

Amyotrophies bulbospinales

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/10/22/des-anomalies-de-signal-a-irm-chez-des-adultes-atteints-de-syndrome-de-brown-vialetto-van-laere/>

Des anomalies de signal à l'IRM chez des adultes atteints de syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere

Le syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (BVVLS) est une forme très rare d'amyotrophie bulbo-spinale dont le traitement repose sur l'administration de riboflavine à fortes doses. Il se traduit par une motoneuronopathie, une polyneuropathie, voire une polyradiculopathie, associée à une atteinte des nerfs crâniens dont le nerf auditif. Décrite initialement chez l'enfant, le BVVLS est de plus en plus souvent rapporté chez des adultes.

Dans un article publié en août 2021, des cliniciens du Centre de référence neuromusculaire de Lille font part de l'observation de trois adultes atteints de BVVLS appartenant à deux familles non apparentées, dont une était consanguine. Le tableau associait dans les trois cas des troubles de la marche et une surdité progressive. Le diagnostic de BVVLS a été établi sur la base d'études génétiques mettant en évidence des variants de séquence pathologiques du gène *SLC52A3* impliqué dans le transport de la riboflavine. À noter que chez le troisième patient, un seul variant hétérozygote a été retrouvé. Le plus remarquable dans ces observations a été la constatation d'anomalies de signal en IRM au niveau de la moelle épinière et/ou des racines nerveuses. Anomalies qui ont contribué également à l'errance diagnostique chez ces patients. Les auteurs insistent sur la méconnaissance par les neurologues, et donc le sous-diagnostic, de ce syndrome pourtant accessible à une thérapie efficace et bon marché.

Source

[*Three cases of adult-onset Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: Novel variants in SLC52A3 gene and MRI abnormalities*](#)

G, Kuchcinski G, Gauvrit F, Defebvre L et al.

Neuromuscul Disord. 2021 (Août). 31(8):752-755.