

## Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 9 février 2012

Auditorium, Institut de Myologie, Hôpital de la Salpêtrière, Paris

### Résumé des observations (avec commentaires)

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic Retenu et/ou commentaires
<b>Pénisson-Besnier</b> (Angers), Ferrer (Bordeaux), Leturcq (Cochin), Eymard (IDM)	...	Forme familiale de myopathie récemment élucidée au niveau moléculaire. Suspicion de dysferlinopathie. Signes neuropathiques. Quelques dépôts amyloïdes.	Anoctaminopathie prouvée en biologie moléculaire. Les signes sensitifs n'ont pas été rapportés jusqu'ici.
<b>Chapon, Leroy</b> (Caen)		Femme 43 ans étiquetée myopathie congénitale depuis l'adolescence devant un déficit axial (cyphose). "Contractures" musculaires lors de l'activité répétée sans anomalies EMG. Arthrodèse vertébrale étagée. Examen : déficit axial, amyotrophie distale MI. Scanner des membres : pas d'atrophie. Biopsie : atrophie des fibres 1.	Très évocateur de syndrome de Brody. Rechercher mutations dans SERCA1. Il reste toutefois des atypies (pathologie rachidienne).
<b>Chapon</b> (Caen), Allamand, Richard (Paris)		Femme 33 ans, anomalies néonatales : rétractions niveau pieds. difficultés à la marche dans l'enfance et l'adolescence mais stabilité. Depuis 10 ans aggravation progressive. Examen : déficit proximal et distal MI, hyperlaxité discrète MS. CPK : 155. Biopsie musculaire : aspect de dystrophie, laminine B1 : marquage faible et irrégulier; mérosine, sarcoglycanes normaux. Biopsie cutanée : sécrétion très réduite du collagène 6 et rétention intra-cellulaire. Pas de mutation dans les gènes des chaînes de collagène 6.	L'atteinte musculaire est très sélective (cf. imagerie des membres inférieurs, atteinte TA et jumeau interne). Refaire EMG et envisager une seconde biopsie dans un territoire plus atteint.
<b>Bedat-Millet, Jardin, Laquerrière</b> (Rouen), Béhin, Stojkovic, Maisonobe (Paris)	....	Patient de 50 ans, parésie faciale et brachiale évoluant depuis trois ans sans diagnostic malgré deux biopsies musculaires. Atrophie linguale. Tableau pseudo-SLA. Contexte de	Late-onset nemaline myopathy peu probable (est habituellement associée une gammopathie IgG). Hypothèse auto-immune probable. Faire néanmoins de l'électronique sur

		gammopathie monoclonale à IgM. Discrète amélioration sous corticoïdes. Pour mémoire, lésions de MMF.	les zones très remaniées et tester les anticorps anti-actine.
<b>Manel</b> , Streichenberger, Desportes ( <i>Lyon</i> ), Richard ( <i>Salpêtrière</i> )	...	Garçon né en 2006, d'origine malgache, parents non apparentés. Hypotonie congénitale avec ptosis, troubles de déglutitions et insuffisance respiratoire. EMG à 20 mois : absence d'arguments pour une atteinte de la jonction neuromusculaire, signes myogènes en deltoïde. CPK normaux Marche acquise à 20 mois. Scoliose traitée par corset. Biopsie muscle et bilans moléculaires négatifs. Mère enceinte. Nombreux gènes testés sans mutations retrouvées.	Le diagnostic de myopathie congénitale reste probable. Tester TPM2 à Grenoble.
<b>Guyot</b> , Bellance ( <i>Fort de France</i> )	...	Myopathie congénitale. Arthrodèse vertébrale. Conséquences esthétiques. Questionnement en cours sur l'indication d'une reconstruction mammaire.	Avis à demander à chirurgien plasticien (Necker ?) en évaluant bien au préalable le risque respiratoire et donc anesthésique.
<b>Urtizbera</b> , Cobo ( <i>Hendaye</i> ), Sankhyan, Gullati ( <i>New Delhi</i> )	...	Patient avec phénotype 'ceintures'. Premier bilan négatif. Revue 3 ans après avoir été perdue de vue avec un phénotype plus parlant. Décrément franc retrouvé sur deuxième EMG. Réponse partielle aux anticholinestérases.	Limb girdle myasthenia typique. L'origine auto-immune paraît la plus plausible. La frontière avec les CMS est néanmoins ténue.
<b>Maisonobe</b> , Benveniste ( <i>Salpêtrière</i> )	Moh...F	Patient de 51 ans, ouvrier sur marteau piqueur avec déficit moteur asymétrique distal MI, steppage puis « pseudo radial » aux membres supérieurs lentement évolutif, quadriceps préservé, avec une première BM « polymyosite », une 2 <sup>e</sup> biopsie « myosite à inclusions » et une 3 <sup>e</sup> biopsie avec des images curieuses... résistance au traitement immunosuppresseur... discussion nosologique, histopathologique (++) et thérapeutique éventuelle...	Myosite à inclusions atypiques. Résultats de l'étude GNE en attente.
<b>Salort-Campana</b> , Figarella-Branger, Maues de Paula, Pouget ( <i>Marseille</i> ), Leturcq ( <i>Cochin</i> )		Patient présentant à 42 ans une amyotrophie unilatérale, puis bilatérale d'un biceps. A 52 ans, apparition progressif d'un déficit proximal des membres inférieurs. HyperCKémie à 1500 à 2000. La biopsie musculaire montre des lésions de dystrophie musculaire. La biologie moléculaire de la FSH est négative. La solution moléculaire est trouvée à 63 ans	Anoetaminopathie.
<b>Urtizbera</b> , Cobo ( <i>Hendaye</i> ), Ferrer, Solé, Vital ( <i>Bordeaux</i> ) Carlier & Carlier ( <i>IDM</i> )	HALB Soph.	Fatigabilité dans l'enfance. Exacerbée après la naissance du premier enfant. EMG : aspects mixtes (polyneuropathie axonale ?). CK très peu élevées. Découverte d'une myopathie de McArdle sur la biopsie musculaire. Confirmée en biologie moléculaire. Dysphonie ++. Quelques atypies cliniques.	McArdle indiscutable et possible pathologie associée (documenter la polyneuropathie axonale).

<b>Bassez, Hosseini (Créteil), Urtizbera (Hendaye)</b>	AL-RAS...	Patient koweïti de 25 ans sans antécédents familiaux. Début à l'adolescence. Evolution assez rapide. Marche très dandinante et signe du tabouret +++. CK normales. Biopsie musculaire (deltoïde) peu contributive. Atteinte sélective du sartorius en imagerie. Anomalies de la jonction NM à l'EMG avec décrétement significatif et potentialisation à 500%.	Syndrome myasthénique pré-synaptique. Les anticorps pour un Lambert-Eaton auto-immun sont négatifs. Tester l'effet de la 3-4 DAP. Ne pas écarter l'hypothèse d'un CMS de révélation tardive.
--	-----------	---	--

**Appel à collaboration :**

Un essai international par stéroïdes doit se mettre en place pour les dystrophies musculaires avec déficit en FKRP.  
Plus de renseignements auprès du Dr. Claudia MITCHELL (<http://www.lgmd2ifund.org>). [claudiam@lgmd2ifund.org](mailto:claudiam@lgmd2ifund.org) (le Dr. Mitchell est francophone).