

DIAGNOSTIC : Sclérose Tubéreuse de Bourneville probable

Diagnostic posé à 32 semaines de grossesse

AUTRES DIAGNOSTIQUES :

Fœtus avec rhabdomyomes cardiaques

Épilepsie dans l'enfance

Prééclampsie grave (avec RCIU)

PRISE EN CHARGE PENDANT LA GROSSESSE

() Non pharmacologique :

(+) Imagerie : Scan cérébral, RMN cérébrale, Échographie rénale : normaux. Rx pulmonaire : OAP

(+) Analyses de laboratoire spéciales : génétique

() Médications : antihypertenseurs

() Autres :

ÉVOLUTION DE LA GROSSESSE

Induction et accouchement : césarienne à 33 semaines pour prééclampsie sévère compliquée de surcharge pulmonaire

ÉVOLUTION DANS LES 3-6 MOIS POST-PARTUM: Stable, pas de récurrence d'épilepsie

COMMENTAIRES: Cette femme a un diagnostic probable car elle ne possède qu'un critère majeur et un critère mineur (il faut 2 critères majeurs ou 1 critère majeur et 2 critères mineurs pour assurer le diagnostic). Ce cas est un bel exemple de pathologie maternelle diagnostiquée suite à des anomalies fœtales. Bien que la sclérose tubéreuse de Bourneville soit une maladie autosomale dominante (mutation des gènes TSC1 ou TSC2), seulement 7-37% des cas ont une histoire familiale positive. Le diagnostic est généralement posé dans l'enfance.