UNIVERSITÉ DE LILLE

UFR3S-MÉDECINE

Année :2026

THÈSE POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE

Inclusion scolaire des patients suivis au CHU de Lille pour une sclérose tubéreuse de Bourneville associée à un trouble du développement intellectuel : étude TBSCO

Présentée et soutenue publiquement le 03 avril 2026 à 18h

au *Pôle Formation*

par Margot DILLIES

JURY
Président :
Madame la Professeure Sylvie NGUYEN
Assesseurs :
Madame la Docteure Roseline CAUMES
Madame la Docteure Véronique BRUNAUX
Madame la Docteure Sophie HENNION
Directeur de thèse :
Madame la Docteure Valentine FLORET

AVERTISSEMENT

L’université n’entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.

Liste des abréviations

AESH : Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap

ARS : Agence Régionale de Santé

CAMPS : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CMPP : Centre Médico Psycho Pédagogique

DEPP : Direction de l'Evaluation, de la Prospective et de la Performance

DREES : Direction de la Recherche, des Etudes, de l'Evaluation et des Statistiques

IEM : Institut d'Education Motrice

IME : Institut Médico Educatif

INSEE : Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques

ITEP : Institut Thérapeutique Educatif et Pédagogique

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

PPS : Projet Personnalisé de Scolarisation

QIT : Quotient Intellectuel Total

SEGPA : Section d'Enseignement Général et Professionnel Adapté

SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile

STB : Sclérose Tubéreuse de Bourneville

TANDS : Tuberous Sclerosis Complex Associated Neuropsychiatric Disorders

TDI : Trouble du Développement Intellectuel

ULIS : Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire

UNESCO : Organisation des Nations Unies pour l'Education, la Science et la Culture

Sommaire

1 Introduction 5
2 Méthodologie 11
2.1 Participants 11
2.2 Procédure expérimentale 11
2.3 Analyses statistiques 13
2.4 Réglementation 14
3 Résultats 15
3.1 Caractéristiques cliniques et sociodémographiques des patients 15
3.2 Données descriptives sur l'inclusion scolaire 17
3.3 Etude des facteurs influençant l'entrée en milieu ordinaire en maternelle 18
3.4 Etude de l'impact de la loi du 11 février 2005 sur l'inclusion scolaire 19
3.5 Analyse des réponses aux questionnaires 19
4 Discussion 21
5 Conclusion 26
6 Bibliographie 27
7 Annexes 29

1 Introduction

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique rare avec une prévalence estimée entre 1 sur 8000 et 1 sur 15 000 individus (1). Il y aurait 1 million de personnes atteintes dans le monde et plus de 8000 personnes en France (2). Des variants pathogènes sur le gène *TSC1* (situé sur le chromosome 9, codant la production d'hamartine) et *TSC2* (situé sur le chromosome 16, codant la production de tubérine) sont responsables de l'expression de la maladie. Ces gènes appartiennent à la famille des gènes "suppresseurs de tumeurs". Le défaut de fonctionnement du complexe hamartine tubérine provoque une sur activation de la voie de signalisation mTOR (mamalian target of rapamycin) qui est responsable des symptômes de la maladie (3). Cette voie de signalisation joue un rôle crucial dans le développement cérébral (4). Le mode de transmission de la STB est autosomique dominant. Les variants pathogènes surviennent pour la majorité des individus de façon accidentelle (de novo). Le diagnostic est clinique et repose sur des critères diagnostiques selon les recommandations internationales de 2021 (5).

La maladie est caractérisée par le développement de tumeurs bénignes rénales, cérébrales, cutanées, cardiaques, oculaires et pulmonaires. Il existe une grande variabilité phénotypique de l'expression de la maladie.

En anténatal, le diagnostic de STB est évoqué en cas de détection de rhabdomyomes intra-cardiaques. Il s'agit de tumeurs bénignes visibles lors du suivi échographique au 2ème ou 3ème trimestre de la grossesse. Elles sont généralement asymptomatiques et involuent avec le temps. Elles peuvent être responsables de trouble du rythme ou d'insuffisance cardiaque. La présence de rhabdomyomes cardiaques multiples est associée à un risque de présenter une STB proche de 100% (6) (7) (8).

Le diagnostic anténatal permet un dépistage et une prise en charge précoce des différentes atteintes de la maladie et notamment des symptômes neurologiques. Parmi eux, l'épilepsie qui concernent 60 à 90% des patients et le panel des troubles neuropsychiatriques associés à la STB également appelés Tuberous Sclerosis Complex Associated Neuropsychiatric Disorders « TANDS » (9) (10). Les TANDS concernent 90 % des patients (11).

Parmi les TANDS les plus fréquemment retrouvés, le trouble du développement intellectuel (TDI) concerne 40 à 50% des patients suivis pour une STB (12).

Le TDI est défini par l'American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD) par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) et le Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder (DSM 5) par la présence d'un déficit des fonctions intellectuelles (le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, l'apprentissage académique et l'apprentissage par expérience) et d'un déficit du fonctionnement adaptatif (difficulté à atteindre les normes socioculturelles d'autonomie et de responsabilité sociale) qui débutent durant la période développementale (13). Le fonctionnement adaptatif désigne l'ensemble des compétences qu'une personne mobilise dans un ou plusieurs domaines de son quotidien telles que la communication, la participation sociale et les habiletés de vie autonome dans divers environnements (domicile, école, travail, culture et loisirs). Le TDI concerne 2% de la population générale toute sévérité confondue (14). Il est généralement évalué sur la base d'une évaluation neurodéveloppementale incluant une évaluation neuropédiatrique et neuropsychologique. Les échelles de Wechsler sont les plus souvent utilisées pour évaluer le fonctionnement intellectuel global. Il existe quatre niveaux de gravité du TDI (léger, modéré, grave, profond) prenant en compte le niveau d'efficience intellectuelle et adaptatif.

Le TDI et les facteurs pronostiques cognitifs ont été étudiées dans la STB (15) (16). Les facteurs associés à l'évolution vers un TDI étaient : un variant pathogène sur le gène TSC2, la précocité et la pharmacorésistance de l'épilepsie, le délai entre le début des crises et l'initiation d'un traitement, un syndrome des spasmes infantiles et une charge lésionnelle cérébrale

importante. L'étude TOSCA (Tuberous Sclerosis registry to increase disease Awareness) s'est intéressée aux TANDS dans la plus grande cohorte de patients suivis pour une STB (11). Il s'agissait d'une étude internationale et multicentrique incluant 2216 patients. Parmi eux, 885 patients avaient bénéficié d'une évaluation neuropsychologique. Un TDI était retrouvé chez 55,6% des patients. Il s'agissait d'un TDI léger pour 28,1% des participants, modéré pour 15,1%, sévère pour 9,3% et profond pour 3,1%. Des difficultés en lecture, écriture et mathématiques étaient présentes chez 58,6% des patients. Un trouble du spectre de l'autisme était diagnostiqué chez 21,1% des participants. L'étude mettait en évidence un sous diagnostic des TANDS. Elle soulignait leur impact sur la vie scolaire, sociale et professionnelle des patients.

Cet impact sur la vie des patients était décrit dans le livre blanc publié en 2017 par l'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville France (ASTB France) (2). Ce document s'appuyait sur les réponses de 390 personnes atteintes de la maladie et de leurs aidants. Ses objectifs étaient principalement de faire connaître le quotidien des patients et de leurs familles et de mettre en exergue leurs difficultés. Le temps d'attente pour accéder à une structure spécialisée était de plus d'un an pour 46% des participants avec une atteinte sévère de la maladie. Parmi les personnes scolarisées, 50% estimaient que leurs besoins n'étaient ou n'avaient pas été pris en compte au cours de leur parcours scolaire.

Pour faire face à ces difficultés, la législation relative à l'inclusion des élèves présentant des besoins éducatifs particuliers a évolué au cours du dernier siècle.

A l'échelle internationale, la conférence mondiale sur l'éducation et les besoins éducatifs spéciaux organisée par l'UNESO (Organisation des Nations unies pour l'Education, la Science et la Culture) se tenait en 1994. Elle réunissait 92 pays et 25 organisations internationales dont la France. La déclaration de Salamanque y était adoptée (17). Elle reposait sur les principes « d'école pour tous » et d'intégration des élèves présentant des besoins éducatifs particuliers.

En France, au début du XXème siècle, les élèves en situation de handicap fréquentaient essentiellement des établissements médico-sociaux ou des hôpitaux (18). C'est à partir du milieu du XXème que des lois portant sur l'inclusion scolaire se succédaient.

La loi du 30 juin 1975 d'orientation en faveur des personnes handicapées introduisait l'obligation éducative pour les enfants et les adolescents en situation de handicap (19). Cette avancée législative était renforcée par la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (articles 19 à 22 relatifs à la scolarité, à l'enseignement supérieur et à l'enseignement professionnel) qui posait les bases de la construction de l'école inclusive. La loi affirme que tout enfant en situation de handicap doit être inscrit dans l'établissement scolaire le plus proche de son domicile, appelé établissement de référence. Ce terme d'école inclusive n'apparaîtra pour la première fois que plus tard dans la loi du 8 juillet 2013 d'orientation et de programmation pour la refondation de l'école de la République (20).

La scolarité en milieu ordinaire, qui correspond à la scolarisation d'un élève dans une classe de l'enseignement général (primaire, collège, lycée) regroupé par âge et suivant les programmes nationaux au sein d'un établissement scolaire classique, est privilégiée dès que possible. A l'inverse la scolarité adaptée est destinée aux élèves dont les besoins éducatifs particuliers ne peuvent pas être pris en compte par la scolarité ordinaire. Les besoins de l'élève sont évalués par une équipe pluridisciplinaire et un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) est élaboré puis notifié par la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Plusieurs modalités de scolarisation peuvent être mises en place afin de répondre aux besoins de l'élève. Des dispositifs d'accompagnement peuvent être proposés au sein du milieu scolaire ordinaire dans le cadre du PPS, incluant des aides humaines telles que l'intervention d'un Accompagnant des Élèves en Situation de Handicap (AESH) ainsi que des aides matérielles. Certains élèves peuvent être orientés vers des dispositifs d'enseignement adapté au sein d'établissements scolaires ordinaires tels que les Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire

(ULIS) ou les Sections d'Enseignement Général et Professionnel Adapté (SEGPA). Lorsque les besoins de l'élève le nécessitent, la scolarisation peut être assurée dans des établissements médico-sociaux tels que les Instituts Médico Éducatifs (IME), les Instituts d'Éducation Motrice (IEM) ou les Instituts Thérapeutiques Éducatifs et Pédagogiques (ITEP).

Le rapport « acte II de l'école inclusive » publié en août 2023 a été confié à l'Inspection générale de l'éducation, du sport et de la recherche et à l'Inspection générale des affaires sociales afin de dresser un état des lieux de la politique d'inclusion scolaire en France et d'identifier les axes d'amélioration (21). Ce rapport souligne l'augmentation du nombre d'élèves en situation de handicap dans le système éducatif ordinaire. Ils se distinguent des élèves à besoins éducatifs spécifiques sur le plan administratif par la reconnaissance du handicap par les MDPH et la notification d'un PPS. Entre 2017 et 2021, leur nombre est passé de 390 771 à 472 441 élèves âgés de 2 à 20 ans, soit un taux de croissance annuelle moyen de 4,2 % (21). Cette évolution est surtout valable pour l'école primaire. Plusieurs difficultés persistent. Le rapport met en évidence des tensions liées au recrutement des AESH, dont la présence est essentielle pour favoriser la scolarisation et l'autonomie des élèves présentant des besoins éducatifs particuliers. Une autre difficulté concerne la formation des enseignants.

Les enseignants sont au cœur du défi de l'école inclusive. Depuis novembre 2020 la formation initiale des enseignants comprend un module de 25 heures consacré à l'acquisition des fondements de l'école inclusive. Une formation continue s'ajoute à celle-ci. Dans une étude menée par Jury et al. (2025) (22) auprès de 1431 enseignants, 50,8 % des participants déclaraient avoir bénéficié d'une formation relative à l'éducation inclusive.

En France, l'inclusion scolaire a été étudiée dans certaines pathologies neurodéveloppementales telles que dans le trouble du spectre de l'autisme à partir des données issues de la cohorte ELENA (23). Cette étude multicentrique, publiée en 2020, s'intéressait à 328 enfants âgés de 2 à 16 ans. Un TDI était diagnostiqué pour 111 patients soit 43% des participants. La scolarisation des enfants tout milieu confondu était de 88,4% contre 55% 10 ans

plus tôt. Le taux d'inclusion scolaire diminuait avec l'augmentation du niveau scolaire. En maternelle 51,9% des élèves étaient scolarisés en classe ordinaire contre 28,9% en primaire et 9,8% au collège. Les facteurs associés aux difficultés d'inclusion scolaire étaient le TDI, les troubles du comportement et le niveau socio-économique familial.

Si les TANDS ont été largement décrits dans la littérature, notamment en ce qui concerne le TDI, leurs répercussions sur la scolarité et l'inclusion scolaire des enfants restent encore peu étudiées. Dans le contexte des politiques d'inclusion scolaire, il apparait pertinent de s'intéresser aux conditions dans lesquelles les élèves présentant une STB avec un TDI peuvent bénéficier d'une scolarisation inclusive et d'étudier les comorbidités multiples de cette pathologie susceptibles d'influencer l'inclusion, comme l'épilepsie et les autres TANDS.

Dans cette étude, nous avons cherché à fournir des données descriptives concernant l'inclusion scolaire des patients suivis au CHU de Lille pour une STB associée à un TDI. Nous avons également exploré l'éventuelle association entre certains facteurs sociodémographiques et cliniques et le niveau d'inclusion scolaire dans cette population. Enfin nous avons examiné l'évolution de cette inclusion scolaire au regard de l'entrée en vigueur de la loi du 11 février 2005.

2 Méthodologie

2.1 Participants

Il s'agissait d'une étude rétrospective observationnelle et monocentrique. Les patients inclus dans l'étude étaient nés entre 1980 et 2020 et suivis au CHU de Lille. Le diagnostic de STB devait être certain selon les critères diagnostiques en vigueur (5). Un TDI devait être confirmé. Le diagnostic de TDI était posé sur la base d'une consultation neuropédiatrique et d'une évaluation neuropsychologique incluant des épreuves d'efficience intellectuelle de type Wechsler (WPPSI, WISC) et des évaluations du niveau adaptatif (de type Vineland, ou sous la forme d'un entretien structuré évaluant les actes élémentaires et plus élaborés de la vie quotidienne avec un proche aidant). Lorsqu'une évaluation de l'efficience intellectuelle n'était pas possible en raison de la sévérité du TDI ou des manifestations associées, l'évaluation du niveau adaptatif était néanmoins réalisée. L'opposition du patient ou de son représentant légal au recueil des données était un critère d'exclusion de l'étude.

2.2 Procédure expérimentale

Les données étaient recueillies aux âges de 5, 10, 14 et 17 ans qui correspondaient aux âges clés de la transition entre les différents niveaux scolaires (maternelle, primaire, collège et lycée). Les données étaient collectées dans les dossiers informatisés et papiers des patients entre janvier et novembre 2025. Les participants étaient répartis en deux groupes afin d'étudier l'impact de la loi du 11 février 2005 sur l'inclusion scolaire. Le groupe 1 comprenait les patients nés à partir de 2000, scolarisés après la loi du 11 févier 2005 tandis que le groupe 2 incluait ceux nés avant 2000.

Les données recueillies concernaient les domaines suivants : les manifestations cliniques de la STB hors épilepsie, la période du diagnostic, l'épilepsie, la rééducation, la scolarité et les données sociodémographiques.

Les données cliniques liées à la STB, hors épilepsie, comprenaient la présence d'astrocytomes à cellules géantes (SEGA), de tubers ainsi que le gène impliqué. Les atteintes d'organes associées (cardiologiques, dermatologiques et néphrologiques), les troubles du comportement, la présence de symptômes autistiques, la sévérité du TDI et les bilans psychométriques utilisés pour son diagnostic étaient également recueillis. D'autres éléments étaient documentés, notamment les troubles alimentaires et du sommeil, la présence d'une communication verbale, l'utilisation d'une communication alternative et l'acquisition de la propreté.

La période du diagnostic de STB était recueillie distinguant les diagnostics anténataux et postnataux.

Les données relatives à l'épilepsie incluaient la présence d'une épilepsie, l'âge de début en mois, la présence d'un syndrome des spasmes infantiles, d'une épilepsie pharmacorésistante et d'une épilepsie active selon les critères de l'International League Against Epilepsy (ILAE).

Les données relatives aux prises en charge rééducatives incluaient les suivis paramédicaux (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, ergothérapie, orthoptie, suivi psychologique) ainsi que les prises en charge au Centre d'Action Medico Sociale Précoce (CAMSP), au Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile (SESSAD) et au Centre Medico-Psycho-Pédagogique (CMPP) ou en libéral. Ces données étaient analysées sur les périodes comprises entre deux âges clés. Les prises en charge préconisées mais non réalisées étaient également étudiées.

Les données scolaires comprenaient le type de scolarisation (milieu ordinaire ou adapté), l'âge de la première rentrée à l'école puis l'âge d'entrée en scolarité adaptée, la fréquentation

scolaire, le temps de présence à l'école, les redoublements et la distance entre le domicile et l'établissement scolaire. La pratique d'activités extrascolaires, la présence d'un(e) AESH et l'existence d'un dossier MDPH étaient également recueillies.

Les données sociodémographiques comprenaient le sexe, l'âge (5, 10, 14 et 17 ans), l'aidant principal, la situation parentale, l'âge et la catégorie socioprofessionnelle des parents selon la classification de l'Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques (INSEE), la taille de la commune de résidence et le territoire de santé défini par l'Agence régionale de santé (ARS).

Un entretien anamnestique était réalisé lors des consultations ou des hospitalisations dans le service de neuropédiatrie sous la forme d'un questionnaire. Celui-ci comportait sept items relatifs à la scolarité de l'enfant. L'objectif était d'examiner plus précisément la mise en œuvre des lois relatives à l'inclusion scolaire et d'évaluer le ressenti des parents concernant le parcours scolaire de leur enfant.

2.3 Analyses statistiques

Les analyses statistiques étaient réalisées en collaboration avec l'unité de biostatistique du CHU de Lille à l'aide du logiciel SAS (SAS Institute version 9.4). Les variables qualitatives étaient décrites en termes de fréquences. Les variables quantitatives étaient décrites par la moyenne et l'écart-type (ET) ou par la médiane et l'intervalle interquartile (IQR) en cas de distribution non gaussienne. Une analyse descriptive de la population était réalisée en fonction de l'âge (5 ans, 10 ans, 14 ans et 17 ans), du groupe d'appartenance (participants nés avant ou après 2000) et du type de scolarité (ordinaire ou adaptée). Les facteurs associés à l'inclusion scolaire étaient recherchés à l'âge de 5 ans. Les patients scolarisés en milieu ordinaire étaient donc comparés à ceux ayant une scolarité adaptée selon différentes variables, toutes qualitatives, comparées par un test du Chi-deux. Le niveau de significativité était fixé à 5%.

Pour étudier l'impact de la loi du 11 février 2005 sur l'inclusion scolaire, les patients nés après 2000 (groupe 1) était comparé aux patients nés avant 2000 (groupe 2) en fonction du type de scolarité à 5 ans.

Les réponses au questionnaire étaient analysées.

2.4 Réglementation

L'étude était déclarée et approuvée par l'équipe déléguée à la protection des données du GHT Lille Métropole Flandre le 28 mars 2025. La déclaration portait le numéro suivant : DEC25-041 (Annexe 1). Le principe de non opposition était appliqué à cette étude. La lettre d'information était diffusée sur le site internet dédié du CHU de Lille et les patients pouvaient s'opposer à la collecte de leurs données.

3 Résultats

3.1 Caractéristiques cliniques et sociodémographiques des patients

Les données de 152 patients nés entre 1980 et 2020 et suivis pour une STB au sein du centre de référence des épilepsies rares étaient analysées. Les données étaient recueillies entre janvier 2025 et novembre 2025. Après exclusion des patients sans diagnostic de TDI nous avions un total de 46 patients dont 22 filles (47,8%) et 24 garçons (52,2%) âgés de 5 à 45 ans. Le groupe 1 (patients nés après 2000) comprenait 27 participants et le groupe 2 (patients nés avant 2000) 19 participants. Les participants sont représentés dans le diagramme de flux (Figure1).

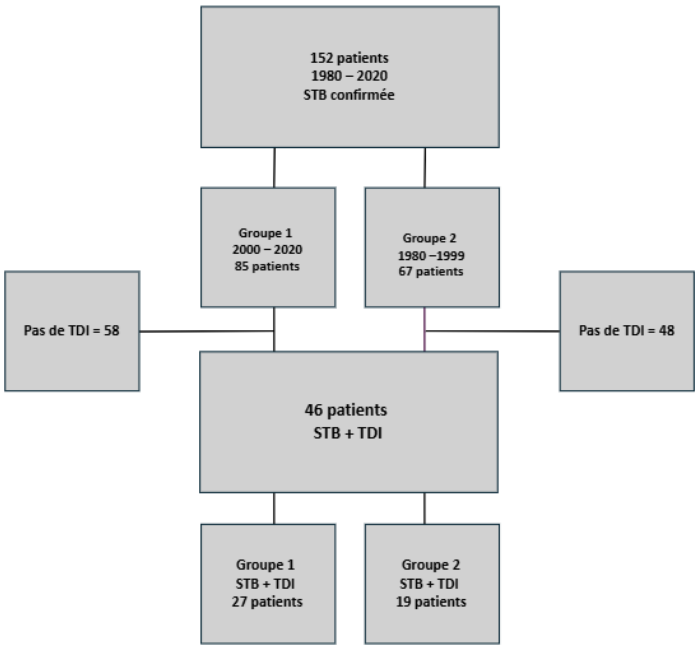


Figure 1 : Diagramme de flux des participants de l'étude

Le diagnostic de TDI était posé par la réalisation d'une échelle de Vineland pour 12 patients (26,1%), d'une échelle de Wechsler pour 16 patients (34,8%), d'une échelle de Wechsler associée à une échelle de Vineland pour 4 patients (8,7%) et par une évaluation fonctionnelle non standardisée (entretien structuré évaluant les actes élémentaires et plus élaborés de la vie quotidienne avec un proche aidant) pour 14 patients (30,4%). Le diagnostic d'épilepsie était posé

en moyenne à l'âge de 7,5 mois (ET +/- 9,3 mois), avec un âge médian de 5 mois (IQR = 3.0-6,0). Les caractéristiques cliniques de la population sont représentées dans le **tableau 1.**

Tableau 1 : caractéristiques cliniques de la population

Variables n(%)	Age = 5 ans (n=46)	Age = 10 ans (n=42)	Age = 14 ans (n=35)	Age = 17 ans (n=33)
TDI léger	16 (34.8)	14 (34.1)	9 (25.7)	9 (27.3)
TDI modéré	10 (21.8)	9 (22)	8 (22.9)	7 (21.1)
TDI sévère	14 (30.4)	12 (29.3)	12 (34.3)	11 (33.4)
TDI profond	6 (13)	6 (14.6)	6 (17.1)	6 (18.2)
Communication verbale	27 (60)	26 (63.4)	20 (58.8)	19 (59.4)
Communication alternative	2 (11.1)	2 (13.3)	2 (14.3)	2 (15.4)
Symptômes autistiques	23 (52.3)	21 (52.5)	18 (54.5)	17 (54.8)
Troubles du comportement	33 (75)	24 (60)	23 (69.7)	21 (67.7)
Trouble du sommeil	19 (43.2)	23 (57.5)	17 (51.5)	15 (48.4)
Propreté acquise	23 (52.3)	26 (65)	23 (65.7)	22 (66.7)
Diagnostic anténatal	9 (20)	8 (19.5)	4 (11.8)	3 (9.4)
Diagnostic d'épilepsie	45 (97.8)	40 (97.6)	34 (97.1)	32 (97)
Syndrome des spasmes infantiles	28 (60.9)	25 (61)	21 (60)	19 (57.6)
Epilepsie pharmacorésistante	22 (48.9)	21 (51.2)	19 (55.9)	17 (53.1)
Epilepsie active	43 (95.6)	35 (85.4)	26 (76.5)	24 (75)
Variant pathogène TSC1	6 (13.6)	4 (10.3)	4 (12.1)	4 (12.9)
Variant pathogène TSC2	27 (61.4)	24 (61.5)	19 (57.6)	17 (54.8)
Délétion au locus TSC2-PKD1	4 (9.1)	4 (10.3)	3 (9.1)	3 (9.7)
Variant génétique inconnu	7 (15.9)	7 (18)	7 (21.2)	7 (22.6)
SEGA	9 (20.9)	17 (43.6)	13 (40.6)	12 (38.7)
Tubers	43 (95.6)	40 (97.6)	34 (100)	32 (100)
Atteinte cardiologique	24 (57.1)	9 (23.1)	7 (21.9)	6 (20)
Atteinte néphrologique	18 (41.9)	26 (66.7)	26 (81.3)	25 (83.3)
Atteinte dermatologique	44 (100)	40 (100)	33 (100)	31 (100)

TDI trouble du développement intellectuel ; SEGA astrocytomes à cellules géantes ; STB sclérose tubéreuse de Bourneville

Lors de la première évaluation à 5 ans, la moyenne d'âge des pères était de 38 ans (ET +/- 6,4 ans) avec une médiane de 38 ans (IQR : 32,5-43,5). L'âge moyen des mères était de 35,2 ans (ET +/- 5,8 ans) avec une médiane de 36 ans (IQR : 31-39). Les caractéristiques sociodémographiques de la population étudiée sont résumées dans le **tableau 2.**

Tableau 2 : caractéristiques sociodémographiques de la population

Variables n(%)	Age = 5 ans (n=46)	Age = 10 ans (n=42)	Age = 14 ans (n=35)	Age = 17 ans (n=33)
Aidant principal				
Mère	11 (25)	10 (25.6)	9 (27.3)	8 (25.8)
Père	0 (0)	1 (2.6)	1 (3)	2 (6.5)
Les deux parents	32 (72.7)	27 (69.2)	22 (66.7)	20 (64.5)
Autre	1 (2.3)	1 (2.6)	1 (3)	1 (3.2)
Situation parentale				
Parents en couple	34 (77.3)	28 (71.8)	23 (69.7)	21 (67.7)
Parents séparés	10 (22.7)	10 (25.6)	9 (27.3)	9 (29)
Famille monoparentale	0 (0)	1 (2.6)	1 (3.2)	1 (3.2)
Présence d'une activité profesionnelle chez le père	40 (100)	36 (100)	29 (93.5)	27 (90)
Présence d'une activité profesionnelle chez la mère	26 (63.4)	25 (69.4)	22 (71)	21 (70)
Catégorie professionnelle chez le père				
Agriculteurs exploitants	3 (7.5)	2 (5.6)	2 (6.5)	2 (6.7)
Artisants commerçants et chefs d'entreprise	3 (7.5)	3 (8.3)	2 (6.5)	2 (6.7)
Cadres et professions intellectuelles supérieures	5 (12.5)	5 (13.9)	4 (12.9)	4 (13.3)
Professions intermédiaires	5 (12.5)	4 (11.1)	3 (9.7)	3 (10.0)
Employés	13 (32.5)	11 (30.6)	10 (32.3)	9 (30.0)
Ouvriers	11 (27.5)	11 (30.6)	8 (25.8)	8 (26.7)
Absence d'activité professionnelle	0 (0.0)	0 (0.0)	2 (6.5)	2 (6.7)
Catégorie professionnelle chez la mère				
Agriculteurs exploitants	1 (2.4)	1 (2.8)	1 (3.2)	1 (3.3)
Artisants commerçants et chefs d'entreprise	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Cadres et professions intellectuelles supérieures	0 (0)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Professions intermédiaires	6 (14.6)	5 (13.9)	4 (12.9)	4 (13.3)
Employés	18 (43.9)	18 (50.0)	15 (48.4)	14 (46.7)
Ouvriers	2 (4.9)	2 (5.6)	2 (6.5)	2 (6.7)
Absence d'activité professionnelle	14 (34.1)	10 (27.8)	9 (29.0)	9 (30.0)
Taille de la ville				
Village	9 (20.0)	7 (17.5)	6 (17.6)	6 (18.8)
Bourg	4 (8.9)	4 (10.0)	4 (11.8)	4 (12.5)
Petite ville	14 (31.1)	12 (30.0)	10 (29.4)	9 (28.1)
Moyenne ville	8 (17.8)	7 (17.5)	5 (14.7)	5 (15.6)
Grande ville	10 (22.2)	10 (25.0)	9 (26.5)	8 (25.0)
Territoire de santé				
Hainaut Cambresis	11 (24.4)	9 (22.5)	6 (17.6)	4 (12.5)
Métropole Flandres	12 (26.7)	12 (30.0)	12 (35.3)	12 (37.5)
Littoral	11 (24.4)	9 (22.5)	8 (23.5)	8 (25.0)
Artois Douaisis	10 (22.2)	9 (22.5)	8 (23.5)	7 (21.9)
Autre	1 (2.2)	1 (2.5)	0 (0.0)	1 (3.1)

Village < 2000 habitants ; Bourg entre 2000 et 5000 habitants ; Petite ville entre 5000 et 20 000 habitants ; Moyenne ville entre 20 000 et 50 000 habitants ; Grande ville entre 50 000 et 200 000 habitants ; Métropole > 200 000 habitants

3.2 Données descriptives sur l'inclusion scolaire

L'âge moyen de la première rentrée à l'école était de 4,1 ans (ET +/- 1,5 ans) pour un âge médian de 4 ans (IQR : 3,0-5,0). L'âge d'entrée à l'école minimum était de 2 ans, l'âge maximal de 8 ans. L'âge d'entrée en scolarité adaptée était en moyenne de 6,2 ans (ET +/- 2,2 ans), l'âge médian était de 6 ans (IQR : 5,0-7,0). L'âge minimum d'entrée en scolarité adaptée était de 2 ans, l'âge maximal de 14 ans. Le temps de scolarisation était inférieur ou égal au temps partiel (moins de 4 demi-journées par semaine) pour 9 participants (42,8%) à l'âge de 5 ans. La scolarité ordinaire concernait deux participants à l'âge de 10 ans avec une intégration en SEGPA à l'âge de 11 ans pour l'un et en IME pour l'autre après 5 ans d'attente. A l'âge de 17 ans 1 participant bénéficiait d'une scolarité ordinaire en CAP graphisme puis BAC pro graphisme après

une scolarité adaptée au collège en SEGPA. Son évaluation neuropsychologique mettait en évidente un quotient intellectuel total (QIT) à 63. Les données relatives à la scolarité de la population étudiée sont représentées dans **le tableau 3.**

Tableau 3 : Caractéristiques relatives à la scolarité

Variables n(%)	Age = 5 ans (n=46)	Age = 10 ans (n=42)	Age = 14 ans (n=35)	Age = 17 ans (n=33)
Scolarité ordinaire	21 (48.8)	2 (5.1)	0	1 (3.2)
Type de scolarité adaptée				
ULIS	1 (2.3)	5 (12.8)	2 (6.1)	1 (3.2)
SEGPA	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (3.0)	0 (0.0)
IMPro	0 (0.0)	0 (0.0)	4 (12.1)	7 (22.6)
IME	9 (20.9)	26 (66.7)	22 (66.7)	19 (61.3)
IEM	4 (9.3)	5 (12.8)	4 (12.1)	2 (6.5)
ITEP	0 (0.0)	1 (2.6)	0 (0.0)	0 (0.0)
Fréquentation de l'école				
Non scolarisé	7 (16.3)	0 (0.0)	0 (0.0)	1 (3.2)
Inférieur au temps partiel	3 (7.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
Temps partiel	6 (14.0)	1 (2.6)	0 (0.0)	0 (0.0)
Temps plein	26 (60.5)	31 (79.5)	25 (75.8)	23 (74.2)
Internat	1 (2.3)	6 (15.4)	8 (24.2)	7 (22.6)
Ecole à la maison*	0 (0.0)	1 (2.6)	0 (0.0)	0 (0.0)
Redoublement classe	5 (11.4)	7 (17.9)	0 (0.0)	0 (0.0)
Dossier MDPH	43 (97.7)	39 (100.0)	33 (100.0)	31 (100.0)
Présence d'un.e AESH	7 (18.9)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
Pratique d'une activité extrascolaire	1 (2.3)	2 (5.1)	2 (6.1)	3 (9.7)
Distance domicile établissement scolaire en km (moyenne ± écart type; médiane(IQR))	8.3 ± 18.6 ; 0.0 (0.0 ; 12.0)	26.1 ± 33.0 ; 16.0 (4.0 ; 27.0)	27.0 ± 31.4 ; 18.0 (8.7 ; 26.0)	27.6 ± 34.4 ; 18.0 (8.7 ; 27.0)

ULIS : Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire ; SEGPA : Section d'Enseignement Général et Professionnel Adapté IMPro : Institut Médico Professionnel IME : Institut Médico Educatif IEM : Institut d'Education Motrice ITEP : Institut Thérapeutique Educatif Pédagogique

*Ecole à la maison : instruction au domicile

3.3 Etude des facteurs influençant l'entrée en milieu ordinaire en maternelle

Les facteurs associés à l'inclusion scolaire étaient étudiés pour l'ensemble de la cohorte à l'âge de 5 ans uniquement en raison du faible effectif de patients bénéficiant d'une scolarité ordinaire aux âges de 10, 14 et 17 ans. Les données sont représentées dans le **tableau 4.** Il existait une différence de proportion significative entre les groupes scolarité ordinaire et scolarité adaptée pour les variables suivantes : les symptômes autistiques (p = .04), la sévérité du trouble du développement intellectuel (p <.01) et l'absence de communication verbale (p < .01). Dans cette étude, il n'existait pas de différence significative concernant l'inclusion scolaire en fonction des troubles du comportement (p = .066) et de la présence d'une épilepsie pharmacorésistante (p = .27). Le niveau socioéconomique de la famille n'a pas pu être analysé en raison d'un effectif limité.

Tableau 4 : Analyse des variables influençant l'inclusion scolaire en maternelle

Variables n(%)	Scolarité adaptée (n=22)	Scolarité ordinaire (n=21)	p value
Sévérité du trouble du développement intellectuel			**<.01**
Léger/modéré	6 (27.3)	19 (90.5)	
Sévère/profond	16 (72.7)	2 (9.5)	
Symptômes autistiques	16 (72.7)	6 (28.6)	**.04**
Communication verbale	7 (31.8)	19 (90.5)	**< .01**
Troubles du comportement	19 (86.4)	13 (61.9)	.066
Epilepsie	21 (95.5)	21 (100.0)	NA
Epilepsie pharmacorésistante	12 (60.0)	9 (42.9)	.27
Epilespie active	20 (90.9)	21 (100.0)	NA
Kinésithérapie	12 (60.0)	10 (50.0)	.53
Psychomotricité	15 (75.0)	12 (60.0)	.31
CAMSP/CMPP/SESSAD	15 (75.0)	15 (75.0)	1.00
Orthophonie	15 (75.0)	16 (80.0)	1.00
Ergothérapie	6 (30.0)	2 (10.0)	1.00
Psychologue	2 (10.0)	2 (10.0)	NA
Orthoptie	0 (0)	0 (0)	NA
Suivi libéral	17 (85.0)	18 (90.0)	NA
Trouble alimentaire	3 (13.6)	1 (4.8)	
Trouble du sommeil	12 (54.5)	6 (28.6)	.084
Acquisition de la propreté	9 (42.9)	13 (65.0)	.16

NA : non applicable
Analyses statistiques réalisées avec un test du Chi-deux

3.4 Etude de l'impact de la loi du 11 février 2005 sur l'inclusion scolaire

L'impact de la loi du 11 février 2005 sur l'inclusion scolaire était étudié pour l'ensemble des patients à l'âge de 5 ans uniquement en raison du faible effectif de patients scolarisés en milieu ordinaire aux autres âges clés. Il n'existait pas de différence significative entre le groupe de participants nés après 2000 et ceux nés avant 2000 (p = 0.8504). Le TDI étaient moins sévère chez les patients nés après 2000 que chez ceux nés avant 2000.

3.5 Analyse des réponses aux questionnaires

Le questionnaire relatif à la scolarité (Annexe 3) était complété par 10 des 16 familles d'enfants scolarisés âgés entre 5 et 17 ans du groupe 1 (patients nés après 2000 et concernés par la loi du 11 février 2005). La majorité des familles (n=6) soit 60% estimait que leur enfant était dans une classe qui correspondait à ses capacités et à ses besoins. La participation aux

activités de la classe concernait également la majorité des élèves (n=6) soit 60%. La formation des enseignants et du personnel pédagogique était jugée suffisante pour six familles soit 60%. Les caractéristiques des patients ayant répondu au questionnaire sont présentées dans **le tableau 5.**

Les familles rapportaient des difficultés d'accès aux dispositifs d'accompagnement humain tels que préconisé. Par exemple un AESH attribué de manière individualisée pouvait être mutualisé. Bien que la formation des enseignants et du personnel scolaire à cette maladie rare et complexe soit globalement jugé suffisante, certaines familles identifiaient ce point comme une piste d'amélioration. Les démarches administratives nécessaires pour l'obtention des prestations via la rédaction du dossier auprès de la MDPH étaient perçues comme longues et difficiles. Une famille rapportait que le temps de scolarisation de quelques heures de l'enfant n'avait pas permis la reprise de l'activité professionnelle de la mère. Un des patients était limité dans la participation aux activités sportives en raison de son épilepsie.

Tableau 5 : Caractéristiques des patients et réponses au questionnaire

	Patient 12	Patient 13	Patient 14	Patient 16	Patient 18	Patient 19	Patient 20	Patient 23	Patient 26	Patient 27
Age	17 ans	17 ans	17 ans	14 ans	13 ans	13 ans	13 ans	10 ans	6 ans	5 ans
Niveau scolaire	IME	IEM	IME	IEM	IME	ULIS	IEM	IME	IME	grande section
Sévérité TDI	sévère	profond	léger	sévère	léger	leger	léger	léger	profond	modéré
Question 1	3	4	3	2	4	1	3	2	4	1
Question 2	3	3	4	4	4	2	3	2	4	3
Question 3	4	4	4	1	1	2	3	2	4	3
Question 4	4	4	4	1	2	3	4	2	4	2
Question 5	4	2	4	4	4	1	4	2	4	2
Question 6	4	4	4	4	4	1	4	3	4	3

TDI : trouble du développement intellectuel
Question 1 : Mon enfant est dans une classe correspondant à ses capacités et à ses besoins
Question 2 : Les besoins de mon enfant sont pris en compte et satisfaits par les enseignants et le personnel scolaire
Question 3 : Mon enfant est bien intégré par les autres élèves de sa classe
Question 4 : Mon enfant participe à toutes les activités de sa classe (sport, sorties, évènements, spectacles, kermesse, cantine, garderie …)
Question 5 : Les enseignants et le personnel scolaire sont suffisamment formés pour répondre aux besoins de mon enfant
Question 6 : Votre avis sur la scolarité de votre enfant et ses aménagements est pris en compte par les enseignants et le personnel scolaire
1 : pas du tout d'accord, 2 : plutôt pas d'accord, 3 : plutôt d'accord, 4 : tout à fait d'accord

4 Discussion

L'objectif de notre travail était de décrire la scolarité des patients suivis pour une STB associée à un TDI et d'évaluer l'état des lieux de l'inclusion scolaire pour ces patients. Nous avons recueilli rétrospectivement les données relatives à la scolarité de 43 patients à l'âge de 5 ans, 37 patients à l'âge de 10 ans, 33 patients à l'âge de 14 ans et 31 patients à l'âge de 17 ans. A l'âge de 5 ans, moins de la moitié (48,8%) des participants étaient scolarisés en milieu ordinaire. Cette proportion diminuait de façon notable avec la sévérité du TDI et l'âge atteignant 5,1% des patients à l'âge de 10 ans, 0% à l'âge de 14 ans et 3,2% à l'âge de 17 ans. La diminution du taux d'inclusion pourrait s'expliquer en partie par une augmentation de l'écart développemental avec la population d'enfants scolarisés sans TDI.

Comparativement aux études dans les autres pathologies développementales, les patients présentant une STB associée à un TDI ont un niveau d'inclusion scolaire inférieur à celui observé chez les patients suivis pour un TSA ou une trisomie 21. Dans l'étude de Hargreaves et al. (2021) (24) relative à la scolarité des patients porteurs de trisomie 21 au Royaume Uni, 65% des participants étaient scolarisés en milieu ordinaire dont 80% en primaire. La proportion diminuait au lycée : 37% des participants bénéficiaient d'une scolarité ordinaire. Dans l'étude menée par Rattaz et al. (2019) (23) sur la scolarité des patients avec un TSA de la cohorte ELENA en France, 51,9% bénéficiaient d'une scolarité ordinaire en maternelle contre 28,9% en primaire et 9,8% au collège et au lycée. Cette différence d'inclusion pourrait s'expliquer par la fréquence des comorbidités associées au TDI dans la STB. Les patients qui présentent une STB ont souvent d'autres atteintes neurologiques ou neurodéveloppementales, notamment l'épilepsie ainsi que d'autres TANDS susceptibles de compliquer leur inclusion.

La notion d'inclusion est à nuancer dans notre étude puisque parmi les enfants scolarisés en milieu ordinaire en maternelle, près de la moitié bénéficiaient d'un temps de scolarisation inférieur ou égal au temps partiel. Les élèves étaient maintenus en milieu ordinaire de façon prolongée grâce à des redoublements en raison des listes d'attente dans les établissements

médico-sociaux. A l'âge de 5 ans, 16,3% des participants n'étaient pas scolarisés dont 71,4% avec un TDI sévère à profond et 28,5% avec un TDI léger à modéré. L'étude de la Direction de l'Evaluation, de la Prospective et de la Performance (DEPP) et la Direction de la Recherche, des Etudes, de l'Evaluation et des Statistiques (DREES) a dressé un bilan de l'évolution de la scolarité des élèves en situation de handicap en 2022 qui met en évidence une proportion d'enfants non scolarisés moins importante (25). Parmi les enfants présentant un TDI toute sévérité confondue 7% n'étaient pas scolarisés. Cette différence peut encore une fois s'expliquer par la fréquence importante des comorbidités chez les patients qui présentent une STB. Les données du rapport concernent des enfants suivis sur une période récente (2010 – 2022) marquée par une amélioration progressive de l'inclusion en raison de la législation. A l'inverse notre cohorte inclut des patients suivis sur une période plus étendue, remontant jusqu'aux années 1980 ou les politiques d'inclusion n'étaient pas mises en œuvre ce qui peut expliquer la proportion plus importante d'enfants non scolarisés.

Le livre blanc de l'Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville France (ASTB France) mettait en évidence des difficultés concernant la prise en compte des besoins des patients durant leur scolarité (2). Concernant l'attribution d'aide humaine telle qu'un(e) AESH dans notre étude, 32% des élèves pour lesquels cette aide était préconisée n'en bénéficiaient pas complètement. Le livre blanc mettait également en évidence une durée d'attente pour intégrer une structure médico-sociale de plus d'un an dans 46% des cas. L'écart entre la moyenne d'âge d'entrée en milieu ordinaire et celle de l'âge d'entrée en scolarité adaptée était de 2 ans. Dans notre étude, la notion de prise en compte des besoins éducatifs spécifiques était évaluée par le questionnaire. La prise en compte des besoins spécifiques était satisfaisante pour 60% des familles mais la majorité des participants ayant répondu à ce questionnaire bénéficiait d'une scolarité adaptée ou la prise en compte de ces besoins est plus facilement accessible.

Le TDI est identifié comme un facteur limitant l'inclusion dans notre étude. Plus le TDI est sévère, plus l'inclusion est limitée. Ce facteur n'a pas été retrouvé dans l'étude prospective de la cohorte Française epiTED menée par Lafont et al. (2022) (26). Elle s'intéressait à 281 patients présentant un TSA. Les patients étaient suivis sur une durée de 10 ans. Dans cette étude, la sévérité du TDI n'apparaissait pas comme un facteur influençant l'inclusion scolaire en analyse multivariée. Cette analyse reposait uniquement sur le QI pour définir le TDI, sans prendre en compte les compétences adaptatives. Les auteurs montraient qu'une plus grande autonomie dans les compétences de la vie quotidienne, évaluée par l'échelle de Vineland, et donc un TDI moins sévère, était associée à une probabilité plus élevée de scolarisation en milieu ordinaire. Ce résultat est également retrouvé dans notre étude.

Il n'existait pas de différence significative concernant l'inclusion scolaire entre les patients nés après 2000 et ceux nés avant 2000 suite à la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Il ne semblait donc pas y avoir d'amélioration de l'inclusion scolaire suite à la loi de 2005 dans notre étude contrairement au rapport du DREES de novembre 2025. Celui-ci mettait en évidence la progression de la scolarisation en milieu ordinaire des élèves avec un TDI (+ 17 points entre 2010 et 2022) (25). Cette différence pourrait s'expliquer par le caractère plus tardif des améliorations en matière d'inclusion scolaire : notre étude couvre une période plus étendue (1980–2020), contrairement au rapport qui examine l'inclusion sur une période plus récente (2010–2022).

Plusieurs éléments constituent des forces et des limites pour cette étude. Elle s'intéresse à l'inclusion scolaire d'une population d'enfants présentant un TDI associé à une STB qui est une population encore peu décrite dans la littérature. Elle apporte ainsi des données complémentaires concernant les modalités de scolarisation de ces patients. La longue période d'inclusion (1985-2025) a permis d'inclure une population plus importante compte tenu du caractère rare de la maladie. La puissance statistique reste cependant limitée en raison du faible

effectif. Les patients ont été suivis dans un centre de référence permettant des évaluations régulières et des informations plus précises sur le TDI et les TANDS. Une évaluation neuropsychologique standardisée était réalisée pour 69,4% de la population. Dans la cohorte TOSCA, les évaluations neuropsychologiques étaient manquantes pour plus de 60% des participants.

Le caractère monocentrique et rétrospectif de l'étude constitue des limites en impactant l'extrapolation des données et en exposant à des données manquantes.

Dans notre étude, aucune influence des facteurs socio-démographiques sur les modalités de scolarisation n'a été mise en évidence. Dans la littérature plusieurs études rapportent des résultats divergents. Une étude menée par Szumski et al. (2012) (27), incluant 605 patients présentant un TDI léger, montrait qu'un niveau socio-économique familial plus élevé était associé à une scolarisation plus fréquente en milieu ordinaire. L'absence d'association retrouvée dans notre étude pourrait s'expliquer par un effectif limité, ne permettant pas de mettre en évidence l'impact de ces facteurs. Une extension de ce travail à une échelle nationale, avec un effectif plus important, permettrait de mieux étudier l'influence des facteurs socio-démographiques sur les modalités de scolarisation.

Il n'y avait pas de différence significative concernant la proportion d'élèves bénéficiant d'une scolarité ordinaire entre la métropole Flandre et le reste des territoires (Hainaut Cambrésis, Littoral, Artois Douaisis et territoires extérieurs au Nord Pas de Calais). L'étude de Degreaves et al. (2021) (24) mettait en évidence des résultats différents avec des inégalités territoriales à l'échelle nationale concernant l'inclusion scolaire des patients porteurs de trisomie 21 liées à des offres différentes concernant la scolarité ordinaire selon les régions. Par ailleurs, la Cour des comptes soulignait également, dans un rapport publié en 2024 (28), l'existence de disparités régionales dans la scolarisation des élèves en situation de handicap. L'absence de différence territoriale observée dans notre étude pourrait s'expliquer par un effectif insuffisant,

limitant la puissance statistique de l'analyse. Le caractère monocentrique de l'étude a pu réduire la capacité à mettre en évidence des disparités locales.

Il serait également intéressant d'étudier les conséquences de l'inclusion scolaire de ces patients. La seule présence de l'enfant en milieu ordinaire n'est pas synonyme d'inclusion scolaire. Il est intéressant de souligner que la distance entre le domicile et la structure médico-sociale était importante pour un grand nombre de participants ce qui suppose des trajets quotidiens longs et fatigants pour des patients fragiles et pour lesquels la fatigabilité peut retentir sur d'autres troubles et aggraver notamment une épilepsie. Les critères objectifs pourraient être la réussite scolaire avec l'acquisition des apprentissages, la qualité de vie et l'insertion professionnelle à la fin du parcours scolaire.

5 Conclusion

Il s'agissait à notre connaissance de la première étude sur l'inclusion scolaire chez ces patients suivis pour une STB associée à un TDI. Les évolutions législatives ont permis de faire une transition vers une scolarité plus inclusive chez les élèves porteurs de handicap. Dans notre étude, moins de la moitié des patients suivis pour une STB avec un TDI bénéficiaient d'une scolarité ordinaire à l'âge de 5 ans. Dès l'école primaire, presque tous les patients étaient orientés vers une scolarité adaptée. Les facteurs associés à des difficultés d'inclusion scolaire identifiés dans notre étude étaient la sévérité du trouble du développement intellectuel, la présence de symptômes autistiques et l'absence de communication verbale. L'identification plus précoce de ces facteurs pourrait permettre de mieux anticiper les difficultés d'inclusion scolaire et d'améliorer l'accompagnement des familles dans leurs démarches. Dans notre étude, il n'y avait pas d'amélioration significative de l'inclusion scolaire suite à la loi du 11 février 2005. L'inclusion scolaire ne se limite pas à la simple fréquentation du milieu scolaire ordinaire mais implique la réussite de l'élève, son épanouissement et l'insertion professionnelle à la fin de son parcours.

6 Bibliographie

1. Crino PB, Nathanson KL, Henske EP. The Tuberous Sclerosis Complex. N Engl J Med. 28 sept 2006;355(13):1345-56. doi:10.1056/NEJMra055323

3. Nellist M, Slegtenhorst MA van, Goedbloed M, Ouweland AMW van den, Halley DJJ, Sluijs P van der. Characterization of the Cytosolic Tuberin-Hamartin Complex: TUBERIN IS A CYTOSOLIC CHAPERONE FOR HAMARTIN *. J Biol Chem. 10 déc 1999;274(50):35647-52. doi:10.1074/jbc.274.50.35647

4. Lee DY. Roles of mTOR Signaling in Brain Development. Exp Neurobiol. sept 2015;24(3):177-85. doi:10.5607/en.2015.24.3.177 PubMed PMID: 26412966; PubMed Central PMCID: PMC4580744.

5. Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, Bissler J, Darling TN, de Vries PJ, et al. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. Pediatr Neurol. oct 2021;123:50-66. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011 PubMed PMID: 34399110.

6. Milon V, Malinge MC, Blanluet M, Tessarech M, Battault C, Prestwich S, et al. Diagnosis of tuberous sclerosis in the prenatal period: a retrospective study of 240 cases and review of the literature. Eur J Hum Genet. déc 2024;32(12):1590-8. doi:10.1038/s41431-024-01631-w PubMed PMID: 38806662; PubMed Central PMCID: PMC11606953.

7. Yuan SM. Fetal cardiac tumors: clinical features, management and prognosis. J Perinat Med. 1 févr 2018;46(2):115-21. doi:10.1515/jpm-2016-0311

8. Okmen F, Ekici H, Hortu I, Imamoglu M, Ucar B, Ergenoglu AM, et al. Outcomes of antenatally diagnosed fetal cardiac tumors: a 10-year experience at a single tertiary referral center. J Matern Fetal Neonatal Med. 17 sept 2022;35(18):3489-94. doi:10.1080/14767058.2020.1822316 PubMed PMID: 32954877.

9. Yates JR, MacLean C, Higgins JNP, Humphrey A, Maréchal K le, Clifford M, et al. The Tuberous Sclerosis 2000 Study: presentation, initial assessments and implications for diagnosis and management [Internet]. 1 nov 2011. doi:10.1136/adc.2011.211995

10. Kotulska K, Kwiatkowski DJ, Curatolo P, Weschke B, Riney K, Jansen F, et al. Prevention of Epilepsy in Infants with Tuberous Sclerosis Complex in the EPISTOP Trial. Ann Neurol. févr 2021;89(2):304-14. doi:10.1002/ana.25956 PubMed PMID: 33180985; PubMed Central PMCID: PMC7898885.

11. de Vries PJ, Belousova E, Benedik MP, Carter T, Cottin V, Curatolo P, et al. TSC-associated neuropsychiatric disorders (TAND): findings from the TOSCA natural history study. Orphanet J Rare Dis. 10 sept 2018;13:157. doi:10.1186/s13023-018-0901-8 PubMed PMID: 30201051; PubMed Central PMCID: PMC6131901.

12. Jóźwiak S, Curatolo P, Kotulska K. Intellectual disability and autistic behavior and their modifying factors in children with tuberous sclerosis complex. Brain Dev. 1 avr 2025;47(2). doi:10.1016/j.braindev.2025.104322 PubMed PMID: 39891979.

13. 08_tdi_guide.pdf [Internet]. [cité 1 févr 2026]. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2022-09/08_tdi_guide.pdf

14. Portes VD, Héron D. Troubles du développement intellectuel. Contraste. 7 mai 2020;51(1):91-117. doi:10.3917/cont.051.0091

15. Ogórek B, Hamieh L, Hulshof HM, Lasseter K, Klonowska K, Kuijf H, et al. TSC2 pathogenic variants are predictive of severe clinical manifestations in TSC infants: results of the EPISTOP study. Genet Med. sept 2020;22(9):1489-97. doi:10.1038/s41436-020-0823-4

16. Early epileptiform EEG activity in infants with tuberous sclerosis complex predicts epilepsy and neurodevelopmental outcomes - De Ridder - 2021 - Epilepsia - Wiley Online Library [Internet]. [cité 19 févr 2026]. Disponible sur: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/epi.16892

17. Déclaration de Salamanque et cadre d'action pour les besoins éducatifs spéciaux - UNESCO Bibliothèque Numérique [Internet]. [cité 7 mars 2026]. Disponible sur: https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000098427_fre

18. Ecole et Handicap : de la séparation à l'inclusion des enfants en situation de handicap [Internet]. [cité 13 mars 2026]. Disponible sur: https://veille-et-analyses.ens-lyon.fr/DA-Veille/52-mars-2010-integrale.pdf

19. Loi n° 75-534 du 30 juin 1975 d'orientation en faveur des personnes handicapées.

20. LOI n° 2013-595 du 8 juillet 2013 d'orientation et de programmation pour la refondation de l'école de la République (1). 2013-595. 8 juill 2013.

21. Ministère de l'Éducation nationale [Internet]. [cité 1 févr 2026]. Acte II de l'école inclusive. Disponible sur: https://www.education.gouv.fr/acte-ii-de-l-ecole-inclusive-416510

22. JURY. Formation des enseignants français à l'éducation inclusive, où en sommes nous ? avr 2025.

23. Rattaz C, Munir K, Michelon C, Picot MC, Baghdadli A, Baghdadli A, et al. School Inclusion in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders in France: Report from the ELENA French Cohort Study. J Autism Dev Disord. 1 févr 2020;50(2):455-66. doi:10.1007/s10803-019-04273-w

24. Hargreaves S, Holton S, Baxter R, Burgoyne K. Educational experiences of pupils with Down syndrome in the UK. Res Dev Disabil. 1 déc 2021;119:104115. doi:10.1016/j.ridd.2021.104115

25. ER1352 Scolarisation handicap.pdf [Internet]. [cité 8 mars 2026]. Disponible sur: https://drees.solidarites-sante.gouv.fr/sites/default/files/2025-11/ER1352%20Scolarisation%20handicap.pdf

26. Lafont C, Panjo H, Michelon C, Falissard B, Speranza M, Picot MC, et al. Determinants of Inclusion in Mainstream School for Children with Autism Spectrum Disorders from the EpiTED Study: A 10-Year Follow-up Cohort. J Autism Dev Disord. 1 janv 2023;53(1):121-31. doi:10.1007/s10803-021-05404-y

27. Szumski G, Karwowski M. School achievement of children with intellectual disability: The role of socioeconomic status, placement, and parents' engagement. Res Dev Disabil. 1 sept 2012;33(5):1615-25. doi:10.1016/j.ridd.2012.03.030

28. Évaluation de politique publique L'inclusion scolaire des élèves en situation de handicap [Internet]. [cité 15 mars 2026]. Disponible sur: https://www.ccomptes.fr/sites/default/files/2024-09/20240916-Inclusion-scolaire-des-enfants-en-situation-de-handicap.pdf

7 Annexes

Annexe 1 : attestation de déclaration à la CNIL

DIRECTION GENERALE

DEPARTEMENT DES RESSOURCES NUMERIQUES

N/Réf : DEC25-041

BOUZIDI Anthony
Délégué à la protection des données

CALMELET Louise
Adjointe au Délégué à la protection des données

Secrétariat Direction des Ressources Numérique
Tél. 03.20.44.44.26
Fax : 03.20.44.58.59

Attestation de déclaration d'un traitement informatique

L'équipe Déléguée à la Protection des Données du GHT Lille Métropole Flandre intérieure atteste que le fichier de traitement ayant pour finalité : **étude de l'inclusion et de la réussite scolaire chez les enfants présentant une sclérose tubéreuse de Bourneville (TBSCO)** mis en œuvre en **2025,** a bien été déclaré par **Sophie Hennion.**

La déclaration est intégrée dans le registre des traitements du Centre Hospitalier Régional Universitaire de Lille.

Attestation réalisée pour valoir ce que de droit.

Fait à LILLE, le 28/03/2025

Le Délégué à la protection des données
BOUZIDI Anthony
Son adjointe
CALMELET Louise

Toute correspondance devra être adressée à :
CHRU de Lille
Département Ressources Numériques
ex Clinique Fontan - 2ème étage – rue du Professeur Laguesse
59037 LILLE Cedex

Annexe 2 : critères diagnostiques de la sclérose tubéreuse de Bourneville révisés en 2021

TABLE 2.
Diagnostic Criteria

Major Criteria	Minor Criteria
Hypomelanotic macules (≥3; at least 5 mm diameter)	"Confetti" skin lesions
Angiofibroma (≥3) or fibrous cephalic plaque	Dental enamel pits (≥3)
Ungual fibromas (≥2)	Intraoral fibromas (≥2)
Shagreen patch	Retinal achromic patch
Multiple retinal hamartomas	Multiple renal cysts
Multiple cortical tubers and/or radial migration lines	Nonrenal hamartomas
Subependymal nodule (≥2)	Sclerotic bone lesions
Subependymal giant cell astrocytoma	
Cardiac rhabdomyoma	
LAM*	
Angiomyolipomas (≥2)*	

Abbreviations:
LAM = Lymphangiomyomatosis
TSC = Tuberous sclerosis complex
Definite TSC: 2 major features or 1 major feature with 2 minor features.
Possible TSC: either 1 major feature or ≥2 minor features.
Genetic diagnosis: A pathogenic variant in *TSC1* or *TSC2* is diagnostic for TSC (most TSC-causing variants are sequence variants that clearly prevent TSC1 or TSC2 protein production. Some variants compatible with protein production [e.g., some missense changes] are well established as disease-causing; other variant types should be considered with caution).
* A combination of the 2 major clinical features LAM and angiomyolipomas without other features does not meet criteria for a definite diagnosis.

H. Northrup et al., « Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations » (2021)

Annexe 3 : troubles neuropsychologiques associés à la sclérose tubéreuse de Bourneville

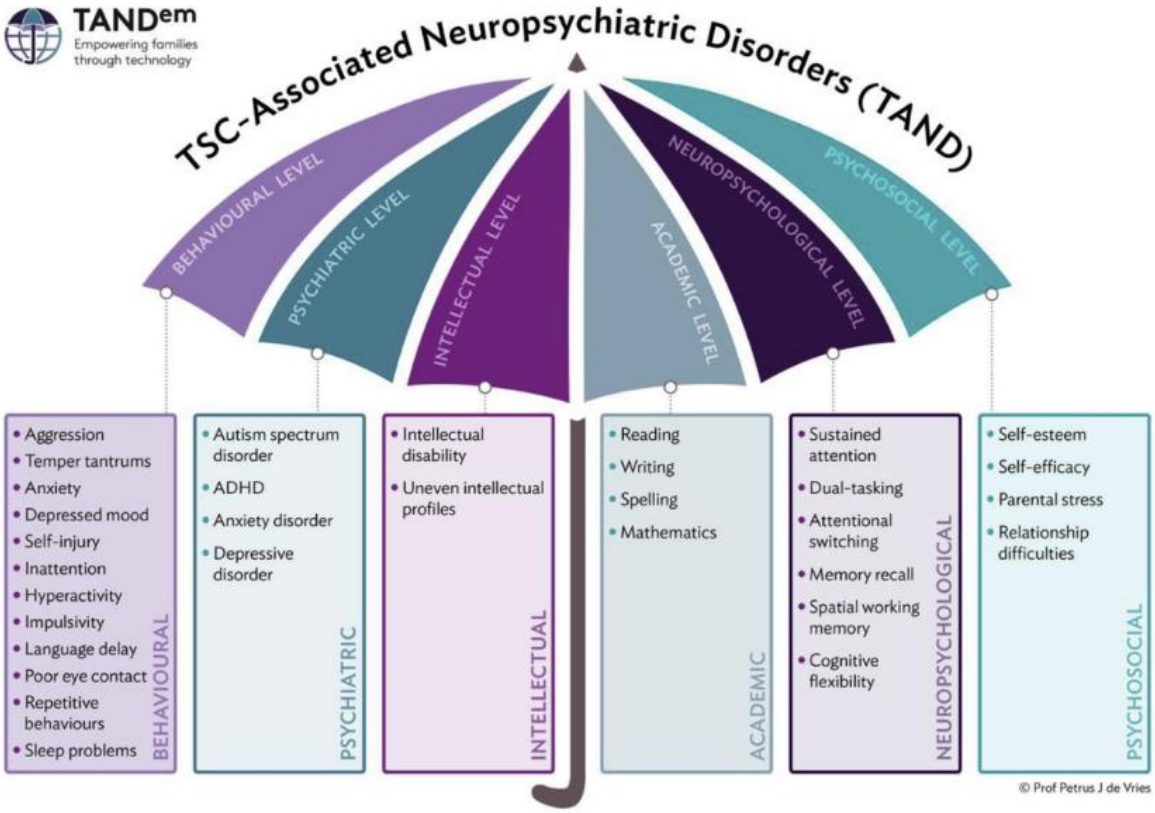
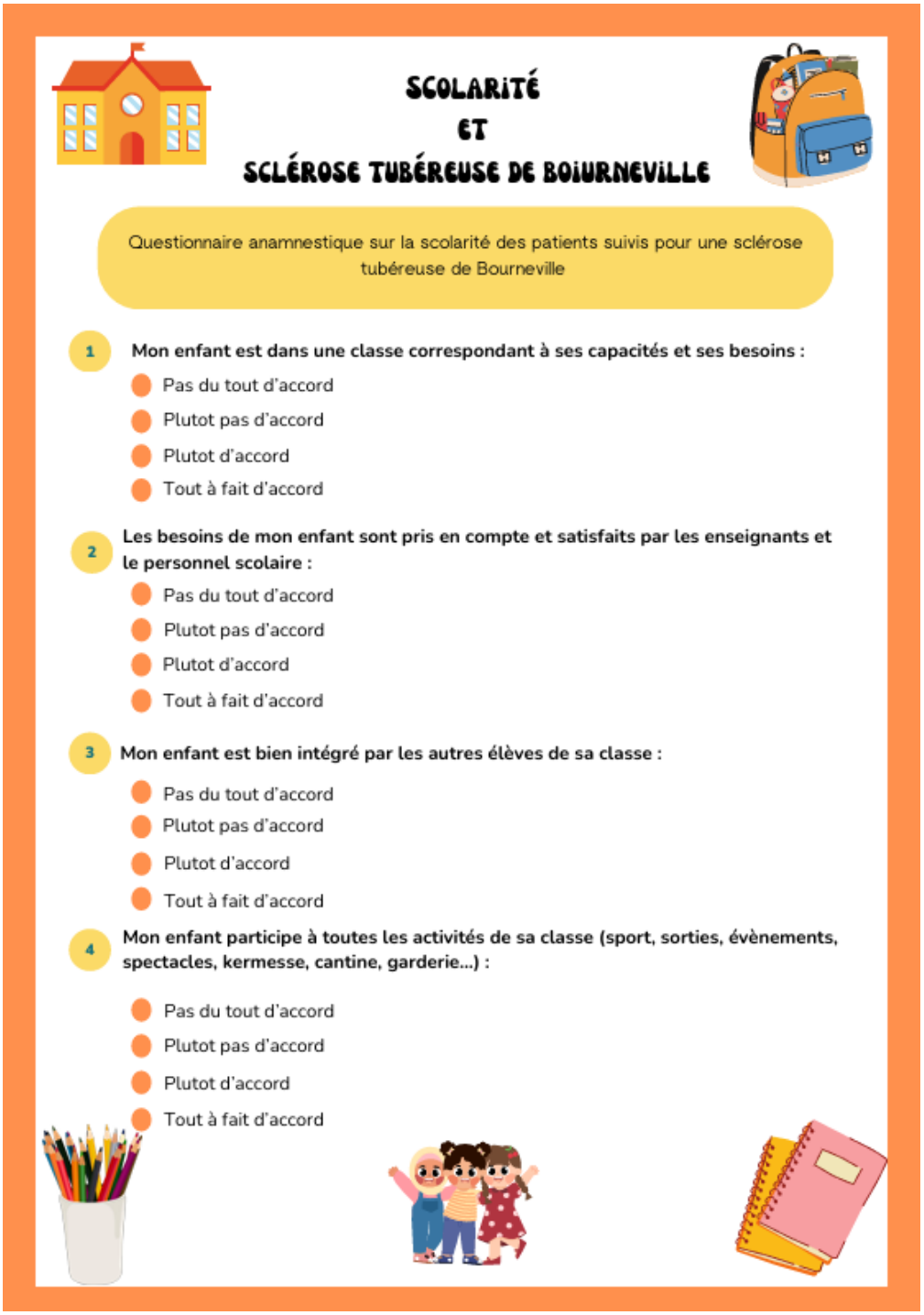


FIGURE. Spectrum of tuberous sclerosis complex (TSC)-associated neuropsychiatric disorder (TAND) levels and features in TSC. Courtesy of Petrus de Vries, Anna Jansen, and Stephanie Vanclooster on behalf of the International TAND Consortium (https://tandconsortium.org/about/). The color version of this figure is available in the online edition.

H. Northrup et al., « Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations » (2021)

Annexe 4 : questionnaire scolarité et STB page 1



SCOLARITÉ ET SCLÉROSE TUBÉREUSE DE BOURNEVILLE

Questionnaire anamnestique sur la scolarité des patients suivis pour une sclérose tubéreuse de Bourneville

1 **Mon enfant est dans une classe correspondant à ses capacités et ses besoins :**

- Pas du tout d'accord
- Plutot pas d'accord
- Plutot d'accord
- Tout à fait d'accord

2 **Les besoins de mon enfant sont pris en compte et satisfaits par les enseignants et le personnel scolaire :**

- Pas du tout d'accord
- Plutot pas d'accord
- Plutot d'accord
- Tout à fait d'accord

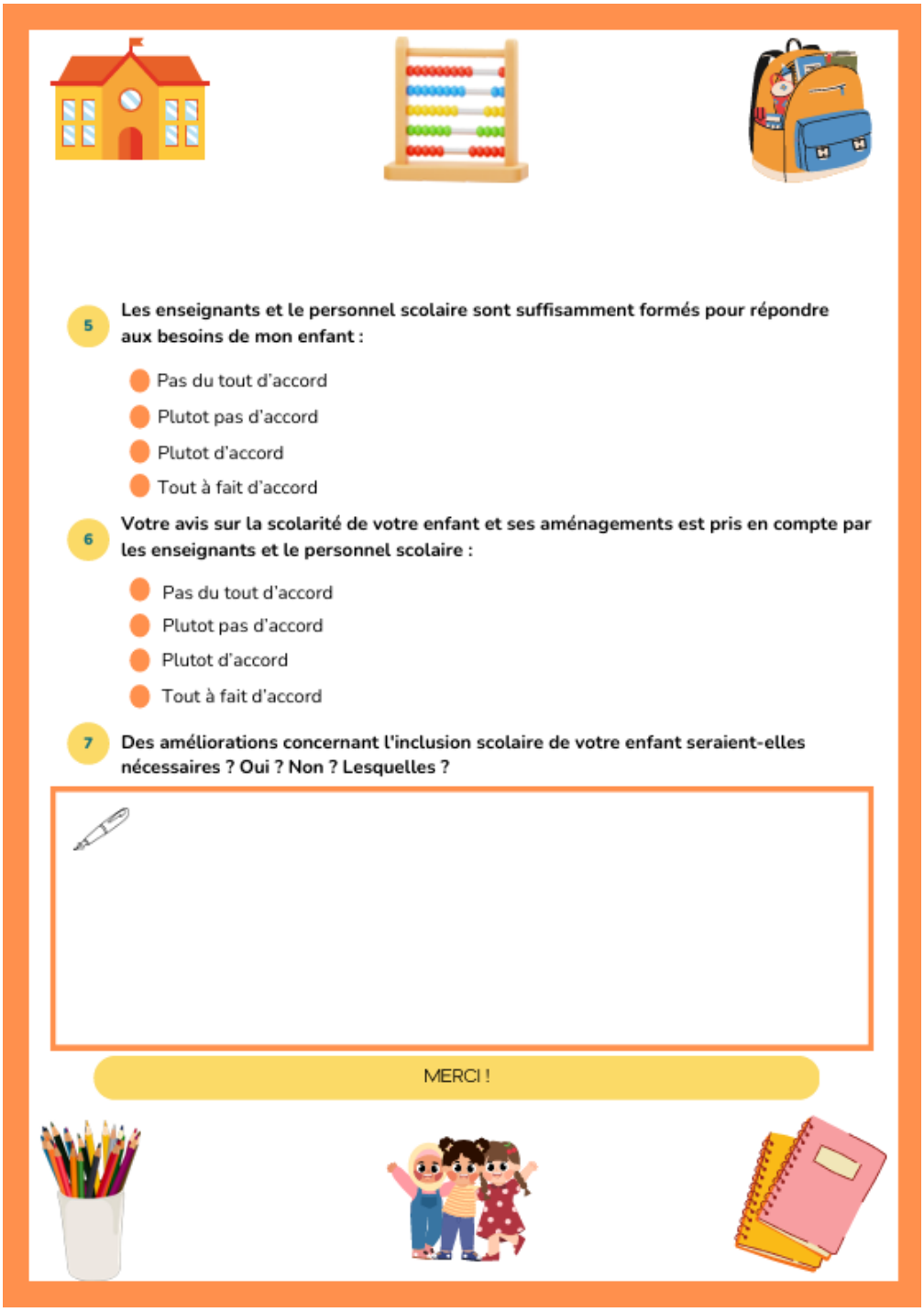
3 **Mon enfant est bien intégré par les autres élèves de sa classe :**

- Pas du tout d'accord
- Plutot pas d'accord
- Plutot d'accord
- Tout à fait d'accord

4 **Mon enfant participe à toutes les activités de sa classe (sport, sorties, évènements, spectacles, kermesse, cantine, garderie...) :**

- Pas du tout d'accord
- Plutot pas d'accord
- Plutot d'accord
- Tout à fait d'accord

Annexe 4 : questionnaire scolarité et STB page 2



5 **Les enseignants et le personnel scolaire sont suffisamment formés pour répondre aux besoins de mon enfant :**

- Pas du tout d'accord
- Plutot pas d'accord
- Plutot d'accord
- Tout à fait d'accord

6 **Votre avis sur la scolarité de votre enfant et ses aménagements est pris en compte par les enseignants et le personnel scolaire :**

- Pas du tout d'accord
- Plutot pas d'accord
- Plutot d'accord
- Tout à fait d'accord

7 **Des améliorations concernant l'inclusion scolaire de votre enfant seraient-elles nécessaires ? Oui ? Non ? Lesquelles ?**

MERCI !

AUTEURE : Nom : DILLIES Prénom : Margot
Date de soutenance : 3 avril 2026
Titre de la thèse : Inclusion scolaire des patients suivis au CHU de Lille pour une sclérose tubéreuse de Bourneville associée à un trouble du développement intellectuel : étude TBSCO.
Thèse - Médecine - Lille « 2026 »
Cadre de classement : Pédiatrie
DES + FST/option : DES de Pédiatrie + option neuropédiatrie
Mots-clés : Sclérose tubéreuse de Bourneville, trouble du développement intellectuel, inclusion scolaire

Résumé :
Titre : Inclusion scolaire des patients suivis au CHU de Lille pour une sclérose tubéreuse de Bourneville associée à un trouble du développement intellectuel : étude TBSCO.
Introduction : La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie génétique rare qui touche plusieurs organes. Les manifestations neurologiques comprennent les troubles neuropsychiatriques associés à la STB appelés TANDS qui concernent 90% des patients. Parmi les TANDS le trouble du développement intellectuel (TDI) concerne 40 à 50 % des patients. Les TANDS ont un impact sur la vie sociale, scolaire et professionnel des patients. Pour faire face aux difficultés des élèves à besoins éducatifs particuliers, la législation relative à l'inclusion scolaire a évolué au cours du dernier siècle. L'objectif principal de cette étude était de fournir des données descriptives sur l'inclusion scolaire des patients suivis au CHU de Lille pour une STB associée à un TDI. Les objectifs secondaires étaient de déterminer l'éventuelle association entre certains facteurs sociodémographiques et cliniques et le niveau d'inclusion scolaire et d'examiner son évolution au regard de l'entrée en vigueur de la loi du 11 février 2005.
Méthode : Etude rétrospective, observationnelle et monocentrique au CHU de Lille. Les données étaient recueillies entre janvier 2025 et novembre 2025 dans les dossiers informatiques et papiers ainsi que sous la forme d'un questionnaire rempli par les parents lors des hospitalisations dans le service de neuropédiatrie ou en consultation.
Résultats : 46 patients étaient inclus : 27 patients nés après 2000 (groupe 1), 19 patients nés avant 2000 (groupe 2). A l'âge de 5 ans, 48,8% des patients bénéficiaient d'une scolarité ordinaire. Ce taux diminuait de façon notable avec la sévérité du TDI et l'âge atteignant 5,1% des patients à l'âge de 10 ans, 0% à l'âge de 14 ans et 3,2% à l'âge de 17 ans. Les facteurs associés à des difficultés d'inclusion scolaire identifiés étaient la sévérité du TDI (p <.01), les symptômes autistiques (p = .04) et l'absence de communication verbale (p <.01). Il n'y avait pas de différence significative concernant l'inclusion scolaire des participants nés après 2000 et ceux nés avant 2000.
Conclusion : La moitié des patients suivis pour une STB avec un TDI bénéficiait d'une scolarité ordinaire à l'âge de 5 ans. Dès l'école primaire, presque tous les participants étaient orientés vers une scolarité adaptée. Au-delà de l'inclusion scolaire, il serait intéressant d'étudier la réussite de l'élève, son épanouissement et son insertion professionnelle à la fin de sa scolarité.

<u>Composition du Jury</u> :
Président : Madame la Professeure Sylvie NGUYEN
Assesseurs : Madame la Docteure Roseline CAUMES
Madame la Docteure Véronique BRUNAUX
Madame la Docteure Sophie HENNION
Directeur de thèse : Madame la Docteure Valentine FLORET