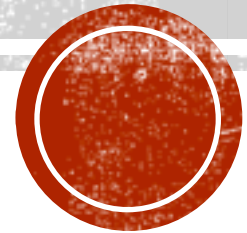


APPORT DE L'IRM DANS LES MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES DE L'HYPERPLASIE CONGENITALE DES SURRENALES

JERBI S, HAMROUNI Ht, HAMROUNI Hs, HACHEM F, GHARBI S,
HAMZA HA

Service d'Imagerie Médicale, CHU Tahar Sfar Mahdia, Tunisie



OBJECTIF

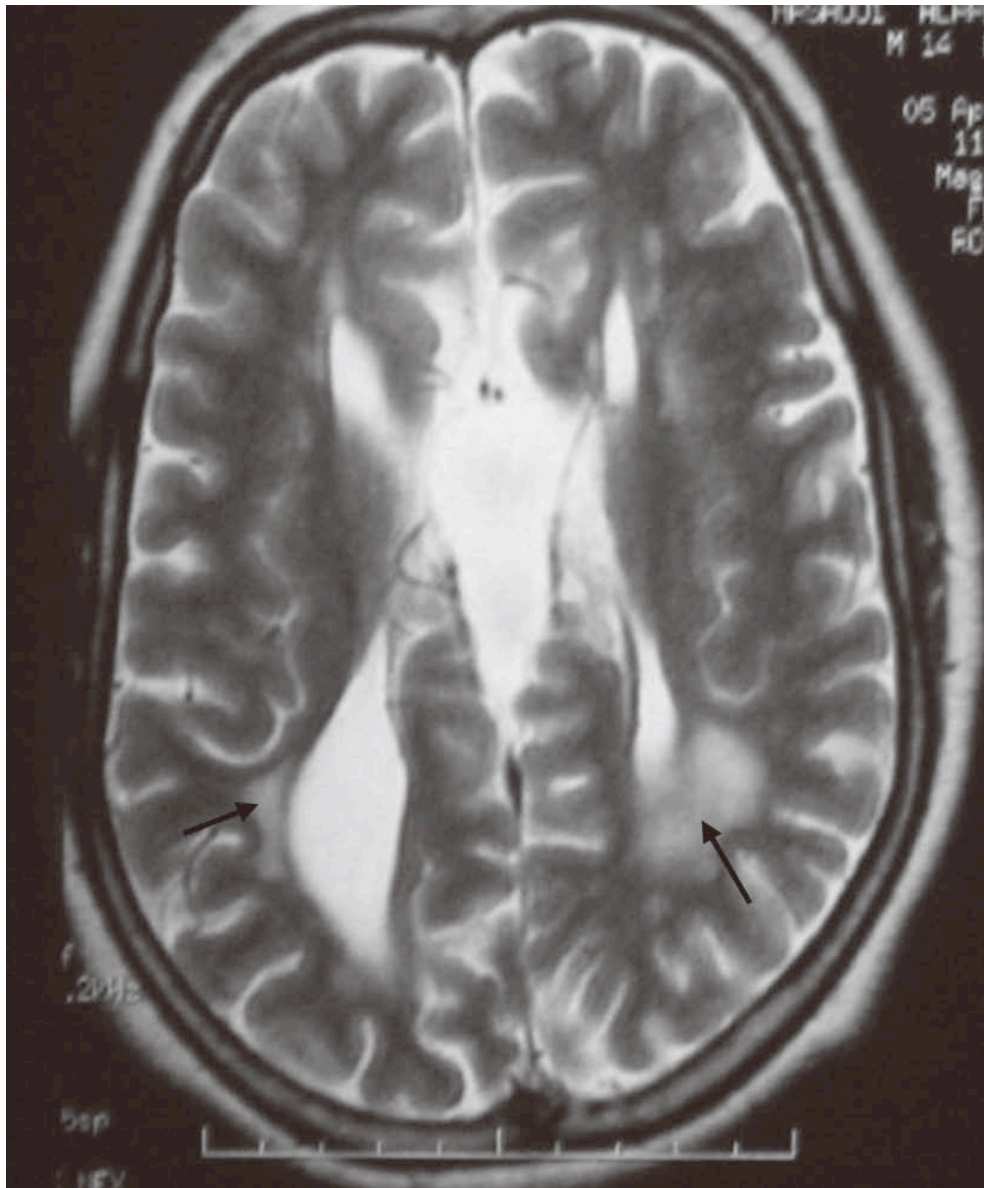
- L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est une maladie endocrinienne congénitale à transmission autosomique récessive qui résulte d'un déficit des enzymes de stéroïdogénèse.
- Le but de ce travail est de préciser l'apport de l'IRM dans le bilan lésionnel des anomalies cérébrales observées au cours de l'évolution de l'HCS.



MATÉRIELS ET MÉTHODES

- Nous rapportons l'observation d'un garçon âgé de 15 ans suivi pour HCS depuis l'âge de 40 jours et qui a été hospitalisé pour exploration de tremblements d'aggravation progressive associés à un hémisindrome cérébelleux gauche et un syndrome tétra pyramidal. Une IRM cérébrale était réalisée.
- Apparition d'une hypertension artérielle vers l'âge de 8ans avec un bilan étiologique négatif.

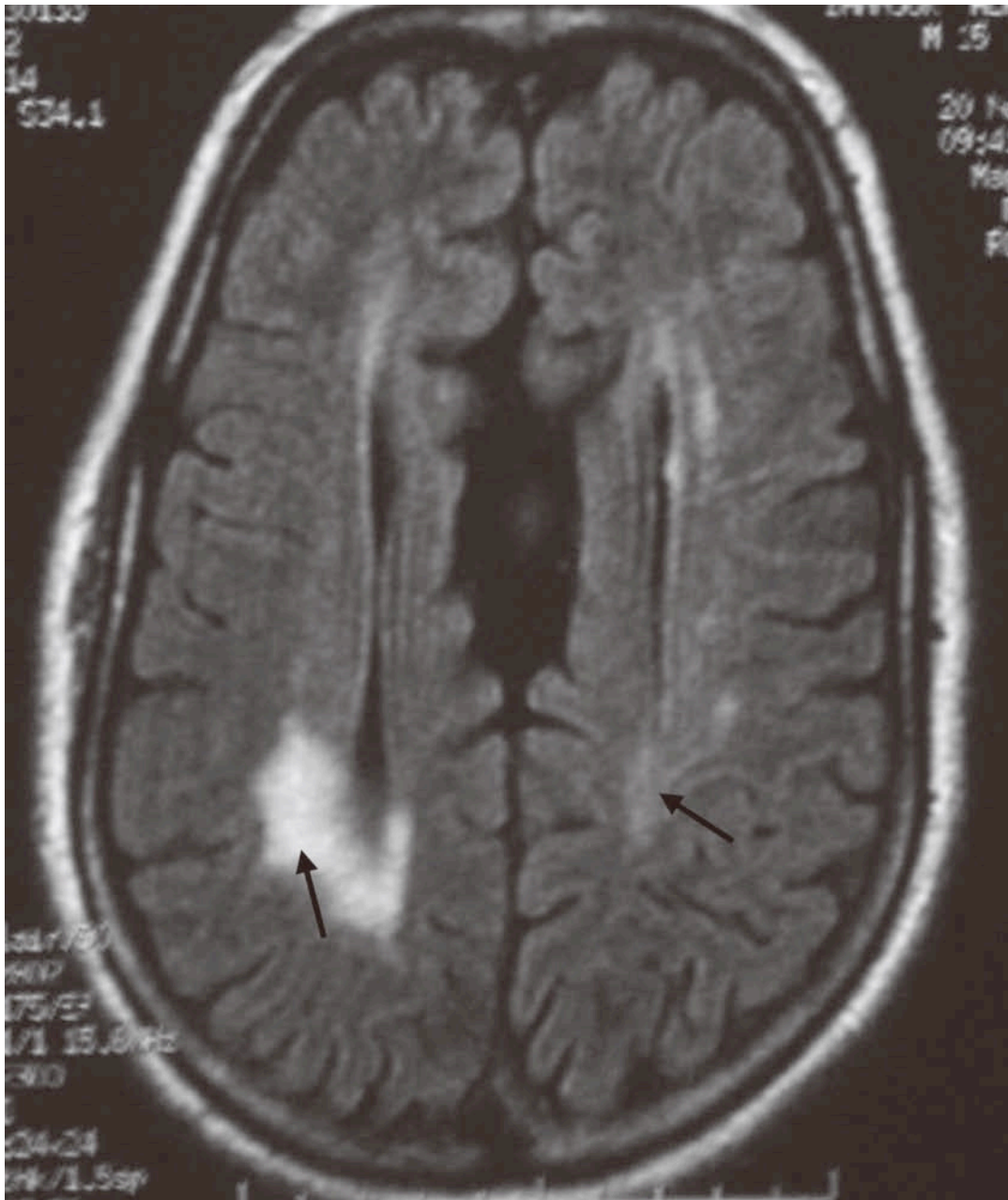




Séquence axiale T2

Hyper-signal bilatéral de la substance blanche péri ventriculaire (flèches) avec une atrophie cortico-sous corticale.



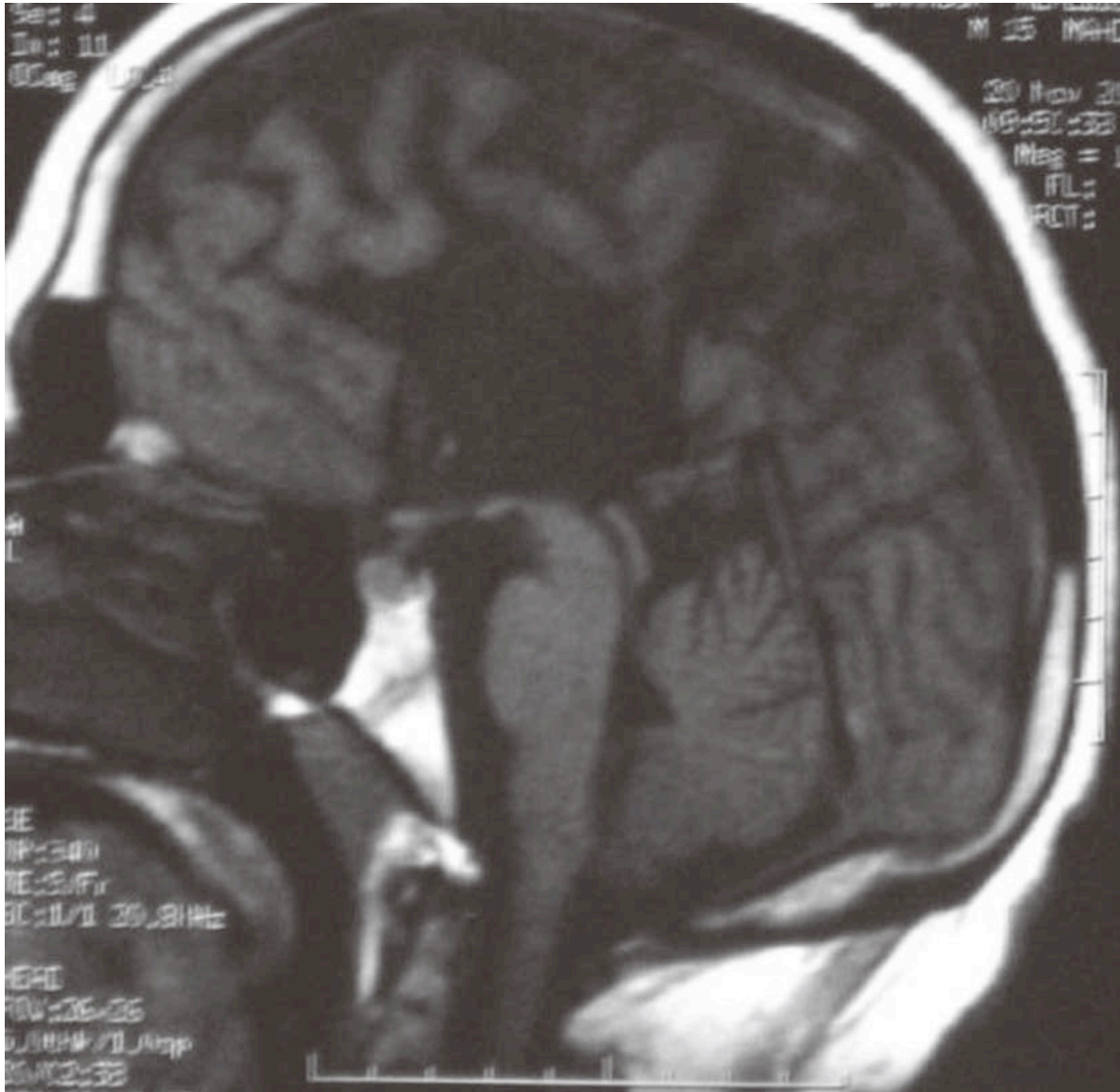


Séquence Flair axiale:

Hyper signal bilatéral de la substance blanche péri-ventriculaire prédominant au niveau des régions postérieures.

Agénésie du corps calleux,





Séquence T1 sagittale:
Agénésie complète du corps calleux



RÉSULTATS

- Ces lésions objectivées sur l'IRM sont compatibles avec une leucoencéphalopathie prédominant au niveau des régions postérieures où elles sont associées à une atrophie cortico-sous corticale et une agénésie complète du corps calleux.
- Les examens biologiques du sang, des urines ainsi que du LCS n'ont pas montré d'anomalie significative.
- Devant les anomalies IRM et la normalité du bilan biologique le diagnostic de leuco-encéphalopathie liée à l'HCS a été retenu.
- Le traitement symptomatique par des bêta bloquants a été inauguré entraînant une diminution modérée des tremblements.



DISCUSSION

- L'HCS est un désordre héréditaire récessif de la stéroïdogénèse dû à un déficit enzymatique dont le plus commun est celui de la 21-hydroxylase.
- L'association de l'HCS avec des anomalies de signal à l'IRM a été rapportée dans 46% des cas comme le montre le tableau suivant:



Table 1 Major previous reports of brain MRI abnormalities related to congenital adrenal hyperplasia

Authors and year	Cases		Age range (year)	Disease phenotype	Neurologic manifestations	Main MRI findings
	N	%				
Sinforiani <i>et al.</i> , 1994	4	27	>16	SW: 2 SV: 2	No	- Leukoencephalopathy - Cerebral atrophy - Ventricular dilatation
Nass <i>et al.</i> , 1997	18	46.1	4–33	SW: 12 SV: 6	None except for one with known stroke	- Leukoencephalopathy - Cerebral atrophy
Bergamashi <i>et al.</i> , 2006	10	45	16–23	SW: 6 SV: 4	No	Leukoencephalopathy
Gaudio <i>et al.</i> , 2010	3*	100	27–54	Proband: classic form Parents: heterozygotes for CYP21 mutation	Yes**	- Leukoencephalopathy - Cerebellar atrophy - Cerebral atrophy - Ventricular dilatation

MRI: magnetic resonance imaging. SV: simple virilizing. SW: salt wasting. %: Percentage of patients with brain abnormalities in the study population. *A family with congenital adrenal hyperplasia and brain abnormalities. **Proband with postural tremor and cerebellar syndrome. The mother had blurry vision, diplopia and paresthesia, and the father had no neurologic manifestations.



DISCUSSION

- Les phénotypes de la maladie n'affectent pas la fréquence de ces anomalies qui sont présentes même chez les sujets hétérozygotes porteurs de la mutation du CYP21.
- Les signes IRM ne sont pas spécifiques. Il s'agit souvent d'anomalie du signal de la substance blanche et une atrophie cérébrale.
- Ces anomalies sont dans la majorité des cas infra-cliniques ou associées à des discrets signes neurologiques mais à un risque important d'handicap physique à long terme.



DISCUSSION

- Dans notre cas le malade a montré des signes neurologiques telque le tremblement, l'hémi-syndrome cérébelleux et le syndrome quadri-pyramidal.
- Le Diagnostic de leucoencéphalopathie associée à l'HCS a été retenu après avoir éliminé des autres causes possibles incluant les causes métaboliques, génétiques, infectieuses et immunologiques.
- L'Hyper tension artérielle a été, elle aussi, écartée du fait que dans cette dernière les anomalies du signal de la substance blanche prédominent essentiellement en occipito-pariétal plutôt qu'en péri ventriculaire.



DISCUSSION

- Les mécanismes qui expliquent les anomalies du signal sont mal connus. Des hypothèses suggèrent que le déséquilibre hormonal en rapport avec le déficit en cortisol et en aldostérone ainsi que la surproduction du 17-OH progestérone et des androgènes semble être responsable d'une déstabilisation de la myéline entraînant sa dégénérescence.
- En plus les gluco-cortcoïdes exogènes peuvent eux aussi inhiber la prolifération des oligodendrocytes et par la suite de processus de myélinisation.



DISCUSSION

- L'atrophie cortico-sous corticale prédomine sur les lobes temporaux, les amygdales cérébelleuses et l'hippocampe. Elle est en fait multifactorielle, elle résulte du:
 - Déficit en aldostérone qui entraîne une ischémie cérébrale par altération des parois artérielles.
 - L'apport exogène de glucocorticoïdes qui aggrave cette ischémie cérébrale en altérant le métabolisme lipidique et glucidique ainsi que l'agrégation plaquettaire.



DISCUSSION

- L'association d'une agénésie du corps calleux et l'HCS n'a été rapportée dans la littérature qu'une seule fois et elle parait être fortuite.



CONCLUSION

- Les anomalies de signal du parenchyme cérébral sont retrouvées dans 46% des cas d'hyperplasie congénitale des surrénales. En pratique courante, l'HCS doit être considérée comme l'une des étiologies possibles des leuco-encéphalopathies.

