

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 8 avril 2010

Auditorium, Institut de Myologie

14h-17h

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Eymard et al (<i>IDM, Paris</i>)		Patient, agriculteur de métier. Initialement considéré comme atteint d'une myopathie congénitale à cores. Les études moléculaires du gène RYR1 s'avèrent infructueuses. Plusieurs années plus tard, le diagnostic est réévalué, un syndrome myasthénique est suspecté.	Mutation du gène DOK-7. Syndrome myasthénique congénital
Chapon F. (<i>Caen</i>)	...	Père et 2 filles qui présentent sensiblement la même pathologie. Père 66 ans : pieds bots congénitaux, difficultés motrices dès l'enfance. Actuellement amyotrophie très importante, déficit moteur proximal des membres supérieurs et déficit proximal et distal des membres inférieurs. ROT tous abolis, aucun trouble sensitif, pas d'atteinte cardiaque ni respiratoire, EMG "plutôt neurogène", CPK normales, biopsie : à discuter. Myopathie ou atteinte neurogène neuronale?	Compatible avec une mutation du gène TPRV4 (lequel peut donner un CMT2C ou un syndrome scapulopéronier SMA-like). Se renseigner sur les laboratoires étrangers susceptibles de screener le gène.
Cuisset, Maurage, Rouaix (<i>Lille</i>)	Victor Br...	Enfant de 7 ans et demi. Episodes de myalgies et rhabdomyolyses (CPK : 2500 UI/l), gros mollets, IF et WB dystrophine, sarcoglycanes N, alpha DG hétérogène mais gène FKRP N, lésions dystrophiques sur le m, double bande de mérosine sur WB. Gène FHL1 ?	Pas de diagnostic : faire IRM cérébrale à la recherche d'une leucopathie comme marqueur de mérosinopathie primitive. Faire IF de la cavéoline 3, IF de la titine si possible. Pas d'avis sur la double bande de mérosine. Idem concernant l'hypothèse FHL1.

Urtizbera , Cobo (<i>Hendaye</i>) Bozogmehr, Karimi-Nejad (<i>Téhéran</i>), Richard (Salpêtrière)	...	Famille iranienne. Père et fille atteints. Déficit musculaire et tendance très rétractile (cervical rigid spine chez le père, équinisme majeur chez la fille). L'EMG du père plaide en faveur d'une corne antérieure. Pas d'atteinte cardiaque connue.	laminopathie
Authier (<i>Créteil</i>)	...	Observation associant une myosite nécrosante d'une lymphadénite, et d'un syndrome de Sjögren.	Discussion autour de l'unicité d'une telle association.
Mégarbané, Abadjian (<i>Beyrouth</i>), Urtizbera , Cobo (<i>Hendaye</i>)	...	Déficit musculaire sévère d'installation précoce. Ophthalmoplégie complète. Syndrome rétractile avec hyperlaxité distale. Pas de lésions spécifiques en histologie.	Pas de diagnostic pour l'instant. Une seconde biopsie musculaire à distance pourrait être utile.
Sébire, Tsanaclis (<i>Canada</i>), Urtizbera (<i>Hendaye</i>)	...	Encéphalopathie aiguë convulsivante avec quadriplégie résiduelle et CPK très élevées. Présence d'inclusions intranucléaires dans les fibres musculaires.	Compatible avec une ADEM. Aspects ultrastructuraux apparemment classiques dans les encéphalopathies virales (MF).
Pénisson-Besnier (Angers)	...	retour sur une forme très impressionnante de maladie de Pompe avec errance diagnostic initiale.	Maladie de Pompe. Actuellement traité par ERT mais trop tôt pour juger de l'efficacité.