

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 28 juin 2012

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

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et/ou commentaires
Silva (<i>Sao Paolo, Brésil</i>)		X-linked myopathy of unknown origin.	Débat entre Danon (étudier le marquage LAMP2 sur la biopsie) et une XMEA (myopathie avec excès d'autophagie).
Botez (<i>Montréal, Canada</i>)		41 ans. Camionneur. Canadien-française, déficit proximal.	Anoctaminopathie probable. Screener le gène en première intention.
Barnérias , Desguerre (<i>Necker</i>), Romero (<i>IDM, Paris</i>), Héron (<i>Salpêtrière</i>), Urtizberea (<i>Hendaye</i>)	Maxence B...	Myopathie et atteinte sensorielle. Pas de diagnostic à ce jour.	Débat entre les tenants d'une théorie uniciste et ceux évoquant un 'double trouble'. Screener de principe TMP2 et TMP3 du fait des images compatibles avec 'cap disease'. Reprendre les données de la CGH-array pour analyse plus fine. Pas d'indication formelle à de l'exome-sequencing pour l'instant.
Magot , Mussini, Péréon (<i>Nantes</i>)	Ric D, né en 1964...	Patient de 47 ans présente depuis 2005 des myalgies à l'effort d'aggravation progressive avec apparition début 2006 d'un déficit moteur MI et MS sélectif, amyotrophiant et asymétrique. CPK: entre 500 et 900 UI/l. FSH négatif. BM 2006: dystrophie, avec accumulation de bâtonnets sur le trichrome non confirmée en microscopie électronique.	Plutôt pseudo-rods (sans plus d'explication alternative). L'histoire clinique et l'imagerie musculaire serait en faveur d'une anoctaminopathie. Screener le gène ANO5 en première intention.
Cuisset , Maurage, Tiffereau (<i>Lille</i>), Bérout (<i>Marseille</i>)	BLA Anthony	22 ans: début vers 6 ans avec déficit des ceintures modéré, intolérance à l'effort, CPK 500-2500, pas de rétraction, hyperlaxité articulaire distale. Biopsie musculaire en 2003: fibrose endomysiale, pas de nécrose-régénération, IF: marquage nég pour mérosine, diminué pour alpha-DG. Gène FKRP N, gène LAMA2 d'interprétation complexe, a priori non muté. Avis génétique incitant à étudier les gènes des alpha-DGpathies, mais évolution favorable. Pas d'atteinte centrale.	Présentation DMC sans atteinte centrale confirmée. Compte tenu du déficit en mérosine et en alpha DG, de la normalité du gène FKRP, étude du gène de la Fukutine à réaliser de principe.