



## Les faits compte à rebours pour la prise de conscience Mondiale sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville

1. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique sans remède qui provoque la formation de tumeurs bénignes dans certains organes vitaux (ex : cerveau, cœur, reins, poumons, peau...)
2. Il est estimé que la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) concerne une naissance sur 6,000 environ. Plus de 8,000 personnes ont la STB en France, un million dans le monde, la rendant aussi commune que la mucoviscidose ou la maladie de Charcot (SLA).
3. Dans 2 cas sur 3, quand un enfant est diagnostiqué avec la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB), la mutation est survenue accidentellement (néo-mutation). Dans 1/3 des cas, un des parents est porteur de la STB (parfois sans qu'il le sache).
4. Si un des parents est atteint de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB), chacun de ses enfants a 50% de risque d'hériter de la mutation du gène et donc de développer la maladie. Lorsqu'aucun des deux parents n'est atteint, le risque d'avoir un deuxième enfant atteint de STB est faible mais non nul (de l'ordre de 1 à 2 %).
5. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est la première cause d'épilepsie et d'autisme d'origine génétique. Les crises d'épilepsies apparaissent dans environ 85% des cas de personnes atteintes par la STB et 45% à 60% des personnes ont des troubles intellectuels incluant l'hyperactivité, le retard du développement, l'autisme ou l'agressivité.
6. Les atteintes cutanées (comme les angiofibromes) apparaissent dans plus de 98% des cas de personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
7. Près de 60% des personnes diagnostiquées avec la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) présenteront des troubles rénaux.
8. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) ne fait pas de différence entre les genres, les races ou les groupes ethniques.
9. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) affecte tout le monde de manière différente; certains ont une forme très légère de la maladie alors que d'autres ont des affections très sévères. Les symptômes varient souvent au cours de la vie d'une personne - une personne présentant peu de symptômes durant l'enfance peut développer de graves problèmes de santé plus tard dans la vie.



10. La recherche sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) a permis d'identifier 2 gènes responsables de la STB, appelés TSC1 et TSC2.
11. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) peut être diagnostiquée pendant la période prénatale ou très tôt après la naissance grâce à l'identification des rhabdomyomes cardiaques (tumeurs bénignes du cœur) lors des échographies de routine.
12. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) affecte tout le monde de manière unique, même de vrais jumeaux.
13. Les atteintes cutanées du visage apparaissent généralement à l'âge de 5 ans (parfois ils sont confondus pour la première fois avec l'acné) et touchent plus de 90% des personnes ayant la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
14. La rapamycine et ses dérivés, appelés "inhibiteurs mTOR", sont parfois utilisés pour traiter les tumeurs et ou l'épilepsie causé par la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
15. La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie "modèle" qui peut potentiellement ouvrir de nouveaux traitements à un large éventail d'autres troubles. maladies comme le cancer. En raison de ses divers symptômes, la recherche sur la STB mène à une meilleure compréhension d'autres maladies courantes, comme le cancer, l'autisme et l'épilepsie.

