

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 12 février 2009

Auditorium de l'Institut de Myologie, Paris

14h-17h

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Darcel, Bouquillard (<i>La Réunion</i>)	...	Patient jeune qui a une élévation des CPK, des douleurs musculaires et quelques anomalies minimales à la BM. Il a travaillé dans une fabrique de matelas mousse exposé à de nombreux toxiques dont du toluène, il pose le problème de lésions peut-être séquellaires dues à cette exposition qui ne disparaissent pas totalement alors qu'il a changé de poste. La médecine du travail souhaiterait savoir à quoi s'en tenir. NB : notion de CMT chez la mère et le propositus. Le patient va désormais mieux.	Pas d'arguments formels pour une myotoxicité des produits incriminés. Les lésions musculaires sont peu spécifiques (proximité d'une jonction tendineuse). Réexplorer la notion de CMT. Faire une imagerie musculaire.
Espil-Taris, Debelleix, Husson, Vital, Martin-Negrier (<i>Bordeaux</i>)	Marius G.	Tableau d'hypotonie globale majeure néonatale, difficultés alimentaires, épisodes aigus récurrents de décompensation respiratoire. CPK et EMG normaux. Biopsie musculaire : atteinte myogène, accumulation de tubules T, petite désorganisation myofibrillaire. Porteur à l'état hétérozygote d'une mutation pour la sous unité epsilon AchR, pas de mutation DOK 7. Biopsie musculaire à discuter.	Aspect occasionnel de 'cap' dans certaines fibres musculaires. Les plaques motrices ont l'air normal en électronique. Le tableau clinique plaide toutefois pour un syndrome myasthénique congénital. Poursuivre les études génétiques (étude des parents, recherche de perte d'allèles, études d'autres gènes de SMC comme la rapsyne). L'ajout de petites doses de 3-4-DAP pourrait être utile.
Aubriot-Lorton, Berthier, Leguy-Seguin, Bonotte (<i>Diion</i>)	BF et JF...	Cas de deux frères jumeaux présentant une symptomatologie musculaire mal étiquetée (pour l'un des frères un diagnostic de	On retient l'hypothèse inflammatoire avec une probable susceptibilité familiale aux maladies auto-immunes. On aurait

Bonotte (<i>Dijon</i>)		polymyosite a été porté en 2002 avec une résistance actuellement aux traitements immunosuppresseurs, pour l'autre frère aucun diagnostic n'est actuellement posé).	envie de poursuivre le bilan immunologique (dosage anticorps anti-SRP notamment) pour expliquer, pour partie, la résistance au traitement).
Féasson , Antoine (<i>St Etienne</i>), Sacconi, Desnuelle (<i>Nice</i>), Meyzin (<i>Grenoble</i>), Urtizbera (<i>Hendaye</i>)	BENK...	Suite à dossier. Actualisation des données cliniques et histopathologiques dans une grande famille algérienne (11 enfants) avec 4 atteints et une transmission autosomique dominante probable (suivi conjoint à Nice, St Etienne et Hendaye). Notion récente de cataracte précoce chez 2 membres de la famille. Aucune atteinte cardiaque décelée à ce jour (sauf peut-être chez le père atteint).	On retient le diagnostic de myopathie myofibrillaire. La notion de cataracte plaiderait en faveur d'une mutation alpha-B-cristalline. A ce jour, on a éliminé (plus ou plus moins de manière exhaustive) la desmine, ZASP, myotiline et filamine-C. Nécessité de compléter le phénotypage de la famille en entier (en vue d'éventuelles études de liaison). Stratégie alternative si pas de mutations dans les gènes connus (y compris BAG3 : approche par d'autres gènes candidats).
Solé (<i>Bordeaux</i>), Sternberg (<i>Salpêtrière</i>)	...	Femme de 62 ans présentant un déficit des ceintures progressif depuis 2004 associé à un trouble du rythme et de la conduction de transmission autosomique dominante. EMG initial : décharges myotoniques nombreuses. Biopsie non contributive. PROMM négatif, mais mutation Lamine et ... ?	La myotonie électrique est indubitable. Elle a conduit à la recherche d'une canalopathie associée. Découverte d'une mutation dans SCN4A. Génotypage en cours dans le reste de la famille (où 3 autres personnes sont atteintes de cardiopathie).
Mussini , Magot (<i>Nantes</i>)	PEI... Fabrice	Homme né en 1963. Depuis fort longtemps déficit myogène progressif des ceintures. 1993, biopsie musculaire : aspect de « musée » des lésions élémentaires musculaires. Evolution progressive avec atteinte axiale, tête tombante, déficit diffus des membres prédominant en proximal. Découverte de troubles conductifs ECG stables depuis 10 ans. 2009 nouvelle biopsie. Accentuation des lésions dystrophiques et accumulation de lésions élémentaires musculaires, dystrophiques, surcharge en glycogène, en graisses neutres, anomalies mitochondriales, aspects de corps cytoplasmiques,	Très difficile de faire rentrer cette observation dans un cadre nosologique précis malgré le caractère floride et très probablement primitif des lésions musculaires observées. Hypothèses mitochondriale, métabolique (surcharge glycogénique, surcharge lipidique), dystrophie, etc. sont toutes aussi valables. MF pencherait pour myopathie myofibrillaire.
Heintzmann , Causse, Lespessailles, Razanbola, Teisseire (<i>Orléans</i>)	GAY... Den.	Biopsie d'un homme de 41 ans, Antillais en métropole depuis l'enfance, pour lequel une élévation isolée des enzymes musculaires (4 à 6 fois la normale) a été découverte avant une mise sous Tahor il y a maintenant plus de 4 ans (le traitement avait été tout de suite interrompu à l'époque). EMG normal. Bilan immunologique sans particularité. Images à discuter.	Aspects de macro-cristaux non réfringents et ne correspondant à rien de connu. Les différentes étiologies sont passées en revue mais rendent mal dans ce cadre. Le fait de ne voir ces cristaux qu'en paraffine et pas en congélation fait repenser la question d'un possible artefact. Il faudrait arriver à avoir de l'électronique (refaire des coupes sur les blocs existants). L'élévation des CPK chez une personne originaire des Antilles est assez banale et non nécessairement pathologique.
Salort-Campana , Figarella-Branger, Attarian, Verschueren, Fernandez, Pouget, Pellissier (<i>Marseille</i>)	...	Famille suivie depuis 1982 comprenant 5 sujets présentant un tableau variable associant une myopathie à prédominance distale et une cardiomyopathie. La biopsie musculaire des	Les deux mutations retrouvées dans le gène de la desmine posent des problèmes d'interprétation. (sont-elles en <i>cis</i> ou en <i>trans</i> ?). L'une d'entre elles n'est peut-être pas pathogène.

Pellissier (<i>Marseille</i>)		deux premiers sujets montrait une myopathie avec surcharge en desmine. « Une » mutation homozygote de la desmine a été mise en évidence. Cette famille illustre la variabilité phénotypique intrafamiliale de ces mutations.	Faire études fonctionnelles. Rechercher une perte d'allèle.
Cuisset , Maurage, Vaksmann, Moerman (<i>Lille</i>), Evrard (<i>Rob-Debré</i>), Romero (<i>IDM</i>), Oldfors (<i>Göteborg</i>)	Clémence HAU...	Jeune fille née le 29/07/1996: myopathie congénitale avec arthrogrypose, fente labiopalatine bilat., amyotrophie à prédominance proximale. Stigmates ECG d'une cardiomyopathie hypertrophique (BAV premier degré, QRS Hgauche). Vu à Saint Vincent Lille, et à Robert-Debré. 2 biopsie de muscle en 2000 et 2008: 10% de centralisation nucléaire, prédominance des fibres de type 1 lobulation anormale du réseau intermyofibrillaire tant des fibres 1 que 2. Hypothèse d'une myosinopathie ou d'une mutation TPM2. Une approche génétique (OMIM) croisant myopathie congénitale et fente labiopalatine sélectionne prioritairement 3 gènes: nébuline, RYR1 (exclu par analyses de J lunardi) et MHC2a... Une seule question vu la pression parentale: quelqu'un a-t-il une idée ?	Décalage entre la sévérité du tableau clinique et la discrétion des lésions musculaires. Les rétractions sont apparues secondairement et ce n'est donc pas une arthrogrypose. Une myosinopathie n'est toutefois pas exclue. L'association avec la fente palatine est peut-être une simple coïncidence.
Eymard (<i>IDM</i>), Richard (<i>Salpêtrière</i>)	...	Tableau de myopathie distale associée à une cardiomyopathie chez un patient d'origine moldave. Le début des troubles remonterait en fait à l'enfance (5 ans). Bilan étiologique standard négatif. Résolution diagnostique au niveau moléculaire.	Découverte d'une mutation du gène MYH7 (myosinopathie primaire). Rentre dans le cadre d'une myopathie distale de type LAING. NB : une mutation du gène codant la téléthonine (LGMD 2G) aurait pu être une option (cf. publication récente de Montsé Olivé chez une patiente moldave).