



Cas de la semaine # 244

Avril 2022

Préparé par Dr Tarik Hadbi R4

Dre Julie Dery

CHU Sainte-Justine



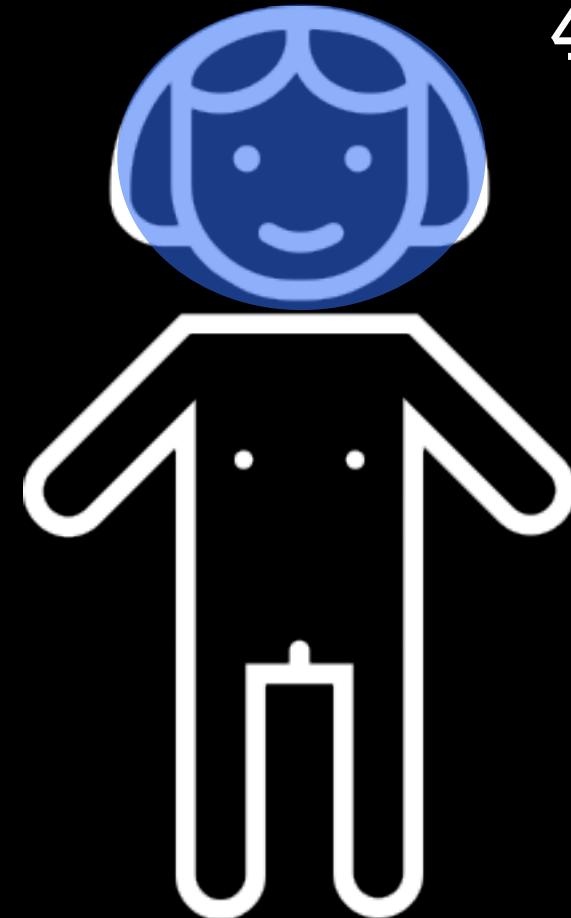
Histoire clinique

Fille de 4 ans

Status epilepticus sur
épilepsie lésionnelle suspectée

Premier examen au dossier

Scan cérébral effectué
dans un contexte d'urgence :

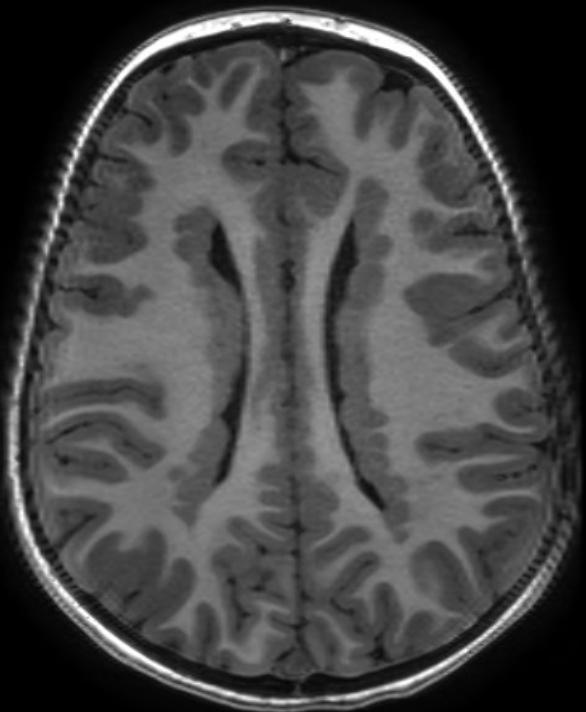


4 ans

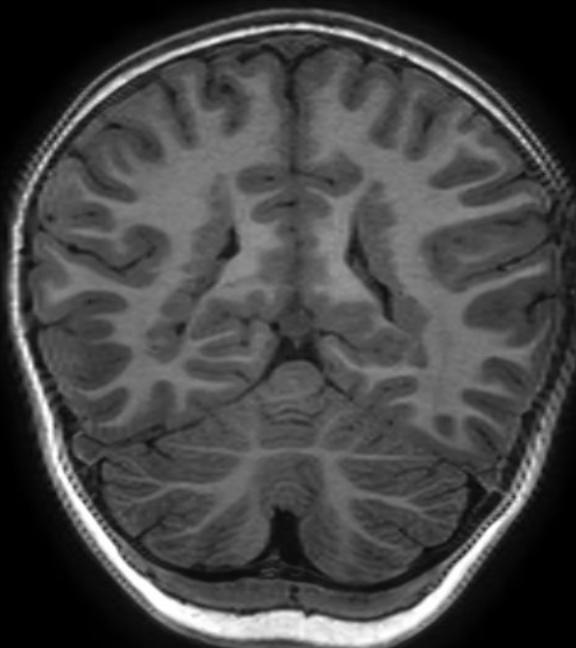
Scan cérébral C-



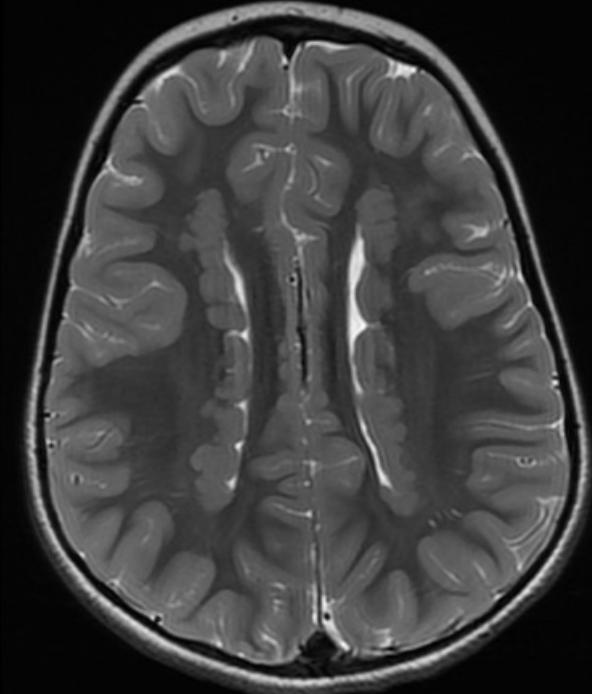
IRM cérébrale C-



AXIAL T1

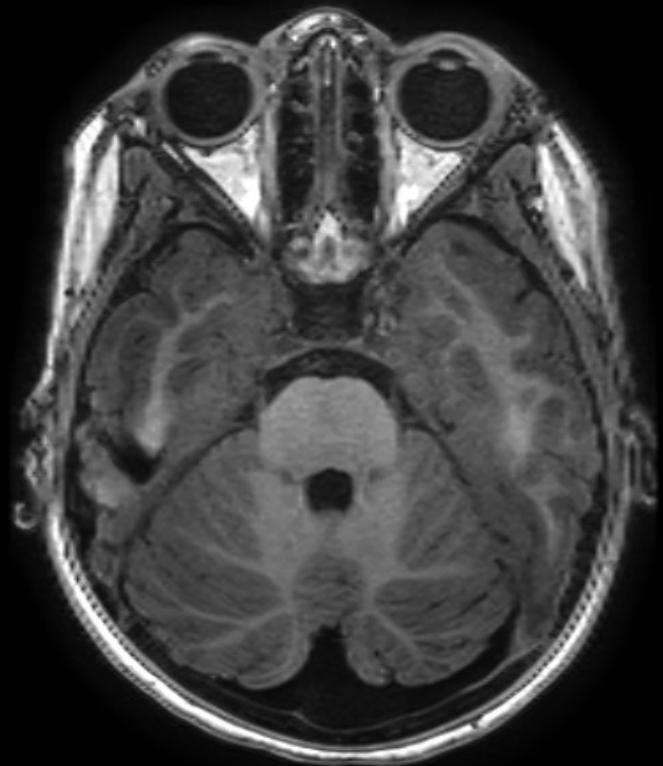


CORO T1



AXIAL T2

IRM cérébrale C-



AXIAL T1



AXIAL T2

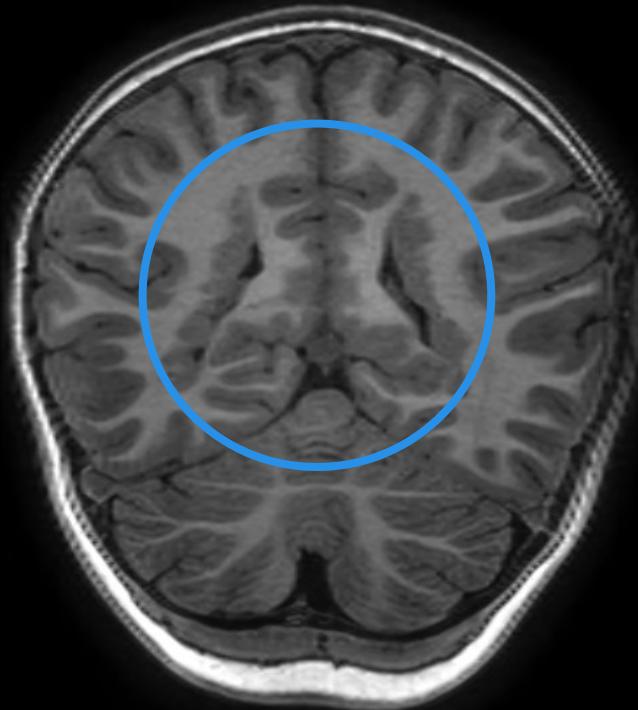
Description Scan cérébral

- Multiples nodules sous-épendymaires non calcifiés.
- Ligne médiane centrale.
- Pas d'effet de masse.
- Pas d'hydrocéphalie.



Poursuite de l'investigation par **IRM C-** :

Description IRM cérébrale



Multiples nodules sous-épendymaires périventriculaires.

Configuration perpendiculaire par rapport aux ventricules.

Pas d'anomalie de la gyration.

Pas d'anomalie du tronc cérébral.

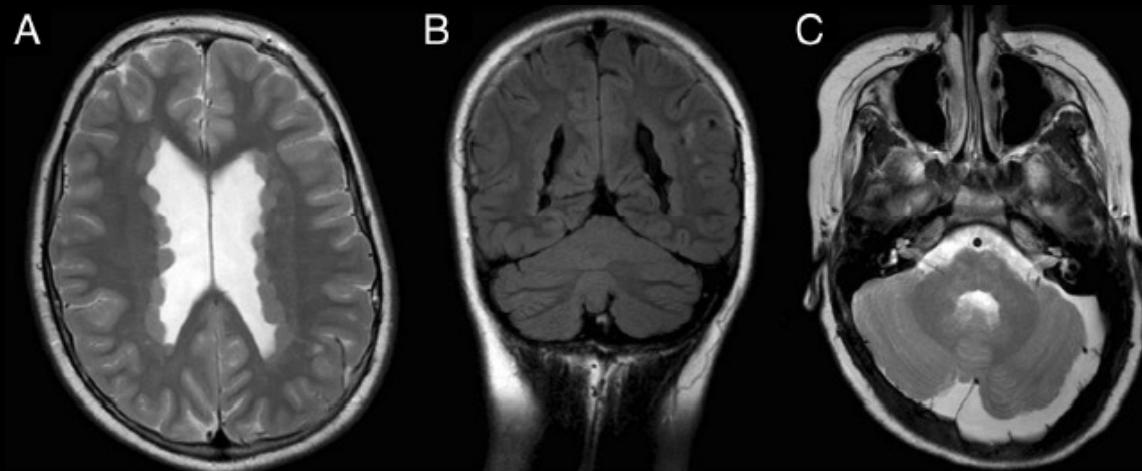
Méga cisterna magna.

Diagnostic différentiel

- Hétérotopie sous-épendymaire de la matière grise
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Schizencéphalie à lèvres fermées
- Dissémination leptoméningée d'une atteinte néoplasique métastatique
- Cytomégalovirus congénital

Diagnostic différentiel

- Hétérotopie sous-épendymaire de la matière grise



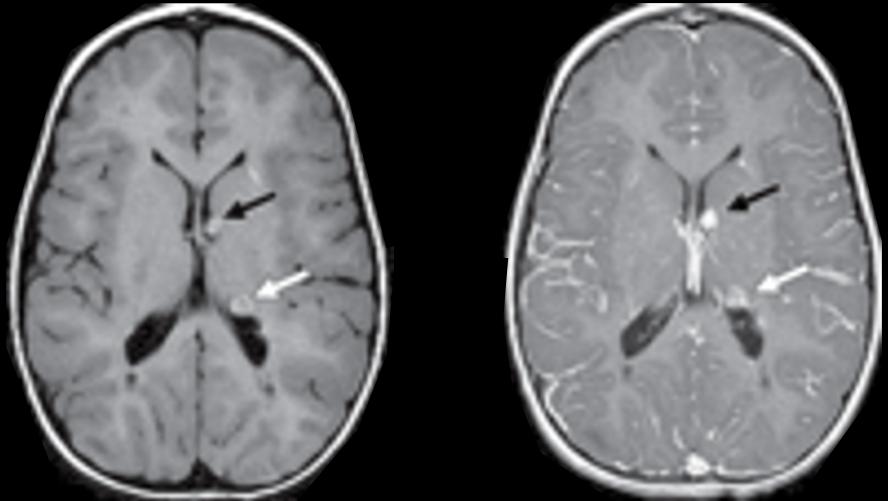
Coupes IRM C+ démontrant une forme d'hétérotopie sous-épendymaire de la matière grise avec méga cisterna magna, chez une fille de 11 ans, associée à un phénotype en lien avec une anomalie du gène FLNA. (Tiré de Réf. 2)

POUR

- Nodules avec un signal comparable à la matière grise sur toutes les séquences IRM.
- Principalement situés en périventriculaire (le plus courant) ou en sous-cortical
- De taille et de distribution variables (Diffuse vs antérieure vs postérieure)
- Peut également se présenter en bandes (laminaire)

Diagnostic différentiel

- Sclérose tubéreuse de Bourneville



Coupes axiales IRM C- et C+ démontrant des nodules sous-épendymaires rehaussants se projetant dans la lumière du ventricule latéral gauche chez un patient atteint de sclérose tubéreuse de Bourneville. (Tiré de Réf. 3)

POUR

- Nodules sous-épendymaires pouvant se retrouver tout au long de la surface ventriculaire des ventricules latéraux, le plus souvent au sein du sillon caudothalamique au niveau du foramen de Monroe

CONTRE

- Peuvent dégénérer dans 5-10% en astrocytomes sous-épendymaires à cellules géantes (SEGA), retrouvés le plus fréquemment au niveau du Foramen de Monroe
- Peuvent se calcifier / rehausser
- Associée à des tubers corticaux/ sous-corticaux (souvent en frontal)

Diagnostic différentiel

- Schizencéphalie à lèvres fermées



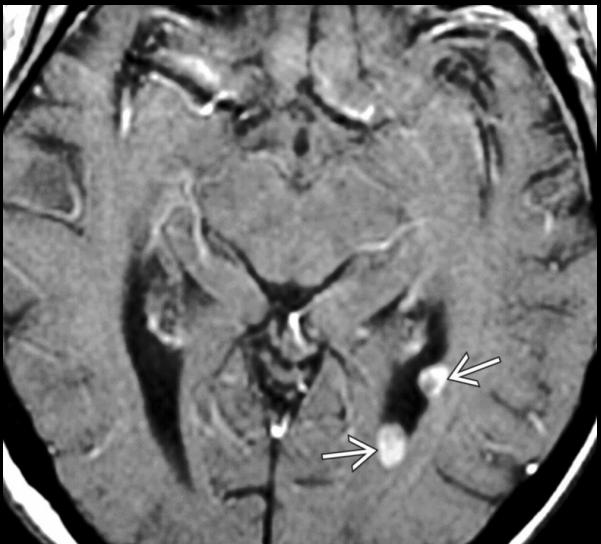
Coupe coronale d'IRM démontrant une schizencéphalie à lèvres fermées. On note un épaissement anormal de la matière grise, qui se projette en profondeur de part et d'autre d'une fente au sein du parenchyme cérébral en marge du ventricule latéral droit. (Tiré de Réf. 4)

CONTRE

- Lignes de matière grise polymicrogyriques sur les rebords de la fente piale-épendymaire avec ventricule en forme d'entonnoir

Diagnostic différentiel

- Dissémination leptoméningée d'une atteinte néoplasique métastatique



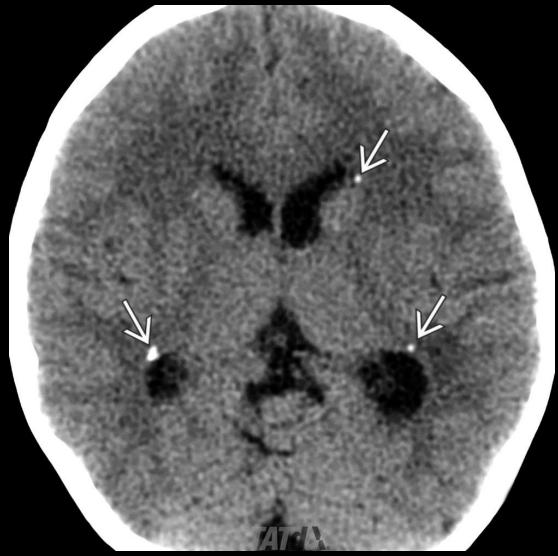
Coupe axiale d'IRM C+ démontrant une atteinte métastatique avec dissémination le long de l'épendyme de la corne occipitale du ventricule latéral gauche.

(Tiré de Réf. 5)

- Peuvent se présenter entre autres par des foyers nodulaires le long des parois ventriculaire
- Rehaussent généralement et foyers de restriction possibles en séquence de diffusion
- Porter une attention particulière aux antécédents cliniques et aux examens antérieurs pertinents

Diagnostic différentiel

- Cytomégalovirus congénital



Coupe axiale de scan C- démontrant des foyers de calcifications en périventriculaire chez un jeune patient atteint de CMV congénital. (Tiré de Réf. 6)

- Calcifications périventriculaires sans protrusion dans le ventricule
- Possibilité de lésions au sein de la substance blanche, polymicrogyrie, schizencéphalie, hypoplasie cérébelleuse et/ou microcéphalie

Hétérotopie sous-épendymaire
de la matière grise

Diagnostic final

Hétérotopie sous-épendymaire de la matière grise

- L'hétérotopie nodulaire héréditaire est l'une des malformations du développement cortical les plus fréquentes observées chez les patients épileptiques.
- Elle se caractérise par une accumulation ectopique de neurones qui ne parviennent pas à migrer vers le cortex cérébral.
- L'atteinte symétrique la plus fréquente est l'hétérotopie nodulaire péri-ventriculaire, située immédiatement sous l'épendyme des ventricules latéraux.
- Divisé selon la morphologie en :
 - focale unilatérale / bilatérale / bilatérale diffuse
- Ce tableau peut être associé à d'autres anomalies sous-jacentes. Une évaluation génétique est donc recommandée.

Hétérotopie sous-épendymaire de la matière grise

- La mutation génétique la plus courante en est une liée à l'X (Xq28), où on retrouve, plus précisément, une mutation du gène de la filamine A. Ce gène code pour une phosphoprotéine cytoplasmique impliquée dans la neurogenèse cérébrale précoce et la migration neuronale.
 - Les femmes atteintes présentent un déficit cognitif relativement léger, parfois subtil. (Les grossesses d'embryons masculins atteints avortent spontanément dans la quasi-totalité des cas, en raison de malformations cardiovasculaires).
 - À l'imagerie, cette atteinte est caractérisée par des nodules hétérotropiques contigus, une méga citerne magna et des malformations cardiovasculaires.

Pronostic & Traitement

- Le pronostic dépend de l'emplacement et de l'étendue des hétérotopies nodulaires, des malformations associées et de la gravité des crises.
La forme focale peut être une découverte fortuite à l'imagerie, voire à l'autopsie pour les cas les plus discrets.
- La chirurgie palliative est réservée aux cas réfractaires, avec généralement des chirurgies de déconnexion (callosotomie, hémisphérotomie fonctionnelle, etc.)
- Nouveaux traitements à l'étude, avec ablation par radiofréquence ou laser des foyers épileptogènes, mais d'efficacité encore discutable.

Références

1. STATdx. Heterotopic Gray Matter. [En ligne]. 03-2022 <https://app.statdx.com/document/heterotopic-gray-matter>
2. Lange et al. 47 patients with FLNA associated periventricular nodular heterotopia. Orphanet Journal of Rare Diseases. 10:134, (2015)
3. Kalantari et al: Neuroimaging of Tuberous Sclerosis: Spectrum of Pathologic Findings and Frontiers in Imaging. AJR: 190, (mai 2008)
4. STATdx. Closed-Lip Schizencephaly. [En ligne]. 03-2022 <https://app.statdx.com/document/schizencephaly>
5. STATdx. Miscellaneous Intracranial Metastases. [En ligne]. 03-2022 <https://app.statdx.com/document/miscellaneous-intracranial-metasta->
6. STATdx. Congenital CMV. [En ligne]. 03-2022 <https://app.statdx.com/document/congenital-cmv>
7. STATdx. Tuberous Sclerosis Complex. [En ligne]. 03-2022 <https://app.statdx.com/document/tuberous-sclerosis-complex>
8. Oegema R et al: Subcortical heterotopic gray matter brain malformations: classification study of 107 individuals. Neurology. 93(14):e1360-73, 2019
9. Cossu M et al: RF-ablation in periventricular heterotopia-related epilepsy. Epilepsy Res. 142:121-5, 2018
10. Yang E et al: A practical approach to supratentorial brain malformations: what radiologists should know. Radiol Clin North Am. 55(4):609-27, 2017
11. Hung PC et al: Clinical and neuroimaging findings in children with gray matter heterotopias: a single institution experience of 36 patients. Eur J Paediatr Neurol. 20(5):732-7, 2016
12. Nagaraj UD et al: Evaluation of subependymal gray matter heterotopias on fetal MRI. AJNR Am J Neuroradiol. 37(4):720-5, 2016
13. Watrin F et al: Causes and consequences of gray matter heterotopia. CNS Neurosci Ther. 21(2):112-22, 2015RADIOPAEDIA. Cerebral hemorrhagic contusion. [En ligne].03- 2022. <https://radiopaedia.org/articles/cerebral-haemorrhagic-contusion/>