



## ARTICLE ORIGINAL / RESEARCH ARTICLE

## Forme familiale d'atrophie multi-systématisée : apport de l'imagerie par résonance magnétique

*Family form of multiple system atrophy: contribution of magnetic resonance imaging*

DIOP Abdoulaye Dione<sup>1</sup>, NIANG Fallou Galass<sup>1,3\*</sup>, AIDARA Chérif Mouhamadou<sup>1</sup>, TOURE kamador<sup>2</sup>, DIOP Abdoulaye Ndoye<sup>3</sup>, BA Sokhna<sup>1</sup>

<sup>1</sup>: Service d'imagerie médicale du CHNU FANN (Dakar - SENEGAL)

<sup>2</sup>: Service de neurologie du CHNU FANN (Dakar - SENEGAL)

<sup>3</sup>: Université Gaston Berger (Saint-Louis - SENEGAL)

### Mots-clés :

atrophie multisystématisée, Syndrome parkinsonien atypique, Syndrome cérébelleux, IRM

### Keywords:

multiple system atrophy, atypical Parkinsonism, cerebellar syndrome, MRI.

### \*Auteur

#### correspondant

Dr Fallou Galass NIANG,  
Maitre-Assistant, Université  
Gaston Berger Saint-Louis  
BP : 234 Saint-Louis  
Tel : 00221 77 665 65 90  
Email : faganing@gmail.com

Reçu le : 22.02.2022

Accepté le : 20.11.2022

### RÉSUMÉ

**Objectifs** : décrire la sémiologie IRM devant faire évoquer le diagnostic d'AMS devant un syndrome parkinsonien atypique.

**Matériels et méthodes** : nous avons explorés à l'IRM quatre patients, appartenant à une grande famille consanguine dont 21 membres présentaient un syndrome parkinsonien atypique répondant aux critères diagnostiques consensuels de l'AMS. Les examens étaient réalisés avec une IRM de 1,5 tesla en séquences axiales T1, T2, FLAIR, diffusion, 3D TOF et 3D T1 après injection de gadolinium.

**Résultats** : une atrophie cérébelleuse diffuse associée à une atteinte des pédoncules cérébelleux moyens et du tronc cérébral avec signe de la croix pontique était notée chez les 4 patients. A l'étage sus-tentorial une atrophie bipariétale été retrouvée chez 2 patients et une atrophie hippocampique bilatérale chez un patient. Il n'était pas noté d'atteinte des noyaux gris centraux, de la substance blanche, des nerfs crâniens sur leur trajet cisternal ni de prise de contraste pathologique.

**Conclusion** : la bonne connaissance de la sémiologie IRM de l'AMS associée aux constatations cliniques permet de poser le diagnostic de cette affection neurodégénérative et de la différencier des autres causes de syndrome parkinsonien atypique.

### ABSTRACT

**Objectives**: Describe the MRI semiology that should suggest the diagnosis of MSA in case of atypical Parkinsonian syndrome.

**Materials and methods**: on MRI we explored four patients, belonging to a large consanguineous family of which 21 members presented an atypical parkinsonian syndrome meeting the consensual diagnostic criteria of AMS. The examinations were carried out with an MRI of 1.5 tesla in sequences weighted in T1, T2, FLAIR, diffusion, 3D TOF and 3D T1 after injection of gadolinium

**Results**: Diffuse cerebellar atrophy associated with involvement to the middle cerebellar peduncles and brainstem with « hot cross bun sign » was noted in all 4 patients. On the supratentorial level, bi-parietal atrophy was found in 2 patients and bilateral hippocampal

atrophy in one patient. No involvement of the basal ganglia, white matter, cranial nerves along their cisternal path or pathological contrast enhancement was noted.

**Conclusion:** Good knowledge of the MRI semiology of MSA associated with clinical findings makes possible to diagnose this neurodegenerative condition and differentiate it from other causes of atypical Parkinsonian syndrome.

## 1. Introduction

L'atrophie multisystématisée (AMS) est une pathologie neurodégénérative de l'adulte rare, sporadique et fatale. Elle est considérée comme le syndrome parkinsonien atypique neurodégénératif le plus fréquent [1]. Les critères diagnostiques d'AMS sont essentiellement cliniques reposant sur l'association variable d'un syndrome parkinsonien, d'un syndrome cérébelleux, d'une dysautonomie et d'un syndrome pyramidal avec deux degrés de certitude : « possible » et « probable » [2]. Certains examens complémentaires permettent d'apporter des arguments pour le diagnostic d'AMS comme la présence d'anomalies évocatrices à l'IRM cérébrale [3]. En effet, l'IRM morphologique s'accompagne généralement d'anomalies spécifiques permettant de distinguer l'AMS de la maladie de parkinson idiopathique et des autres syndromes parkinsoniens atypiques [4]. Nous allons à partir de 4 patients appartenant à une grande famille consanguine décrire la sémiologie IRM de cette affection et faire une revue de la littérature.

## 2. Matériels et Méthodes

Nous avons réalisé une étude transversale descriptive

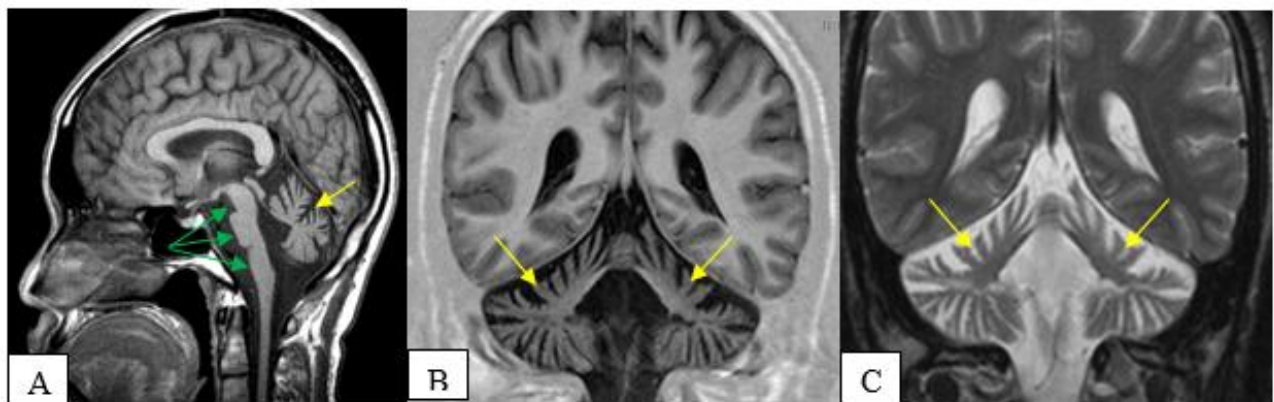
incluant 21 membres (12 Hommes et 09 femmes) d'une même famille présentant un syndrome parkinsonien atypique et répondant aux critères diagnostiques consensuels de l'AMS. Les données de l'IRM cérébrale de quatre patients issus de cette famille ont été analysées et comparées. Les examens étaient réalisés avec une machine haut champ de 1,5 tesla de marque Phillips achieva selon le protocole suivant :

- séquences axiales T1, Flair, T2\*, diffusion, et coronales T2, T1 inversion récupération
- 3D T2 Haute Résolution (HR) centrée sur la fosse postérieure, 3D TOF et 3D T1 après injection de 10 cc de chélate de gadolinium suivi d'une séquence axiale T1 tardif au décours de l'injection.

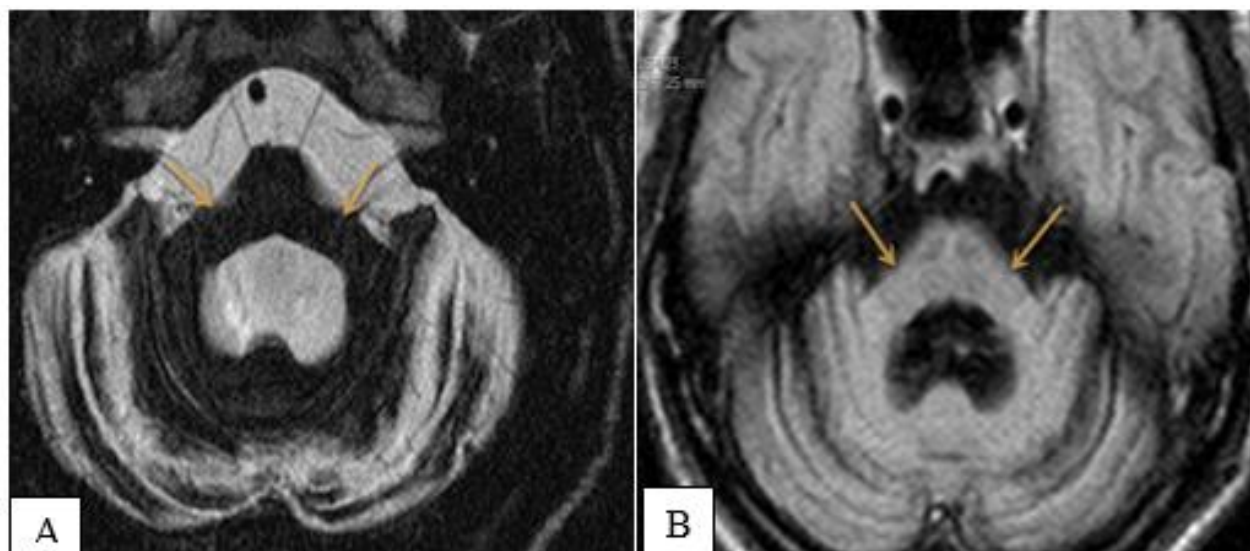
## 3. Résultats

L'âge moyen des patients était de 44,2 ans (+/- 18,8). Sur le plan clinique, la forme cérébelleuse était notée chez 19 patients (soit 90,5%) et le type putaminale chez 2 patients (soit 9,5%).

L'IRM cérébrale objectivait chez 4 patients une atrophie cérébelleuse, des pédoncules cérébelleux moyens et du tronc cérébral (*figures 1 et 2*).



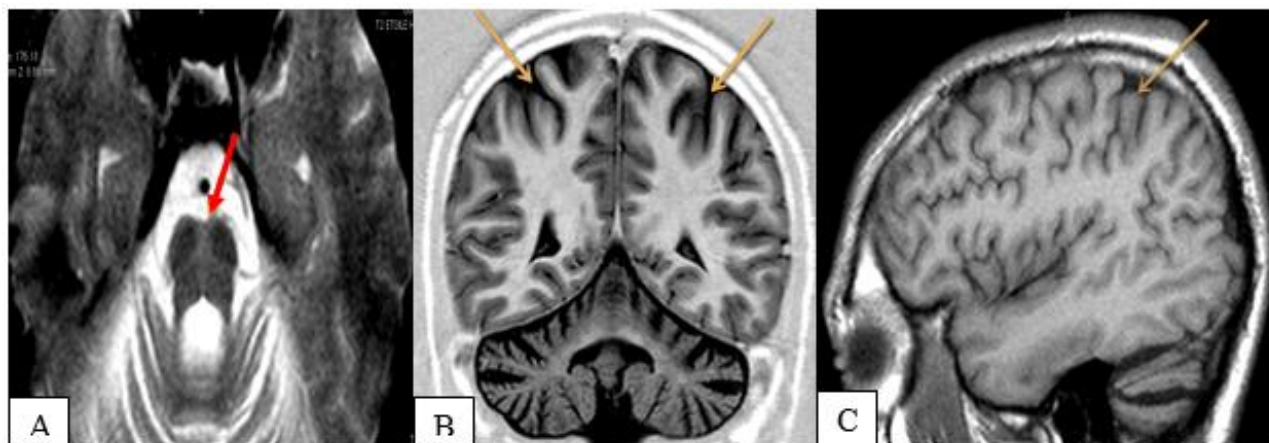
**Figure 1:** IRM cérébrale en coupes sagittale T1 (A), coronale T1 IR (B) et coronale T2 (C), montrant une atrophie cérébelleuse (flèche jaunes) et du tronc cérébral (flèches vertes).



**Figure 2** : IRM cérébrale en coupes axiales T2 HR (A) axial T2 Flair (B) montrant une atrophie pédoncules cérébelleux moyens (flèches).

Le signe de la croix pontique ou de la brioche apparaissant sous forme d'un hypersignal FLAIR en

forme de croix de la protubérance annulaire était présent chez les quatre patients (*figure 3*). Une atrophie hippocampique a été notée chez un patient et une atrophie bipariétale chez deux patients (*figure 3*).



**Figure 3** : IRM cérébrale en coupe axiale T2 EG (A), coronale T1 IR (B) et sagittale T1 (C) montrant un signe de la croix pontique ou « hot cross bun sign » (flèche rouge) en sus-tentorial une atrophie corticale bipariétale (flèches jaunes).

Il n'était pas noté d'atteinte des noyaux gris centraux notamment des putamens, de la substance blanche, des artères cérébrales ou de prise de contraste pathologique après injection de chélate de gadolinium. L'analyse de la séquence 3D T2 HR ne retrouvait pas d'anomalie sur le trajet cysternal des nerfs crâniens.

#### 4. Discussion

L'Atrophie Multisystématisée (AMS) fait partie des syndromes parkinsoniens atypiques encore appelé

syndromes parkinsoniens plus. Il s'agit d'une affection neurodégénérative progressive et fatale, survenant le plus souvent dans la sixième décennie [5].

La physiopathologie de l'AMS reste mal connue et l'origine de la maladie serait probablement polyfactorielle impliquant plusieurs phénomènes dont la chronologie ni les liens de causalité ne sont jusque-là pas encore déterminés [6].

L'hypothèse d'une origine génétique a été récemment relancée du fait de la découverte de plusieurs cas issus de même famille. En effet, l'étude de cas familiaux a mis en évidence des variantes et mutations dans le gène de

COQ2 ; d'où la nécessité d'autres études avec de plus larges cohortes [7]. Notre travail rapporte 21 cas d'AMS tous appartenant à une grande famille consanguine vivant dans une zone géographique. Les études toxiques et environnementales n'ont pas été contributives. Ainsi, nous suspectons une cause génétique avec un mode de transmission autosomique récessive.

Les critères diagnostiques d'AMS reposent sur l'association variable de quatre signes cliniques : un syndrome parkinsonien, un syndrome cérébelleux, une dysautonomie et un syndrome pyramidal. On distingue deux types d'AMS : l'AMS-P où le syndrome parkinsonien prédomine et l'AMS-C où le syndrome cérébelleux est au premier plan. Par ailleurs, on classe la maladie selon trois niveaux de certitude : AMS « possible », « probable » et « certaine » ; le caractère certain étant apporté par l'examen anatomopathologique post mortem [2,3]. L'AMS est caractérisée sur le plan anatomopathologique par la présence d'inclusions oligodendrogiales, constituées d'alpha-synucléine anormale, faisant émerger le concept d'« alpha-synucléinopathie » [8].

L'IRM morphologique montre généralement des anomalies qui orientent vers l'AMS permettant ainsi de la distinguer de la maladie de Parkinson idiopathique et des autres syndromes parkinsoniens atypiques [4]. De plus, l'IRM est habituellement normale dans la maladie de Parkinson.

La forme putaminale (AMS-p ou dégénérescence striatonigrique) se traduit à l'IRM par atrophie des putamens apparaissant en hyposignal T2\*, bordés en dehors par un liseré en hyposignal T1 et hypersignal T2. La séquence en écho de gradient ou T2 EG semble détecter de manière plus précoce l'hyposignal putaminal lié à un dépôt de fer [9]. Aucune atteinte des noyaux gris centraux n'a pas été notée chez les quatre patients qui ont pu bénéficier d'une IRM cérébrale. Ceci s'explique par le fait qu'ils souffraient de la forme cérébelleuse de l'AMS retrouvait dans 90,5% de la population d'étude. La forme cérébelleuse (AMS-c), caractérisée par une atrophie olivo-ponto-cérébelleuse se traduit à l'IRM par un hypersignal T2 centropontique en forme de croix donnant le « signe de la brioche » ou « hot cross bun sign » des anglo-saxons comme noté chez nos 4 patients [10]. Cette présentation serait due à l'atteinte des fibres ponto-cérébelleuses transverses, tout en respectant le tegmentum protubérantielle et les faisceaux cortico-spinaux et serait observée chez deux tiers des patients [11,12]. L'atrophie du pont, des pédoncules cérébelleux moyens et du cervelet complète la présentation classique de l'AMS-c. L'atteinte concomitante des putamens est fréquente [4].

Les atrophies corticales notées à l'IRM chez deux patients pourraient être en rapport avec des signes de vieillissement cérébral.

L'atrophie hippocampique bilatérale pourrait s'expliquer par une association possible avec une maladie d'Alzheimer. En effet cette association a été déjà rapportée par Rusina et al. Chez une patiente de 61 ans [13].

Le diagnostic différentiel de l'AMS à l'imagerie se fait avec la maladie de Parkinson et paralysie supra-nucléaire progressive. Dans ce contexte, l'analyse de l'aspect du tronc cérébral sur une coupe sagittale médiane est essentielle, permettant d'identifier les atrophies segmentaires. Une atrophie protubérantielle oriente vers l'AMS-c, une atrophie mésencéphalique vers la paralysie supra-nucléaire progressive, alors que le tronc cérébral apparaît normal en cas de maladie de Parkinson [14,15]. Sur le plan thérapeutique, une prise en charge multidisciplinaire est indispensable pour accompagner ces patients et leur famille. Cependant, les moyens médicamenteux restent limités notamment pour la prise en charge des troubles moteurs. Les troubles dysautonomiques sont plus accessibles à un traitement symptomatique permettant d'améliorer la qualité de vie [16].

## 5. Conclusion

L'AMS est une affection neurodégénérative progressive de cause inconnue. La bonne connaissance de la sémiologie IRM de l'AMS associée aux constatations cliniques permet de poser le diagnostic. L'IRM permet également de distinguer l'AMS des autres causes de syndrome parkinsonien.

## Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt.

## 6. Références

1. Wenning GK, Geser F, Krismer F, Seppi K, Duerr S, Boesch S, et al. The natural history of multiple system atrophy: a prospective European cohort study. *Lancet Neurol* 2013;12(3):264-74.
2. Gilman S, Wenning GK, Low PA, Brooks DJ, Mathias CJ, Trojanowski JQ, et al. Second consensus statement on the diagnosis of multiple system atrophy. *Neurology* 2008;71(9): 670-6.
3. Foubert-Samier A, Tison F, Meissner WG. L'atrophie multisystématisée. *Pratique Neurologique – FMC* 2015;6:115-123
4. Cantin S et al. IRM morphologique dans les syndromes parkinsoniens. *Pratique Neurologique* 2010 : 135-144

5. Bjornsdottir A, Gudmundsson G, Blondal H, Olafsson E. Incidence and prevalence of multiple system atrophy: a nation-wide study in Iceland. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2013;84 (2):136-40.
6. Fellner L, Jellinger KA, Wenning GK, Stefanova N. Glial dysfunction in the pathogenesis of alpha-synucleinopathies: emerging concepts. *Acta Neuropathol* 2011;121(6):675-93.
7. Mitsui J, Matsukawa T, Ishiura H, Fukuda Y, Ichikawa Y, Date H, et al. Mutations in COQ2 in familial and sporadic multiple-system atrophy. *N Engl J Med* 2013;369(3):233-44.
8. Tong J, Wong H, Guttman M, Ang LC, Forno LS, Shimadzu M, et al. Brain alpha-synuclein accumulation in multiple system atrophy. Parkinson's disease and progressive supranuclear palsy: a comparative investigation. *Brain* 2010;133:172-88.
9. Kraft E, Trenkwalder C, Auer DP. T2\*-weighted MRI differentiates multiple system atrophy from Parkinson's disease. *Neurology* 2002;59(8):1265-7.
10. Shrivastava A. The hot cross bun sign. *Radiology* 2007;245:606-7.
11. Cantin S, Krainik A, Fraix V et al. Intérêts de l'IRM dans la prise en charge des syndromes parkinsoniens. *Feuilles de Radiologie* 2008;48(5):291-302.
12. Apartis E, Blancher A, Meissner WG, Guyant-Maréchal L, Maltête D, De Broucker T, et al. FXTAS: new insights and the need for revised diagnostic criteria. *Neurology* 2012;79(18):1898-907.
13. Rusina R, Bourdain F, Matej R et al. Atrophie multi-systématisée et maladie d'Alzheimer : association rare de deux affections neuro-dégénératives. A propos d'un cas *Rev Neurol.* 2007;163(12):1239-1241.
14. Oba H, Yagishita A, Terada H, et al. New and reliable MRI diagnosis for progressive supranuclear palsy. *Neurology* 2005;64:2050-5.
15. Paviour DC, Price SL, Jahanshahi M, Lees AJ, Fox NC. Regional brain volumes distinguish PSP, MSA-P, and PD: MRI-based clinico-radiological correlations. *Mov Disord* 2006;21:989-96.
16. Wenning GK, Geser F, Poewe W. Therapeutic strategies in multiple system atrophy. *Mov Disord* 2005;20(12):67-76.