

Brain Club

Cas clinique de Neuro-Radiologie

25 Avril 2024

Service de Neuroradiologie, Pr S. Kremer
CHRU Strasbourg

Axelle RIEHM, interne

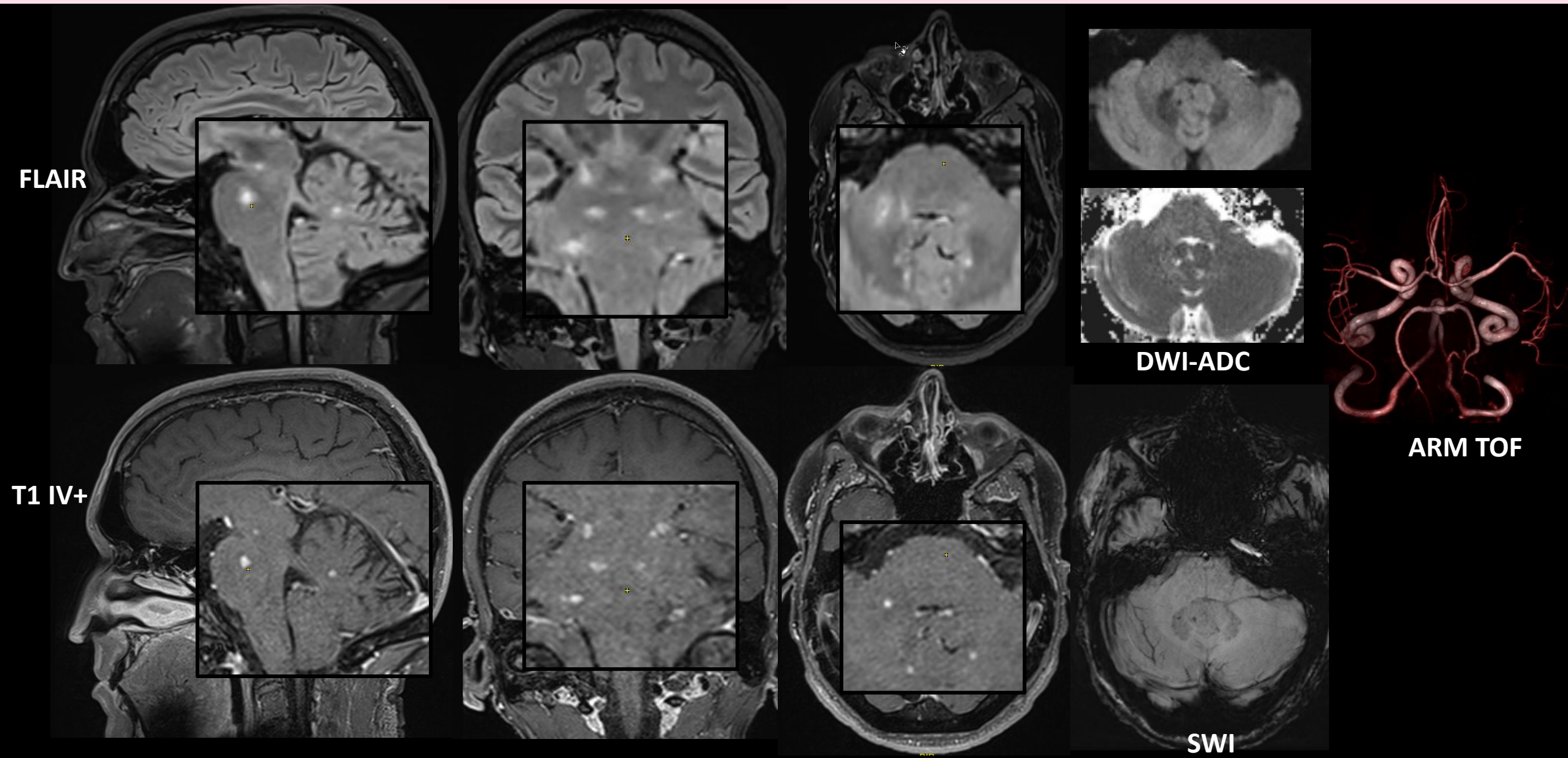
Remerciements : Docteur François-Daniel ARDELLIER



Histoire de la maladie

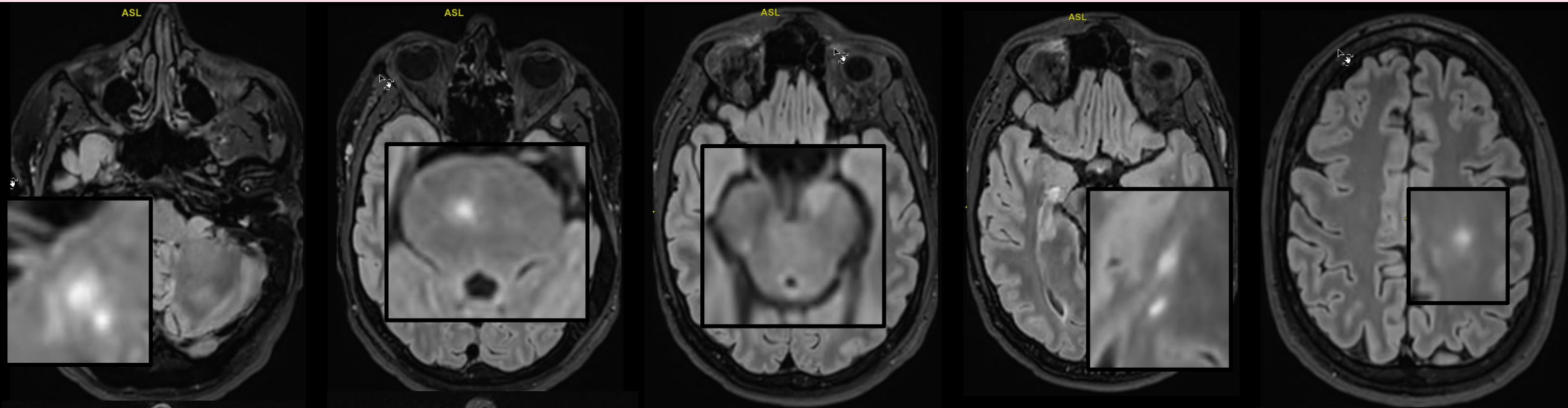
- **Homme de 37 ans**
- **Pas d'antécédent particulier**
 - Non fumeur, pas de prise de toxique
 - ATCD de cancer surrénalien métastatique chez le père
 - Marié, 1 enfant
 - Dernier voyage en 2018 en Afrique du Sud
- **Symptômes et signes fonctionnels**
 - Douleurs lombaires et troubles de la marche depuis 1 an, sans déficit moteur des membres
 - Syndrome pyramidal. Reste de l'examen clinique normal
 - Pas de signes généraux (apyrétique)

Imagerie – IRM encéphalique

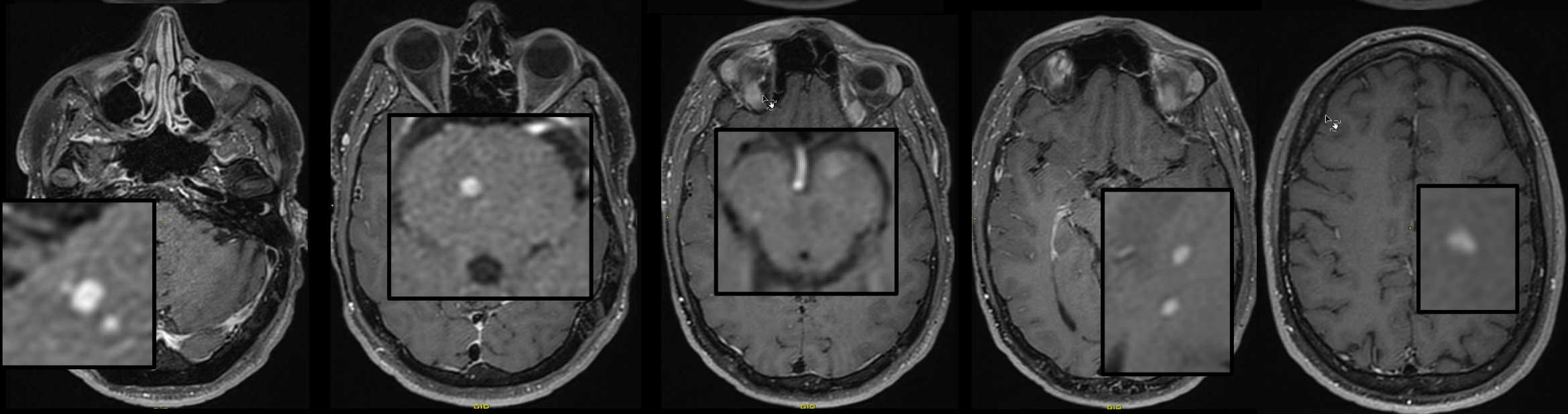


Imagerie – IRM encéphalique

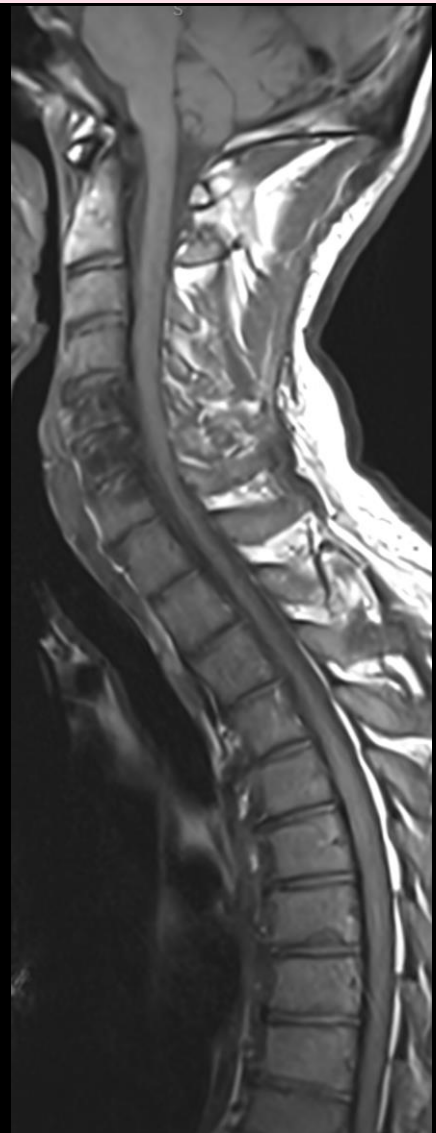
FLAIR



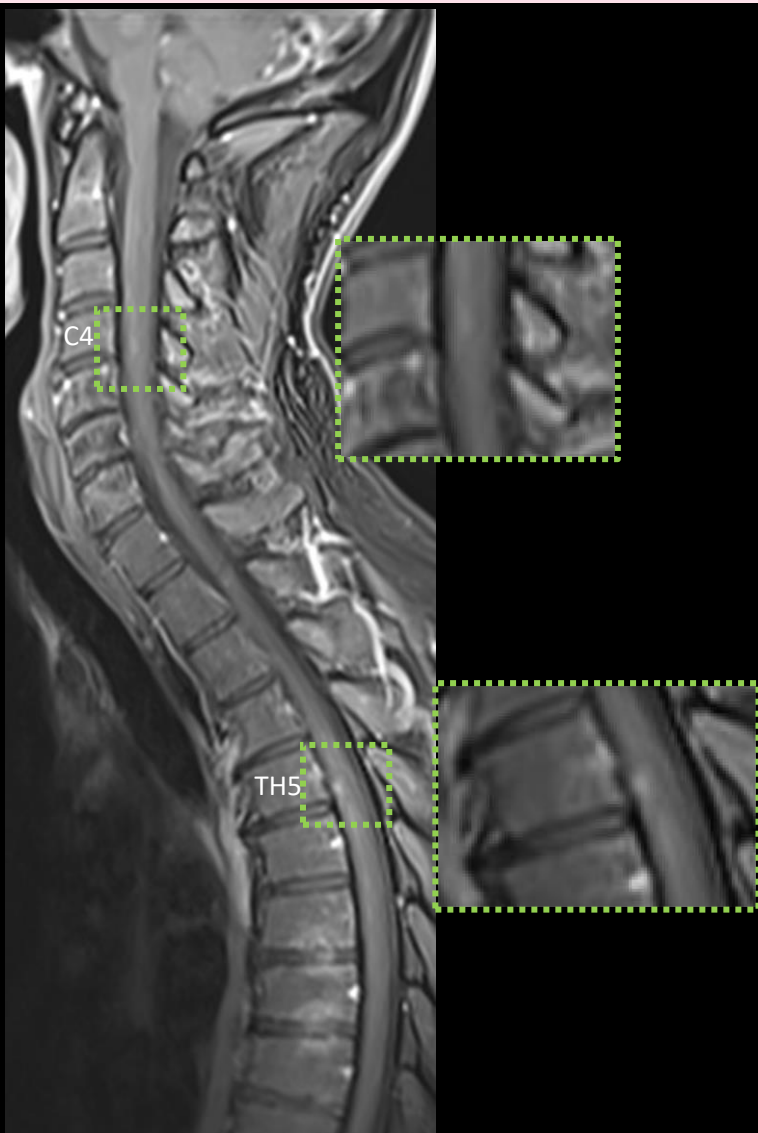
T1 IV+



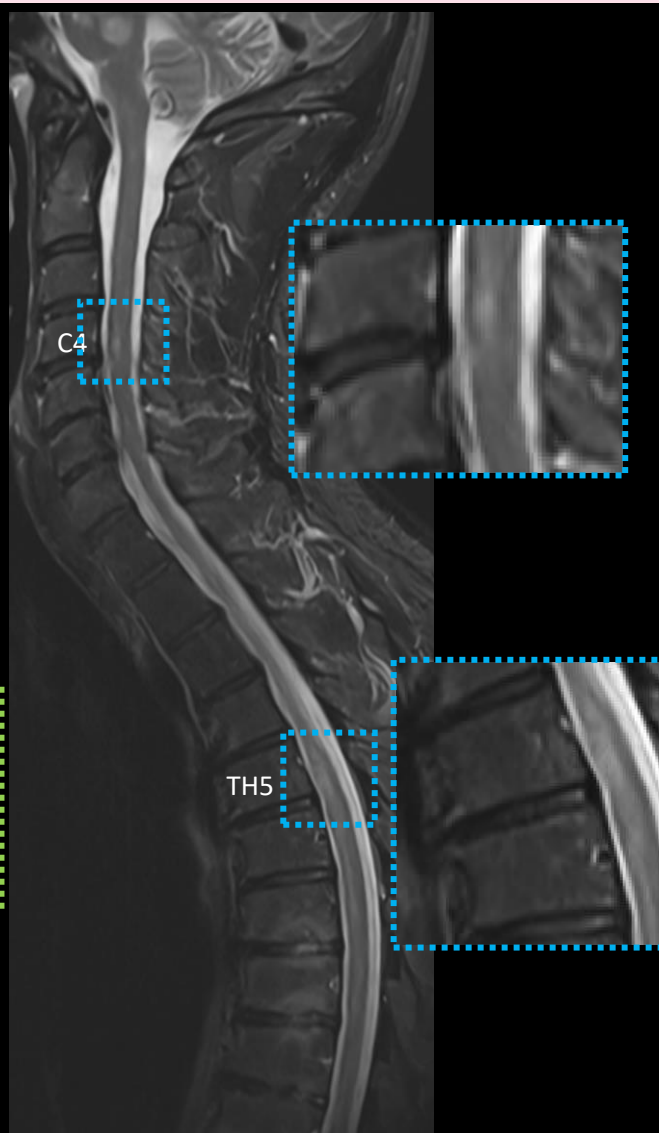
Imagerie – IRM médullaire



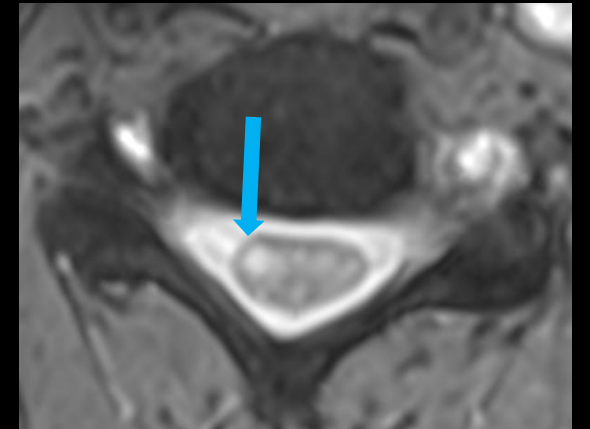
Sag T1



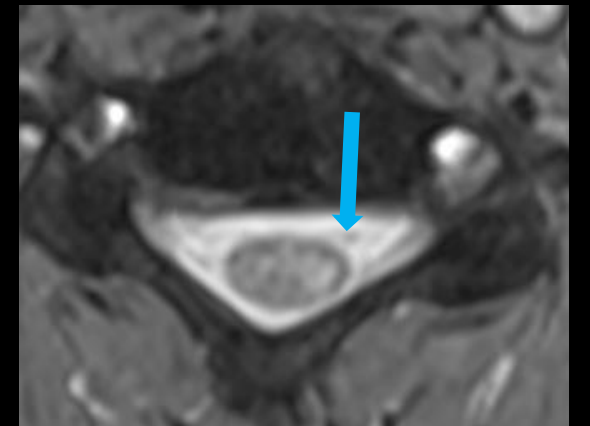
Sag T1 gado



Sag STIR



C4 Axiale STIR



C5 Axiale STIR

Imagerie – IRM médullaire



Sag T1



Sag T1 gado



Sag STIR



Sag T1 gado



Sag STIR

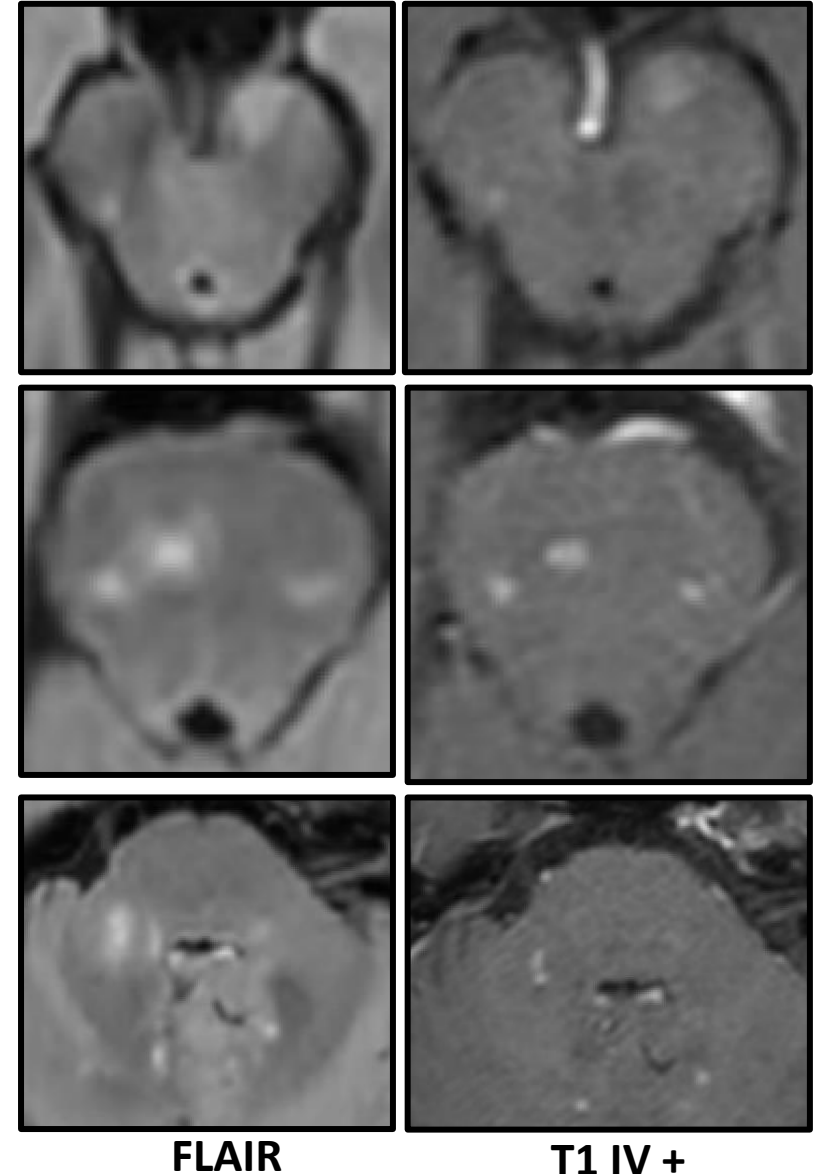
Imagerie – Analyse sémiologique

Encéphale :

- Prises de contrastes nodulaires et punctiformes sus- et sous-tentorielles prédominant en **fosse postérieure** (mésencéphale, pont, cervelet) en hypersignal FLAIR
- Pas d'effet de masse ni de franc œdème péri lésionnel
- Pas de rehaussement leptoméningé ou pachyméningé
- Pas de lésion hémorragique ou vasculaire

Moelle:

- Lésions intra-médullaires C4, TH5 et TH11 : PDC nodulaire, en hypersignal STIR



QCM

QCM : Quelles hypothèses pouvez-vous évoquer devant ces anomalies ?

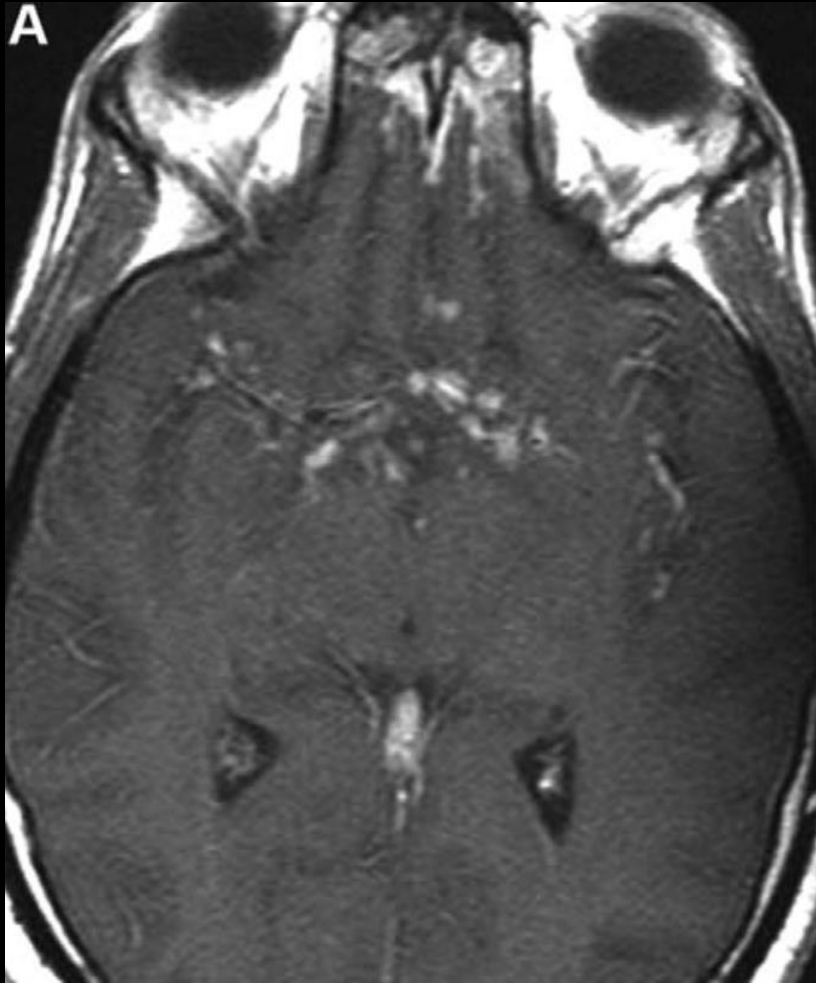
- A. Neurosarcoïdose
- B. Neuro-Behçet
- C. CLIPPERS/SLIPPERS
- D. Histiocytose/maladie d'Erdheim Chester
- E. Neurotuberculose

QCM

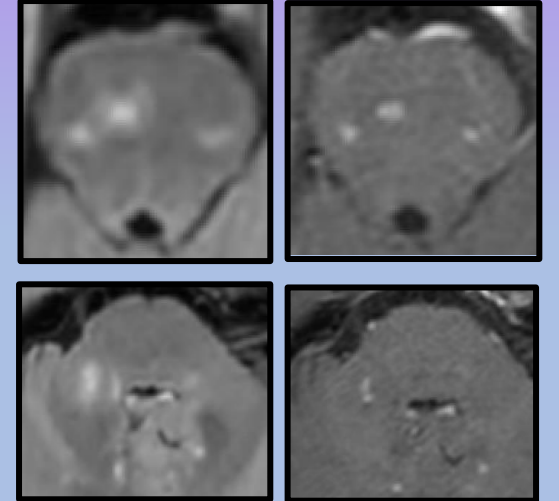
QCM : Quelles sont vos principales hypothèses diagnostiques ?

- A. **Neurosarcoïdose**
- B. **Neuro-Behçet**
- C. **CLIPPERS/SLIPPERS**
- D. **Histiocytose/Maladie d'Erdheim Chester**
- E. **Neurotuberculose**

Neurosarcoïdose



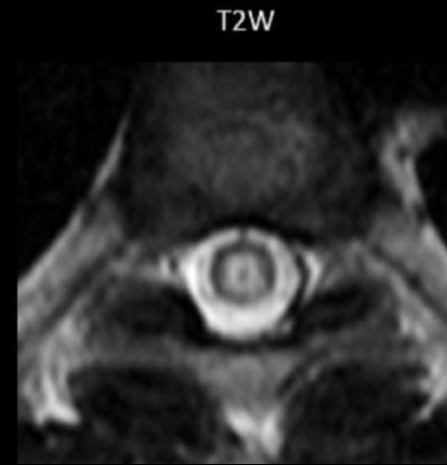
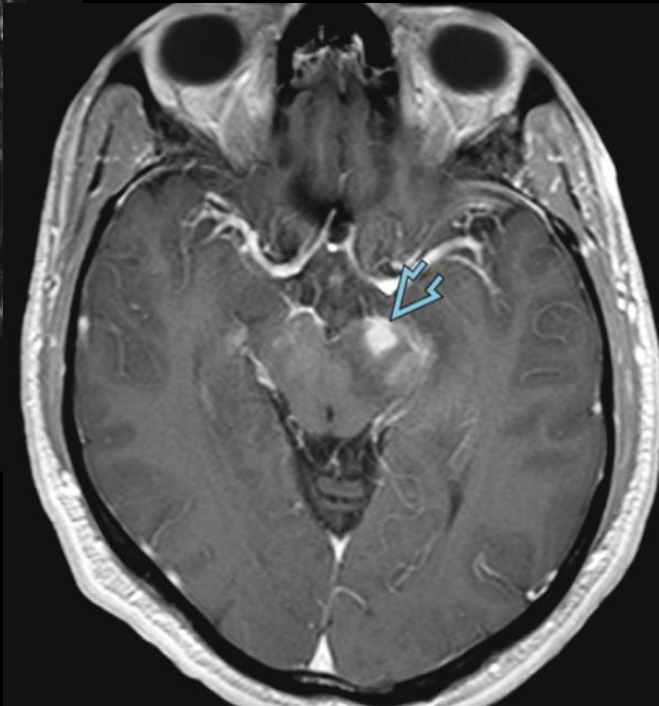
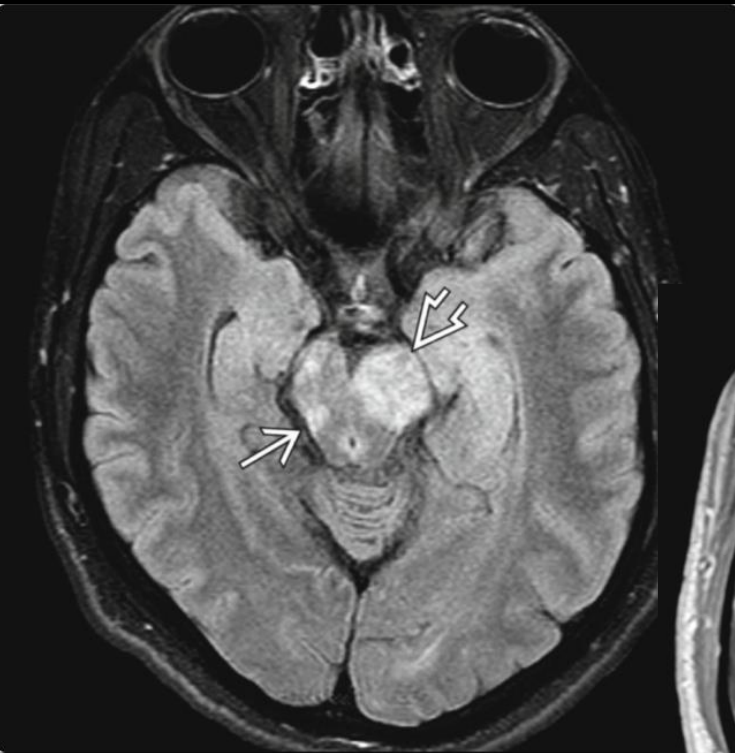
Notre cas



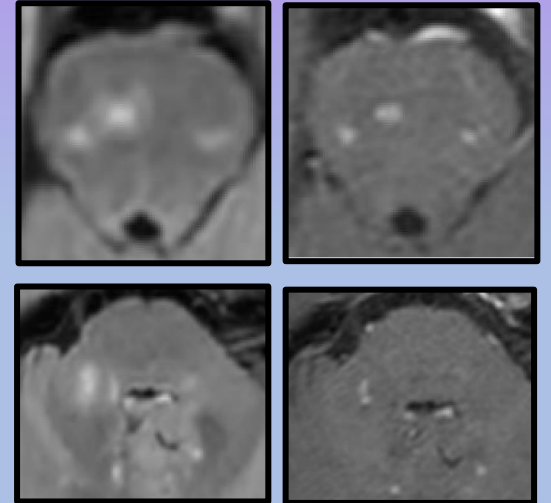
Nodules/granulomes
parenchymateux
Moelle

PDC leptoméningée ou
durale

Neuro-Behçet



Notre cas



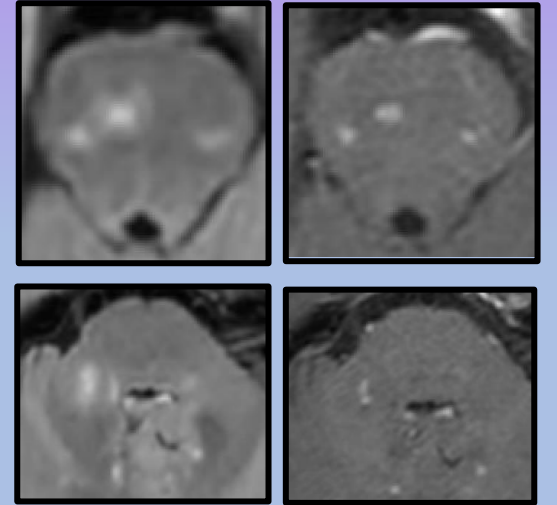
**Localisation : pont et
mésencéphale (péduncule)**

Moelle : rare (Baegel sign)

**Clinique : ulcérations
Atteinte vasculaire +++ :
hémorragies (SWI)**

CLIPPERS

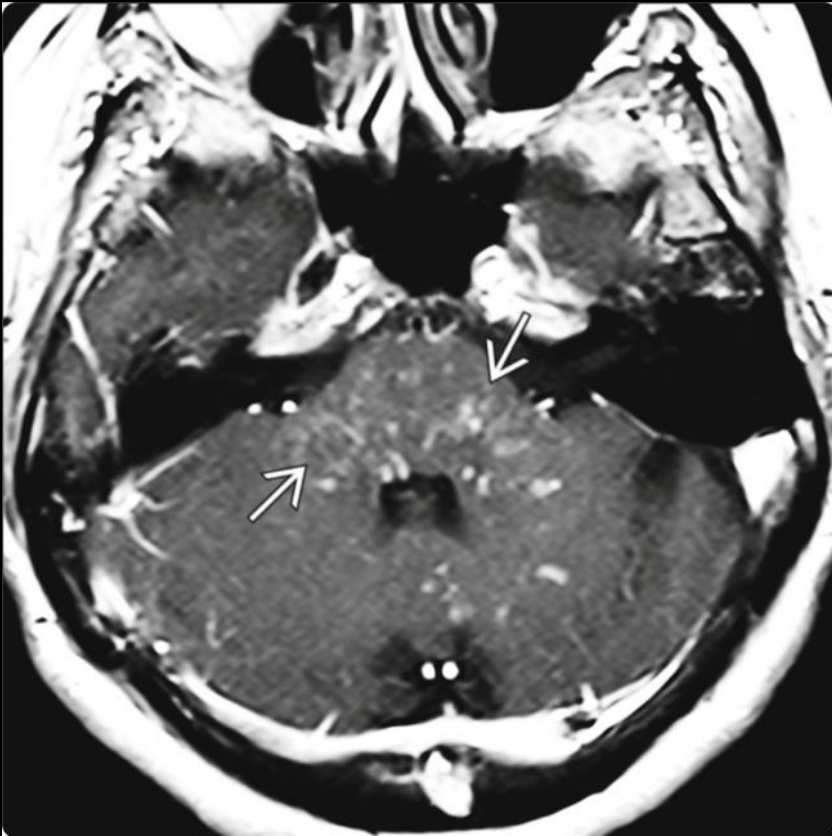
Notre cas



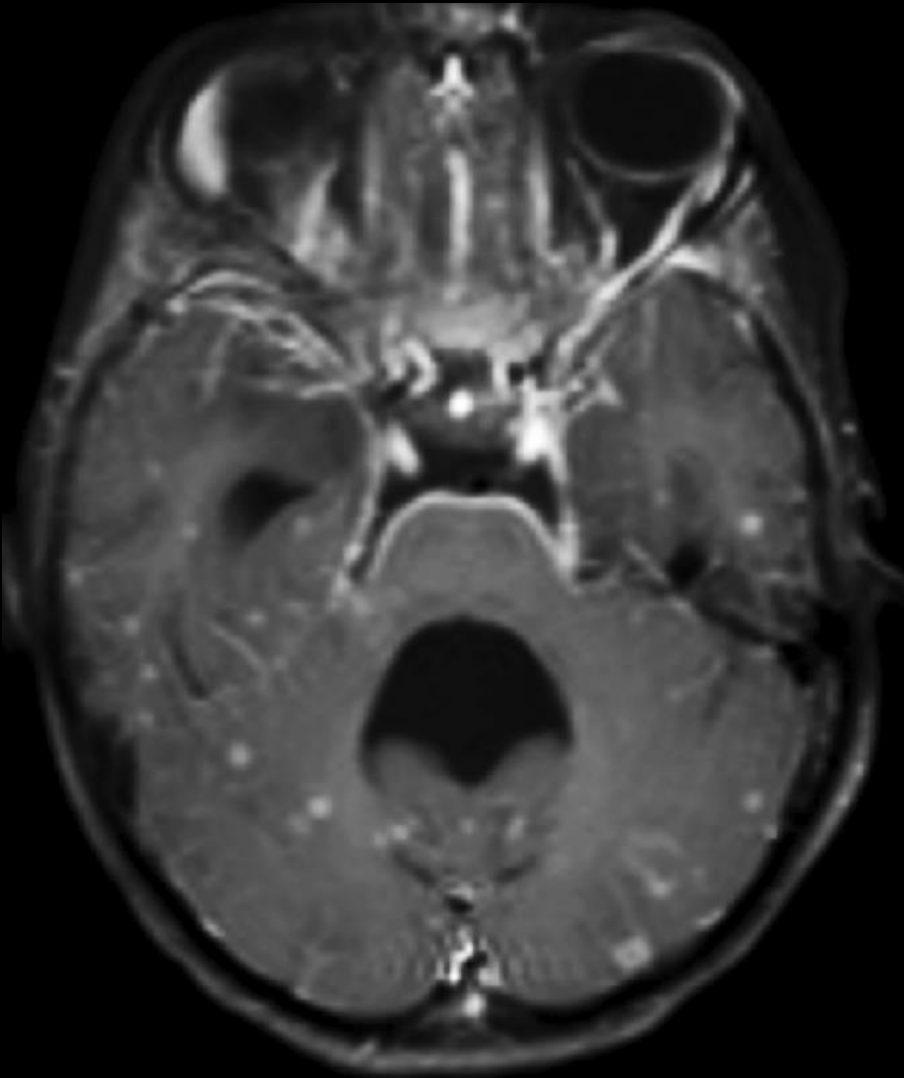
**Morphologie : PDC
pontiformes du pont
Moelle**

**Localisation : infra-
tentorielle rarement supra-
tentorielle (SLIPPERS)**

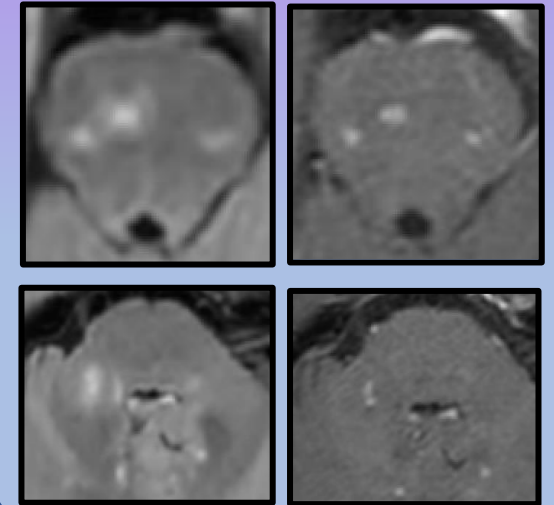
Diagnostic d'exclusion



Neurotuberculose



Notre cas



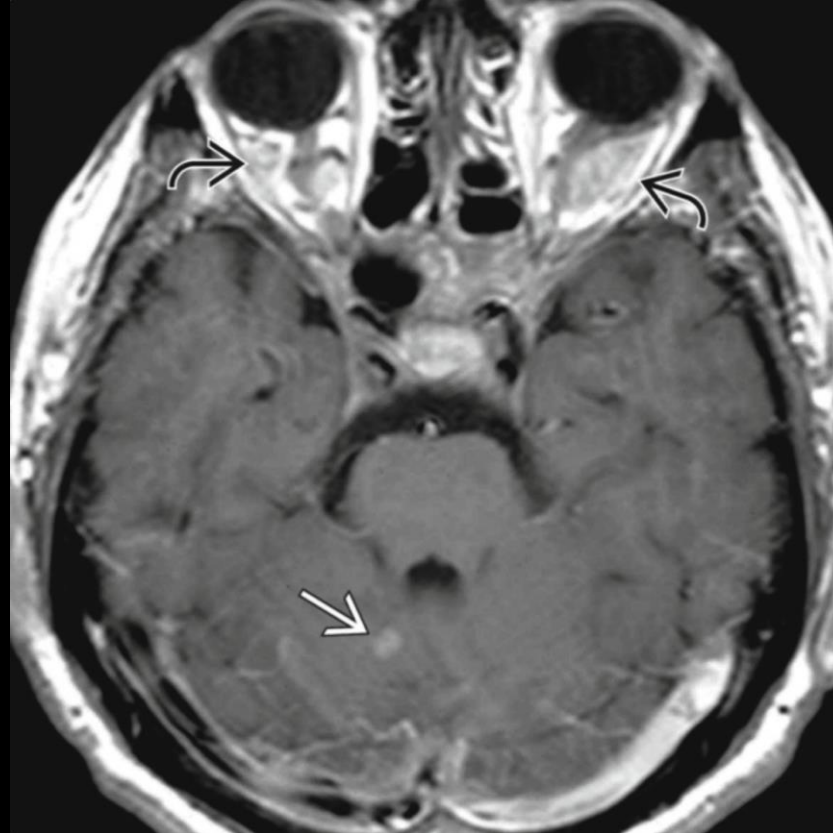
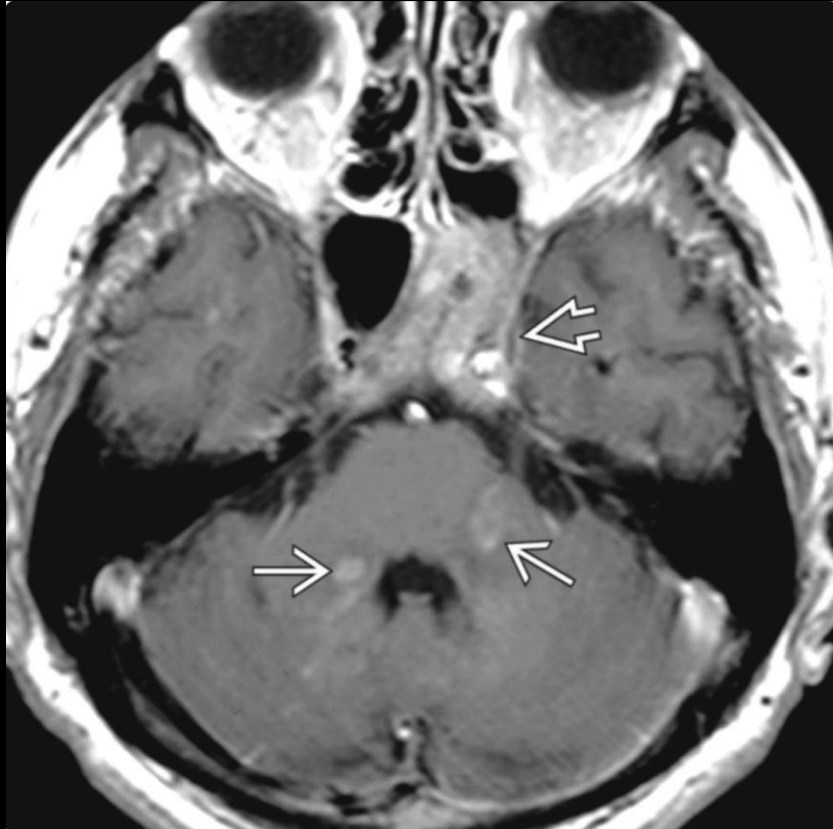
Rehaussement en miliaire
jonction SG/SB possible
(tuberculomes)

Atteinte classique
leptoméningée ou
pachyméningée

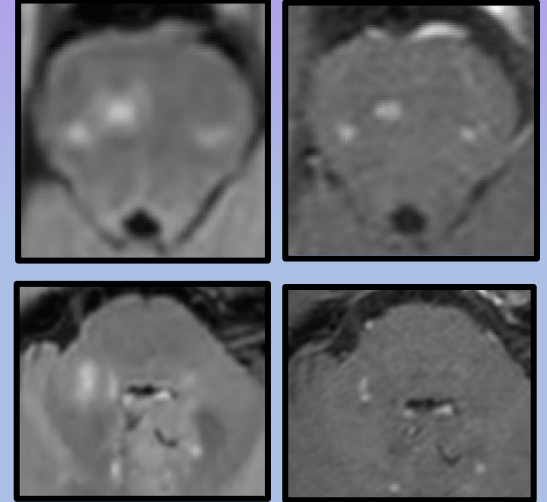
Evolution

Moelle : Spondylodiscite

Histiocytose/Maladie d'Erdheim Chester



Notre cas

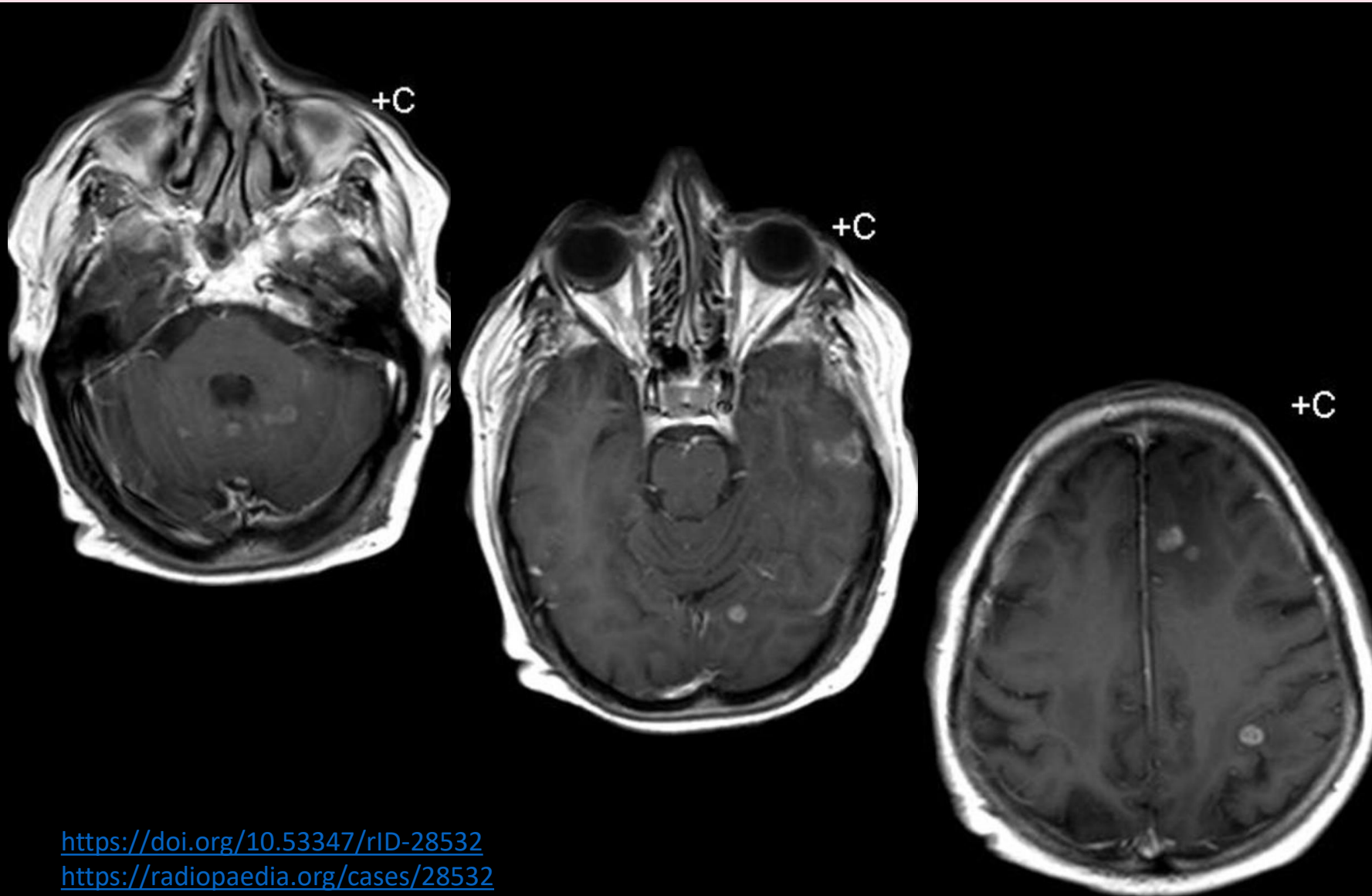


Localisation : Lésions du tronc cérébral et du cervelet rehaussées

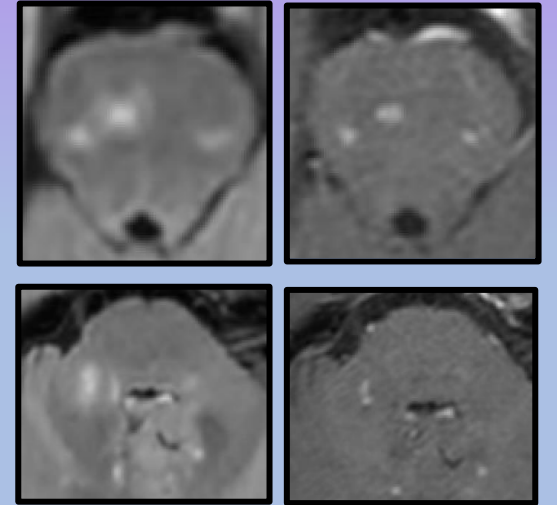
Atteinte méningée et de l'axe hypothalamo-hypophysaire et orbitaire

Moelle : rare

Métastases parenchymateuses



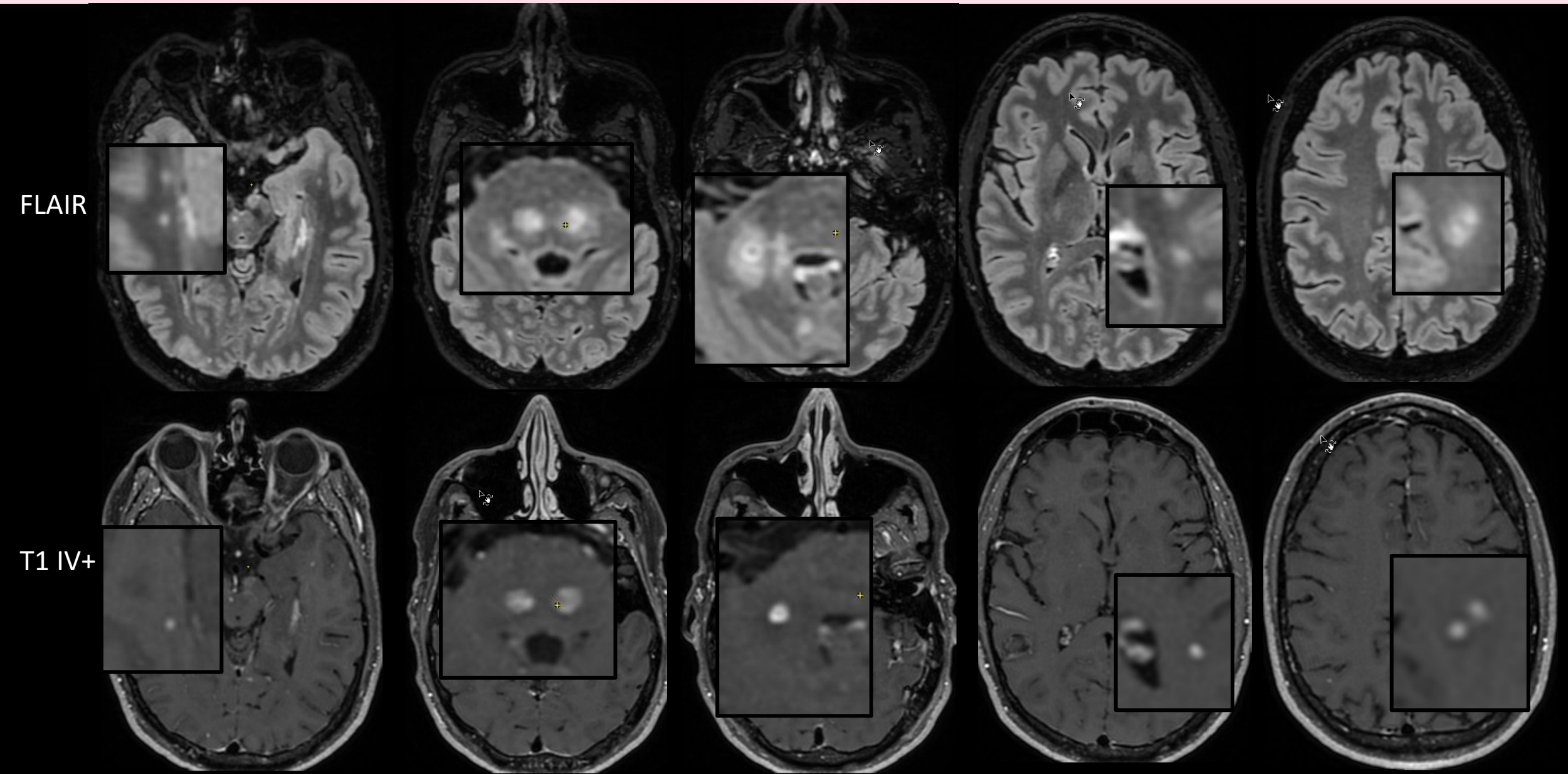
Notre cas



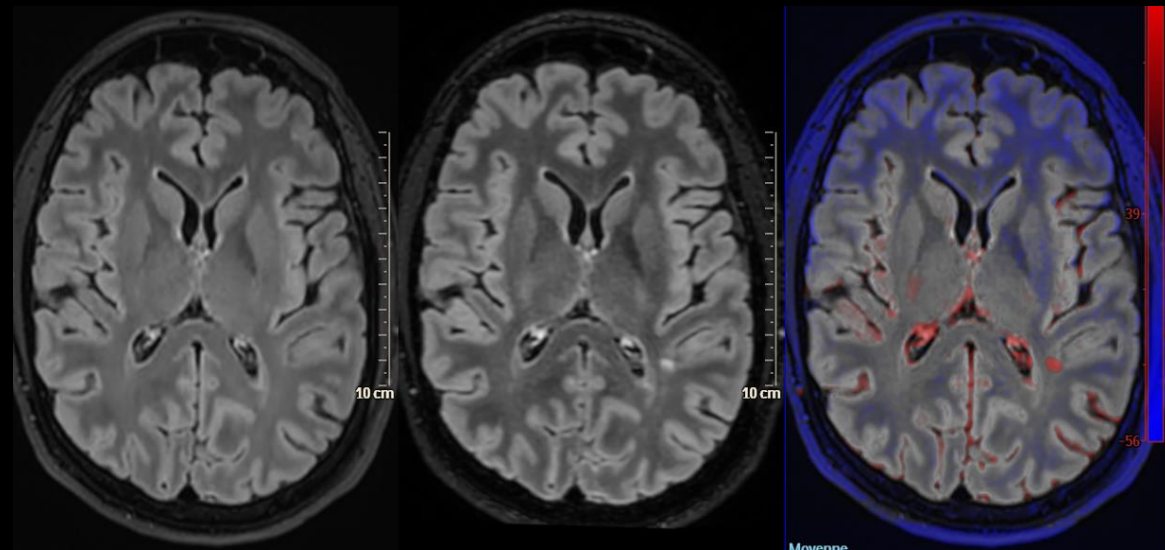
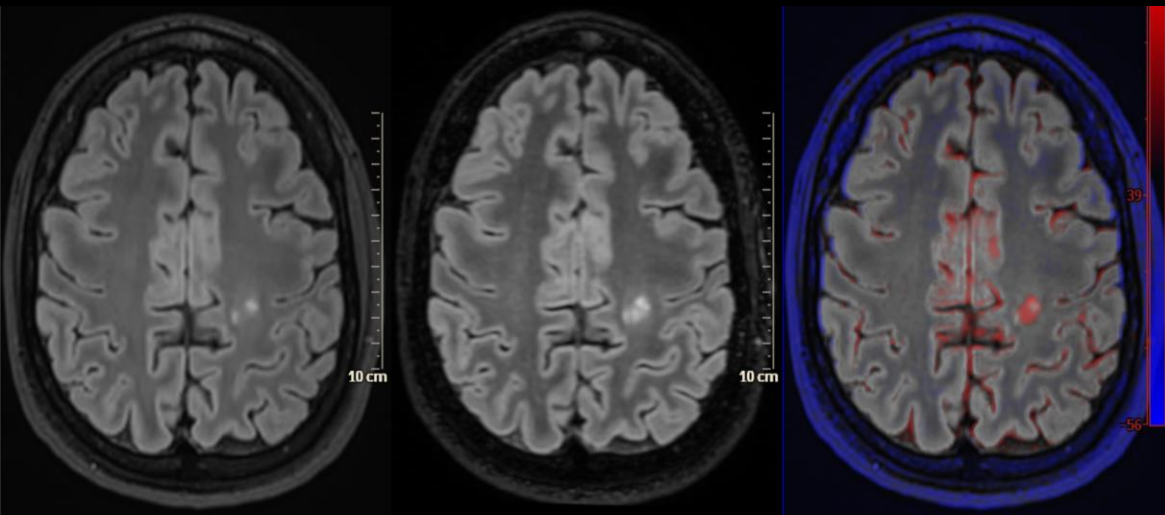
**Morphologie : PDC nodulaires
ou punctiformes multiples
Moelle**

**Localisation : Jonction SG/SB
Œdème péri-lésionnel**

Imagerie – Contrôle de l'IRM cérébrale à 6 mois

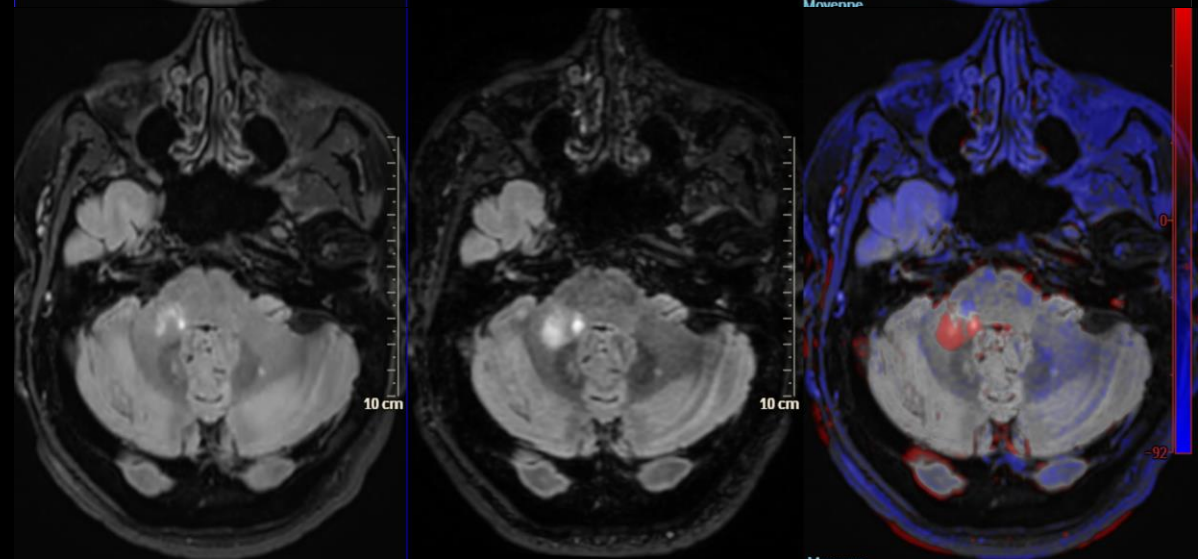
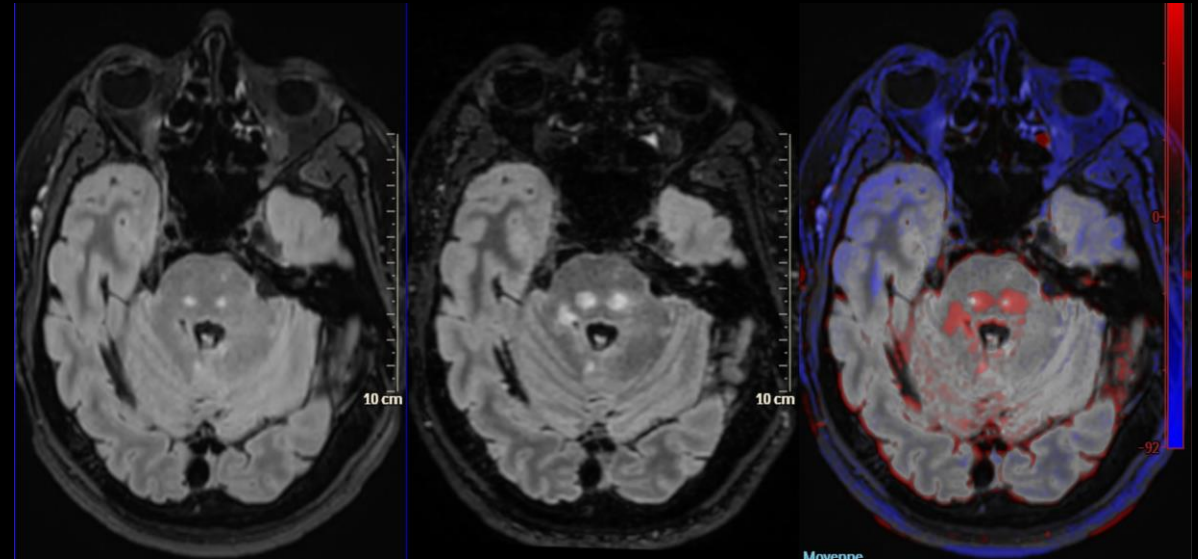


Imagerie – Evolution à 6 mois



M0

M+6 mois



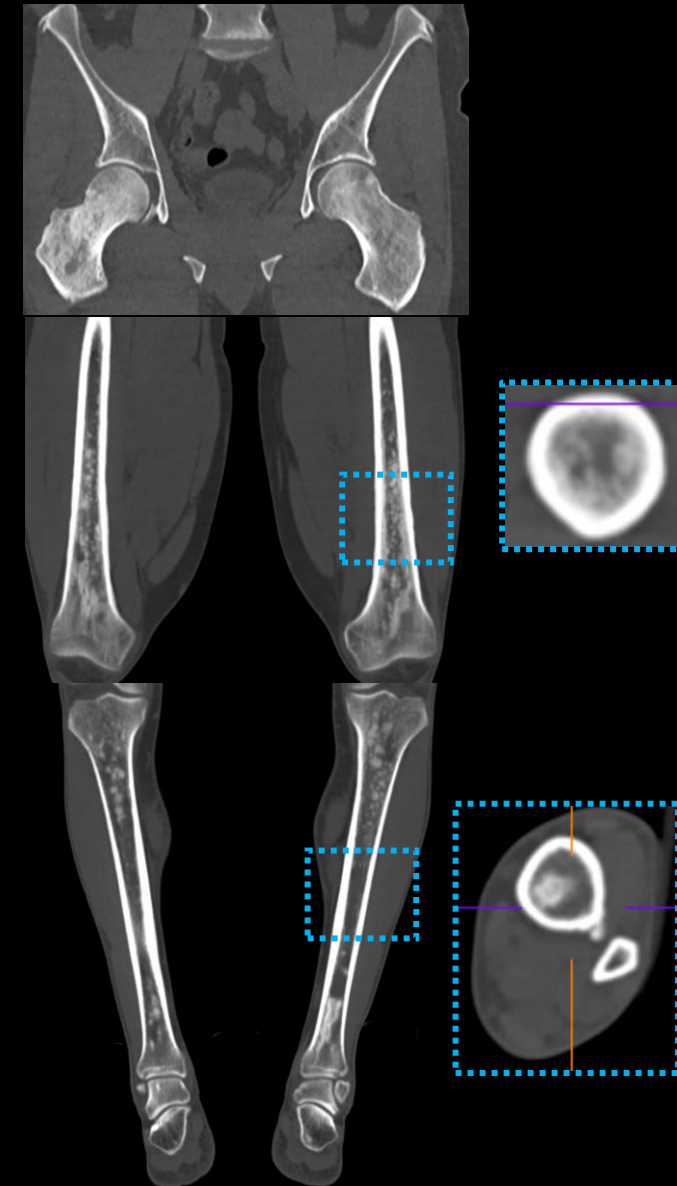
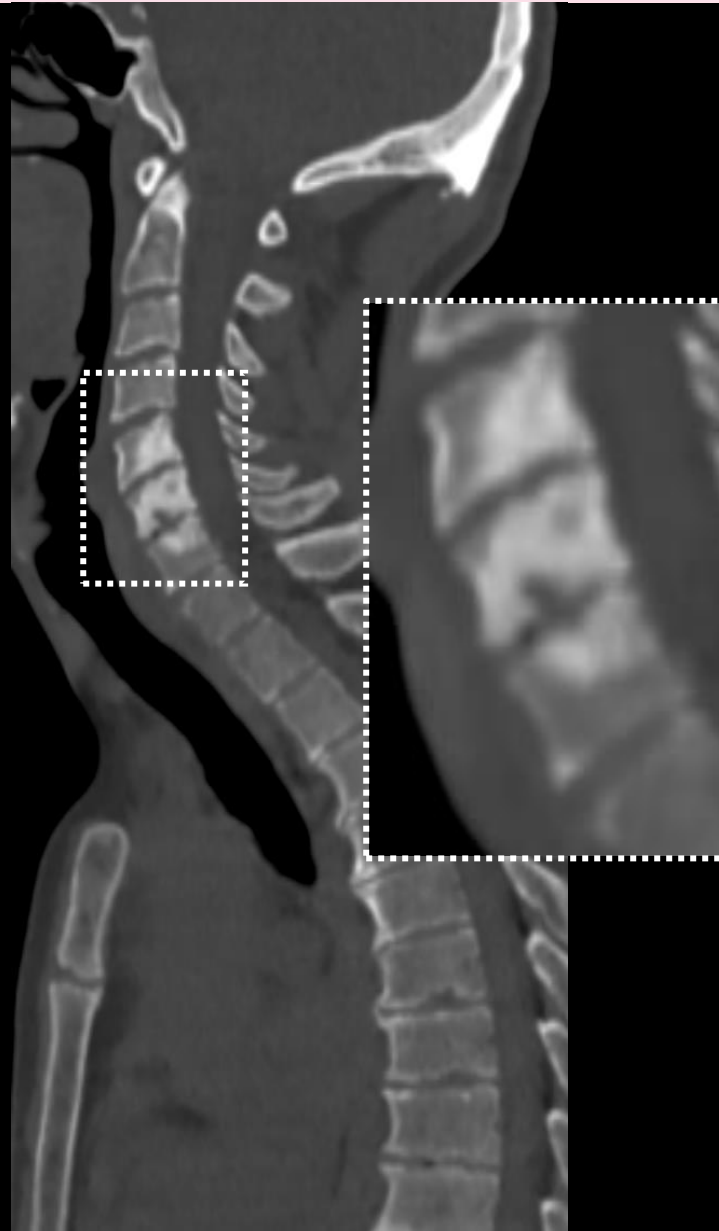
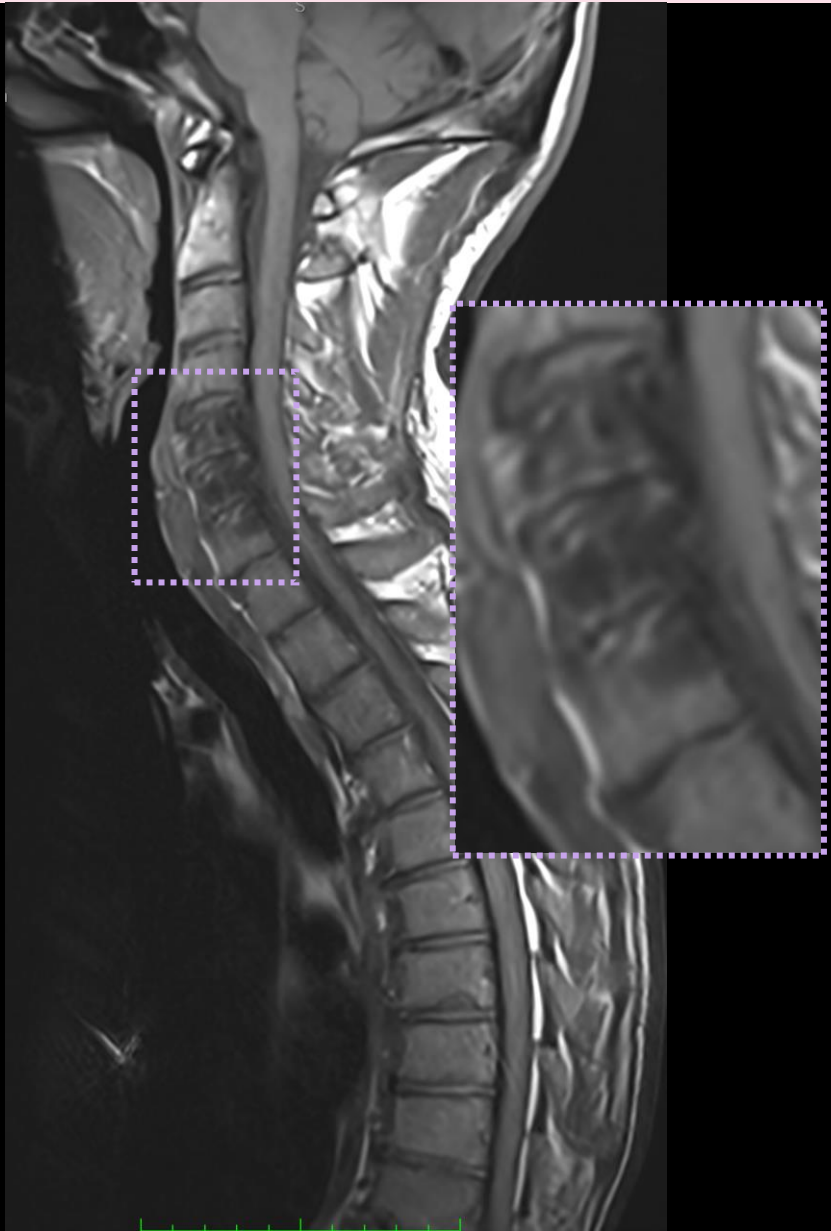
M0

M+6 mois

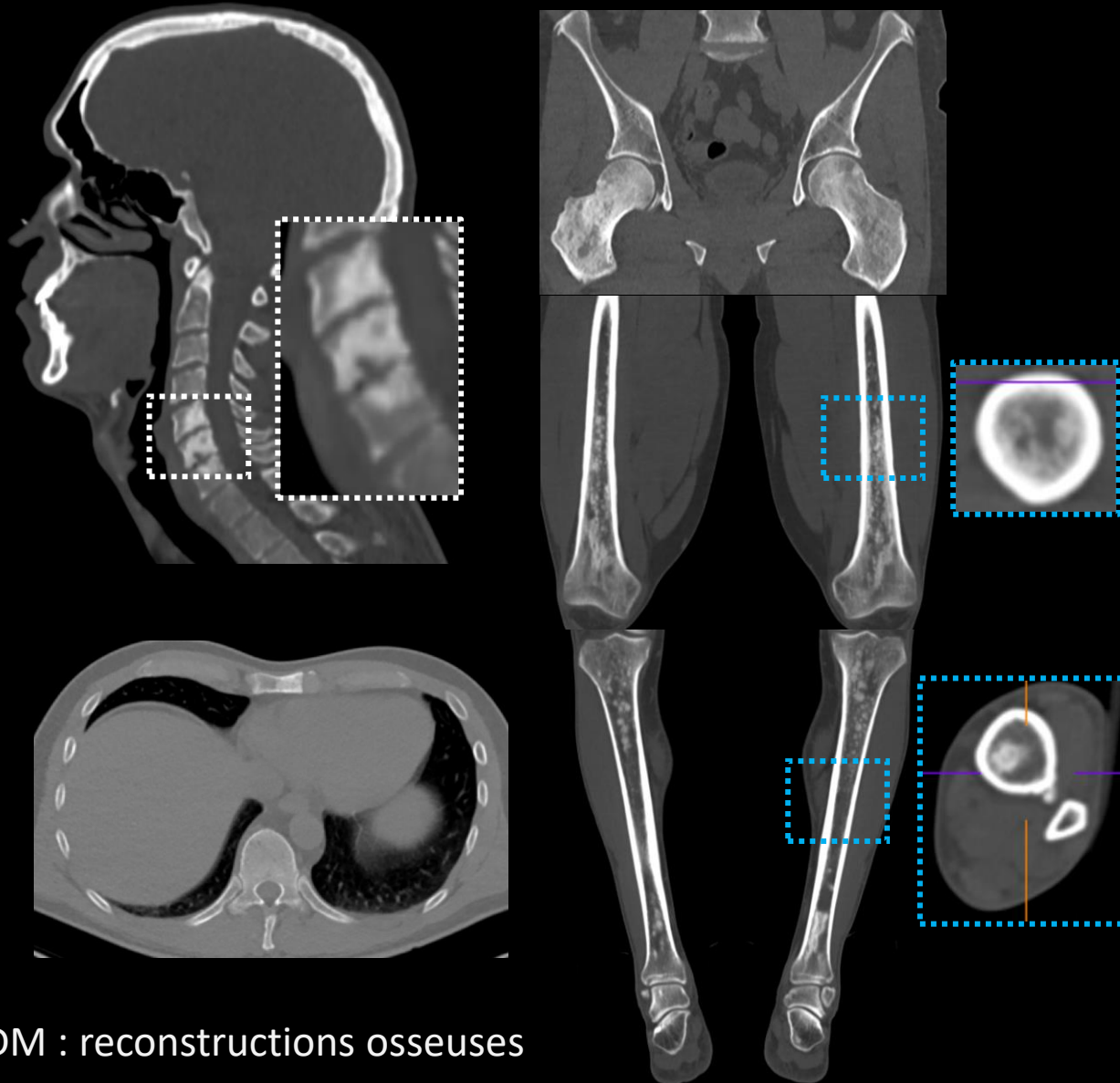
Bilan étiologique

- **Bilan biologique** : normal
- **Ponction lombaire** : pas de méningite, d'hyperprotéinorachie, de synthèse intrathécale d'Immunoglobulines, phénotypage lymphocytaire sans anomalie, pas d'auto-anticorps.
- **Auto-anticorps** négatifs (ANA, anti-ENA, anti-neurones, anti-GFAP, anti-MOG, anti-AQP4)
- **BGSA** : normale
- **TDM TAP**

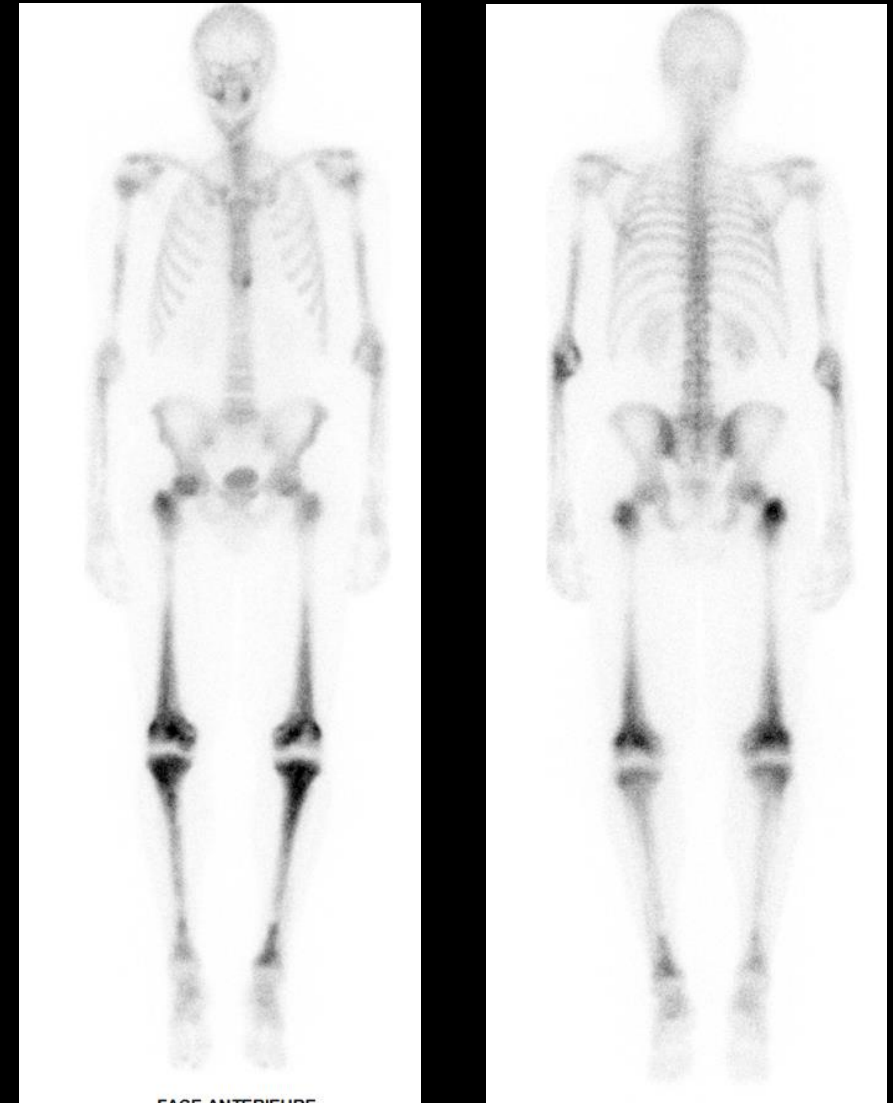
Bilan étiologique : TDM TAP



Imagerie – TDM TAP et scintigraphie osseuse

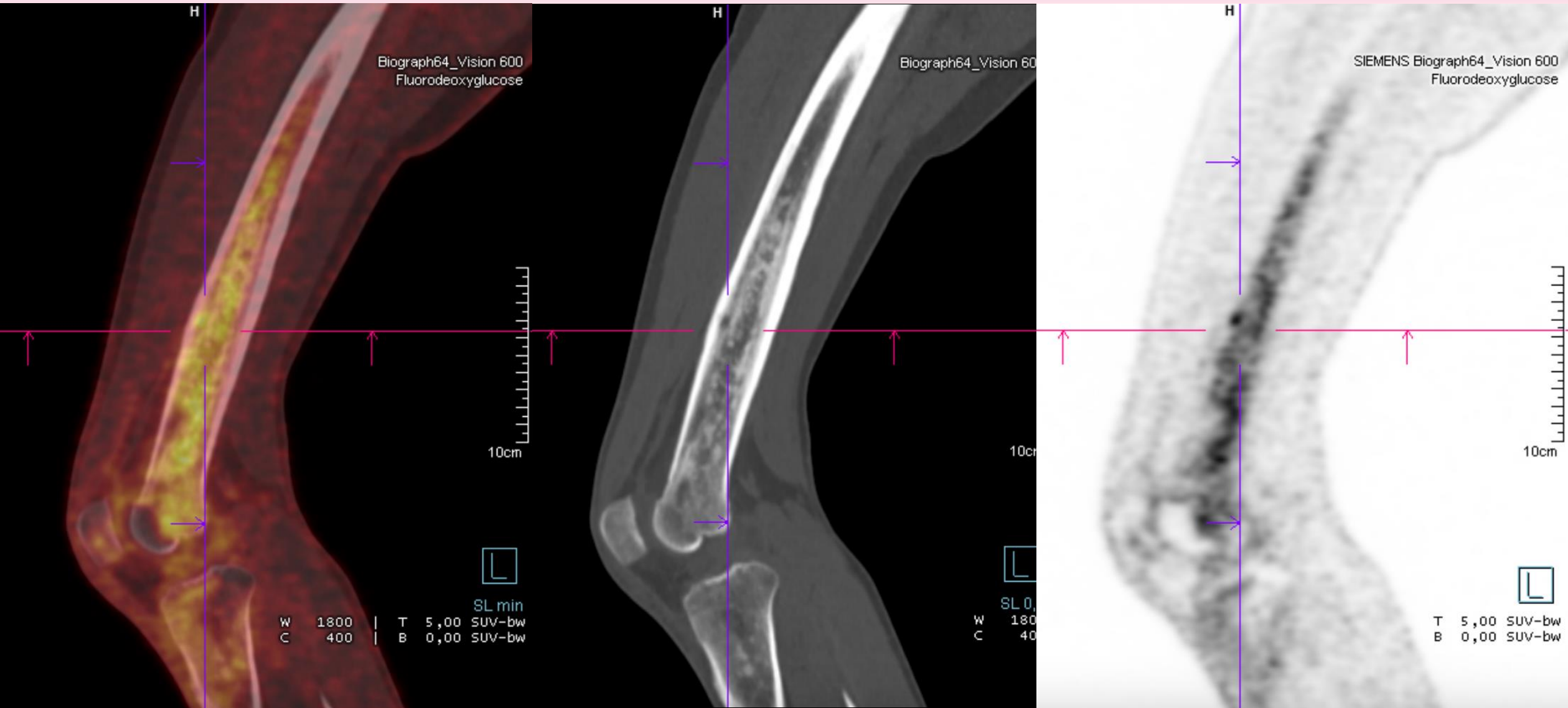


TDM : reconstructions osseuses



Scintigraphie osseuse

Imagerie – TDM, Scintigraphie osseuse et TEP-TDM

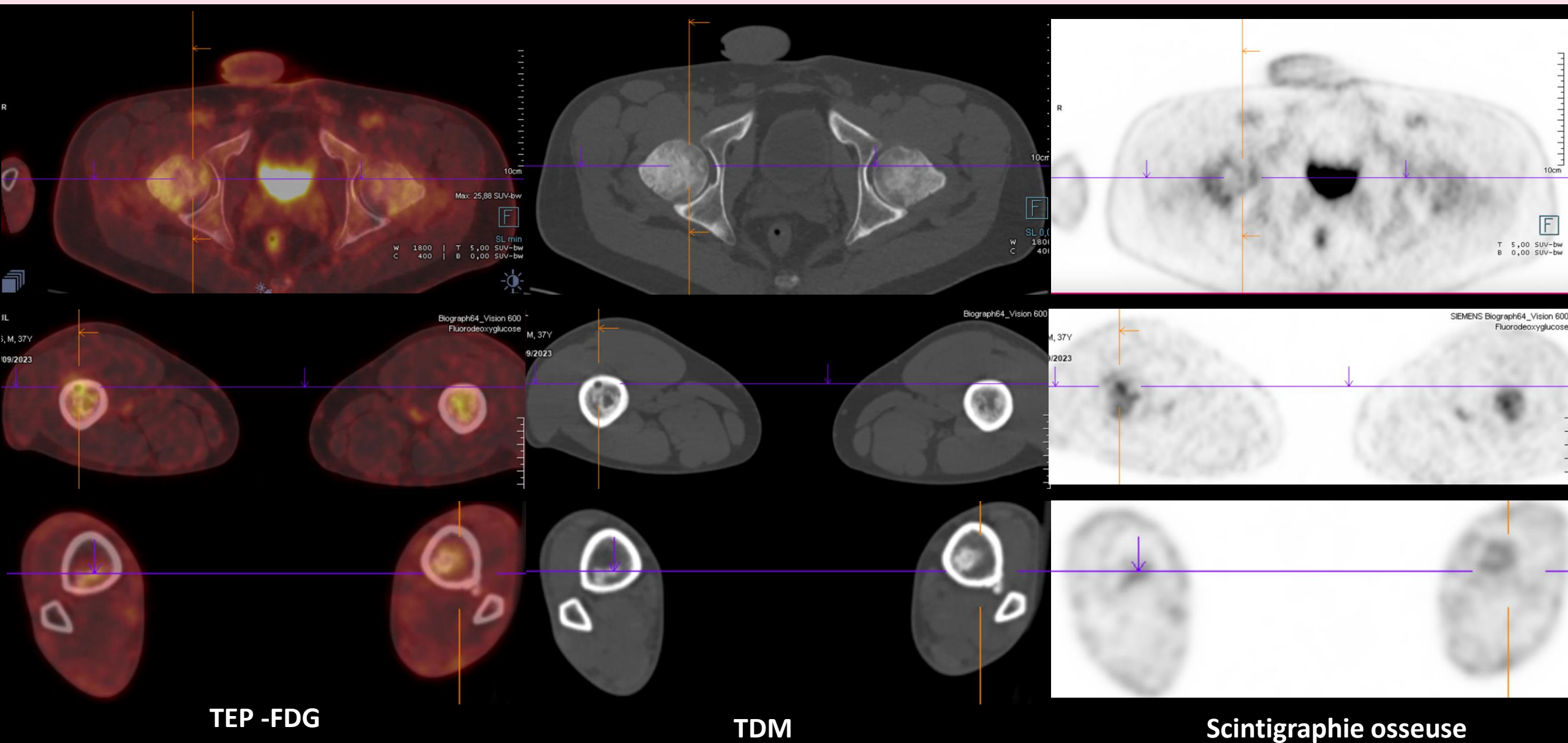


TEP -FDG

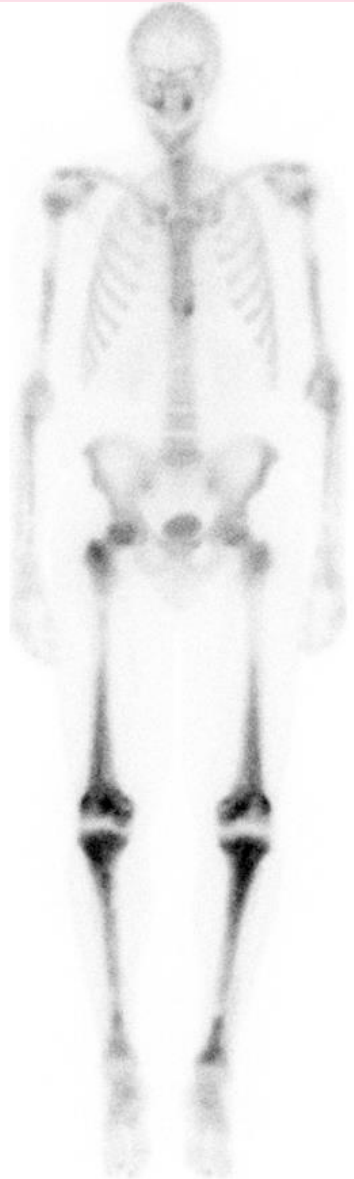
TDM

Scintigraphie osseuse

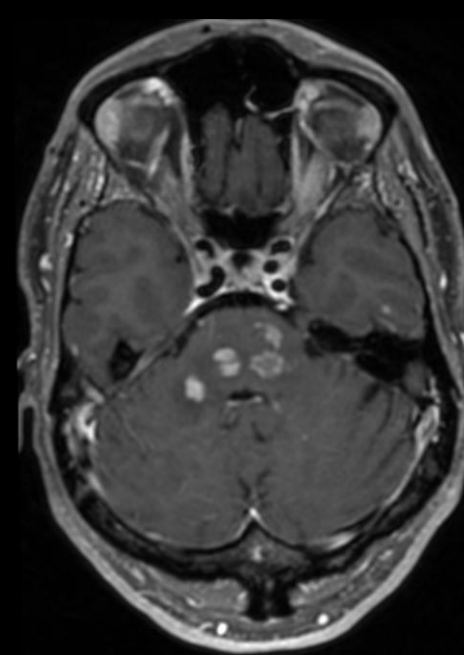
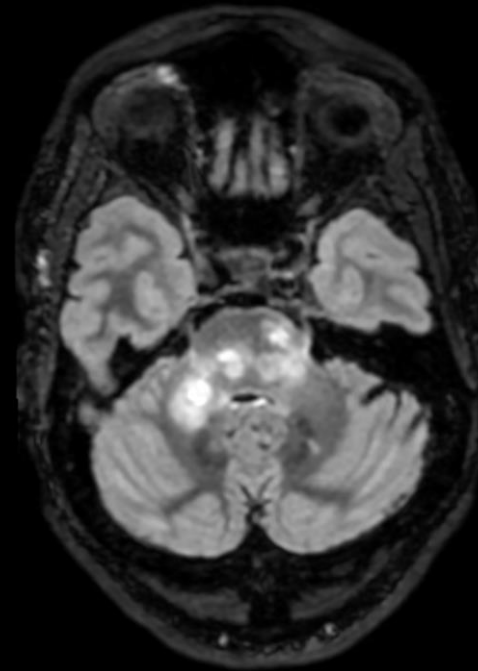
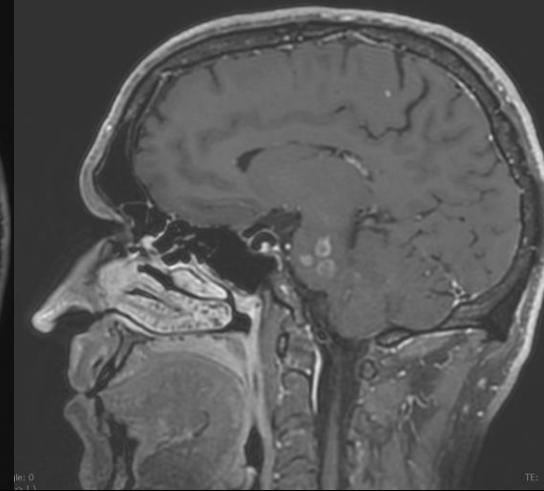
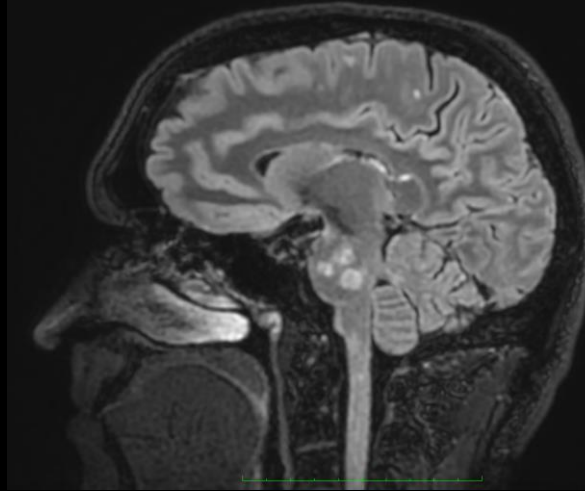
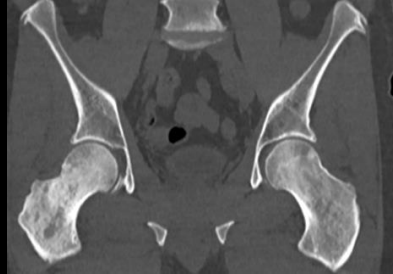
Imagerie – TDM, Scintigraphie osseuse et TEP-TDM



Imagerie – Synthèse



FACE ANTERIEURE



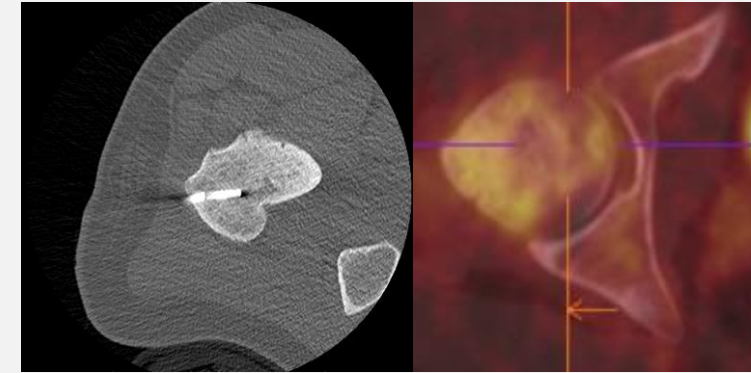
Imagerie – Synthèse

Quelle est votre hypothèse diagnostique principale à ce stade et comment la confirmer ?

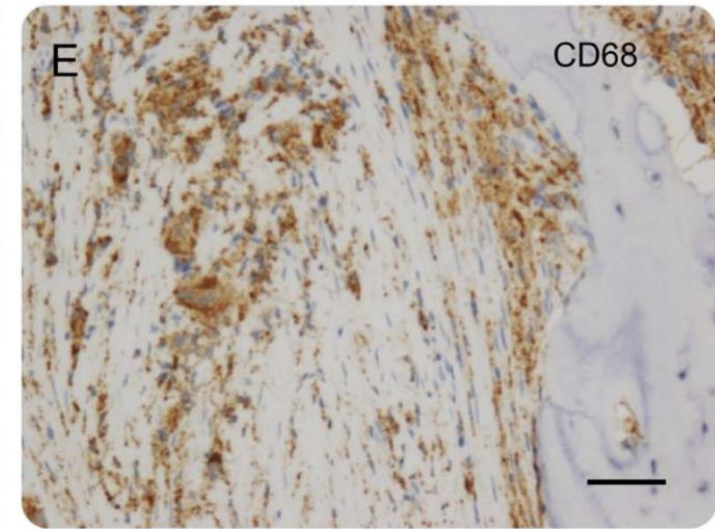
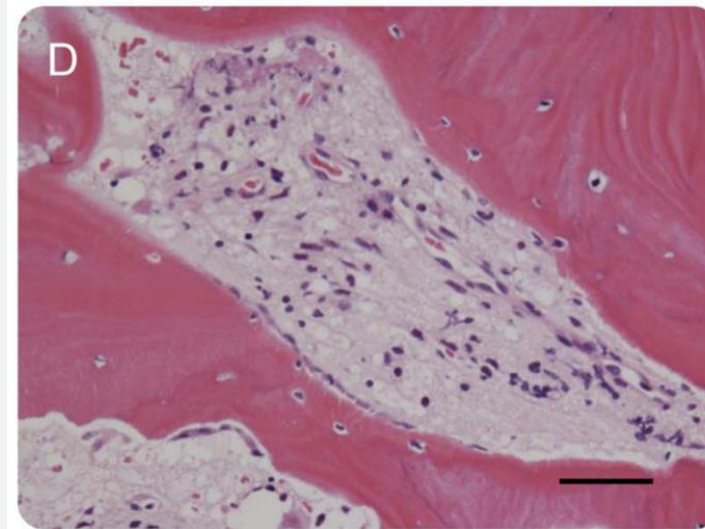
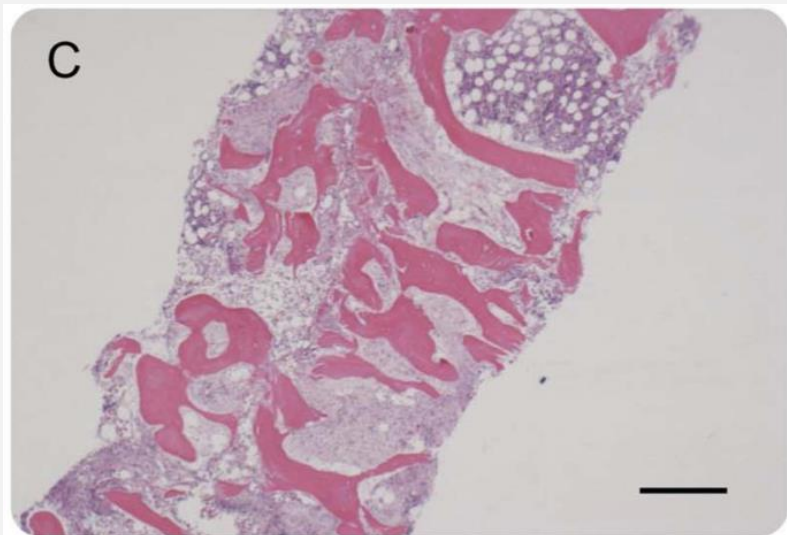
**Maladie d'Erdheim Chester
Biopsie des lésions osseuses**

Biopsie osseuse – Résultats anatomopathologiques

- **Biopsie fémorale** : Infiltrat cellulaire riche en histiocytes spumeux, PS100 et CD1a négatifs, CD68 et CD163 positifs
- **Génétique** : Mutation sur le codon p.Val600 de BRAF (BRAFFV600E)



Conclusion :
Altération(s) génétique(s) détectée(s)
BRAF mutation de type : c.1799T>A, p.(Val600Glu), VAF* : 9%, Signification** : 5
Séquences de référence BRAF : NM_004955.4
* Fréquence de variant allélique
** 3 : signification clinique incertaine, 4 : probablement pathogène, 5 : pathogène



Biopsie osseuse – Diagnostic anatomo-pathologique

- Diagnostic final : **Maladie d'Erdheim Chester BRAF mutée avec atteinte osseuse et atteinte du SNC à prédominance ponto-mésencéphalique.**

Maladie d'Erdheim Chester



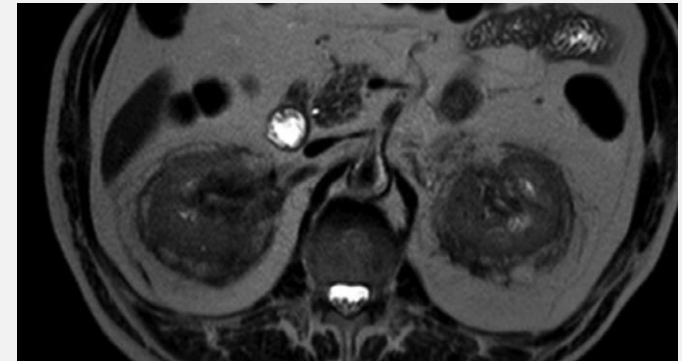
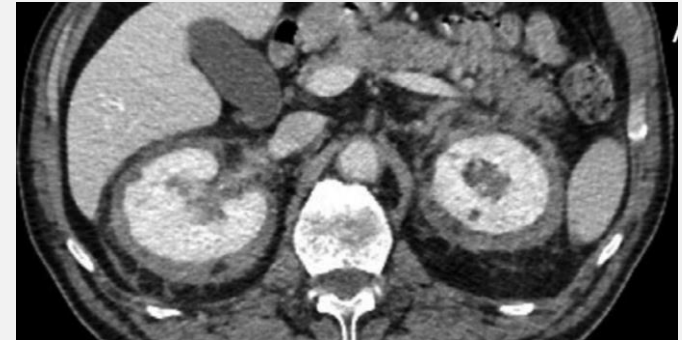
Jacob Erdheim
(1874-1934)

- Forme rare d'**histiocytose non langerhansienne** acquise de l'adulte
- Infiltration xanthogranulomateuse d'histiocytes spumeux
- **Manifestations systémiques hétérogènes** (hors SNC)
 - Atteinte vasculaire : « **manchon péri-aortique** »
 - Atteinte rénale : « **reins chevelus** »
 - Atteinte cardiaque
 - Atteinte pulmonaire
 - Atteinte osseuses
 - Atteinte cutanée

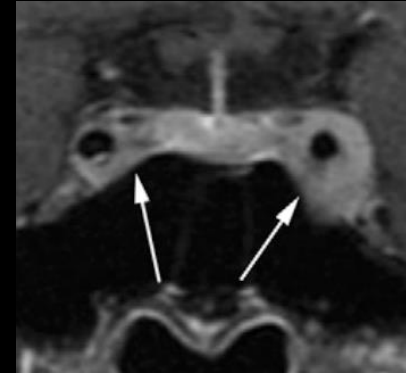
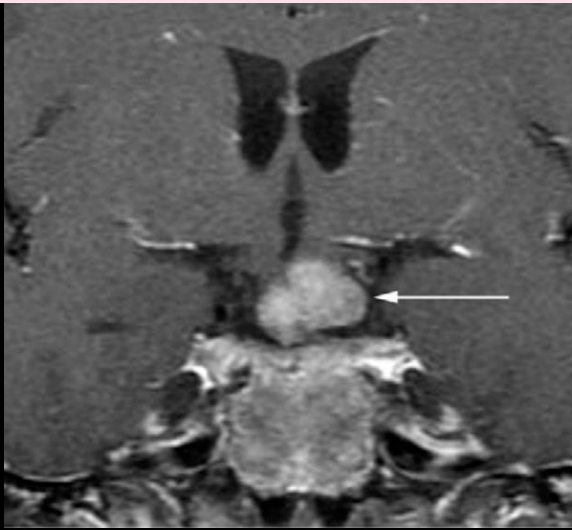
Case Report

Radiological findings in Erdheim Chester disease: A very rare multisystemic disease ☆

Marcello Chiocchi, MD, PhD^a, Alessandra Luciano, MD^{a,*}, Vincenzo De Stasio, MD^a, Luca Pugliese, MD^a, Carlo Di Donna, MD^a, Martina Cerocchi, MD^a, Paola Gigliotti, MD^a, Alessandro Carini, MD^a, Flavia Chirico, MD^a, Riccardo Camedda, MD^b, Daniele Di Biagio, PhD^b, Paolo Francesco Sbordone, MD^a, Francesco Garaci, PhD^a, Roberto Floris, MD, PhD^a



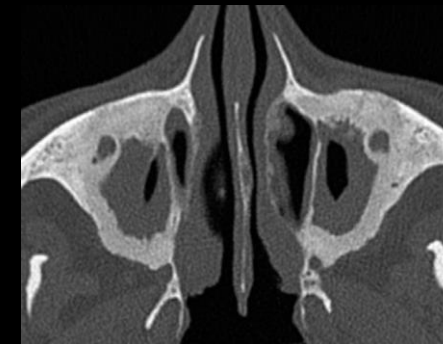
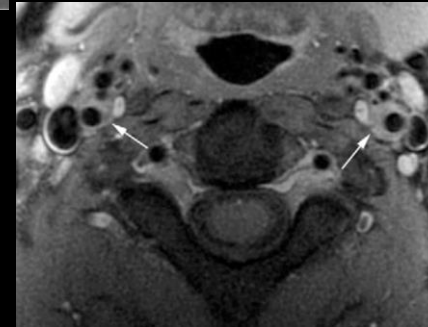
Maladie d'Erdheim Chester – Imagerie SNC



Cerebral, Facial, and Orbital Involvement in Erdheim-Chester Disease:

CT and MR Imaging Findings¹

Radiology



- **Atteinte de l'axe hypothalamo-hypophysaire**
- **Atteinte méningée**
- **Atteinte parenchymateuse**
- **Atteinte orbitaire**
- **Atteinte osseuse sinusienne**

Bibliographie

- Osborn, Anne G., et al. *Osborn's brain: imaging, pathology, and anatomy*. 3^e éd., Elsevier, 2023.
- Imagerie Musculosquelettique : Pathologies Générales. Elsevier, 2013. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1016/C2012-0-07591-6>.
- Hunt, David, et al. « Targeted Treatment of Brainstem Neurohistiocytosis Guided by Urinary Cell-Free DNA ». *Neurology Neuroimmunology & Neuroinflammation*, vol. 4, n° 1, janvier 2017, p. e299. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000000299>.
- Bot, Joseph C. J., et al. « Response: Brain Miliary Enhancement ». *Neuroradiology*, vol. 62, no 5, mai 2020, p. 547-547. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1007/s00234-020-02404-0>.
- Uygunoglu, Ugur, et al. « Myelopathy in Behçet's Disease: The Bagel Sign ». *Annals of Neurology*, vol. 82, n° 2, août 2017, p. 288-98. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1002/ana.25004>.
- Drier, Aurélie, et al. « Cerebral, Facial, and Orbital Involvement in Erdheim-Chester Disease: CT and MR Imaging Findings ». *Radiology*, vol. 255, n° 2, mai 2010, p. 586-94. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1148/radiol.10090320>.
- Prunel, P., et al. « Maladie d'Erdheim-Chester : à propos d'un cas et revue de la littérature ». *Progrès en Urologie*, vol. 22, n° 5, avril 2012, p. 310-12. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1016/j.purol.2011.11.003>.
- Chiocchi, Marcello, et al. « Radiological Findings in Erdheim Chester Disease: A Very Rare Multisystemic Disease ». *Radiology Case Reports*, vol. 18, n° 5, mai 2023, p. 2047-54. DOI.org (Crossref), <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2023.02.063>.
- <https://radiopaedia.org/cases/28532>

A microscopic image of a dense network of neurons. The cell bodies (soma) are stained a vibrant pink, while the intricate web of dendrites and axons is stained a bright blue. The background is black, making the stained structures stand out. The text "MERCI DE VOTRE ATTENTION" is overlaid in the center in white capital letters.

MERCI DE VOTRE ATTENTION

Hypothèses diagnostiques principales

Maladie	PVS pattern	Localisation	Rh leptoméningé	Hémorragies	Moelle
Sarcoïdose	+	Supra et infratentorielle	+	rare	+
CLIPPERS	+	Infratentoriel	-	-	+
Histiocytose (ECD)	+	Supra et infratentorielle	+	-	Rare
Métastases	+/-	Supra et infratentorielle	+	+/-	+
Lymphome	+	Supra et infratentorielle	+	rare	+
Tuberculose	-	Supra et infratentorielle	+	-	(Corps vertébraux)
Behçet	+	Infratentorielle	+	+	-

