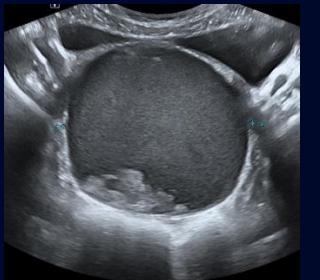
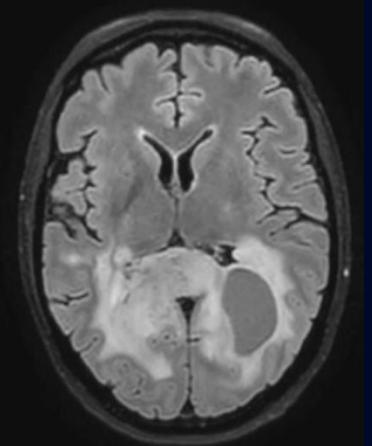


60^e
ANNIVERSAIRE

Département de
radiologie,
radio-oncologie
et médecine nucléaire

Faculté de médecine

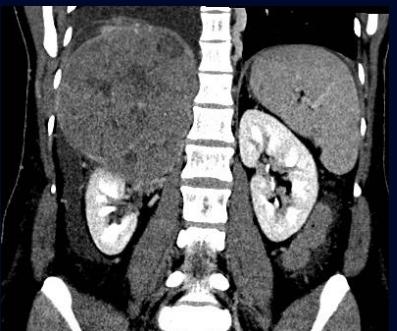


Cas de la semaine #361

21 avril 2025

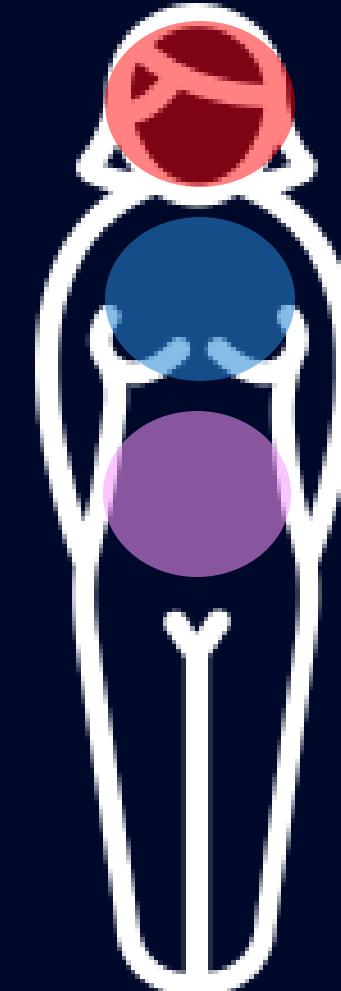
Préparé par Dr An Ni Wu _{R2}

Dr Patrick Bourgouin _{MD FRCPC}
CHUM



Histoire Clinique

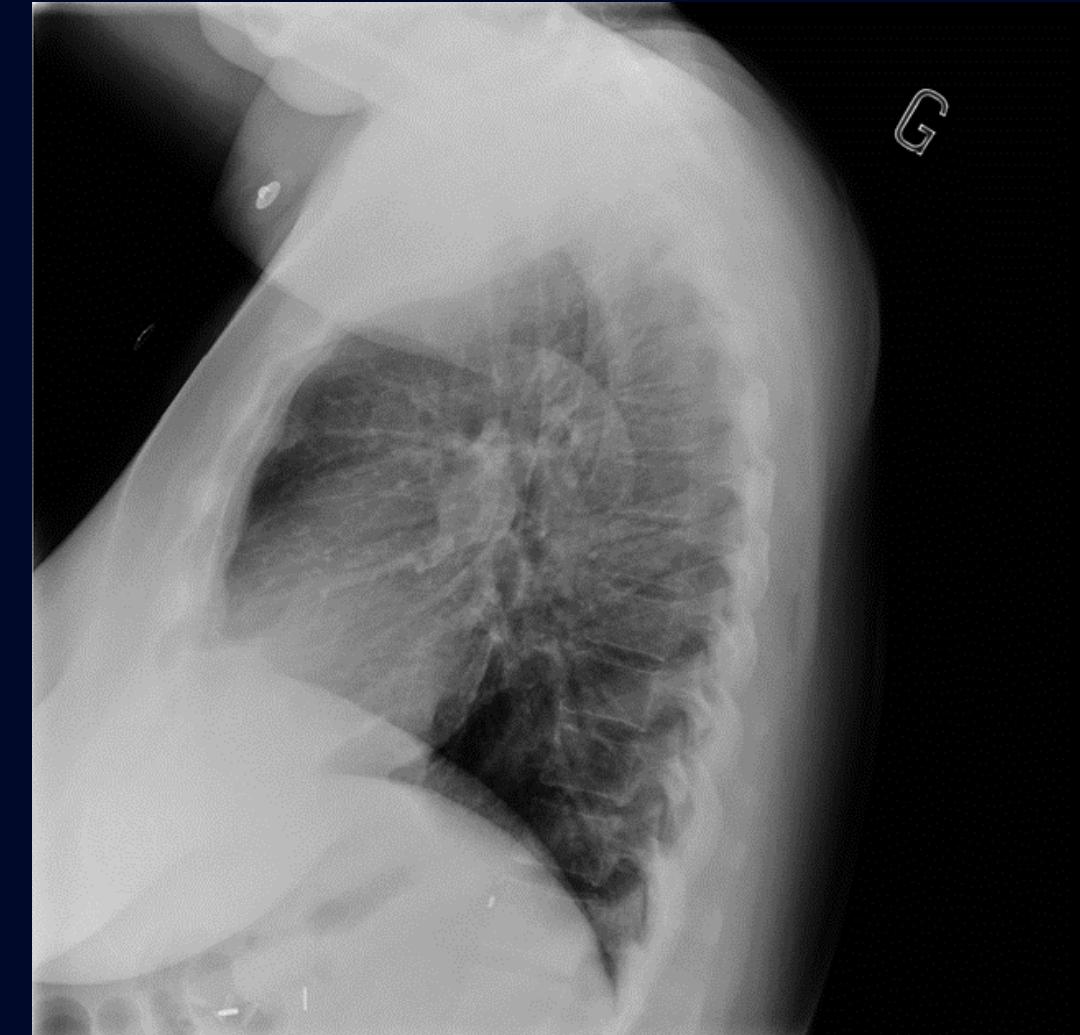
- Se présente pour dyspnée
- Origine caucasienne
- Antécédents personnels:
 - Crises d'épilepsie
 - Pancréatectomie corporéo-caudale et splénectomie pour tumeur neuro-endocrine (TNE)
- Pas d'antécédent familial
- Habitudes de vie = rien à signaler



49 ans
Cuisinière

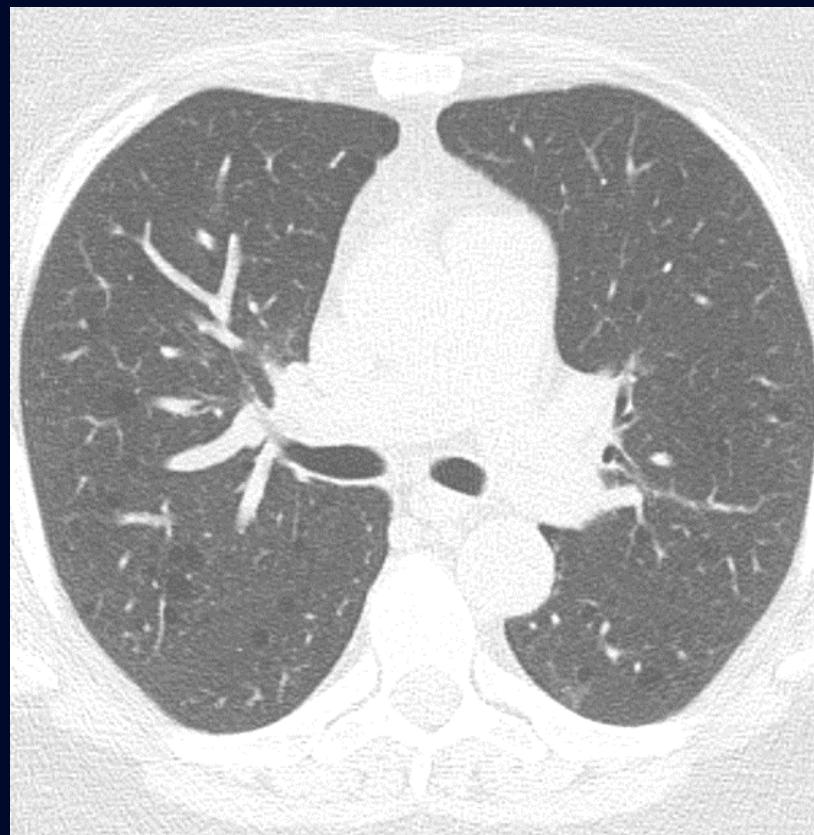
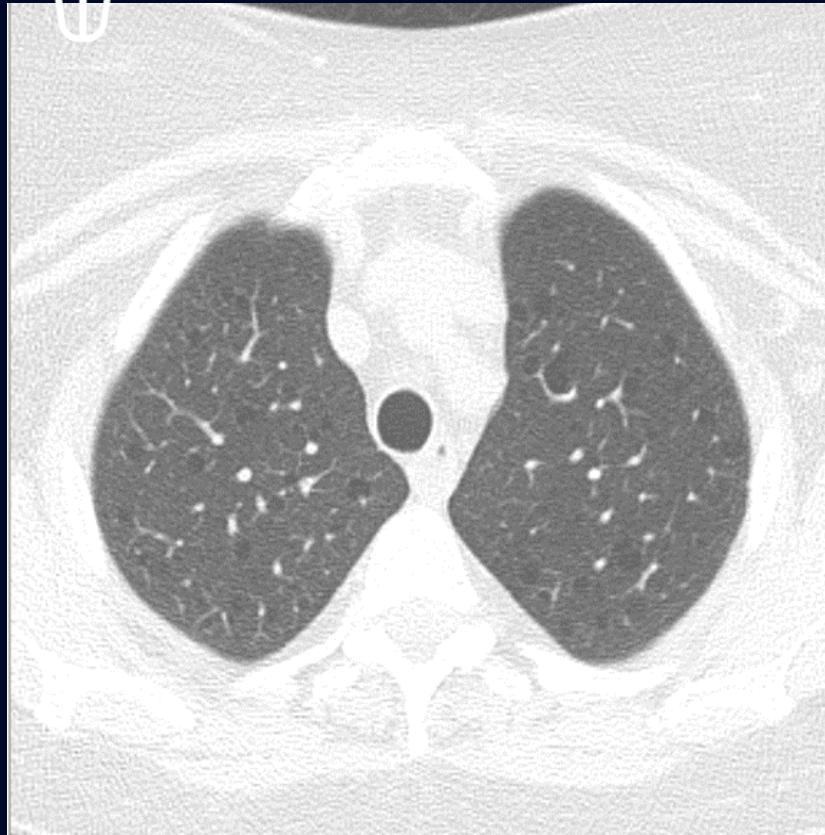


Radiographie pulmonaire





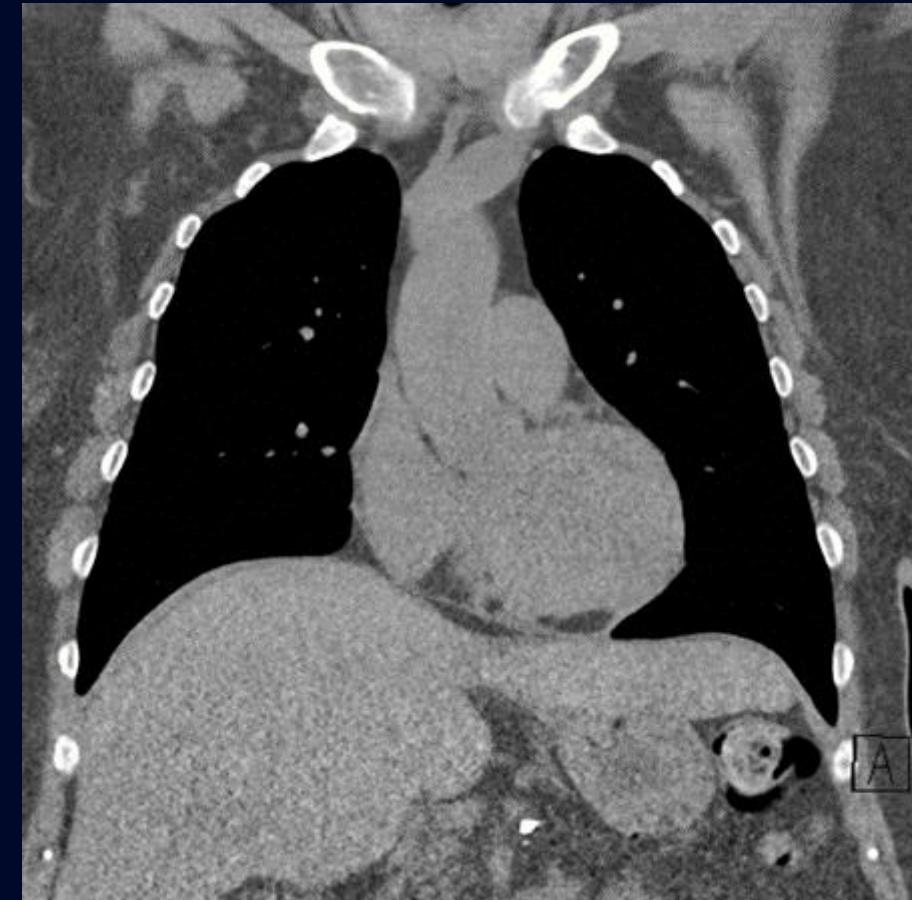
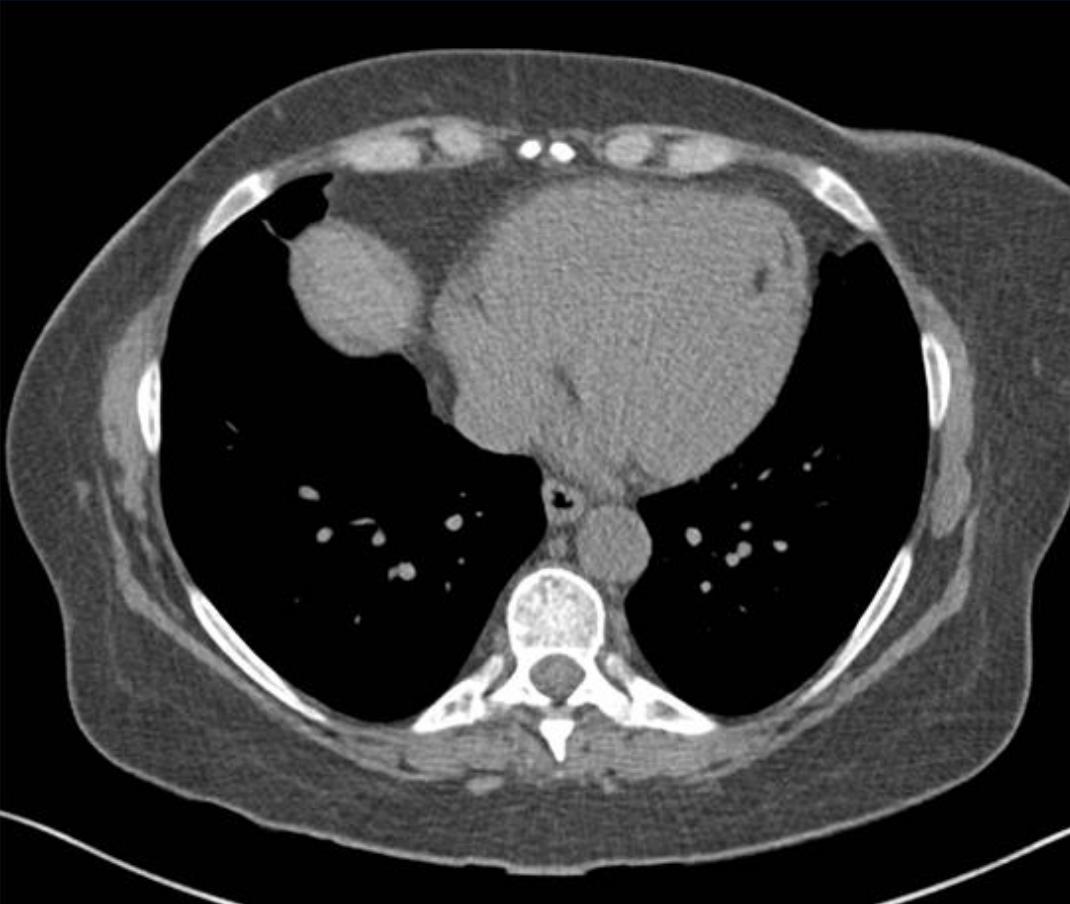
Scan thoracique C.



TROUVAILLES COMPLÉMENTAIRES

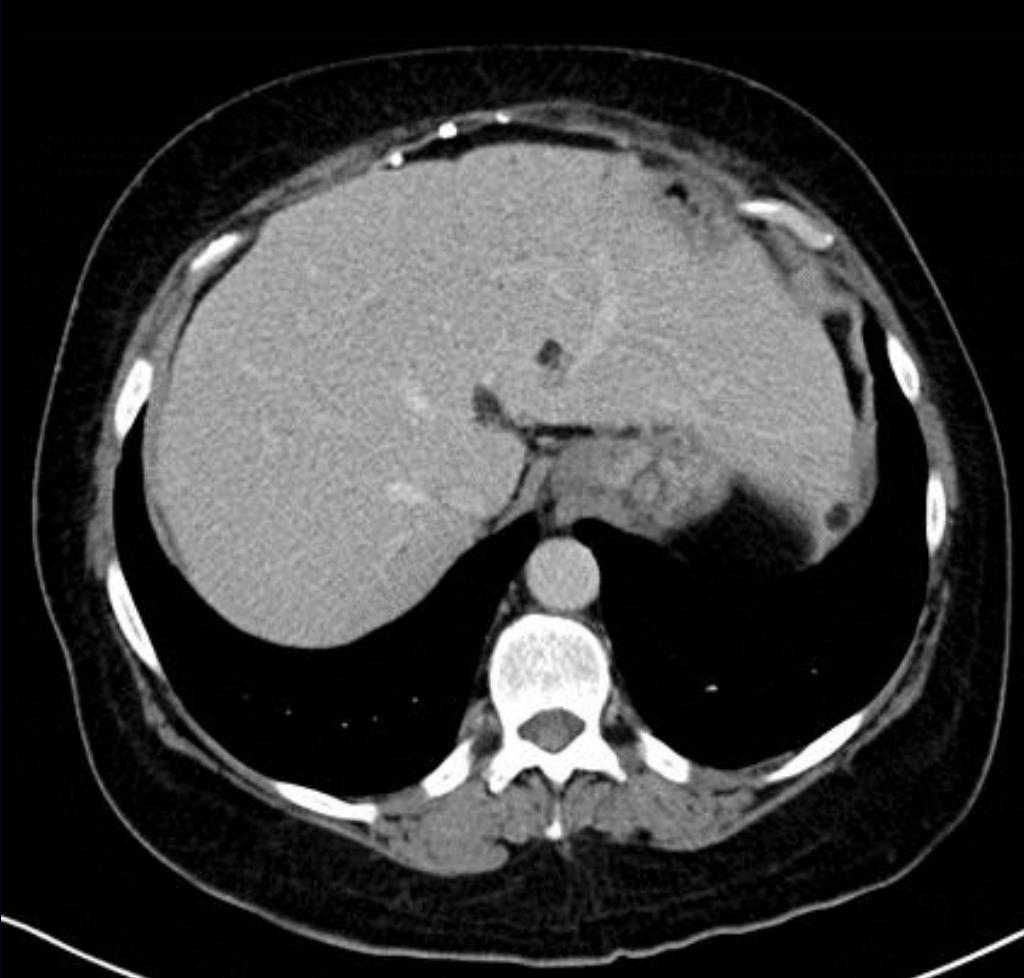


Scan thoracique C.



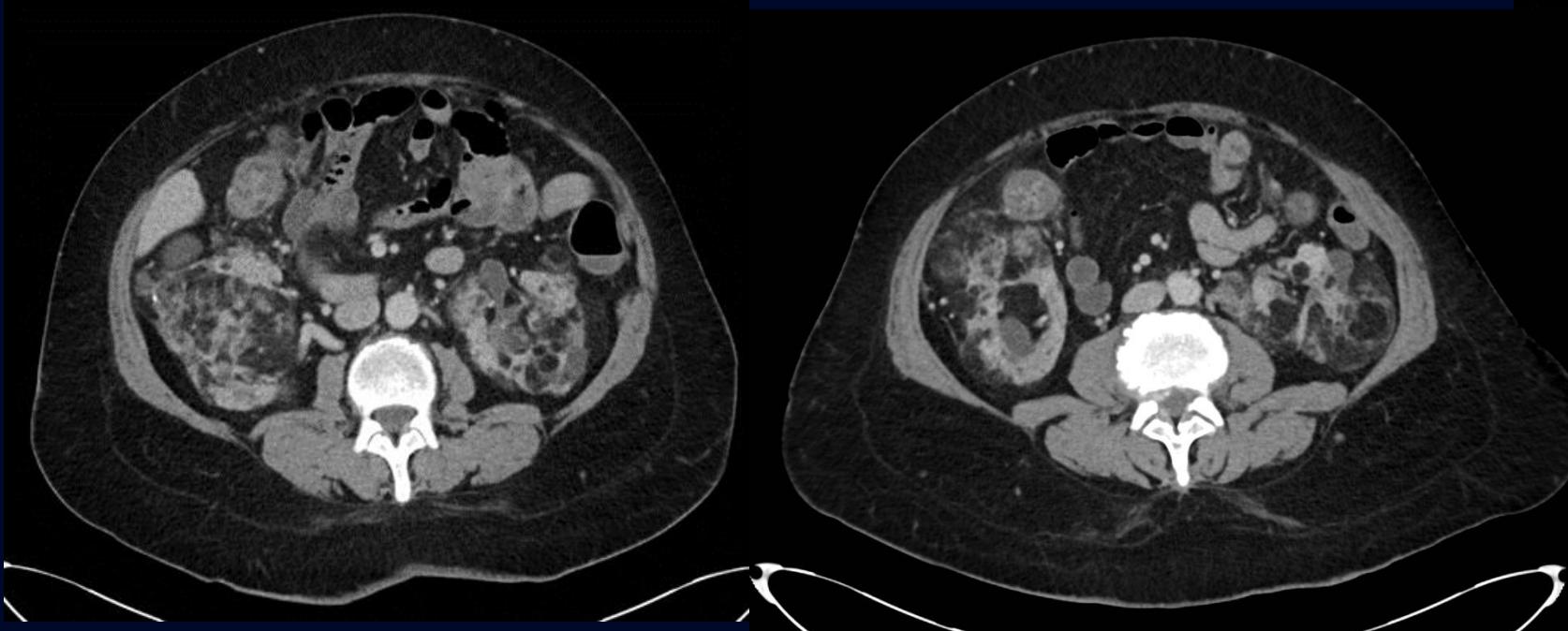


Scan abdomino-pelvien C+



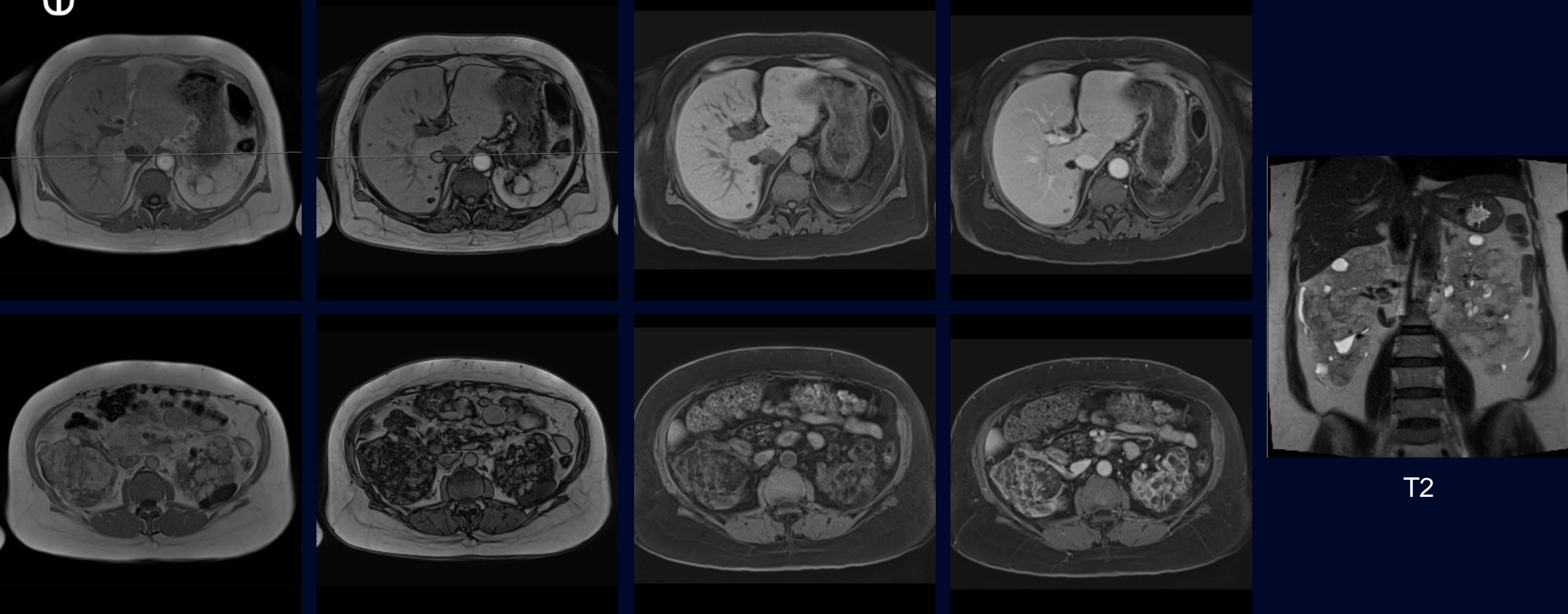


Scan abdomino-pelvien C+





IRM abdominale C- C+



In-phase

Out-of-phase

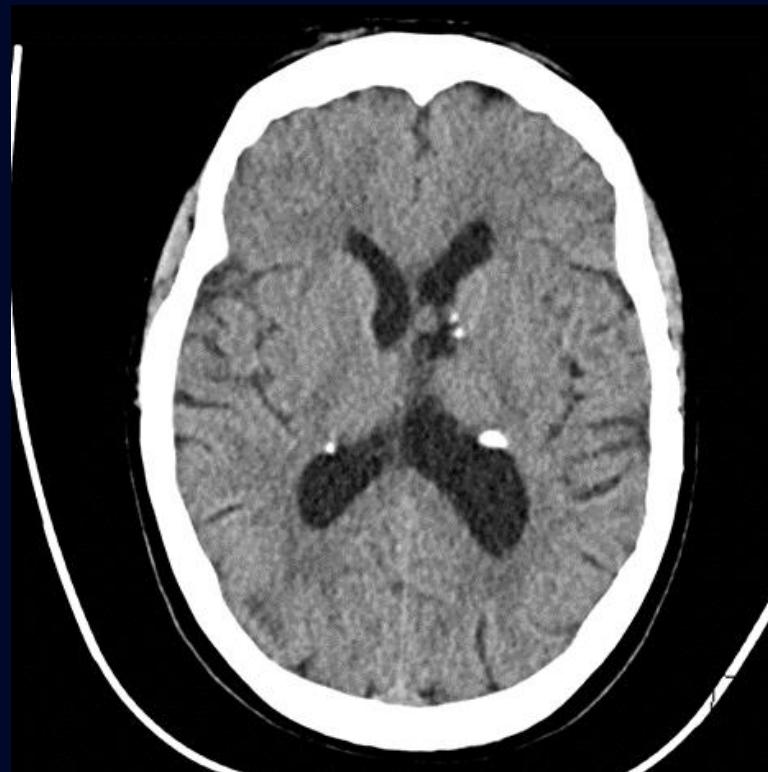
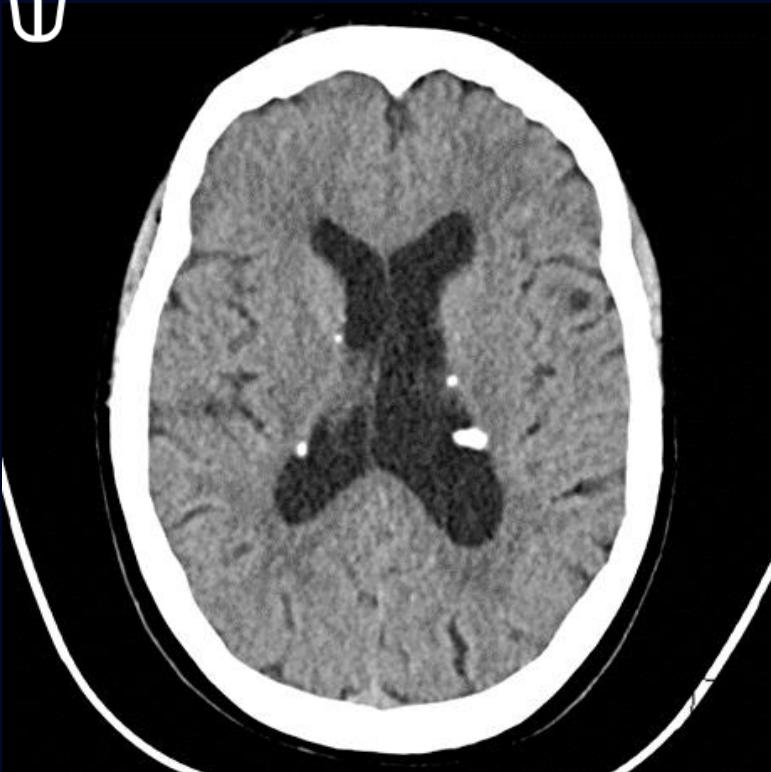
T1 FS

T1 FS C+

T2

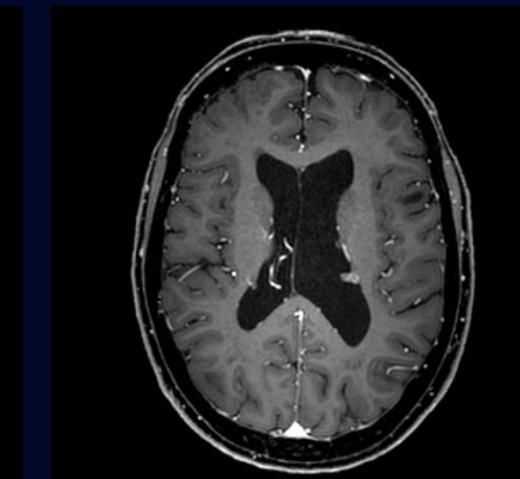
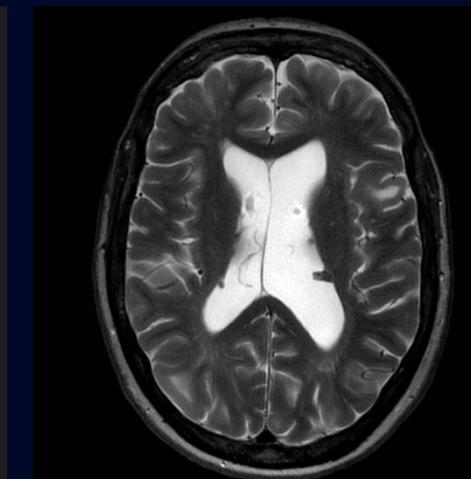
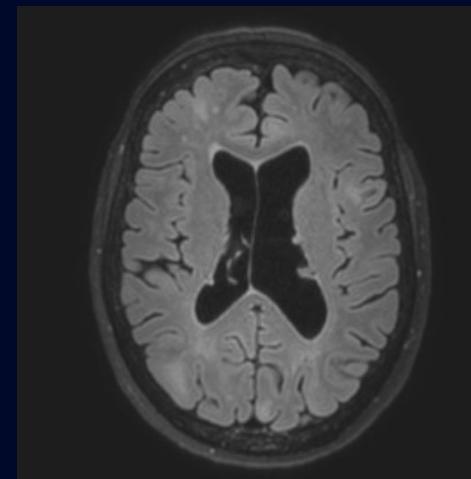
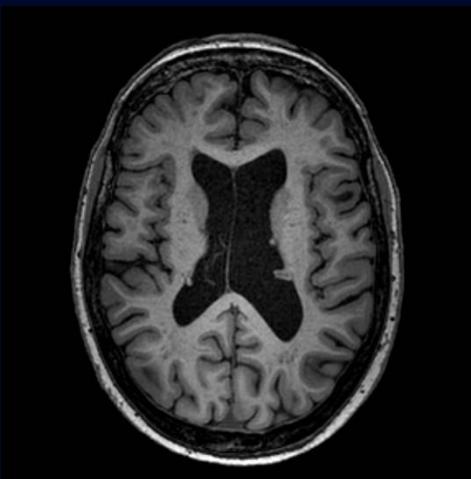
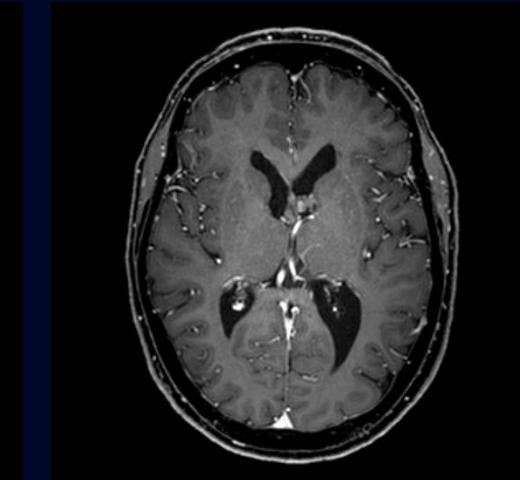
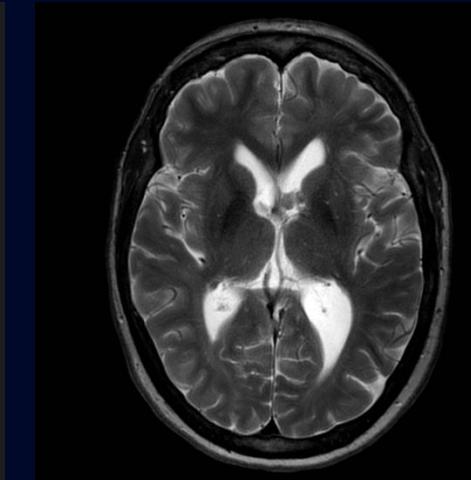
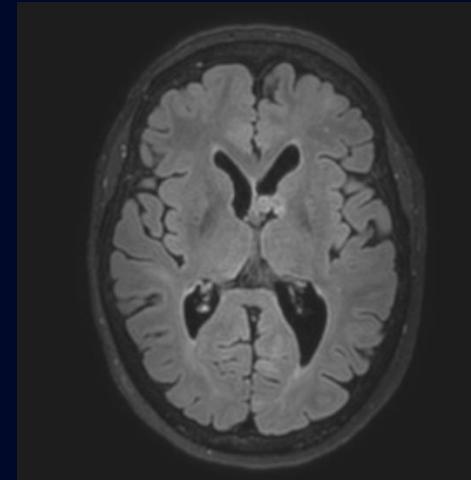
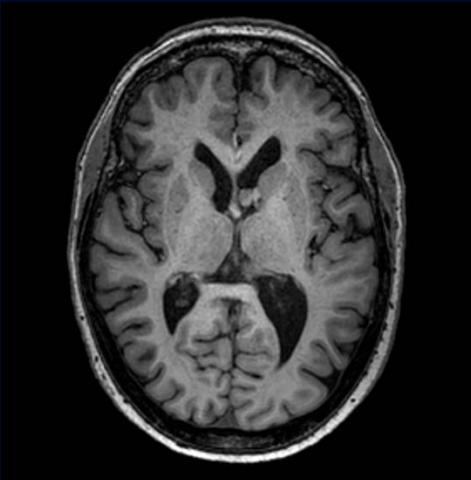


Scan cérébral C-





IRM cérébrale C- C+



T1

FLAIR

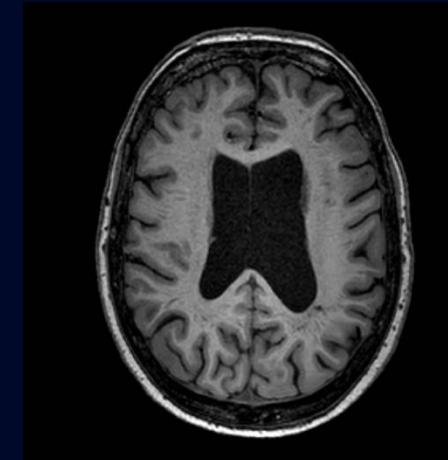
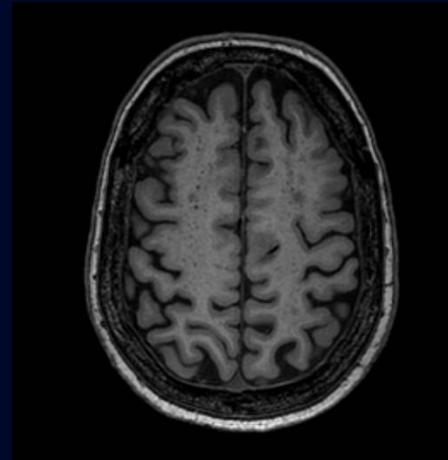
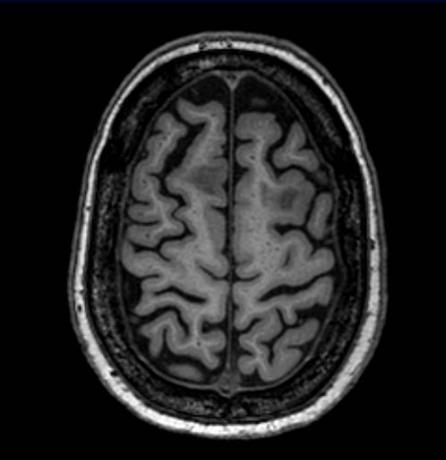
T2 C+

T1 FS C+

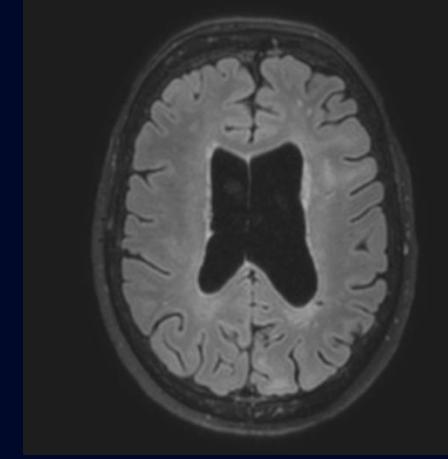
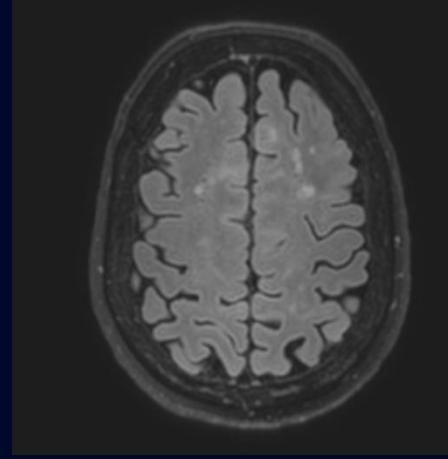
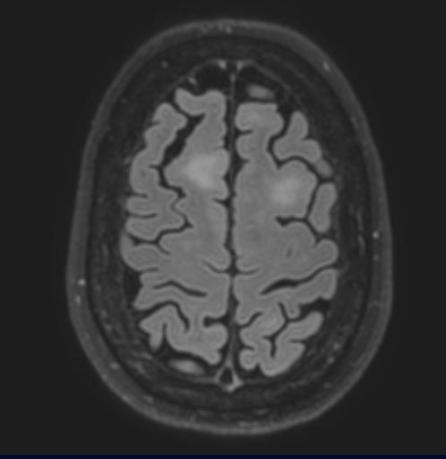


IRM cérébrale C- C+

T1



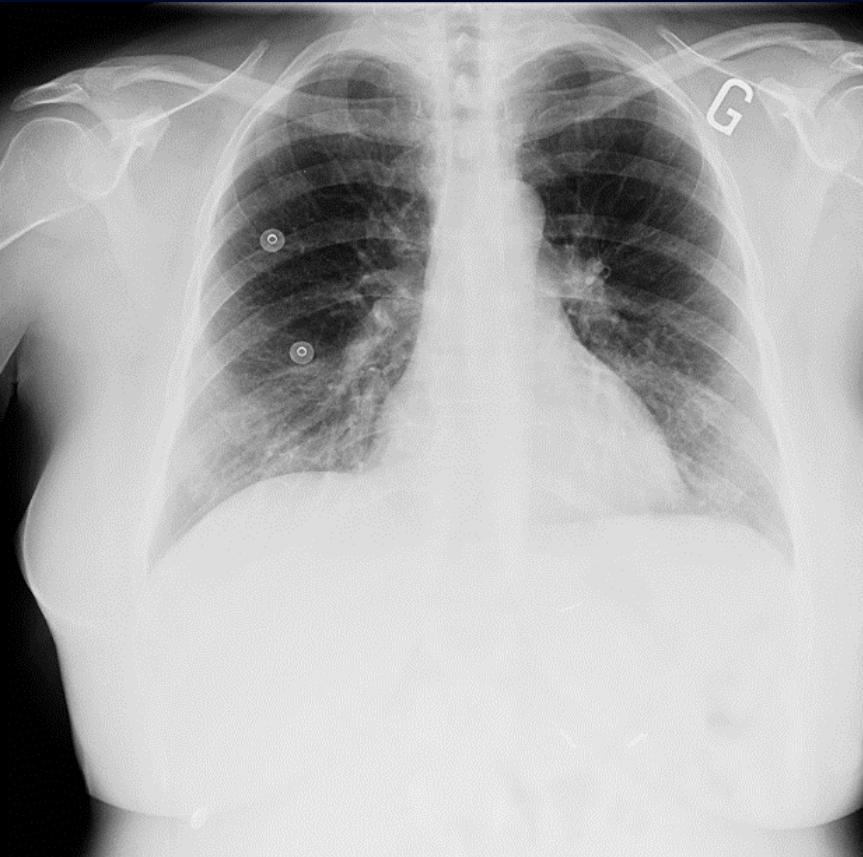
FLAIR



DESCRIPTIONS RADIOLOGIQUES



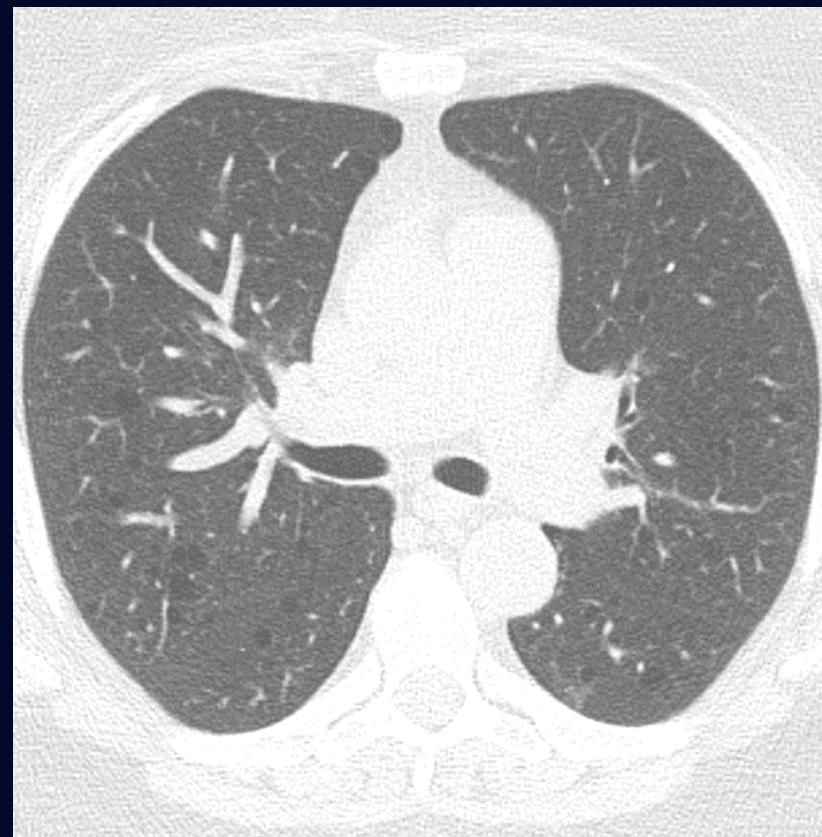
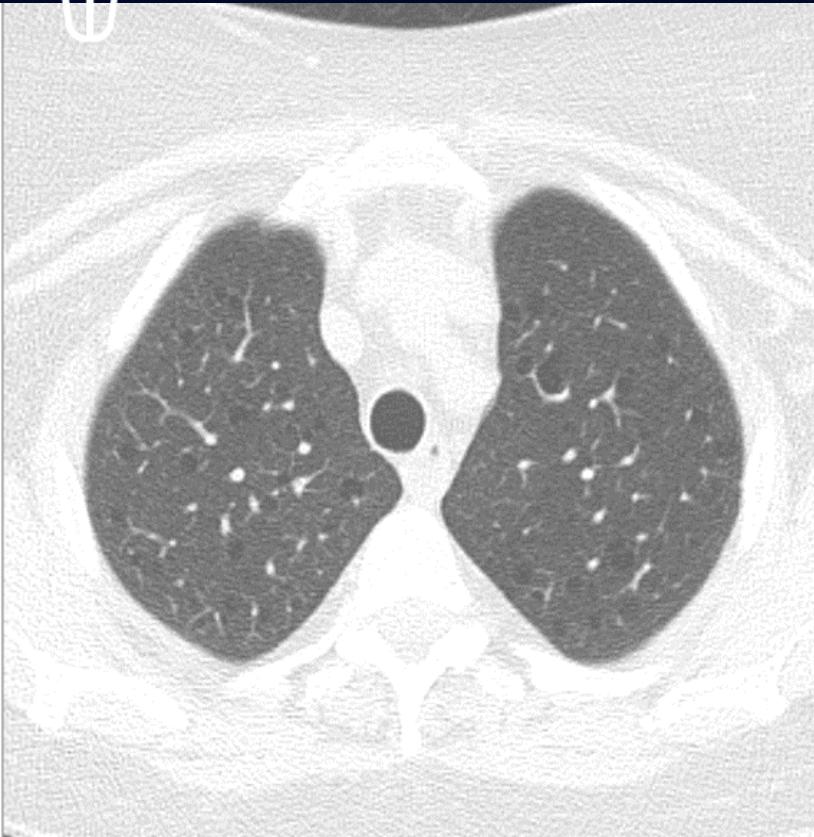
Radiographie pulmonaire



RXP normale



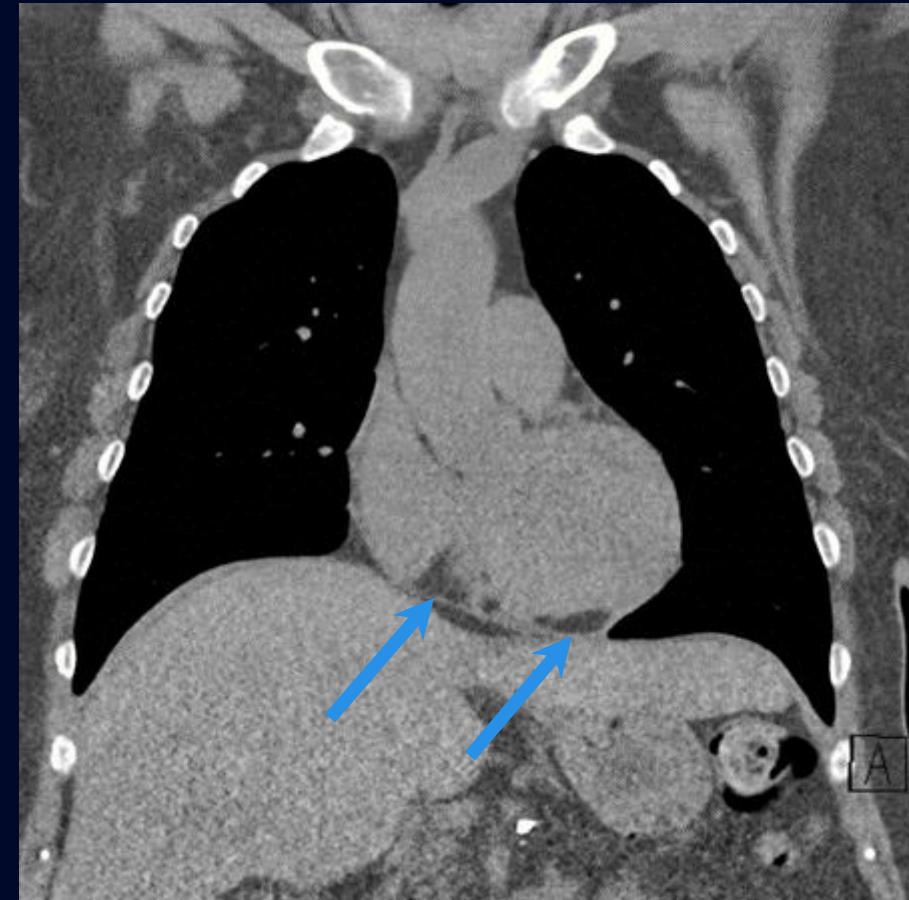
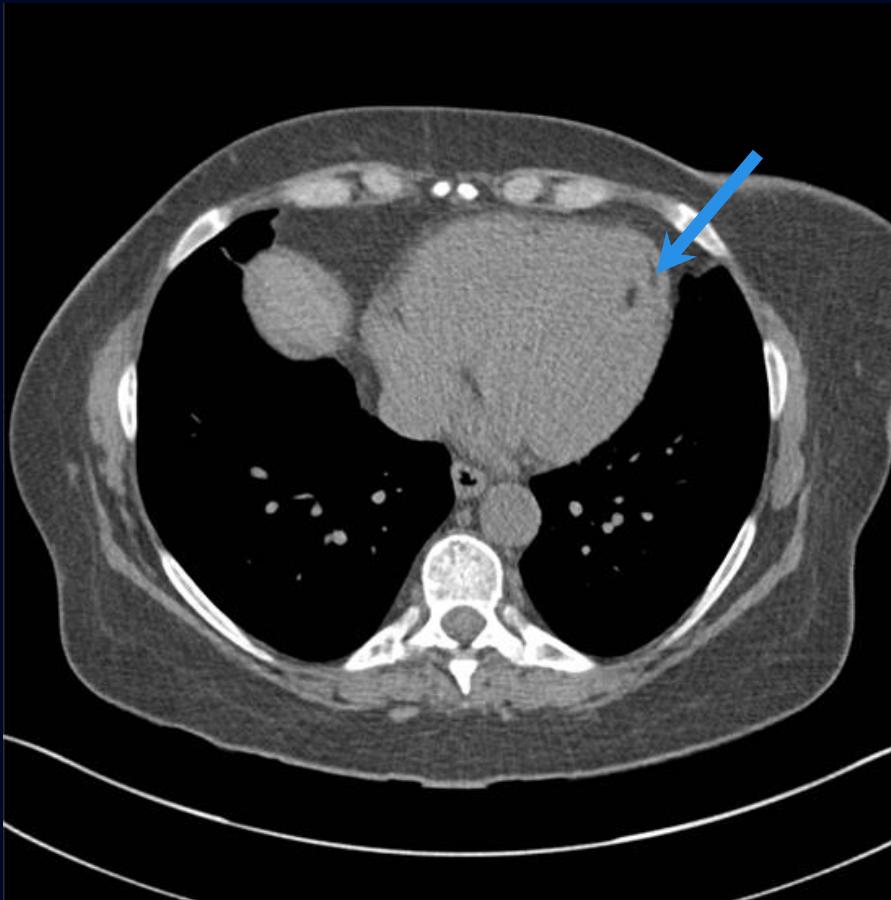
Scan thoracique C.



Nombreux petits kystes, arrondis, à parois fines et de taille plus ou moins variable, dispersés dans le parenchyme pulmonaire bilatéralement, sans distribution préférentielle. Parenchyme pulmonaire interposé normal.



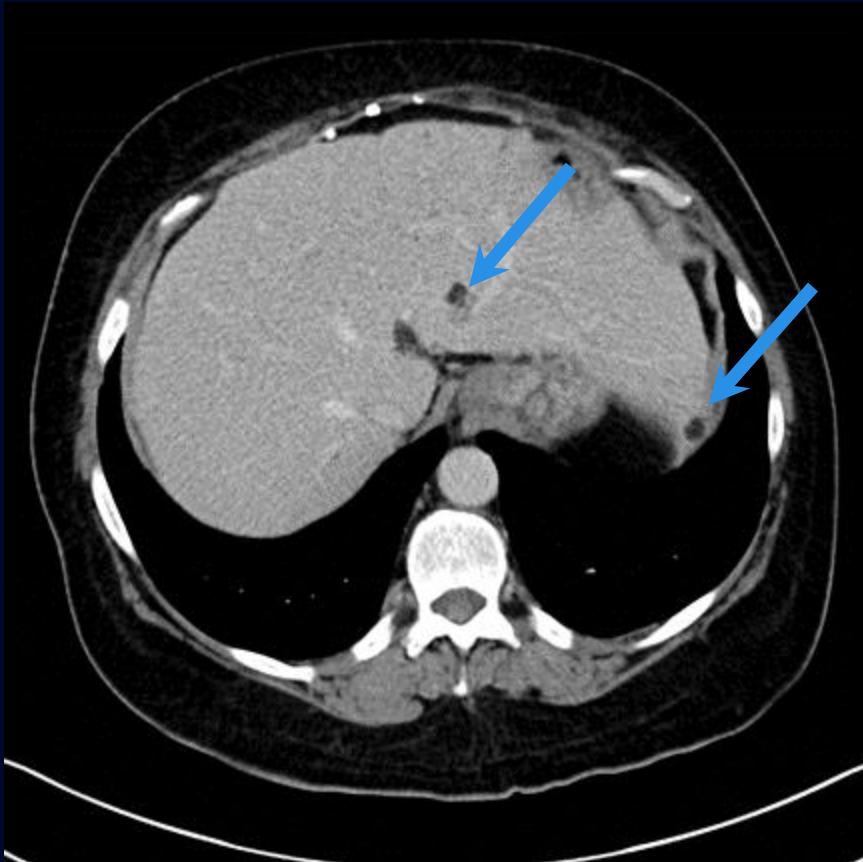
Scan thoracique C.



Foyers infiltratifs de densité graisseuse dans le myocarde



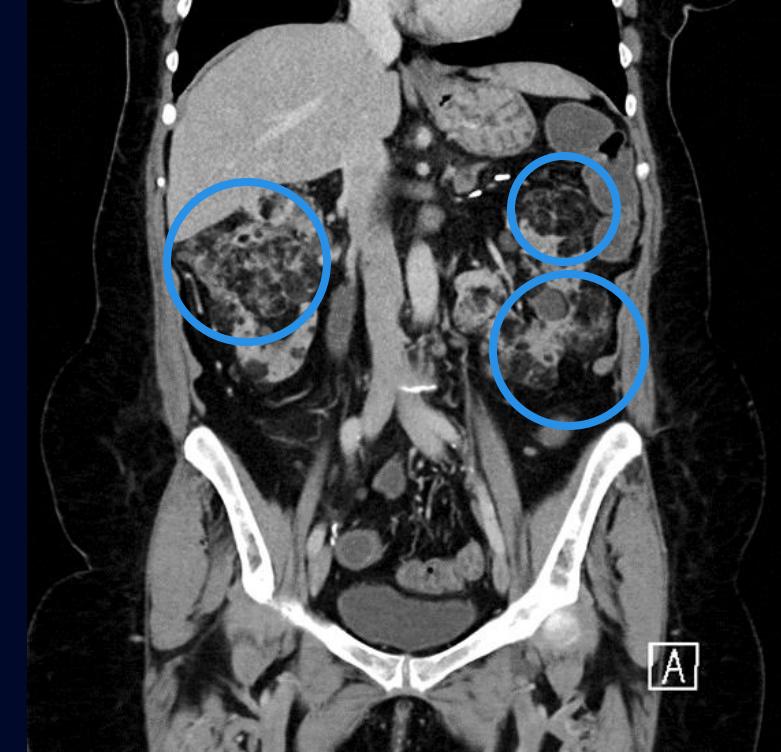
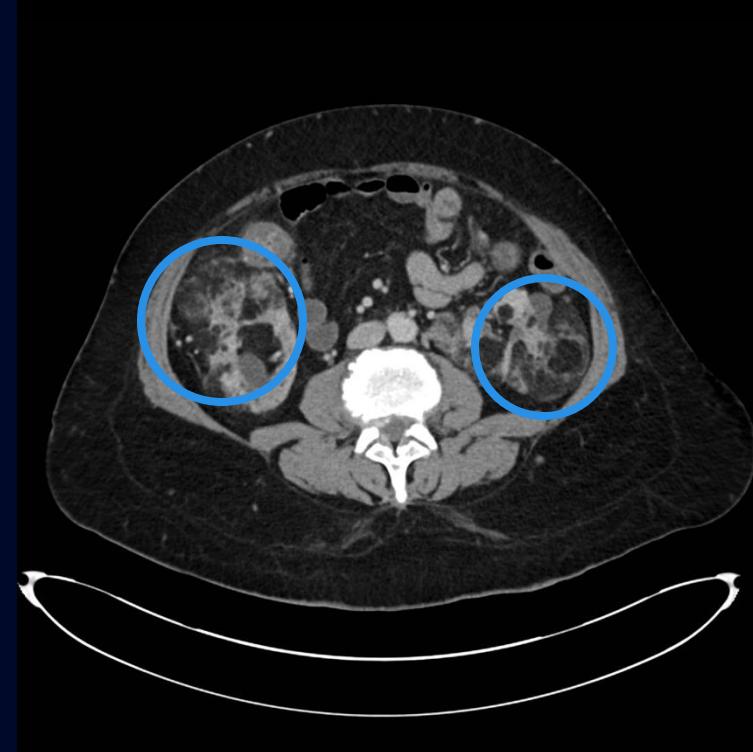
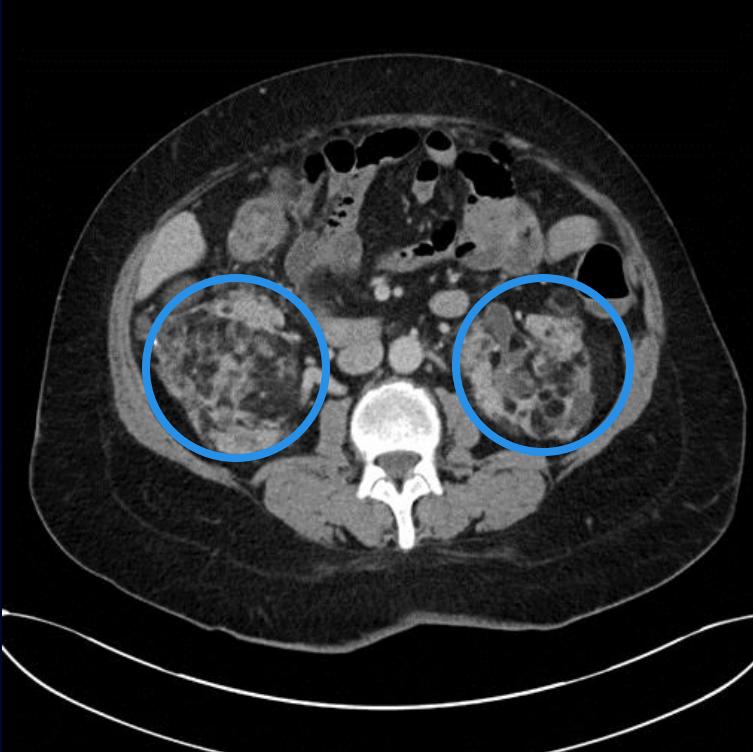
Scan abdomino-pelvien C+



Plusieurs lésions hépatiques bien délimitées avec
composante graisseuse macroscopique



Scan abdomino-pelvien C+

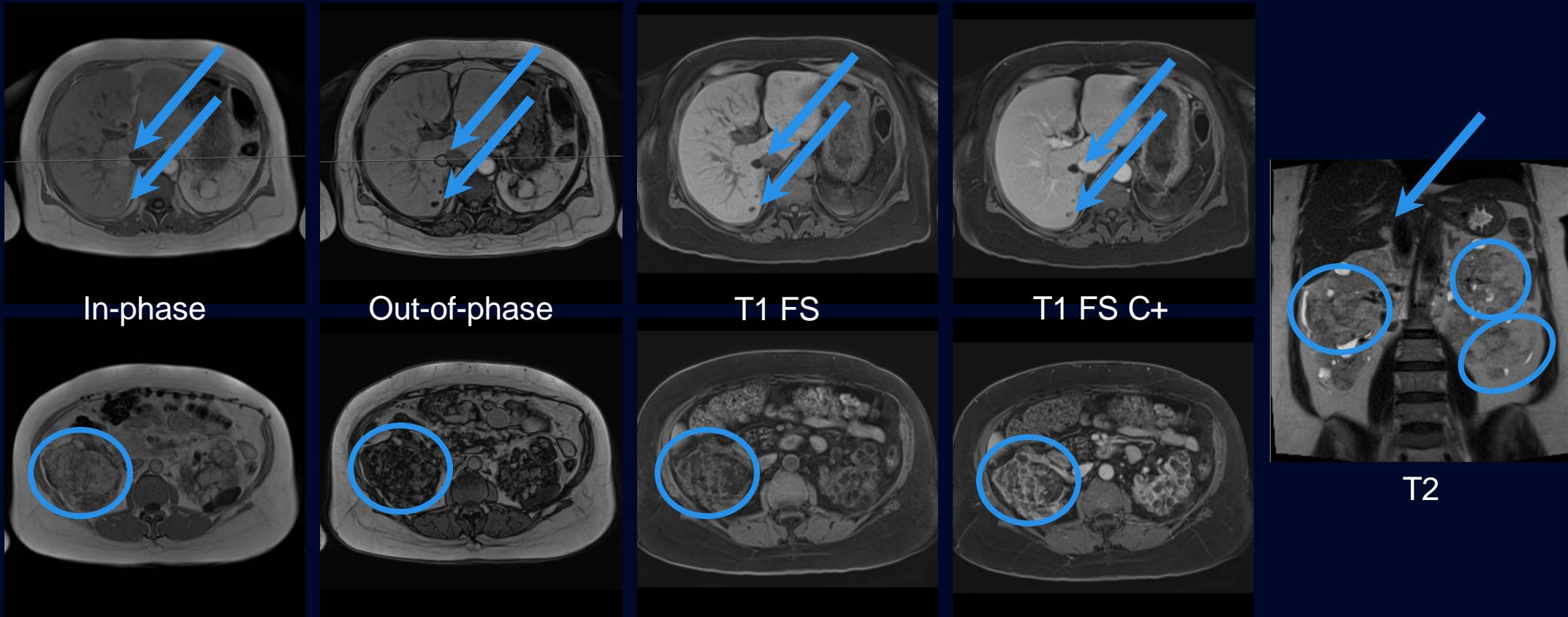


Innombrables masses rénales hétérogènes bilatérales avec composante graisseuse macroscopique

Kystes rénaux bilatéraux



IRM abdominale C- C+

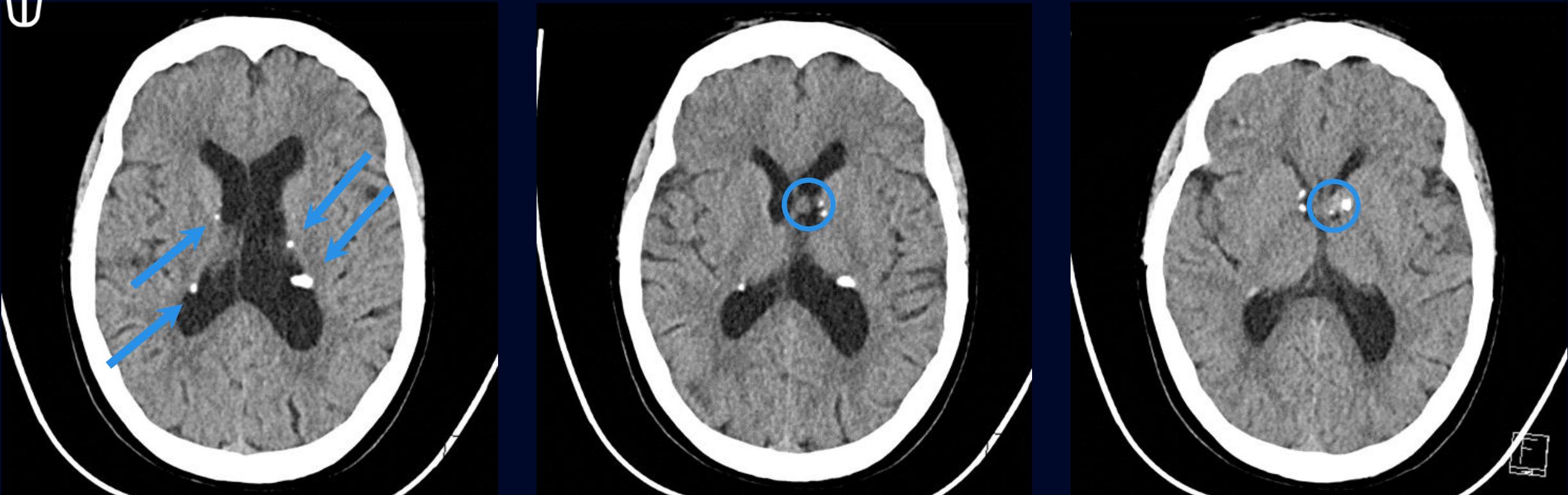


Masses hépatiques et rénales avec chute de signal sur les séquences avec saturation des graisses et sur les séquences en opposition de phases, +/- artéfact en encre de Chine

Kystes rénaux bilatéraux



Scan cérébral C-

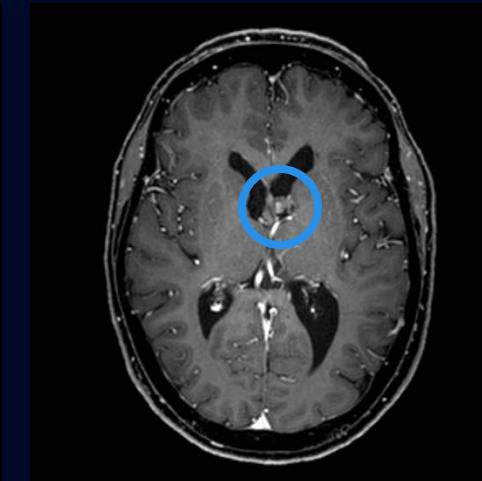
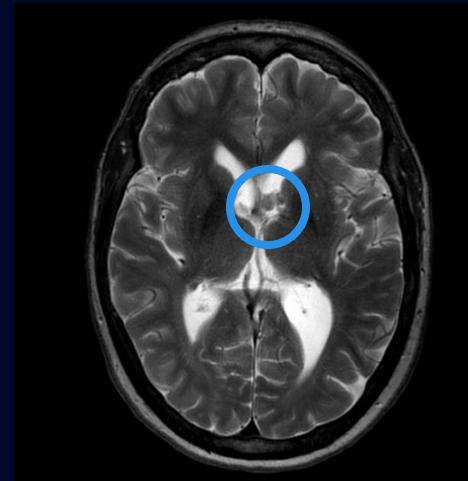
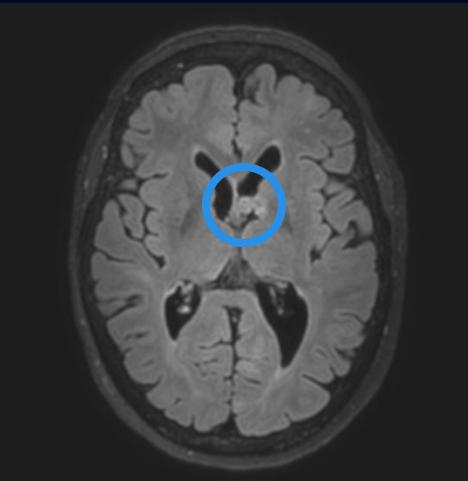


Plusieurs nodules sous-épendymaires calcifiés (↗)

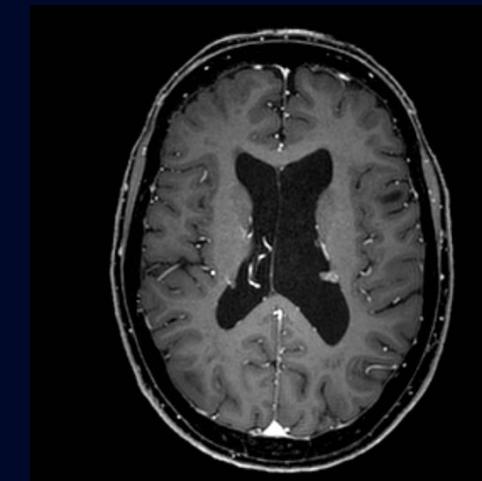
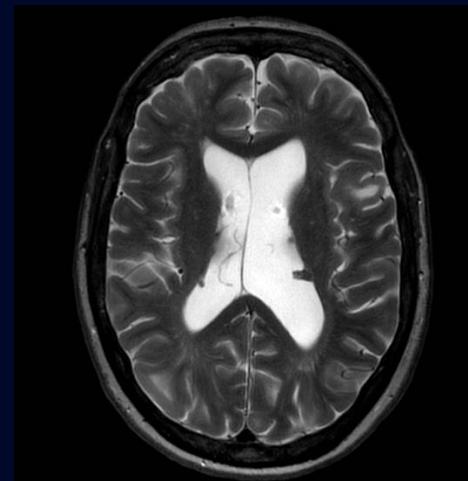
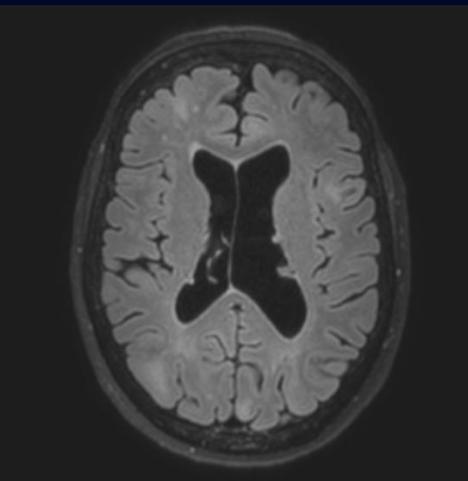
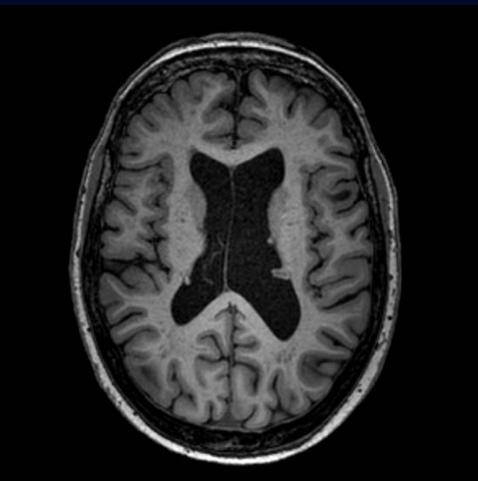
Masse solide partiellement calcifiée intra-ventriculaire en regard
du foramen de Monro (○)



IRM cérébrale C- C+



Massé intra-ventriculaire en regard du foramen de Monro, de signal hétérogène en T1 et T2, avec rehaussement post-contraste



Plusieurs nodules sous-épendymaires de signal variable, avec rehaussement post-contraste

T1

FLAIR

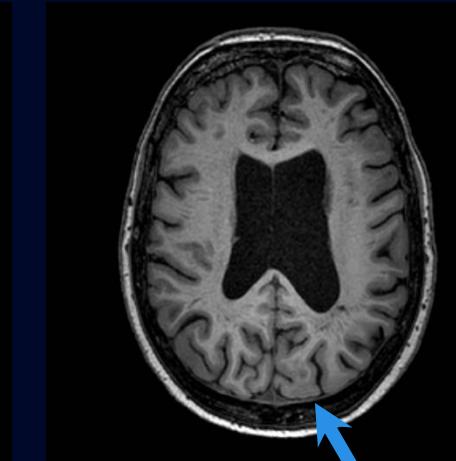
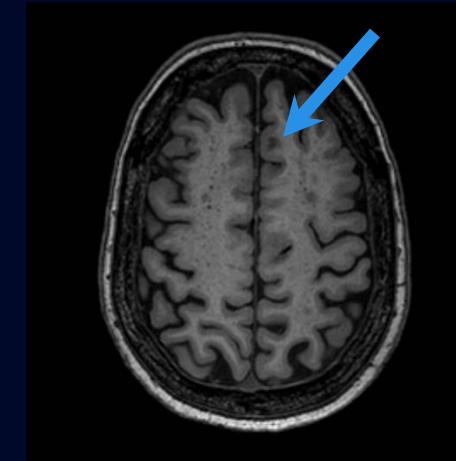
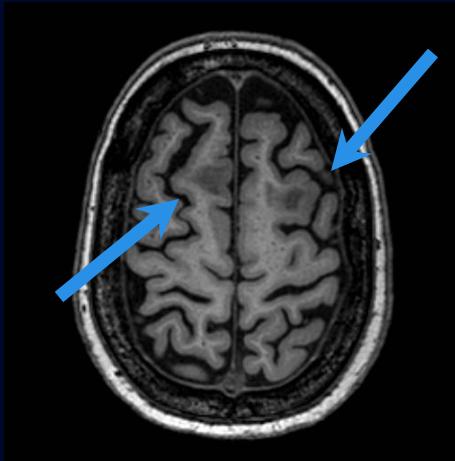
T2 C+

T1 FS C+

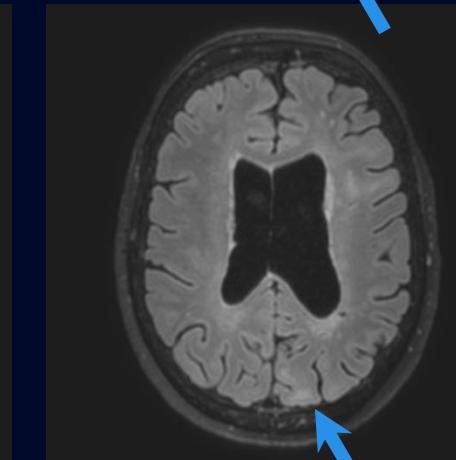
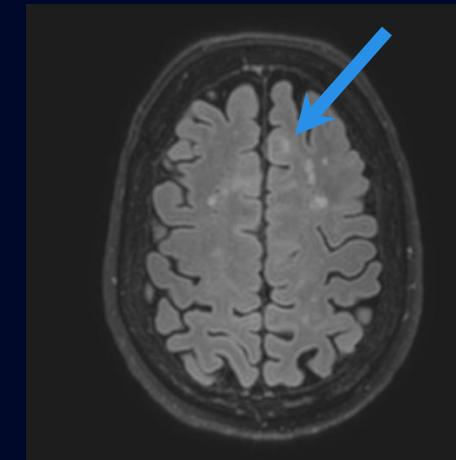
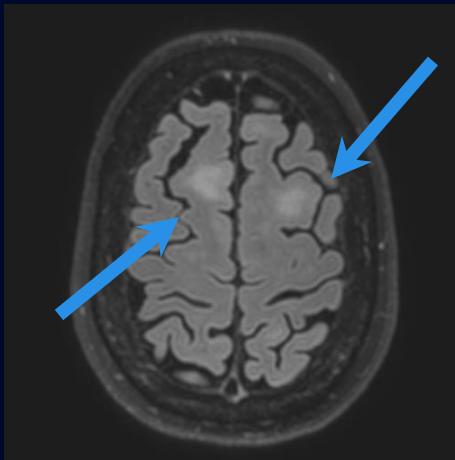


IRM cérébrale C- C+

T1



FLAIR



Quelques foyers d'anomalie de signal, en hyposignal T1 et hypersignal FLAIR, en cortical et sous-cortical

Synthèse radiologique

Étage thoracique:

- Multiples kystes pulmonaires bilatéraux
- Foyers infiltratifs graisseux dans le myocarde

Étage abdomino-pelvien:

- Plusieurs lésions hépatiques avec composante graisseuse macroscopique
- Innombrables masses rénales bilatérales avec composante graisseuse macroscopique

Étage cérébral:

- Plusieurs nodules sous-épendymaires calcifiés
- Masse solide intra-ventriculaire partiellement calcifiée en regard du foramen de Monro
- Quelques anomalies de signal en cortical et sous-cortical



Diagnostic différentiel

Kystes pulmonaires bilatéraux

- Histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
- Lymphangioleiomyomatose (LAM)
- Pneumopathie interstitielle lymphocytaire (LIP)
- Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)
- Birt-Hogg-Dubé syndrome



Diagnostic différentiel

Kystes pulmonaires bilatéraux

- Histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
- Lymphangioleiomyomatose (LAM)
- Pneumopathie interstitielle lymphocytaire (LIP)
- Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)
- Syndrome de Birt-Hogg-Dubé



En faveur :

- Atteinte bilatérale

En défaveur :

- Pas de prédominance aux lobes supérieurs et moyens avec épargne relative des bases
- Pas de taille variable ni de forme bizarre avec parois irrégulières et nodulaires
- Absence de nodules
- Pas de facteur de risque (tabagisme)



Diagnostic différentiel

Kystes pulmonaires bilatéraux

- Histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
- **Lymphangioleiomyomatose (LAM)**
- Pneumopathie interstitielle lymphocytaire (LIP)
- Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)
- Syndrome de Birt-Hogg-Dubé



En faveur :

- Atteinte diffuse, sans distribution préférentielle
- Kystes de forme arrondie et de taille uniforme, à parois bien définies
- Pas d'atteinte parenchymateuse
- Âge (surtout chez les femmes d'âge moyen)

En défaveur :

- Aucun



Diagnostic différentiel

Kystes pulmonaires bilatéraux

- Histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
- Lymphangioleiomyomatose (LAM)
- **Pneumopathie interstitielle lymphocytaire (LIP)**
- Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)
- Syndrome de Birt-Hogg-Dubé



En faveur :

- Atteinte bilatérale
- Kystes épars de petite taille
- Âge (surtout chez les femmes d'âge moyen)

En défaveur :

- Pas de prédominance aux lobes inférieurs
- Les kystes sont souvent de forme irrégulière
- Absence d'atteinte parenchymateuse (opacités en verre dépoli et nodules)
- Pas d'antécédent de maladie autoimmune



Diagnostic différentiel

Kystes pulmonaires bilatéraux

- Histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
- Lymphangioleiomyomatose (LAM)
- Pneumopathie interstitielle lymphocytaire (LIP)
- **Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)**
- Syndrome de Birt-Hogg-Dubé



En faveur :

- Petits kystes à parois fines et arrondies

En défaveur :

- Pas d'atteinte parenchymateuse (opacités en verre dépoli, fibrose)
- Pas de facteur de risque (tabagisme)



Diagnostic différentiel

Kystes pulmonaires bilatéraux

- Histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
- Lymphangioleiomyomatose (LAM)
- Pneumopathie interstitielle lymphocytaire (LIP)
- Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP)
- **Syndrome de Birt-Hogg-Dubé**



En faveur :

- Atteinte bilatérale

En défaveur :

- Pas de prédominance basale et périphérique
- Pas de localisation sous-pleurale, péri-scissurale, paravertébrale ou paramédiastinale
- Pas de forme variable (arrondie, ovale, lentiforme, triangulaire)
- Pas de septation interne



Diagnostic différentiel

Lésions hépatiques avec composante graisseuse macroscopique

- **Carcinome hépatocellulaire**
 - Foie cirrhotique
 - La graisse au sein de la tumeur peut être localisée ou présenter un aspect diffusément dispersé ou en mosaïque
- **Adénome**
 - Masse bien délimitée, souvent entourée d'une capsule et hypervascularisée avec présence de zones d'hémorragie et de graisse
 - Typiquement observé chez les jeunes femmes prenant des contraceptifs oraux
- **Angiomyolipome (AML)**
 - Masse bien délimitée, peut être une masse presque entièrement graisseuse ou de densité tissulaire
 - Rare, association avec la sclérose tubéreuse
- **Lipome**
 - Pas de rehaussement
 - Difficilement distinguable de l'AML à prédominance graisseuse



Diagnostic différentiel

Masses rénales bilatérales avec composante graisseuse macroscopique

- **Carcinome à cellules rénales**

- Peut contenir de la graisse (rare)
- Calcifications internes fortement suggestives

- **Angiomyolipome (AML)**

- Graisse macroscopique
- Association avec la sclérose tubéreuse si multiples

- **Oncocytome**

- Contient rarement des foyers de graisse
- Cicatrice stellaire centrale est suggestive

- **Tumeur de Wilms**

- Surtout chez la population pédiatrique
- Peut contenir de la graisse

- **Liposarcome péri-rénal**

- Peut mimer un AML si volumineux et exophytique



Diagnostic différentiel Nodules sous-épendymaires calcifiés

- **Hamartomes sous-épendymaires**
 - Souvent calcifiés
 - Association à la sclérose tubéreuse
- **Hétérotopie sous-épendymaire de la matière grise (périventriculaire)**
 - Nodules de matière grise situés immédiatement sous l'épendyme des ventricules latéraux
 - Axe long parallèle à la surface ventriculaire
- **Nodules annulaires des ventricules latéraux**
 - Généralement attachés à l'épendyme du toit et du corps des ventricules latéraux
 - Étiologie indéterminée
 - Découvertes fortuites sans signification clinique



Diagnostic différentiel

Masses solides rehaussant intra-ventriculaire en regard du foramen de Monro

- **Sous-épendymome**
 - Pas de rehaussement ou faiblement rehaussant
 - Surtout 4^e ventricule ou corne frontale du ventricule latéral
 - Surtout chez les adultes d'âge moyen à plus âgé
- **Papillome du plexus choroïde**
 - Rehaussement marqué
 - Rare au niveau du foramen de Monro
 - Généralement chez les enfants ou jeunes adultes
- **Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes**
 - Masse solide, rehaussant, peut avoir des calcifications
 - Localisé près du foramen de Monro
 - Association à la sclérose tubéreuse
- **Neurocytome central**
 - Nécrose et formation de kystes fréquentes
 - Corps du ventricule latéral > foramen de Monro ou septum pellucidum
 - Surtout chez les jeunes adultes

Diagnostic final

**Lymphangioleiomyomatose
(LAM) dans un contexte de
sclérose tubéreuse**



**Mutation du gène TSC2 confirmée au
test génétique**

Sclérose tubéreuse



Trouvailles complémentaires chez cette patiente:

- ✓ Foyer graisseux myocardique
- ✓ Angiomyolipome hépatique
- ✓ Angiomyolipome rénal
- ✓ Kystes rénaux
- ✓ Hamartomes sous-épendymaires
- ✓ Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes
- ✓ Tubers corticaux et sous-corticaux

Sclérose tubéreuse

- Syndrome neurocutané autosomal dominant ou *de novo*
- Causée par mutation des gènes *TSC1* (hamartine) ou *TSC2* (tuberine)
- Prévalence: environ 1/6000 naissances
- Manifestations cérébrales, cutanées, rénales, cardiaques, pulmonaires, oculaires
- Triade classique: adénome sébacé, épilepsie, déficit intellectuel (vu dans environ 30-40% des cas)

Diagnostic

Un diagnostic définitif nécessite l'une des conditions suivantes:

- Identification d'une mutation du gène TSC1 ou TSC2
- 2 caractéristiques majeures OU 1 caractéristique majeure + 2 caractéristiques mineures
- Un diagnostic possible nécessite:
 - 1 caractéristique majeure OU ≥ 2 caractéristiques mineures

International Tuberous Sclerosis Complex (TSC) Diagnostic Criteria

| Criterion | Comments |
|-------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|
| Major features* | |
| Hypomelanotic macules | ≥ 3 , at least 5 mm in diameter |
| Angiofibromas (adenoma sebaceum) or fibrous cephalic plaque | ≥ 3 angiofibromas |
| Subungual/ungual fibromas | ≥ 2 |
| Shagreen patch | — |
| Multiple retinal hamartomas | — |
| Multiple cortical tubers, radial migration lines, or both | — |
| Subependymal nodules | ≥ 2 |
| <u>Subependymal giant cell astrocytoma</u> | — |
| Cardiac rhabdomyoma | — |
| <u>Lymphangioleiomyomatosis†</u> | — |
| Angiomyolipoma | ≥ 2 |
| Minor features* | |
| "Confetti" skin lesions | Areas of stippled hypopigmentation, typically on the extremities |
| Pitting of dental enamel | ≥ 3 |
| Intraoral fibromas | ≥ 2 |
| Retinal achromic patch | — |
| Multiple renal cysts | — |
| Nonrenal hamartomas | — |
| Sclerotic bone lesions | — |

Tiré de réf 6

Recommandations de suivi du « Tuberous Sclerosis Complex » consensus group 2012

| Organ System(s) | Surveillance Recommendations* |
|-----------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Genetics | Genetic testing and family counseling, particularly for patients of reproductive age or those considering having children |
| Skin and dental | Annual dermatologic assessment Clinical dental examination every 6 months and panoramic radiography by age 7 years |
| Eye | Annual ophthalmologic examination in those with previously identified eye lesions or vision symptoms |
| Brain | MRI of brain every 1–3 years, MRI of brain more frequently if there are large or growing SEGAs or there is asymptomatic SEGA causing ventricular enlargement Annual screening for possible TSC-associated neuropsychiatric disorders Routine electroencephalography in those with known or suspected seizure activity |
| Heart | Echocardiography every 1–3 years in asymptomatic patients until regression of cardiac rhabdomyomas is documented; echocardiography more frequently in symptomatic patients Electrocardiography every 3–5 years in asymptomatic patients to monitor for conduction defects |
| Lung | Annual evaluation for possible exertional dyspnea, pulmonary function testing Counseling regarding risk factors such as smoking, estrogen use, and pregnancy Annual high-resolution CT if LAM is depicted at baseline high-resolution CT; if patient's condition is stable, interval can be reduced to every 2–3 years High-resolution CT every 5–10 years in asymptomatic patients with no LAM at baseline high-resolution CT |
| Kidney | Lifelong abdominal MRI every 1–3 years, annual renal function testing |

Pronostic + Traitement

Traitement :

- Traitement symptomatique, médicaments anti-épileptiques, résection des foyers épileptogènes, inhibiteurs de mTOR

Pronostic :

- Dépend de la gravité des symptômes (crises d'épilepsie, arythmies, insuffisance rénale) et succès du traitement.

Lymphangioleiomyomatose (LAM)

- Maladie rare touchant principalement les femmes de 20 à 40 ans
- Femmes caucasiennes sont les plus à risque
- Prévalence: < 1/1 million
- **Manifestations cliniques:** dyspnée (++) , toux, douleur thoracique, hémoptysie, pneumothorax spontané
- **Pronostic:** variable, détérioration progressive de la fonction pulmonaire due à une maladie lentement évolutive
- **Traitements:** inhibiteurs de mTOR, transplantation pulmonaire

Références

1. Wang, M. X., Segaran, N., Bhalla, S., Pickhardt, P. J., Lubner, M. G., Katabathina, V. S., & Ganeshan, D. (2021). Tuberous sclerosis: current update. *Radiographics*, 41(7), 1992-2010.
2. von Ranke, F. M., Faria, I. M., Zanetti, G., Hochhegger, B., Souza, A. S., Jr, & Marchiori, E. (2017). Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. *Radiologia brasileira*, 50(1), 48–54. <https://doi.org/10.1590/0100-3984.2016.0020>
3. Manoukian, S. B., & Kowal, D. J. (2015). Comprehensive imaging manifestations of tuberous sclerosis. *American Journal of Roentgenology*, 204(5), 933-943.
4. Trap-de Jong, J., Spee-Dropková, M., & Smithuis, R. (2025, January 5). Cystic lung disease – Differential diagnosis. *The Radiology Assistant*. Retrieved February 22, 2025, from <https://radiologyassistant.nl/chest/cystic-lung-disease/analysis-of-cystic-lung-disease-1-1-1>
5. Koslow, M., Lynch, D. A., Cool, C. D., Groshong, S. D., & Downey, G. P. (2023). Lymphangioleiomyomatosis and Other Cystic Lung Diseases. *Immunology and allergy clinics of North America*, 43(2), 359–377. <https://doi.org/10.1016/j.iac.2023.01.003>
6. Victorio, M. C. (2023, November). Tuberous sclerosis complex (TSC). In *Merck Manual Professional Version*. Retrieved February 22, 2025, from <https://www.merckmanuals.com/en-ca/professional/pediatrics/neurocutaneous-syndromes/tuberous-sclerosis-complex-tsc>
7. STATdx
8. Radiopaedia