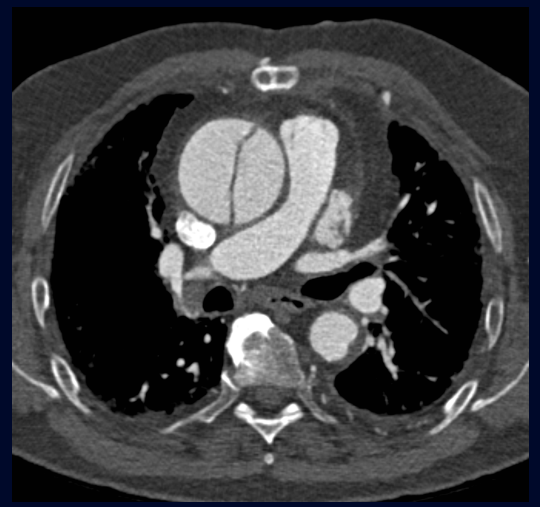
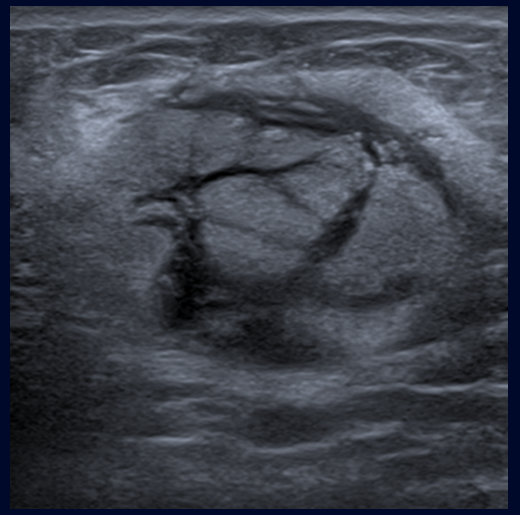
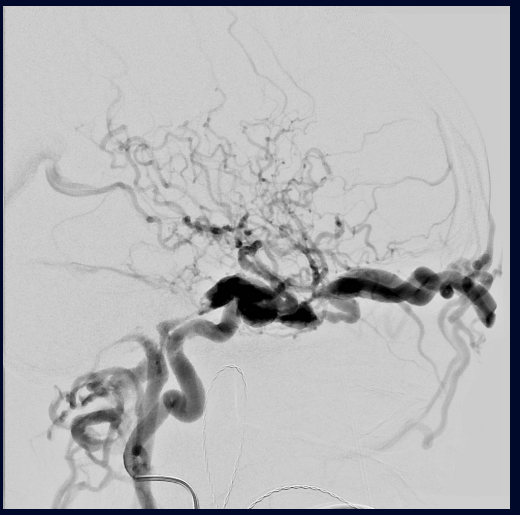




Cas de la semaine #168

20 AVRIL 2020

Préparé par Simon Nepveu R2

Dr Jean-Martin Baillargeon MD FRCPC

CHUM

Département de radiologie, radio-oncologie et médecine nucléaire
Faculté de médecine

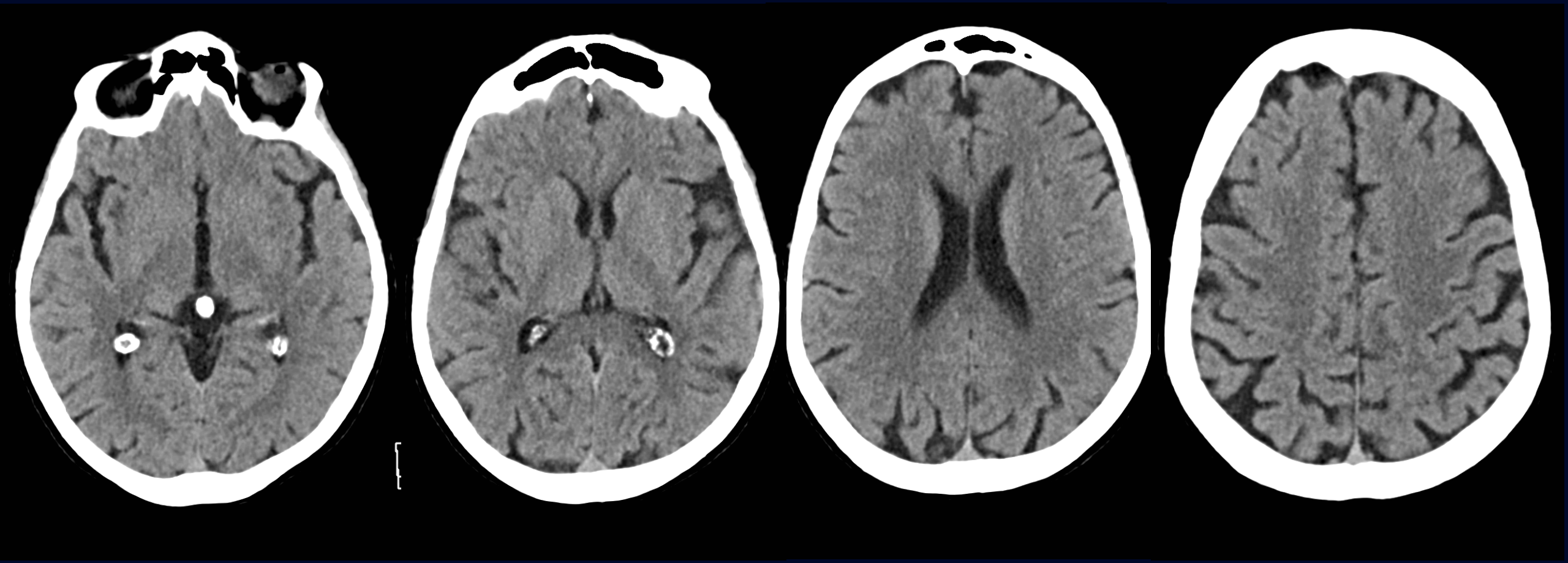
Université de Montréal

Histoire Clinique

- Se présente avec troubles neurocognitifs rapidement progressifs depuis 6 mois
- Symptômes à prédominance frontale
- Pas d'antécédents familiaux de troubles neurocognitifs
- Évaluation faite en externe

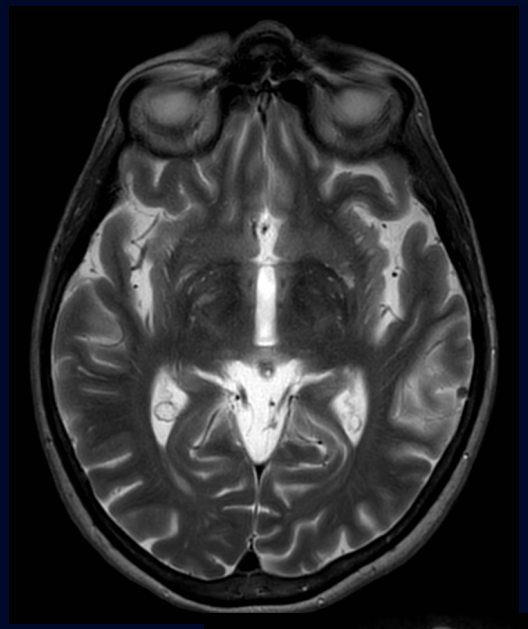
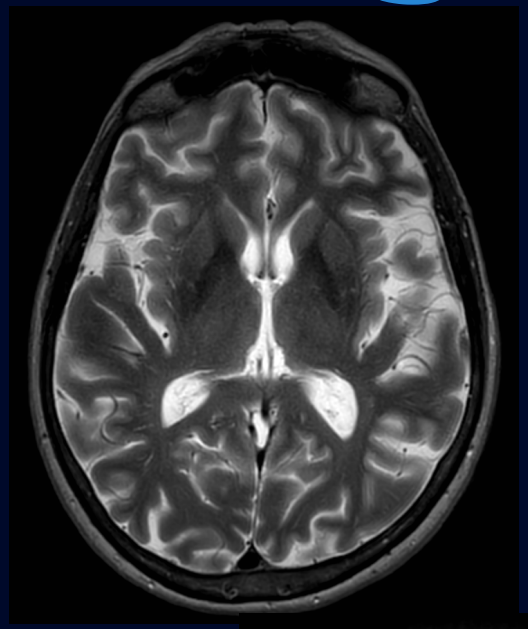
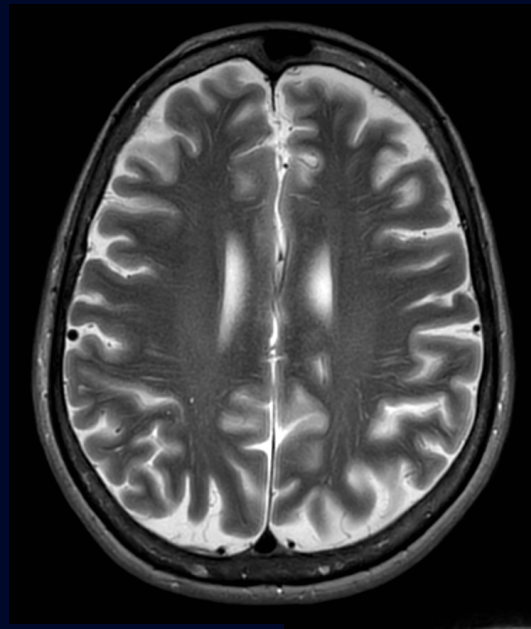
67 ans

Imagerie

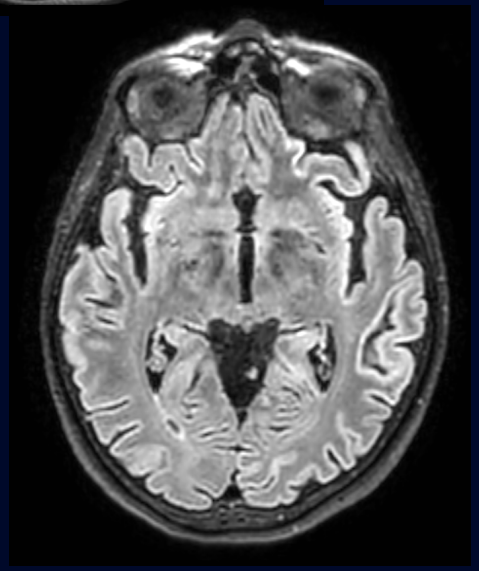
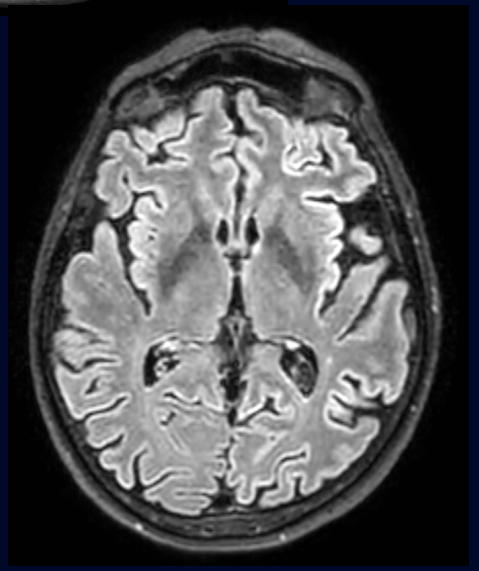
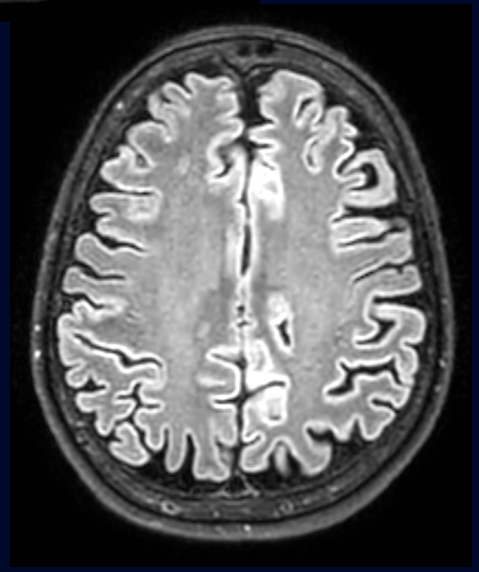


SCAN CÉRÉBRAL C-
AXIAL

Imagerie

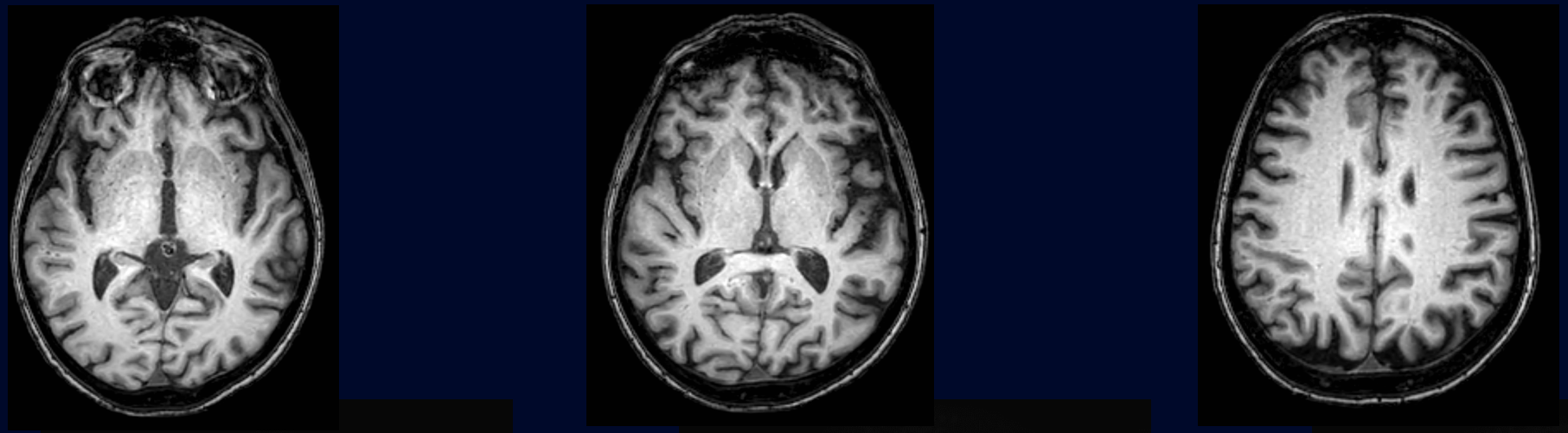
T2 AXIAL

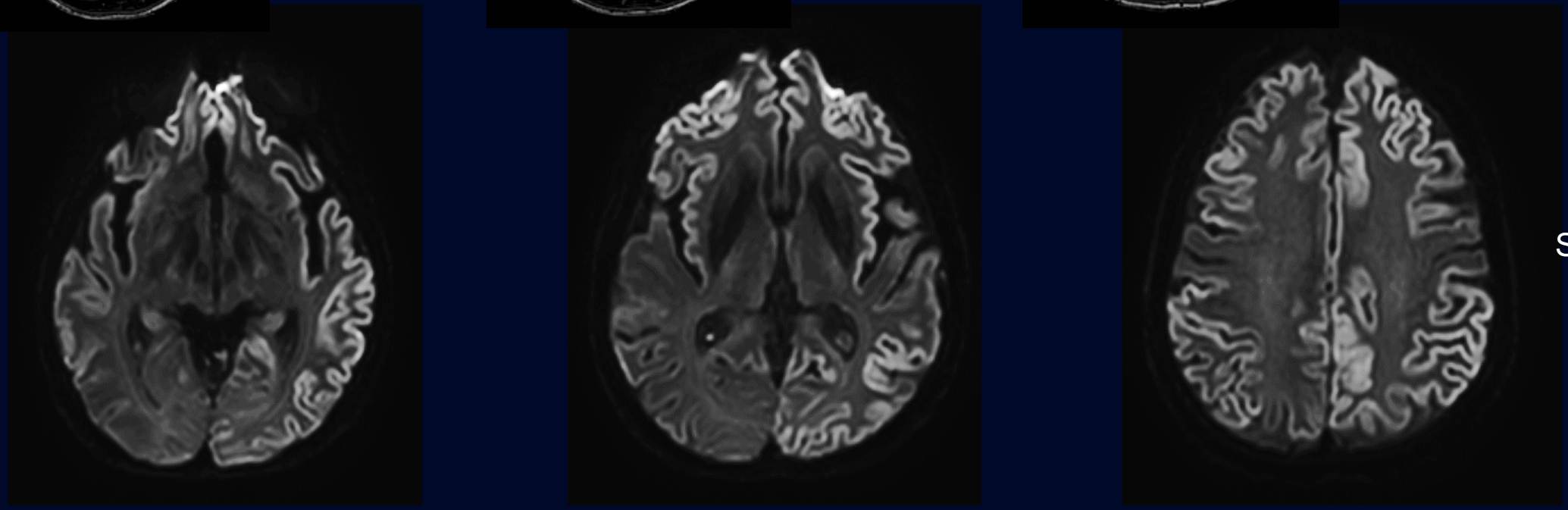
FLAIR

IRM CÉRÉBRALE C-

Imagerie



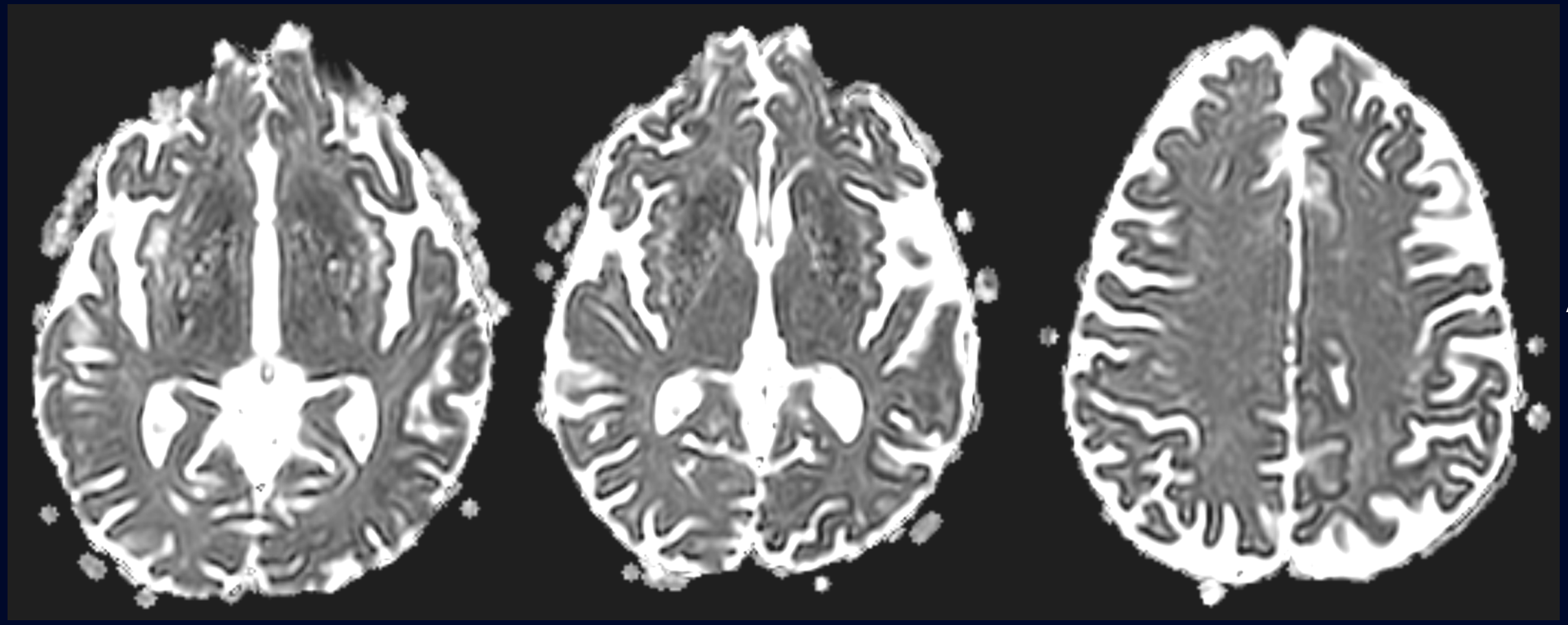
T1 AXIAL



SWI (B1000)

IRM CÉRÉBRALE C-

Imagerie



ADC

IRM CÉRÉBRALE C-

Imagerie complémentaire

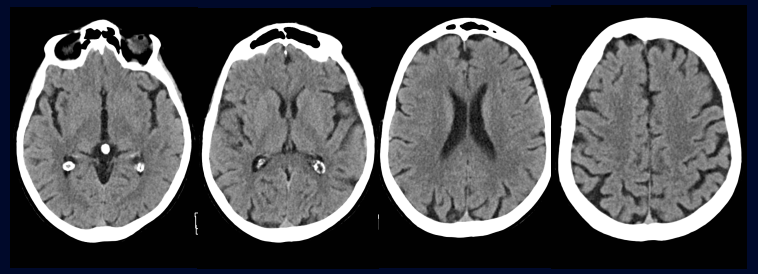
TEP cérébrale au FDG marqué au Fluor-18

Hypométabolisme marqué au cortex frontal gauche et plus légèrement en pariéto-temporal gauche et aux régions postérieures des gyri cingulaires

TEP pan-corporelle au FDG-18

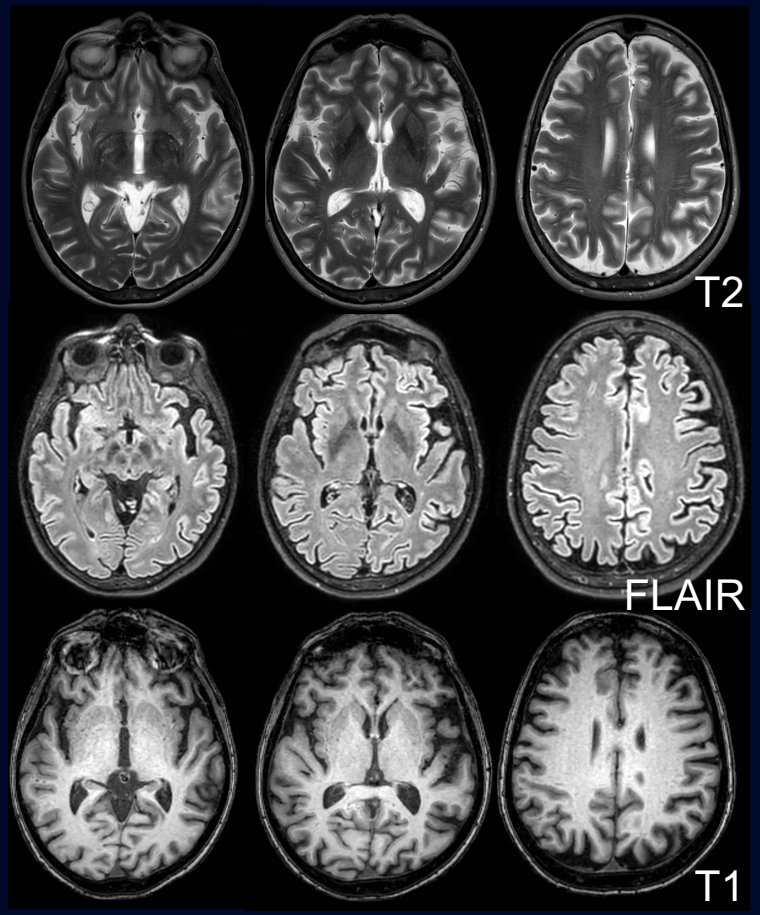
Pas de foyers de captation suspecte de néoplasie

Description de l'imagerie



SCAN CÉRÉBRAL C-
AXIAL

AUCUN LÉSION ISCHÉMIQUE
OU EXPANSIVE



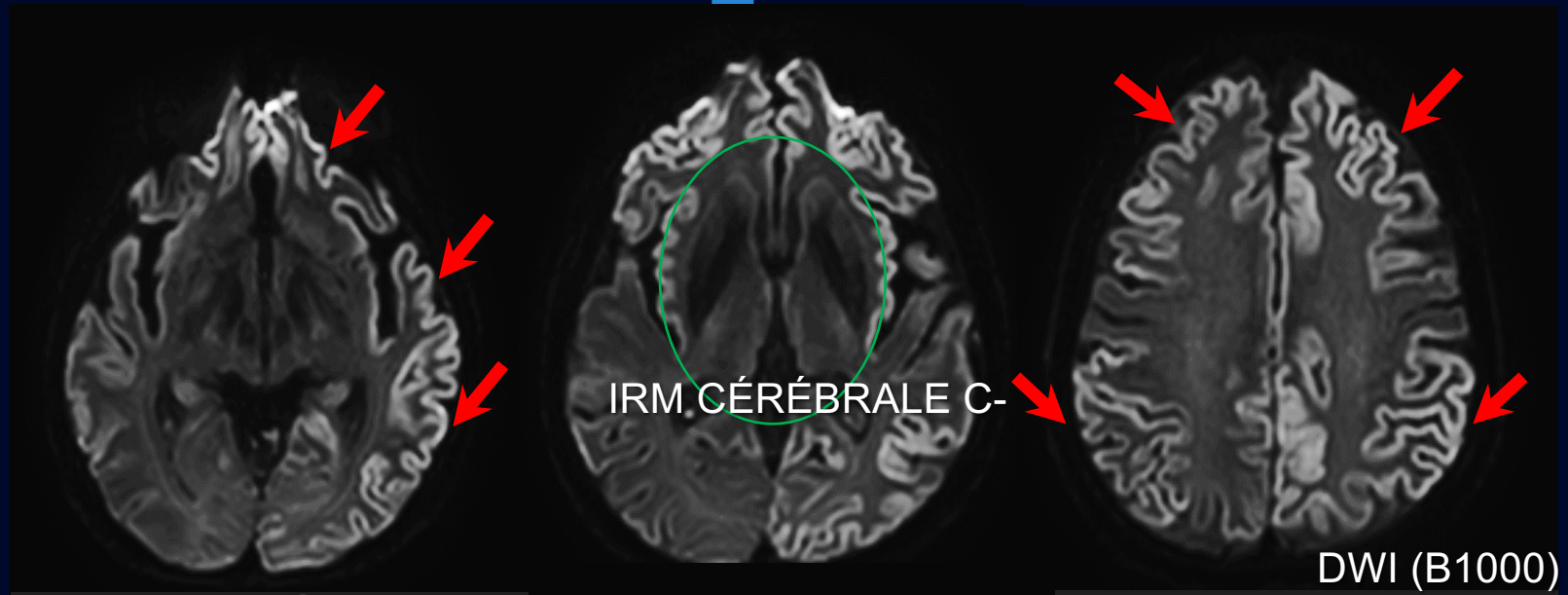
IRM CÉRÉBRALE C-

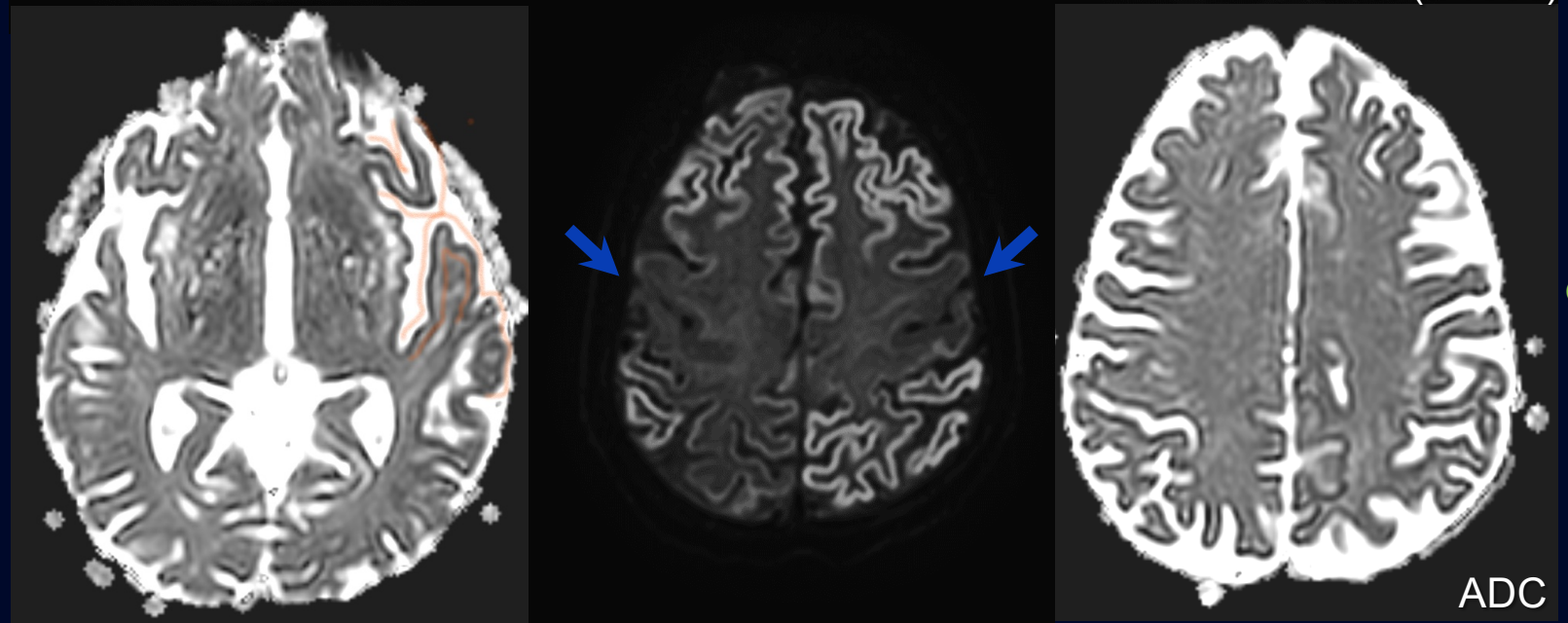
AUCUNE ANOMALIE DE SIGNAL
EN PONDÉRATION T1, T2 OU FLAIR

PAS DE MASSE (SOUS RÉSERVE C-)

ATROPHIE LÉGÈRE DES LOBES TEMPORAUX

Description de l'imagerie





ANOMALIES DE RESTRICTION CORTICALES DIFFUSES DOMINANTES EN FRONTO-PARIÉTAL ET TEMPO-OCCIPITAL GAUCHE EN DWI (FLÈCHES ROUGES).

RESTRICTION CORRÉLÉE EN ADC (CONTOUR ORANGE)

RESTRICTION ÉPARGNE LES RÉGIONS ROLANDIQUES (FLÈCHES BLEUES)

PAS DE FOYER DE RESTRICTION AUX NOYAUX GRIS CENTRAUX NI À LA SUBSTANCE BLANCHE (CERCLE VERT)

PAS DE THROMBOSE VEINEUX
PAS D'ANOMALIE CÉRÉBELLEUSE
(images non présentées)

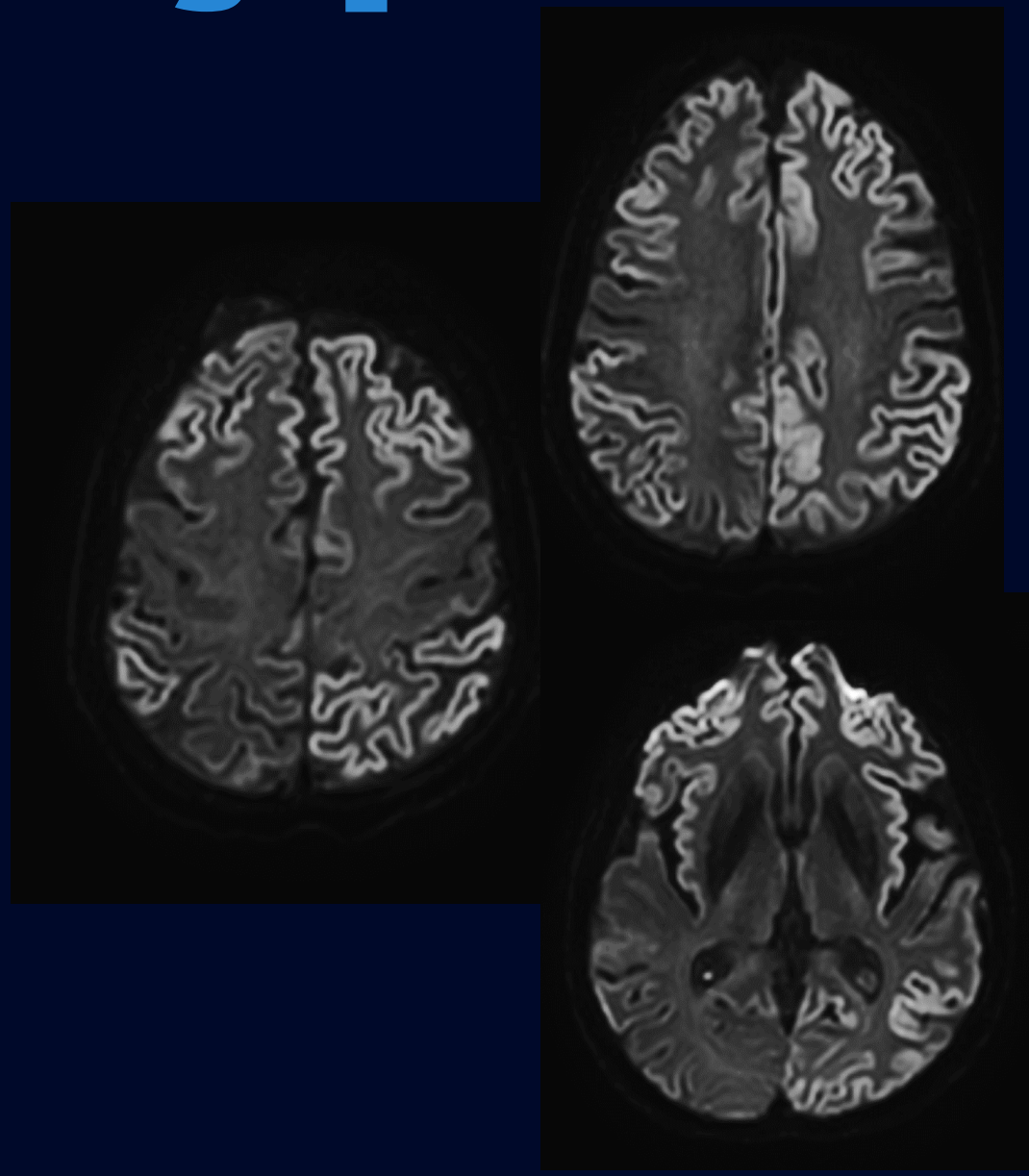
Synthèse radiologique

✓ Restriction corticale diffuse:

- épargnant les régions rolandiques (gyri pré et post centraux)
- sans implication des noyaux gris centraux
- sans extension à la matière blanche sous-corticale

✓Pas d'atteinte cérébelleuse

✓Atrophie à patron préférentiel temporal



Diagnostic différentiel

FOYERS DE RESTRICTION GYRIFORMES

- **Atteinte hémodynamique** ➡

- Atteinte métabolique

- Atteinte infectieuse/auto-immune

- Maladie génétique

- **Encéphalopathie hypoxo-ischémique aigue**
  - ✖ Pas d'antécédents d'arrêt cardiaque, asphyxie ou autre contexte traumatique aigu.
  - ✖ Pas de signe d'oedème en pondération T2/FLAIR
  - ✖ Pas d'atteinte des autres régions métaboliquement très actives comme les ganglions de la base ou l'hippocampe

- **AVC ischémique**
  - ✖ Vaste atteinte ne respectant pas les territoires vasculaires
  - ✖ Pas d'atteinte de la substance blanche
  - ✖ Pas d'évidence de lésion ischémique à la tomodensitométrie

Diagnostic différentiel

FOYERS DE RESTRICTION GYRIFORMES

- **Atteinte hémodynamique** → **État post-ictal**
  - ✖ Pas de clinique de convulsion
  - ✖ Pas d'oedème cérébral en lien avec état post-ictal
  - ✖ Pas d'anomalie de signal aux régions hippocampiques
- Atteinte métabolique
- Atteinte infectieuse/auto-immune
- Maladie génétique

Diagnostic différentiel

FOYERS DE RESTRICTION GYRIFORMES

- Atteinte hémodynamique
- **Atteinte métabolique** →
- Atteinte infectieuse/auto-immune
- Maladie génétique

- **Hypoglycémie:**
  - ✖ Pas d'antécédents de diabète
  - ✖ Pas d'atteinte de la substance blanche dans un contexte d'hypoglycémie, bien qu'une atteinte corticale isolée soit possible mais moins probable
- **Hyperammoniémie:**
  - ✖ Pas de contexte d'hépatopathie connue
  - ✖ Pas de foyer de restriction prédominants aux régions insulaires/gyrus cingulaire

Diagnostic différentiel

FOYERS DE RESTRICTION GYRIFORMES

- Atteinte hémodynamique
- Atteinte métabolique
- **Atteinte infectieuse/auto-immune** →
- Maladie génétique

- Maladie de Creutzfeld-Jakob

✓ Foyers de restriction de diffusion asymétriques dans 3 régions corticales

✓ Foyers de restriction épargnant la région périrolandique

✓ Démence apparue depuis 6 mois et rapidement progressive

✗ Pas d'atteinte des noyaux centraux

- Encéphalite herpétique

✗ Pas d'anomalie de signal en ponderation T2/FLAIR aux hippocampes et aux amygdales (région mésiale temporale)

Diagnostic différentiel

FOYERS DE RESTRICTION GYRIFORMES

- Atteinte hémodynamique
- Atteinte métabolique
- **Atteinte infectieuse/auto-immune** →
- Maladie génétique

- Encéphalite limbique

✓ Foyers de restriction de diffusion asymétriques temporaux et orbito-frontaux

✗ Pas de foyers spontanés d'hypersignal T1 témoignant de foyers nécrotiques hémorragiques

✗ Patient très malade, rarement en ambulatoire

- Encéphalite paranéoplasique

✗ Pas de primaire à la TEP au FDG

Diagnostic différentiel

FOYERS DE RESTRICTION GYRIFORMES

- Atteinte hémodynamique
- Atteinte métabolique
- Atteinte infectieuse/auto-immune
- **Maladie génétique mitochondriale** →

MELAS (mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, stroke-like episodes)

- ✖ Foyers de restriction de diffusion parieto-temporo-occipital (peu d'atteinte frontale)
- ✖ Apparition habituellement avant 40 ans
- ✖ Tableau clinique de cécité et surdité

Autre diagnostic différentiel

BASÉ SUR CONTEXTE CLINIQUE

Alzheimer (AD)/Démence corps de Lewy (DCL) →

- ✓ Atteinte à la TEP possiblement compatible avec une forme AD atypique
- ✗ Restriction de diffusion corticale peu compatible avec AD/DCL
- ✗ Pas d'atrophie pariétale concordante
- ✗ Pas d'atrophie mesio-temporale à l'IRM
- ✗ Pas de contexte clinique rapporté d'hallucination pour DCL

Diagnostic probable

Maladie de Creutzfeld-Jakob (sCJD)

Forme sporadique
Creutzfeld-Jakob Disease

Diagnostic probable: **Maladie de Creutzfeld-Jakob**

- Trouvailles IRM:
  - Patron de restriction corticale à l'IRM très spécifique pour sCJD dans le contexte clinique
  - 30% des cas de sCJD ont des foyers de restriction de diffusion uniquement corticaux, sans atteinte des noyaux centraux
- Tableau clinique de démence rapidement progressive concordant
- Élément additionnel en faveur:

  Électroencéphalographie (EEG) post IRM démontre:

  - *Dysfonction cérébrale lente diffuse compatible avec une encéphalopathie*
  - *Des potentiels évoqués géants avec la stimulation lumineuse intermittente à basse fréquence*, tel que retrouvés dans sCJD.

Limitations pour un diagnostic probable

Ponction lombaire réalisée peu sensible pour le sCJD (contexte de détection d'infection)

- glucose, GB, GR, protéines dans les limites de la normale
- pas de test effectué pour recherche de marqueurs spécifiques tels protéines S100B, 14-3-3 ou RT-QuIC

Peu d'information sur la présence d'autres symptômes neurologiques nécessaires pour le diagnostic (myoclonie, symptômes visuels, cérébelleux, mutisme, etc)

Maladie de Creutzfeld-Jakob

Pathophysiologie

Maladie de la famille des encéphalopathies spongiformes.

Elle est causée par un prion PrP(Sc), une glycoprotéine à conformation anormale s'accumulant dans les cellules, engendrant une dégénérescence neuronale.

Épidémiologie

Prévalence de 1 sur 1 000 000

Âge médian à la mort:
68 ans (formes classiques)
28 ans (forme variante)

Maladie de Creutzfeld-Jakob

Formes d'atteinte

CLASSIQUE

-Sporadique (85-90%) **sCJD**

-Familiale (10%) – mutation gène PRP **fCJD**

-Iatrogénique – transplantation ou hormones cadavérique **iCJD**

VARIANTE

-spongiforme bovine "maladie vache folle" **vCJD**

Critères diagnostiques

Désordre neuropsychiatrique et ponction lombaire positive pour RT-QuIC

OU

Démence à progression rapide avec au moins deux symptômes:
- Myoclonie
- Symptômes visuels ou cérébelleux
- Atteinte pyramidale ou extrapyramidale
- Mutisme akinétique

ET

Soit EEG positif, PL positive pour 14-3-3 ou présentation classique à la résonance magnétique

ET

Pas d'autre diagnostic plus probable

Diagnostic définitif à la pathologie

Pronostic + Traitement

- Mauvais pronostic
- Progression dégénérative rapide et fatale avec survie médiane de 5 mois (forme classique) à 14 mois (forme variante)
- Aucun traitement

Présentation radiologique

Forme classique CJD

<u>Foyer restriction de diffusion IRM C-</u>

Atteinte noyaux gris centraux:

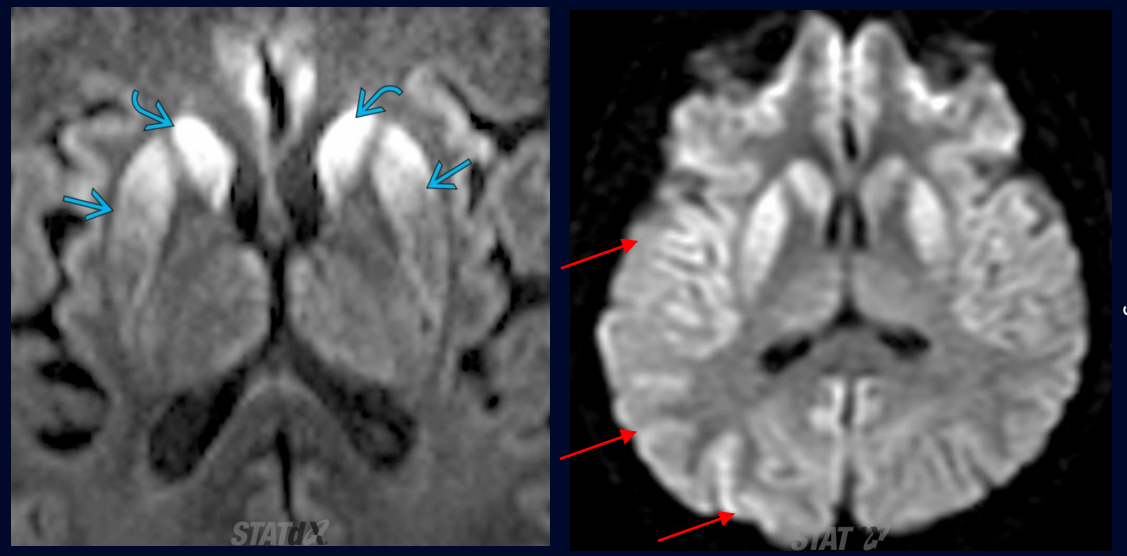
- noyau caudé et putamen

- moins thalamus
- Intensité augmente habituellement plus la maladie progression

Atteinte corticale :

"cortical ribbon"

- patron frontal, pariétal et temporal
- symétrique ou asymétrique, focale ou diffuse
- épargne du cortex périrolandique
- Atrophie cérébrale fréquente



Images tirées de STATDX

Distribution de l'atteinte

60 % noyaux centraux + cortex

30% cortex seulement

10% aucune restriction

Les anomalies en hypersignal T2/Flair accompagnent souvent les anomalies de restriction, **<u>mais les séquences T2/Flair peuvent être normales ou quasi-normales (d'où la nécessité de faire une séquence en diffusion si un CJD est suspecté cliniquement)</u>**

Pas de rehaussement post contraste

Présentation radiologique

Forme variante CJD

<u>Foyer restriction diffusion IRM C-</u>

Atteinte noyaux gris centraux:

- noyau caudé et putamen

+ thalamus:

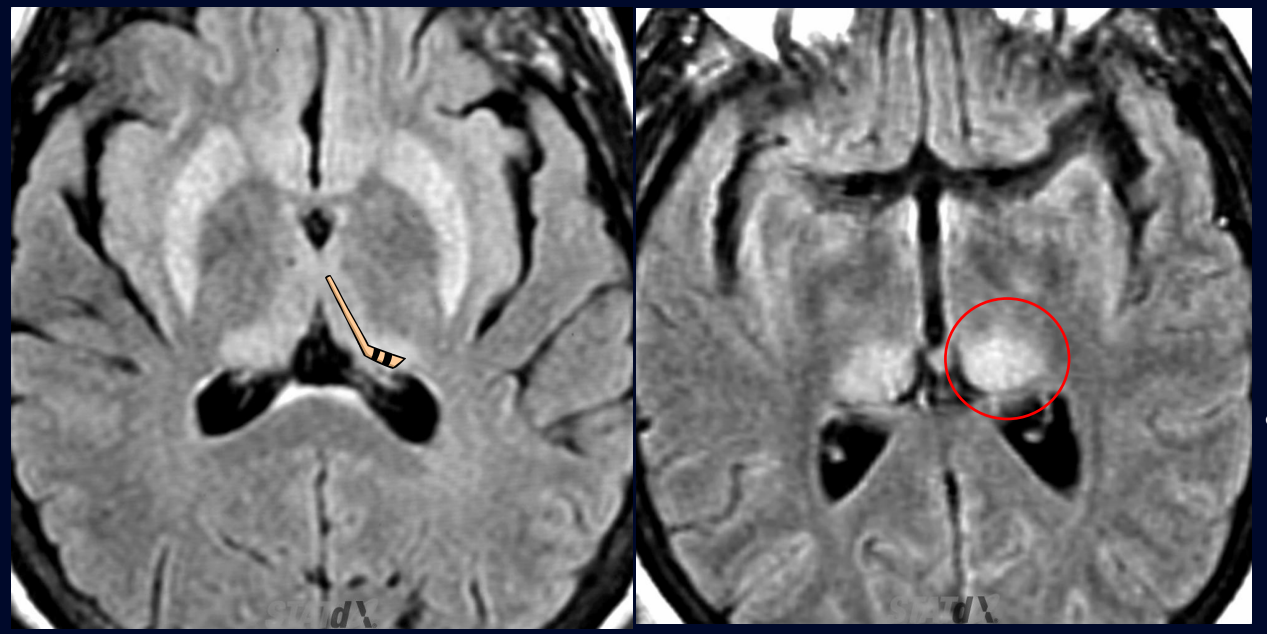
- atteinte bilatérale du noyau pulvinar et portion dorsomédiale

“Hockey stick sign”

- atteinte des noyaux pulvinar (noyaux postérieurs)

“ Pulvinar sign” (cercle)

Atteinte corticale: non prédominante



Images tirées de STATDX

Références

FRAGOSO, D. C., FILHO, A. L. D. M. G., PACHECO, F. T., BARROS, B. R., LITTIG, I. A. ET AL 2017. Imaging of Creutzfeldt-Jakob Disease: Imaging Patterns and Their Differential Diagnosis. *RadioGraphics,* 37, 234-257.

PAI, V., SITOH, Y. Y. & PUROHIT, B. 2020. Gyriform restricted diffusion in adults: looking beyond thrombo-occlusions. *Insights Imaging,* 11(1):20

RUDGE, P., HYARE, H., GREEN, A., COLLINGE, J. & MEAD, S. 2018. Imaging and CSF analyses effectively distinguish CJD from its mimics. *J Neurol Neurosurg Psychiatry,* 89, 461-466.

TSCHAMPA, H. J., KALLENBERG, K., KRETZSCHMAR, H. A., MEISSNER, B., KNAUTH, M., ET AL 2007. Pattern of cortical changes in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *AJNR Am J Neuroradiol,* 28, 1114-8.

MIRAL D. JHAVERI, M., 2020. *Statdx - Creutzfeldt-Jakob Disease (CJD)*. [en ligne] App.statdx.com. Disponible en ligne au: https://app.statdx.com/document/creutzfeldt-jakob-disease-cjd/c1b11eff-cf5b-45a8-8a01-d67654231f57?searchTerm=cjd

Cdc.gov. 2020. *Diagnostic Criteria | Creutzfeldt-Jakob Disease, Classic (CJD) | Prion Disease | CDC*. [en ligne] Disponible en ligne au: https://www.cdc.gov/prions/cjd/diagnostic-criteria.html