

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 12 avril 2012

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

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et/ou commentaires
Mignard , Rivière, (<i>Réunion</i>), Leturcq (<i>Cochin</i>), Delisle (<i>Toulouse</i>)	DAN...	Hépatite automimmune. Troubles moteurs associés. Suspicion de myosite ?..	Tester les anticorps HLA de classe I sur la biopsie. Il existe autant d'arguments contre que pour en faveur d'une myosite à inclusions. Faire préciser les symptômes au niveau des membres supérieurs (atteinte des m. palmaires ? asymétrie ? compléter l'imagerie ou récupérer les images des jambes (non dispo le jour du GEM) pour préciser l'attente distale notée cliniquement.
Mignard , Jacquemont, Fernandez (<i>Réunion</i>), Leturcq (<i>Cochin</i>)	HAD Badir...	Retard psychomoteur. Aspect neurogène et myogène sur la biopsie musculaire.	Récupérer ou faire un EMG dans l'hypothèse d'une SMA pseudomyopathique. Faire de l'électronique sur quelques lésions atypiques sur les oxydatives.
Renouil , Jacquemont, Mignard, Boué, Trommsdorff (<i>Réunion</i>)	Mel... et Op...LE	Deux sœurs habitant l'île de la Réunion. Tableau clinique compatible avec une dystrophie musculaire des ceintures. Retard mental léger et PC limite. Biopsie musculaire : dystrophie avec immunomarquages et WB normaux. Comment aller plus loin ?	Regarder du côté des nouveaux gènes de DMC récemment décrits. ApoE3 à étudier pour documenter un éventuel trouble de la glycosylation.
Urtizberrea , Cobo (<i>Hendaye</i>), Barcena (<i>Bilbao</i>), Richard (<i>Salpêtrière</i>) (vers 15h00)	Rivadu...	Suite à dossier. 2 sœurs atteintes, myopathie avec insuffisance respiratoire précoce. Elucidation au niveau moléculaire..	2 mutations dans le gène SEPN1 confirmant le diagnostic de RSMD. Les cores visibles sur la biopsie musculaire sont anormalement circonscrits. Vérifier si troubles de la voix.
Urtizberrea , Cobo (<i>Hendaye</i>), Al-Aqeel, Bastaki (<i>Koweït</i>)	Daoud MAL...	Forme familiale d'une myopathie non spécifique et d'une insuffisance respiratoire sévère. Confirmation récente au niveau moléculaire.	Mutation homozygote du gène SEPN1 (déjà rapportée dans la littérature).
Mussini , Magot, Mercier, David, Barbarot	...	Un jeune garçon est suivi en Dermatologie depuis plusieurs années pour une "généodermatose" avec poïkilodermie	Syndrome autosomique dominant déjà décrit une équipe sud-africaine, sans que le gène ait été identifiée. Une observation

(Nantes)		extensive . Le diagnostic de Rothmund-Thomson a été exclu. A 8 ans apparaît un déficit myopathique débutant et prédominant sur les segments distaux des membres inférieurs. Une biopsie cutané-musculaire révèle des anomalies importantes de la trame élastique cutanée et une infiltration adipocytaire musculaire. Une famille sud africaine présentant la même anomalie a été décrite.	marseillaise pourrait s'en rapprocher.
Ferrer , Solé, Martin-Négrier, Vital (Bordeaux), Cobo, Urtizbera (Hendaye)	SOUC...	Homme de 61 ans. Début dans l'enfance. Phénotype 'ceintures'. Evolution très lente. Cardiomyopathie dilatée. Epidermolyse familiale. Anomalies mitochondriales sur la biopsie musculaire. Etiologie ? FSH : 10 unités.	Attendre les résultats du Western Blot (dystrophine et alpha-DG notamment). Faire un scanner musculaire. Le caractère primitif ou secondaire des lésions mitochondriales n'est pas tranché à ce stade. Reprendre l'étude FSHD avec étude allèle 4qA161.
Barnérias , Desguerre (Necker), Missote (Nouméa), Urtizbera (Hendaye), Estournet (Garches)	MALAV...	Enfant calédonien. Amyotrophie distale revue et corrigée cinq ans plus tard.	Dystrophie neuroaxonale infantile avec mutations retrouvées dans le gène causal (PLA2G6).
Barnérias , Desguerre (Necker), Authier, Bassez (Créteil), Leturcq (Cochin)	BOUKHA...	Enfant de 3 ans. A 7 mois régression motrice, hypotonie, amyotrophie, CK normales, dystrophie musculaire ?	Refaire un WB sur un autre bloc ? considérer qu'il s'agit d'une DMC mérosine positive jusqu'à preuve du contraire ? Pathologie de réanimation est exclue.
Cuisset , Maurage, Petit (Lille), Oldfors (Goetheborg), Dessirier, Hiriart (Cambrai), Quijano-Roy (Garches), Allamand, Richard (Salpêtrière)	Clémence H.	Enfant née le 29/07/2006, myopathie ayant débuté vers 3 ans, avec rétractions articulaires proximales, hyperlaxité distale, amyotrophie très marquée, association à une fente nasio-labiale bilatérale. Biopsie m: légère prédominance fibres type 1. CPK mdérément élevés à 600 UI/l. Gènes RYR1, MYH7 normaux. IF Col6A sur fibroblastes qualitativement anormale. Elucidation récente au niveau moléculaire.	Mutation du gène LMNA. Laminopathie.
Lacroix , Cauquil, Théaudin, Adam (Bicêtre)	...	Homme de 49 ans. né en 1963, Tableau de déficit moteur progressif proximal asymétrique des 4 membres, évoluant depuis 2 ans. CK normales. Biopsie de muscle à discuter.	Possible myosite à inclusions.
Lacroix , Cauquil, Théaudin, Adam (Bicêtre)	...	Homme de 58 ans. Troubles de la marche d'installation progressive depuis 10 ans : dérobement MI gauche puis déficit proximal (escalier, se relever de la position assise) et amyotrophie des quadriceps. Discuter la biopsie musculaire.	Possible myosite à inclusions.