de Koenen



angiofibromes
(adénomes
sébacés de
Pringle)



Rénales: **angiomyolipomes rénaux** (40 à 80%), **multikystoses**

Hépatiques: hamartomes ou adénomes

Pulmonaires: **lymphangioliomyomatose** rare 1%

Cardiaque: rhabdomyomes (70% +/- insuffisance cardiaque) chez les nouveau-nés

Osseuses et vasculaires

Traitement symptomatique
(épileptique, esthétique ...)



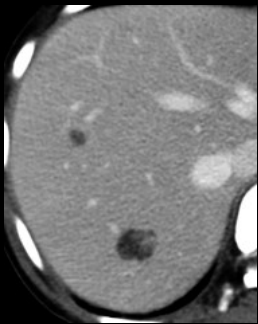
lymphangioliomyomatose



fibromes péri-
unguéaux de
Koënen



angiomyolipomes
rénaux



hamartomes
hépatiques

take home message

-les atteintes rénales de la sclérose tubéreuse de Bourneville sont représentées essentiellement par **les angiomyolipomes** ; tumeurs bénignes faites de muscle lisse , de tissu adipeux et de vaisseaux sanguins d'allure parfois anarchique, pouvant simuler la néoangiogénèse macroscopique des tumeurs de Grawitz .

-le plus souvent , dans la STB , les hamartomes rénaux sont petits et multiples , bilatéraux . Les formes massives et compliquées d'hémorragie , comme dans l'observation rapportée , sont habituellement le fait d'angiomyolipomes sporadiques isolés .

-les angiomyolipomes sont des lésions évolutives qui augmentent de taille dans 60 % des cas , . La taille et le caractère évolutif sont les éléments sur lesquels reposent les indications thérapeutiques .

-les angiomyolipomes rénaux existent **chez 40 à 80 % des patients atteints de STB. Leur principal risque évolutif est l'hémorragie , rencontrée dans 5 à 25 % des cas** , d'autant plus fréquemment que la lésion est de grande taille (> 4 cm) et qu'elle est symptomatique . La néphrectomie d'hémostase peut être nécessaire en cas d'échec des embolisations (cf. rein droit de notre patiente)

la grossesse augmente nettement les risques de saignement

-les autres complications sont l'HTA (16% des cas) et **l'insuffisance rénale** (13 % des cas)

-dans le cadre de la STB , d'autres lésions rénales peuvent être observées : **carcinome rénal** , de fréquence discutée (de rare à 26 % des patients , souvent multifocaux , chez des femmes jeunes et avec des aspects immuno-phénotypiques particuliers) , kystes rénaux , polykystose rénale (4 % des cas) , évoluant vers l'insuffisance rénale