

IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER DANS LE DIAGNOSTIC DES « MYOPATHIES » DE L'ENFANT ET DE L'ADOLESCENT.

R-Y Carlier

Service d'imagerie médicale, Pôle Neuro-locomoteur
Hôpitaux Universitaires Paris Ile-de-France Ouest
Site Raymond Poincaré 92380 Garches

I / Introduction

Les pathologies musculaires de l'enfant et de l'adolescent peuvent avoir une présentation prénatale (diminution des mouvements fœtaux), néonatale (hypotonie) ou plus tardive.

Dans les deux premiers cas l'origine est le plus souvent une dystrophie musculaire congénitale.

La clinique est essentielle pour orienter le diagnostic de l'affection et la prise en charge se fera le plus souvent en milieu spécialisé dans les centres de référence pédiatriques des maladies neuromusculaires. Celle-ci comporte non seulement la démarche diagnostique comportant entre autre le conseil génétique mais aussi les traitements symptomatiques et les thérapeutiques spécifiques lorsque déjà disponibles.

Le diagnostic de certaines affections est cliniquement aisé et dans ce cas les examens complémentaires seront limités aux explorations simples permettant une confirmation.

Malheureusement le diagnostic n'est pas toujours aussi aisé et il existe des chevauchements phénotypiques entre les affections neuromusculaires ce qui rend le recours aux explorations complémentaires plus fréquent.

Les progrès de la génétique sont considérables ce qui permet la description de nouvelles entités mais aussi des séquençages et des diagnostics plus rapides.

Cependant les tests génétiques restent assez onéreux comparés aux biopsies musculaires et à l'IRM, même en technique corps entier.

De plus l'interprétation des tests génétiques nécessite parfois d'asseoir le diagnostic supposé sur des éléments cliniques et morphologiques (biopsies et imagerie).

Les pathologies musculaires inflammatoires ne feront pas l'objet de cet exposé même si l'IRM joue un rôle important pour détecter les inflammations musculaires sur les séquences pondérées T2

II/ Techniques d'imagerie musculaire corps entier

Les affections neuromusculaires présentent des atteintes qui peuvent être segmentaires ou plus diffuses.

Il est rare qu'une affection comporte des altérations de même sévérité au sein des différents groupes musculaires.

La répartition topographique des altérations est parfois hautement suggestive avec ce que l'on nomme patrons ou patterns d'une affection.

L'évolution des lésions, de même, suit souvent un profil topographique particulier qui peut la encore faire suspecter une affection particulière.

Une étude limitée à des explorations segmentaires n'offre ainsi pas la même sensibilité diagnostique qu'une exploration de l'ensemble du système musculaire de la tête aux pieds.

Les études d'imagerie utilisées pour les diagnostics étiologiques des maladies neuromusculaires reposaient jusqu'à il y a une dizaine d'années sur l'échographie et le scanner.

L'échographie est dans ce cadre très opérateur dépendant et il n'est pas possible le plus souvent d'avoir un second avis sur des images échographiques en particulier réalisées par un radiologue non spécialisée dans le domaine neuromusculaire.

Une couverture exhaustive de tout le corps n'est en pratique pas réalisable dans un temps acceptable.

Le scanner ne présente pas ces derniers inconvénients mais il s'agit d'une technique irradiante. On rappellera que la population des maladies neuromusculaire présente souvent des complications rachidiennes et pulmonaires pour les plus fréquentes nécessitant des explorations radiologiques.

Il n'est donc pas éthique de proposer des études TDM corps entier chez ces jeunes patients dans un but diagnostique.

L'IRM corps entier (WB MRI) a été développée il y a maintenant plus de dix ans, en particulier en oncologie. Initialement les performances techniques des machines rendaient ces explorations lentes et difficiles.

Il n'en est rien aujourd'hui où certains constructeurs proposent même des acquisitions axiales continues « type scanner » dans des temps de l'ordre de quelques minutes pour une pondération T1.

Cette technique non invasive offre l'avantage de pouvoir être répétée dans le temps chez le même patient et de pouvoir être proposée à des membres pauci ou asymptomatiques d'une même famille pour une orientation génétique.

Une technique d'IRM corps entier a été développée depuis 2003 à l'hôpital R Poincaré de Garches et est classiquement utilisée pour les diagnostics étiologiques difficiles.

Le service d'imagerie du centre de référence pédiatrique (GNMH, Garches, Necker, Mondor, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière) et le laboratoire de RMN du centre de référence adulte de l'institut de myologie forts d'une base de données de plusieurs centaines de cas pédiatriques et adultes ont affiné la description de plusieurs affections. Un Atlas des maladies neuromusculaires les plus fréquentes est en projet.

III/ Technique d'acquisition,

Les altérations musculaires liées aux maladies neuromusculaires, facilement détectables en IRM consistent en une réduction du volume musculaire et en une accentuation de la graisse intramusculaire avec une balance des deux variable suivant les différentes maladies.

Ces altérations sont détectables sur les séquences pondérées T1.

Chez l'enfant, le volume musculaire, est de base plus faible que chez l'adulte.

La résolution spatiale doit être suffisante pour pouvoir détecter une accentuation débutante de la striation grasseuse intramusculaire.

Toutes les techniques de prise en charge pédiatriques de l'accueil adapté jusqu'à la surveillance des fonctions vitales en passant par la prémédication seront respectées.

On réalisera de première intention une acquisition axiale T1 le plus souvent divisée en paliers de coupes de 5 à 6 mm d'épaisseur avec un voxel proche de 1 mm³.

Cette séquence dure environ de 7 à 15 mn selon la taille de l'enfant et l'équipement. On réalisera ensuite une acquisition frontale T1 la encore composée de plusieurs paliers automatiquement fusionnés qui durera une dizaine de minutes.

On peut éventuellement compléter ces acquisitions pondérées T1 par une séquence axiale STIR si l'état et les capacités de l'enfant le permettent mais elle est d'un apport diagnostique plus faible. Celle-ci dure une dizaine de minutes.

IV/ Analyse des images, interprétation.

Le compte rendu comporte dans un premier temps une cotation des lésions musculaires détectable sur les séquences T1.

On effectue cette cotation sur plus de 50 muscles pairs et impairs soit sur plus de 100 muscles (cf. tableau).

Classiquement la classification de Mercuri est utilisée pour évaluer grossièrement le degré de remplacement graisseux intramusculaire. Celle-ci certes très utile ne tient pas compte du degré de réduction du volume musculaire, ou atrophie, qui peut prédominer dans certaines pathologies en particulier chez l'enfant. C'est pourquoi nous indiquons cette atrophie dans le tableau de cotation.

Une analyse du type d'altération intramusculaire est ensuite importante.

L'altération peut siéger près des insertions musculaires ou plutôt à la partie centrale du muscle. Elle peut revêtir des aspects quasi spécifiques comme dans les dystrophies musculaires congénitales type maladie du collagène 6 ou maladie d'Ullrich où le remplacement graisseux intramusculaire a une évolution centripète avec préservation de bandes musculaires centrales revêtant un aspect tigré (tiger like).

On analyse ensuite le patron de l'affection c'est-à-dire la répartition de l'atteinte en regroupant les territoires musculaires préservés et atteints.

En fonction de l'orientation clinique et d'éventuels examens paracliniques déjà réalisés comme la biopsie musculaire on confronte le patron à ceux déjà connus.

Les séries de patients explorés et publiées pour une même affection augmentent et les outils de confrontation deviennent donc plus performants depuis moins de cinq ans.

Les publications comportant un ou deux cas d'une même pathologie sont moins utiles que les séries de plus de quinze patients présentant des durées d'évolution et sévérités d'atteintes variables.

En effet on constate que malgré des profils phénotypiques différents les patrons d'atteinte pour une même maladie sont proches.

Le cumul de cas sur les deux centres de référence parisiens permet d'autre part des comparaisons qui augmentent la sensibilité diagnostique par rapport au début de notre expérience en 2003.

Il a aussi permis de regrouper des familles présentant un phénotype et des altérations similaires. Dans certains cas un diagnostic génétique a pu être porté, dans d'autre cas l'« enquête » est encore en cours.

Insistons sur le fait d'une confrontation radio-clinique essentielle pour les interprétations.

La répartition de l'atteinte très utile à la détermination des patrons de l'affection est aussi très utiles pour déterminer le ou les territoires possibles de biopsie musculaire lorsque de précédentes biopsies ont été non contributives car ne mettant en

évidence que du gras (muscle très altéré) ou que du muscle normal (muscle préservé).

L'étude dans le plan frontal permet d'autre part de visualiser les déformations rachidiennes fréquemment associées chez l'enfant ainsi que leur retentissement.

L'analyse des structures hors système musculaire doit bien entendu être attentive de façon à ne pas méconnaître des altérations malformatives, tumorales.

Les anomalies constatées chez l'enfant et l'adolescent sont cependant plus limitées que chez l'adulte.

V/ Conclusion :

L'IRM musculaire corps entier est une technique récente d'exploration du système musculaire. Elle ne doit pas se substituer à la clinique et n'est pas utile dans les pathologies où le diagnostic est aisé reposant sur des explorations complémentaires simples et éprouvées.

Elle repose essentiellement sur une imagerie pondérée T1 ;

Elle peut être d'une aide diagnostique précieuse dans certaines affections, en déterminant le type même des altérations intramusculaires mais aussi leur répartition.

Une expérience est nécessaire pour l'interprétation des examens, qui correctement réalisés peuvent être transmis aux centres experts pour complément d'analyse. Elle permet enfin d'orienter les biopsies musculaires.

VI Références :

1/[Muscle MRI in inherited neuromuscular disorders: past, present, and future.](#)

Mercuri E, Pichiecchio A, Allsop J, Messina S, Pane M, Muntoni F.

J Magn Reson Imaging. **2007** Feb;25(2):433-40. Review

2/[Muscle imaging in congenital myopathies.](#)

Quijano-Roy S, Carlier RY, Fischer D.

Semin Pediatr Neurol. 2011 Dec;18(4):221-9. doi: 10.1016/j.spen.2011.10.003. Review.

3/[Whole body muscle MRI protocol: pattern recognition in early onset NM disorders.](#)

Quijano-Roy S, Avila-Smirnow D, Carlier RY; WB-MRI muscle study group.

Neuromuscul Disord. 2012 Oct 1;22 Suppl 2:S68-84. doi: 10.1016/j.nmd.2012.08.003

4/[Whole-body muscle MRI in 20 patients suffering from late onset Pompe disease: Involvement patterns.](#)

Carlier RY, Laforet P, Wary C, Mompoin D, Laloui K, Pellegrini N, Annane D, Carlier PG, Orlikowski D. *Neuromuscul Disord*. 2011 Nov;21(11):791-9. doi: 10.1016/j.nmd.2011.06.748. Epub 2011 Jul 30.

[5/Involvement patterns in myotilinopathy and desminopathy detected by a novel neuromuscular whole-body MRI protocol.](#)

Schramm N, Born C, Weckbach S, Reilich P, Walter MC, Reiser MF.

Eur Radiol. 2008 Dec;18(12):2922-36. doi: 10.1007/s00330-008-1071-1. Epub 2008 Jul 22

[6/Whole-Body muscle MRI in a series of patients with congenital myopathy related to TPM2 gene mutations.](#)

Jarraya M, Quijano-Roy S, Monnier N, Béhin A, Avila-Smirnov D, Romero NB, Allamand V, Richard P, Barois A, May A, Estournet B, Mercuri E, Carlier PG, Carlier RY.

Neuromuscul Disord. 2012 Oct 1;22 Suppl 2:S137-47. doi: 10.1016/j.nmd.2012.06.347

[7/Muscle MRI findings in limb girdle muscular dystrophy type 2L.](#)

Sarkozy A, Deschauer M, Carlier RY, Schrank B, Seeger J, Walter MC, Schoser B, Reilich P, Leturq F, Radunovic A, Behin A, Laforet P, Eymard B, Schreiber H, Hicks D, Vaidya SS, Gläser D, Carlier PG, Bushby K, Lochmüller H, Straub V.

Neuromuscul Disord. 2012 Oct 1;22 Suppl 2:S122-9. doi: 10.1016/j.nmd.2012.05.012

[8/Mutations in FKBP14 cause a variant of Ehlers-Danlos syndrome with progressive kyphoscoliosis, myopathy, and hearing loss.](#)

Baumann M, Giunta C, Krabichler B, Rüschenhoff F, Zoppi N, Colombi M, Bittner RE, Quijano-Roy S, Muntoni F, Cirak S, Schreiber G, Zou Y, Hu Y, Romero NB, Carlier RY, Amberger A, Deutschmann A, Straub V, Rohrbach M, Steinmann B, Rostásy K, Karall D, Bönnemann CG, Zschocke J, Fauth C.

Am J Hum Genet. 2012 Feb 10;90(2):201-16. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.12.004. Epub 2012 Jan 19.

[9/The neuronal endopeptidase ECEL1 is associated with a distinct form of recessive distal arthrogryposis.](#)

Dieterich K, Quijano-Roy S, Monnier N, Zhou J, Fauré J, Avila Smirnow D, **Carlier R**, Laroche C, Marcocelles P, Mercier S, Mégarbané A, Odent S, Romero N, Sternberg D, Marty I, Estournet B, Jouk PS, Melki J, Lunardi J.

Hum Mol Genet. 2012 Dec 11.