

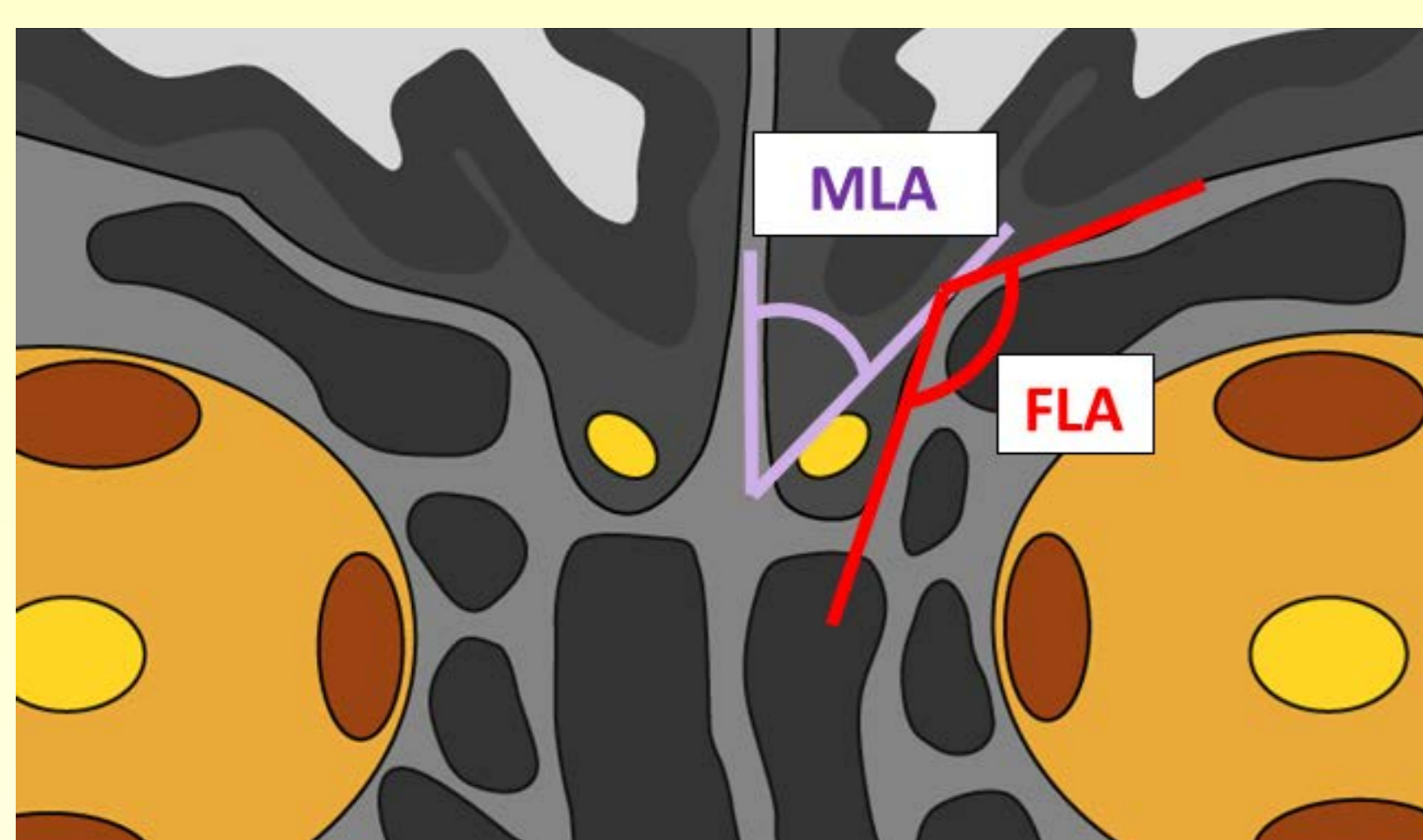
Contexte

Le syndrome de Kallmann (KS) est une maladie génétiquement hétérogène qui associe un hypogonadisme hypogonadotrope congénital (CHH) avec retard pubertaire et anosmie secondaire à un défaut de développement du système olfactif.

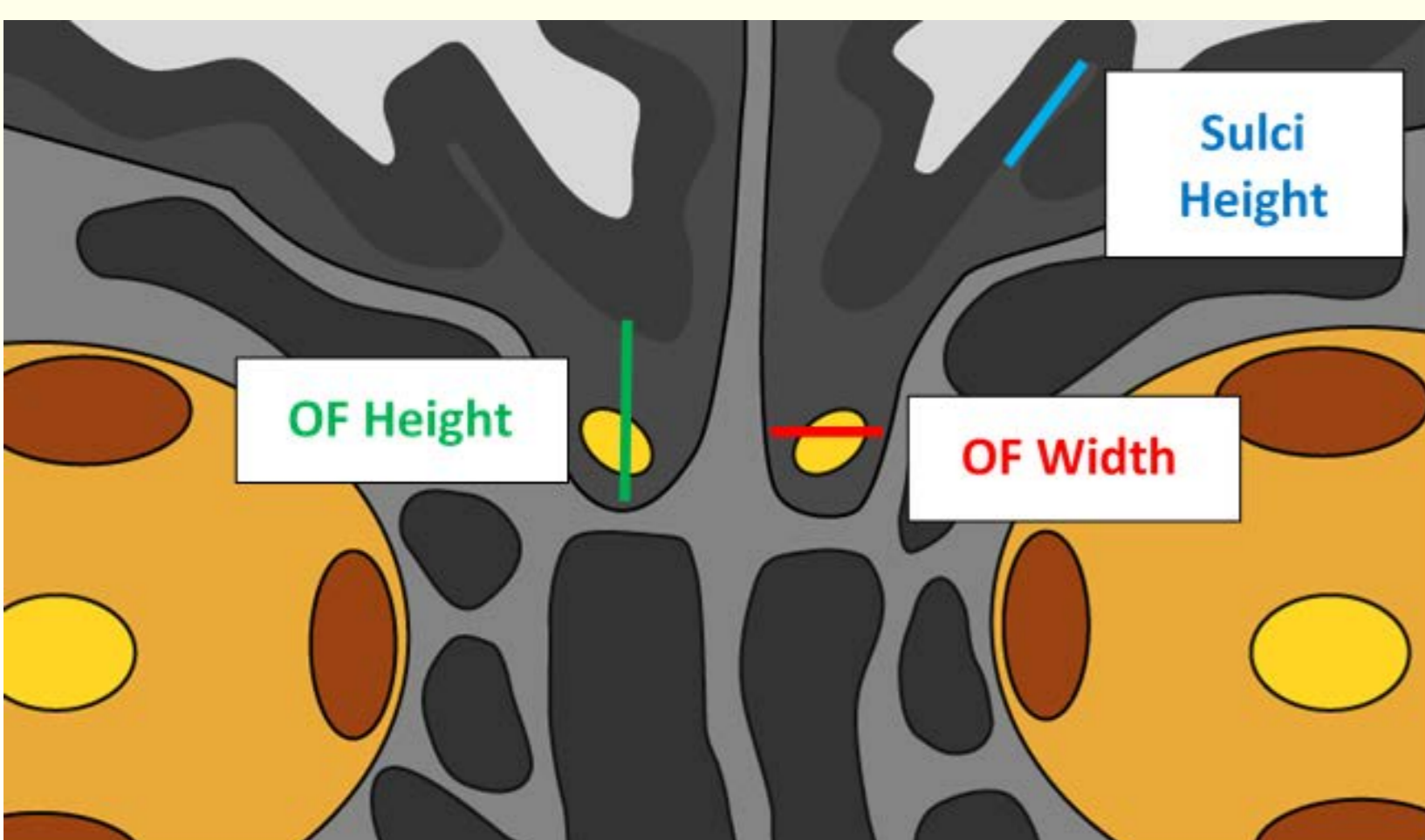
L'objectif de cette étude observationnelle était d'évaluer la place de l'imagerie dans la démarche diagnostique du syndrome de Kallmann.

Matériels et méthodes

Nous avons réalisé une relecture des IRM de 17 patients classés cliniquement comme syndrome de Kallmann, en combinant des critères qualitatifs (atrophie des bulbes, ptose des gyri orbitaires médian et droit (réf. 1) et quantitatifs (largeur et hauteur des fosses olfactives, angles MLA et FLA (réf. 2) profondeur des sulci olfactifs (réf. 3)) de la base du crâne et la région des bulbes olfactifs, selon les schémas ci-dessous :



Coupe coronale passant par les bulbes olfactifs avec représentation des angles MLA et FLA.



Coupe coronale passant par les bulbes olfactifs avec représentation des hauteurs et largeurs des fosses olfactives et de la profondeur des sulci.

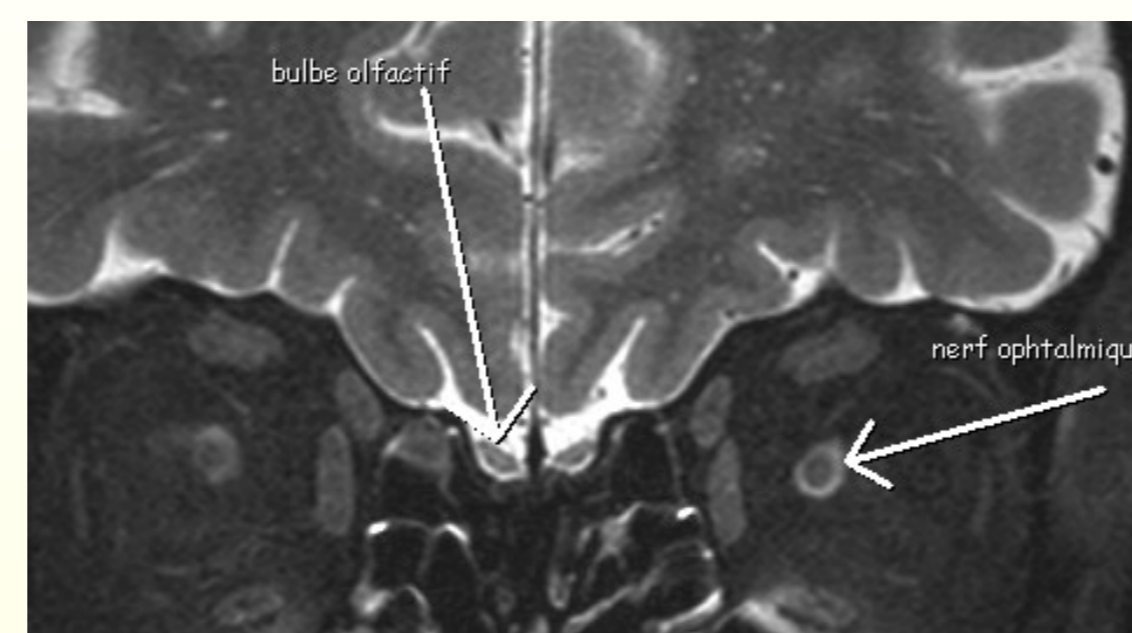
Remerciements

Je tiens à remercier le laboratoire d'Anatomie de la faculté de médecine de Lyon Est (Pr Patrick MERTENS) au sein duquel j'ai pu réaliser une partie de ce travail.

Résultats

Nous avons observé une agénésie d'au moins un des bulbes olfactifs chez seulement 12 des 17 patients classés cliniquement comme syndrome de Kallman, une agénésie des tractus chez 14 patients et une ptose des gyri chez 13 patients. En revanche, des anomalies de la profondeur des sulci ont été observées et des anomalies malformatives des fosses olfactives et des angles ethmoïdaux chez 16 des 17 patients (forme atypique).

IRM normale



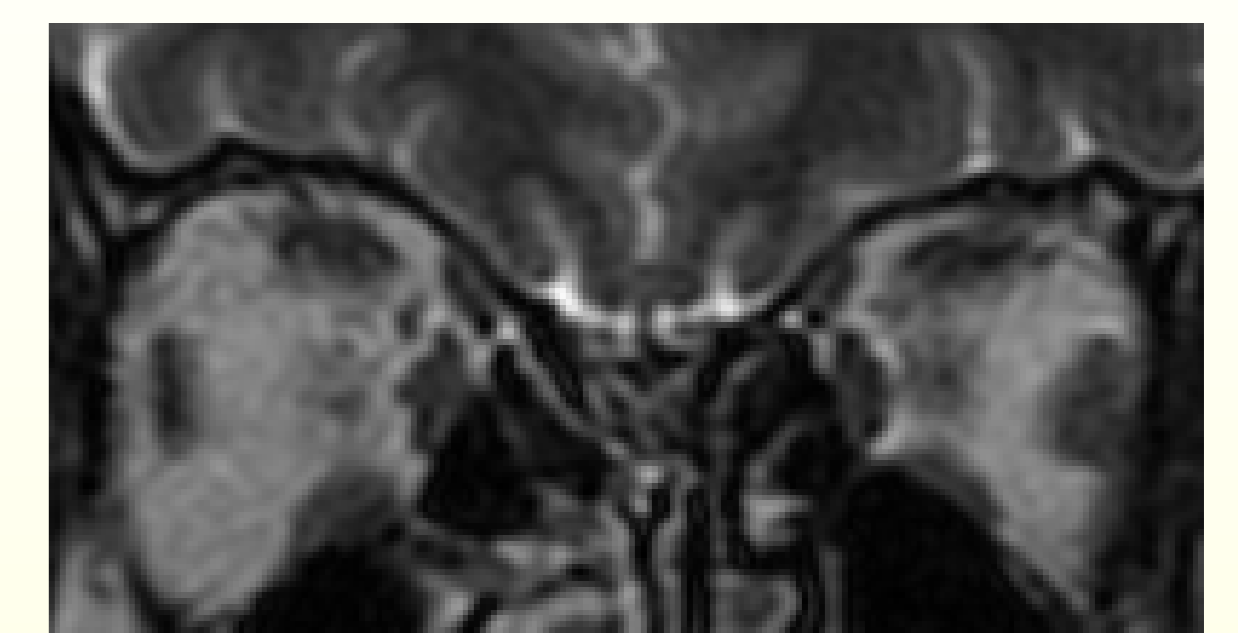
IRM normale avec bulbes de forme biconvexes, fosses olfactives bien marquées, sulci olfactifs profonds, gyri en bonnes positions.

Forme typique



IRM d'un patient de 23 ans, HH, anosmique présentant une agénésie des bulbes et des tractus, une absence de fosses olfactives (angles ethmoïdaux non-mesurables), une hypoplasie des gyri (rectus and orbital medial) et une ptose très marquée, ceux-ci sont presque au contact du plafond de l'éthmoïde. Les sulcis olfactifs sont peu profonds.

Forme atypique



IRM d'un patient de 39 ans, HH et hyposmique présentant des bulbes hypoplasiques, une absence de tractus, des gyri normaux, des sulci peu profonds. Les fosses olfactives sont profondes mais élargies, les angles ethmoïdaux normaux à Droite et mais très ouverts à Gauche compatibles avec KS.

	Mutations ¹	Olfaction ²	Critères classiques		Ptose des Gyri orbitaire médian et droit	Critères mesurables (Hauteur et Largeur des fosses olfactives, angulation de l'éthmoïde, profondeur des sulcis olfactifs)
			Agénésie bulbes	Agénésie des tractus		
K1	+	Anosmie	+	+	+	+
K2	Absent	Normosmie	-	-	-	+
K3	Absent	Hyposmie	-	+	-	+
K4	-	Anosmie	+	+	+	+
K5	-	Anosmie	- ³	-	-	-
K6	-	Anosmie	+	+	+	+
K7	+	Anosmie	+	+	+	+
K8	Absent	Hyposmie	-	-	-	+
K9	-	Anosmie	+	+	+	+
K10	+	Normosmie	-	+	+	+
K11	-	Anosmie	+	+	+	+
K12	+	Anosmie	+	+	+	+
K13	-	Hyposmie	+	+	+	+
K14	+	Anosmie	+	+	+	+
K15	+	Anosmie	+	+	+	+
K16	+	Hyposmie	+	+	+	+
K17	+	Normosmie	+	+	+	+

¹réalisé par Catherine DODE, Institut Cochin, INSERM U567, Université René Descartes, Paris; ²sans olfactométrie, ³présence d'un hypersignal T2 au centre des bulbes olfactifs : Nécrose ?

Il est intéressant de noter qu'un patient classé Kallmann sur l'anosmie et sans mutation d'un des gènes identifiés dans le Syndrome de Kallmann n'a aucun des critères retenus dans cette étude mais un hypersignal central du bulbe olfactif: nécrose avec Kallman secondaire?

Conclusions

L'imagerie apporte un réel bénéfice dans la démarche diagnostique du syndrome de Kallmann. Elle permet sur des critères classiques mais aussi sur des critères mesurables (largeur et hauteur des fosses olfactives, profondeur des sulci olfactifs et la base du crâne et la région des bulbes olfactifs, des angles MLA et FLA) d'identifier les anomalies de développement du système olfactif.

Références

Klingmüller D, Dewes W, Krahe T, Brecht G, Schweikert HU. Magnetic resonance imaging of the brain in patients with anosmia and hypothalamic hypogonadism (Kallmann's syndrome). J Clin Endocrinol Metab. 1987;65(3):581-84.

Maione L, Benadjaoud S, Eloit C, Sinisi AA, Colao A, Chanson P, Ducreux D, Benoudiba F, Young J. Computed tomography of the anterior skull base in Kallmann syndrome reveals specific ethmoid bone abnormalities associated with olfactory bulb defects. J Clin Endocrinol Metab.2013;98(3):E537-46.

Ltaïef-Boudrigua A, Bellil D, Plailly J, Faure F, Pialat J. Relation entre le volume des bulbes olfactifs (en IRM 3 Tesla) et la fonction olfactive. (Poster Société Française de radiologie, Paris 2010)