

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du mercredi 17 décembre 2008

Auditorium de l'Institut de Myologie, Paris

14h-17h

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Lesca, Streichenberger, Langue, Manel, Lestra (Lyon), Allamand (IDM)	ALP Ceyda	petite fille d'origine turque sans antécédent familial présentant un tableau de DMC pour lequel le bilan est actuellement négatif. Une anomalie de synthèse du collagène VI a été observée mais ni le tableau clinique ni l'IRM musculaire ne sont typiques. Les CPK qui étaient un peu élevés initialement doivent être contrôlés. Le marquage de l'alphadystroglycane était considéré comme normal.	Même si la clinique est un peu atypique, l'aspect IRM est compatible avec un déficit en COL6. Il faut continuer à fouiller cette piste et lancer une étude génétique (P. Richard, Salpêtrière), peut-être précédée d'une étude de liaison (la famille est informative).
Lacour, Fourrier, Vermersch (Lille), Stojkovic (IDM)	...	Efficacité et tolérance de l'ephedrine dans 2 cas de syndrome myasthénique congénital. Deux patientes présentant un deux SMC différents (un ColQ et un DOK7) ont été traitées par Ephedrine per os en gelule alors qu'elles étaient en échec thérapeutique des traitements usuels (3/4 DAP pour l'une, 3/4 DAP et anticholinestérasique pour l'autre). Nous avons objectivé une nette amélioration motrice et respiratoire après mise en route de l'ephedrine, sans effets secondaires.	Observations posant le problème de la mise à disposition de l' éphédrine (dérivé des amphétamines) es patients souffrant de myasthénique congénitale (type COLQ ou DOK-7). Effet clinique souvent spectaculaire, avec peu d'effets secondaires. Dans le cas présent, filière belge. Projet ATU nominative en cours (B. Eymard).

<p>Pouget, Maues de Paula, Franques, Salort-Campana, Fernandez, Figarella-Branger, Pellissier (<i>Marseille</i>) Monnier, Lunardi (<i>Grenoble</i>)</p>	<p>J. A...</p>	<p>42 ans. Tableau de myopathie distale depuis l'âge de 4 ans (steppage, pieds plats). Un premier diagnostic est établi à 8 ans (disproportion congénitale de fibres). Il est revu à 42 ans : atteinte scapulopéronière d'évolution très lente sans complications cardio-respiratoires. Les lésions musculaires sont différentes (amas sous-sarcolemmiques) et le bilan permet un diagnostic génétique.</p>	<p>Aspect typique de CAP Disease. Les études moléculaires ont révélé la présence d'une mutation du gène TMP3. Il s'agirait donc du deuxième gène responsable, après TMP2, de CAP disease.</p>
<p>Salort-Campana, Fernandez, Maues de Paula, Figarella-Branger, Pouget (<i>Marseille</i>)</p>	<p>F... J</p>	<p>Mme F... J, 68 ans. Tableau de déficit musculaire des membres inférieurs évoluant depuis 6 ans, d'évolution progressive. Le diagnostic de polymyosite est porté sur les éléments d'une première biopsie faite à Mulhouse. Le traitement institué n'est pas efficace. Une deuxième biopsie musculaire (deltoïde) n'est pas contributive. Une troisième biopsie (quadriceps) met en évidence d'une myopathie myofibrillaire. L'imagerie musculaire montre des lésions très évoluées.</p>	<p>Myopathie myofibrillaire confirmée. La clinique et les études ultrastructurales plaident en faveur d'une ZASPopathie ou d'une myotolinopathie.</p>
<p>Ferrer, Martin-Négrier, Solé (<i>Bordeaux</i>)</p>	<p>CHA. An.</p>	<p>Femme de 58 ans présentant depuis 3-4 ans des difficultés pour monter un escalier. Dans ses antécédents un épisode unique, à 22 ans, de « paralysie hypokaliémique » d'après la patiente. A l'examen clinique : discret déficit pelvien. Aspects histologiques à discuter.</p>	<p>Aspect de myopathie vacuolaire. Bien qu'un peu atypique, il vaut mieux rester sur la piste de la <i>paralysie hypokaliémique</i>. Les épreuves de charge sont déconseillées. En revanche, vérifier l'EMG pour y trouver des arguments supplémentaires. Poursuivre jusqu'aux études moléculaires (B. Fontaine).</p>
<p>Ferrer, Martin-Négrier (<i>Bordeaux</i>), Urtizberea, Cobo (<i>Hendaye</i>)</p>	<p>Bocquet</p>	<p>Homme de 35 ans. Début vers 27 ans. Déficit musculaire progressif. CPK élevées. Dystrophie musculaire. Immunomarquages normaux. Western Blot normal. Tests génétiques FSH et lamine normaux. NB : une sœur de 28 ans, gendarme, a des CPK dites très élevées.</p>	<p>Calpainopathie primaire à Western Blot normal. Mise en évidence 2 mutations hétérozygotes dans le CAPN3.</p>
<p>Cuisset, Dobbelaere, Collet, Maurage (<i>Lille</i>)</p>		<p>"myopathie congénitale" avec amyotrophie distale, en microscopie électronique ébauche de multicores, qui s'avèrent être en fait un déficit en TPI (triose phosphate isomérase). Le Dg a pu être évoqué sur la survenue d'une hémolyse lors d'une virose banale pour les 2 enfants.</p>	<p>Déficit en TPI (triose phosphate isomérase). Entraîne un trouble hématologique (anémie d'origine centrale) et une dysfonction du métabolisme mitochondriale et de la glycolyse.</p>
<p>Péréon, Magot, Mussini, Masseur (<i>Nantes</i>), Laforêt (<i>IDM</i>)</p>	<p>Mme LAG.</p>	<p>Femme de 53 ans : troubles de la marche atypiques depuis 1983 + douleurs diffuses, sans amyotrophie. Augmentation chronique des CPK (6 à 10* la normale). Gammopathie IgG lambda. 1er BM (2003): normale. 2eme BM (2008): Pas de bâtonnets, aspect de rhabdomyolyse chronique sans signature</p>	<p>Composante fonctionnelle importante mais continuer à fouiller la piste de l'auto-immunité (faire des marquages MAC, autres) pour expliquer l'élévation des CPK et les lésions histologiques.</p>

		étiologique..."	
Thauvin , Soichot, Aubriot-Lorton (<i>Dijon</i>)	J.P.M.	Patient 62 ans, gêne musculaire depuis 10 ans, atteinte type myopathie des ceintures, pseudohypertrophie des mollets, CMH, CPK 250-400 UI/l, EMG myopathique, biopsie musculaire dystrophique avec vacuoles et calpaïne anormale (30 et 94kD diminuée, 60kD normale), étude moléculaire calpaïne normale. Autres diagnostics à envisager ?	Formule clinique complexe et n'évoquant pas, en première analyse, une calpainopathie primaire classique. Vacuoles indiscutables. Pour autant, revoir l'ensemble des colorations. Vérifier avec les cardiologues le caractère primaire ou potentiellement secondaire de l'atteinte cardiaque.

PROCHAINE REUNION : jeudi 12 février 2009 à l'Institut de Myologie de Paris.