

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du samedi 5 novembre 2011

Journées Annuelles de la Société Française de Myologie, CHU Angers

10h00-12h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
Pénisson-Besnier , Klein (<i>Angers</i>)	...	Steppage vers 65 ans, déficit sélectif des tibiaux antérieurs, CK normales, lésions histologiques complexes. Aspects de core-likes. Prédominance des fibres de type I. CMT documentée chez sa fille. EMG myogène.	Explorer la possibilité d'une myosinopathie (tester les anticorps anti-myosine). Alternativement, VCP pourrait être envisager de même que ZASP.
Béhin , Romero (<i>Paris</i>)	PORR.. Estrella	Myopathie axiale avec des troubles retrouvées dans l'enfance a posteriori. Aspect floride de matériel au trichrome.	Myopathie à bâtonnets. Mutation retrouvée dans le gène TPM2.
Mignard , Tournebize, Charlin (<i>Ile de la Réunion</i>)	CUV...	Patient de 33 ans suivi depuis 4 ans. Tableau initial de paralysie faciale et oculomotrice, faiblesse musculaire diffuse et axiale (tête tombante). Pas de décrétement à l'EMG. Anticorps RAch négatifs. VNI en cours. Thymectomie sans effet.	Myasthénie auto-immune à MuSK +. Importance des signes bulbaires. Illustre bien qu'il faut penser à MusK quand la clinique est compatible et ce malgré l'absence de décrétement.
Mignard , Roelens (<i>Ile de la Réunion</i>)	Sylvie COR...	Troubles de la marche et de l'équilibre. Faiblesse des muscles distaux des MI. Déficit faiblesse scapulaire. Père et fils sont également atteints. EMG neurogène. Quelles hypothèses ?	Rechercher de principe une myopathie FSH en biologie moléculaire. Récupérer des photos du visage.
Péréon , Mussini, Magot, David (<i>Nantes</i>), Ferrer, Vital, Coquet (<i>Bordeaux</i>),	...	Observation solutionnée d'une famille d'une myopathie récessive liée à l'X. Deux frères avec un tableau déficitaire modéré débutant dans l'enfance mais très peu évolutif. Pas de	Myopathie autophagique liée à l'X (XMEA). Mutation retrouvée dans le gène VMA21.

Urtizberea (<i>Hendaye</i>)		retard mental ni atteinte cardiaque. Biopsie faite à Nantes révèle des micro-vacuoles et des dépôts insolites de complément (C9).	
Chapon, Macro, Schaeffer, Ribeiro (<i>Caen</i>)		Patiente de 60 ans, présentant un déficit facial inférieur bilatéral, avec un V3 gauche, un déficit axial et proximal des 4 membres, un aspect de myosite sur la biopsie et une lymphocytose lymphocytes à grains NK. Le tout résistant aux traitements immunosuppresseurs. Etiologie du déficit moteur? Lien entre les pathologies? Thérapeutique?	Pas de diagnostic plus précis pour l'instant. Suggestion d'une biopsie d'un muscle du menton pour voir si on retrouve des infiltrats inflammatoires. Vérifier l'hypothèse d'un VIH.
Cuisset, Maurage, Moerman (<i>Lille</i>) Stojkovic, Richard, Bonne (<i>Paris</i>)	Pierre R...	Garçon de 11 ans. A partir de 4 ans, marche myopathique, avec pseudohypertrophie des mollets et CPK normales. La biopsie à 6 ans montrait surtout un immunomarquage affaibli pour l'alpha- DG, normal pour dystrophine, sarcoglycanes, mérosine et émerine. Marquage irrégulier de l'alpha-dystroglycane. Notion d'un grand-père maternel, Monsieur Daniel C..., (observation présentée par Tanya Stojkovic) présentant une myopathie avec cardiomyopathie hypertrophique. Pour Pierre, gènes FKRP et MYH7 normaux. La mise en relation de l'observation des deux patients a permis la résolution du diagnostic au niveau moléculaire.	Myopathie liée à l'X avec mutation dans le gène FHL1.
Urtizberea, Cobo (<i>Hendaye</i>), Vital, Martin-Négrier, Ferrer, Solé (<i>Bordeaux</i>), Krahn (<i>Marseille</i>)	FIN...	Syndrome camptocormique d'apparition tardive chez un patient de 80 ans. Mutations FSH, CAPN3 et GNE éliminées en biologie moléculaire. Préservation du quadriceps. Diagnostics alternatifs ? Cas non résolu à ce jour.	Recherche une DM2 de principe et peut-être aussi un Pompe. Transférer du muscle de Bordeaux à Créteil pour recherche de foci DM2.
Urtizberea, Cobo (<i>Hendaye</i>), Romero (<i>Paris</i>).	TAL...- ANN...	Myopathie des ceintures et atteinte respiratoire. Forme familiale. Diagnostic résolu.	Calpainopathie prouvée en biologie moléculaire. Atypique par la précocité de l'atteinte chez 2 enfants. Atteinte respiratoire assez inhabituelle. Phénomène de pseudo-dominance.