

## Sur la Sclérose Tubéreuse (Epilepsia)

Michio YAMADA, Takeshi KUBO et  
Tamio OTA

*Clinique Neuropsychiatrique Universitaire de  
Yamaguchi, Ubé*

(Received July 8, 1977)

La sclérose tubéreuse, une dysembryoplasie, décrite pour la première fois par Bourneville en 1880, a comme triade, l'adénome sébacé, l'épilepsie, et l'arriération mentale. Toutefois, les cas typiques avec la triade sont plutôt rares, l'étendue des symptômes étant limitée et variée. Nous rapportons ici un cas, dont le développement est particulier.

### DESCRIPTION DU CAS

Un jeune homme âgé de 22 ans, gaucher, et sans métier. Histoire familiale: Parmi les aïeux paternels, son grand-père est mort du cancer du poumon. Un cousin est diagnostiqué comme épileptique, mais il n'avait pas de signes caractéristiques de l'épilepsia. Du côté maternel, il y a bon nombre d'hypertendus, et tous les deux grand-parents sont morts de l'hémorragie cérébrale. La parent et trois frères et soeurs sont bien portant.

Anamnèse: Sauf la maladie présente, il n'avait pas d'autres maladies.

La maladie présente: Le sujet a été accouché normalement à terme et son développement mental et corporel était ordinaire. À l'âge de neuf ans, il a eu la première crise épileptique. D'abord, il avait à la jambe droite un spasme, qui se propagait ensuite au membre supérieur droit, et finalement tout au moitié droit du corps. La crise durait environ deux minutes. La conscience était claire, mais il avait le mal de tête intense après la crise. Désormais, le paroxysme se répétait environ une fois par mois, bien qu'il prenait des anticonvulsifs. Vers dix ans, le paroxysme a changé sa tournure, et au lieu du spasme, il courbait ou balançait la tête d'avant en arrière pendant environ une minute. Pendant la crise et durant plusieurs minutes après, la conscience était absente et la malade avait aucune mémoire de ce qu'il lui avait arrivé.

À partir d'environ douze ans, des papules rougeâtres apparaissaient aux environs des ailes du nez et elles se multipliaient graduellement jusqu'à présent. Vers ce temps, le mal Jacksonian et psycho-moteur se convertissait en la mal généralisé.

De seize ans environ, des papules rougeâtres et des macules brunâtres commençaient à apparaître au dos et aux côtés extérieurs des bras, et elles s'augmentaient en nombre et étendu.

Vers dix-huit ans, une altération caractérielle se manifestait, devenant têtue, tenace, et soupçonneux. Aux écoles primaire et secondaire et à la lycée, il obtenait des notes moyennes. Même à présent, on ne remarque son intelligence pas tant troublée.

Il a été admis à notre hôpital, parce qu'il n'allait plus travailler et gardait le lit toute la journée, ayant les crises contrôlées inadéquatement et disant que l'on parlait mal de lui et n'admettait pas parmi eux.

État présent: Stature moyenne et bonne nutrition. Sa mine est vague obscurcit et manque de vivacité. On observe sur la face des adénomes sébacées répandues symétriquement à deux côtés de la rigole nasolabiale (Fig-1), et au dos des nombreuses papules brunâtres et "Shagreen patches" élastique de 1 à 2 cm, qui ont été constatées histologiquement comme l'hyperplasie collagénique. Ce sont ainsi les adénomes sébacées typiques. Les mêmes exanthèmes sont observable aux côtés extérieurs des deux bras. La denture est en ordre, mais il y a une petite tumeur polypeuse rosée de la grosseur d'un pois entre les dents. Les pupilles sont normales en forme et dimension; leur reflex contre la lumière et la accommodation sont aussi bien. Il n'y a pas de nystagme, ni d'abnormité au fond des yeux. L'acuité et l'aire visuelles sont normales. La tension artérielle: 120 et 70 mmHg. Examen physique: Rien abnormal n'est constaté aux poumons et au coeur par percussion et auscultation, ni au abdomen par palpation. Les reflex des tendons sont au dedans des limites normales, et il n'y a pas des reflex pathologiques.

L'électrocardiographie et la radiographie du thorax ne font constater aucune abnormité en fonction et forme. Les vertèbres cervicales, thoracales et lombaires, et les os des membres sont radiographiquement normales. De même sont la pyélogramme et les résultats des tests fonctionnels des reins. Tout cela permet d'exclure en général d'existence des tumeurs ou des malformations au coeur et aux reins.

La radiographie simple de la tête montre plusieurs petites images de calcifications vraisemblablement localisées à la base des ventricules latéraux. L'encéphalographie gazeuse révèle aussi les même images en outre des ventricules latéraux légèrement dilatés (Fig-3). Avec la computer-radiotomographie, plusieurs petites images de haute densité sont localisées dans les parties mediales des thalami (Fig-4). La scintigraphie et l'artériographie cérébrales ne révèlent rien extraordinaire.

Quant'au examen du liquide céphalo-rachidien, la pression et les

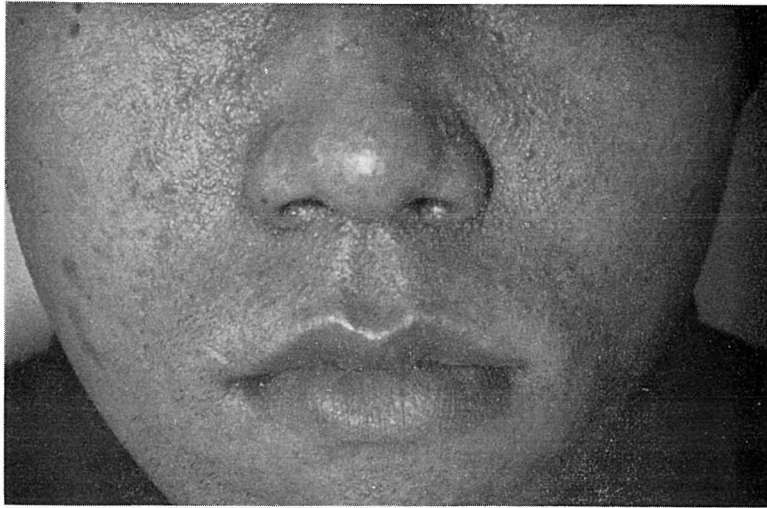


Fig. 1. Des adénomes sébacés répandus aux joues symétriquement aux deux côtés de la rigole nasolabiale.

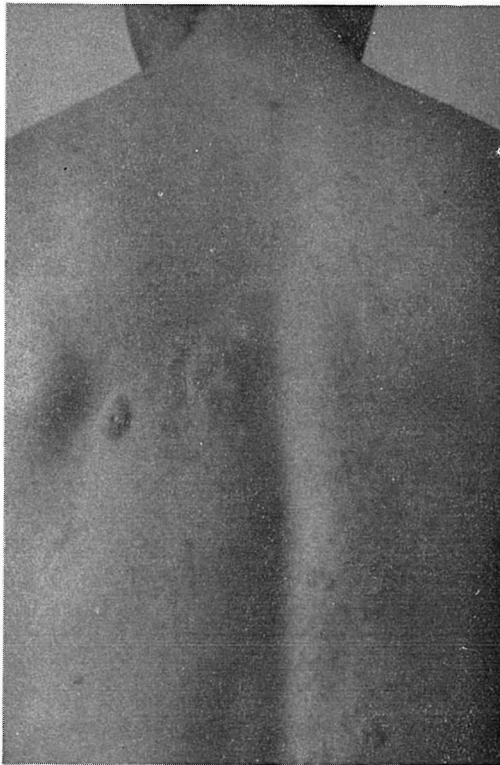


Fig. 2. Des "Shagreen patches" répandus largement au dos.

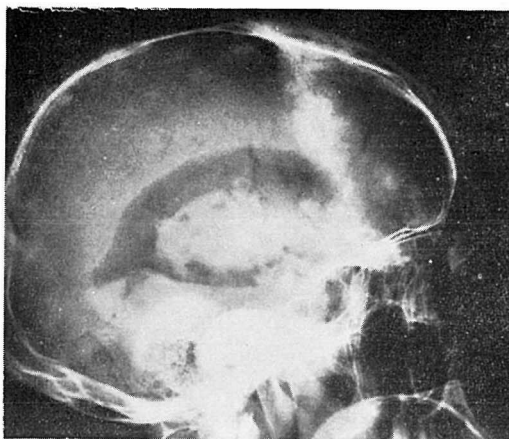


Fig. 3. Le pneumoencéphalogramme. Voir des petites images rondes provenant des masses calcifiées dans le parenchyme cérébral.

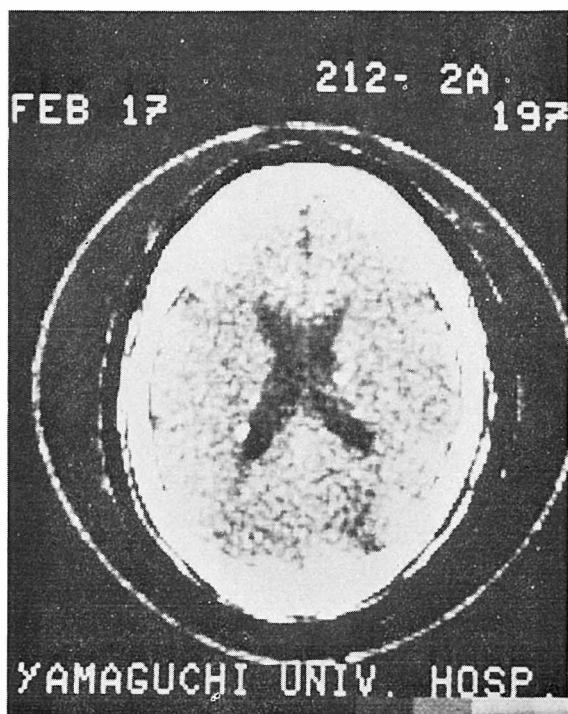


Fig. 4. Le computer-radiotomogramme. Voir des petites images rondes de haute densité localisées dans les parties mediales des thalami.

taux des protéines, glucose et chlorite sont au dedans des limites normales. La réaction de Wassermann est négative dans le sang et le liquide céphalo-rachidien.

En l'électroencéphalographie répétée quatre fois, l'activité rythmique basale est composée d'ondes-alpha basses diffuses. À la suite d'hyperventilation, elle devient dysrythmique, et des activités delta et des petites pointes apparaissent à la région fronto-temporale.

Les tests hématologique, des fonctions des surrénales et de la thyroïde donnent les résultats normaux.

Le test d'intelligence (WAIS) montre qu'il est près de la limite inférieure normale: Q.I. au test verbal=80, et Q.I. au test de performance =74.

Le traitement et le progrès: Les crises ont été contrôlées passablement par le traitement avec la primidone, la carbamazépine et l'acide gamma-aminobutyrique. Toutefois, l'hallucination, le délire de relation, le délire de persécution, et la délire hypochondriaque apparaissent épisodiquement. Aussi le rire sans cause, l'autisme, le préjugé, et le négativisme, qui font penser à la schizophrénie, étaient aussi là. Le déséquilibre affectif et la dépendance étaient remarquables.

## DISCUSSION

Bien que cette maladie soit considérée comme une dysembryoplasie et héréditaire, il n'y a pas beaucoup de cas où elle se multiplie dans un parentage (1-4). Elle semble plutôt de dériver des lésions au stade initial de la phase embryonnaire. Il est possible que les cas soient plus nombreux, mais que beaucoup d'eux soient abortifs ou morts naissant ou peu après la naissance, laissant peu vivants. Comme les facteurs disposants, on énumère l'alcoolisme, les psychoses, les affections neurologiques, l'épilepsie et le naevus (5, 6). Le fait qu'un cousin du malade en question est épileptique suggère l'hérédité probable. Le rapport (7) que l'anomalie en E.E.G. peut être notée au taux élevé parmi les membres de la famille du malade est digne de remarquer. On dit que dans beaucoup de cas, la convulsion apparaît, en précédant l'adénome sébacé (5, 6), et c'est le cas chez ce malade également. Cependant, statistiquement, la convulsion doit apparaître le plus souvent chez les moins de dix ans, et l'adénome sébacé chez les moins de cinq ans (3, 5, 6). Chez le malade en question, l'adénome s'est manifesté un peu plus tard.

La maladie est très souvent accompagnée par le trouble d'intelligence parfois bien grave. Dans tel cas, il y a aussi des alterations notables dans le système nerveux central. Cependant, on doit noter qu'il y a

parfois des malades très intelligents comme le cas (le numéro dix) rapporté par Shinfuku et son collègues (8). Le malade rapporté ici a l'intelligence normale mais bien basse, proche à un trouble léger. Shinfuku et son collègues (8) n'ont pu trouver parmi leur malades aucun cas qui montre des symptômes de schizophrénie, quoiqu'il y a des schizophréniques parmi les membres de leur familles. Cela doit être bien rare de trouver des cas comme celui étudié ici, qui montre des symptômes caractéristiques de la schizophrénie, tels que les expériences pathologiques, et les troubles de l'affectivité et de l'idée. Les symptômes pourraient être causés par alterations organiques cérébrales, étant donné la démonstration par la computer radiotomographie des images vraisemblablement de calcification aux parties médiales des thalami, et le fait que les symptômes se manifestent en épisodes durant de quelques jours à quelques semaines. La computer radiotomographie prouve d'être utile pour investigation de cette maladie (9, 10).

Des malformations des organes mesodermaux, tels que les os, les reins et le coeur ont été rapportées chez ces malades, mais elles n'ont pas été démontrées dans ce cas.

Comparé avec les cas rapportés jusqu'ici, celui-ci serait intéressant en sa manifestation retardée, sa marche lente, et ses symptômes schizophréniques.

### RÉSUMÉ

Nous avons rapporté ici un cas particulier de la sclérose tabéreuse. Il s'agit d'un jeune homme de 22 ans, dont un de ses cousins paternels est épileptique. À l'âge de 9 ans, il a eu des crises de convulsion limitées à la moitié du corps droite. Les crises se sont altérées avec le temps en sa forme en des pertes de la conscience paroxysmale et ensuite des crises de la convulsion généralisée. Les adénomes sébacés ont commencé à apparaître à l'âge de 12 ans. Le trouble d'intelligence n'est pas grave. À partir d'environ 21 ans, il avait des épisodes schizophréniques.

En l'électroencéphalographie, des activités delta et des petites pointes étaient notées à la région frontocentrale. En la computer-radiotomographie, plusieurs petites images vraisemblablement provenant des masses calcifiées étaient localisées dans les parties médiales des thalami.

Sauf au peau, et au système nerveux central, il n'y avait pas d'anomalie.

### BIBLIOGRAPHIE

- 1) Butterworth, T. and Wilson, M.: Dermatologic aspects of tuberous sclerosis. *Arch. Derm.*,

- 43 : 1-41, 1941.
- 2) Endo, K.: On a familial occurrence case of tuberous sclerosis. *Folia Psychiat. Neurol. Jap.*, 6 : 39-44, 1952.
  - 3) Yamada, M., etc.: "Sur la maladie de Bourneville-Pringle (epiloïa ou sclérose tubéreuse)" —4 observations du père et des enfants dont l'un cas a été autopsié—. *Acta Derm. (Kyoto)* 60 : 28-64, 1965.
  - 4) Watanabé, T.: 8 cases of tuberous scleroses. *Jpn. J. Clin. Psychiat.*, 2 : 299-313, 1961.
  - 5) Tanaka, T.: Sclérose tubéreuse. *Nagasaki Med. J.*, 17 : 169-201, 1939.
  - 6) Soda, F.: Sur la maladie de Bourneville-Pringle. *Jpn. J. Clin. Derm.*, 8 : 705-708, 1954.
  - 7) Ebisuuchi, S., Okada, I. and Nagasaki, T.: EEG findings on tuberous sclerosis. *Clin. EEG.*, 2 : 84-88, 1960.
  - 8) Shinfuku, N. and Kadowaki, T.: Clinical studies in 10 cases of sclerosis tuberosa. *J. Yonago Med. Assoc.*, 13 : 216-226, 1962.
  - 9) Lanksch, W. and Kazner, E.: *Cranial computerized tomography*. Springer, Berlin-Heidelberg-New York, 1976.
  - 10) Ramsey, R.G.: *Computed tomography of the brain, with clinical angiographic, and radionuclide correlation*. W.B. Sanders, Philadelphia-London-Tronto, 1977.