

Perucca G.^{1,2}, Leboucq N.², Roubertie A.³, Menjot de Champfleury N.², Rivier F.³, Valentini C.¹, Gandini G.¹, Bonafé A.²

¹ Service de radiologie, ASO San Giovanni Battista, Torino, Italie ² Service de neuroradiologie, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, France ³ Service de neuropédiatrie, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier, France

Objectifs

Évaluer l'apport de l'IRM dans le diagnostic des ataxies héréditaires

Matériels et méthodes

Classification rétrospective des IRM des jeunes patients ayant une ataxie avec diagnostic génétique, selon les patterns cérébelleux prédominants:

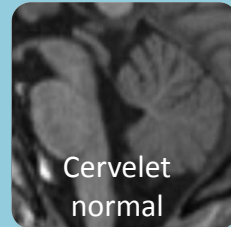
- Cervelet normal
- Atrophie focale/globale
- Hypoplasie

sans/avec anomalies de signal/morphologiques associées

Conclusions

Selon le type de pattern prédominant, l'IRM fournit des arguments étiologiques utiles pour évoquer un groupe restreint d'ataxies héréditaires

Résultats



Cervelet normal

Sans anomalies de signal:

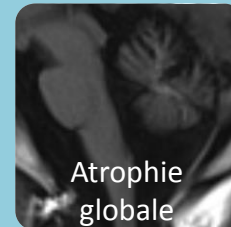
- Friedreich

Avec anomalies de signal:

- Leucodystrophie métachromatique
- MNGIE
- LAMA 2
- Déficit complexe I chaîne respiratoire
- Acidurie 2-hydroxy glutarique
- Déficit OCT

Avec malformation:

- ROBO 3



Atrophie globale

Sans anomalies de signal:

- Ataxie tångiectasie
- X fragile
- PRRT2

Avec anomalies de signal:

- GDC
- Déficit complexe I chaîne respiratoire
- Wilson
- Cockayne
- TUBB4
- Céroïdelipofuscinose

Avec hypoplasie:

- Deficit PDH



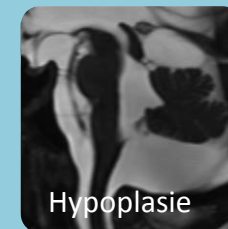
Atrophie focale

Avec anomalies de signal:

- Deficit PDH
- Hyperglycinémie non cétosique

Avec hypoplasie:

- PRRT2



Hypoplasie

Avec anomalies de signal:

- Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie

Avec dysplasie:

- Joubert