

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du mercredi 24 novembre 2010

Amphithéâtre Hermès, Centre Acropolis, Nice

14h-17h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Eymard (<i>IDM</i>), Leturcq, Cossée (<i>Cochin</i>), Brais (<i>Montréal</i>), Béhin, Stojkovic, Laforêt (<i>IDM</i>), Bassez (<i>Créteil</i>), Laboratoire Risler	...	Deux frères présentent une myopathie distale débutant autour avant 30 ans. Un 3 ^{ème} patient développe un déficit pelvien évolutif à partir de la quarantaine. Tous trois ont un taux de CPK élevé.	Premiers patients étudiés par l'équipe de la Consultation de l'Institut de Myologie avec déficit en anoctamine 5 Pour info : Hicks et al Brain 2011: 134; 171-182
Juntas-Morales (<i>Montpellier</i>)		Patiente avec une atteinte distale des membres supérieurs évocatrice d'une IBM mais avec une biopsie typique de polymyosite (comme la courte série publiée par Dimitri el al de plusieurs cas parisiens)	
Chapon, Herlicoviez (<i>Caen</i>), Eymard (Institut de Myologie, Paris)	...	Solution d'un cas présenté au GEM février 2006. Patiente née en 1949, antécédents de poliomyélite avec séquelles. Déficit moteur des 4 membres (et facial ?) évoluant depuis 2000. BM FSH pas de diagnostic +. Biopsie musculaire : myopathie à bâtonnets forme adulte. Pas de gammopathie monoclonale, gène de l'alpha-actinine normal.	Myopathie FSH.
Dunand, Kuntzer (<i>Lausanne</i>)	...	Suite à dossier et fin (?). Intolérance à l'effort et amyotrophie quadricipitale.	Mutation RYR1 dans l'exon 43.

Mignard , Rivière, Scheebeli, Darcel, Randrianaivo (Réunion), Delisle (Toulouse), Lascols (Paris)	Laurent DO..	Suite à dossier du dernier GEM : épisode de rhabdomyolyse. Obésité et troubles endocriniens. Sans antécédents familiaux particuliers. Nombreuses études génétiques négatives jusqu'à la dernière...	Syndrome de Dunnigan prouvée par une mutation du gène LMNA.
Mignard (Réunion)	Maeva...	Calpainopathie primaire chez un frère et une sœur pré ou pauci-symptomatique. Problème de conseil génétique.	Mutation réunionnaise dans le gène de la calpaine (conseil génétique demandé).
Lacroix (Bicêtre), Risvegliato, Guglielmi (Hôpital Américain).	...	Myosite ou dystrophie ??? Patiente âgée de 41 ans sans antécédent personnel ou familiaux. Faiblesse proximale des membres inférieurs apparue progressivement depuis février 2010. Douleurs dorsales et cuisses à type de courbatures. En octobre, marche dandinante, déficit à 3 un peu asymétrique des psoas, quadriceps et ischio-jambiers ; muscles distaux et membres supérieurs normaux. ROT faibles aux MI. Pas de troubles sensitifs. CK754 UI/l, LDH 1172 UI/l. EMG myogène. Biopsie musculaire à discuter.	
Salort-Campana , Pellissier, Figarella-Branger, Pouget, Chabrol (Marseille)		Patient présentant un tableau de myopathie congénital à central cores associant un déficit musculaire axial et proximal avec rétractions musculaires, un retard mental, des signes d'irritation pyramidale et un syndrome restrictif. Les biologies moléculaires des gènes RYR1 et SEPN1 sont négatives.	Patient sans diagnostic actuellement. Du fait du tableau pathologique, il a été proposé l'étude de gène RYR1 sur transcrit (muscle) afin d'observer une probable forme récessive liée au gène RYR1. Pour info : Bevilacqua et al Neuropathology and Applied Neurobiology (2011), 37, 271–284
Delmont E , Sacconi S, Soriani MH Desnuelle C (Nice)		Une maladie rare, la S.L.A.	Maladie d'ANDERSEN avec mutation KCNJ2.