Aspects Radiologiques de l'atteinte Osseuse dans la maladie de Gaucher

D Petrover (1), P Richette (2)

(1)Hopital BEAUJON Clichy, (2)Hopital LARIBOISIERE Paris - France

DEFINITIONS

- Première description : *Philippe Gaucher, 1882*
- Déficit en bêtaglucocérébrosidase : *Brady RO, 1962*
- Affection autosomique récessive la plus fréquente des maladies lysosomales
- Enzyme de remplacement disponible depuis1991

LA MALADIE DE GAUCHER

- *La plus fréquente des maladies génétiques lysosomales*
- Autosomique récessive (plus de 200 mutations)
- Probablement 400 cas en France
- Grande hétérogénéité clinique
  - formes asymptomatiques
  - formes graves
- 170 patients en France sont symptomatiques et traités
- Surveillance régulière des patients moins symptomatiques

LA MALADIE DE GAUCHER

- La maladie de Gaucher est due à un déficit enzymatique en ***bêtaglucocérébrosidase***

Etat normal

G*lucocérébroside* des membranes

↓ ***bêtaglucocérébrosidase***

glucose + cérébroside

Maladie de Gaucher

G*lucocérébroside* des membranes

~~***bêtaglucocérébrosidase***~~

***Accumulation du g**lucocérébroside* dans les macrophages

- Les glucocérébrosides non dégradés vont s'accumuler dans les lysosomes des macrophages.

Prévalence de l'atteinte osseuse

	Registre International n >2000 pts	CETG 2000, n = 108 pts
Atteintes radiologiques	94%	90% (54% asy)
Ostéonécrose	34%	23 %
Erlenmeyer	61%	80%
Lésions lytiques	18%	ND
Infarctus	35%	ND
Prothèse	14%	16 %
Infiltration médullaire	59%	ND
Ostéoporose	50%	
Tassements	8%	

Weinreb. 2001

Caubel I et all 2002

INFILTRATION MEDULLAIRE

- Hyposignal médullaire osseux
  homogène/hétérogène :
  séquence T1.
- Inversion du gradient disco-vértébral
- Non spécifique (anémie, médicament, hémopathie, etc)
- **60% des Gaucher**

TABLE 2
Evaluation of BMB in the Lumbar Spine

A: MR Imaging Signal Intensity

Relaxation Time	Signal Intensity*	BMB Score
T2	Hyperintense	2
T2	Slightly hyperintense	1
T2	Isointense	0
T2	Slightly hypointense	1
T2	Hypointense	2
T1	Slightly hyperintense	0
T1	Isointense	1
T1	Slightly hypointense	2
T1	Hypointense	3

Note.—A higher BMB score signifies more severe bone marrow involvement.

* Determined in relation to signal intensity of nondiseased intervertebral disk.

B: Infiltration Pattern

Pattern	BMB Score
Patchy	1
Diffuse	2
Absence of fat in basivertebral vein region	1

Note.—A higher BMB score signifies more severe bone marrow involvement.

Bonne réponse 92% Dixon

Bonne réponse 75% BMB

TABLE 1
Evaluation of BMB in the Femora

A: MR Imaging Signal Intensity

Relaxation Time	Signal Intensity*	BMB Score
T2	Hyperintense	2
T2	Slightly hyperintense	1
T2	Isointense	0
T2	Slightly hypointense	1
T2	Hypointense	2
T2	Mixed type	3
T1	Slightly hyperintense or isointense	0
T1	Slightly hypointense	1
T1	Hypointense	2

Note.—A higher BMB score signifies more severe bone marrow involvement.

* Determined in relation to signal intensity of subcutaneous fat.

B: Sites of Involvement

Bone Site Involved	BMB Score
Diaphysis	1
Proximal epiphysis/apophysis	2
Distal epiphysis	3

Note.—A higher BMB score signifies more severe bone marrow involvement

Maas et al. Radiology 2005

- Mr X, 33ans.
- Douleur intense du tibia au décours d'une reprise de PTH
- Antécédent d'ostéonecrose de hanche

INFARCTUS OSSEUX

- Crise douloureuse
- Rx normales au début
- 35% des Gaucher
- Infarctus médullaire ou Ostéonecrose sous chondrale
- Œdème médullaire (hyperT2) au début, puis si infarcissement, limité par un liseré d'ostéocondensation en hyposignal.

Infarctus médullaire huméral droit.

CONDENSATION OSSEUSE

- Atteinte mixte
  - Infiltration médullaire
  - Condensation, séquelles d'infarctus.

Ankylose sacro-iliaque

TASSEMENT VERTEBRAL

- Facteur :
  - Ostéoporose
  - Ostéonécrose
- A l'origine d'un retard statural chez l'enfant
- *Ex: Vertèbre fantôme, séquelle d'un tassement ancien.*

DEFORMATION en ERLENMEYER

Infarctus métaphysaire/
Infiltration médullaire /
Déformation en Erlenmeyer bilatérale

…..Flacon d'Erlenmeyer…..

CONCLUSION

- L'infiltration médullaire osseuse en IRM, l'ostéopénie et la déformation en Erlenmeyer sur les radiographies sont fréquentes.
- Sémiologie radiologique simple : l'association de ces signes avec une anémie et/ou thrombopénie doit faire évoquer le diagnostic.
- Critères de suivi : IRM?