

Imagerie de la maladie de Gaucher Type I

David PETROVER
Service de radiologie
Hopital Lariboisière, Paris

imagerie

Rx + IRM

- Recommandation HAS 2007
- Bilan initial
 - Rx (rachis, bassin, fémur, tibia) / IRM (rachis, bassin, fémur +-tibia)
- Surveillance

 - IRM ts les 1 à 2ans si pas de traitement
 - si traitement ts les six mois puis ts les 2à 3ans

Rx standard

- Anomalie 90%
- Evaluation de l'infiltration médullaire : 0
- Crise douloureuse : 0
- Déformation +
- Complication +/-
- Infarctus phase tardive /Fracture /

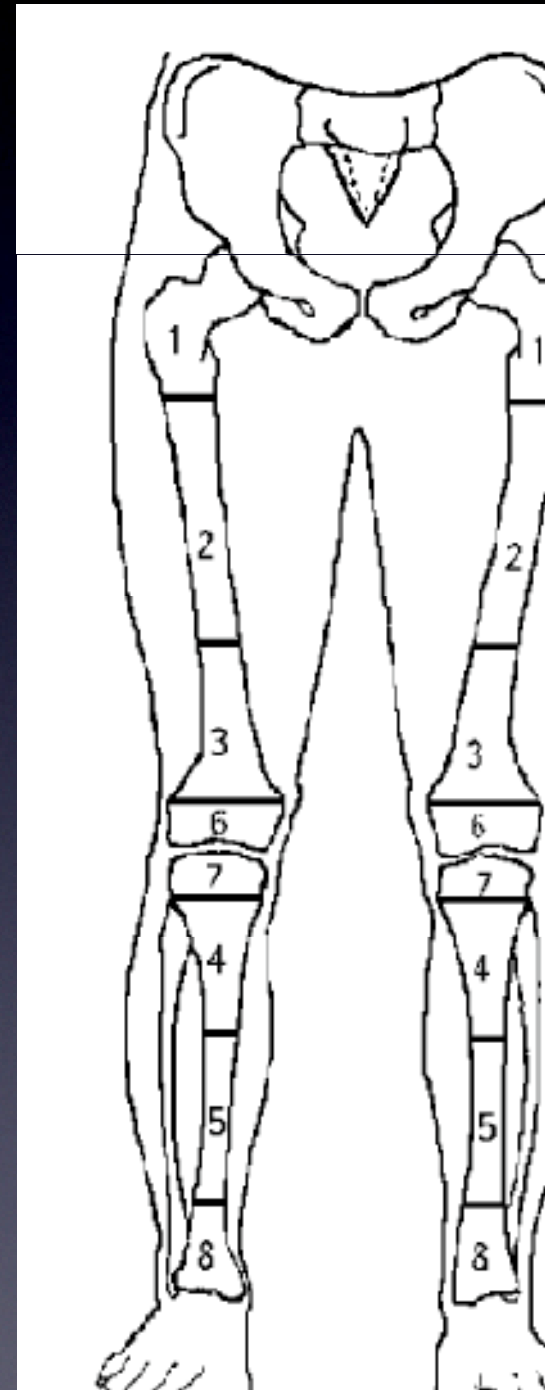
Evaluation IRM

Methode Quantitative :

- Test de Dixon

Methode Semi Quantitative :

- Score de Rosenthal / DGS :
Düsseldorf (Seg 1 et 11
98%)
- BMB score



- Evaluation du BMB

- Intensité du signal Rachis et fémur (8)

- Type et localisation de l'infiltration (8)

- Absente / Diffuse / Hétérogène

- Diaphyse, Métaphyse, Epiphyse (prox ou dist)

	Time	Signal Intensity*
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.

B: Infiltration Pattern	
Pattern	
Patchy	
Diffuse	
Absence of fat in basivertebral vein region	

Note.—A higher BMB score signifies more severe bone marrow involvement.
* Determined in relation to signal intensity of nondiseased intervertebral discs.

Kyberrow Burden (BMB) Score et al Radiology 2003

et Fémur (score max : 8 + 8)

ion satisfaisante (0,71) BMB / Dixon

oins sensible que Dixon

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.

TABLE 2
Evaluation of BMB in the Lumbar Spine

A: MR Imaging Signal Intensity

Relaxation Time	Signal Intensity
T2	Hyperintense
T2	Slightly hyperintense
T2	Isointense
T2	Slightly hypointense
T2	Hypointense
T1	Slightly hyperintense
T1	Isointense
T1	Slightly hypointense
T1	Hypointense

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

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

B: Infiltration Pattern

Pattern
Patchy
Diffuse
Absence of fat in basivertebral vein region

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

- De Mayo et coll. *AJR 2008* (Yale, USA)
- Correlation BMB / génotype allele N370S / Volume splénique
- 47 patients

- BMB corrélié avec
 - génotypage plus sévère
 - Splénomégalie ou splenectomie
- BMB non corrélié avec : Age , Volume hépatique

- Poll 2010 : Whole Body MRI *Blood Cells*
- 39 patients :
 - 79% infiltration
 - 48% huméral + si Infiltration type B (89% / 32% si type A)
 - 19% ONA tete humérale

- **Allemagne : Poll** *2010 Fortschr Roentgenstr*
- *IRM : predictif des formes severes ? ONA ?*
- *63 patients*
- *IRM Tibia et femur*
- *DGS score semi quantitatif (Dusseldorf Gaucher score)*
- *Aspect moelle A / B*
- *Oedeme osseux et AVN*

RESULTAT

- Corrélation DGS élevé : AVN et type B (heterogene) $p < 0,0001$
- DGS + élevé si splénectomie

BMB / Traitement

- Discordant : Corrélation avec la durée de l'enzymothérapie ?
- Poll 2001, Robertson 2007 : oui
- De Mayo 2008 : non
- Modification lente ? > 2 à 4ans....

- Correlation entre atteinte osseuse et viscérale en IRM *Terk AJR 1995*

Conclusion

IRM la panacée ?

Score BMB / DGS en routine clinique

Intervalle de surveillance ?

Statut groupe français en imagerie

Surveillance sous traitement