

LA SPECTROSCOPIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE DANS LES MALADIES METABOLIQUES A REVELATION NEONATAL

Mama N, Tlili-Graïess
CHU Sahloul, Sousse.

La spectroscopie par résonance magnétique (SRM) offre la possibilité de détection non invasive de nombreux et importants métabolites cellulaires. Elle est l'unique méthode permettant une évaluation des modifications de la biochimie cérébrale lors des changements liés à la maturation cérébrale.

Des variations significatives en termes de concentration des métabolites sont observées dans le cerveau du nouveau-né, ces variations sont fonction du site anatomique et du degré de sa maturation. Ces modifications des niveaux des principaux métabolites sont importantes à connaître afin de pouvoir conclure à des anomalies spectroscopiques résultant de pathologies cérébrales pédiatriques, notamment néonatales. La SRM est devenue un outil clinique de monitoring du métabolisme normal et anormal chez le nouveau-né.

En SRM, deux méthodes de base existent : SRM mono et SRM multivoxel.

Deux techniques sont utilisées : Point Resolved Spatial Selection (PRESS) la plus couramment utilisée, Stimulated Echo-Acquisition Mode (STEAM) qui montre plus de métabolites.

Les protons résonnent à des fréquences différentes selon l'environnement moléculaire des petits composants détectés par SRM. Ceci se traduit sur un graphique par en ordonnée l'amplitude (pic) correspondant à la concentration du métabolite et en abaisse (en ppm) à sa position. Les métabolites communément observés sont : Le N-Acétylaspartate (NAA), la Choline, la Créatine, le complexe des Glutamine-Glutamate-GABA (Glx) et le myoinositol (ml). D'autres métabolites peuvent être anormalement présents : Lactate, Lipides, Acides aminés...

Chez le nouveau-né, la choline est à deux fois la concentration du NAA, ce dernier augmente rapidement après la naissance. Les modifications les plus significatives qui accompagnent la maturation générale en fonction de l'âge sont : augmentation du NAA et la diminution du ml.

Une des étiologies à avoir toujours présente à l'esprit devant une encéphalopathie aiguë néonatale, notamment convulsive, est l'étiologie métabolique acquise et surtout congénitale.

Cette intervention portera sur la SRM dans les maladies métaboliques à révélation néonatale mais les modifications spectrales ne peuvent s'analyser indépendamment des aspects morphologiques. Les modifications spectrales associées aux maladies métaboliques les plus communes en période néonatale seront présentées avec quelques suggestions pour la reconnaissance et la distinction entre ces désordres métaboliques. En effet, plusieurs maladies ont une présentation proche voire similaire en IRM morphologique et la SRM offrira l'information pertinente qui permet, intégrée au bilan radio-clinique, le diagnostic et même le suivi thérapeutique.

Plusieurs désordres métaboliques peuvent être à l'origine d'une encéphalopathie néonatale. Ces désordres peuvent être acquis (hypoglycémie, hyperbilirubinémie) ou troubles innés du métabolisme dont les plus fréquemment observés sont la leucinoase (maple syrup urine), les maladies du cycle l'urée, le déficit isolé en sulfite oxydase, l'hyperglycinémie sans cétose, certaines maladies mitochondriales et certaines maladies péroxysomales.

Aux aspects morphologiques (parfois presque caractéristiques) en IRM, la SRM amènera l'information métabolique qui est dans certaines maladies relativement spécifique : large pic à 0.9 ppm d'acides aminés en cas de leucinoase, augmentation de la glutamine dans les maladies du cycle de l'urée, important pic de glycine dans l'hyperglycinémie sans cétose et important pic de lipides dans les maladies peroxisomales.

Le lactate, classiquement évocateur de maladies mitochondriales, peut se voir dans toute encéphalopathie aiguë quelle qu'en soit la cause et particulièrement lors d'encéphalopathie hypoxo-ischémique où il a une importante valeur pronostique.

Certaines de ces maladies mitochondriales s'accompagnent en SRM d'un métabolite particulier qui orientera rapidement vers un déficit enzymatique précis et de là raccourcir l'étape biologique :

- Pyruvate : pic unique à 2.36 ppm présent en cas de déficit en complexe pyruvate déshydrogénase
- Succinate : pic unique à 2.40 ppm en cas de déficit en succinate déshydrogénase

CONCLUSION

Il est important de ne pas méconnaître le diagnostic de maladies métaboliques à révélation néonatale et de mettre l'ensemble sur le compte d'une encéphalopathie hypoxo-ischémique. L'IRM morphologique doit être obligatoirement complétée par une imagerie de diffusion et une SRM si on veut établir le plus précocement l'étendue des lésions non seulement à visée pronostique mais également diagnostique grâce à l'aspect de la cartographie lésionnelle morphologique, fonctionnelle et métabolique. Un diagnostic précoce avec un traitement approprié (régime adéquat) dans certaines pathologies influe sur le devenir neurologique de ces nouveau-nés.