

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 3 février 2011

Auditorium, Institut de Myologie, Paris

14h-17h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Heitzmann, Kerdraon (Orléans), Romero, Olivé (IDM)	GAY... Den...	Suite à dossier (GEM février 2009). Biopsie d'un homme de 44 ans actuellement, Antillais en métropole depuis l'enfance, pour une élévation isolée des enzymes musculaires (4 à 6 x N) découverte avant mise sous Tahor (immédiatement interrompu) en 2004 et persistante plus de 4 ans après au moment de la biopsie. EMG normal. Bilan immunologique sans particularité.	Myopathie à inclusions cristalloïdes. Référence à une observation identique : Myopathy with tubulin-reactive crystallin inclusions. (<i>Neurology</i> 2001, groupe Bonilla, New York).
Béhin, Fardeau, Romero, Allamand (IDM), Richard (Salpé), Magot (Nantes), Pénisson-Besnier (Angers)	Mme Poul...	Suite à dossier (GEM 2010). Née en 1971. Tableau de myopathie congénitale (à cores, initialement). CPK normales. L'étude d'autres membres de la famille donne finalement la solution au niveau moléculaire. L'imagerie revue a posteriori est très évocatrice.	Collagénopathie VI confirmée sur les fibroblastes en culture et en biologie moléculaire (mutation faux-sens COL6A2)
Toutain (Tours)	...	Suite à dossier présenté en GEM (janvier 2010). Jeune fille de 13 ans avec des épisodes de grosse jambe douloureuse d'un côté initialement régressifs mais avec maintenant persistance d'une asymétrie entre les 2 côtés, associée à des CK à 10 – 12000.	Transmettrice DMD symptomatique. Mutation identifiée.
Pénisson-Besnier (Angers) Marcorelles (Brest), Furby (St Etienne)	...	Cas masculin d'apparence sporadique. Début clinique vers 30 a. Faiblesse et atrophie asymétrique prédominant aux membres inférieurs, de répartition proximo-distale, non	Le tableau clinique est très évocateur de myopathie FSH . Rediscuter le dossier avec les généticiens (peignage)

		rétractile. CK < 4 N	moléculaire ? études des allèles 4qA et 4qB).
Laforêt , Romero (<i>IDM</i>), Birouk (<i>Rabat, Maroc</i>)	Bouh...	patiente de 41 ans présentant une faiblesse musculaire proximale des 4 membres apparue dans l'enfance, sans cardiopathie. CPK a 3XN. Myopathie vacuolaire sur la biopsie.	Myopathie métabolique avec déficit en PFK et présentation clinique atypique.
Urtizbera , Cobo (<i>Hendaye</i>), Lopez De Munain, Poza (<i>San Sebastian</i>), Garcia-Bragado (<i>Pamplona</i>)	Benz..	Homme de 30 ans dont le tableau clinique associe un syndrome myopathique rétractile et des troubles bulbaires d'apparition secondaire (vers 20 ans). Histologie musculaire et EMG non concluants.	CMS-Dok7 peu probable (mais à éliminer par recherche spécifique d'un décrétement). Explorer également une mitochondrie et FLH1 et reprendre l'étude histologique (vacuoles bordées).
Poza (<i>San Sebastian</i>), Garcia-Bragado (<i>Pamplona</i>) Urtizbera , Cobo (<i>Hendaye</i>)	TAL...	Patiente de 70 ans. Début de difficultés musculaires vers 50 ans. Suspicion initiale de Steinert. Tests génétiques négatifs. Histologie musculaire et diagnostic sont à rediscuter.	Compatible avec une myopathie fibrillaire , plutôt de type myotilinopathie.
Eymard (<i>IDM</i>), Sternberg, Fournier (<i>Salpêtrière</i>) Laquerrière (<i>Rouen</i>)		Myotonie clinique avec silence électrique lors des contractures. Biopsie musculaire peu contributive.	Maladie de Brody (AR) confirmée en biologie moléculaire.