

Cas de la semaine # 211

19 avril 2021

Préparé par Dr Cédric Doucet ^{R4}

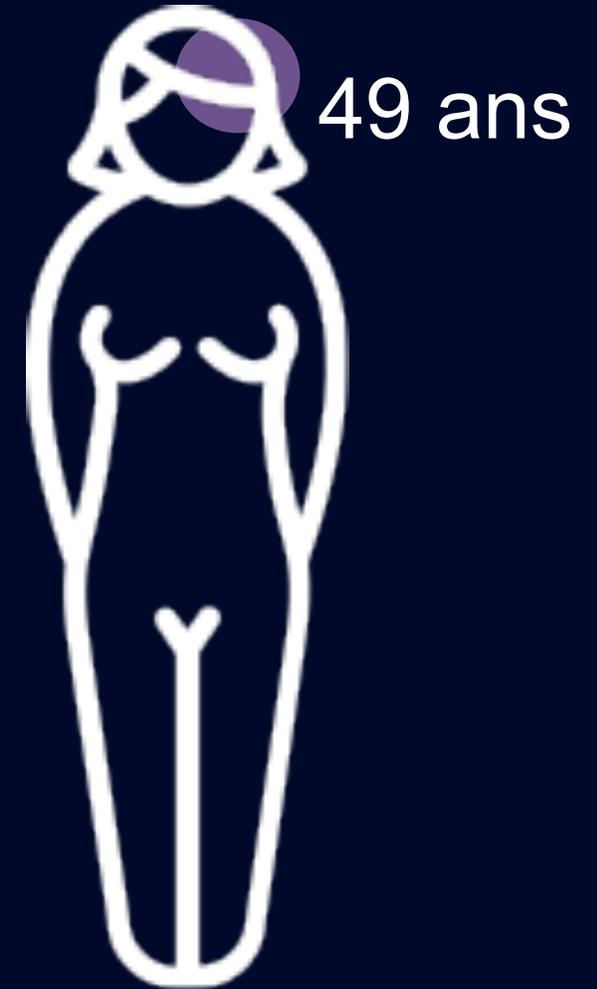
Dre Céline Bard ^{MD FRCPC}

CHUM

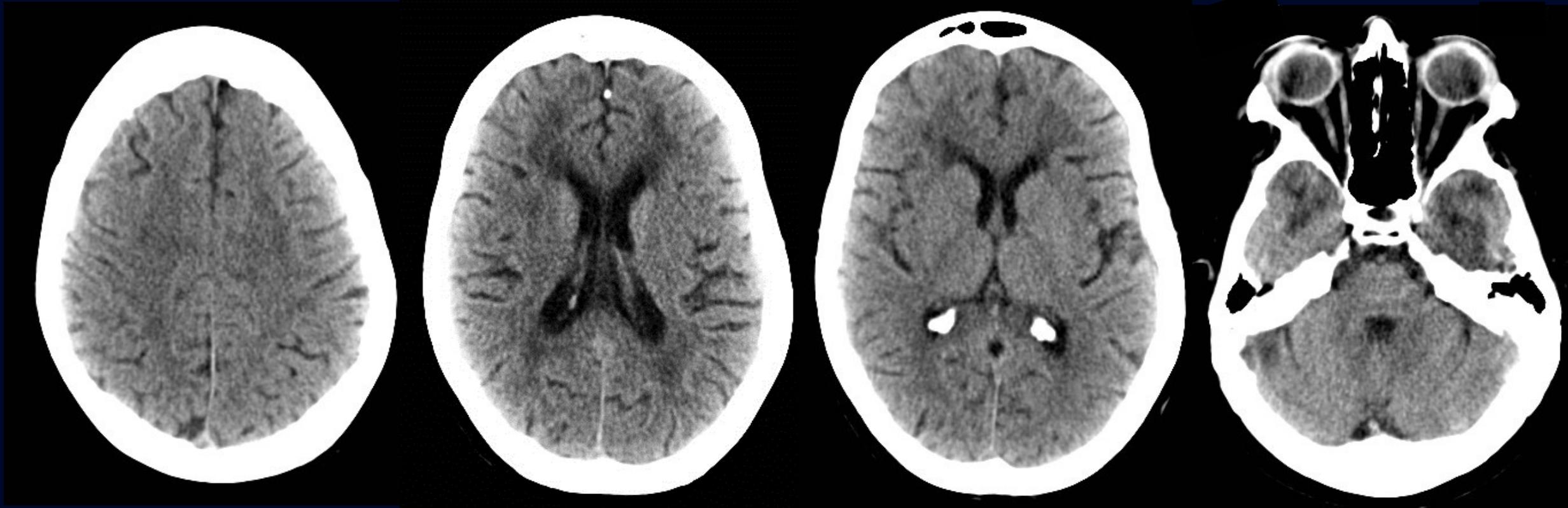


Histoire Clinique

- Femme de 49 ans
- Se présente à l'urgence dans un contexte d'hyperglycémie et paresthésie de l'hémicorps droit.
- Antécédents:
 - Dystrophie Myotonique Type I
 - Diabète type II
 - Dyslipidémie + MVAS
 - Tabagisme
- Labos:
 - Glycémie: 25.4 mmol/L



Scan Cérébral C-

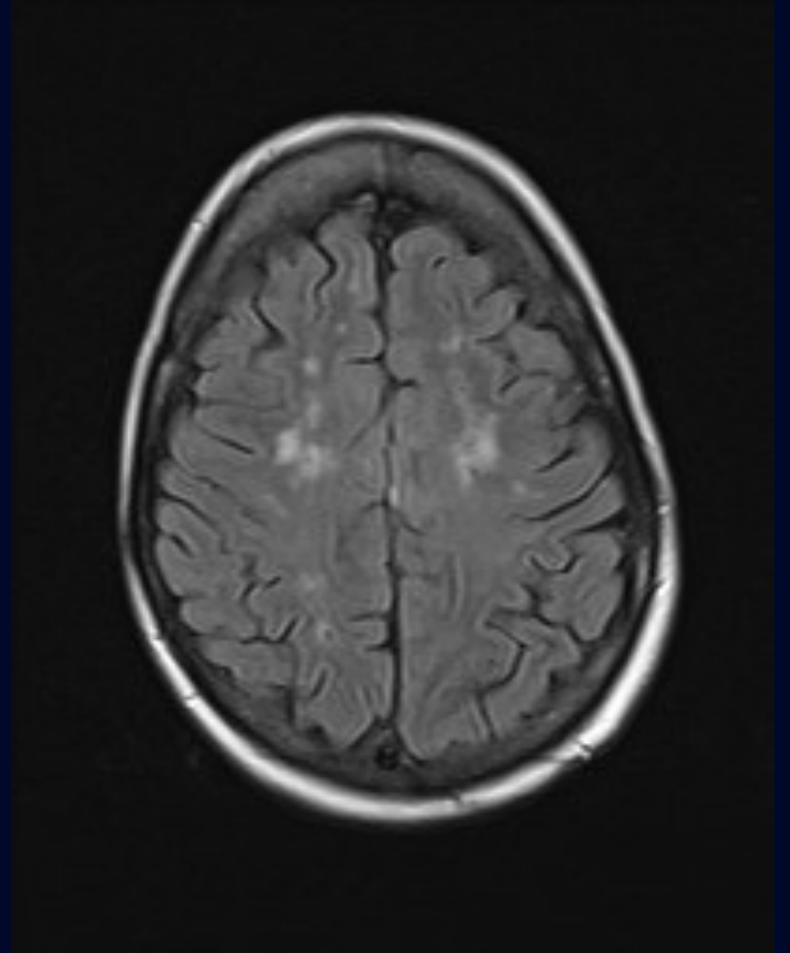
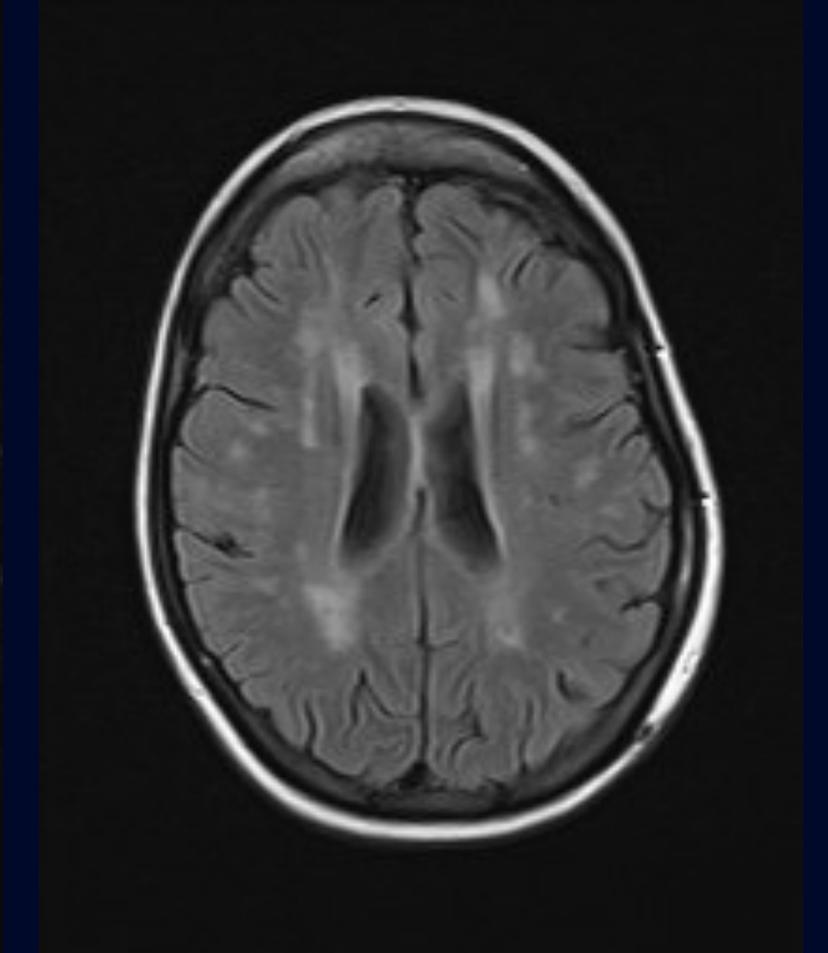
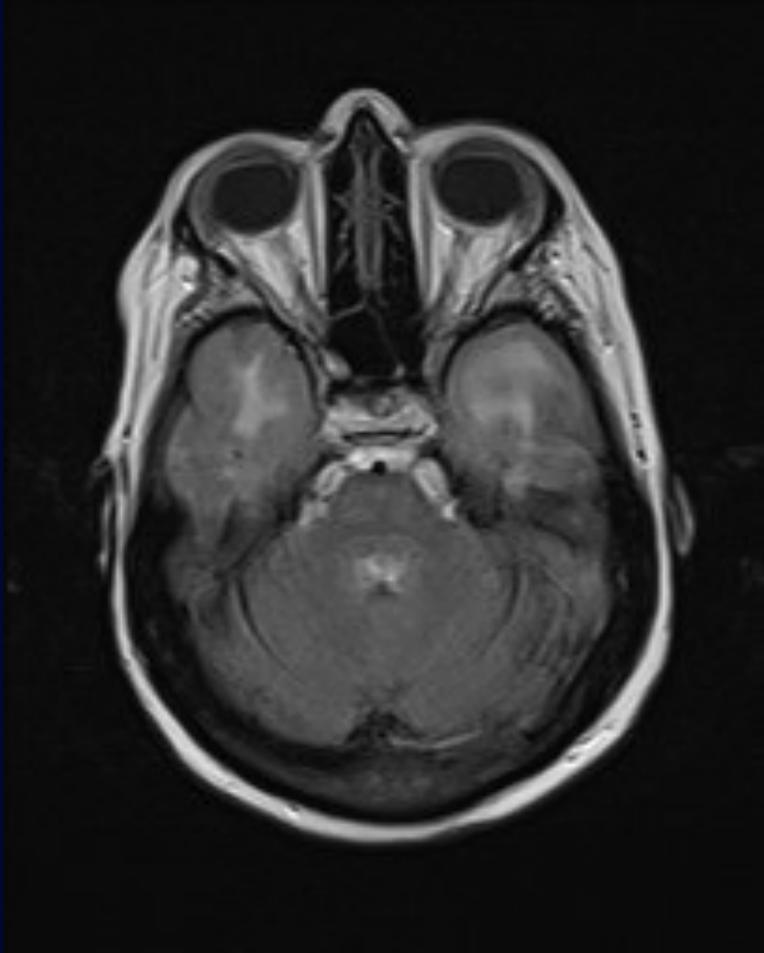


Histoire Clinique

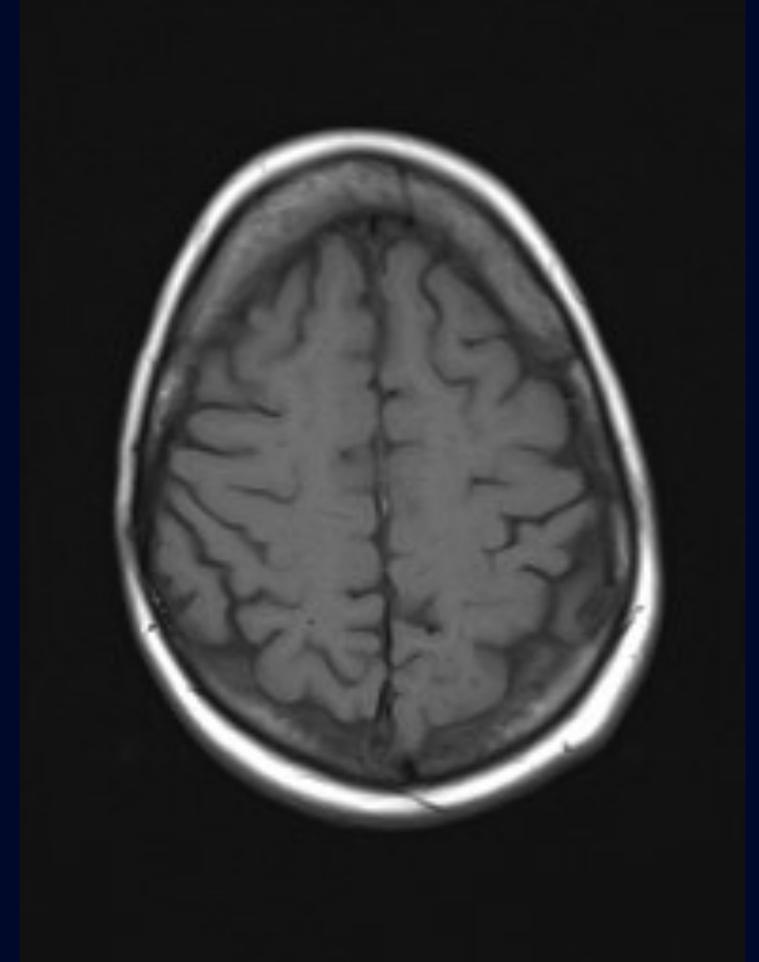
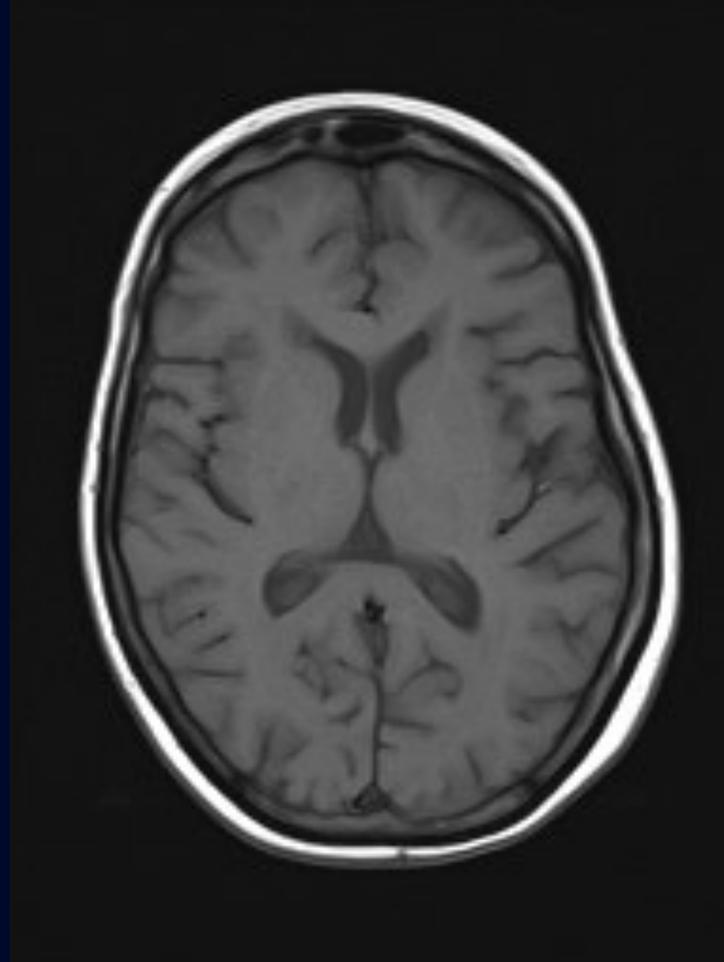
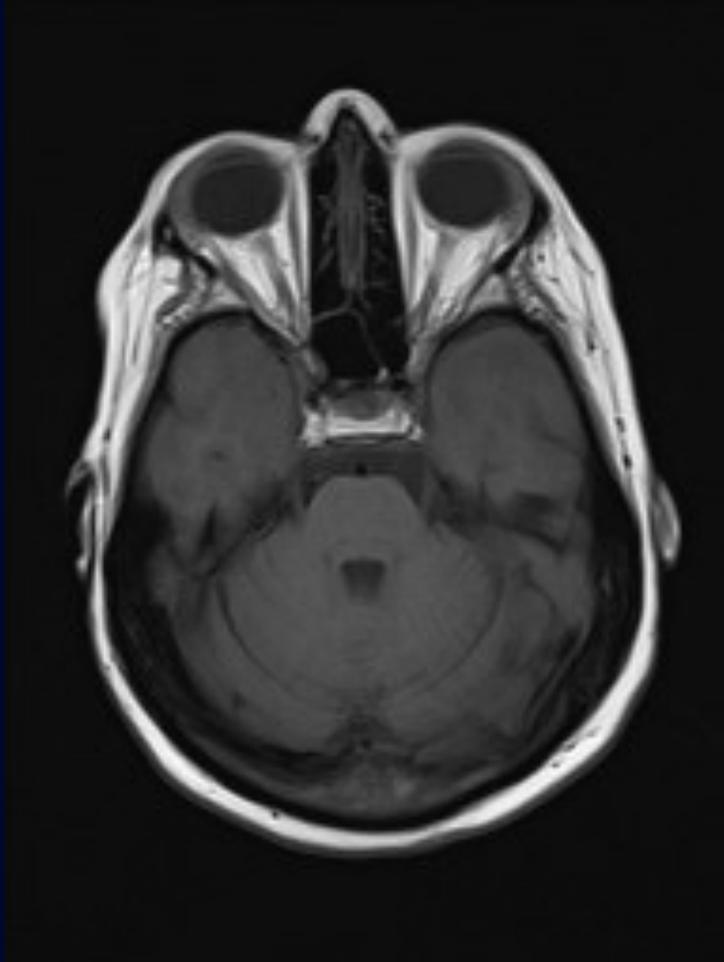
- Patiente hospitalisée pour prise en charge de la glycémie.
 - Amélioration du tableau clinique.
- Complément par IRM pour meilleure caractérisation des tumeurs et afin d'éliminer une lésion ischémique.



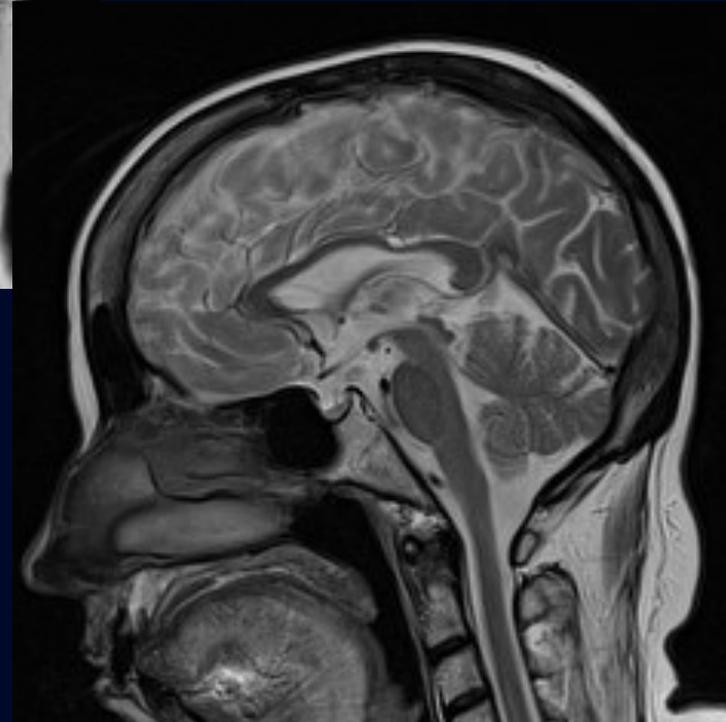
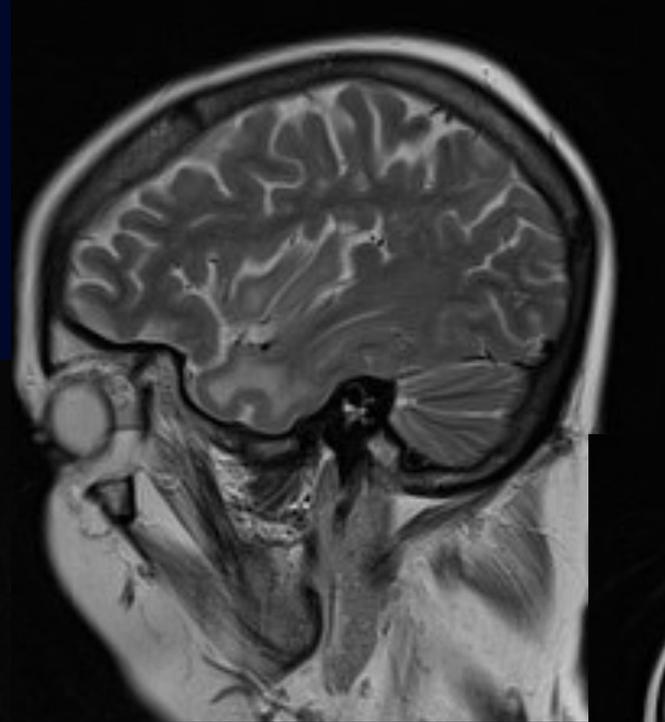
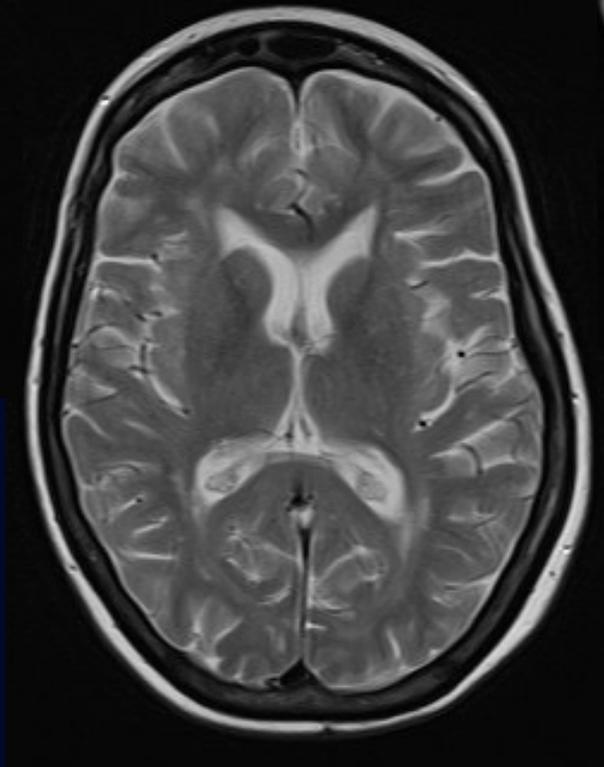
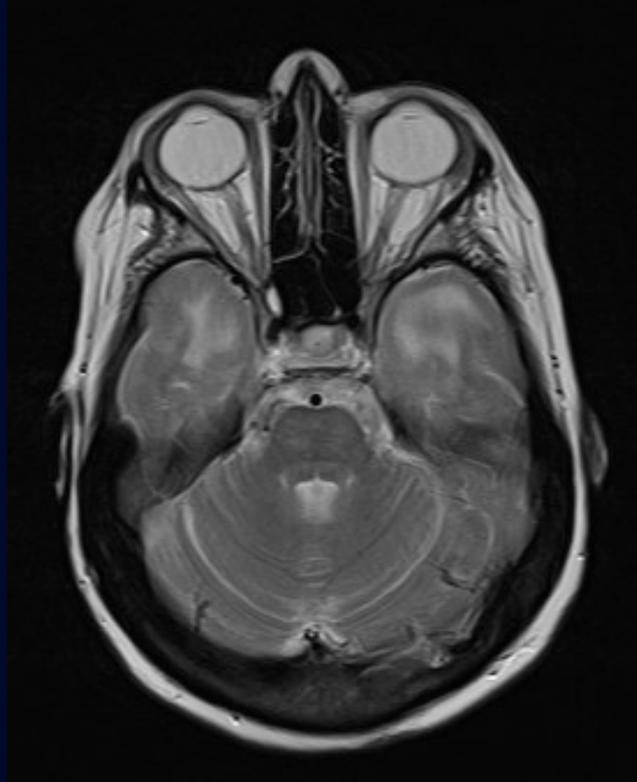
IRM Cérébrale C- FLAIR (1/4)



IRM Cérébrale C- T1 (2/4)



IRM Cérébrale C- T2 (3/4)

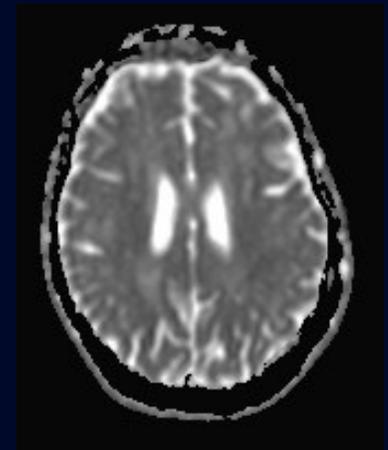
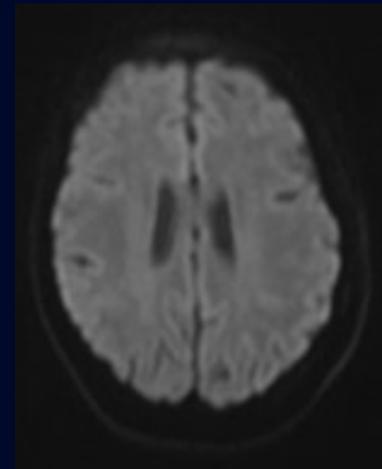
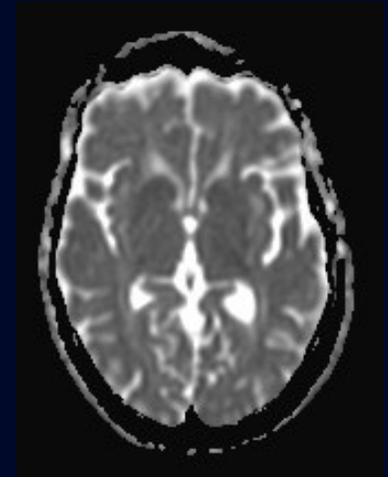
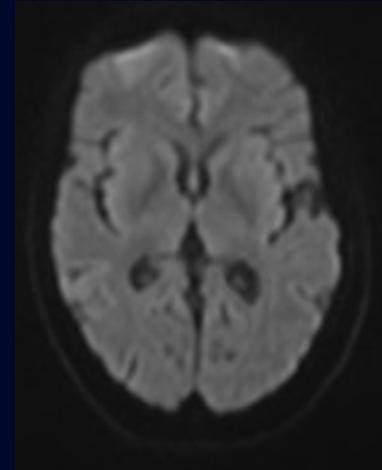
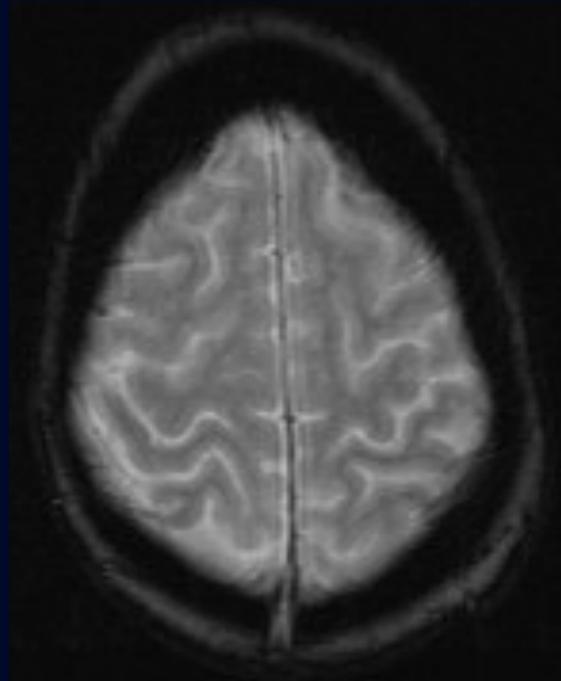
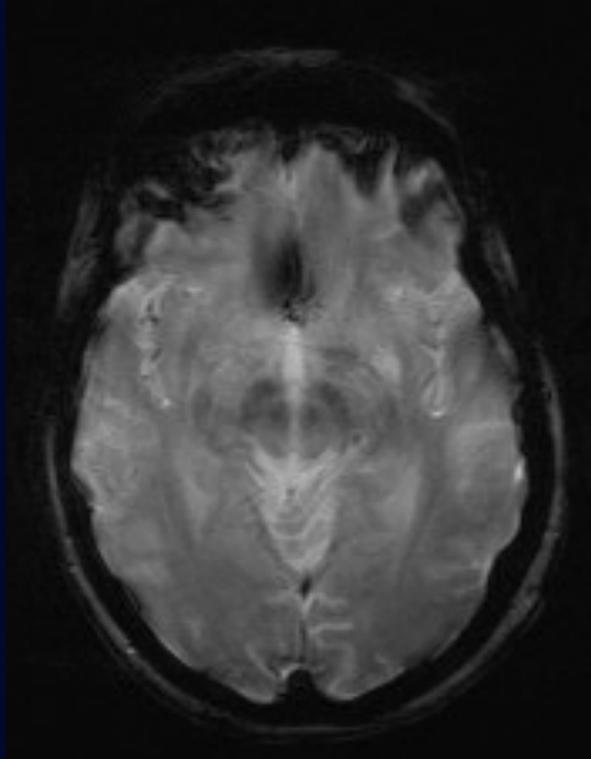


IRM Cérébrale C- (4/4)

GRE

b1000

ADC



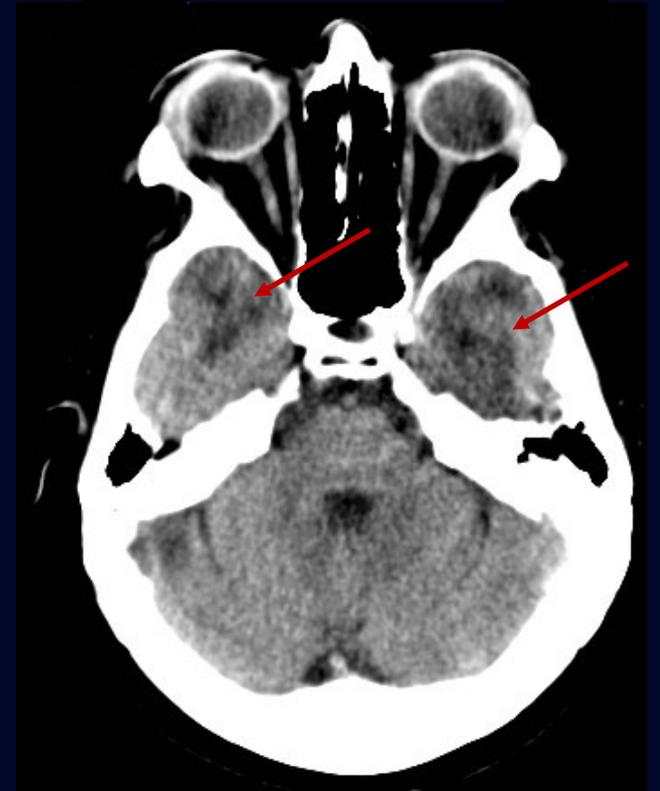
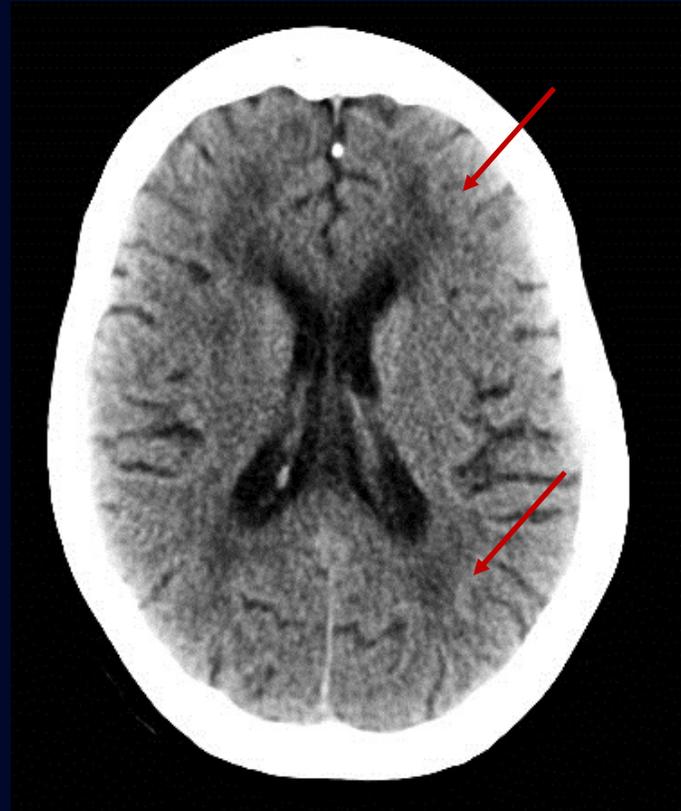
Synthèse radiologique

Scan Cérébral C-

Trouvailles radiologiques



Noyaux gris centraux normaux

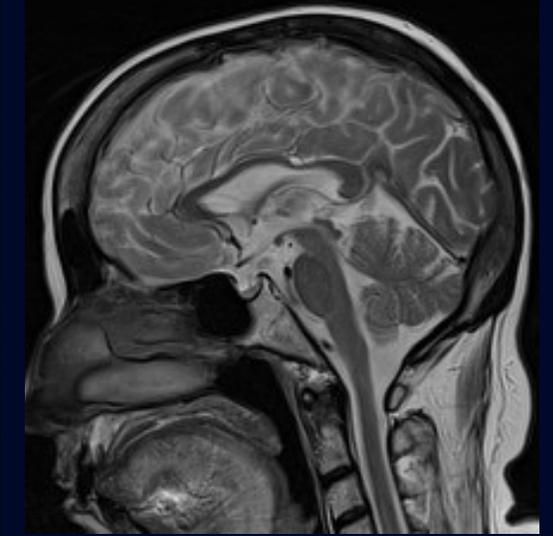
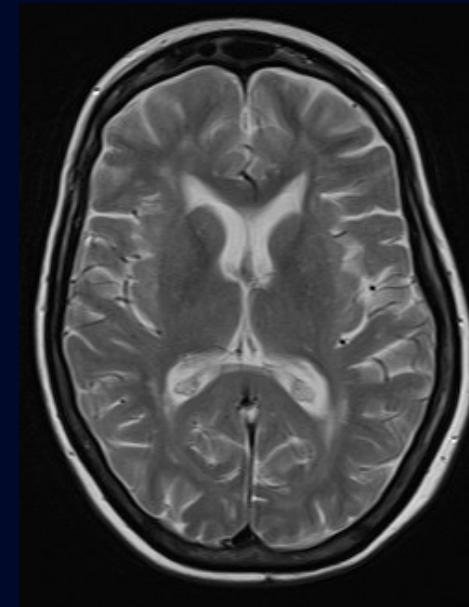
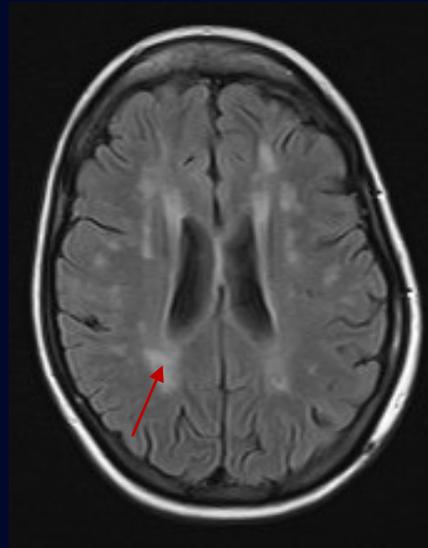
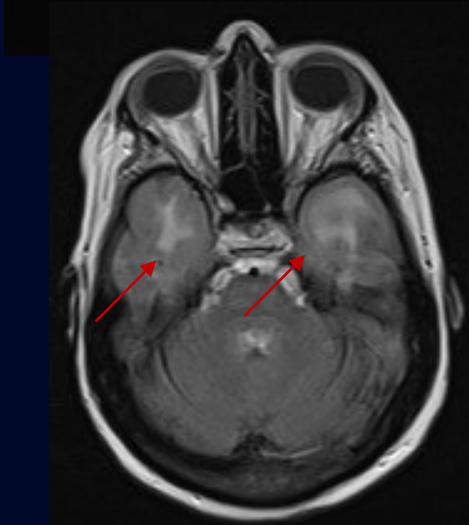
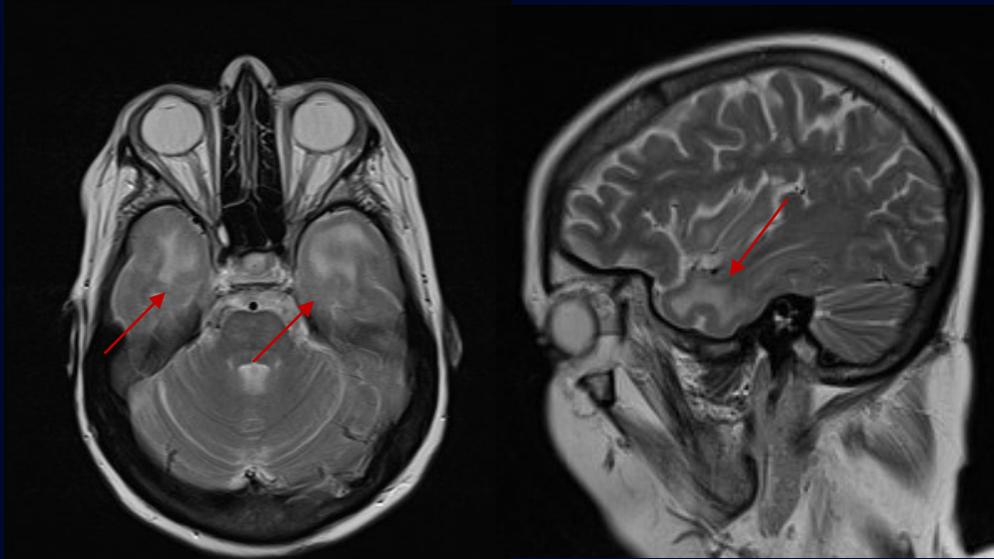


Hypodensités sous-corticales

- Pôles temporaux.
- Matière blanche péri-ventriculaire.
- Plus qu'attendues pour l'âge.

IRM Cérébrale C-

Trouvailles radiologiques



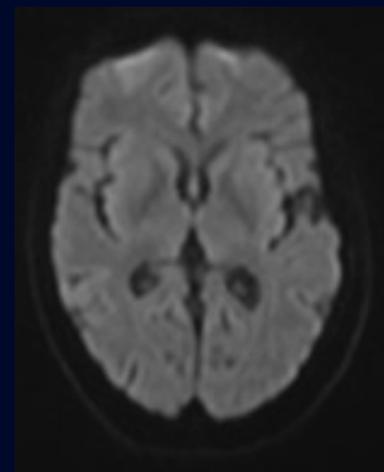
- Foyers d'hyposignal T2/FLAIR en regard de la matière blanche sous-corticale au niveau des pôles temporaux.
 - Cortex épargné
- Anomalies de la matière blanche profonde en fronto-pariétal.
- Pas d'atteinte du corps calleux.
- Légère atrophie cérébrale diffuse.

IRM Cérébrale C-

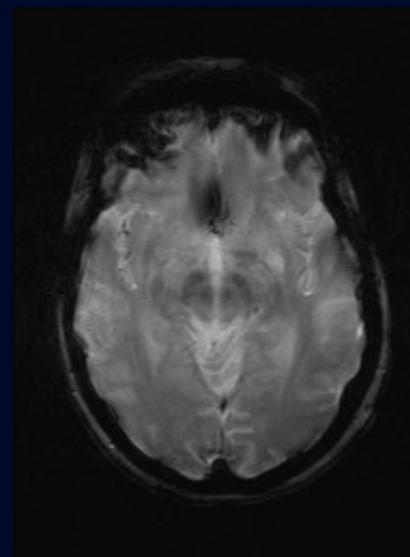
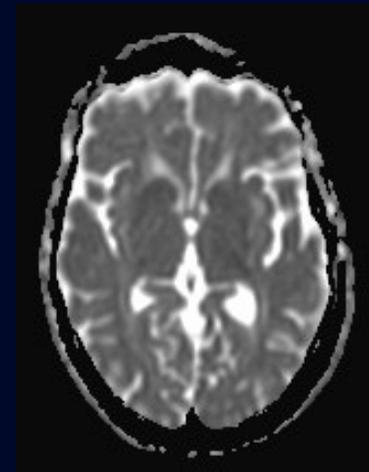
Trouvailles radiologiques

- Pas de foyer de restriction de la diffusion.
- Pas de foyer de susceptibilité paramagnétique.
- Pas de saignement intra-crânien.
- Système ventriculaire normal.

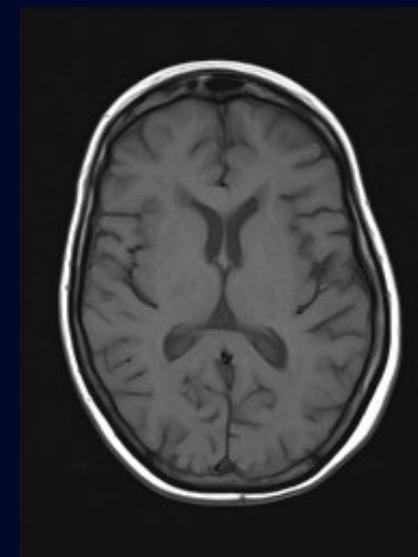
b1000



ADC



GRE



T1

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- CADASIL
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie
- Vasculite du système nerveux central
- Leucoaraïose
- Leucopathie secondaire à la dystrophie myotonique Type I

Diagnostic Différentiel

• Sclérose en plaques (SEP) → EN FAVEUR

- CADASIL
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie
- Vasculite du SNC
- Leucoaraïose
- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I

- Atteinte multifocale de la matière blanche.

EN DÉFAVEUR

- Épargne du corps calleux.
- Distribution des lésions.
- Pas la présentation clinique habituelle.

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- **CADASIL** →
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie
- Vasculite du SNC
- Leucoaraïose
- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I

EN FAVEUR

- Atteinte confluyente de la matière blanche sous-corticale
 - Spécifiquement des pôles temporaux!
- Atrophie cérébrale
- Épargne du cortex

EN DÉFAVEUR

- *Aucun microsaignement*
 - *Seulement présent dans ~50% des cas.*

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- CADASIL
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie
- Vasculite du SNC
- Leucoaraïose
- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I



EN FAVEUR

- Atteinte bi-temporale (HSV)

EN DÉFAVEUR

- Pas d'atteinte corticale
- Pas de remaniement hémorragique
- Pas de restriction de la diffusion
- Pas d'œdème
- Patiente stable cliniquement

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- CADASIL
- Encéphalite virale
- **Hyperglycémie** 
- Vasculite du SNC
- Leucoaraïose
- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I

EN FAVEUR

- Présentation clinique

EN DÉFAVEUR

- Pas d'atteinte des noyaux lenticulaires
- Pas de restriction de la diffusion

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- CADASIL
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie

• Vasculite du SNC

- Leucoaraïose
- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I

EN FAVEUR

- Atteinte de multiples territoires vasculaires.

EN DÉFAVEUR

- Pas de restriction de la diffusion ou d'évidence d'atteinte ischémique
- Pas la présentation clinique attendue
- Pas de microsaignement

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- CADASIL
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie
- Vasculite du SNC
- **Leucoaraïose** →
- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I

EN FAVEUR

- Distribution des anomalies de la substance blanche en péri-ventriculaire
- Facteurs de risques vasculaires
 - Diabète
 - Tabagisme

EN DÉFAVEUR

- Très confluent en regard des pôles temporaux.

Diagnostic Différentiel

- Sclérose en plaques (SEP)
- CADASIL
- Encéphalite virale
- Hyperglycémie
- Vasculite du SNC
- Leucoaraïose

- Leucopathie 2° à la dystrophie myotonique Type I ? →



**Diagnostic
final**

Maladie de Steinert
(Dystrophie Myotonique de Type I (DM1))

Maladie de Steinert

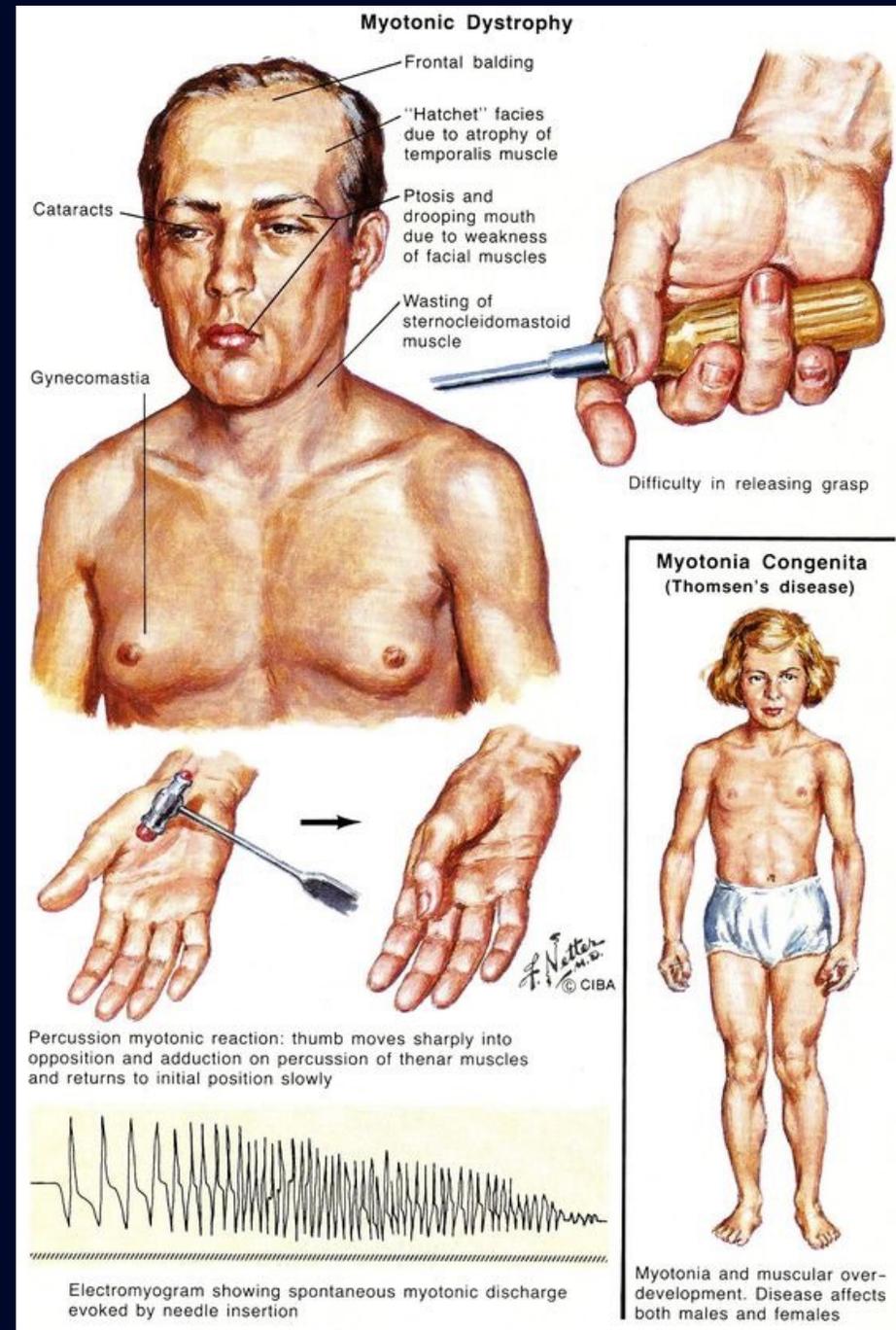
Dystrophie Myotonique de Type I (DM1)

- Maladie génétique autosomale dominante à pénétrance variable.
- Prévalence de 0.5-18.1 par 100,000
 - Dystrophie la plus prévalente car l'espérance de vie est maintenue.
 - Plus commun au Québec avec une mutation identifiée en Nouvelle-France.
 - Taux de mutation très élevé au Saguenay et dans la région de Charlevoix.

	Type 1 (DM1)	Type 2 (DM2)
Inheritance	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Genetic mutation	CTG trinucleotide repeat expansion on <i>DMPK</i> gene on chromosome 19q13	CCTG tetranucleotide expansion on <i>ZNF9</i> gene on chromosome 3
Main clinical findings	Facial and distal weakness	Proximal weakness
Myotonia	Grip myotonia, no fluctuation	Variable mild grip myotonia

Maladie de Steinert

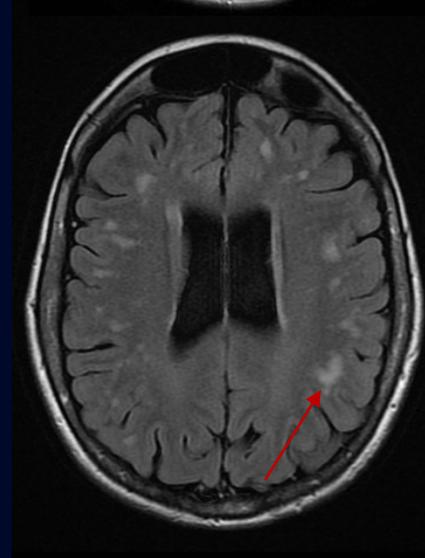
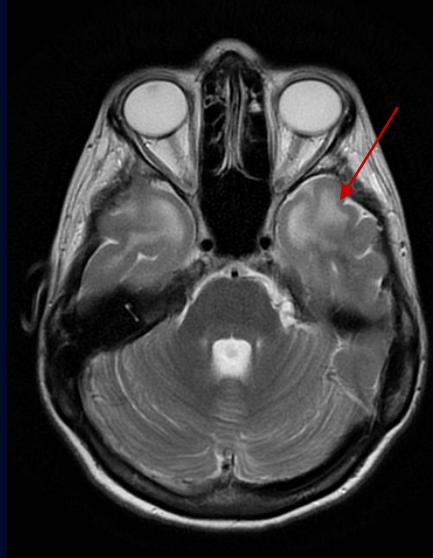
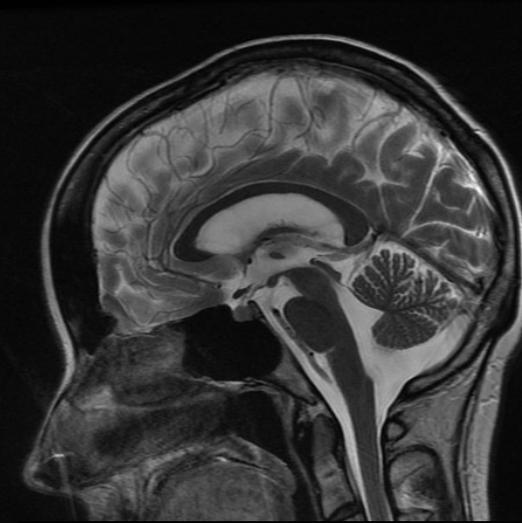
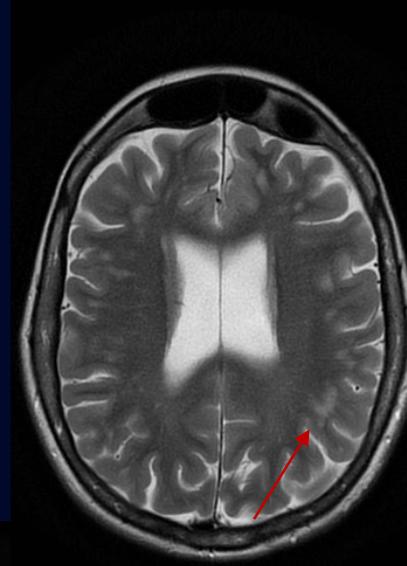
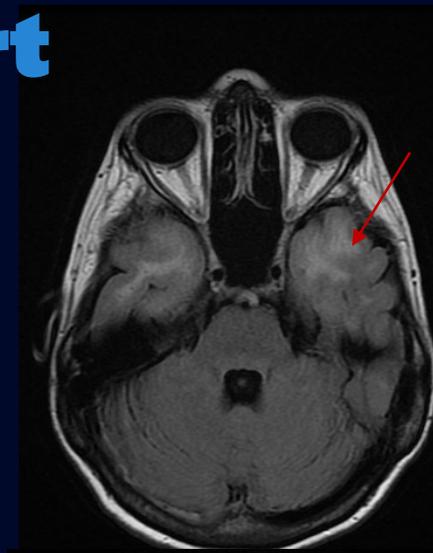
- Atteinte multi-systémique
- **Signes/symptômes typiques:**
 - Faiblesse distale et atrophie des muscles du visage
 - Contraction musculaire prolongée
 - Troubles cognitifs
 - Fatigue / Apathie
 - Cataractes précoces
 - Arythmies cardiaques
 - Ptose palpébrale
 - Difficultés respiratoires / Apnée du sommeil
 - Obésité / Diabète
 - Dysphagie
 - Scoliose
 - Calvitie



Maladie de Steinert

Cas compagnon

- Femme de 34 ans, connue pour Maladie de Steinert avec diagnostic clinique.
 - Antécédents familiaux de Maladie de Steinert.
- Présentation: céphalées
- Trouvailles radiologiques:
 - Atteinte de la matière blanche sous-corticale, plus prédominante en bi-temporal.
 - Épargne du corps calleux
 - Atrophie cérébrale marquée pour l'âge



Maladie de Steinert

Résumé des manifestations radiologiques

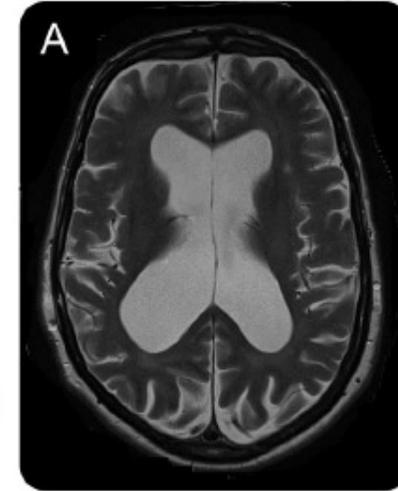
- Atrophie cérébrale
- Anomalies de la substance blanche
 - Surtout en temporal et frontal
 - Atteinte relativement symétrique
- Hyperostose de la voûte crânienne
- Altérations à l'imagerie du tenseur de diffusion
 - Augmentation globale de la diffusivité

Skull/cranial vault

- Hyperostosis
- Whole-brain atrophy
- Increased ventricular volume

White matter

- WMH frontal>temporal/parietal>occipital
- Temporo-polar WMH
- Widespread reduced FA, increased MD in projection, association, and commissural fiber systems
- Enlarged Virchow-Robin spaces



Gray matter

- Widespread volume reduction of cortical and deep gray matter
- Reduced cortical thickness (occipital, parietal, temporal lobe)

Functional PET/SPECT

Reduced whole-brain perfusion and glucose uptake; reduced perfusion and glucose uptake frontal>temporal/parietal>occipital

MRS

Reduced NAA/Cr in multiple cortical regions

fMRI

Alterations in central motor system and resting-state functional networks

Références

1. « Noninflammatory Myopathies », Yessar Hussain, MD; Krishna Pokala, MD; and Nancy Kuo, MS, MD. Practical Neurology, 2019. <https://practicalneurology.com/articles/2019-aug-july/noninflammatory-myopathies>
2. Okkersen, Kees, et al. "Brain imaging in myotonic dystrophy type 1: A systematic review." Neurology 89.9 (2017): 960-969.
3. Cam-Tu Emilie Nguyen MD, Craig Campbell MD " Myotonic dystrophy type 1" CMAJ, October 4, 2016, 188(14)
4. Thornton, Charles A. "Myotonic dystrophy." Neurologic clinics 32.3 (2014): 705-719.
5. Minnerop, Martina, et al. "The brain in myotonic dystrophy 1 and 2: evidence for a predominant white matter disease." Brain 134.12 (2011): 3530-3546.
6. Wozniak, Jeffrey R., et al. "Diffusion tensor imaging reveals widespread white matter abnormalities in children and adolescents with myotonic dystrophy type 1." Journal of neurology 260.4 (2013): 1122-1131.
7. Yotova, Vania, et al. "Anatomy of a founder effect: myotonic dystrophy in Northeastern Quebec." Human Genetics 117.2-3 (2005): 177-187.