

CASE REPORT / CAS CLINIQUE

IMAGERIE DE LA MALADIE DE CREUTZFELDT JACOB SPORADIQUE

IMAGING IN DIAGNOSIS OF SPORADIC CREUTZFELDT JACOB DISEASE

HASSANI Rachid ¹
 BENABDELJILIL Maria ¹
 AÏDI Sadia ¹
 EL ALAOUI Faris Mustapha ¹
 JIDDANE Mohammed ²

1. Service de Neurologie A et Neuropsychologie Hôpital des Spécialités, Rabat, Maroc
2. Service de neuroradiologie, Rabat, Royaume du Maroc

E-Mail Contact - HASSANI Rachid : [rachidhassani1\(at\)gmail\(dot\)com](mailto:rachidhassani1@gmail.com)

Mots-clés: MALADIE DE CREUTZFELDT JACOB SPORADIQUE, IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE ENCEPHALIQUE, IRM

Keywords: SPORADIC CREUTZFELDT JACOB DISEASE, MAGNETIC RESONANCE IMAGING, MRI

RESUME

Les encéphalopathies spongiformes subaiguës transmissibles (ESST) sont des maladies infectieuses, neurodégénératives et génétiques. Elles sont caractérisées par la présence d'une substance protéique : le prion. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) encéphalique peut actuellement contribuer au diagnostic des ESST.

Nous rapportons le cas d'une patiente de 70 ans qui présenta en Juin 2004 un syndrome démentiel avec myoclonies, d'aggravation rapide et d'évolution fatale. L'électroencéphalogramme (EEG) objectivait une activité de fond ralentie et symétrique sans activité périodique. L'IRM encéphalique montrait des hypersignaux au niveau des noyaux gris centraux surtout du striatum mais aussi au niveau cortical. L'étude du Liquide céphalorachidien (LCR), trouvait une cytochimie normale avec présence de la protéine 14-3-3. Les sérologies syphilitiques étaient négatives, la sérologie de l'hépatite C positive et le bilan thyroïdien normal. Le diagnostic de maladie de Creutzfeldt Jacob sporadique probable a été retenu.

Une preuve anatomopathologique est le seul moyen d'obtenir un diagnostic certain dans les ESST, l'apport de l'imagerie et surtout les nouvelles techniques d'IRM peuvent être d'une aide précieuse dans le diagnostic des maladies à prion.

Dans les formes sporadiques, l'IRM peut mettre en évidence des hypersignaux des NGC visibles sur les séquences T2, Flair ou de diffusion, ce qui peut être un argument pour le diagnostic de MCJ sporadique chez un patient présentant une démence d'évolution rapide.

SUMMARY

The subacute transmissible spongiform encephalopathies (TSE) are infectious diseases, and neurodegenerative genetic. They are characterized by the presence of a protein substance: a prion. The magnetic resonance imaging (MRI) brain can currently contribute to the diagnosis of TSE.

We report the case of a patient of 70 years who presented in June 2004 with myoclonus, syndrome dementia, rapid deterioration and fatalities. The electroencephalogram (EEG) showed basic activity slowed and symmetrical without periodic activity. MRI brain showed hypersignals at the basal ganglia (BG) especially in the striatum but also the cortical level.

The study of cerebrospinal fluid (CSF), cytochemistry was normal with presence of the protein 14-3-3. Syphilitic serology was negative, serology for hepatitis C positive and normal thyroid stock. The diagnosis of Creutzfeldt Jacob sporadic likely was incorporated.

Pathological evidence is the only way to get a certain diagnosis in the TSE, the contribution of imaging and especially new technologies MRI can be a valuable aid in the diagnosis of prion diseases.

In sporadic forms, MRI can highlight hypersignals of BG visible on the sequences T2, Flair or broadcast,

which may be an argument for the diagnosis of sporadic Creutzfeldt Jacob in a patient with dementia of rapid change.

INTRODUCTION

A coté du tableau clinique, de l'électroencéphalographie, de la positivité de la protéine 14-3-3 dans le LCR, l'IRM encéphalique occupe actuellement une place importante dans le diagnostic des maladies à prions. Nous rapportons le cas d'une patiente qui a présenté une MCJ sporadique probable et chez qui l'IRM encéphalique a mis en évidence des anomalies évocatrices.

OBSERVATION

Mme A.H, 70 ans, mariée, 10 enfants, antécédents d'hypertension artérielle modérée de découverte récente, le début des symptômes remonte à juin 2004 par des troubles de la posture, des hallucinations visuelles avec réactions de peur et de méfiance. En octobre 2004, installation de troubles de la mémoire et du langage d'aggravation progressive avec impotence fonctionnelle des membres inférieurs, mouvements anormaux des 4 membres. Ce tableau évolue rapidement vers un état grabataire avec troubles sphinctériens, suspension de la parole et détérioration intellectuelle. Hospitalisée en Neurologie en janvier 2005, l'examen trouve une patiente consciente mais présentant une désintégration phonétique avec détérioration intellectuelle sévère. La station debout est impossible sans aide avec rétropulsions, hypertonie axiale et des membres, roue dentée aux poignets. Il existe des mouvements choréiques avec stéréotypies gestuelles, les réflexes ostéotendineux étaient abolis aux 4 membres, il n'y avait pas d'atteinte des nerfs crâniens. L'examen somatique est normal. Le scanner cérébral (TDM) était normal. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) encéphalique montre des hypersignaux en séquences pondérées T2 et FLAIR du striatum et du cortex temporal (fig. 1 et 2), sans anomalies bipallidales (absence « pulvinar sign »)

L'EEG met en évidence une activité de fond symétrique mais ralentie, sans autres anomalies. L'étude du liquide céphalorachidien : cytologie : 7 EB/mm³, protéinorachie : 0,49 g/l, glyccorrhachie : 0,92g/l. L'électrophorèse des protéines était normale. La protéine 14-3-3 positive. Le bilan biologique standard était normal. La sérologie TPHA - VDRL est négative, les anticorps anti-thyroglobuline et anti-thyroperoxydase négatifs et les hormones thyroïdiennes normales.

DISCUSSION

Le diagnostic de la maladie de Creutzfeldt Jacob sporadique probable a été retenu chez notre patiente devant la présentation clinique classique, la positivité de la protéine 14-3-3 dans le LCR et l'aspect évocateur à l'IRM encéphalique. La MCJ sporadique fait partie des ESST, dont l'agent responsable est la protéine prion, codé par le gène PRNP (prion protein (p27- 30) Le diagnostic se base sur un tableau clinique évocateur et les anomalies à l'EEG qui est toujours anormal et peut montrer un ralentissement du rythme de base comme chez notre patiente, des décharges d'ondes lentes delta, et dans 60% des cas des anomalies pseudo-périodiques.

L'examen du LCR est en général normal, en dehors d'une protéinorachie souvent modérément élevée, il permet la détection de la protéine 14-3-3. Cette protéine 14-3-3 est à ce jour, le test le plus sensible et le plus spécifique pour le diagnostic de cette forme de MCJ (1), elle peut cependant être retrouvée dans les encéphalites nécrosantes virales et les infarctus cérébraux. Le diagnostic de certitude reste neuropathologique (biopsie cérébrale ou autopsie).

Le scanner cérébral (TDM) peut être normal ou montrer une atrophie cérébrale ; cet examen était normal chez notre patiente. Dans la MCJ sporadique, l'IRM encéphalique peut être normale, mettre en évidence une atrophie, ou dans la moitié des cas révéler des hypersignaux dans les noyaux gris centraux (NGC), visibles sur les séquences T2, Flair ou de diffusion. Des hypersignaux dans les cortex cérébraux ou cérébelleux sont plus rarement observés (Schroter et al, 2000), (6).

Dans notre cas, des hypersignaux ont été visualisés sur les séquences T2 et FLAIR au niveau du striatum et du cortex temporal. Les hypersignaux dans les NGC, visibles sur les séquences T2 sont principalement localisés dans le putamen et le noyau caudé; et sont en général symétriques. Ce signe a une sensibilité diagnostic de 60 à 80% (8). La séquence FLAIR est plus sensible que la séquence T2, elle sera préférée en cas de suspicion de MCJ, si les séquences conventionnelles sont normales (Vrancken, 2000). L'IRM encéphalique de diffusion montre des anomalies très précoces, dès la 3ème semaine (Shiga, 2004), (7). Elle permet également de visualiser des anomalies corticales (3). La Spectro IRM (4) peut également aider au diagnostic : une valeur abaissée du N- Acetyl-Aspartate témoigne d'une perte neuronale. Par ailleurs, selon Meissner, 2004 (2) : les cas avec anomalies à l'IRM sont corrélés à une démence plus précoce, et à une durée d'évolution plus courte ; les cas sans anomalies sont corrélés à une dépression et à une atteinte sensorielle. Il n'y a pas de corrélation entre les hypersignaux des ganglions de la base (GB) et les signes

extrapyramidaux.

Le mécanisme exact de ces lésions reste inconnu ; il pourrait s'agir de dépôts de protéine prion détectables sur le plan neuropathologique. Dans la nouvelle variante de la MCJ (nvMCJ), l'aspect IRM typique est le « pulvinar sign », cet hypersignal bilatéral du pulvinar en T2 et FLAIR est plus important que dans les autres ganglions de la base, par ailleurs cet aspect peut être retrouvé dans certains cas de MCJ sporadiques (5).

CONCLUSION

Le diagnostic de certitude des MCJ reste anatomopathologique, cependant les nouvelles techniques de l'IRM occupent actuellement une place importante et très prometteuse dans l'orientation et l'approche de ce diagnostic.

BIBLIOGRAPHIE

1. HSICH G, KENNEY K. The 14-3-3 brain protein in cerebrospinal fluid as a marker for transmissible spongiform encephalopathy. *N Engl J Med.* 1996 ;335(13):924-30
2. MEISSNER B, KÖRTNER K, BARTL M, JASTROW U, MOLLENHAUER B, et al. Sporadic Creutzfeldt-Jakob disease: magnetic resonance imaging and clinical findings. *Neurology.* 2004;10;63(3):450-6.
3. MITTAL S, FARMER P, KALINA P, KINGSLEY P. Correlation of diffusion-weighted magnetic resonance imaging with neuropathology in Creutzfeldt-Jakob disease. *Arch Neurol.* 2002;59:128-4.
4. OPPENHEIM C, ZUBER M, GALANAUD D, DETILLEUX M, BOLGERT F, MAS JL, CHIRAS J, MEDER JF. Spectroscopy and serial diffusion MR findings in hGH-Creutzfeldt-Jakob disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2004;75(7):1066-9.
5. PETZOLD GC, WESTNER I, BOHNER G, EINHÄUPL KM, KRETZSCHMAR HA, VALDUEZA JM. False-positive pulvinar sign on MRI in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Neurology.* 2004 ; 62(7):1235-6. No abstract available.
6. SCHROTER A, ZERR I, HENKEL K. Magnetic resonance imaging in the clinical diagnostic of Creutzfeldt Jakob disease. *Arch Neurol* 2000;57:1751-1757.
7. SHIGA Y, MIYAZAWA K, SATO S, FUKUSHIMA R, SHIBUYA S, SATO Y et al. Diffusion-weighted MRI abnormalities as an early diagnostic marker for Creutzfeldt-Jakob disease. *Neurology.* 2004;63(3):443-9.
8. VRANKEN et al. Flair MRI in Sporadic Creutzfeldt Jakob disease. *Neurology* 2000; 12;55.147.