

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 25 juin 2009

Auditorium de l'Institut de Myologie, Paris

14h-17h

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Quijano-Roy (<i>Garches</i>), Leturcq (<i>Cochin</i>), Romero (<i>IDM</i>), Urtizbera (<i>Hendaye</i>), Santos, Evangelista (<i>Lisbonne</i>)	Vasc...	Female, age 4. Speech delay. Big calves, big tongue. Elevated CK (x 30). Myopathic changes on the first biopsy with normal immunostains. Normal brain IRM. Slow progression. Patchy alpha-DG stain on a second biopsy (Garches). Absence of alpha-DG (WB).	Alphadystroglycanopathie. Mutation gène POMT2
Cuisset (<i>Lille</i>), Quijano-Roy (<i>Garches</i>), Guicheney, Romero (<i>IDM</i>)	BERG...	Familial observation of 4 sibs with a pseudo-Emery-Dreifuss presentation. Original and consistent findings are found on muscle MRIs.	Pas de réponse tranchée quant au diagnostic. Hypothèse d'un EDMD type nesprin. Voire d'une mutation FLH1. ou alors, nouvelle entité.
Béhin , Claeys, Lombès (<i>IDM</i>)	...	Adult patients with mitochondrial myopathy with a relatively late-onset. Molecular analysis of nuclear mitochondrial genes gave the solution and expands the spectrum of the clinical phenotype.	Mutations du gène TK2 retrouvées dans deux familles avec des cas adultes (1 homozygote, 1 cas hétérozygote composé). Dans le premier cas, le début est clairement tardif. Originalité quant à l'âge de début et de la moindre sévérité de l'évolution.
Dunand , Kuntzer (<i>Lausanne</i>)		Suspicion of Inclusion-Body-Myopathy (IBM) in a male patient aged 75.	Découverte de 2 autres cas similaires dans la fratrie. Le diagnostic phénotypique fait très 'myosite' type IBM . L'hypothèse d'une maladie auto-immune avec susceptibilité familiale est plus plausible que celle d'une authentique

			affection mendélienne.
Toutain (Tours) , Fardeau (<i>IDM</i>), Lang (<i>Blois</i>)	...	Tibial myopathy in mother and son of early onset (childhood) with progressive worsening with very mild involvement of the thighs, pelvic girdle and trunk muscles, normal CK values , no obvious signs of dystrophy or rimmed vacuoles on muscle biopsy. Dilated cardiomyopathy, mild and with late onset in the mother, of early onset and fatal in 12 months in the son. 'Titinopathy' ? NB : familial hallux valgus.	Tableau de myopathie tibiale et cardiomyopathie. Pas d'hypothèse diagnostique supplémentaire très claire. Suggestions : tester MYH7, voire LMNA et/ou FHL1, puis si négatif, refaire biopsie de muscle après IRM.
Ferreiro , Fardeau, Claeys, Romero, Claeys (<i>IDM</i>)	Alt Jonat	Severe myopathy with a quite early onset in a boy.	Evolution très sévère en quelques années. Tableau de très grande dépendance et demande exprimée de soins palliatifs. Phénotype compatible avec une myopathie myofibrillaire . Regarder du côté du gène BAG3 récemment mis en cause dans des formes à début précoce.
Sabouraud (Reims) , Ferreiro (<i>IDM</i>), Dubourg (<i>Salpêtrière</i>)	Marina F...	Onset at 8 years of age with slow progressive. Proximal muscle weakness, elbow contractures and rigid spine. CK levels are normal. Normal heart function. Respiratory investigations within normal range (slight restrictive syndrome). EMG: distal axonal involvement in the LL. Biopsy: dystrophic pattern with normal WB. LMNA mutations negative. Muscle MRI shows a global wasting. COL6 deficiency is suspected. 5 years later, subsequent calcifications in the axillar area but without dermatological symptomatology.	Diagnostic de dermatomyosite retenu . Amélioration très significative sous stéroïdes. On n'a toutefois que 6 mois de recul. Un déficit en collagène VI surajouté n'est pas exclu. A suivre.
Solé , Ferrer, Martin-Négrier, Vital (<i>Bordeaux</i>)	...	65-year-old woman. Onset between âge 15 and âge 20. Femme de 65 ans. Distal weakness of the lower limbs. Subsequent proximal weakness. Slow progression. Late pharyngeal disturbances. Tendinous contractures. No heart disease. Myotonic discharges noted on EMG. Muscle biopsy : rimmed vacuoles..AD transmission (similar symptoms in her son).	Au vu des images, deux pistes à explorer en priorité : myopathie myofibrillaire et myopathie distale de type Laing (MYH7). Le fils serait à biopsier (?).
Salort-Campana , Attarian, De Sandre-Giovanelli, Pouget (<i>Marseille</i>)	...	Muscle hypertrophy in the lower limbs associated with mild elevation of CK. The clinical context (abnormal distribution of fatty tissue, normal muscle strength) led to the diagnosis.	Lipodystrophie partielle de type Dunnigan. Mutation retrouvée dans le gène LMNA. Laminopathie .
Urtizbera (Hendaye) , Espil-Taris, Vital, Martin-Négrier (<i>Bordeaux</i>), Leturcq	Edo...	Suspicion of early-onset dysferlin deficiency in a 15 year-old girl born to non-consanguineous parents. Discrepancies in the clinical presentation led to reevaluate the diagnosis.	Diminution incontestable du signal de la dysferline en immuno mais normal en WB. Dysferlinopathie secondaire probable. Rechercher du côté de la Calpaïne . Faire imagerie.

(Cochin)			
Poza , Lopez de Munain, Espinal (<i>San Sebastian</i>), Garcia-Bragado (Pamplona), Urtizberea (<i>Hendaye</i>)	SOC...	1 familial observation of a AD inherited distal myopathy associated with vocal cord paralysis (age of onset around 15, slow progression, myopathic changes). 1 similar sporadic case with less involvement in lower limbs.	Compatible avec le phénotype VCPDM . Rechercher une mutation dans le gène MATR-3 récemment mis en cause.
Chapon (<i>Caen</i>), Eymard (<i>IDM</i>)	PREUDH...	2 brothers, Remy and Gilbert. Clinical features consistent with IBM type inflammatory myopathy..	En fait, pas de signes à proprement parler inflammatoires sur la biopsie. Myopathie myofibrillaire ? Premières hypothèses 1/ Myotiline 2/ Zasp Faire microscopie électronique.
Laquerrière (<i>Rouen</i>), Marcorelles (<i>Brest</i>), Loget & Pasquier (<i>Rennes</i>)	...	Suspicion of congenital myasthenic syndrome in a girl deceased at 1 year of age. Many genes have been ruled out. ACTA1, RYR1, TPM2, TPM3, Rapsyne, AchR-E.	Au vu des images, rechercher une myopathie centronucléaire ou myotubulaire (dans ce dernier cas de figure, il faudrait imaginer une inactivation complète de l'X ou une translocation).
Laforêt (<i>IDM</i>)	...	Unusual metabolic disorder.	Amylopectinose (glycogénose de type IV).