



Cas d'intérêt

FRANCIS BRUNET (RÉSIDENT
NEUROLOGIE ULAVAL -HEJ
QUÉBEC)

STEVE VERREault
(NEUROLOGUE HEJ QUÉBEC)



Conflits d'intérêts

AUCUN

Cas clinique

- Patiente de 51 ans admise contexte AVC occipital droit avec hémianopsie homonyme gauche et céphalée
- Hors délai thrombolyse
- Connue pour migraine avec aura, maladie du sinus avec pacemaker, pseudo-obstruction intestinale et anévrisme caverneux ayant antérieurement nécessité une obstruction de la carotide interne gauche
- Prenait ASA 80 mg die
- Habitus sans particularité

Imagerie

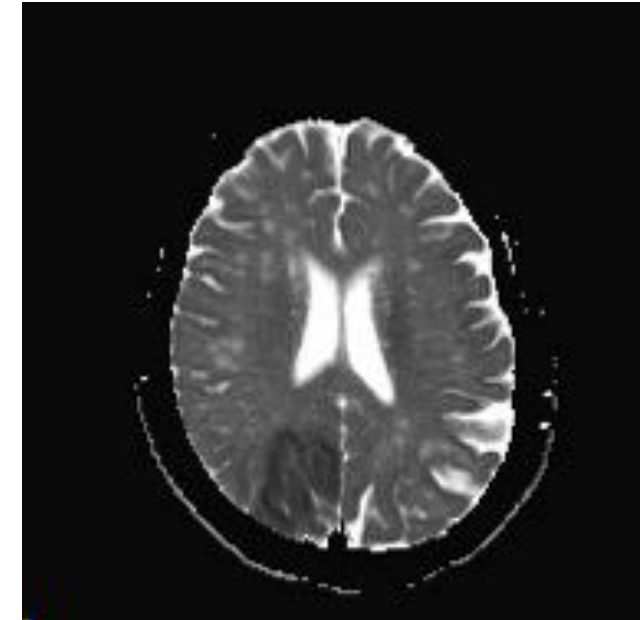
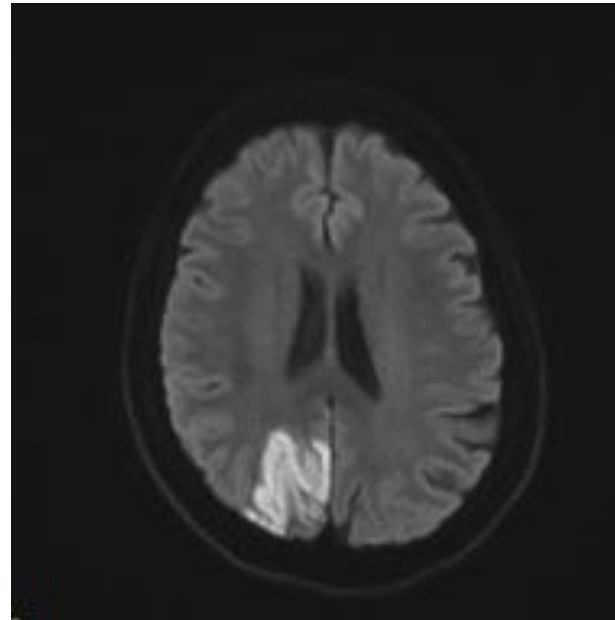
- **Angio-CT tête et cou:**

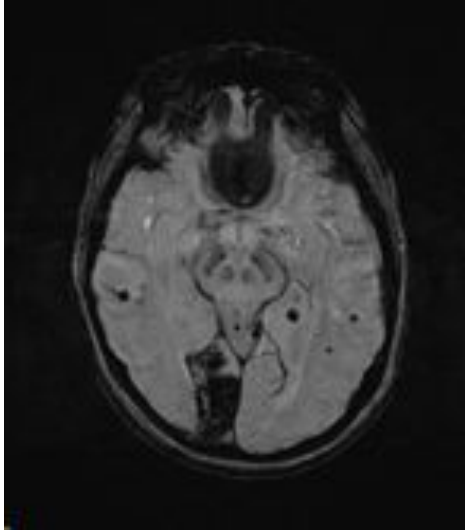
- Ischémie aigue occipitale droite
- Pas de thrombus artériel aigu
- Occlusion CIG connue

- **IRM cérébrale:**

- Ischémie aigue occipitale droite
- Micro foyer ischémique hippocampal gauche

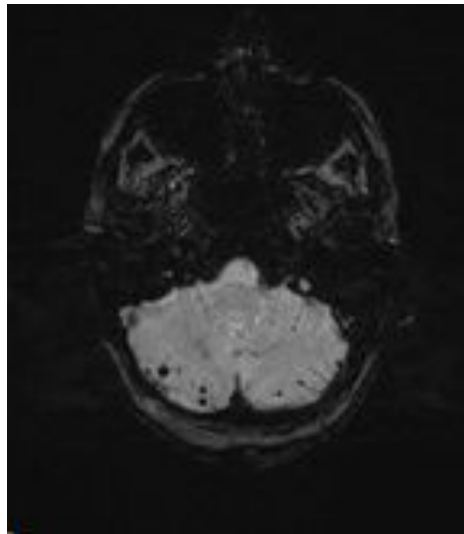
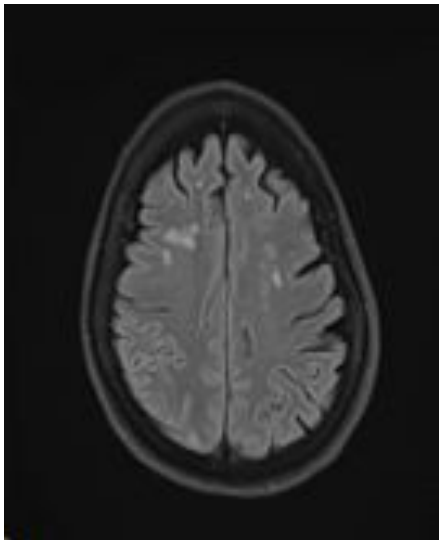
mais aussi...





IRM cérébrale

- Plusieurs foyers de microsaignements cérébraux
- Prédilection pour la fosse postérieure, principalement le cervelet
- Hyperintensités (flair) en supratentorial de la substance blanche compatibles avec atteinte des petits vaisseaux



Autres investigations

-ETT normal

-Télémétrie 48h montrant rythme de pace

-Interrogation de pacemaker N

-FSC N, HbA1c N, bilan lipidique N

-Anticoagulant lupique-, anticardiolipine-, anti-B2 glycoprotéine – (antiphospholipides), facteur V leiden-, mutation prothrombine-, antithrombine 3-, pas de déficience en protéine C et S, homocystéine normale

-Tests génétiques CADASIL et COL4A1-2 : négatifs

-Fond d'œil: sans particularité

Conduite

- Étiologie cardioembolique suspectée pour expliquer les 2 foyers ischémiques
- Bénéfices d'anticoagulation car patiente avec maladie du sinus (et ACTD flutter), avec AVC dans 2 territoires et bilan vasculaire ne montrant pas une autre étiologie alternative
- Cependant, découverte fortuite de plusieurs microsaignements à prédominance cérébelleuse, avec étiologie imprécise, mais laissant également suspecter un risque hémorragique associé à l'atteinte des petits vaisseaux de la patiente
- 2 causes les plus fréquentes de microbleeds exclues chez notre patiente: pas d'HTA et angiopathie congophile très peu probable compte tenu de l'âge de la patiente et de la localisation des microsaignements

Diagnostic différentiel microsaignements cérébraux selon localisation

- Thalamus et ganglions de la base: **HTA**, CADASIL, Fabry, COL41A, pseudoxanthome élastique, moyamoya
- Matière blanche profonde: Embolie graisseuse, ECMO (oxygénation par membrane extra-corporelle)
- Matière blanche sous-corticale: PRES, Trauma crânien, vasculite, radiothérapie
- Cortical: **angiopathie amyloïde**, endocardite infectieuse, moyamoya

Référence: *Renard D, Cerebral microbleeds : a magnetic resonance imaging review of common and less common cause. Department of neurology, Nantes, 2017*

Est-ce qu'il y a un lien entre la maladie du sinus, la pseudo-obstruction intestinale et les microbleeds cérébraux de la patiente?

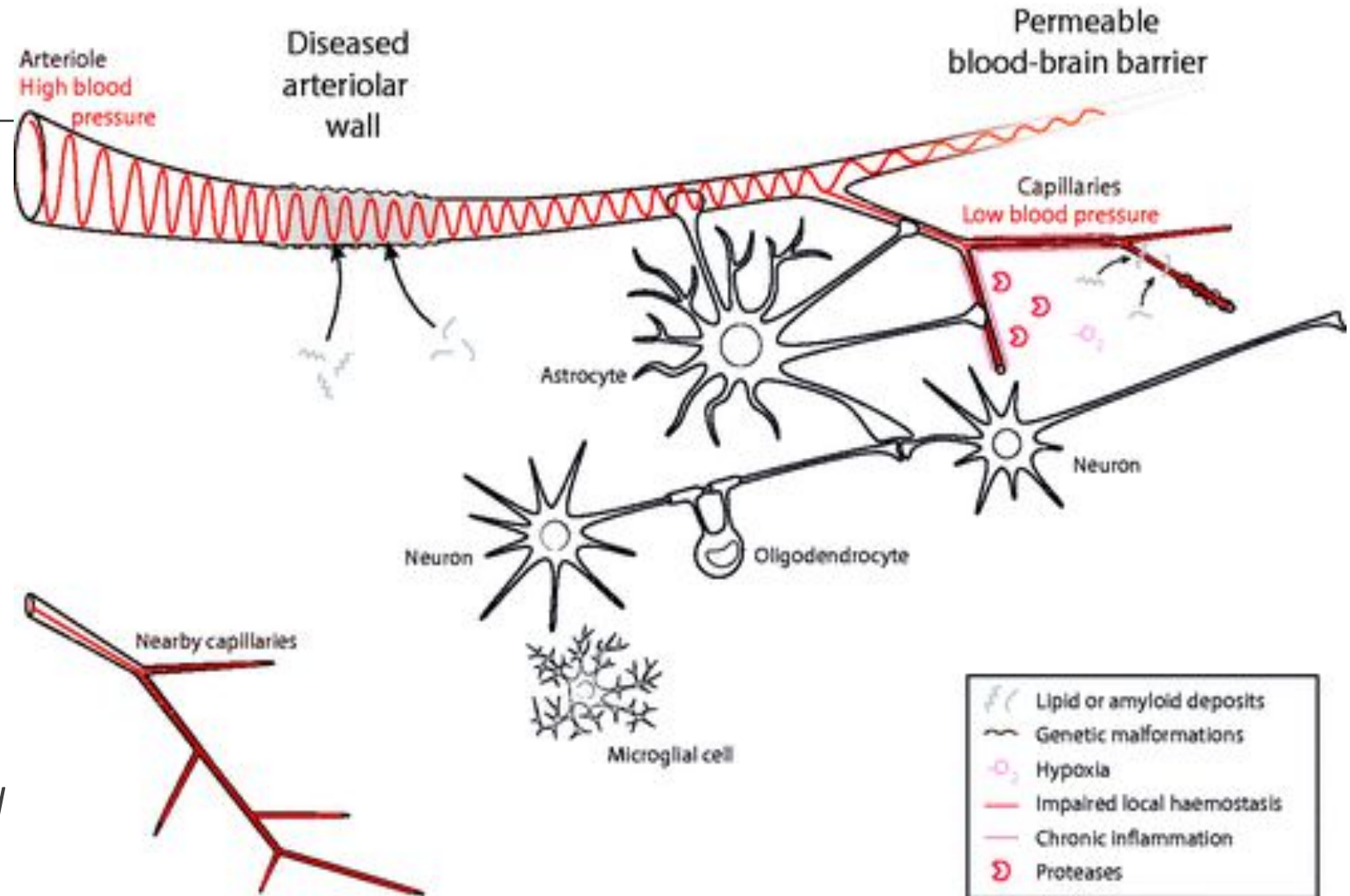
NOUS CROYONS QUE OUI!

CAID

- **Chronic Atrial and Intestinal Dysrhythmia** (syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique)
- Maladie rare autosomale récessive associée à la mutation SGOL1, gène codant pour un complexe de cohésine
- 1 seul article publié sur le CAID (population canadienne française): Chetaille P et al, *Mutations in SGOL1 cause a novel cohesinopathy affecting heart and gut rhythm*, Nature genetics 2014
- Patiente avait déjà eu un diagnostic de CAID en lien avec sa maladie du sinus et son trouble de motilité intestinale mais aucune corrélation dans la littérature avec association de microsaignements et d'atteinte des petits vaisseaux cérébraux

Intégrité des vaisseaux

- Théorie pour expliquer physiopathologie de l'atteinte des petits vaisseaux chez patients avec CAID:
- La dysfonction de la cohésine peut diminuer l'intégrité des parois vasculaires par fibrose, amincissement et inflammation de la couche musculaire lisse
- Cela pourrait expliquer atteinte des petits vaisseaux, microbleeds et anévrysmes



Pétrault M, *Cerebral microbleeds : Beyond the microscope*. International Journal of Stroke, février 2019

Implications cliniques

- Risque d'AVC ischémique car dysfonction auriculaire mais en même temps risque hémorragique par atteinte des petits vaisseaux et microsaignements cérébraux
- Anticoagulation bénéfique pour prévenir risque ischémique (et parfois requis lors d'hyperalimentation intraveineuse en lien avec la pseudo-obstruction intestinale) mais augmente le risque hémorragique
- Quelle est l'évolution radiologique longitudinale d'atteinte des petits vaisseaux?
- Sachant que les patients avec syndrome CAID doivent souvent être anticoagulés, devrait-on systématiquement faire une IRM cérébrale préalablement pour constater si microsaignements asymptomatiques?
- Privilégier pacemaker IRM-compatible pour ces patients?
- En cas de découverte fortuite de microbleeds à l'IRM, quel est le réel risque de complication hémorragique clinique?

Retour au cas clinique

- Compte tenu du risque de récurrence ischémique et du risque de complication hémorragique de la patiente, décision de procéder à une fermeture de l'oreillette gauche (pour éviter l'anticoagulation)
- Bonne évolution par la suite
- Nous croyons donc que l'atteinte des petits vaisseaux attribuable au CAID explique la formation de microbleeds, en particulier au cervelet, la leucoencéphalopathie vasculaire et possiblement la formation anévrysmale (ATCD)
- L'AVC ischémique a quand à lui été favorisé par la dysrythmie cardiaque associée au CAID

Conclusion

- ❖ CAID associé à dysrythmie cardiaque et pseudo-obstruction intestinale...mais également atteinte des petits vaisseaux cérébraux incluant microsaignements et leucopathie
- ❖ Prédilection des microbleeds pour le cervelet, ce qui est relativement unique à notre avis
- ❖ Multiples impacts cliniques concrets avec complications potentielles sévères
- ❖ Prévalence semble plus importante au Québec (effet fondateur), d'où l'importance de reconnaître cette entité pour les neurologues québécois
- ❖ Plusieurs cas de CAID rencontrés à l'HEJ et ailleurs au Québec, qui confirment après imagerie les trouvailles d'atteintes des petits vaisseaux (publications à venir dans un deuxième temps)