

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 6 mars 2008

Institut de Myologie, Paris

14h-17h

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Campana-Salort , Uzenot, Figarella-Branger, Fernandez, Pouget (Marseille)	...	Tableau clinique de myosite à inclusion avec une histologie de sarcoïdose.	Sarcoïdose musculaire typique au niveau histologique. En fait, la sarcoïdose était connue mais n'avait pas fait l'objet d'un traitement (vu sa faible activité). Il semble qu'on rapporte moins les sarcoïdoses musculaires que précédemment (leur prévalence est elle en baisse ?).
Mignard , Lauret (<i>Réunion</i>), Ferenczy (<i>Londres</i>), Latour (<i>Lyon</i>)	VITR...	Etude phénotypique et génotypique d'une grande famille de neuropathie héréditaire sensitivo-motrice de l'île de la Réunion	Découverte d'une mutation Cx32 chez le cas index vivant à la Réunion (région St-Joseph-Le Tampon). Après recoupement avec d'autres membres vus notamment à Marseille, on découvre une grande parentèle avec 33 personnes atteintes. Les études de corrélation font apparaître de grandes disparités phénotypiques (aussi bien dans le groupe de hommes, que des femmes transmettrices symptomatiques). Les VCN ne sont pas non plus toujours corrélées à la clinique. Question (sans réponse): quel est le phénotype d'éventuels homozygotes ? (ce d'autant qu'il existe une endogamie latente à la Réunion).
Thauvin , Soichot, Aubriot-Lorton (<i>Dijon</i>),	...	M. 17 ans N°2 de 3 sans autre malade. Cardiopathie congénitale. En arythmie depuis âge 7-8 ans. EMG pour	Présence de cores targetoïdes sur la biopsie. Mais une myopathie centro-nucléaire ne peut pas être complètement

Figarella-Branger (<i>Marseille</i>)		atrophie monomérique du membre inf. G. Outre visage allongé ± ptôsis G, <i>flessum</i> coude G, scoliose, aréflexie myotatique diffuse. Faiblesse et/ou atrophie Biceps brachial D, Brachio-radial G, Tibial ant. D.CPK 1397 UI/l. Biopsie musculaire à discuter.	exclue. Le tableau clinique, en revanche, est plus compatible avec une laminopathie . Les gènes LMNA et RYR1 sont à tester en priorité.
Thauvin, Soichot, Aubriot-Lorton (<i>Dijon</i>)		Patient vu à 17 ans, origine tahitienne, adopté en France. Pas d'antécédents familiaux connus. Découverte d'une cardiomyopathie évolutive. Morphotype 'polynésien' avec gros mollets et élévation des CPK (1.300), mais sans déficit musculaire d'aucune sorte (scanner musculaire des MI normal). EMG normal. Pas de retard mental. A 20 ans, transplantation cardiaque. CK toujours élevées. Hypothèses diagnostiques ?	Par ordre de priorité : dystrophinopathie (notamment mutation intron 1) ? déficit en LAMP2 (maladie de Danon) ? laminopathie ? Une biopsie musculaire serait certainement utile, une fois l'étude génétique DMD faite.
Cuisset (<i>Lille</i>), Seta (<i>Bichat</i>)	Nicolas CIP...	Enfant né en 1992. DMC avec atteinte centrale. Microcéphalie congénitale, retard mental, hypersignaux de la substance blanche en T2. Décédé à 15 ans de manière brutale (sans explication).	Bien que l'alpha-DG ait été normale en IF (mais son interprétation est toujours sujette à caution), la clinique était en faveur d'un trouble de la glycoylation (alphadystroglycanopathie). Découverte d'une mutation homozygote dans le gène POMT2 . Il y aura peut-être dans ce groupe de myopathies une susceptibilité accrue à développer des cardiomyopathies acquises (de type viral, par exemple).
Péniisson-Besnier (<i>Angers</i>), Urtizbera (<i>Hendaye</i>), Leturcq (<i>Cochin</i>)	Marie CAL...	Dystrophie musculaire progressive chez une femme réunionnaise.	Tableau clinique compatible avec une myopathie des ceintures mais avec une discrète asymétrie. Quelques rares fibres en mosaïque pour la dystrophine. Négativité des premières études génétique pour une dystrophinopathie (avec les techniques disponibles en 1997 ; le Western Blot étant par ailleurs normal). Exclusion d'autres causes de myopathie des ceintures. Une nouvelle analyse génétique (par séquençage du gène DMD) a permis de faire récemment le diagnostic de conductrice de myopathie de Duchenne .
Quijano-Roy, Estournet (<i>Garches</i>), Romero, Claeys (<i>IDM</i>), Monnier (<i>Grenoble</i>)	Lau...ASS	(suite à dossier GEM). Tableau clinique évoquant fortement un syndrome myasthénique congénital. Aspect de « cap disease » sur la biopsie musculaire. Intellect conservé. Etudes moléculaires en cours.	Mutation dans le gène TMP2 (tropomyosine type 2). Le phénotype très 'myasthénique' n'a pas d'explication (plaques motrices non étudiées). Cela étant, le spectre clinique des cap disease est très étendu.
Cuisset (<i>Lille</i>), Urtizbera (<i>Hendaye</i>), Voit, Claeys (<i>IDM</i>), Viollet, Quijano-Roy (<i>Garches</i>)	Jeanne PEL...	(suite à dossier GEM). Dystrophie musculaire rapidement progressive. Anomalies cutanées associées. Deuxième biopsie musculaire à visée diagnostique.	Aspect très dystrophique sur la biopsie récente du deltoïde. Quelques foyers inflammatoires assez inhabituels. En immunomarquage, quelques rares fibres sont anormalement marquées pour l'alpha-DG. La piste de la glycosylation doit

			être poursuivie (FKRP déjà éliminée ; mais les autres gènes restent à tester). Compte tenu de l'état clinique actuel, pas d'indication à une quelconque corticothérapie.
Ferrer, Vital (Bordeaux)	...	Résolution étiologique d'un accès de paralysie : Chauffeur routier, sans antécédents, ayant présenté un accès de grande faiblesse au décours d'un épisode d'hypersomnie et régressant au bout de 3-4 jours. Découverte d'une hyperCKémie (13.000 unités). Pas d'arguments pour un crush-syndrome. Biopsie musculaire au décours.	Surcharge glycogénique sur la biopsie musculaire. Absence de marquage pour la myophosphorylase. Diagnostic de glycogénose de type V (myopathie de McArdle) . Le tableau clinique est pour le moins inhabituel.
Fernandez, Figarella-Branger, Pellissier, Rolland, Chabrol, Lacroze, Sigaudy (Marseille)	...	Fille née à 38 SA, pesant 1920g. Grossesse : suspicion de retard de croissance in utero avec biométrie au 10ème percentile et mouvement fœtaux peu perçus par la maman. A la naissance, détresse respiratoire nécessitant une ventilation assistée. Constatation d'une arthrogrypose avec pieds bots bilatéraux. Atteinte également des membres supérieurs et du visage, palais ogival. Mobilité spontanée très réduite. Biopsie musculaire réalisée à 23 jours de vie. Evolution : actuellement 11 mois, enfant très souriante, autonome pour la respiration, alimentation mixte sonde gastrique / biberon.. Au point de vue musculaire, il persiste un handicap moteur important avec hypomobilité.	Accumulation de matériel glycogénique dans plusieurs fibres musculaires sur le PAS. La digestion par l'amylase salivaire ne fait pas disparaître la surcharge et fait suspecter un déficit en enzyme branchante. Glycogénose de type IV (maladie d'Andersen, ou déficit en enzyme branchante, transmission autosomique récessive) confirmée par le dosage enzymatique sur fibroblastes (curieusement, le dosage dans le muscle était considéré comme normal) et en biologie moléculaire (2 mutations composées). A un an de distance, l'enfant s'améliore tout doucement mais continue d'être gavée. Pronostic à long terme difficile à formuler.
Urtizberea (Hendaye), Poza (San Sebastian), Garcia-Bragado (Pampelune)	IRIZ...	Homme de 32 ans, sportif. Douleurs musculaires. Quelques ATCD de crampes chez la mère et un oncle maternel. CPK à 320 unités. Examen clinique dans les limites de la normale. Discrète intolérance à l'effort. Biopsie musculaire à discuter. (surtout l'électronique).	Présence éléments hexagonaux, cristalloïde-like , pouvant correspondre à une entité déjà décrite dans la littérature. Compléter l'étude en microscopie électronique par de nouvelles coupes (et études en semi-fine).