

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 23 juin 2011

Auditorium, Institut de Myologie, Paris

14h-17h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Fardeau (<i>IDM</i>), Nishino (<i>Japan</i>)	...	A case of megaconial myopathy solved 40 years later.	Mutations dans le gene CHKB récemment mis en cause par une équipe japonaise.
Olivé (<i>Barcelona</i>)	...	26 year old woman. Recent onset of muscle weakness with markedly elevated CK. Proximal weakness. All auto-antibodies are negative.	Myopathie autoimmune nécrosante ? versus processus dystrophique. Faire WB et refaire le marquage alpha-dystroglycane lequel est douteux. Une fois l'hypothèse dystrophique écartée, proposer un traitement encore plus agressif (plasmaphèreses, etc).
Cuisset, Krivosic, Maurage, Petit (<i>Lille</i>), Carpentier (<i>Villeneuve d'Ascq</i>)	Camille PET...	Camille Pet...(31/05/2004), myopathie congénitale classique cliniquement (début néonatal, pieds bots congénitaux), première biopsie m à 3 mois: microscopie optique normale, rares bavures de la strie Z; 2ème biopsie le 2/02/2011 à 6 ans: atrophie globale des fibres, regroupement neurogène. Dans la famille, tante maternelle, Nathalie WRO... (7/11/1974), et oncle maternel, Nicolas WRO..., (07/02/1985) présentant une myopathie histologiquement à central core, avec sensibilité associée à l'hyperthermie maligne (caféine et halothane, Pr Renée Krivosic) mais bio mol du gène RYR1 négative, y	Documenter les autres cas de la famille et notamment de la mère (si transmettrice obligatoire).

		compris jusqu'à l'étude des transcrits musculaires pour madame WRO... L'aspect chez Camille sentant la multicore, malgré l'absence de sévérité clinique, j'aurais envie de tester le gène SEPN1... Appel au peuple pour avis... (NB: IF desmine normale).	
Urtizbera , Cobo (<i>Hendaye</i>), Barcena (<i>Bilbao</i>), Garcia-Bragado (<i>Pampelune</i>)	...	3 sisters suffering from severe scoliosis, rigid spine, muscle weakness and respiratory insufficiency. Muscle biopsy shows minimal findings. Could it be a selenopathy ?	Sélénopathie probable. Alternativement, myopathie AR à cores lié à RYR1. Tester SEPN1 de principe.
Zagnoli , Marcorelles (<i>Brest</i>)	...	3 brothers with inclusion-body myopathy or myositis.	h-IBM pas complètement exclu. Forme familiale de s-IBM très peu probable. Attendre le résultat de GNE avant d'envisager d'autres hypothèses
Amaroff , Bellance (<i>Fort-de-France</i>)	...	Girl. Asymmetrical facial and shoulder weakness. FSHD suspected but not proven molecularly. Muscle biopsy to review	Laminopathie inflammatoire probable (cf. publication jamonaise récente). FSHD2 comme aletnative.
Béhin (<i>IDM</i>), Khadilkar (<i>Mumbai</i>), Urtizbera (<i>Hendaye</i>) Krahn (<i>Marseille</i>)	...	Suite à dossier : Indian male patient, aged 25. Onset age 19. Rapid progression and marked wasting of both legs. Almost WCB by now. Dysferlin reduced in WB. Re-assessed in Paris (2010). Now elucidated at the molecular level.	Mutations heterozygotes dans le gene GNE.