

# Cas de la semaine # 211

## 19 avril 2021

Préparé par Dr Cédric Doucet <sup>R4</sup>

Dre Céline Bard <sup>MD FRCPC</sup>

CHUM

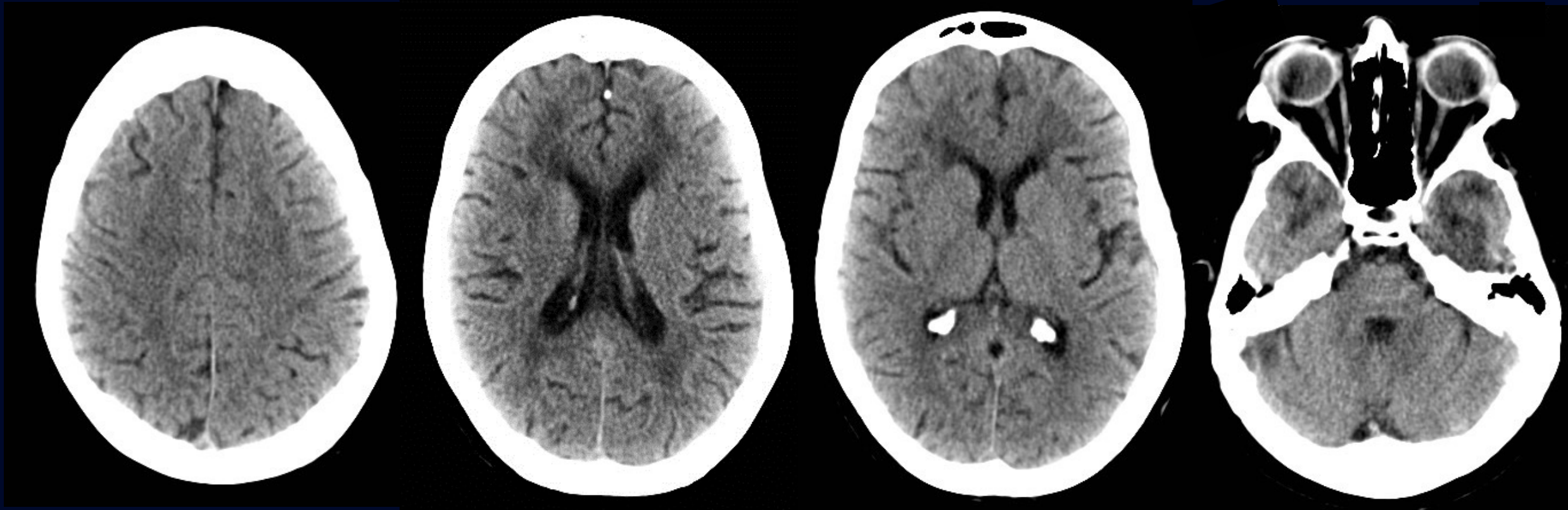


# Histoire Clinique

- 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-

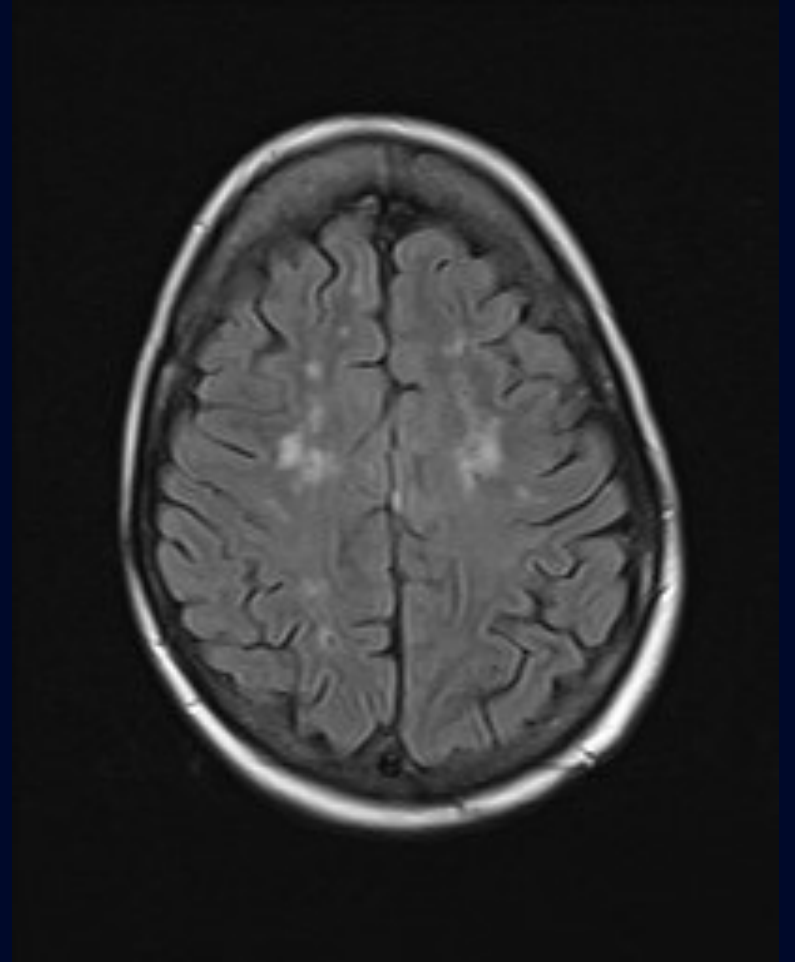
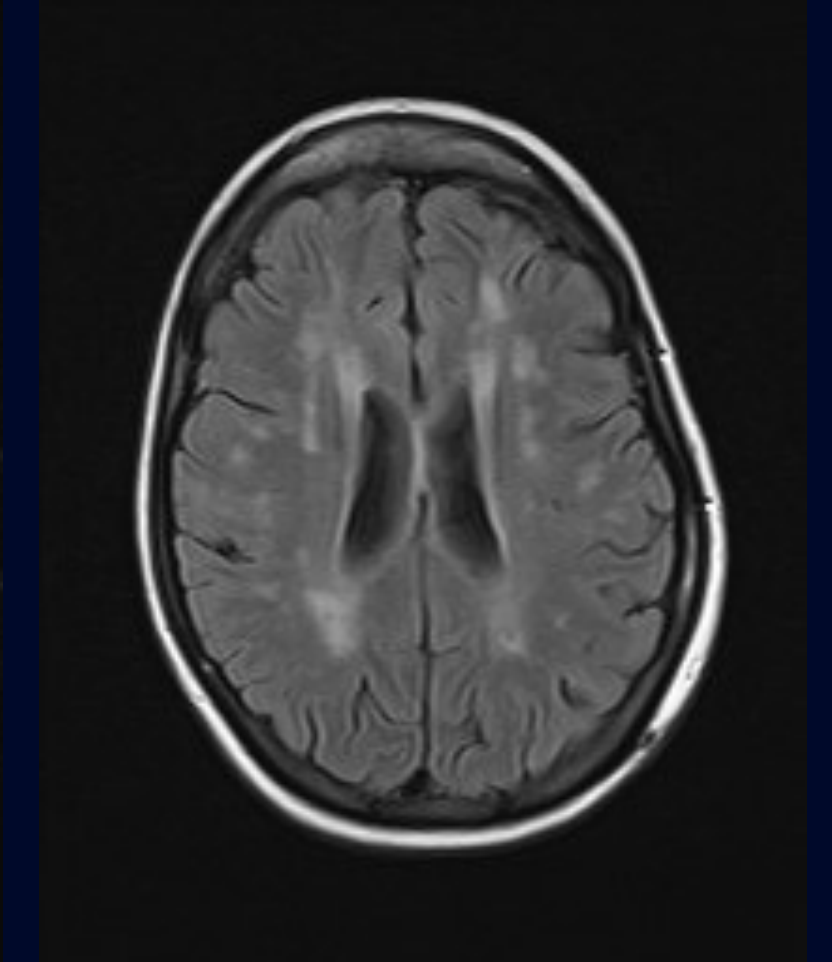
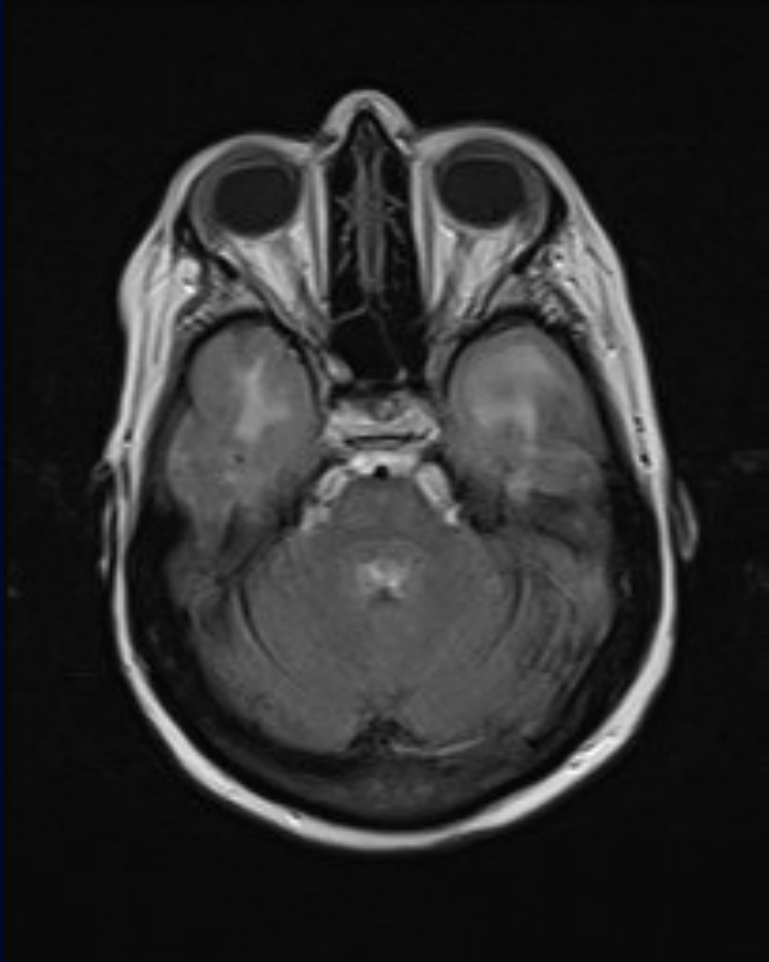


# Histoire Clinique

- 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.

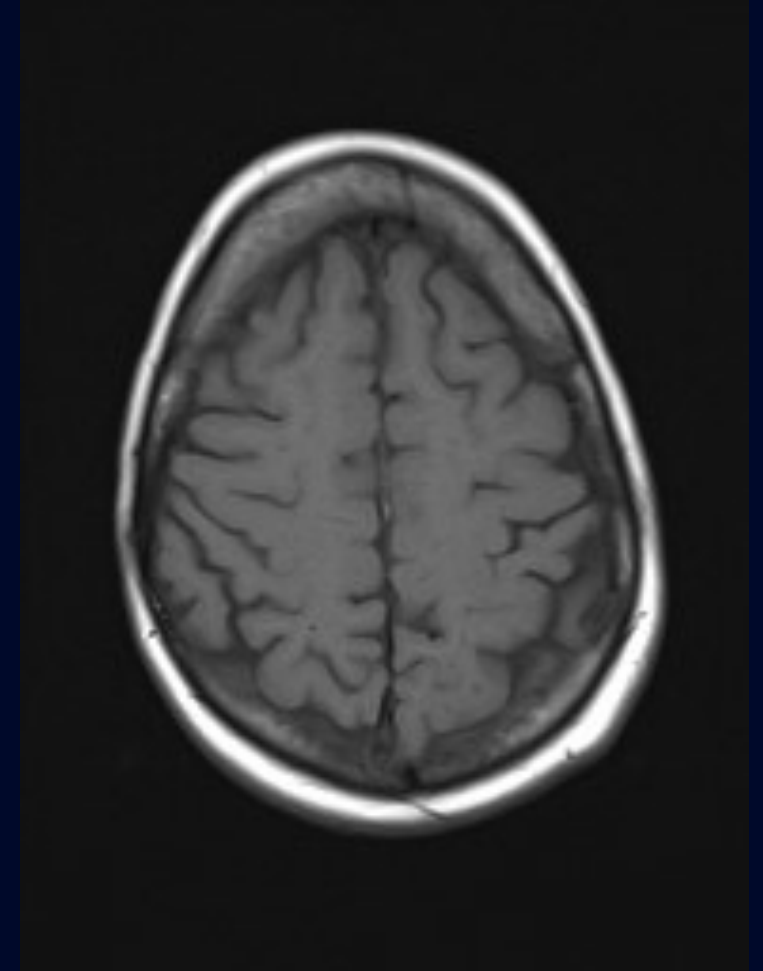
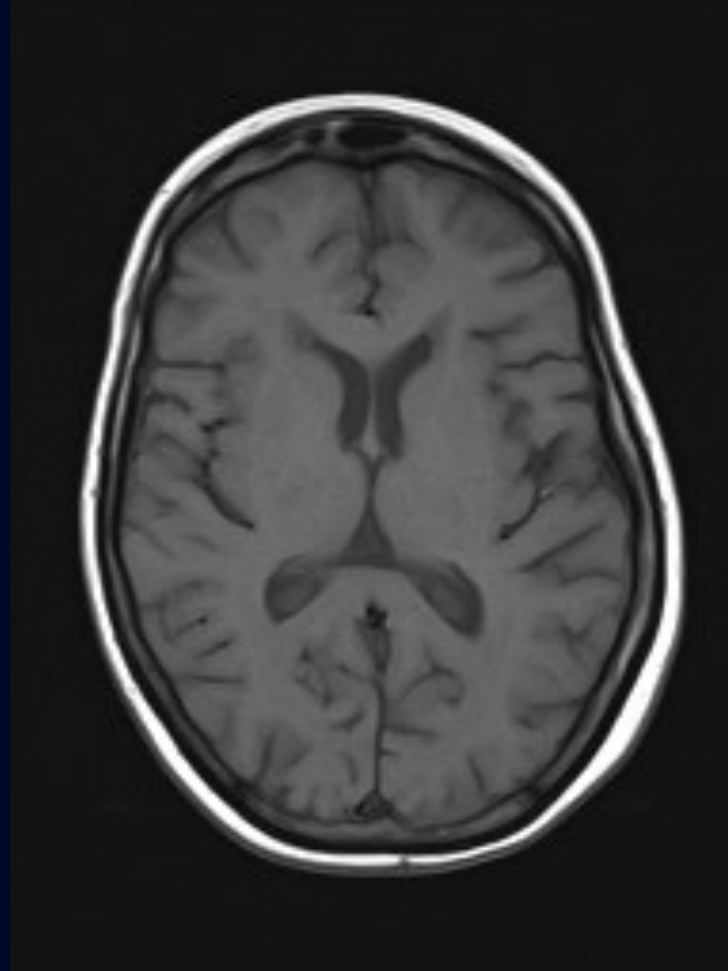
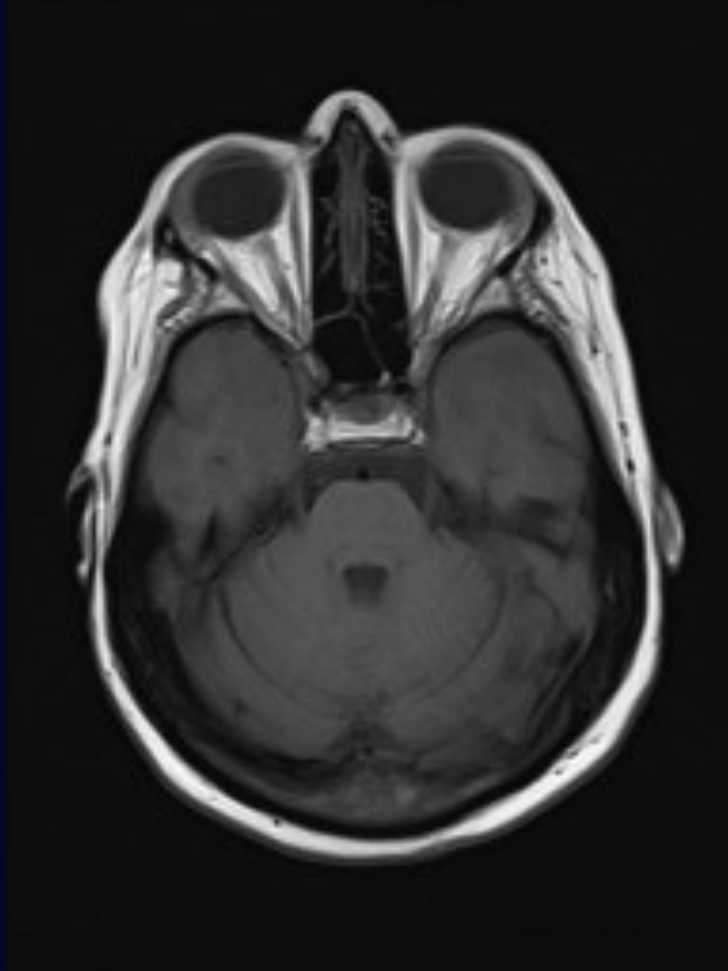


# IRM Cérébrale C- FLAIR (1/4)

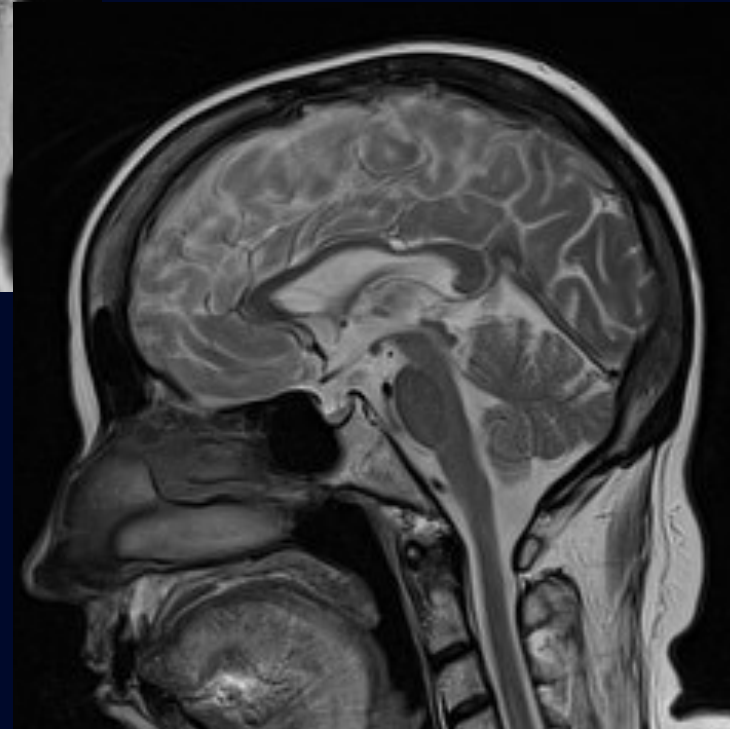
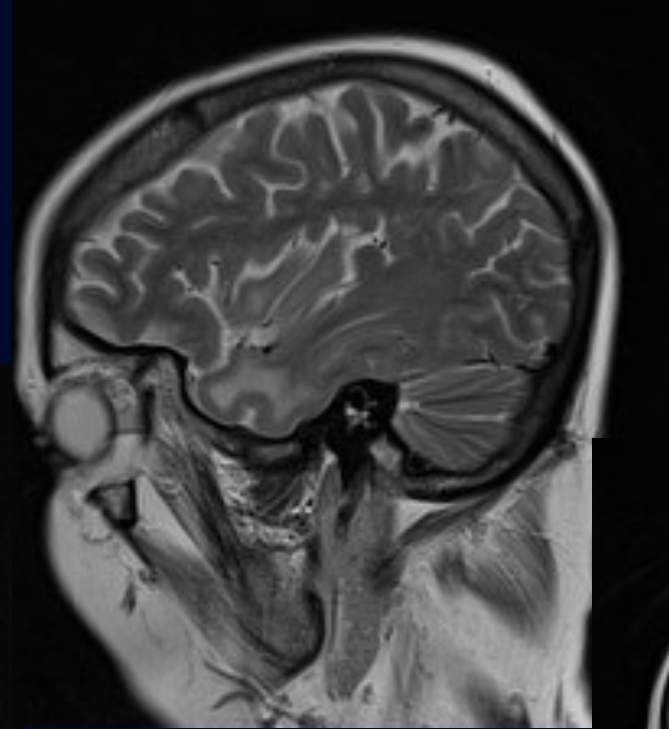
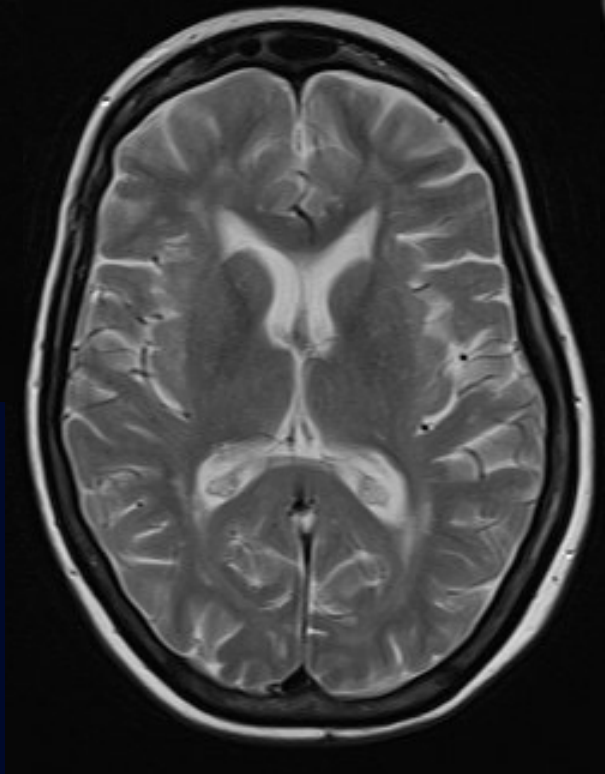
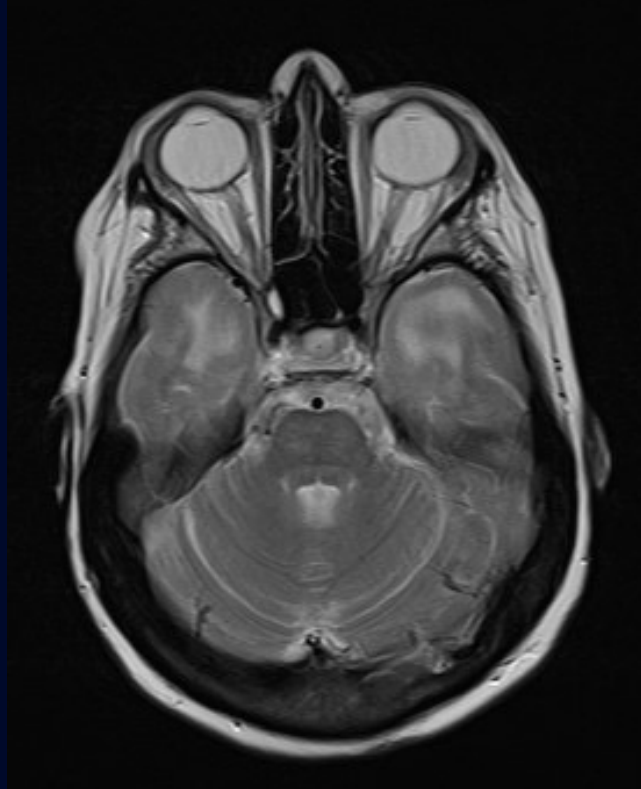




# IRM Cérébrale C- T1 (2/4)



# IRM Cérébrale C- T2 (3/4)

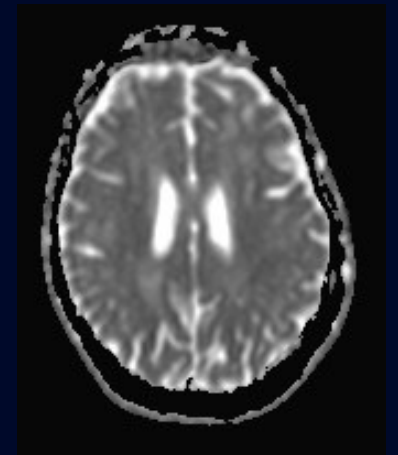
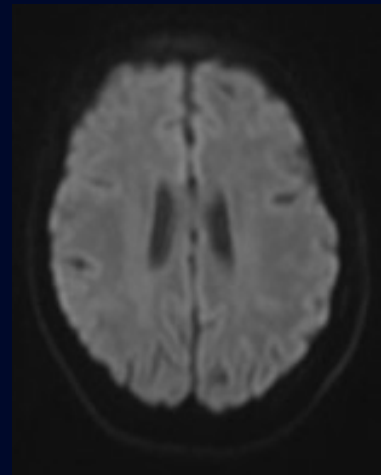
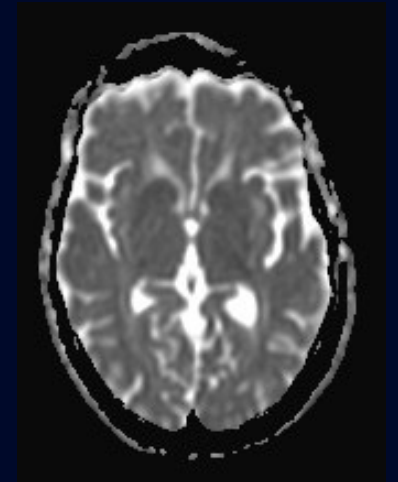
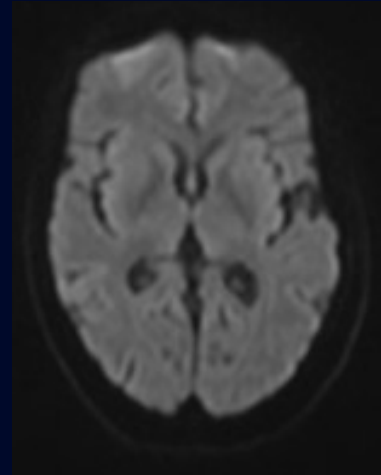
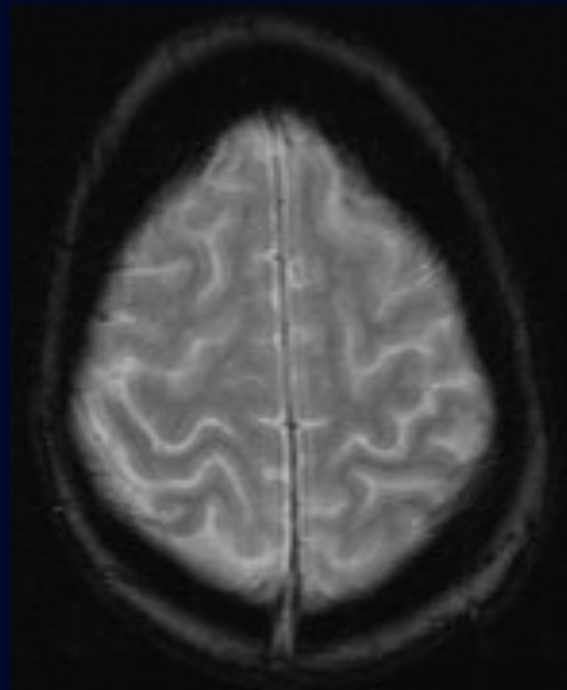
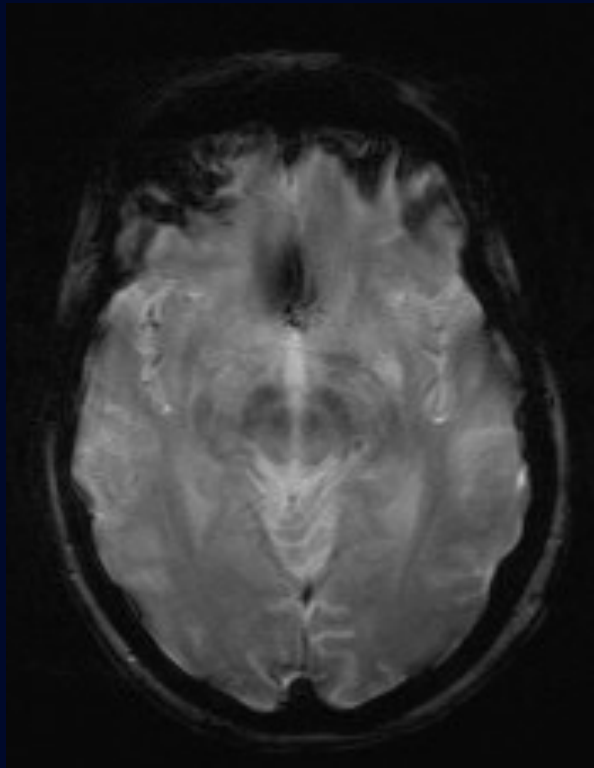


# IRM Cérébrale C- (4/4)

**GRE**

**b1000**

**ADC**





# Synthèse radiologique

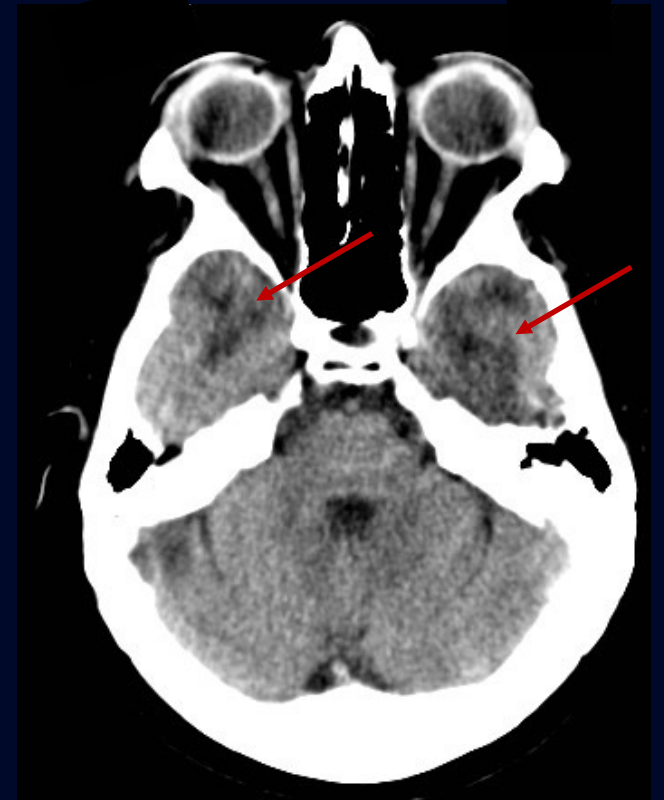
---

# Scan Cérébral C-

## Trouvailles radiologiques



Noyaux gris centraux normaux

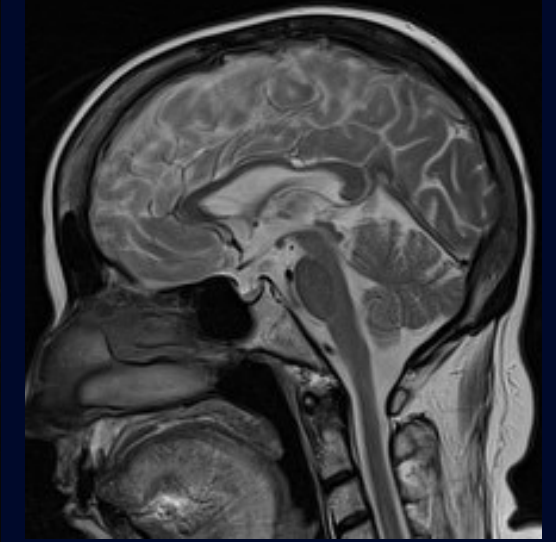
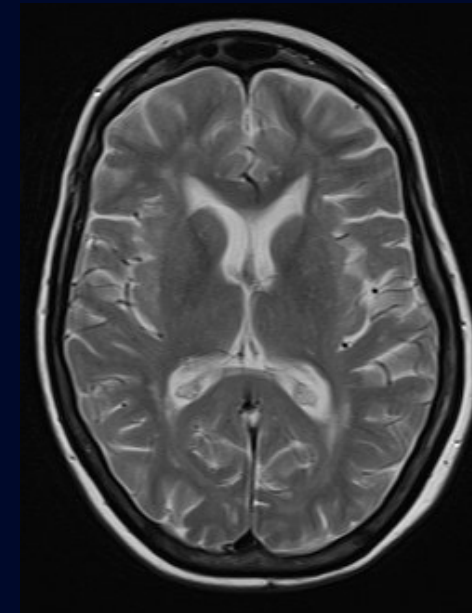
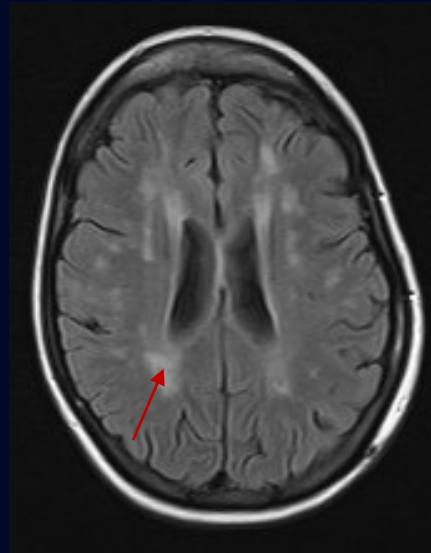
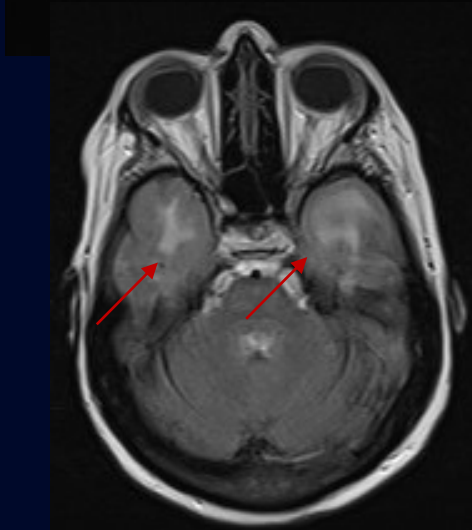
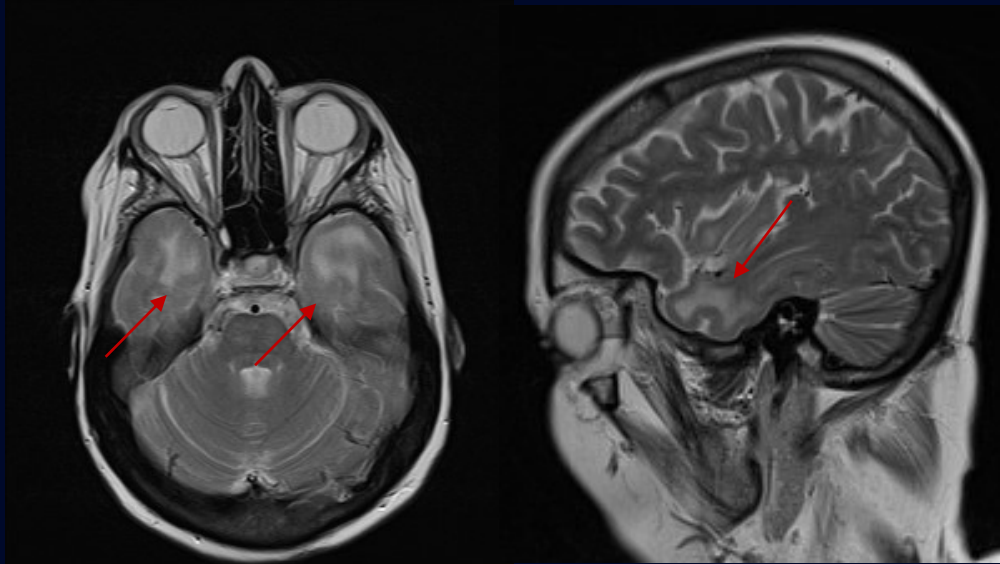


### Hypodensités sous-corticales

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

# IRM Cérébrale C-

## Trouvailles radiologiques



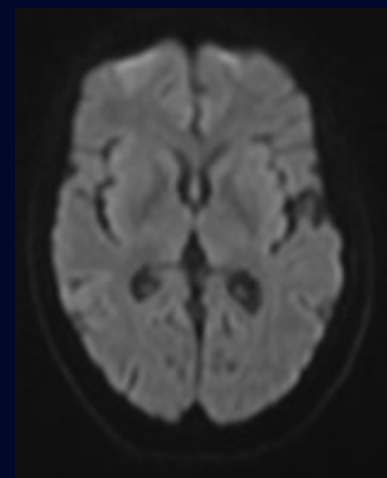
- Foyers d'hyposignal T2/FLAIR en regard de la matière blanche sous-corticale au niveau des pôles temporaux.
  - Cortex épargné
- Anomalies de la matière blanche profonde en fronto-pariétal.
- Pas d'atteinte du corps calleux.
- Légère atrophie cérébrale diffuse.

# IRM Cérébrale C-

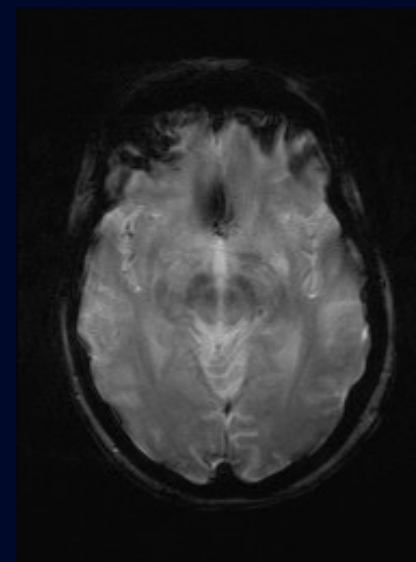
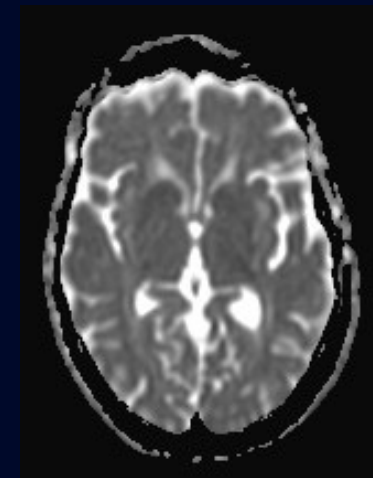
## Trouvailles radiologiques

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

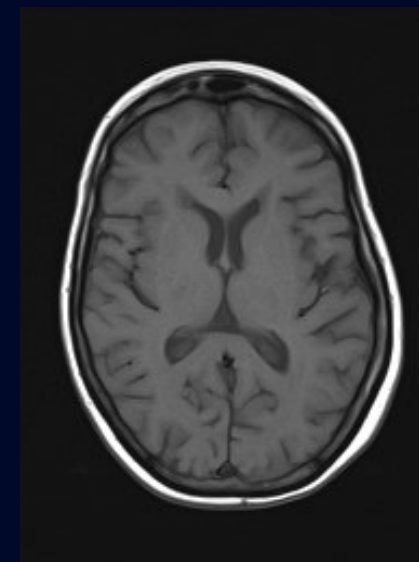
b1000



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

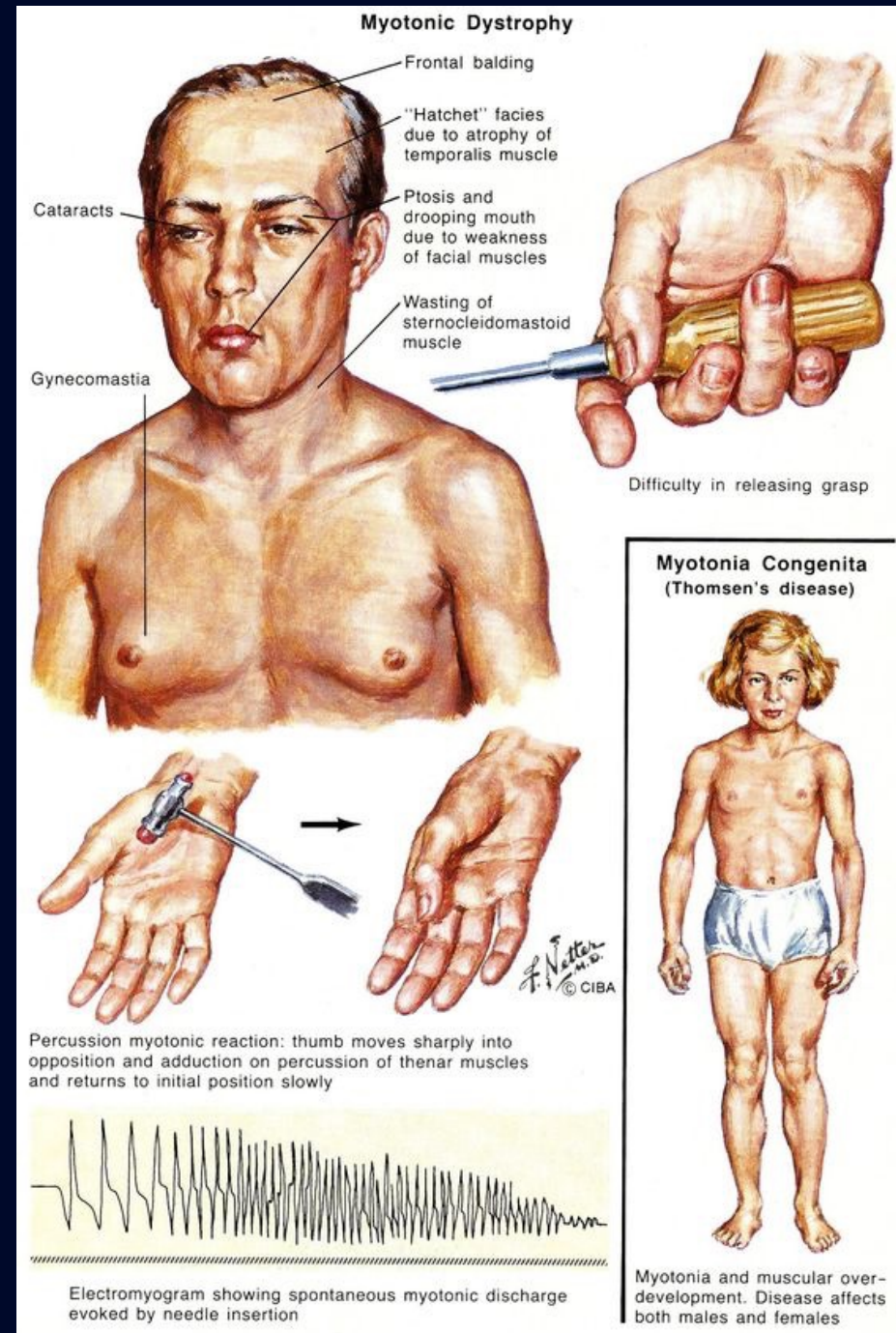
## Dystrophie Myotonique de Type I (DM1)

- 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

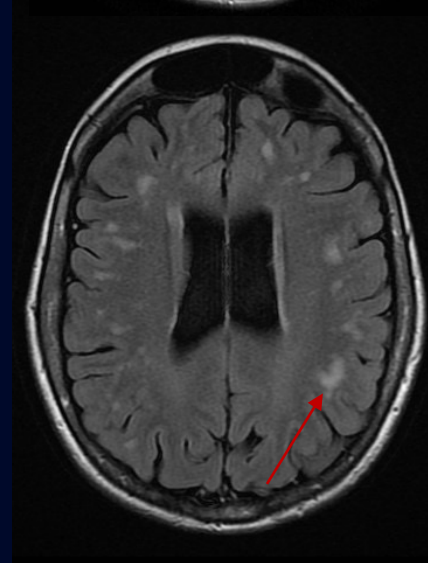
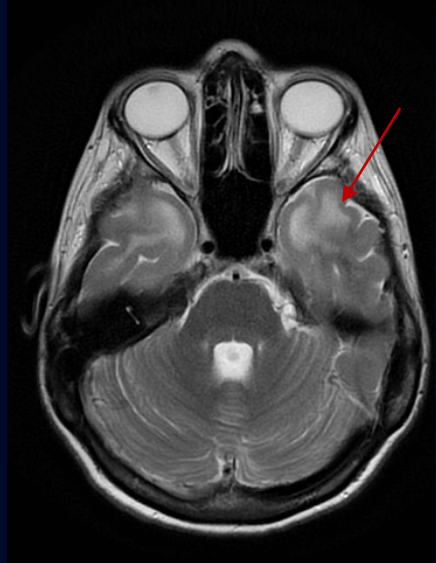
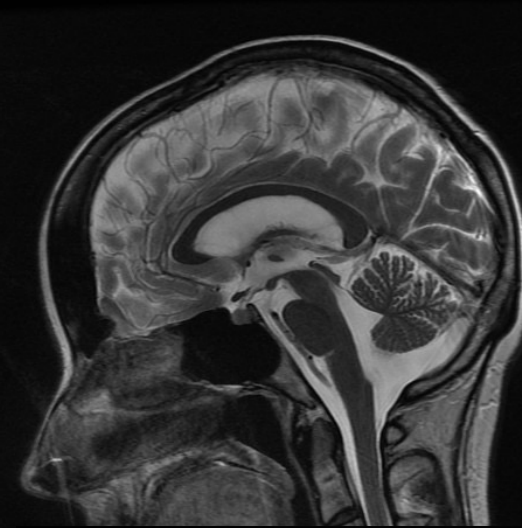
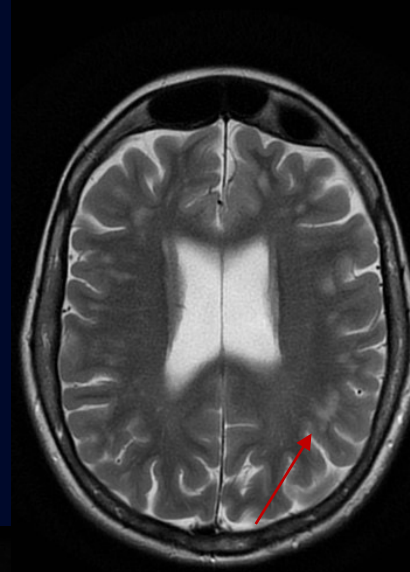
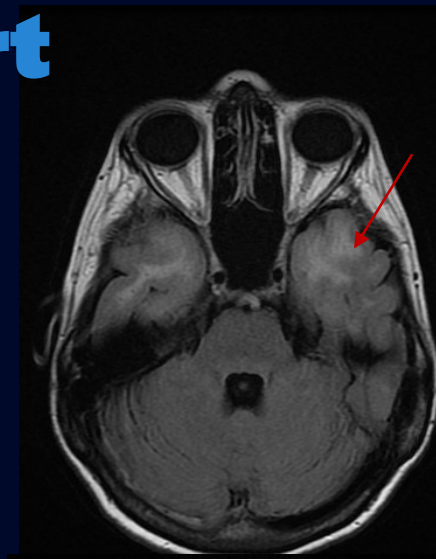




# Maladie de Steinert

## 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

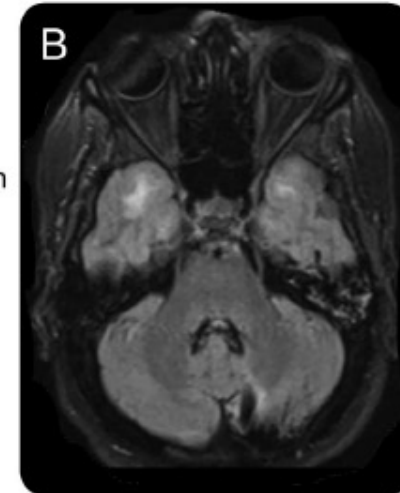
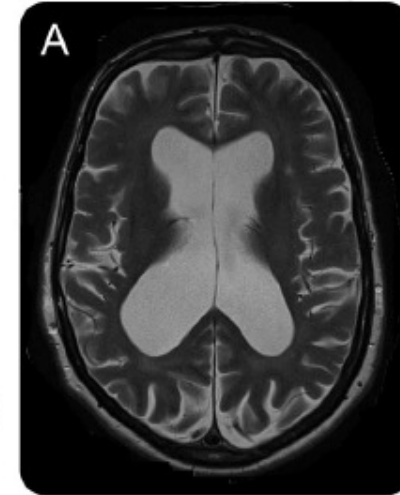
- Atrophie cérébrale
- Anomalies de la substance blanche
  - Surtout en temporal et frontal
  - Atteinte relativement symétrique
- Hyperostose de la voûte crânienne
- Altérations à l'imagerie du tenseur de diffusion
  - Augmentation globale de la diffusivité

### 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.