

# L'apport de l'IRM cérébrale dans les dystrophies musculaires congénitales

# Introduction

- Les dystrophies musculaires congénitales : **groupe hétérogène** de myopathies **précoces**
- Hypotonie néonatale et une faiblesse musculaire apparaissant au cours de **la première année de vie**
- **L'histologie** : processus dystrophique sans autre anomalie neuromusculaire
- Atteinte multisystémique possible, **atteinte cérébrale fréquente**
- **Prévalence variable** : 0,5–2,5 / 100 000
- Transmission principalement autosomique récessive
- Formes dominantes ou mutations de novo : plus rares
- Diagnostic : arguments cliniques, biologiques, histologiques, génétiques
- **IRM musculaire et cérébrale** : rôle majeur dans l'orientation du sous-type

## Les sous-types

- **Trois grandes catégories de DMC reconnues :**

- ❖ **Mérosinopathie** (DMC par déficit en mérosine /DMC liées à LAMA2 / MDC1A)

- ❖ **Dystroglycanopathies** (CMD liées à l' $\alpha$ -dystroglycane)

- CMD de Fukuyama

- Maladie muscle–œil–cerveau

- Syndrome de Walker–Warburg

- ❖ **Collagénopathies** (DMC liées au collagène VI)

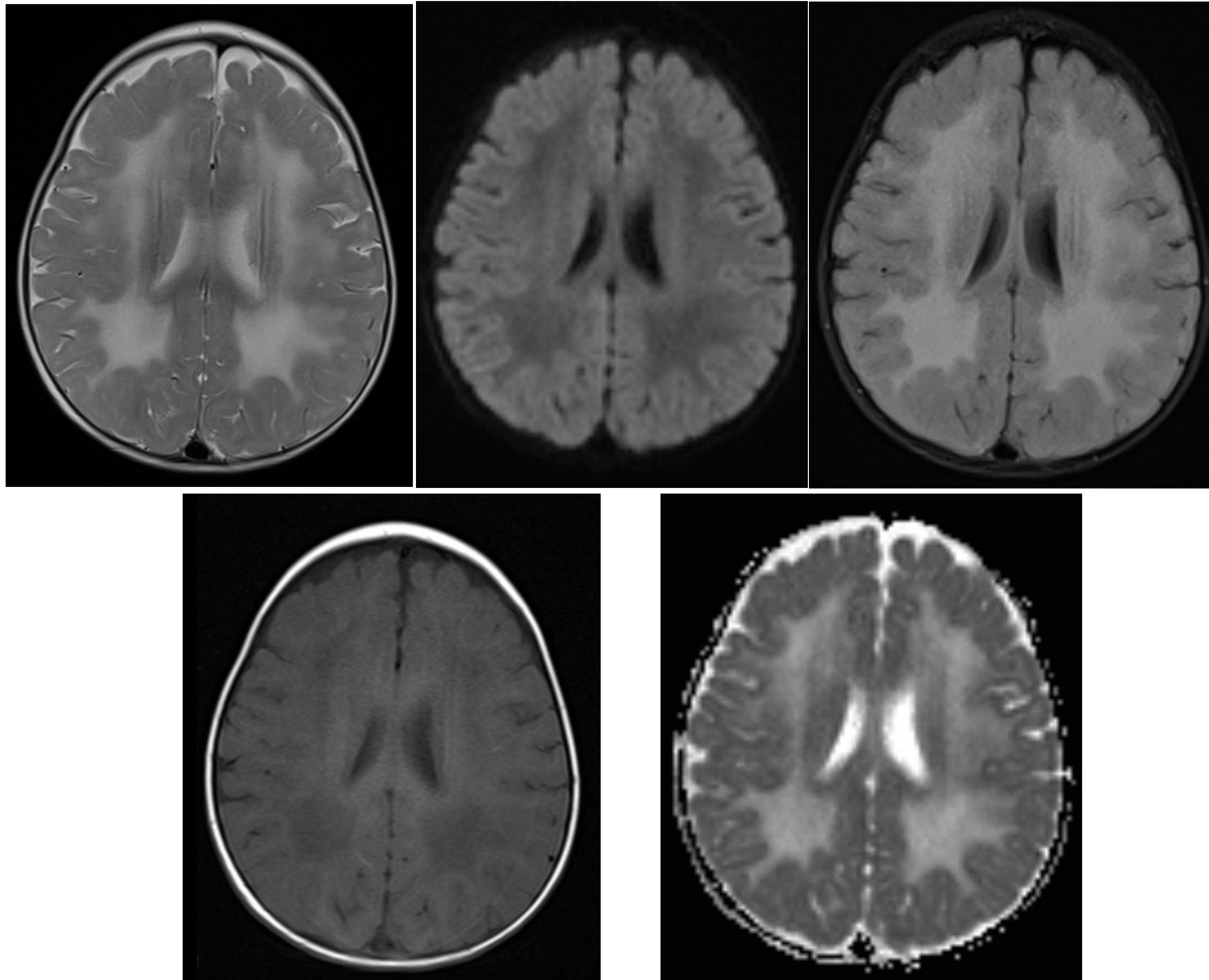
- DMC d'Ullrich

- Myopathie de Bethlem

- ❖ **Autres** formes rares de DMC hors des catégories classiques

Pas de  
manifestations  
cérébrales

# DMC liées à LAMA2

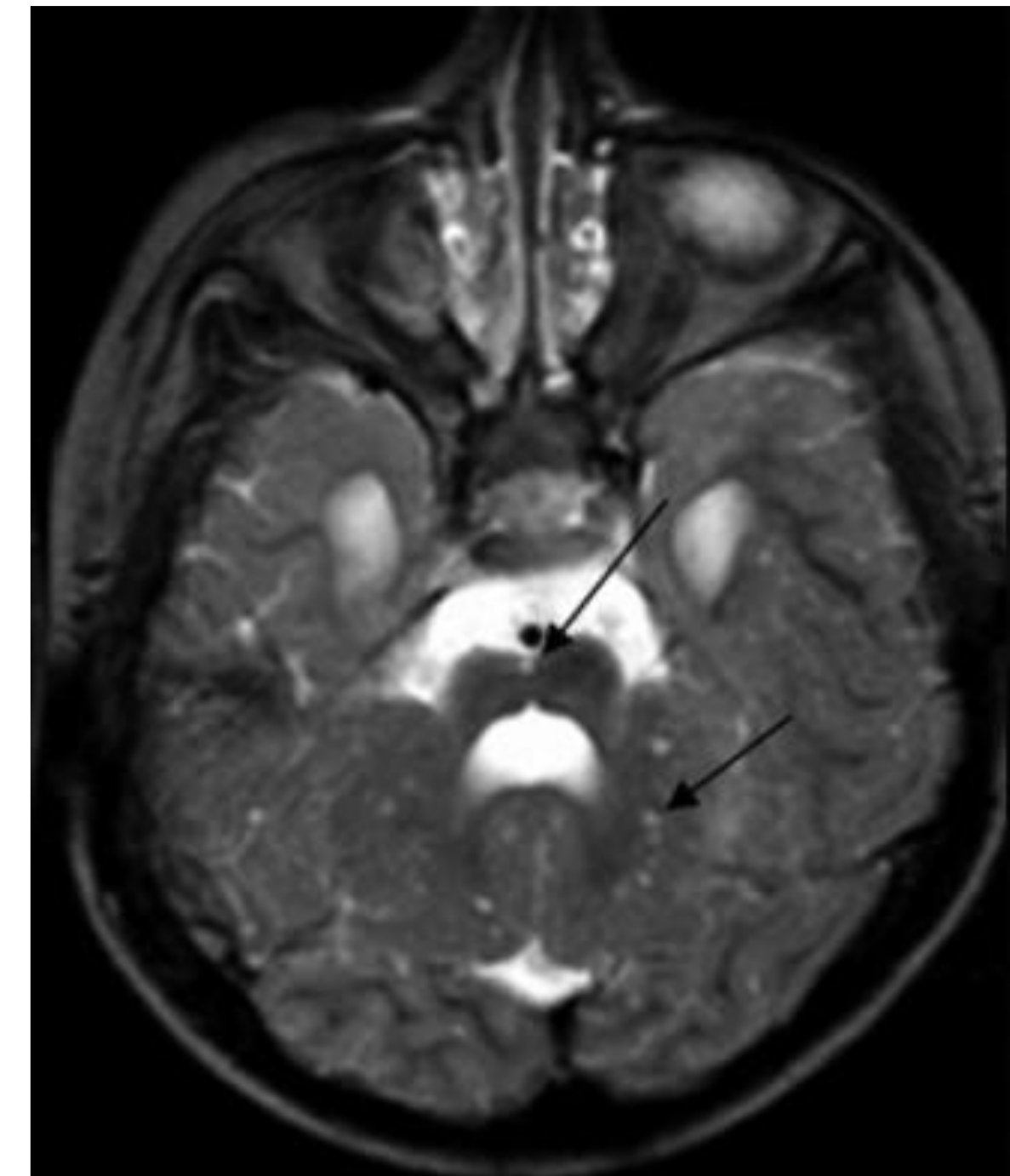


Fille de 1 an suivie pour déficit musculaire avec hypotonie axiale

Séquences IRM en coupe axiale pondérées T1, T2, FLAIR, séquence de la diffusion avec une cartographie ADC, montrent une anomalie de signal diffuse de la substance blanche péri-ventriculaire, profonde et touchant les fibres en U, avec respect du corps calleux et des capsules internes, en hypersignal T2 et FLAIR, hyposignal T1, sans restriction de la diffusion et des valeurs ADC augmentées, cadrant avec une dystrophie musculaire congénitale probablement en rapport avec un déficit en mérosine.

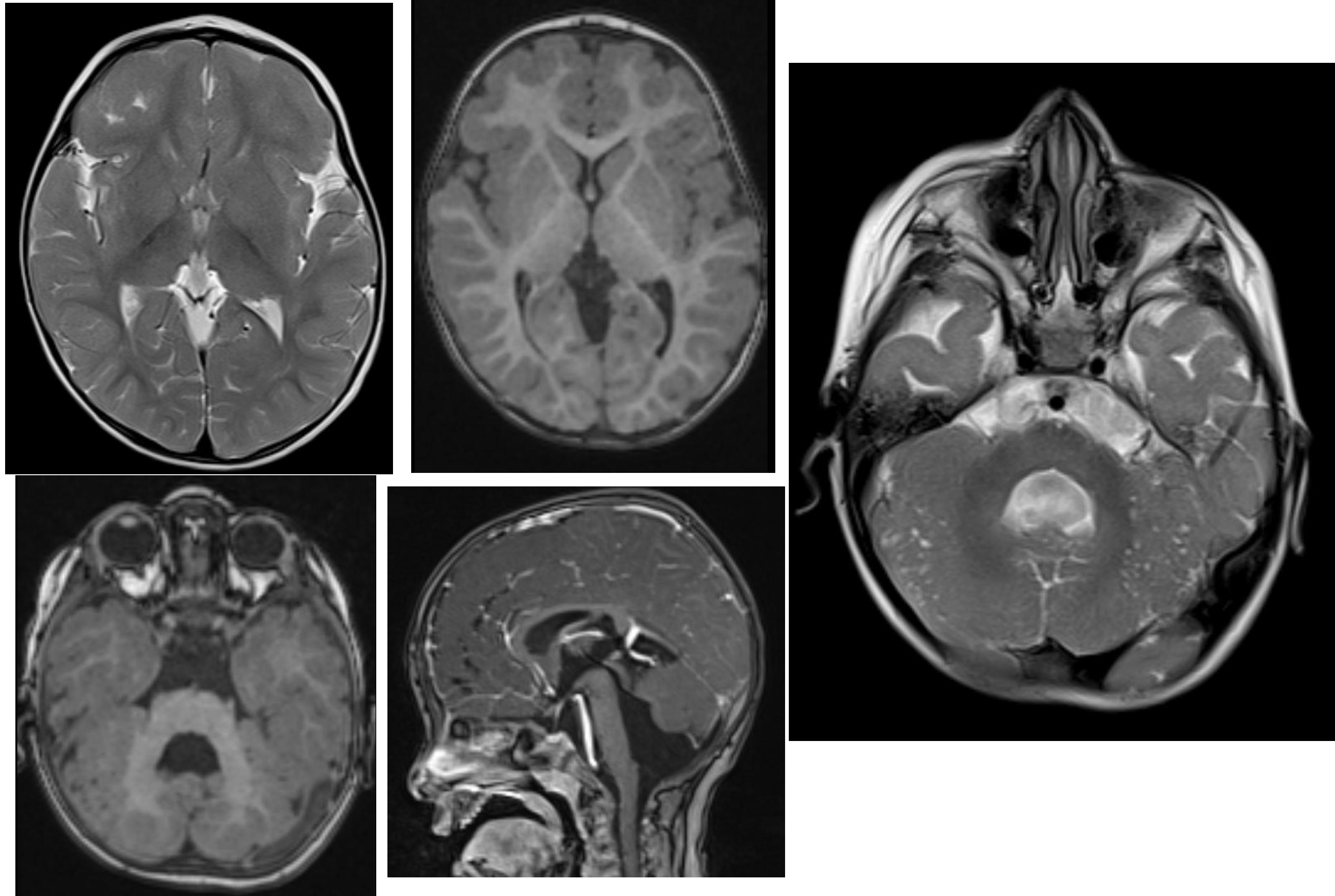
# Dystroglycanopathies

- Signes IRM spécifiques liés à la migration
  - “**Ventral pontine clefts**” = fentes ventrales du pont (très évocateur d’une dystroglycanopathie)
    - expliquées par l’absence de fibres pontines transverses ventrales lors de la décussation des pédoncules cérébelleux moyens
  - Anomalie de migration neuronale : **Lissencéphalie (type 2 ou cobblestone) +++**, polymicrogyrie, pachygyrie et dysplasie corticale



Atrophie pontique associée à une fente ventrale avec des microkystes cérébelleux

# Dystroglycanopathies



Fille de 2 ans présentant une hypotonie musculaire avec CPK élevée  
Suspicion de dystrophie musculaire congénitale  
Séquences IRM en coupe axiale pondérées T1, T2, FLAIR et sagittale T1 après injection du gadolinium montrant une pachygyrie basifrontale bilatérale, hypotrophie pontique, hypoplasie vermienne et une désorganisation corticale des hémisphères cérébelleux associée à multiples microkystes. Ensemble lésionnel évoquant en premier une dystrophie musculaire congénitale de type dystroglycanopathie.