

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du mercredi 14 novembre 2012

Journées de la SFM, World Trade Center, Grenoble, 13h30-15h30

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et/ou commentaires
Behin , Romero, Wahbi, Fardeau (<i>Institut de Myologie</i>)	TAUB...	Cas résolu de myopathie familiale autosomique récessive.	Myopathie mégaconiale typique sur la biopsie musculaire. Mutation homozygote du gène CHKB.
Petiot , Streichenberger, Ollagnon (<i>Lyon</i>), Cobo, Urtizbera (<i>Hendaye</i>)	PELL... MO	Myopathie distale autosomique dominante. Coexistence de deux groupes phénotypiques distincts. Impasse au niveau moléculaire.	Vérifier de principe si alpha-B cristalline et myosine ont été formellement éliminées. Refaire de l'exome en se concentrant sur une ou l'autre branche de la famille.
Boutte , Lagrange, Mezin, Labarre-Vila (<i>Grenoble</i>).		Cas non résolu de myopathie familiale. Mère : myopathie des ceintures de début tardif. Fils : intolérance à l'effort avec élévation chronique des CPK à 1000 UI/L.	Très ouvert à ce stade. Proposition d'exome ou de puce ADN dédiée.
Lagrange , Mezin, Lestra, Boutte, Vercueil (<i>Grenoble</i>).		CPK élevées chez une femme de 39 ans suivies depuis l'âge de ses 2 ans pour une épilepsie pharmacorésistante, ou « l'IRM cérébrale au secours du muscle »	Muscle-Eye-Brain disease. Confirmée par la mise en évidence de 2 mutations POMGnT1
Streichenberg , Manel (<i>Lyon</i>)	Emilie BOUCH...	Myopathie inflammatoire ou dystrophie musculaire ? CPK élevés. Tableau déficitaire précoce. Surexpression HLA classe I. Positivité SRP. Dot-blot négatif.	Tableau plutôt en faveur d'une atteinte inflammatoire. Traitement d'épreuve recommandé.
Urtizbera , Cobo (<i>Hendaye</i>), Uro-Coste , Arne-Bes (<i>Toulouse</i>), Nectoux, Leturcq (<i>Cochin</i>)	DELAC...	Cas isolé de myopathie des ceintures. Résolution du diagnostic par étude exome entier.	LGMD 2H. 2 mutations dans le gène TRIM32. Pas d'aspects évocateurs de myopathie sarcotubulaire associée.
Vial , Streichenberg (<i>Lyon</i>)	...	Cas de myopathie congénitale. Aspects compatibles avec une myopathie sarcotubulaire. Etude TRIM32 négative.	Myopathie sarcotubulaire. Reprendre l'étude TRIM32 pour s'assurer qu'elle soit exhaustive.

Urtizberea (<i>Hendaye</i>), Péréon (<i>Nantes</i>) Mégarbané (<i>Beyrouth</i>)	DAME...	Surdit� et atteinte de la corne ant�rieure chez un fr�re et une s�eur.	Syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere. Mutation homozygote dans le g�ne hRTF3.
Eymard , Stojkovic, Dubourg, Maisonobe, Romero (<i>Salp�tri�re</i>)		Tableau d'une atteinte musculaire bulbo-faciale et distale �volutive s'installant � l'�ge de 30 ans. EMG myopathique.	Tr�s ouvert � ce stade. Myopathie cong�nitale rare avec anomalie de l'expression des myosines versus myopathie avec accumulation de glycog�ne.
Toutain , Lagrue, Bergemer, De Courtivron, Gignoux, Cantagrel (Tours)	Emm..NSH	5 ans, <i>DMC non �tiquet�e</i> : hypotonie n�onatale, d�ficit cervical marqu�, station acquise � 4 ans 1/2, peut tenir sa t�te quelques minutes, insuffisance respiratoire s�v�re avec VNI, scoliose 50�. BM: HES, Gomori, PAS, rouge soudan, oxydatives tous normaux, marquages sarcoglycan, b�ta dystroglycan, m�rosine, dysferline, cav�oline normaux, western blot alpha sarco, gamma sarco, dysferline, calpaine, alpha dystroglycan normal Pas de mutation dans LMNA (s�quen�age et MLPA).	Pas de diagnostic alternatif. Refaire une biopsie musculaire ? Faire un buvard maltase acide de principe. Tester FKRP de principe.