

Ateliers Euro-Méditerranée des pathologies neuromusculaires

L'IMAGERIE MUSCULAIRE : Outil précieux dans le diagnostic des maladies neuro-musculaires

Pr Robert Carlier

Service d'imagerie médicale, Hôpital Raymond Poincaré, Garches

Dr Stojkovic

Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile de France
Hôpital Pitié Salpêtrière



SORBONNE
UNIVERSITÉ



European
Reference
Networks



ASSISTANCE
PUBLIQUE HÔPITAUX
DE PARIS



CONTEXTE SCIENTIFIQUE

CLASSIFICATION

MYOPATHIES HEREDITAIRES

Dystrophies musculaires

Dystrophinopathies

Duchenne, Becker

Dystrophies myotoniques

Types 1 et 2

Dystrophies des ceintures

LGMDR1,R2,R9,R12, Sarcoglycanopathies

Dystrophies musculaires congénitales

Laminopathies

Titinopathies

Myopathies myofibrillaires

DES, ZASP, Bag3, Filamine C, Myotiline, alpha-cristalline

Dystrophie facio-scapulo-humérale

Myopathies congénitales

Avec cores

Cores centraux, multiminicores

Avec inclusions cytoplasmiques

Némaline, Myosine

Avec noyaux centraux

Centro-nucléaire, myotubulaire

Myopathies métaboliques

Glycogénoses

Types 2 (Pompe), 3 et 5

Mitochondriopathies

Lipidoses

MYOPATHIES ACQUISES

Myopathies inflammatoires idiopathiques

Myosites à inclusion

Dermato myosites

Myopathies nécrosantes auto-immunes

Syndrome des anti-synthétases

Myopathies toxiques

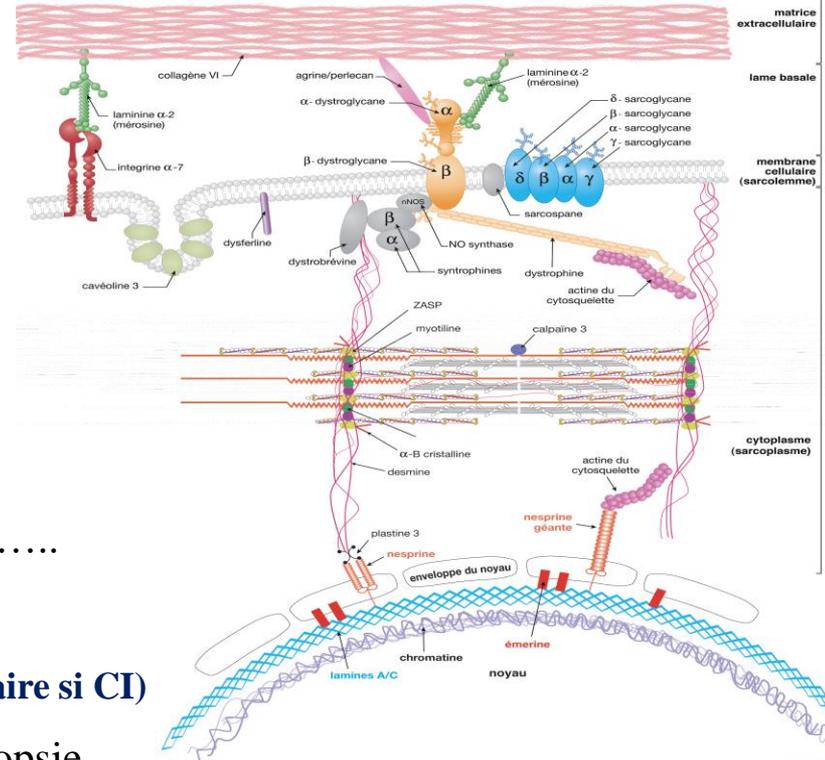
Myopathies infectieuses

Myopathies endocriniennes

Le diagnostic



- Expertise clinique/EMG
- Biologie: CK, anticorps spécifiques, dosage enzymatiques.....
- Génétique
- **Imagerie musculaire: IRM musculaire (Scanner musculaire si CI)**
- Echographie musculaire: moins utilisée, repérage avant biopsie



COMMENT JE FAIS UNE IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER

Quelles indications

Quel protocole

Les bases de l'interprétation

Les principales entités

IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER

- Place croissante
- Nombreux avantages, peu de contre-indications
- 2 grandes indications :

Aide au diagnostic initial

Meilleur ciblage des analyses génétiques à réaliser en première intention

Analyse exhaustive y compris des segments musculaires non accessibles à l'examen clinique (atteinte fruste, variant génétique de pathogénicité non certaine)

Suivi évolutif et monitoring sous traitement

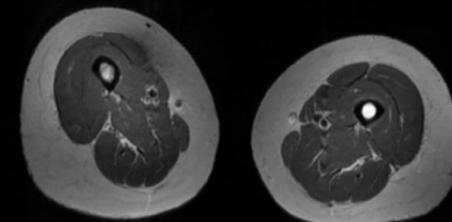
IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER : Protocole

- IRM 1.5T ou 3T
- Séquences **axiales (obligatoires)** sur l'ensemble de la musculature du corps (5 à 6 paliers de coupes jointives), 5 mm, Field of view (champ de vision) 50-55 mm

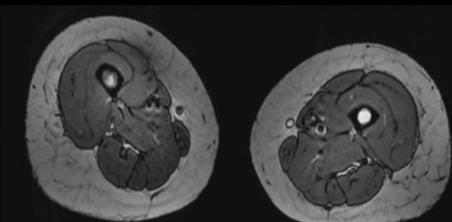
Séquences "anatomiques" : Pondération T1 : étude de la morphologie, du volume et du degré de remplacement graisseux des muscles (échelle de Mercuri)

Séquences « fonctionnelles » : Pondération T2 avec saturation du signal de la graisse en Fat Sat ou STIR : recherche d'œdème au sein du muscle

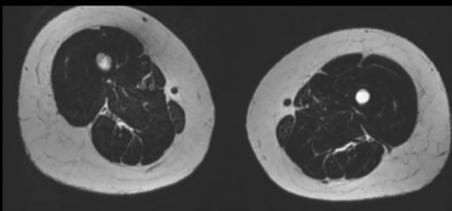
Alternative : Méthode Dixon ++ (technique de séparation de l'eau et de la graisse: séquences effaçant l'eau ou la graisse .. Meilleure résolution que le T2)



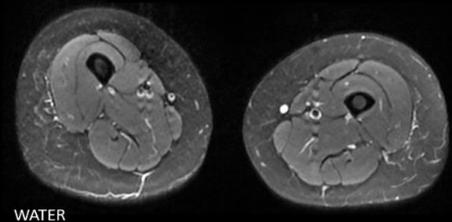
IN PHASE



OUT PHASE



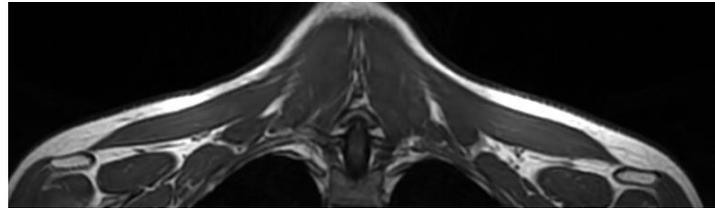
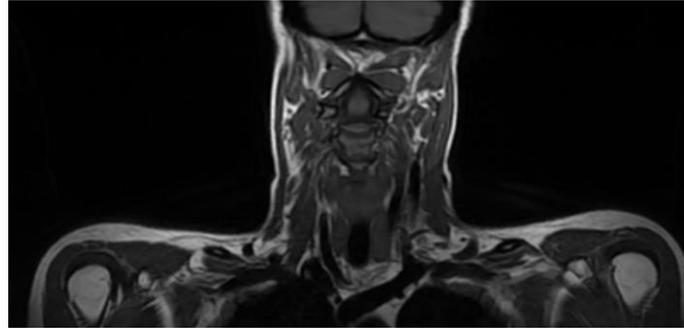
FAT



WATER

IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER : Protocole

- Optionnel :
Séquence 3DT1 coronale
Fast spin Echo isotropique cervicale



IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER : Interprétation

➤ Infiltration graisseuse (Mercuri)

Séquences T1 ou Dixon "Fat"

Stade 1 : Normal : Absence de remplacement graisseux

Stade 2 : Remplacement graisseux < 30 %

Stade 3 : Remplacement graisseux [30-60%]

Stade 4 : Remplacement graisseux > 60%

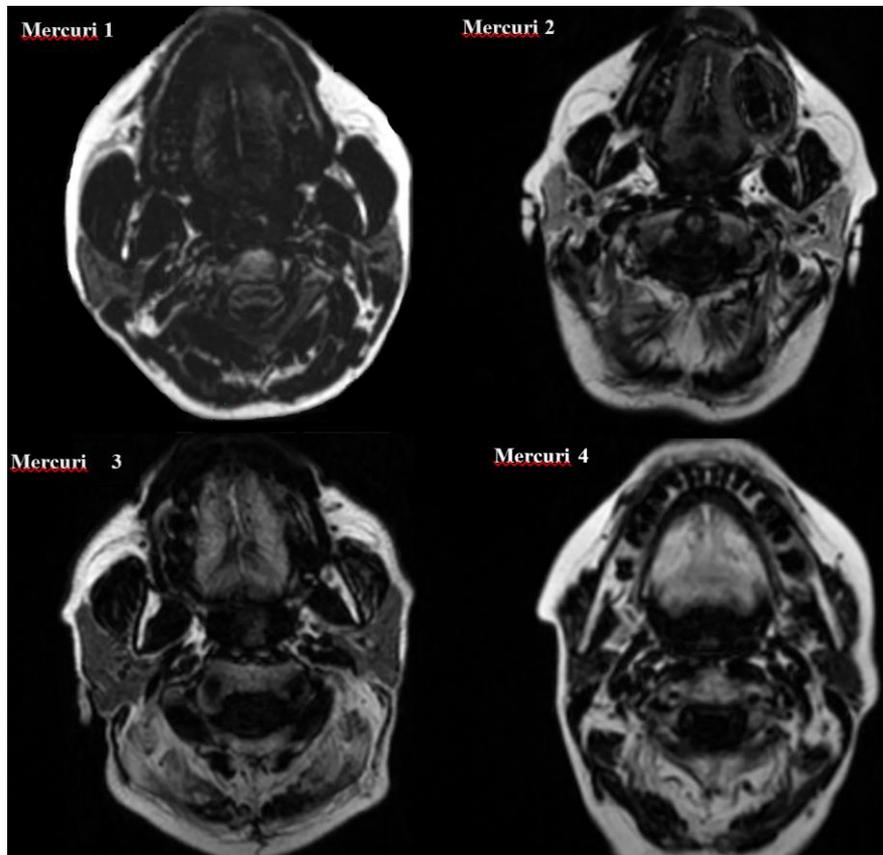
➤ Atrophie

Séquences T1 ou Dixon "Fat"

➤ Augmentation du volume d'eau intra-musculaire

Séquences Dixon "Water" ou T2 FS/STIR

➤ Atteinte extra-musculaire : atteintes associées (cérébrale, os), retentissement sur le système musculo-squelettique



1

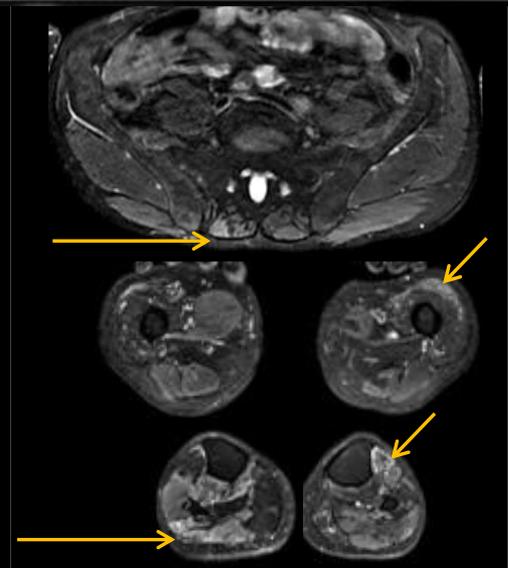
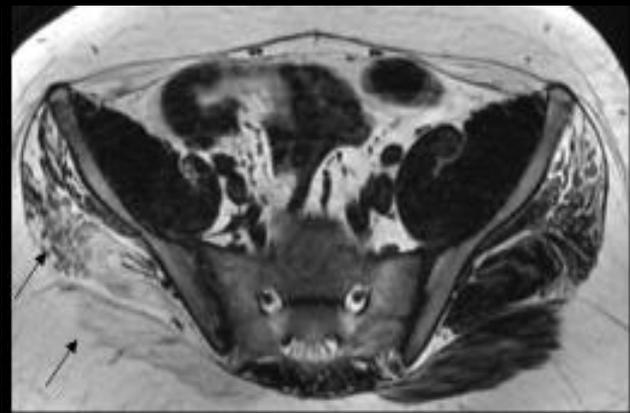
3

3

2

4

PRESCRIPTEUR : IPP nom prénom ddn		RADIOLOGUE : DATE :		COTATION SIGNAL T1/ FAT T2 DIXON		COTATION SIGNAL T1/ FAT T2 DIXON		ZHS T2 FS/ WATER T2 DIXON	
MUSCLES		MUSCLES		LEFT	Atrophie 0 à +++	RIGHT	Atrophie 0 à +++	LEFT	RIGHT
Massif facial	Temporaux	Face	Temporal m.			1			
	Masseters		Masseter m.						
	Ptérygoïdiens med/lat		Pterygoid med/lat						
	Langue		Tongue						
Cou / Cervical	Sterno-cléido-mastoïdien	Neck / Cervical	Sterno-cleido-mastoid						
	Erecteurs du rachis cervical		Neck extensor						
	Erecteur scapulaire		Levator scapulae						
	Long du cou		Longus colli						
Ceinture scapulaire	Grand Dorsal	Shoulder	Lattissimus dorsi						
	Trapèze		Trapezius						
	Deltoïde		Deltoid						
	Supra épineux		Supra spinatus						
	Infra épineux		Infra spinatus						
	Sous scapulaire		Sub scapularis						
	Pectoraux Grand/Petit		Pectoralis maior/minior						
Grand rond	Teres major								
Grand dentelé	Anterior serratus								
Bras	Loge antérieure	Arm	Anterior compartment						
	Loge postérieure		Posterior compartment						
Avant bras	Loge antérieure	Lower arm	Anterior compartment						
	Loge postérieure		Posterior compartment						
Tronc thoracique	Inter costaux	Thoracic trunk	Intercostal m.						
	Erecteurs du rachis dorsal		Thoracic extensor						
Tronc lombaire	Erecteurs du rachis lombaire	Lumbar / Abdomen	Lumbar extensor						
	Psoas / Iliques		Psoas / Iliac						
	Sangle abdominale		Abdominal belt m.						
Ceinture pelvienne	Grand Fessier	Pelvis	Gluteus maximus						
	Petit et Moyen Fessier		Gluteus minimus and medius						
	Plancher Pelvien		Perineal muscles						
	Grand/Long Adducteur		Great/Longus adductor						
	Pectiné/court Adducteur		Pectineus/Brevis adductor						
	Tractus Ilio-tibial		Ilio-tibial tract						
Cuisse	Quadriceps	Thigh	Quadriceps muscles						
	* Droit antérieur		* Rectus femoris						
	* Vaste latéral		* Vastus lateralis						
	* Vaste médial		* Vastus medialis						
	* Vaste intermédiaire		* Vastus intermedius						
	Gracile		Gracilis						
	Sartorius		Sartorius						
	Ischiojambiers		Ischiatic muscles						
	* Semi membraneux		* Semi membranous						
	* Semi tendineux		* Semi tendinus						
* Riceps fémoral chef court/long	* Riceps of the thigh SH/LH								
Jambe	Gastrocnémien chef latéral / chef médial	Leg	Gastrocnemius lat. / medial head						
	Solaire		Soleus						
	tibial antérieur / postérieur		Tibialis anterior / posterior						
	Extenseur / fléchisseur des orteils		Extensor / flexor digitorum						
	fibulaires		Peroneus muscles						



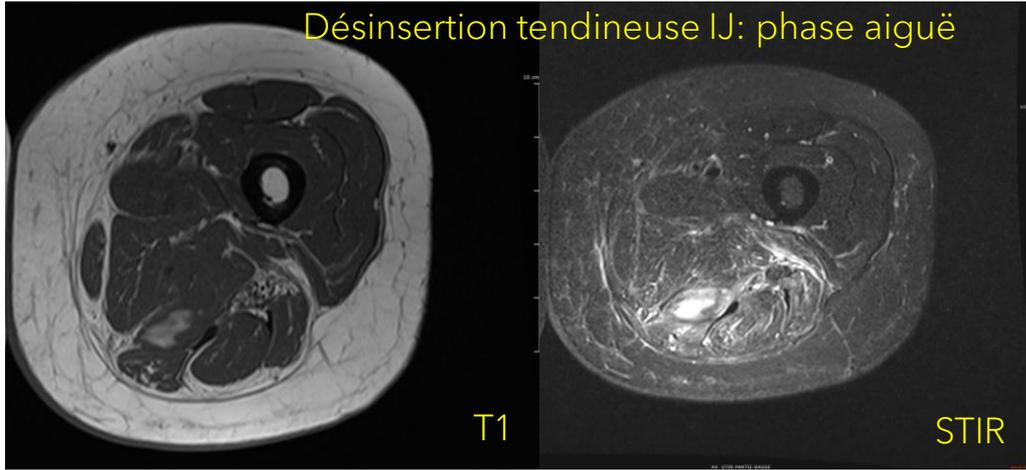
Cotation	Each muscle group can be staged as follows (selon Mercuri J. Magn Reson imaging 2007)
1. Signal et aspect normal du muscle en T1 T2E	1. Normal appearance
2. Atteinte discrète	2. Mild involvement
3. Atteinte modérée	3. Moderate involvement
4. Atteinte sévère	4. Severe involvement

Zone Hypersignal (ZHS)	
1	Hypersignaux intramusculaires discrets
2	Hypersignaux intramusculaires nets
3	Hypersignaux intramusculaires intenses



Hypersignaux STIR # Inflammation

Désinsertion tendineuse IJ: phase aiguë



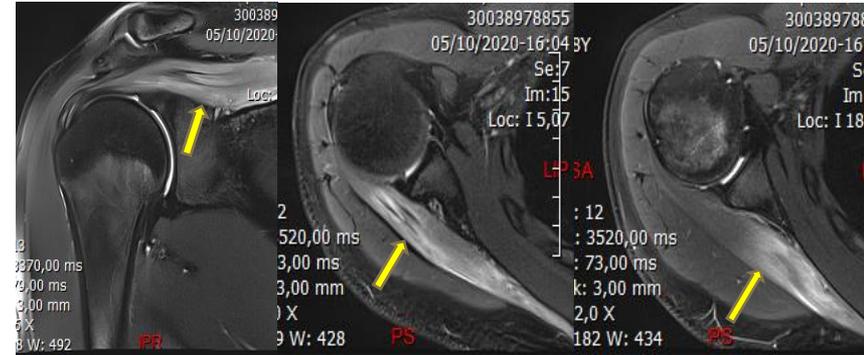
Parsonnage-Turner: tracés neurogènes sus et sous épineux

Jeune fille âgée de 18 ans

Douleurs intenses épaule droite pendant 3 jours

Puis déficit des muscles sus, sous épineux et grand dentelé droit

Décollement omoplate droit

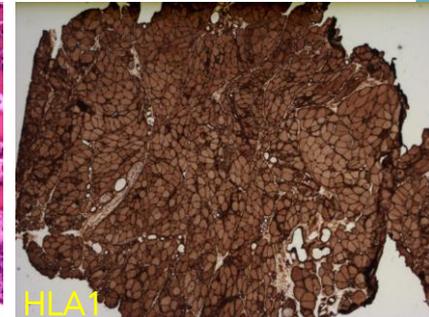
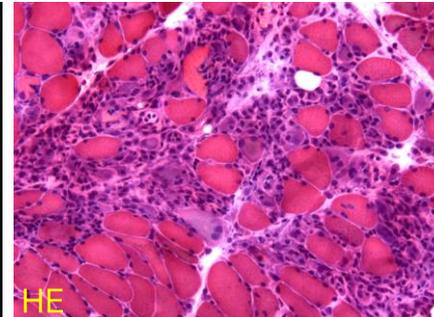
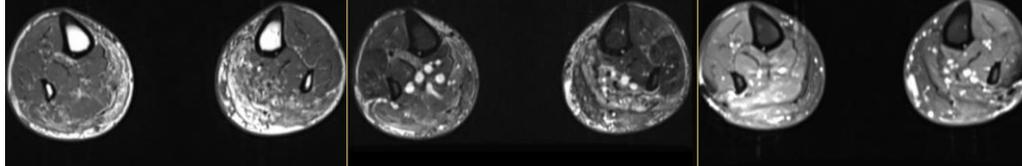


Myosite mollets (confirmée en histologie)

T1

Stir

T1 Gado



Steppage bilatéral depuis 10 mois asymétrique G>D

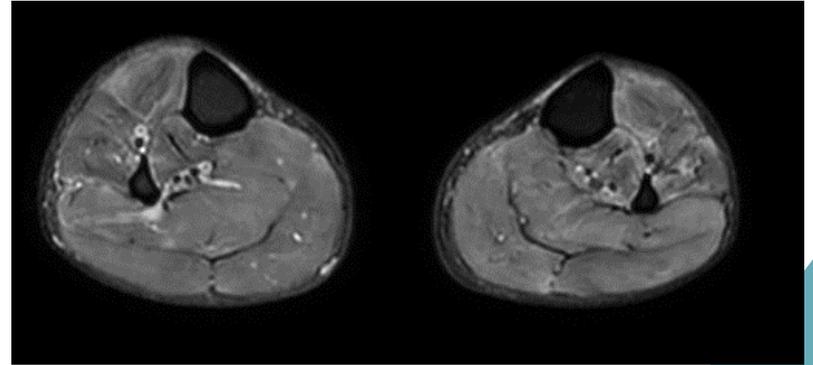
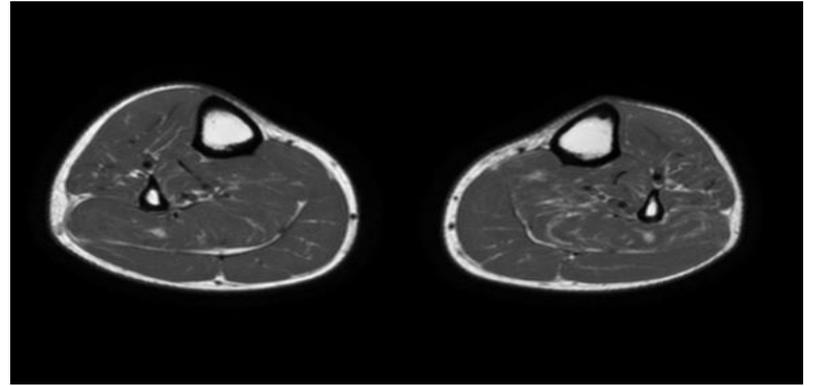
Aggravation rapide

1^{er} EMG: doute myogène/neurogène

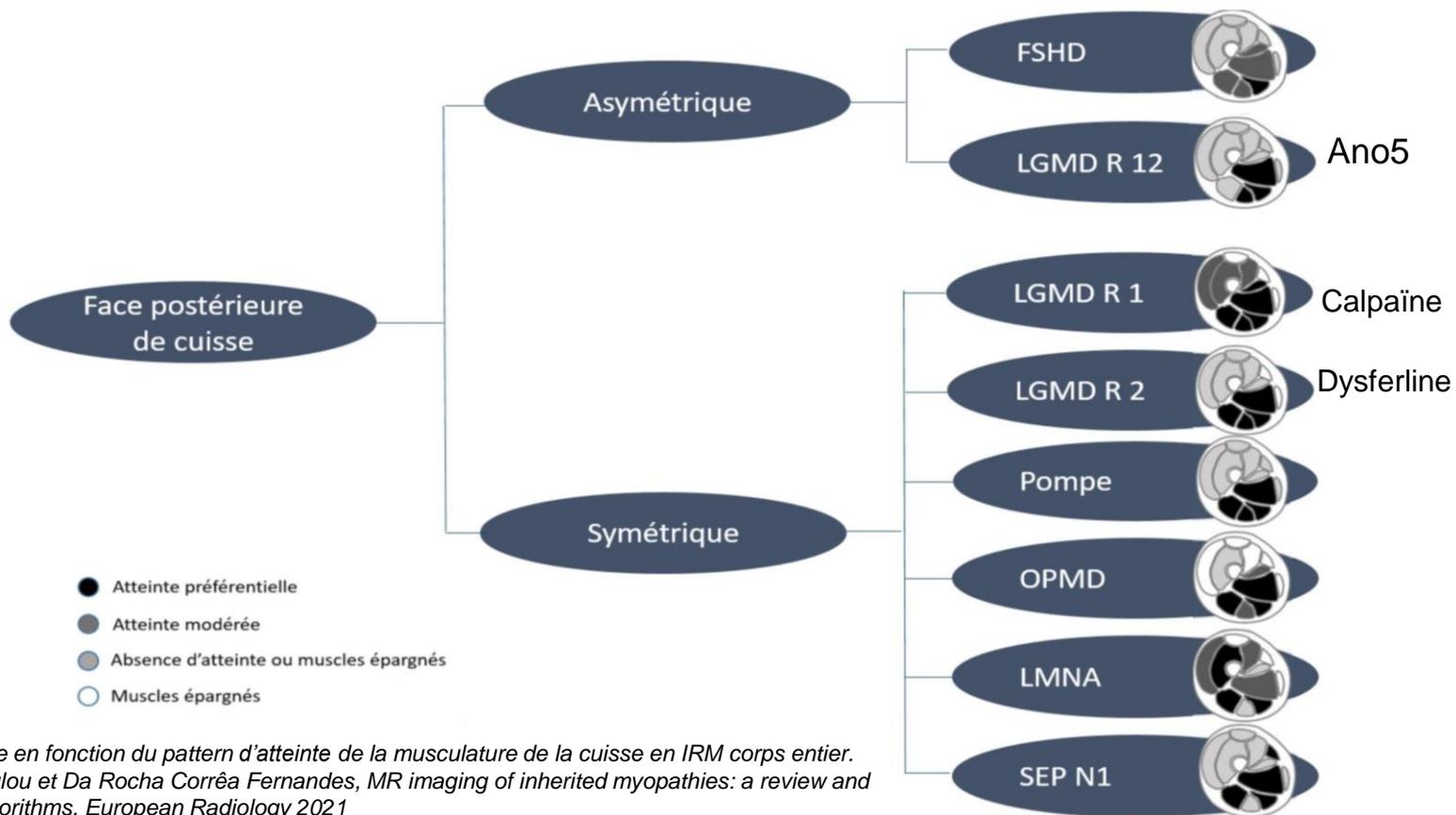
Crampes ++

2^{ème} EMG: neurogène ,

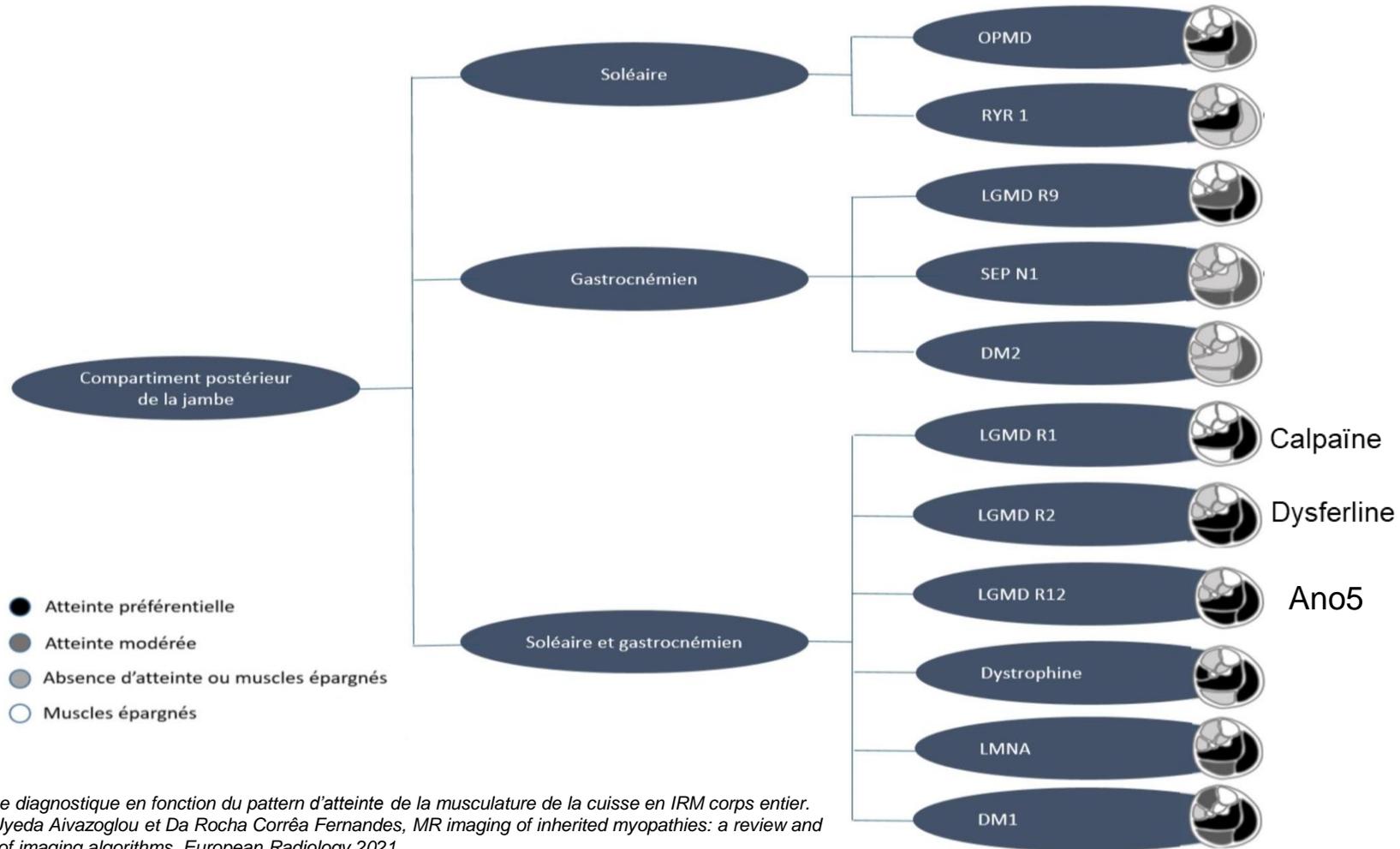
fibrillation++loges ant./post de jambes



IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER : Interprétation : Analyse de la distribution



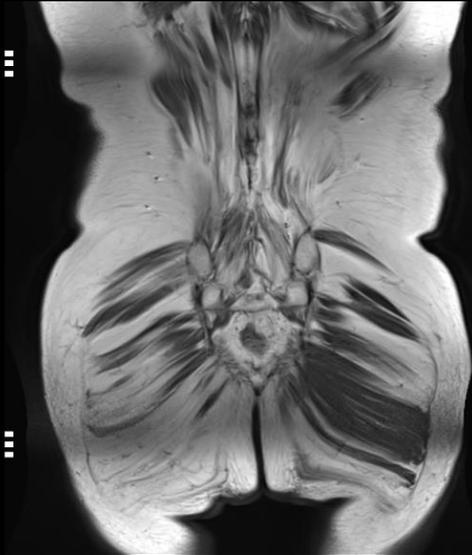
Algorithme diagnostique en fonction du pattern d'atteinte de la musculature de la cuisse en IRM corps entier.
D'après Uyeda Aivazoglou et Da Rocha Corrêa Fernandes, MR imaging of inherited myopathies: a review and proposal of imaging algorithms, European Radiology 2021



Algorithme diagnostique en fonction du pattern d'atteinte de la musculature de la cuisse en IRM corps entier.
 D'après Uyeda Aivazoglou et Da Rocha Corrêa Fernandes, MR imaging of inherited myopathies: a review and proposal of imaging algorithms, European Radiology 2021

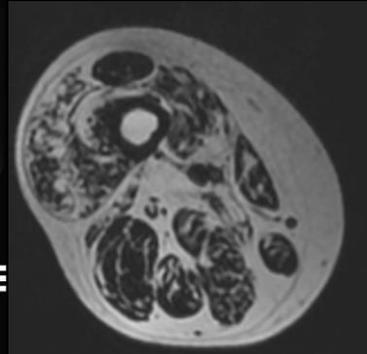
IRM MUSCULAIRE CORPS ENTIER : Interprétation :

Analyse des caractéristiques propres de l'atteinte pour un muscle donné

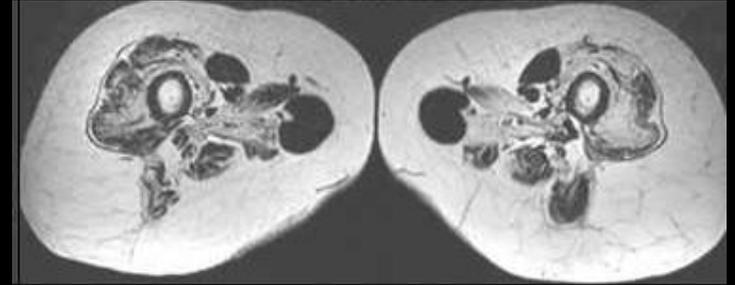


Palmier

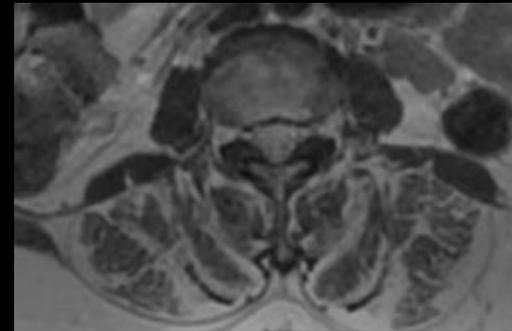
VCP



Pop corn



Remplacement graisseux interne : Sarcoglycane



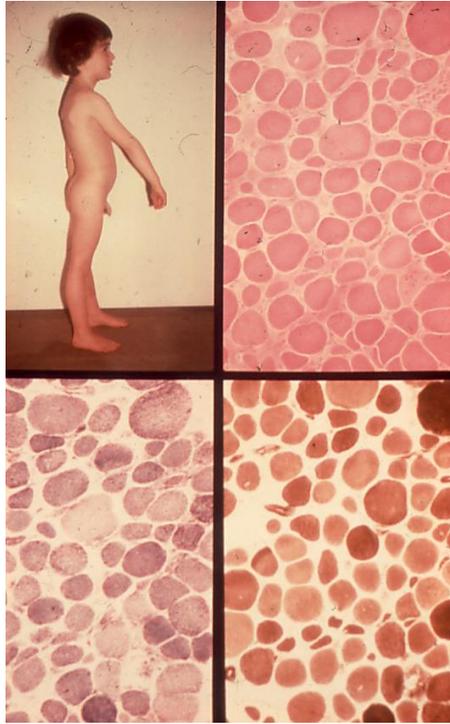
Signe du collagène : Col6/Calpaïne



CARACTERISTIQUES PRINCIPALES

Déficit progressif, héréditaire II : Dystrophies musculaires

Récessif lié à l' X

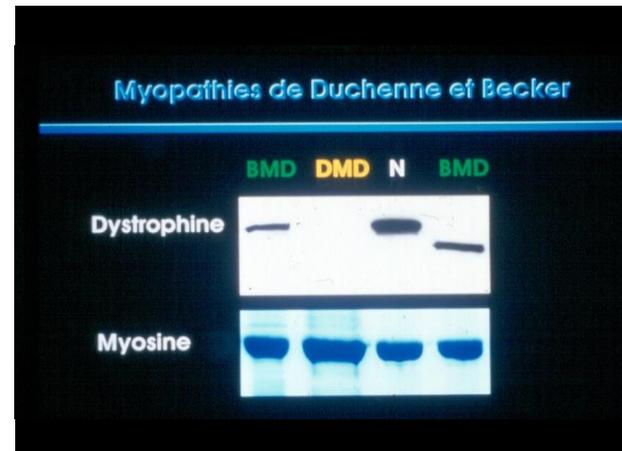
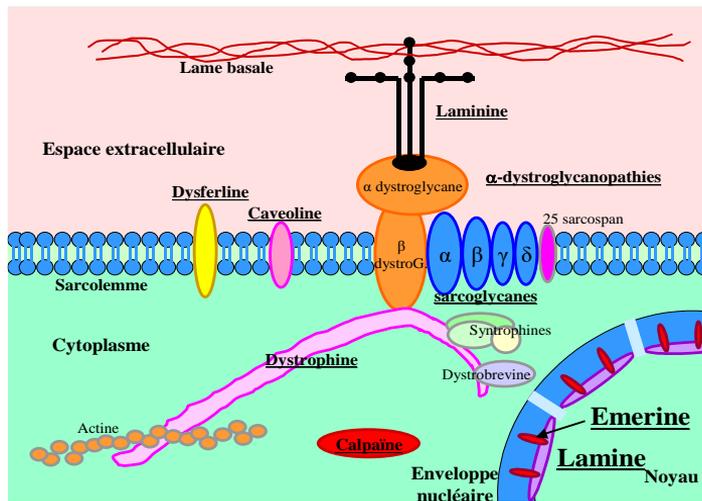
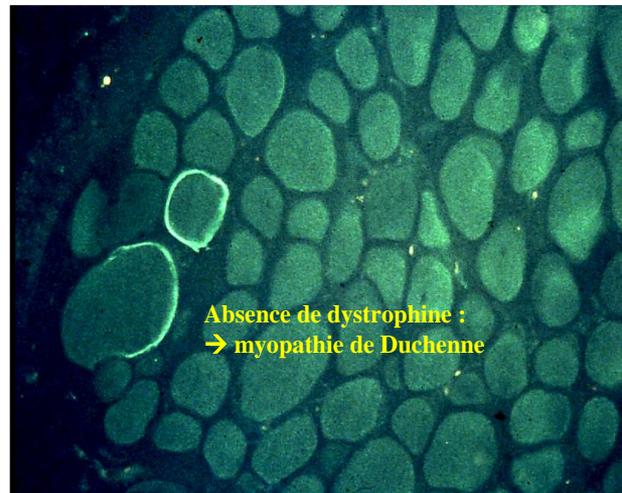
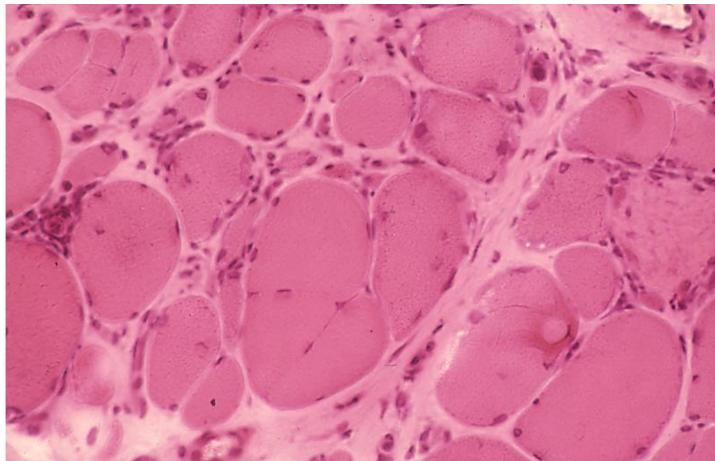


Duchenne



Becker

Biopsie musculaire : Duchenne/Becker



Dystrophie de Duchenne

Atteinte symétrique à prédominance proximale

Ceinture scapulaire

Muscles paraspiniaux

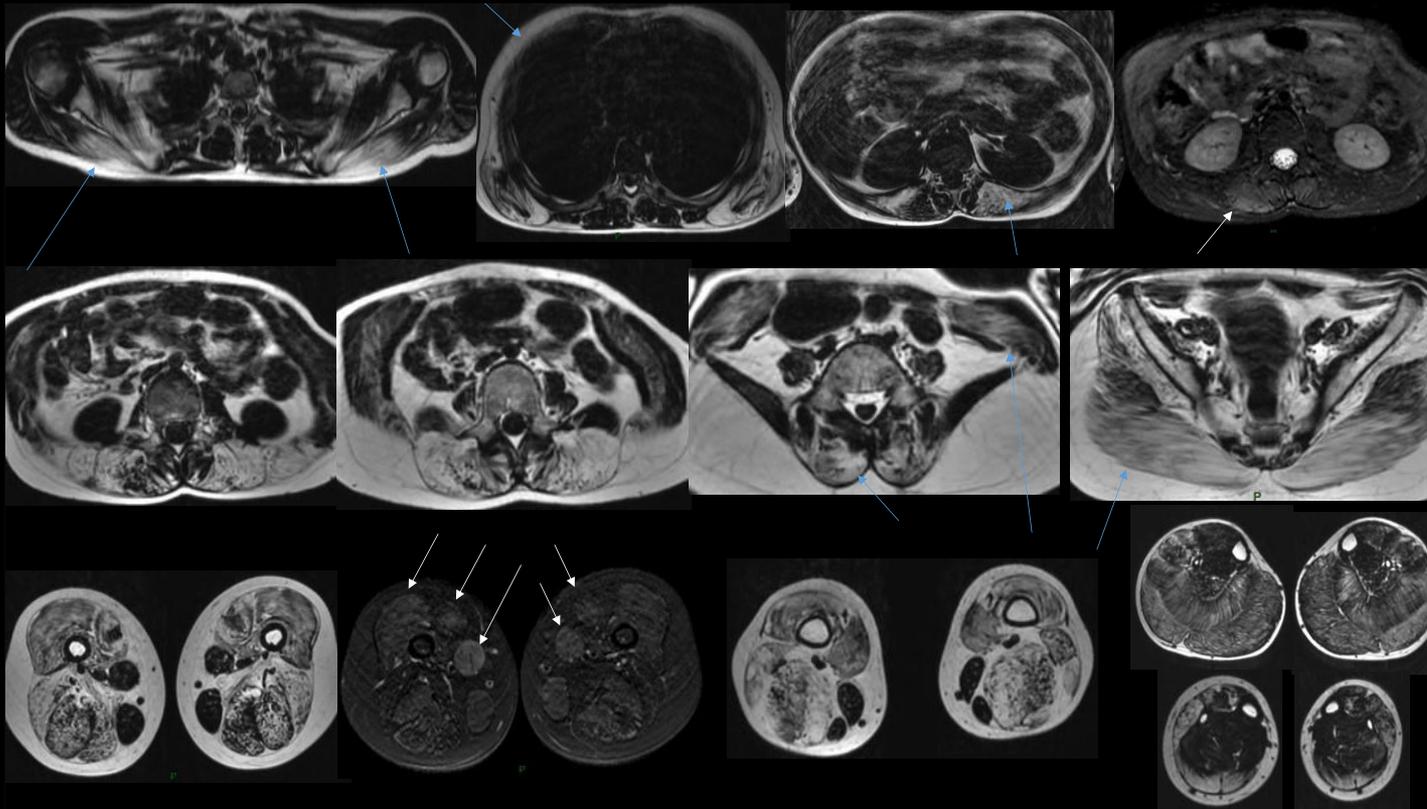
Ceinture pelvienne (fessiers, psoas, grands adducteurs)

Cuisses : quadriceps, ischio-jambiers (biceps fémoral et semi-tendineux)

Loges postérieures du mollet (soléaire, gastrocnémien latéral et médial, fibulaire) avec « pseudo-hypertrophie »

Préservation des obturateurs internes et externes, longs adducteurs, semi-membraneux, graciles et sartorius

Hypersignal T2 possible en phase active de la maladie



ASYMETRIE

Femme de 60 ans,
ATCDS familiaux = nulle

Déficit moteur apparu vers 53 ans
Faiblesse proximale, asymétrique: G>D

CPK= 800-1200 UI/L

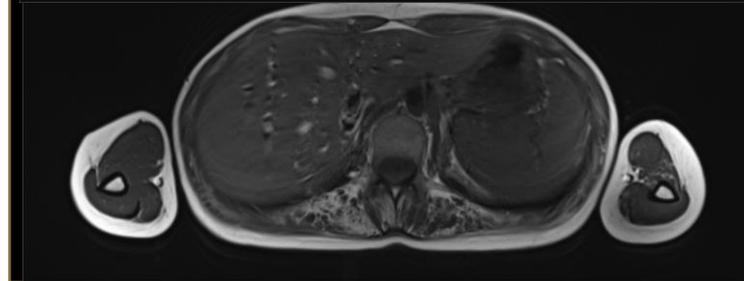
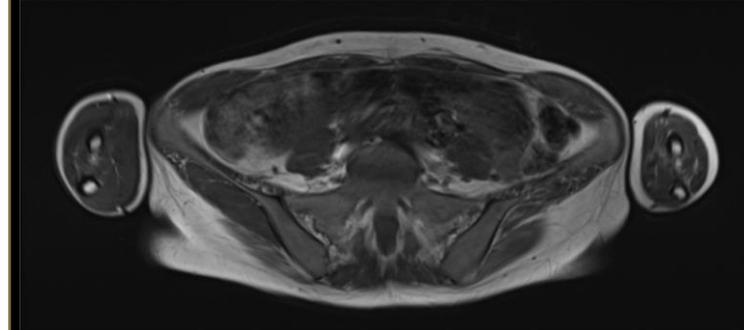
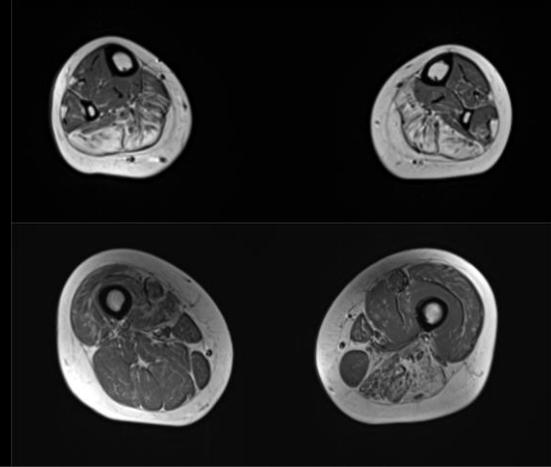
Cardiologie et EFR = normaux

Biopsie de muscle= dystrophie

Immunomarquage prot.mbs normaux,

Maltase acide normale

Conclusion = dystrophie sans gène identifiée



Neuropédiatre

A vu le petit fils de 4 ans MME X...

CPK= 10 000, chutes ++, gros mollets

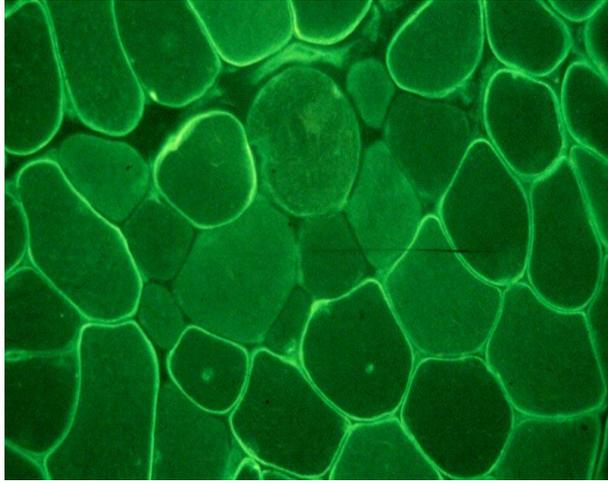
Duchenne: mutation gène de la dystrophine

Myopathie de Duchenne,
gène dystrophine

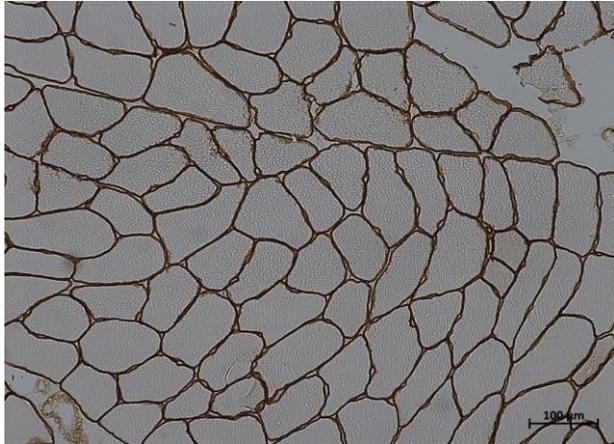
liée à l'X



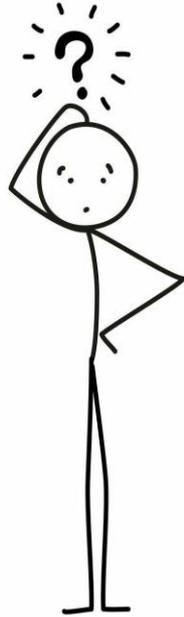
Mosaïque dystrophine



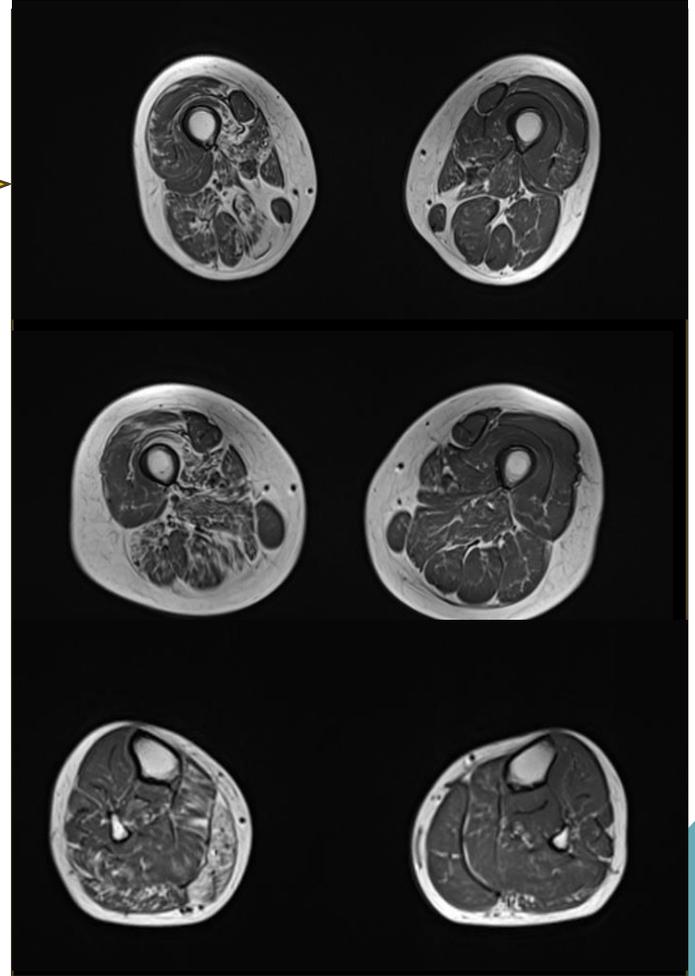
Ou IMMUNO Dystrophine Normale

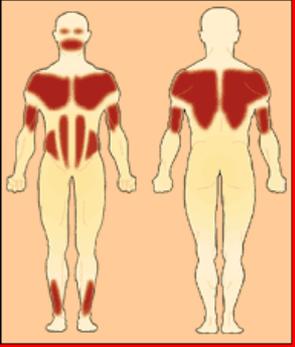


Intérêt imagerie



Hétérozygote Duchenne





Myopathie facioscapulohumérale

- ✓ Prévalence : 1/8 300 à 1/22 000 (Wang et Tawil, 2016)
- ✓ 3^{ème} dystrophie la plus fréquente Duchenne et DM1
- ✓ Transmission autosomique dominante

Pénétrance variable, variabilité intra et interfamiliale majeure

Les hommes souvent plus symptomatiques que les femmes

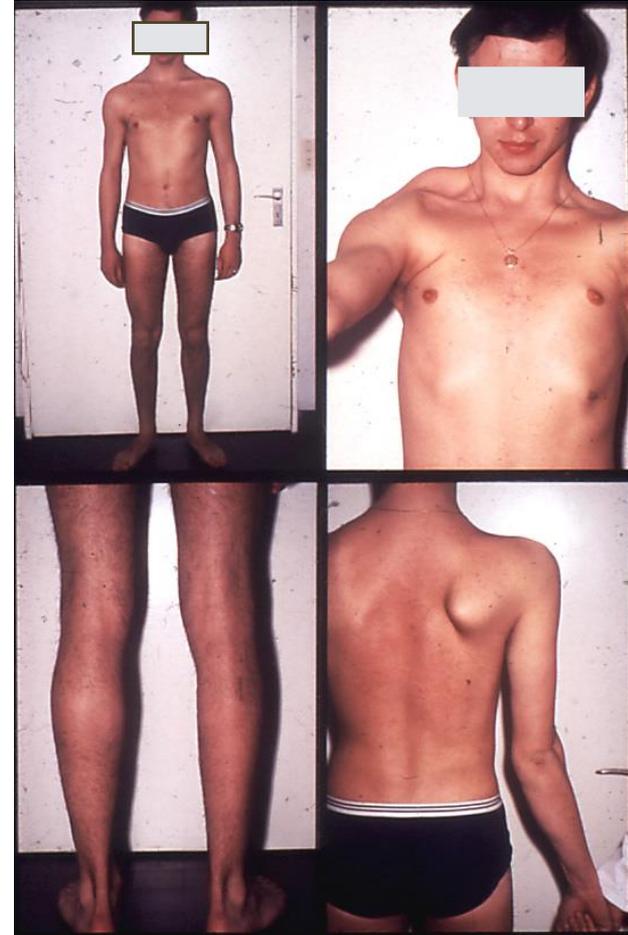
Les hommes début plus précoce

Un plus grand nombre de femmes présentant une anomalie génétique sont asymptomatiques

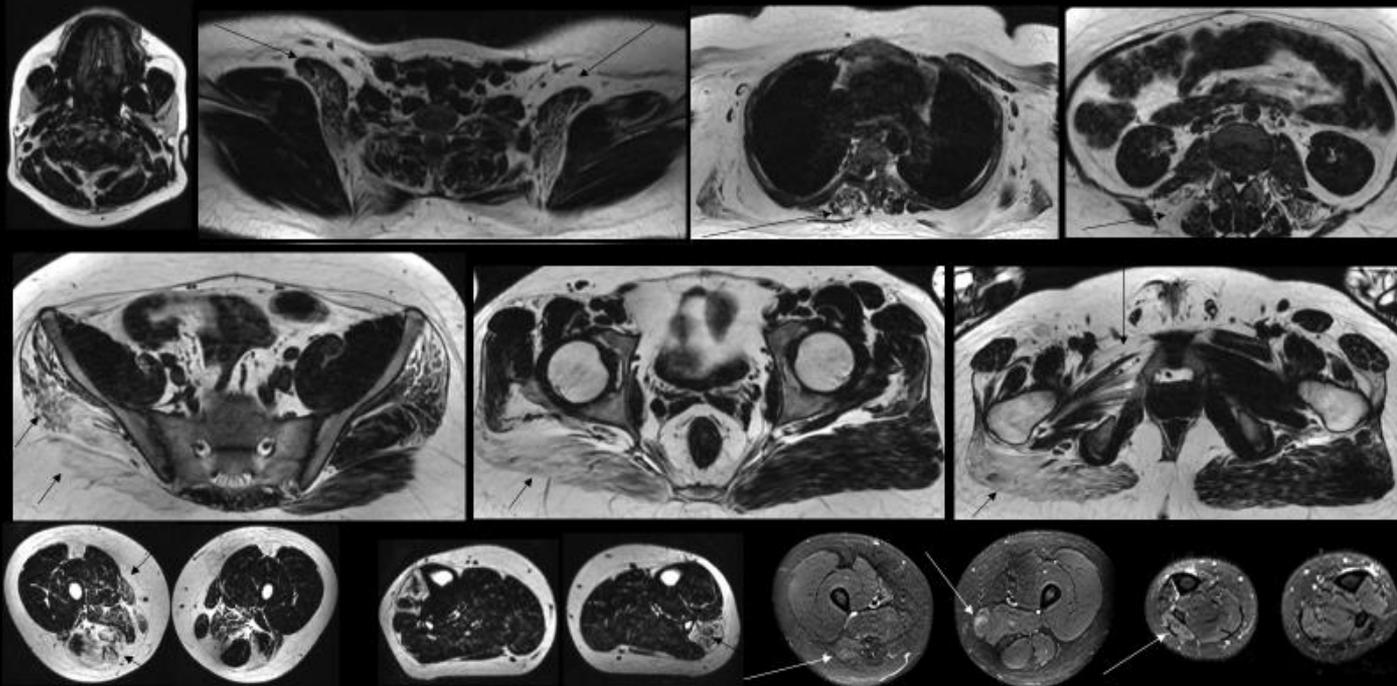
Pénétrance à 30 ans :

95 % pour les hommes

69 % pour les femmes



Dystrophie facio-scapulo-humérale



Muscles de la face

Ceinture scapulaire (trapèze, grand dentelé, grand pectoral, grand dorsal, épargne de la coiffe des rotateurs et du deltoïde)

Paraspinaux

Ceinture abdominale

Ceinture pelvienne (fessiers)

Cuisses : adducteurs, ischio-jambiers, droit fémoral; épargne du vaste

Jambes : tibial antérieur, fibulaire, gastrocnémien médial; épargne des compartiments postérieurs des jambes

Hypersignaux T2
classiquement retrouvés

Dystrophies des ceintures (LGMD)

Caractéristiques générales communes en IRM :

Ceinture pelvienne +++

Ceinture abdominale

Ceinture scapulaire

Cuisses : compartiment postérieur ++ ; épargne des graciles

Jambes : Gastrocnémien médial (quasi systématiquement)

Calpainopathie: clinique critères diagnostiques

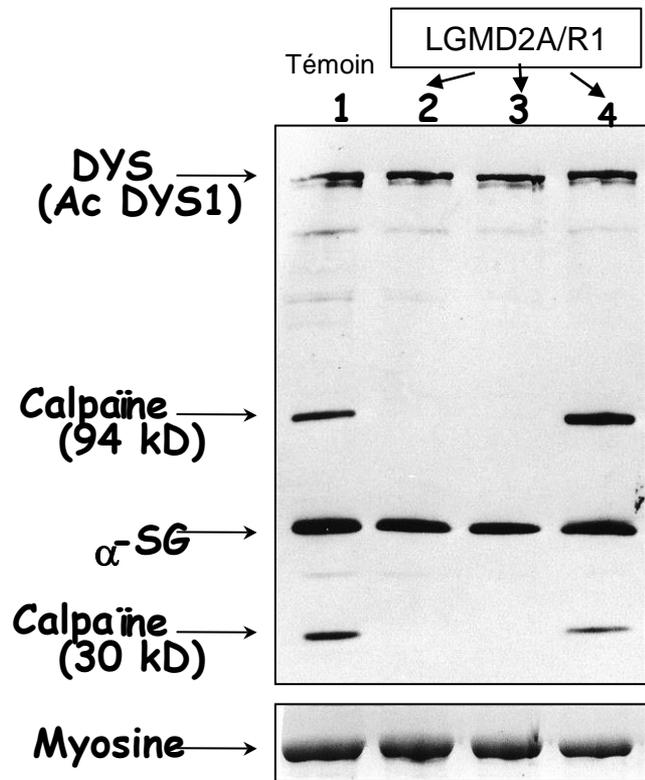
- Début dans la première décennie ou deuxième décennie

Déficit symétrique des ceintures:

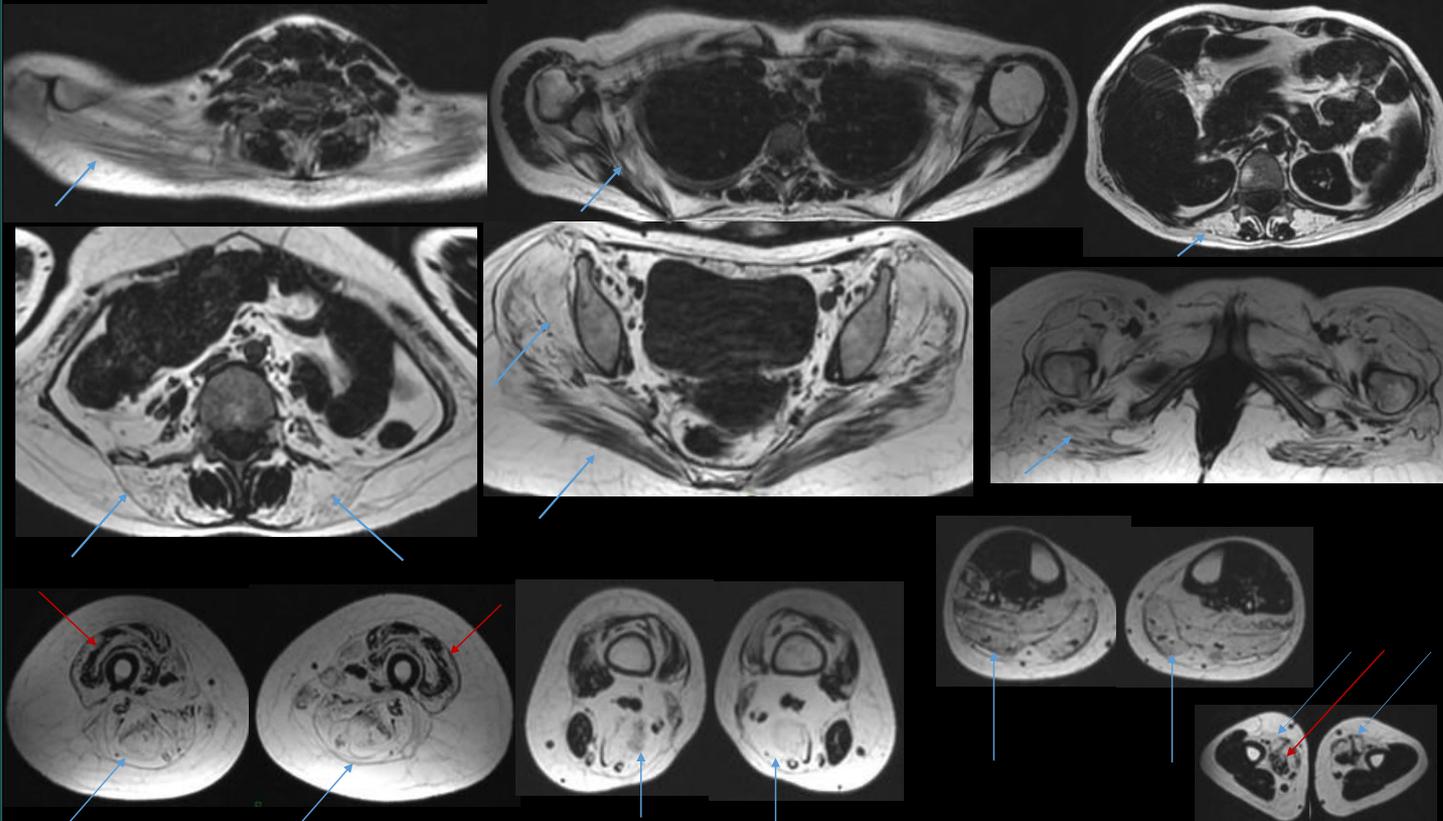
- ❑ ceinture pelvienne et scapulaire
- ❑ prédominance de l'atteinte sur la loge postérieure des cuisses
- ❑ adducteurs, moyen et grands fessiers puis quadriceps et psoas
- ❑ fixateurs de l'épaule puis deltoïdes et biceps brachial
- ❑ hypertrophie des mollets

- Pas de Cardiomyopathie
 - Pas d'atteinte des nerfs crâniens
 - CPK: x 10
-

Calpainopathie



LGMDR1 liée à la calpaïne



Atteinte symétrique

Ceinture scapulaire
(trapèze et sous-
scapulaire)

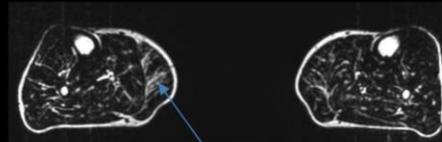
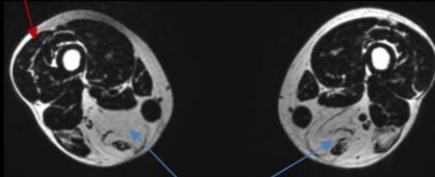
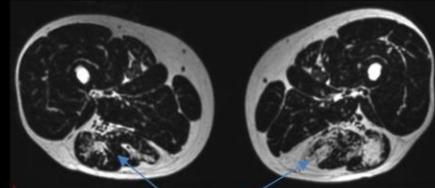
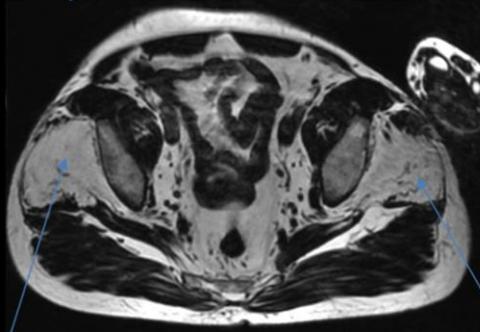
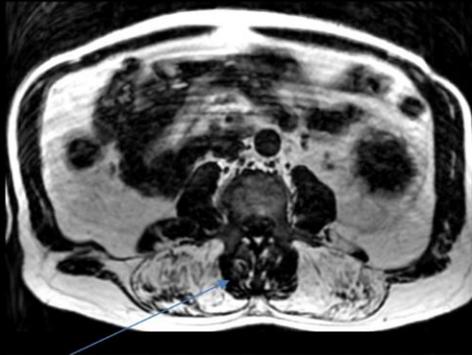
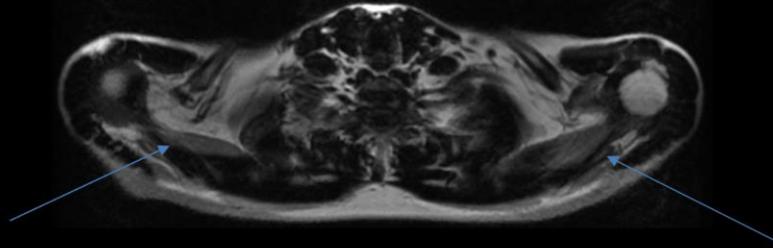
Ceinture pelvienne
(fessiers, long et court
adducteurs)

Para-rachidiens

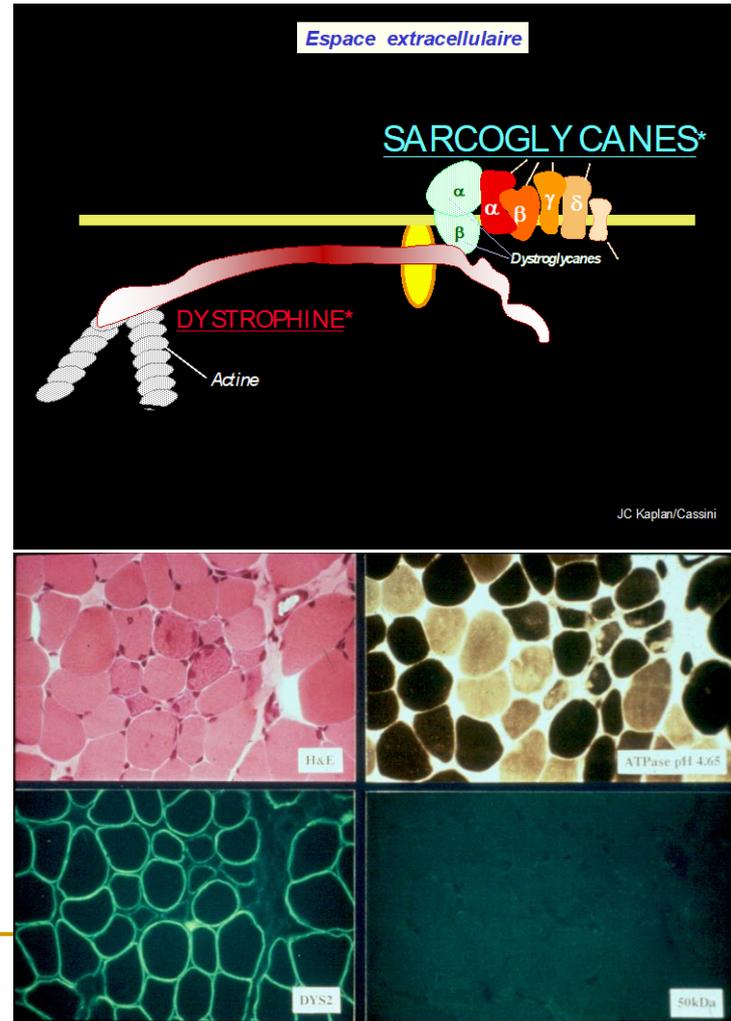
Cuisses : compartiment
postérieur ++ avec atteinte
en avant vers le quadriceps

Jambes : Gastrocnémiens
et soléaires ++; épargne du
compartiment antérieur

Signe du " pseudo
collagène "



Sarcoglycanopathies



LGMDR3 liée à l'alpha-sarcoglycane

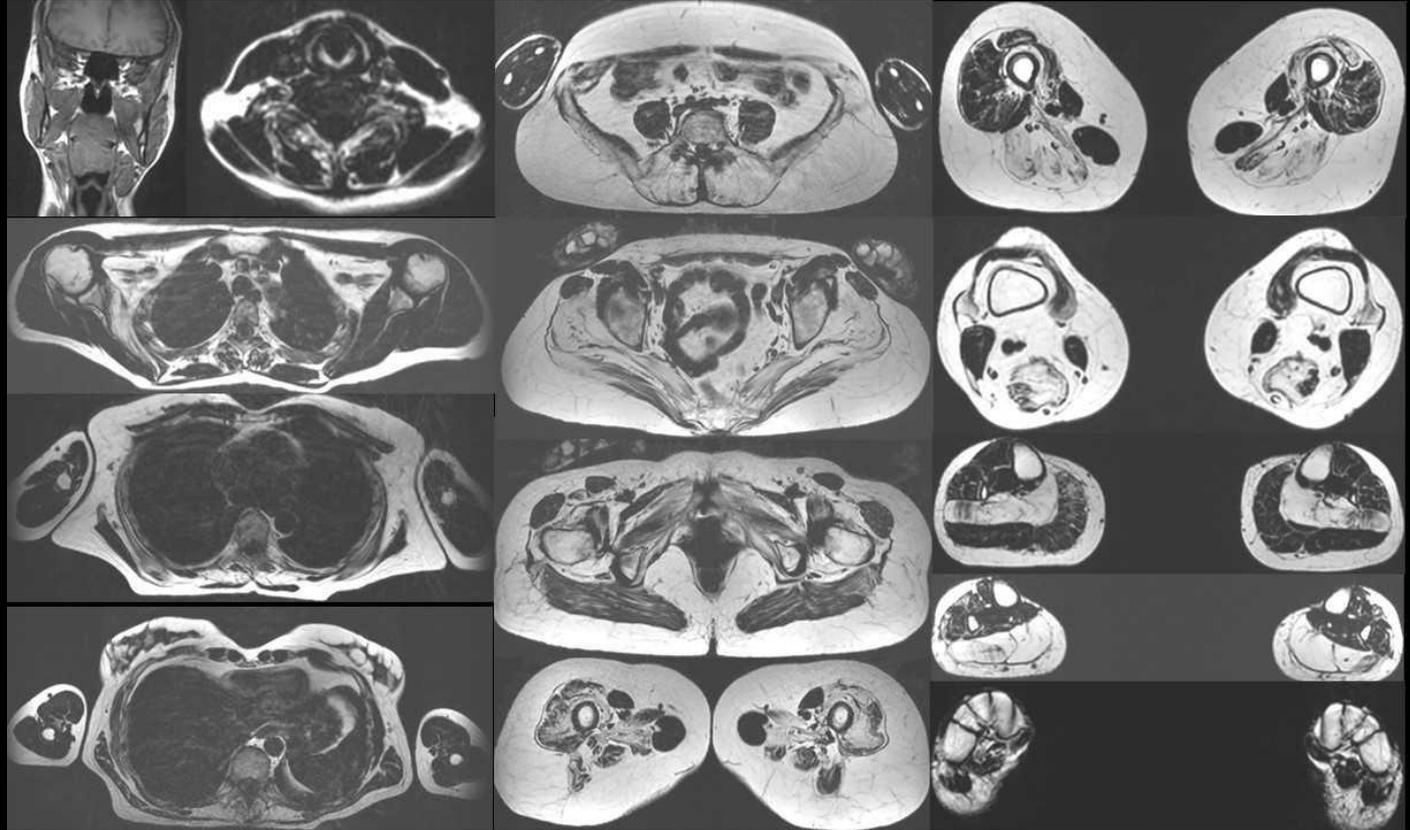
Atteinte symétrique

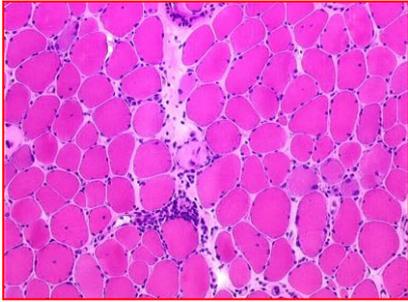
Ceintures scapulaire et pelvienne

Para-rachidiens

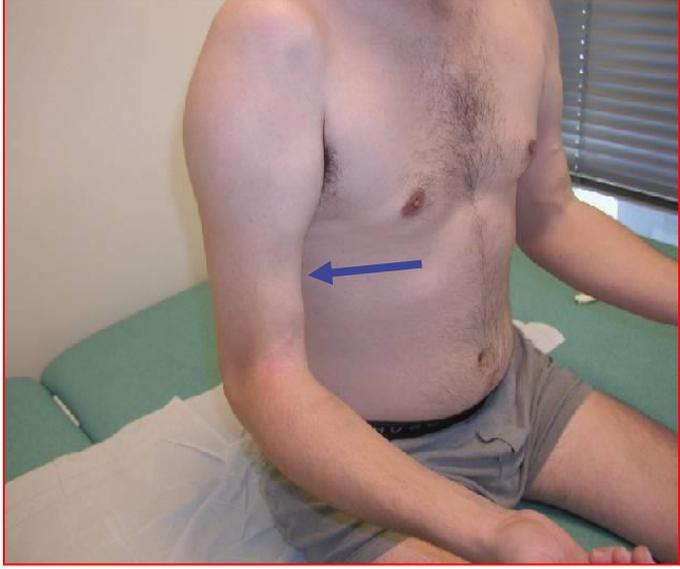
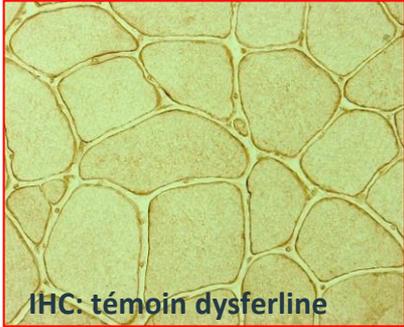
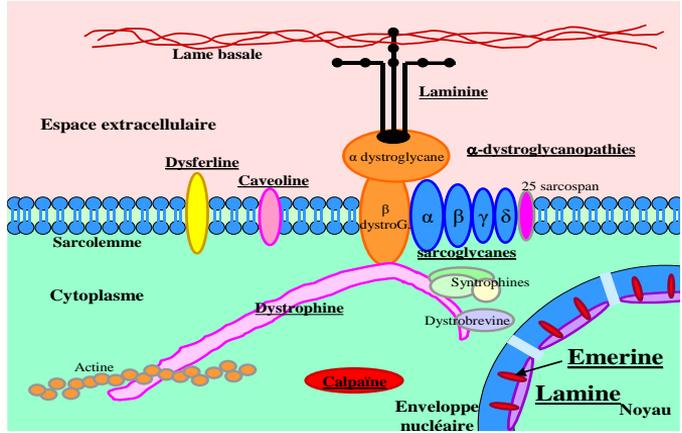
Cuisses : Progression depuis les compartiments antérieurs (vaste intermédiaire ++) vers la loge postérieure avec importante atteinte des adducteurs et des ischio-jambiers sauf le semi-tendineux; épargne (et parfois hypertrophie) des sartorius et graciles

Jambes : principalement le soléaire et, dans une moindre mesure, les muscles fibulaires, avec une épargne du gastrocnémien.

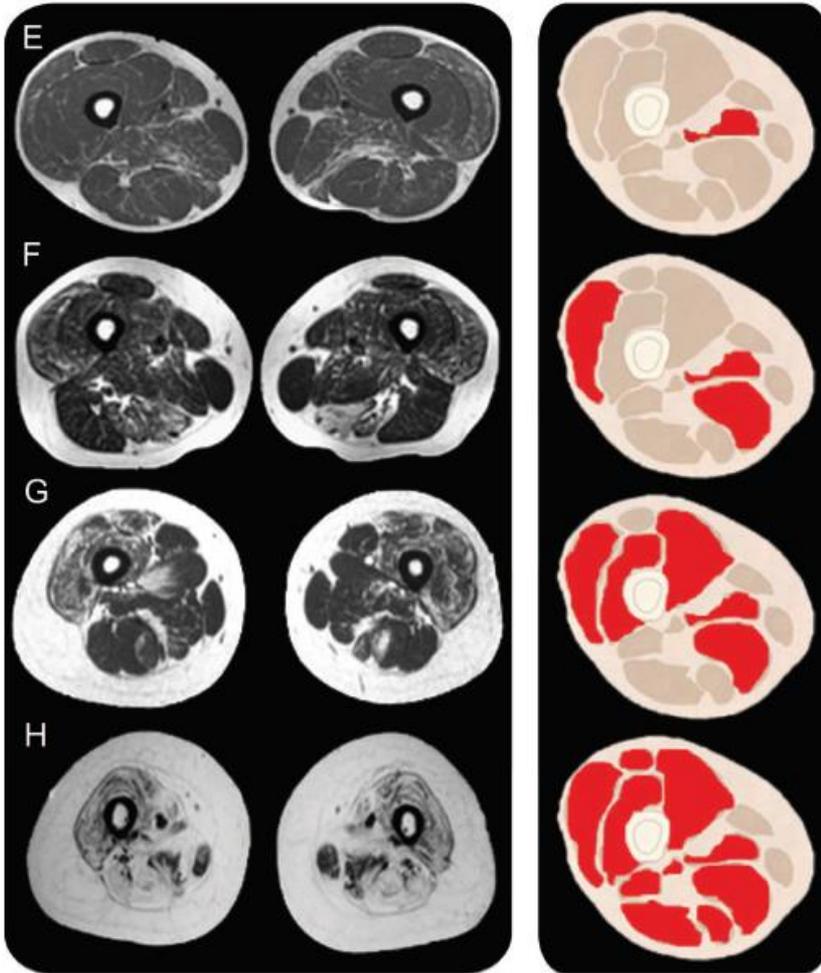




Dysferlinopathie (MMD1/LGMD2B)



MM



Cuisses

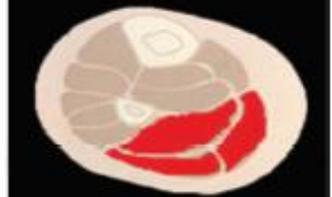
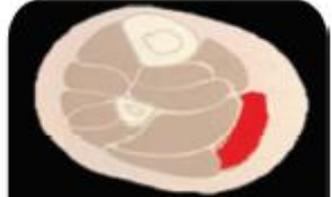
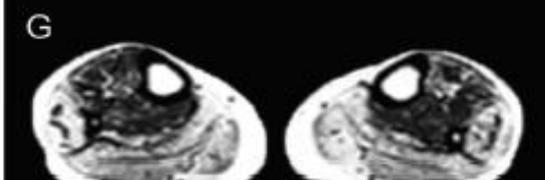
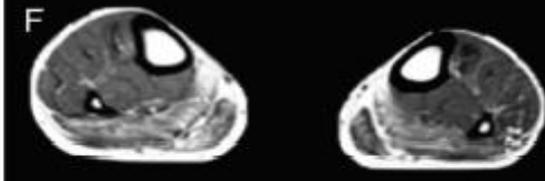
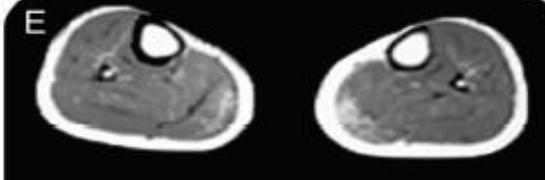
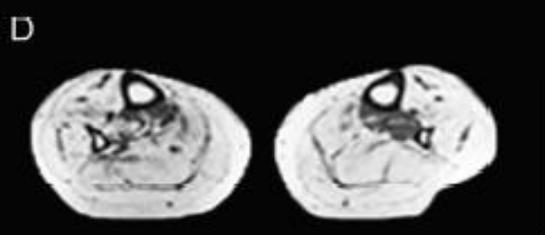
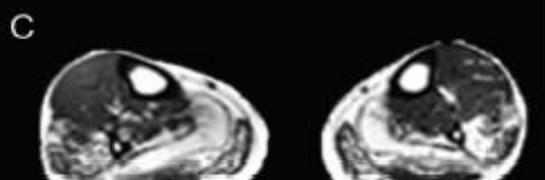
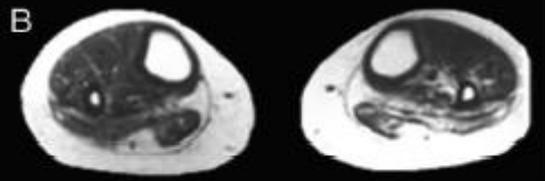
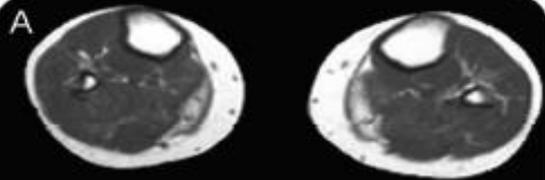
Involution graisseuse partielle
des adducteurs

Puis involution du quadriceps
commençant par le VL ; long
**respect du rectus femoris et du
biceps femoris**

Involution graisseuse globale
**respectant à terme uniquement
le gracilis**

LGMD2B

MM

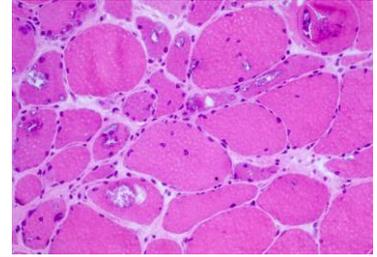


(Paradas et al, Neurology 2010)

IRM musculaire corps entier

Le muscle mais que ...

Myopathie liée au gène VCP, AD



- Trapèzes, grands dentelés ++
- Biceps >> triceps
- Pas de déficit oculo-bulbaire
- Face normale
- Phénotype **scapulo-péronier**
- Transmission **dominante**
- Associations
 - **Démence frontale (20%)**
 - **Paget osseux (40%)**



Myopathie à VCP

Atteinte symétrique à prédominance plus souvent distale

Muscles paraspiniaux axiaux

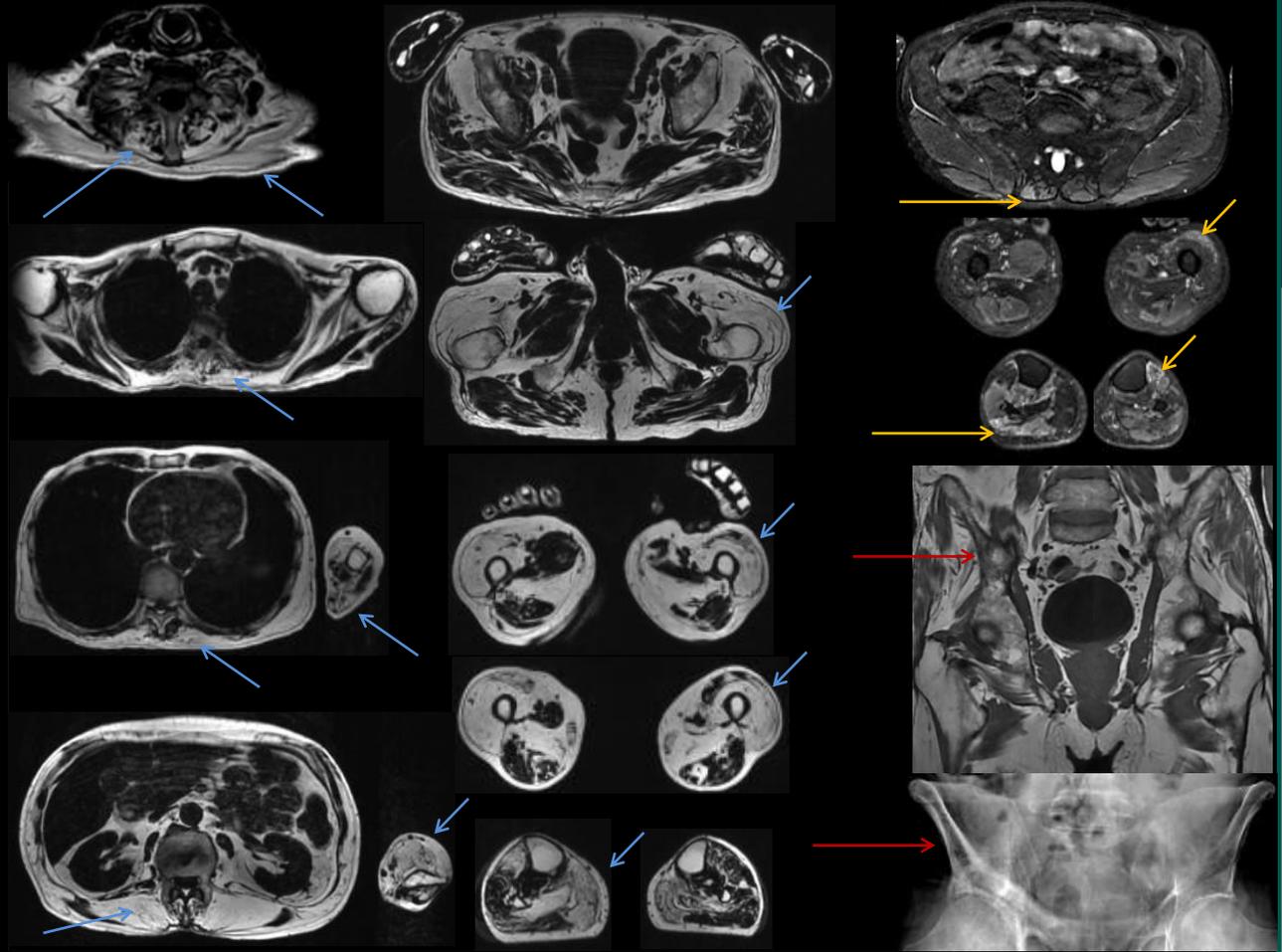
Ceinture scapulaire (trapèze, sous-scapulaire)
Fléchisseurs communs profonds des doigts

Cuisses : **quadriceps**

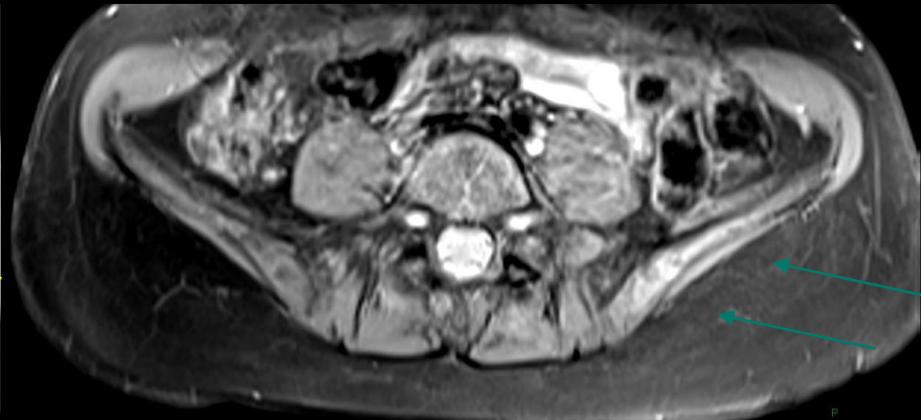
Jambes : gastrocnémien médial, tibial antérieur

Hypersignal T2 possible en phase active de la maladie

Atteinte osseuse avec maladie de Paget de l'ilion droit



Myopathie à VCP



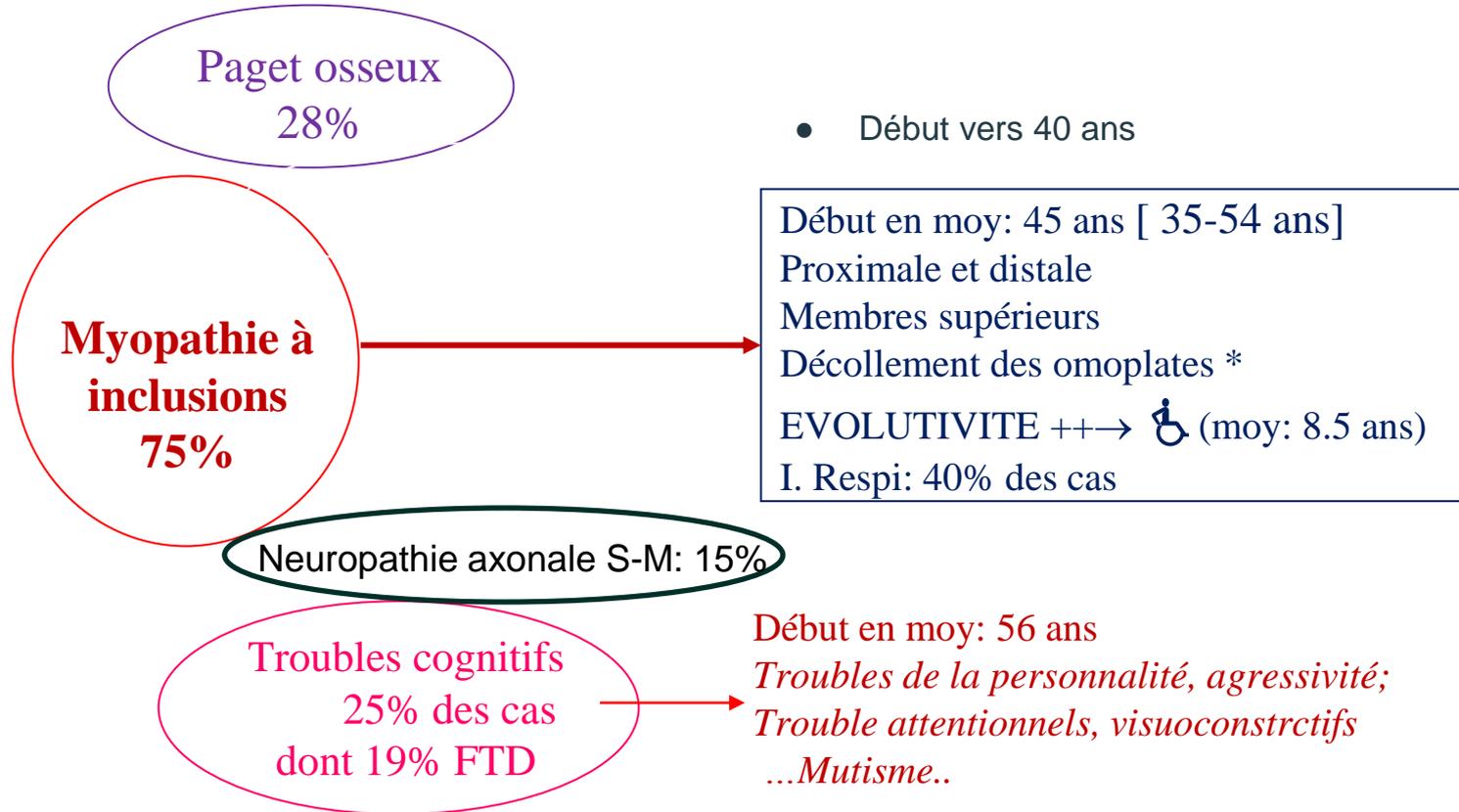
Association Paget osseux

Genotype–phenotype correlations in valosin-containing protein disease: a retrospective multicentre study JNNP, 2022

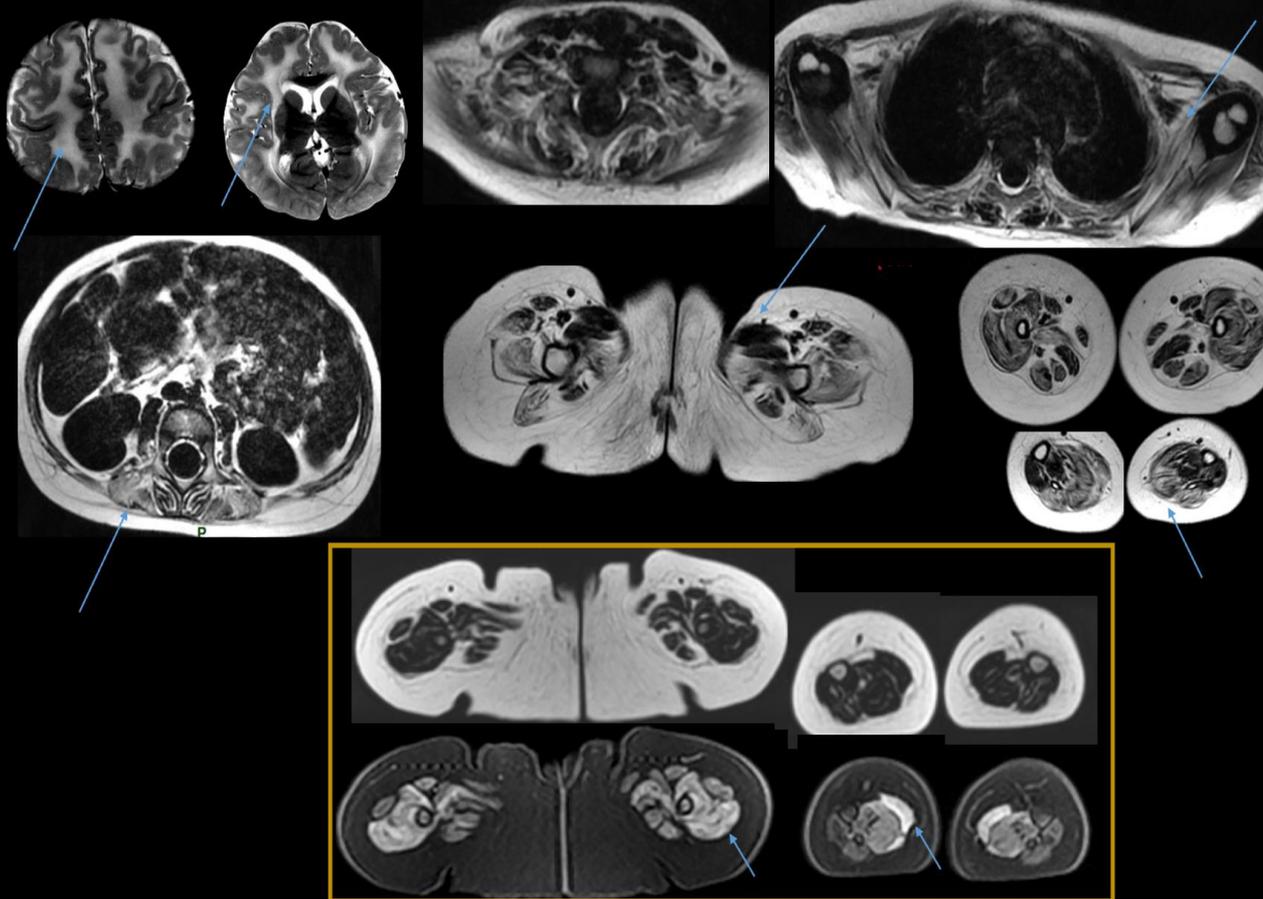
Marianela Schiava¹, Chiseko Ikenaga², Rocio Nur Villar-Quiles³, Marta Caballero-Ávila⁴, Ana Topf⁵, Ichizo Nishino⁶, Virginia Kimonis⁷, Bjarne Udd^{8,9}, Benedikt

Kate Taylor⁶⁷, Stuart Ralston⁶⁸, Tanya Stojkovic³, Conrad Wehl⁶⁹, Jordi Diaz-Manera^{1,70},

VCP International Study Group



DMC avec déficit primaire en mérosine



Atteinte symétrique

Subscapulaires

Paraspinaux

Adducteurs

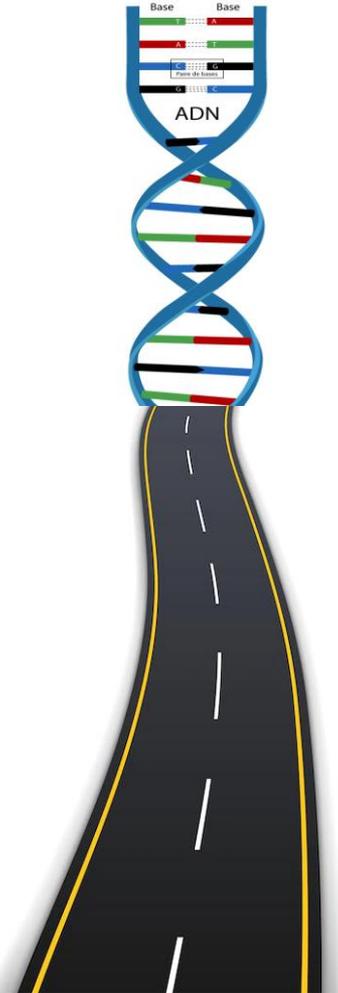
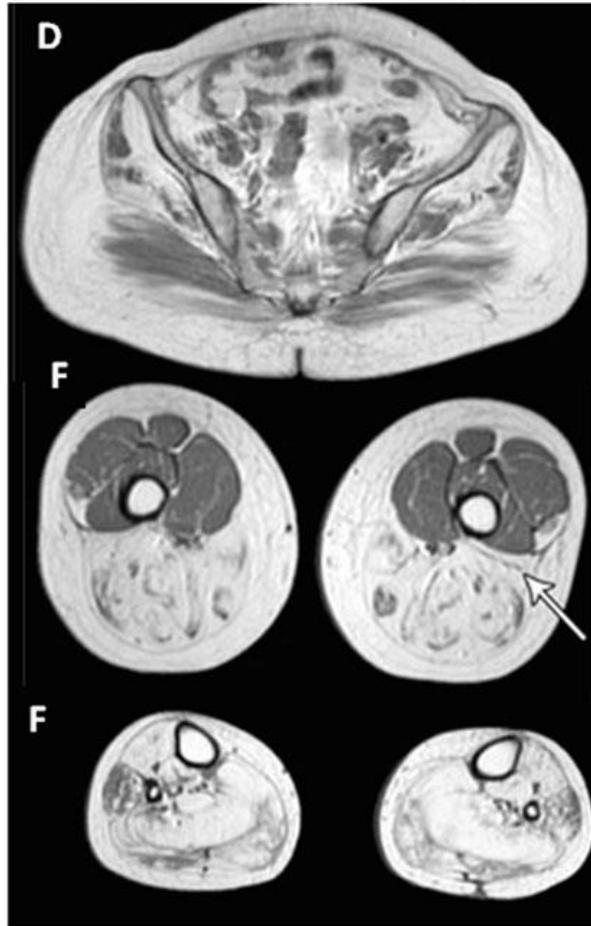
Loges antérieures et
postérieures de la cuisse

Loge postérieure de la jambe
(soléaire ++)

SCM épargné

Atteinte cérébrale +++
hypersignaux T2 de la
substance blanche
périvericulaire et sous-
corticale >>> DCF,
polymicrogyrie

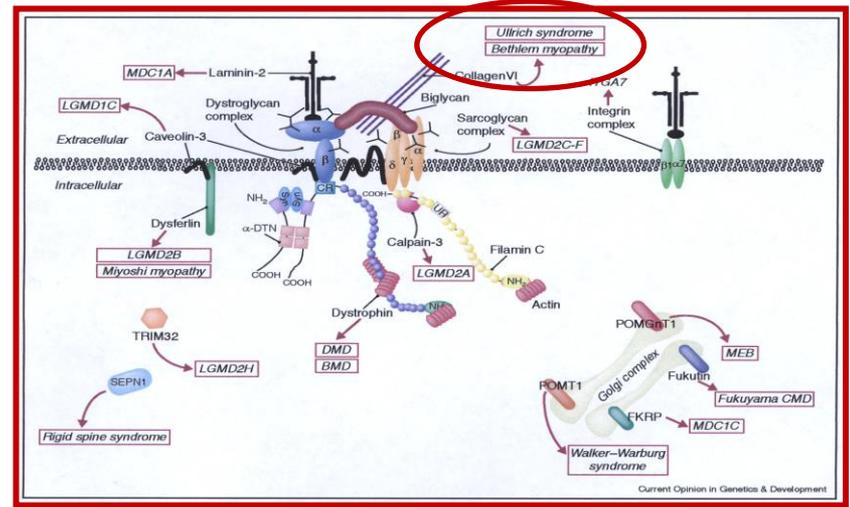
L'IRM musculaire le guide moléculaire



Dystrophies musculaires congénitales (DMC)

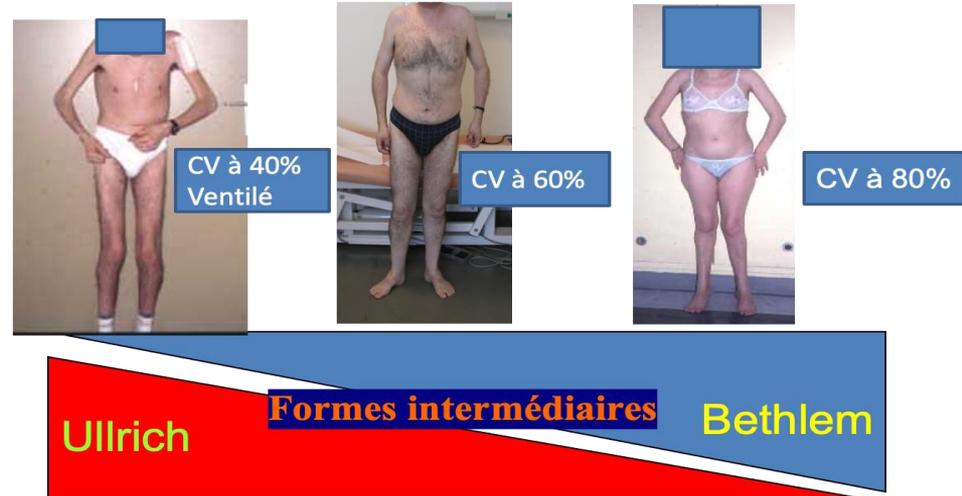
DMC: incidence 1/21500

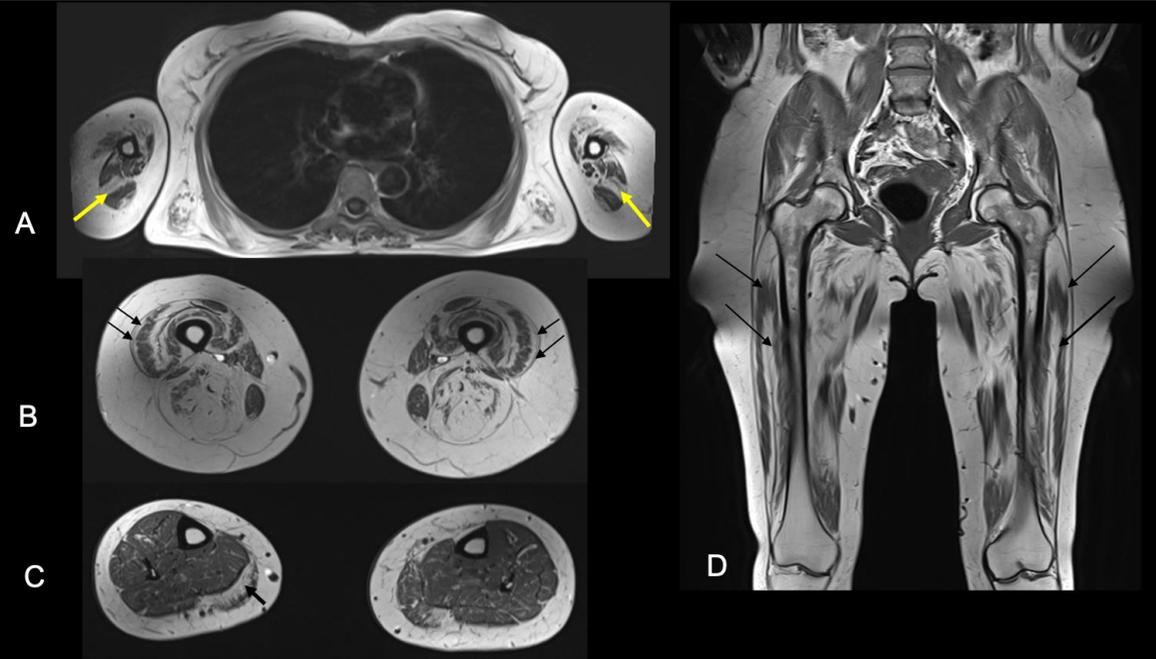
- Déficit en mérosine: *LAMA2*(MDC1A)
- Sélénopathies: *SEPN1*
- Alpha-Dystroglycanopathies: *FKRP*, *Fukutine*...
- **DMC liée à COL6 : les plus fréquents en Europe**



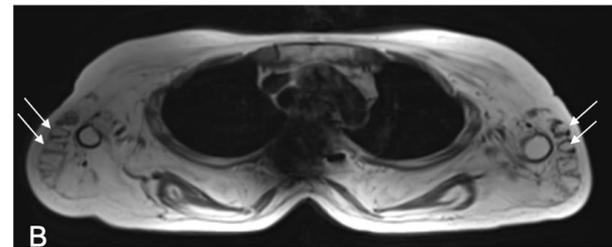
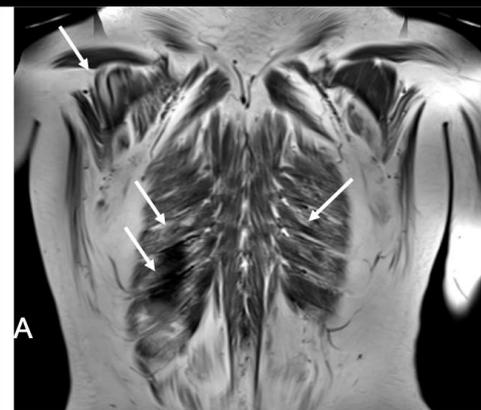
Deux formes décrites liées au COL6:

- 1) Une forme sévère, de début précoce: dystrophie musculaire congénitale type « Ullrich »
- 2) Une forme plus bénigne, modérée : type « Bethlem »

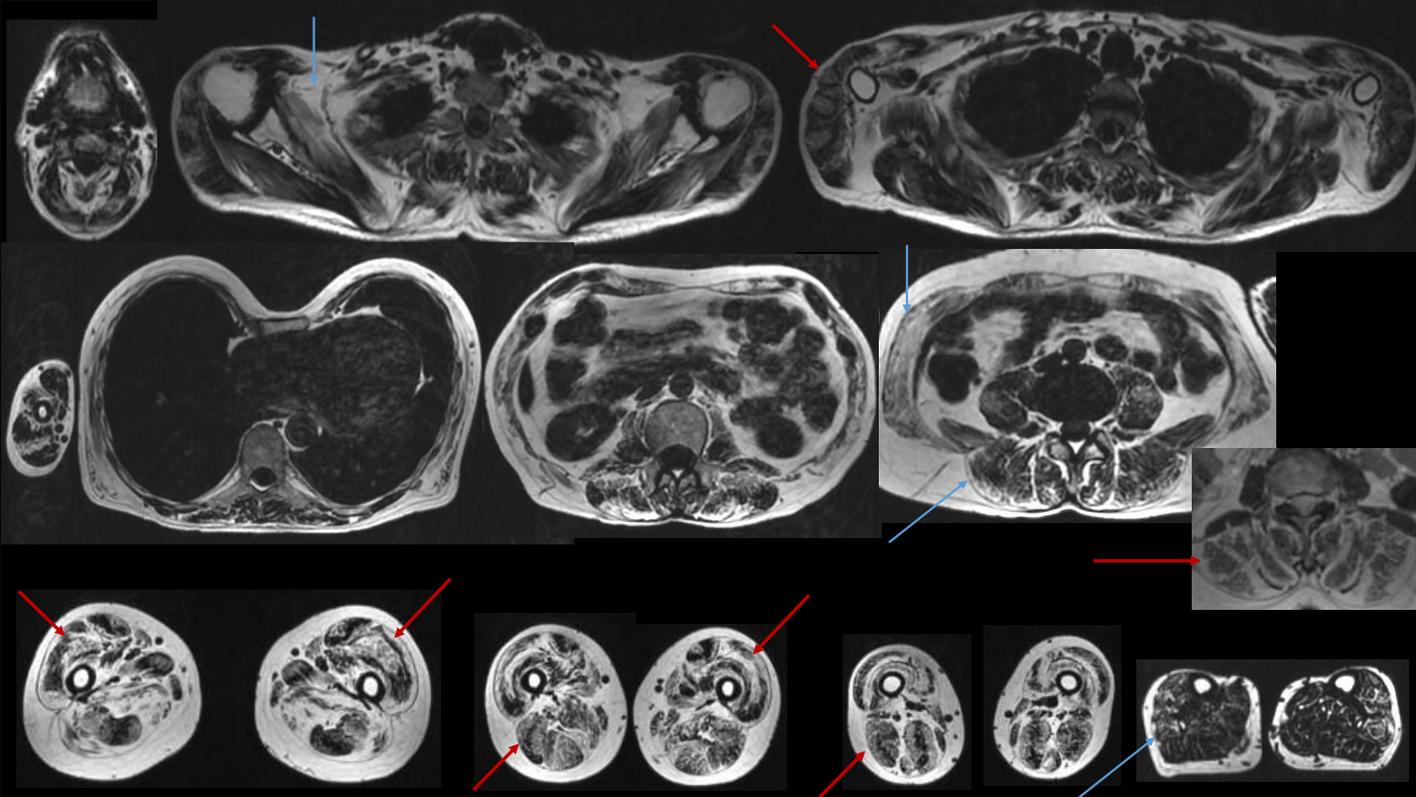




Myopathie rétractile COL6



DMC avec atteinte du collagène VI (Ullrich)



Signe du collagène :
distribution "concentrique"
de la dégénérescence
graisseuse (commençant à
la périphérie du muscle et
progressant de façon
centripète

Atteinte symétrique

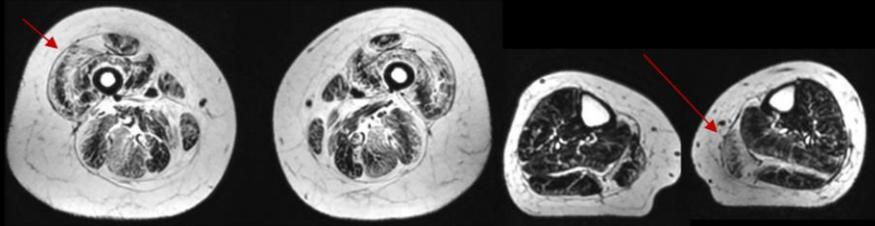
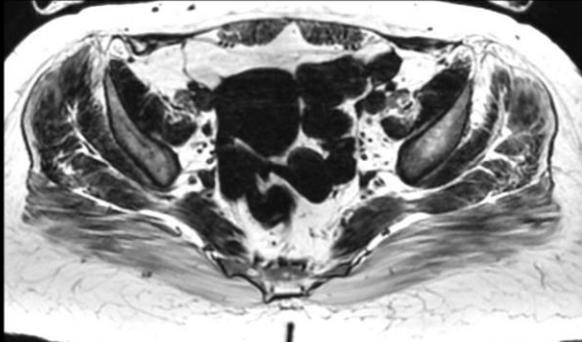
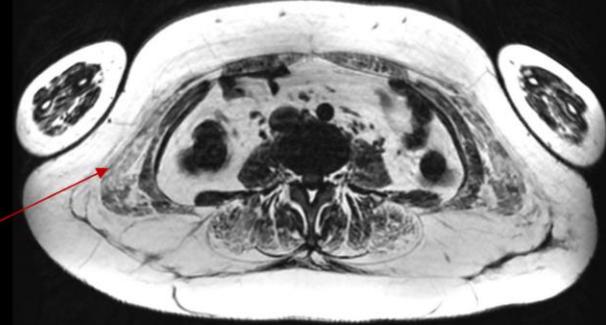
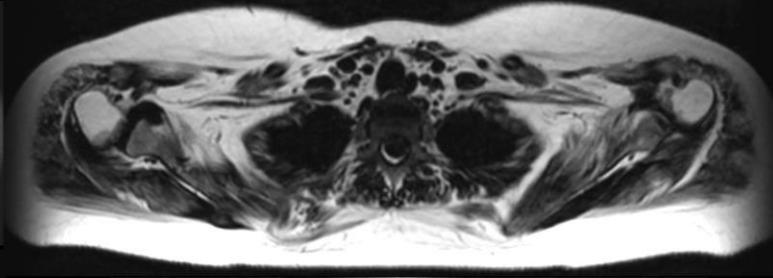
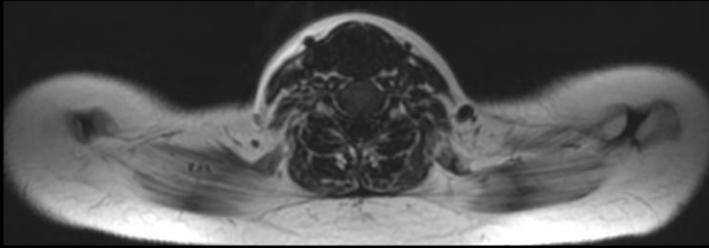
Paraspinaux

Sterno-cléido-mastoïdiens

Ceinture scapulaire :
Subscapulaires et deltoïdes

Ceinture abdominale

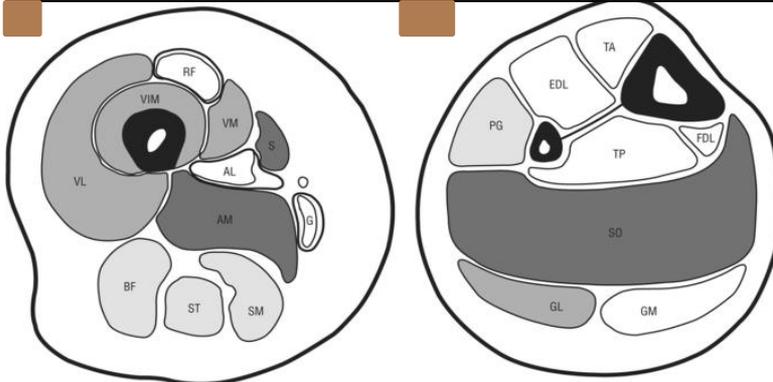
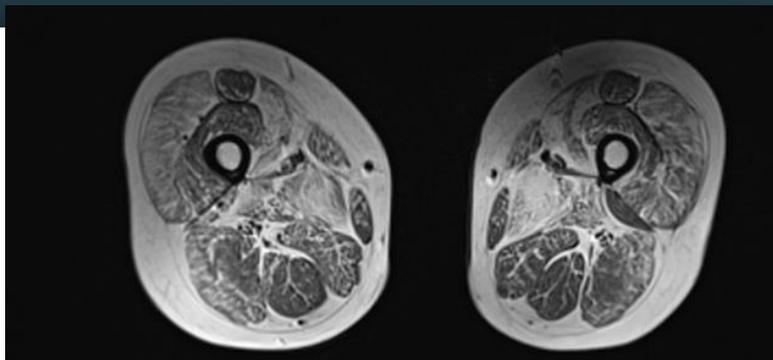
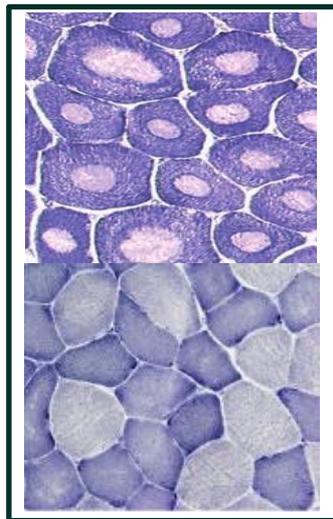
Cuisses ++ avec épargne de
gracile, du sartorius et des
longs adducteurs



Patiente, âgée de 50 ans
 45 ans: Faiblesse musculaire pelvifémorale
 ATCDS: Scoliose, pieds creux,
 Faible en sport (Enfance)
 CK: normales,
 EMG myogène

**Biopsie musculaire: myopathie congénitale
 cores ++ : Hypothèse gène RYR1**

**RY Carlier (2011)
 Imagerie compatible avec RYR1**



2010

Recherche moléculaire

- Extraction d'ARN et transcription inverse à partir d'une biopsie musculaire
- PCR-séquençage de la totalité du transcrit RYR1 codant pour le récepteur de la ryanodine

Résultats

- o Absence de mutation
- o Présence de nombreuses SNPs à l'état hétérozygote indiquant la présence des deux transcrits parentaux.

Conclusion

Nous n'avons pas identifié de mutations dans le transcrit du gène RYR1 chez le résultat est très en faveur de l'exclusion du gène dans la myopathie congénitale présente chez la patiente.

2012

Recherche moléculaire préalable (2010)

- Absence d'identification de mutation dans le gène RYR1 après extraction d'ARN et transcription inverse à partir d'une biopsie musculaire
- PCR-séquençage de la totalité du transcrit RYR1 codant pour le récepteur de la ryanodine

Résultat d'un séquençage haut-débit effectué à Paris (Hôpital Cochin)

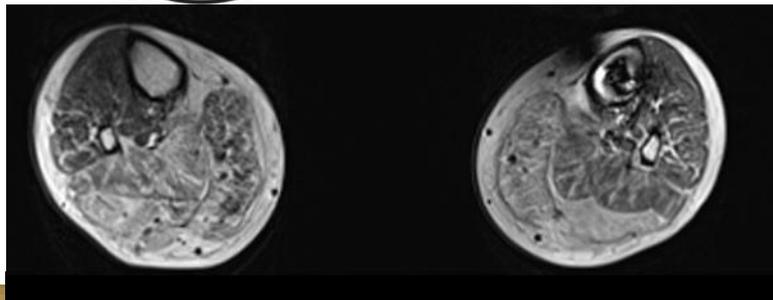
- o Identification d'un variant p.Arg4861His (c.14582G>A) à l'état hétérozygote

Nouvelle recherche de la mutation sur ADN

- Confirmation de la présence de la mutation p.Arg4861His à l'état hétérozygote.

Conclusion

Effectivement porteuse de la mutation p.Arg4861His dans le gène RYR1. Cette mutation est récurrente et associée à de nombreux cas de myopathie congénitale à cores centraux (plus de 10% des formes dominantes dans notre service, dont 50 % de néomutations).



Homme de 54 ans

Premiers symptômes : 42 ans

Rapporte une intolérance à l'effort depuis l'enfance

Difficultés à se lever d'un siège

Pas d'histoire familiale

Evolution lentement progressive

**A l'examen : démarche dandinante, scoliose ,
décollement des omoplates, déficit pelvien**

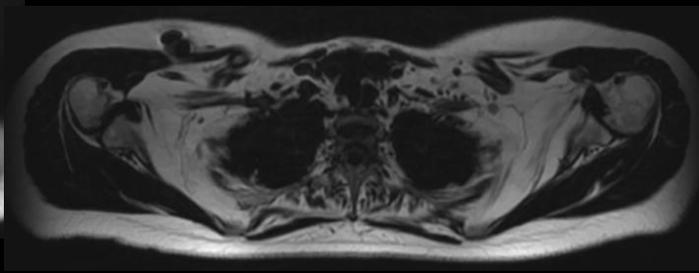
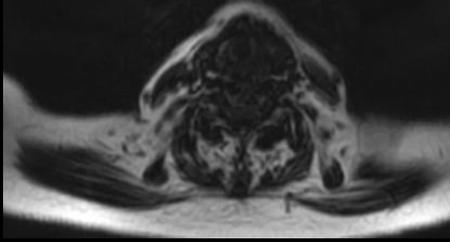
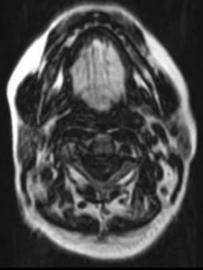
Dyspnée d'effort, insuffisance respiratoire

CVF à 60% assis, 32% couché

CPK : 700 U/l

Biopsie musculaire : non réalisée

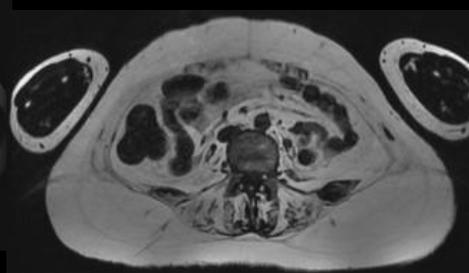
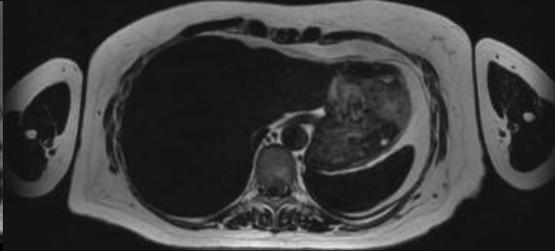
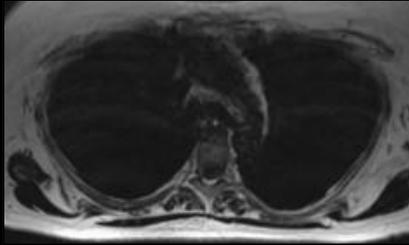




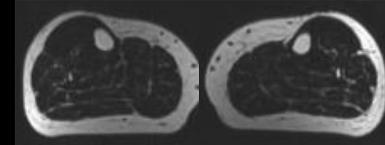
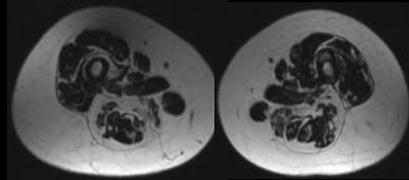
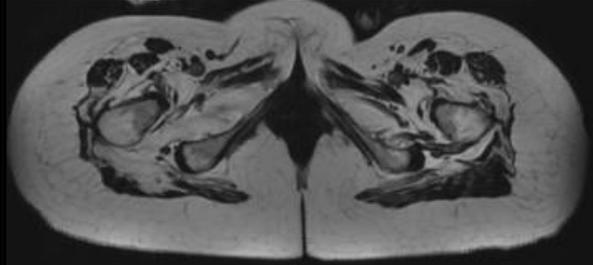
Paraspinaux

Ceinture abdominale

Ceinture scapulaire
(subscapulaire et grand
dentelé, épargne des
rotateurs)

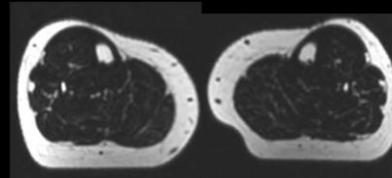
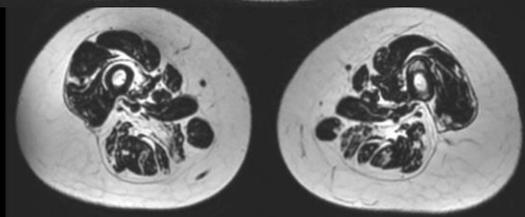
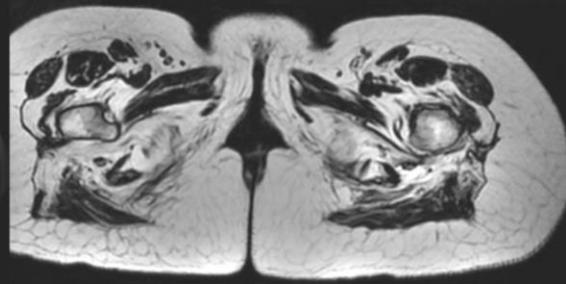
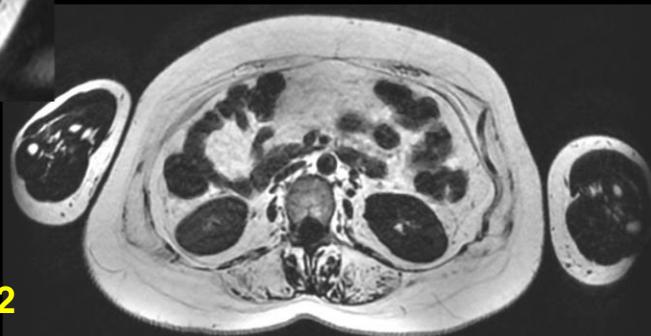
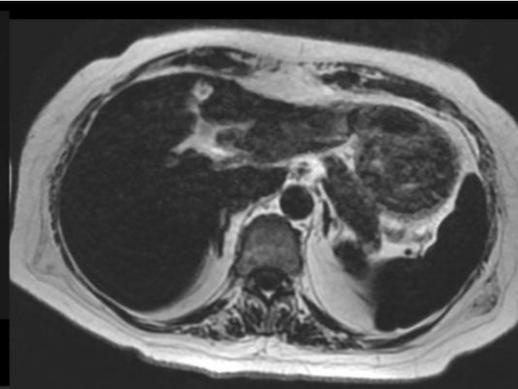
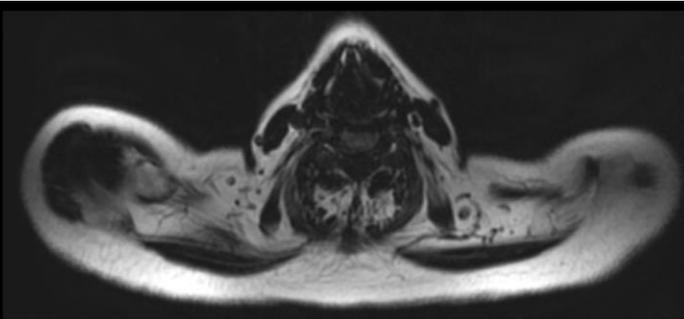
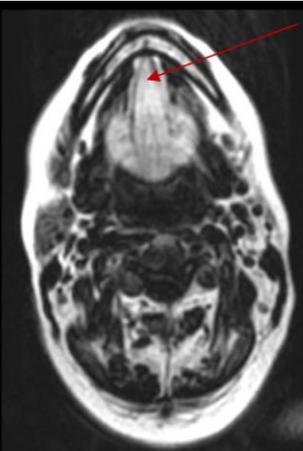


Ceinture pelvienne (grand
adducteur et moyen fessier)



Cuisse : compartiment
postérieur ++, vaste
intermédiaire, vaste latéral et
vaste médial

Épargne de la jambe :
classique



Glycogénose de type 2

Maltase acide: effondrée
16 nkat/kg (Nal: 160 à 750)

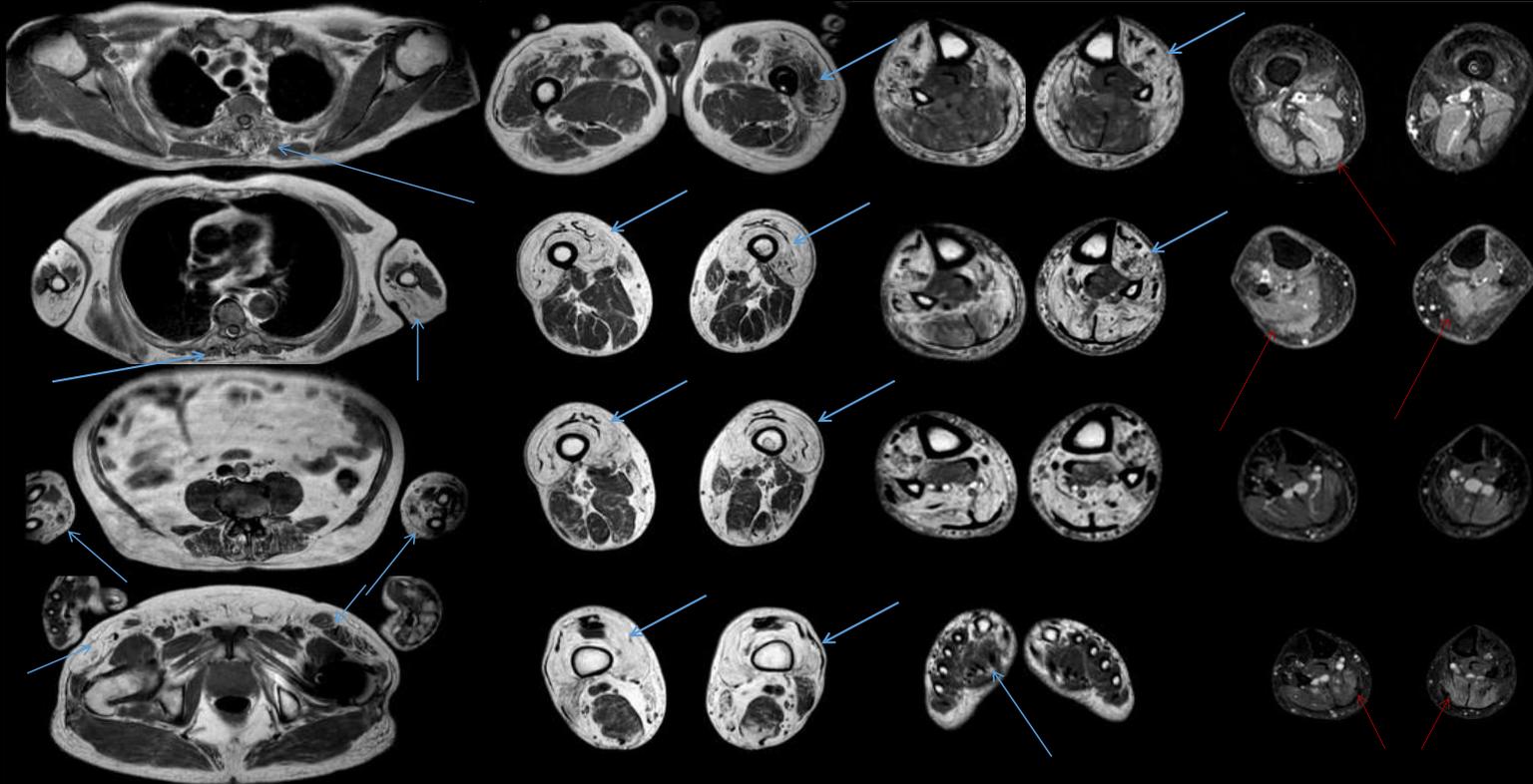
Myopathies acquises

Mr R, 70 ans



- Depuis 3 ans, déficit progressif proximal indolore du MIG puis droit
- Dysphagie avec efforts de déglutition pour les grosses bouchées
- Déficit des fléchisseurs des doigts
- CK : 650 UI/L
- EMG: mixte neurogène/myogène

Myosite à inclusions



Atteinte
asymétrique

Quadriceps
(sévère et
fréquent)

Paraspinaux

Avant-bras

Fléchisseurs des
doigts et
extenseurs du
pied

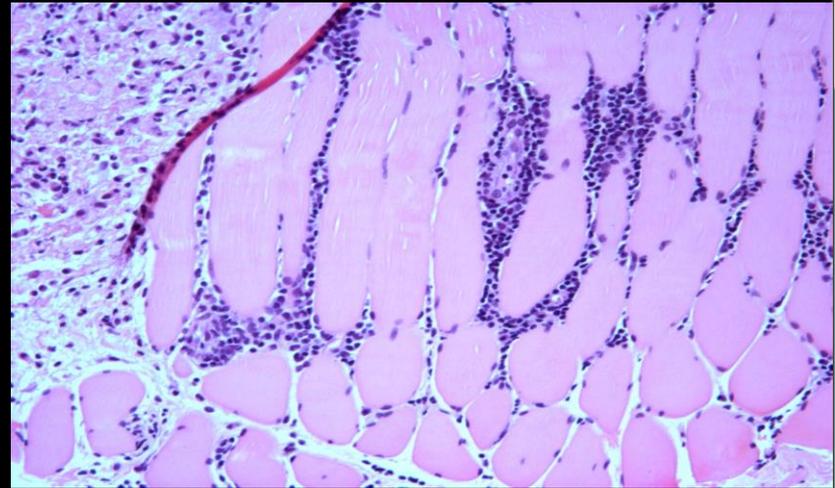
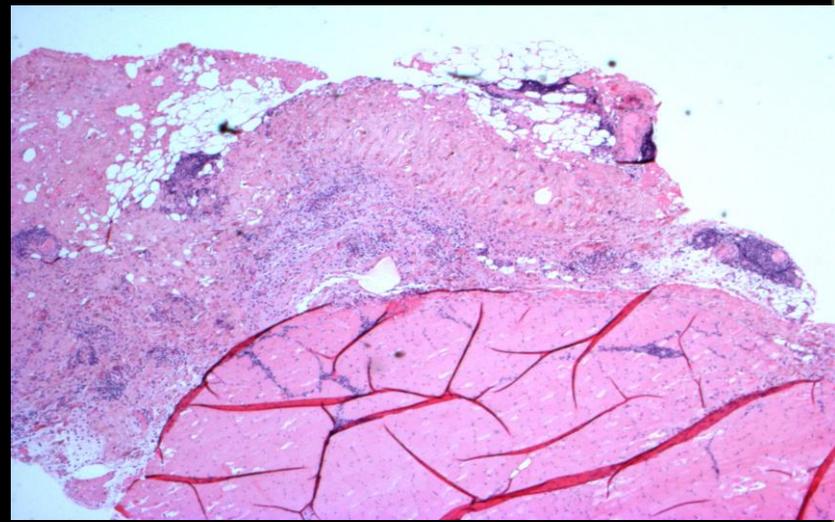
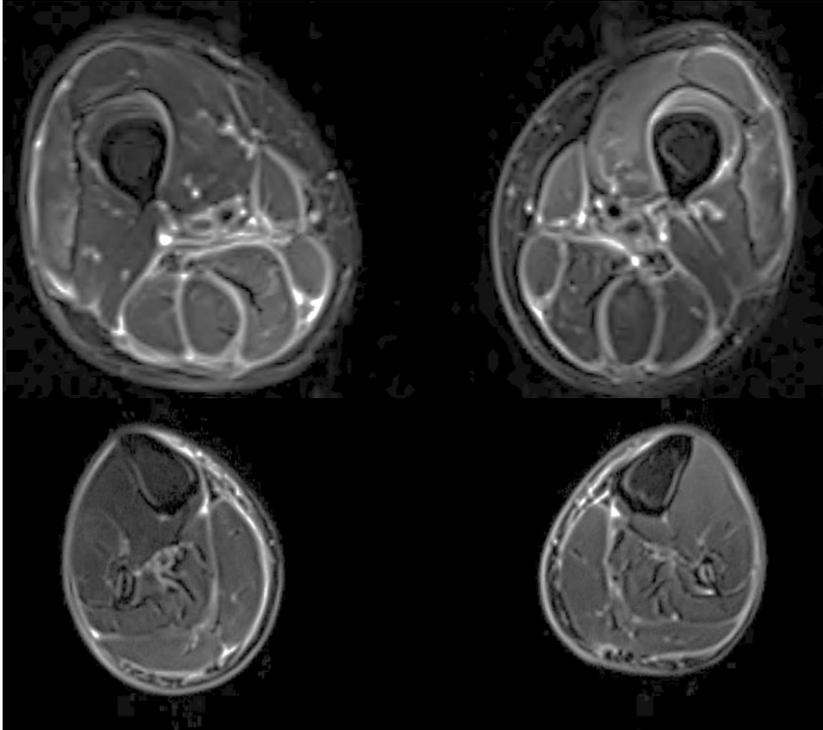
Hypersignaux T2
intra musculaires
et des fascias

Fasciite de Schulmann

Oedème symétrique et douloureux et induration progressive

Épaississement de la peau et des tissus mous sous-jacents

Hyperéosinophilie sang et infiltrats



Patiente, âgée de 31 ans

Aucun ATCD familial neuromusculaire, pas de consanguinité

Histoire musculaire : RAS dans l'enfance

1. A l'âge de 15 ans:

Difficultés et fatigabilité au sport, myalgies
CPK 2200 U/L

BM deltoïde: discret processus de
nécrose/régénération, pas d'inflammation ni
vascularite. Immunomarquage dystrophine
normale.

2. A l'âge de 30 ans (2008):

Faiblesse musculaire des ceintures qui
s'aggrave rapidement en moins de 1 an
CPK 5000 U/L

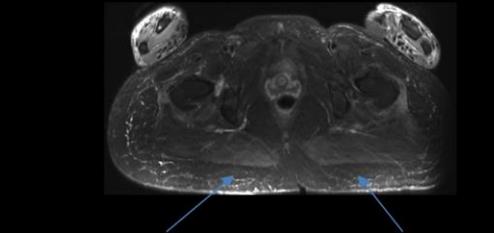
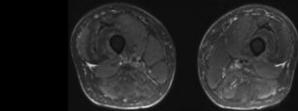
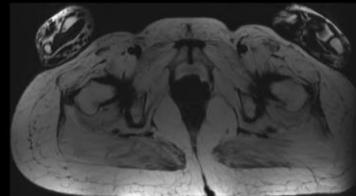
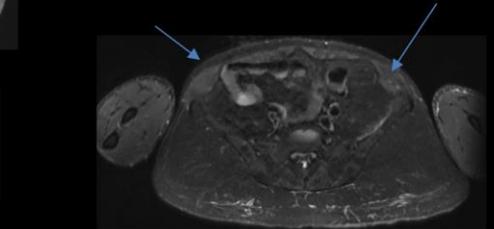
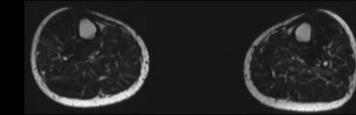
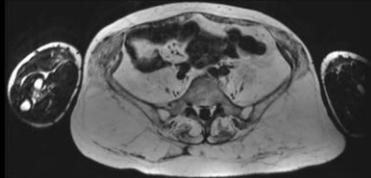
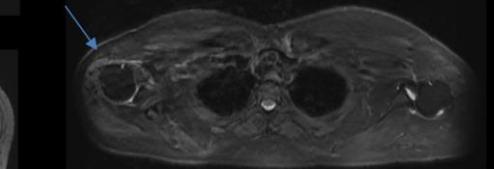
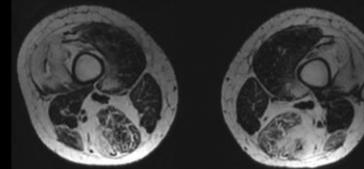
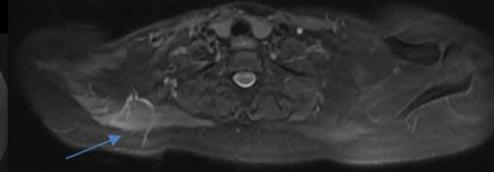
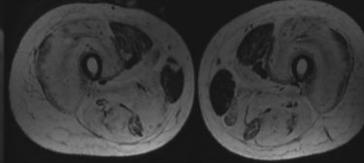
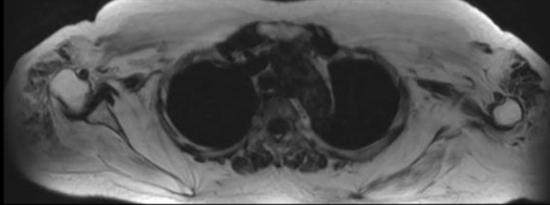
Déficit proximal et axial sévère:
Marche dandinante instable,
Accroupissement impossible
Psoas, fessiers, fléchisseurs cou 3/5,
Quadriceps et IJ 4/5



**Myopathie nécrosante
autoimmune**

Ac anti-HMGCOA red. ++

Myopathie nécrosante auto-immune



Atteinte symétrique à prédominance proximale

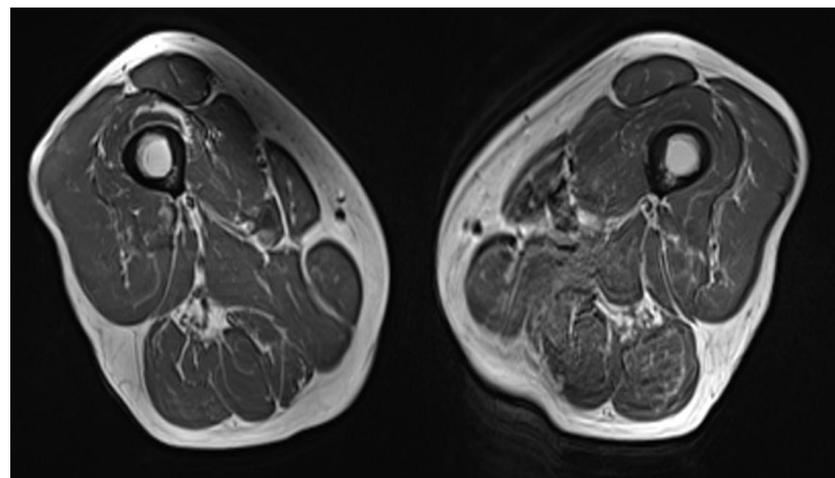
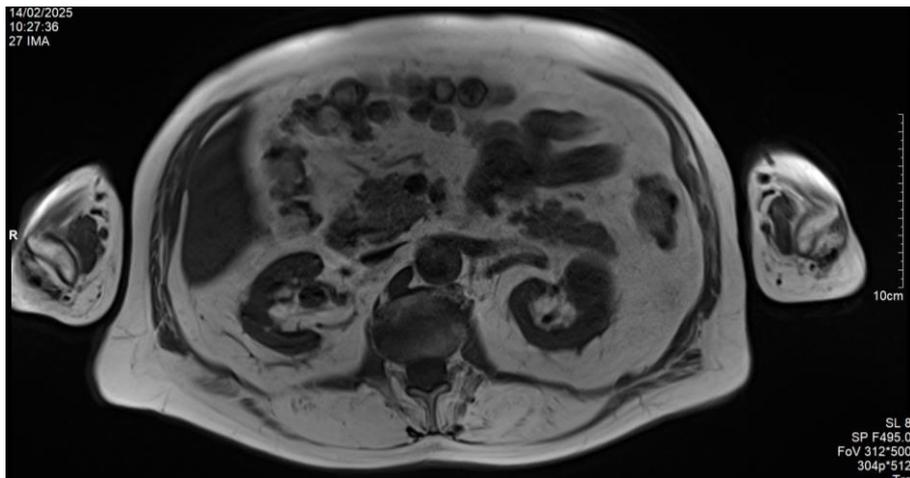
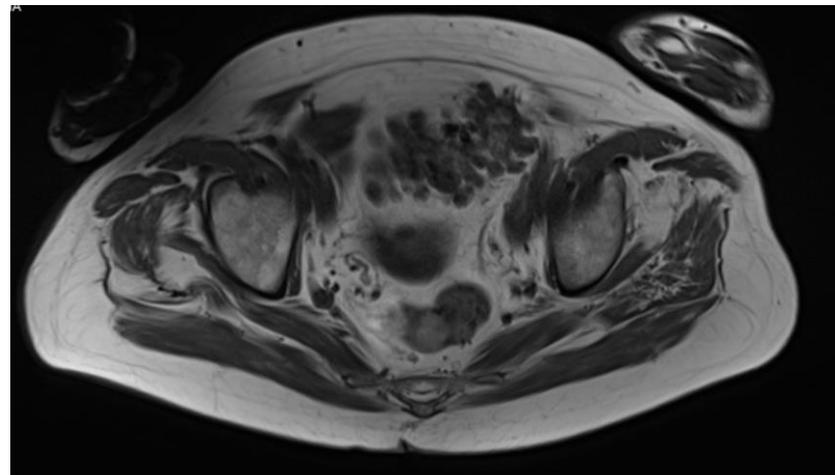
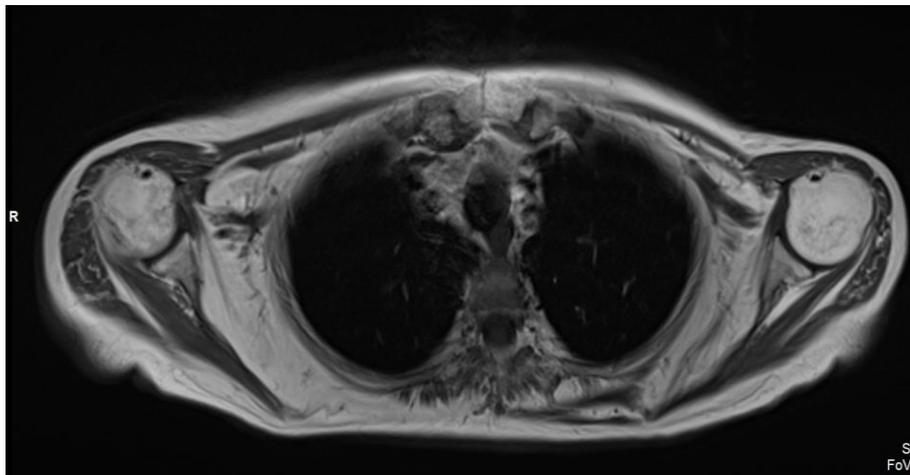
Ceintures scapulaire et pelvienne

Loge antérieure des bras et des cuisses (avec hypertrophie compensatrice des muscles graciles, des chefs courts des biceps fémoraux et des muscles vastes médiaux)

Préservation de la musculature distale des avant-bras et des jambe

Hypersignaux T2 (peu intenses, trapèze droit, insertion distale du muscle grand pectoral droit et du deltoïde droit, loge antérieure du bras droit, sangle abdominale, grands fessiers, vastes latéraux, vastes médiaux)

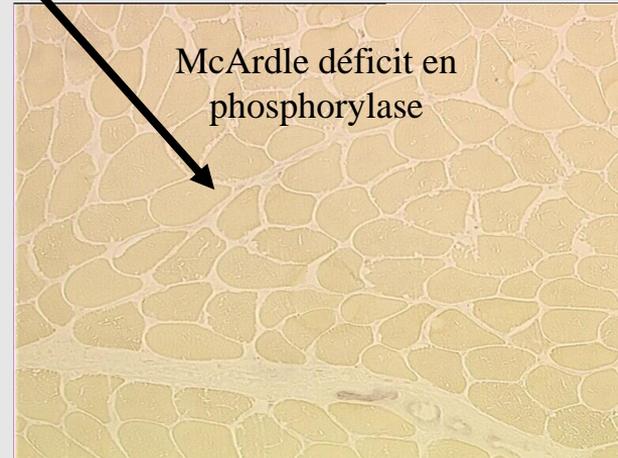
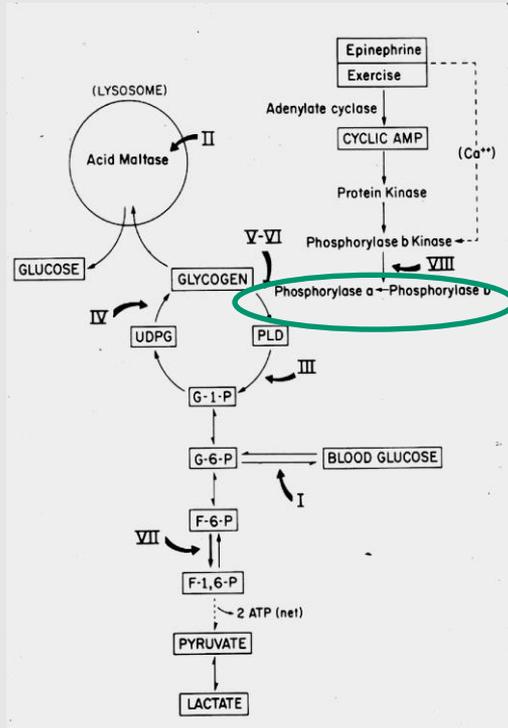
81 ans, Myalgies, faiblesse axiale et déficit scapulaire asymétrique, CK: 500 UI/L au repos



Accès de rhabdomyolyse / Intolérance à l'effort

Au cours de l'effort
avec 2nd souffle

Glycogénoses (McArdle),



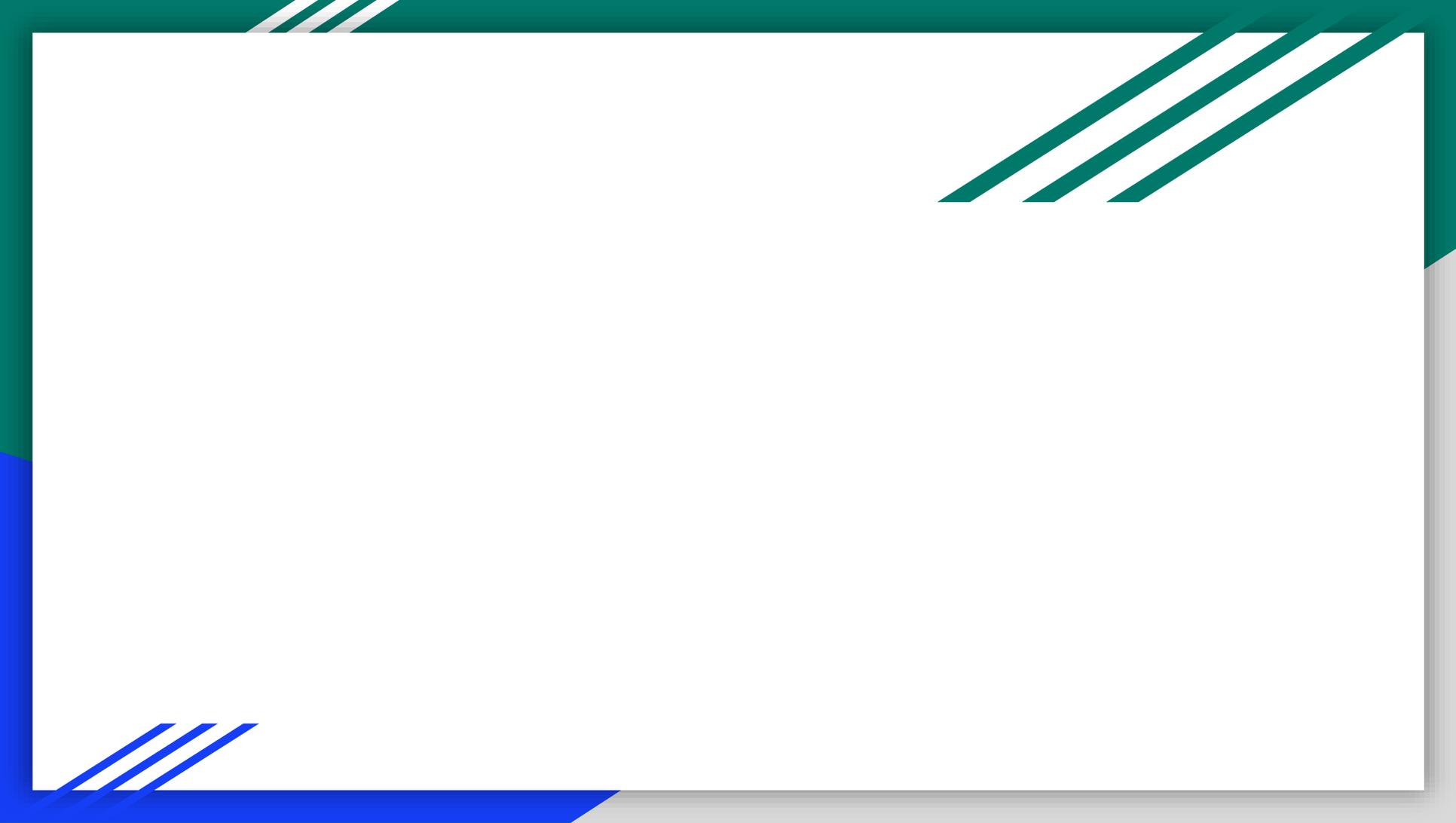
Etude sur 19 patients (Institut de Myologie)

- N = 19 patients, suivis à l'institut de myologie,
- Sexe ratio : 2,1 H / 1 F
- Premiers symptômes dans l'enfance
 - avant 10ans pour 89% des patients,
 - avant 20 ans pour le reste des 11% des patients restants
- Complications rénales dans 42% des cas,
- Déficit musculaire permanent dans 34% des cas, avant la 4^{ème} décennie pour 8 patients,
 - Tableau pseudo-FSH like
 - Déficit pelvien +/- déficit axial (2 fauteuil roulant)



CONCLUSION

- Place croissante
- Nombreux avantages, peu de contre-indications
- Caractéristiques IRM (topographie et distribution lésionnelle principalement) évocatrices (parfois pathognomoniques) pour une orientation diagnostique performante



Merci pour votre attention

robert.carlier@aphp.fr
nadia.venturelli@aphp.fr

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- Caetano AP, Alves P. Advanced MRI Patterns of Muscle Disease in Inherited and Acquired Myopathies: What the Radiologist Should Know. *Semin Musculoskelet Radiol.* 2019 Jun;23(3):e82–106.
- Venturelli N, Tordjman M, Ammar A, Chetrit A, Renault V, Carlier RY. Contribution of muscle MRI for diagnosis of myopathy. *Rev Neurol (Paris).* 2022 Dec 21:S0035-3787(22)00843-8. doi: 10.1016/j.neurol.2022.12.002. Epub ahead of print. PMID: 36564254.
- Straub V, Murphy A, Udd B, LGMD workshop study group. 229th ENMC international workshop: Limb girdle muscular dystrophies - Nomenclature and reformed classification Naarden, the Netherlands, 17-19 March 2017. *Neuromuscul Disord.* 2018 Aug;28(8):702–10.
- Morales JA, Mahajan K. Dystrophinopathies. In: *StatPearls.* Treasure Island. StatPearls Publishing; 2021
- Thangarajh M. The Dystrophinopathies. *Continuum (Minneap Minn).* 2019 Dec;25(6):1619–39.
- Pénilsson-Besnier I. Dystrophie myotonique de type 2. *EMC - Neurologie.* 2005 Jan;2(2):1–6.
- Savarese M, Vihola A, Oates EC, Barresi R, Fiorillo C, Tasca G, et al. Genotype-phenotype correlations in recessive titinopathies. *Genet Med.* 2020 Dec;22(12):2029–40.
- Schröder R, Schoser B. Myofibrillar myopathies: a clinical and myopathological guide. *Brain Pathol.* 2009 Jul;19(3):483–92.
- Padberg GW, van Engelen BG. Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Current Opinion in Neurology.* 2009 Oct;22(5):539–42
- Carlier PG, Mercuri E, Straub V. Applications of MRI in muscle diseases. *Neuromuscul Disord.* 2012 Oct 1;22 Suppl 2:S41.
- Quijano-Roy S, Carlier RY, Fischer D. Muscle imaging in congenital myopathies. *Semin Pediatr Neurol.* 2011 Dec;18(4):221–9.
- Aivazoglou LU, Guimarães JB, Link TM, Costa MAF, Cardoso FN, de Mattos Lombardi Badia B, et al. MR imaging of inherited myopathies: a review and proposal of imaging algorithms. *Eur Radiol.* 2021 Apr 21
- Barp A, Laforet P, Bello L, Tasca G, Vissing J, Monforte M, et al. European muscle MRI study in limb girdle muscular dystrophy type R1/2A (LGMDR1/LGMD2A). *J Neurol.* 2020 Jan;267(1):45–56.

AUTRES NOTES

Desminopathie : Atteinte précoce et proximale des semi tendineux

Mac Ardle : atteinte des carrés fémoraux

Conflit ischio femoral secondaire à des séquelles de poliomyélite avec déformations très fréquente

Sangle abdominale, langue, sous scapulaires : Pompe

Titinopathie : SCM, Grands fessiers, Pectoraux

FSH : loge antérieure des bras, musculature épiaxiale >>> hypoaxiale (qui est normale), élévateur de la scapula (il existe des formes de présentation axiale pure et d'autre d'atteinte ORL également); scapula alata fréquente (scapula décollées du tronc); petit fessier +++ avec respect des moyens et grands fessiers