

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 14 février 2013

Auditorium, Institut de Myologie, Paris, 14h00-17h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et/ou commentaires
Chapon , Simon, Leroy (<i>Caen</i>), Dubourg (<i>Le Havre et Paris</i>), Eymard (<i>Paris</i>)	...	<i>Myopathie vacuolaire liée à l'X ou AR</i> . 2 frères et un petit cousin du côté maternel atteints. Début vers 40 ans, atteinte des membres inférieurs, proximale loge postérieure des cuisses et déficit axial. Evolution vers fauteuil roulant vers 60 ans. Atteinte respiratoire restrictive. Pas de cardiopathie. Pas de troubles de la déglutition. Formule un peu dystrophique chez le cousin. CPK < 400, maltase acide normale, biopsie musculaire : vacuoles, dépôts C5B9. GNE neg. (anomalie intronique à vérifier), VCP (P. Richard), myotiline (B. Udd). ANO5 négatif.	Très évocateur de myopathie myofibrillaire (gènes alternatifs : DES, puis ZASP, filamine C). Représenter la microscopie électronique. Vérifier le statut des deux mères (clinique et IRM musculaire pour détecter d'éventuelles lésions infra-cliniques).
Cuisset , Maurage, Soto-Ares (<i>Lille</i>), Dolhem (<i>Saint Quentin</i>)	Sacha S... DDN : 6/10/2011.	Hypotonie à début infantile précoce, CPK 700-900 UI/l, hyperlaxité distale, mais biopsie musculaire n'évoquant pas une DMC: sur 5-10% des fibres m, présence d'une ou plusieurs inclusions hyalines et éosinophiles, négatives pour le PAS marquant la phosphatase acide et faiblement la myotiline, totalement négative pour la desmine. En périphérie des inclusions, matériel granuleux basophile sur l'HE, le marquage de la desmine paraissant renforcé. L'IRM cérébrale, demandée du fait d'une monoparésie du MSD, révèle une polymicrogyrie fronto-pariéto-insulaire droite. Myopathie myofibrillaire?"	Biopsie musculaire pour partie artéfactée. Remonter les oxydatives. Refaire de l'électronique sur les vacuoles et aussi sur les noyaux. Une myopathie myofibrillaire paraît inédite à cet âge si précoce. Comment intégrer l'anomalie de structure cérébrale ? ou double-trouble ?
Rivier (<i>Montpellier</i>), Cancès, Uro-Coste (<i>Toulouse</i>)	...	Hypotonie néonatale. Hyperlaxité majeure. Anomalies de sécrétion du collagène dans les fibroblastes. Cyphoscoliose précoce et impressionnante. Pas d'anomalies osseuses. Maladie de surcharge a priori éliminée. Pas de mutations des gènes COL6. Quelles alternatives diagnostiques ?	Forme frontière entre DMC et Ehler-Danlos. Explorer gènes alternatifs (TGF-beta, tenascine, PLOD1 ...). Revoir les travaux de C. Bönneman. Prévoir microscopie électronique en coupe longitudinale.
Maisonobe , Béhin, Laforêt, Malfatti, Romero (<i>IDM, Paris</i>)		Malaise en Malaisie... Femme 27 ans, hyperactive. Myalgies, fièvre et AEG au retour d'un séjour-vacances en Malaisie. CK élevées, EMG myogène. Lésions toxoplasmose-like sur la biopsie.	Myosite parasitaire (à sarcocystes).

		Caractère épidémique (recensé par le CDC d'Atlanta). Déjections opossums incriminés.	
Authier , Bassez, Lefaucheur, Aouizerate (<i>Créteil</i>) Richard, De Becdelièvre (<i>Salpêtrière</i>)		Famille d'origine égyptienne. Sur 3 générations, déficit scapulopéronier lentement évolutif. Aspects neurogènes sur la biopsie musculaire. EMG en faveur d'une corne antérieure. Syndrome de Stark-Kaeser ?	Tester TRPV4 en priorité (labo Philippe Latour à Lyon).
Romero (IDM), Baumann, Servais (<i>Robert Debré</i>)	...	Tableau d'arthrogrypose. Sur la biopsie, on ne voit que des fuseaux neuromusculaires ou presque.	Myopathie avec excès de fuseaux neuromusculaires. Rechercher mutation du gène HRAS.
Salort-Campana , Grapperon, Attarian, Maues de Paula, Figarella-Branger, Pouget (<i>Marseille</i>), Udd (<i>Finlande</i>)		Elucidation au niveau moléculaire d'une famille tri-générationnelle de syndrome de Stark-Kaeser. Pas d'atteinte cardiaque. Prédominance masculine nette. Lésions de type myofibrillaire sur la biopsie musculaire.	Myotilinopathie. (NB : famille différente des cas de publiés par G. Serratrice et J. Pouget dans la Revue Neurologique.
Streichenberger , Vial (<i>Lyon</i>), Stojkovic, Romero (<i>IDM</i>)	.Gérard ASS...	Patient né en 1954, sans antécédent familial, peu sportif, difficulté au sport à l'école. Déficit des ceintures depuis l'âge de 40 ans avec enraidissement et douleurs s'accroissant très fortement ces dernières années, avec essoufflement. CPK : 4xN. TDM : atrophie complète des soléaires et dégénérescence graisseuse des muscles de MI. Cardiomyopathie dilatée mise en évidence plus tardivement (2009). Deux BM (Lyon 2006 puis Paris 2011) qui montrent des lésions originales. Diagnostic non fait. Surdit� bilatérale (?).	Microinclusions diffuses associées à des vacuoles. Aspects inédits. Nouvelle entité ? Prévoir études en micro-dissection.
Béhin , Romero, Eymard (<i>IDM</i>), Maisonobe (<i>Salpêtrière</i>)	...	Premier épisode avec signes cutanés et musculaires compatibles avec dermatomyosite. Après traitement énergique (métho, corticoïdes...) amélioration importante. Persistance d'un déficit. Revue à distance. 2ème biopsie avec aspects dystrophiques nettes. Cliniquement, on évoque une FSH. Biologie moléculaire positive (8 unités répétées)	Association fortuite FSH et DM (double-trouble). Ou poussée évolutive d'une FSH. Essayer de récupérer les images de la première biopsie (CHU Amiens).
Urtizbera (<i>Hendaye</i>) Rosa, Dubrovsky, Taratuto (<i>Argentine</i>)	Familia AND...	Myopathie distale dans une famille argentine. Prédominance sur les membres inférieurs. Apparition secondaire (vers 40 ans) d'un début d'atteinte cardiaque chez un des propositus. Scanner musculaire en faveur. Aspects vacuoles bordées quelques infiltrats inflammatoires. EMG mixte. CK autour de 1.000.	Desminopathie prouvée en biologie moléculaire. Essayer de reprendre la biopsie initiale (pour immunomarquages complémentaires et microscopie électronique).