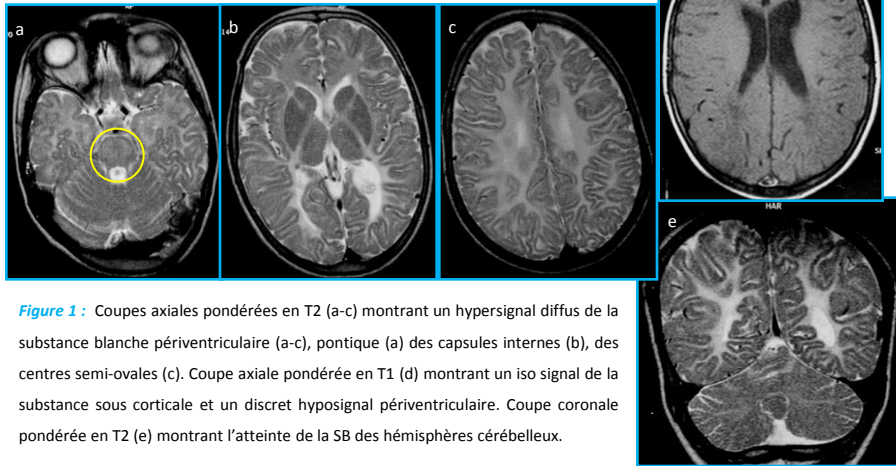


**Objectifs:** Rapporter des observations de patients tunisiens porteurs de la maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like (PML) et discuter les aspects clinico-radiologiques.

**Patients et méthodes:** Quatre enfants (2 familles) porteurs de maladie de PML ont été colligés (2004-2013). Une IRM encéphalique a été réalisée chez tous les patients.

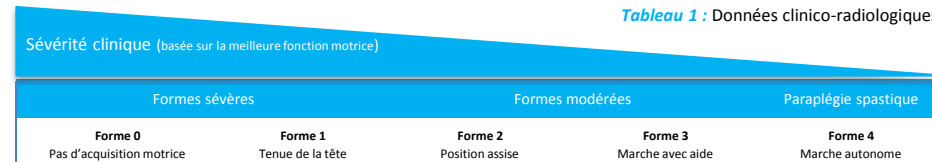
**Résultats:** (résumés dans le tableau 1 et la fig.1)



**Figure 1 :** Coupes axiales pondérées en T2 (a-c) montrant un hypersignal diffus de la substance blanche périventriculaire (a-c), pontique (a) des capsules internes (b), des centres semi-ovales (c). Coupe axiale pondérée en T1 (d) montrant un iso signal de la substance sous corticale et un discret hyposignal périventriculaire. Coupe coronale pondérée en T2 (e) montrant l'atteinte de la SB des hémisphères cérébelleux.

Patients	Age (ans)	Sexe	Clinique	Sévérité clinique	IRM					
					Sus tentorielle SB	pont	cervelet	capsules internes	callex	corps
1	4	♂	Nystagmus <b>Spasticité</b>	0	+	+	±	+/-	+	0
2	7	♂	sd cérébelleux	0	+	+	+	+	+	0
3	6	♂	Nystagmus Sd pyramidal	1	+	+	0	+	+/-	+
4	13	♀	<b>Sd cérébelleux</b>	0	+	+	0	+	+/-	+

**Tableau 1 :** Données clinico-radiologiques



**Figure 2 :** Score de sévérité clinique au cours du PMD appliqué chez les patients porteurs de PMLD [2,3]

**Discussion:** La maladie de PML de transmission autosomique récessive due à une mutation du gène GJC2 est rare [1,2]

- La présentation clinique ressemble aux **formes modérées de la maladie de PM** (nystagmus congénital, spasticité et ataxie cérébelleuse) [1,2]
- Nos patients avaient un **phénotype sévère** selon le score de sévérité clinique (*fig 2*) contrairement aux données de la littérature (score 3-4) [2,3]. En effet, une variabilité phénotypique inter- et intrafamiliale a été rapportée dans la population du Sud Tunisien [4]
- Peu d'études ont décrit les caractéristiques radiologiques [2]. Ces anomalies correspondent à une **hypomyélinisation diffuse** touchant les fibres en U et les bras postérieurs des **capsules internes**. L'**atteinte pontique** constitue un élément discriminatif de la maladie de PM [1-3]. La corrélation clinico-radiologique est incertaine vu le nombre limité de cas rapportés [1,2]

**Conclusion :** Nos observations sont compatibles avec l'**extension du spectre phénotypique** de la maladie de PML et l'**absence de corrélation clinico-radiologique**.