

# Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 7 avril 2011

Auditorium, Institut de Myologie, Paris

14h-17h00

## Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
<b>Streichenberger</b> , Gervais-Bernard, Vial (Lyon)	...	Femme de 37 ans présentant une sémiologie de déficit axial et des ceintures modéré, atrophie discrète des paravertébraux à l'imagerie et un EMG qui montre quelques averses pseudomyotoniques. Etude génétique PROMM négative. L'histologie musculaire est très particulière. Images en électronique à commenter.	Myopathie sarcotubulaire. Rechercher de principe une mutation dans le gène TRIM32 (Strasbourg).
<b>Chapon</b> (Caen), <b>Nadaj-Pakleza</b> , Letournel (Angers), Marcorelles (Brest), Richard (Paris)	MEZ...	Deux frères chacun suivis pour une myopathie des ceintures de début tardif (vers l'âge de 50 ans). CPK autour de 300-400 U/L. Myopathie vacuolaire sur la biopsie musculaire (vacuoles bordées). Pas de démence. Augmentation des gamma-GT mais pas des phosphatases alcalines.	Myopathie avec mutation identifiée dans le gène VCP. Les troubles de déglutition y sont toutefois assez inhabituels. Continuer l'enquête familiale.
<b>Eymard</b> (IDM)	...	observation d' « ophtalmoplégie » néonatale familiale identifiée sur le plan génétique. Association avec des rétractions articulaires distales. Transmission autosomique dominante.	CFEOM (congenital fibrosis of extraocular muscles). Mutation du gène KIF21A. La littérature ne signale pas d'association avec des rétractions distales.
<b>Salort-Campana</b> , Pellissier, Figarella-	...	Jeune femme d'origine tzigane présentant un tableau	Myopathie centronucléaire. Mutation homozygote autosomique

Branger, Pouget ( <i>Marseille</i> ), Biancanala ( <i>Strasbourg</i> )		myopathique évoluant depuis l'âge de 16 ans avec atteinte axiale au premier plan et syndrome restrictif. La biopsie musculaire conclue à une myopathie centronucléaire.	récessive dans le gène BIN-1 codant l'amphiphysine. Etude génétique familiale à compléter (parents).
<b>Mussini</b> , Joubert, Beneteau ( <i>Nantes</i> )		Myopathologie d'un décès in utero chez une femme atteinte de Maladie de Wilson : Rôle de la D-Penicillamine? Jeune femme traitée depuis l'enfance par D-Penicillamine pour une maladie de Wilson a mené trois grossesses dont les deux dernières finissent par une mort foetale in utero avec arthrogrypose. L'examen myopathologique du deuxième foetus démontre l'existence d'une atteinte probablement inflammatoire du muscle.	3 hypothèses : - (1) effet toxique de la D-penicillamine. – (2) Allo-immunisation – (3) les cellules inflammatoires seraient en fait des erythroblastes.
Goldenberg, Brasseur-Daubruy, Verspyck, <b>Laquerrière</b> ( <i>Rouen</i> )		IMG à 14 semaines et demie pour immobilisme foetal sévère et anasarque en 2007. Biométrie correspondant à un terme de 13 semaines. Récidive en 2011, IMG à 14 semaines et demie. Pas de diagnostic. Demande d'avis.	Arthrogrypose. Tester ACTA1 de principe. Si négatif, envisager une étude en CGH-array dans le cadre du PHRC national.
<b>Barnérias</b> , Desguerre ( <i>Necker</i> ), Bassez, Authier, Ghérardi ( <i>Créteil</i> )	Léa...	Jeune fille âgée de 10 ans, crampes et intolérance à l'effort, depuis quelques semaines, doit s'arrêter lorsqu'elle court, CK à 9188 UI/l. Aspect patchy du marquage cavéoline. Quelques marquages positives pour la série immunitaire.	Suspicion de cavéolinopathie. Faire Western Blot.