

### 2017 TSC Global Awareness Day

1. **DEFINITION** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique qui provoque la formation de tumeurs bénignes dans le cerveau, les yeux, le coeur, les reins, les poumons ou la peau.
2. **GENES** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est due à la mutation d'un des deux gènes TSC1 ou TSC2.
3. **GROSSESSE** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) peut être diagnostiquée avant la naissance grâce à la détection des rhabdomyomes cardiaques (type de tumeurs cardiaques) lors d'échographies de routine.
4. **DIVERSITE** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) peut affecter tout le monde d'une manière différente, même de vrais jumeaux.
5. **TOUS** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) ne montre pas de différence de sexe ni de race.
6. **COMMUNE** : Pourtant plus fréquente que la Mucoviscidose, la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est bien moins connue.
7. **SCIENCE** : L'évérolimus et la rapamycine sont des médicaments utilisés pour traiter certains aspects de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
8. **RARE** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est l'une des 7000 maladies rares existant dans le monde
9. **MULTIDISCIPLINE** : Une approche pluridisciplinaire, avec plusieurs spécialistes travaillant ensemble est nécessaire pour aider les malades atteints de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
10. **NEURO** : Au moins la moitié des personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) présente une capacité intellectuelle normale, mais ces personnes peuvent souffrir de troubles neurologiques affectant leur vie quotidienne.
11. **DIAGNOSTIQUE** : Grâce aux nouvelles techniques de séquençage, le diagnostic génétique de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) a été sensiblement amélioré et devrait être fait pour toute personne diagnostiquée avec la STB.
12. **IMPACT** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) affecte plus de 10'000 personnes en France, et encore plus d'aidants, membres de la famille ou amis qui vivent avec la maladie.

13. **DOCTEURS** : plus de 10 spécialistes différents peuvent être nécessaires pour un seul patient atteint de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
14. **RECHERCHE** : La recherche sur le cancer, l'autisme, l'épilepsie ou autres maladies génétiques est bénéfique à la recherche sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
15. **MONDIAL** : Environ 1 bébé sur 6'000 est atteint de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB). Dans le monde, plus d'un million de personnes porte la maladie.
16. **EVENEMENT** : Toutes les 20 minutes, quelque part dans le monde, un bébé naît avec la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
17. **ASSOCIATION** : Les différentes associations à travers le monde travaillent ensemble pour améliorer le quotidien des personnes concernées par la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB). En France, il s'agit de l'ASTB ([www.astb.asso.fr](http://www.astb.asso.fr))
18. **FAMILLE** : La qualité de vie du couple et de la fraterie peut être lourdement affectée par la Sclérose tubéreuse de Bourneville (STB).
19. **LIEN** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est la maladie génétique la plus fréquemment associée à l'épilepsie et à l'autisme.
20. **VISAGE** : Les angiofibromes sont des petits boutons rouges du visage caractéristiques de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
21. **EPILEPSIE** : 85% des personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) présentent des crises d'épilepsies.
22. **CRISE** : Le spasme infantile est un type de crises très répandu chez les bébés atteints de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
23. **INCURABLE** : On ne peut pas guérir de la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB).
24. **GLOBALE** : L'organisation internationale pour la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (TSCI) travaille avec les professionnels de santé pour améliorer les soins donnés au million de personnes dans le monde vivant avec la STB.
25. **INEGALITE** : La Recherche sur la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) a permis le développement de traitement pour traiter la maladie. Cependant, de nombreux malades à travers le monde n'ont pas accès à ces traitements.

26. **AUTISME** : Près de la moitié des personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) sera diagnostiquée pour un trouble du spectre autistique.
27. **REINS** : Près de 90% des personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) développeront des tumeurs bénignes du rein appelées angiomyolipomes (AML). Des IRM régulières sont conseillées pour suivre ces tumeurs et réduire le risque de complications.
28. **FARDEAU** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) peut être associée à un fardeau considérable pour les maladies et les patients.
29. **COMPORTEMENT** : La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) est souvent associée à des troubles du comportement (anxiété, dépression, hyperactivité, auto-mutilation, problèmes de sommeil ...)
30. **CONSEIL** : Toutes les personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) devraient bénéficier d'un conseil génétique dès le diagnostic.
31. **POUMONS** : La lymphangiomyomatose (LAM) peut atteindre les poumons des personnes atteintes de Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB), et presque exclusivement les femmes.