

# Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du mercredi 22 octobre 2008

Journées Annuelles de la Société Française de Myologie

Musée Olympique, Lausanne, Suisse

13h45-16h30

## Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
<b>Juntas-Morales</b> ( <i>Montpellier</i> ), Champion et Frébourg ( <i>Rouen</i> )	...	patiente ayant un tableau de déficit neurologique distal et asymétrique (SLA-like), démence fronto-temporale (DFT) et maladie de Paget avec mutation VCP. Ce qui est intéressant c'est qu'elle a commencé sa maladie à l'âge de 77 ans et qu'il n'y a pas d'antécédents familiaux. A refusé la biopsie musculaire qui lui était proposée.	Mutation VCP. Rappel sur les cas publiés de familles VCP. Diagnostic difficile avec une SLA. Il y aurait un marqueur encore plus spécifique de maladie de Paget. Le conseil génétique est délicat dans cette pathologie.
<b>Juntas-Morales</b> ( <i>Montpellier</i> )	...	Patient de 40 ans avec une cardiopathie sévère et un phenotype qui nous évoque une laminopathie (facies un peu de type progeria, contractures, rigid spine, anomalies cutanées..., impossibilité de tirer la langue) mais la génétique est négative...	Pas de diagnostic pour l'instant. Ce d'autant qu'il n'y a pas de muscle biopsié. Compléter les investigations.
<b>Labarre-Vila, Mezin</b> ( <i>Grenoble</i> ), Petiot ( <i>Lyon</i> ), Urtizbera ( <i>Hendaye</i> )	Agnès T et Denise BRU...	Syndrome myopathique familial (2/3 sœurs atteintes, 1 décédée, 1 insuffisance respiratoire) AR, de début précoce, d'évolution rapidement sévère, atteignant musculature proximale> distale et axiale, sans atteinte faciale ni oculo-	Pas de diagnostic pour l'instant. MF évoque une possible atteinte congénitale de type cores. L'électronique et les semi-fines ne vont toutefois pas dans le sens des cores. Autres hypothèses : myopathie congénitale avec noyaux centraux ou

		motrice, avec déformations orthopédiques importantes. Pas d'atteinte cardiaque..	dystrophie musculaire sans déficit protéique prouvé.
<b>Labarre-Vila</b> ( <i>Grenoble</i> ), Petiot ( <i>Lyon</i> ), , Urtizbera ( <i>Hendaye</i> )	Agnès T et Denise BRUCK...	2 sœurs avec un tableau de myopathie des ceintures. L'une d'elle est ventilée. L'involution graisseuse du muscle est très marquée.	Pas de diagnostic pour l'instant. MF évoque une possible atteinte congénitale de type cores. L'autre hypothèse étant une dystrophie musculaire sans déficit protéique prouvé. L'électronique et les semi-fines ne vont toutefois pas dans le sens des cores.
<b>Taratuto</b> ( <i>Buenos-Aires</i> ), Romero ( <i>IDM</i> )	Manuela L...	Tableau clinique : début dans la période néonatale. Retard des acquisitions motrices. Evolution lente. CK x 6. Tableau histopathologique particulier à discuter	Aspect de tubules à l'intérieur du noyau. Aspects similaires rencontrés un modèle animal de laminopathie. MF évoque aussi des aspects de la membrane des noyaux comparables dans le syndrome de Marinesco-Sjögren. Gisèle Bonne propose l'étude du gène <i>LMNA</i>
<b>Spehrs-Ciaffi</b> , Jeannet, Kuntzer ( <i>Lausanne</i> ), Abicht ( <i>Münich</i> )	Eglantine...	Tableau de myasthénie congénitale. Résolution au niveau moléculaire.	Mutation dans le gène codant rapsyne avec quelques atypies dont une réponse pupillaire atténuée.
<b>Spehrs</b> , Lobrinus, Jeannet ( <i>Lausanne</i> ), Richard ( <i>Généthon</i> )	Kevin...	Kevin 15 ans. Rigid spine, faiblesse axial et proximale, rétractions, microcéphalie et intelligence normale. Pas de mutations au SEPN1 et Lamine A/C. Discussion diagnostique.	Rechercher en priorité une mutation dans le gène <i>TMP2</i> (en référence à une publication sous presse), étant donné la similitude des images en microscopie électronique
<b>Romero</b> ( <i>IDM</i> ), Pellegrini, Orlikowski, Barois ( <i>Garches</i> ), Urtizbera ( <i>Hendaye</i> )	Stéphane RENG...	Myopathie à bâtonnets connue. Début dans l'enfance. Ventilodépendance. Résolution (partielle) au niveau moléculaire.	Mutation retrouvée à un exemplaire pour l'instant dans le gène codant la nébuline. Fait partie des 13 cas français où une mutation <i>NEB</i> a été mise en évidence. A. Barois insiste sur l'atteinte secondaire du diaphragme et sur le danger potentiel de la position allongée.
<b>Dunand</b> , Kuntzer ( <i>Lausanne</i> )	Mr. Z...	Parésie des ceintures et chorée d'apparition tardive progressive, chez un patient de 54 ans: une seule entité ou 2 ? (non-résolu)	Littérature assez pauvre sur le sujet. On retient une association DM de Becker et une chorée (Huntington excu) : la discussion du diagnostic différentiel des atteintes associant mouvements anormaux et atteinte nerf-muscle ne permet pas de retenir d'entité spécifique en dehors de la neuroacanthocytose et d'une cytopathie mitochondriale (exclues ici).
<b>Kuntzer</b> , Dunand ( <i>Lausanne</i> )	Mme C...	Dystrophie musculaire à présentation pseudométabolique chez une jeune-femme d'origine sicilienne âgée de 30 ans. Cardiomyopathie associée.	Mme C...est atteinte d'une <i>LGMD2i</i> avec une mutation homozygote p.Leu276Ile. Discussion du pronostic : plus sévère qu'imaginé (cardiomyopathie), d'après les Marseillais...
<b>Urtizbera</b> , Cobo ( <i>Hendaye</i> ), Quijano-Roy ( <i>Cereba</i> ), Carpio Bracero ( <i>Buenos-Aires</i> )	Diego ALF...	Myopathie myotubulaire non mutée pour le gène de la myotubularine	Mutation finalement retrouvée dans le gène de la dynamine 2. Penser à rechercher un trouble de l'oculomotricité lequel est

(Garches), Garcia-Bragado (Pampelune), Pepe Prats (Bilbao)		myotubularine.	Penser à rechercher un trouble de l'oculomotricité lequel est très fréquemment associé dans ces formes néonatales de myopathie centronucléaire. L'imagerie (présentée) est également évocatrice.
<b>Urtizbera</b> , Cobo (Hendaye), Bérout (Montpellier), Pellegrini (Garches)	Francine T...	Tableau de myopathie des ceintures depuis l'enfance. Evolution lente. Résolution récente au niveau moléculaire.	Déficit partiel en mérosine. Mutations retrouvées au niveau du gène LAMA2. Le phénotype est particulièrement peu sévère par rapport aux autres cas similaires (mériterait donc une publication)