

Le Diagnostic de MCJ

DEMARCHE DIAGNOSTIQUE

Suspicion d'une MCJ

La suspicion d'une MCJ ou d'une autre maladie à prions se pose devant :

- des troubles intellectuels d'évolution rapide et/ou
- un signe neurologique évocateur (myoclonies, syndrome cérébelleux, trouble visuel...)

Examens à pratiquer

Des examens de pratique courante sont demandés :

- **EEG** : en faveur de la MCJ, en cas d'anomalies pseudo-périodiques ou périodiques mais l'EEG peut ne montrer qu'un ralentissement diffus non spécifique au début (voir EEG)
- **Scanner** : en faveur de la MCJ, s'il est normal ou ne montre qu'une atrophie cérébrale
- **IRM** : en faveur de la MCJ si elle est normale ou ne montre qu'une atrophie cérébrale et surtout en cas de détection d'hypersignaux dans les noyaux gris centraux ou le cortex (voir IRM)

Si l'EEG, le scanner et l'IRM n'ont pas permis de porter un diagnostic alternatif, d'autres examens sont nécessaires :

- **Ponction lombaire avec recherche de la protéine 14-3-3**

Cette recherche s'effectue dans 5 centres : Paris, Lyon, Bordeaux, Montpellier et Reims

- **Voir la page « adresses et liens utiles » pour obtenir les coordonnées des centres**

Sur 3-4 ml de LCR non hémorragique (en joignant le formulaire du réseau de surveillance)

C'est un examen à visée diagnostique qui ne nécessite pas un consentement signé du patient ou de sa famille

- **voir aussi : la page des déclarations & formulaires pour télécharger formulaires et consentement**

- La détection de la protéine 14-3-3 est très en faveur du diagnostic de MCJ

>> Il faut éliminer les situations de fausse détection :

- Accidents vasculaires cérébraux
- Hémorragies méningées
- LCR hémorragique
- Comitialité
- Encéphalites infectieuses herpétiques ou non herpétiques
- Encéphalite d'Hashimoto
- Syndrome paranéoplasique
- Démence d'Alzheimer ou d'autre origine

- Angiopathie amyloïde
- Encéphalopathie toxique
- Sclérose latérale amyotrophique
- Leucoencéphalopathie
- Syndrome de Down
- Syndrome de Rett

L'absence de détection n'élimine pas complètement le diagnostic de MCJ

>> Il faut alors suivre le patient et, au besoin, faire une autre recherche quelques semaines plus tard

- **Etude du gène PRNP** (codant la protéine prion)

20 ml de sang sur EDTA et 10 ml sur tube sec, non centrifugés, à envoyer à Lariboisière

SERVICE DE BIOCHIMIE ET DE BIOLOGIE MOLECULAIRE
Hôpital Lariboisière AP-HP
75651 Paris cedex 10
Laboratoires de diagnostic des maladies à prions
Responsable : Pr Jean- Louis LAPLANCHE
Tel : 01 49 95 64 40
Fax : 01 49 95 84 77

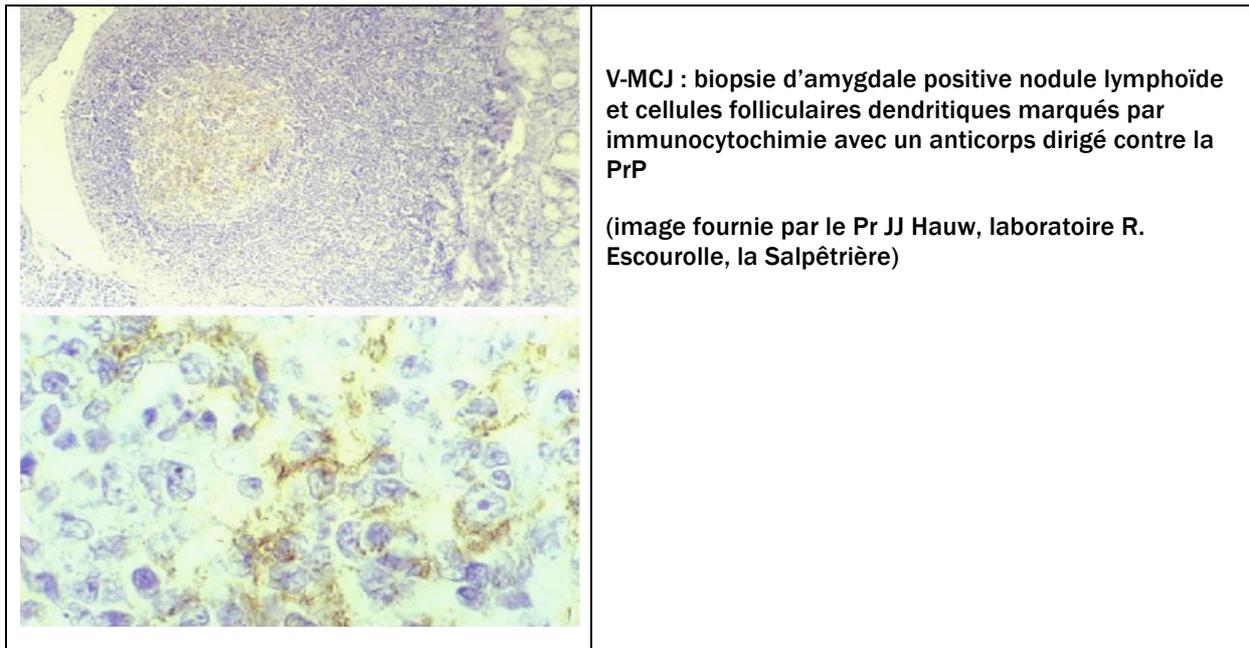
Elle nécessite un consentement signé du patient ou de sa famille

Elle permet de chercher une mutation et de déterminer le polymorphisme du codon 129

En cas de suspicion de vMCJ, après la réalisation des examens précédents, on peut demander :

- Une biopsie d'amygdale pharyngée

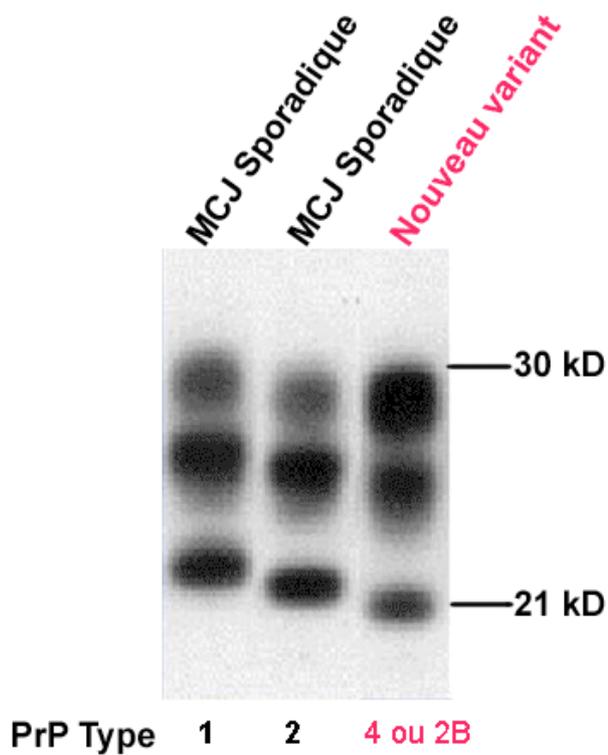
Prélèvement à faire dans un service d'ORL



Avec du matériel à usage unique en respectant les mesures de précautions au bloc opératoire

Résultat positif si :

- Présence de PrP anormale en immunocytochimie dans les follicules dendritiques (Lien image histo)
- Western-blot positif de type 2B (classification de Parchi)



- La biopsie d'amygdale n'est positive que dans la vMCJ et jamais dans les autres formes de maladies à prions

Forme "classique" d'ESST		vMCJ
Troubles intellectuels et / ou Signes neurologiques		Troubles psychiatriques et/ou Douleurs ou paresthésies intenses
↓		↓
EEG Imagerie cérébrale (scanner IRM)		Imagerie cérébrale (scanner-IRM)
↓		↓
Pas d'anomalie en faveur d'une autre cause ou anomalies compatibles avec une MCJ		Pas d'anomalie en faveur d'une autre cause ou hypersignaux thalamus postérieur « Pulvinar sign » ou « hockey stick sign »
↓		↓
Examen du LCR avec recherche de protéine14-3-3 (sensibilité 90%)		Prélèvement sanguin pour étude du gène <i>PRNP</i> Codon 129 Recherche de mutation (consentement nécessaire)

