

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du mercredi 27 novembre 2013

Journées SFM Montpellier, 15h00-17h30

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et/ou commentaires
Barnérias , Desguerre (<i>Necker</i>), Bassez (<i>Créteil</i>)	...	Fille de 7 ans, origine turque. ATCD de prématurité, microcéphalie, hypocalcémie, érythrodermie congénitale. Cytolyse hépatique (4xN) ayant fait découvrir des CPK augmentées. Echo cœur : discrète hypertrophie du VG, sans dysfonction. CPK à 1.000, petit déficit des ceintures, difficultés à monter les escaliers, Gowers +. Aspect caractéristique de la biopsie +++ donnant le diagnostic. Confirmation en biologie moléculaire.	Lipidose musculaire et lésions cutanées. Maladie de Chanarin-Dorfmann confirmée. Mutations du gène ABHD5.
Lagrué , Toutain, De Courtrivon (<i>Tours</i>)	Sel & Selin G	Résumé : Deux sœurs de 15 ans et 12 ans, atrophie optique apparue à 6 ans puis steppage à 9-10 ans. Déficit de la loge antérieure de jambe isolé. CPK normales. EMG: atteinte motrice pure des membres inférieurs. Biopsie: atrophie prépondérante de type I, atrophie de type II, immunohistochimie normale. Cœur et poumons RAS. OPA1, MYH7, MELAS, MERFF négatifs. Pas d'anomalie de l'ADN mitochondrial. Pas d'IRM musculaire et de PL (adhésion familiale au suivi difficile.	Probable mutations dan gène MFN2 (mitofusine) , car association neuropathie axonale et atrophie optique déjà rapportée dans ce cadre. Alternativement, penser à un déficit en transporteur de la riboflavine (association come antérieure et atrophie optique déjà rapportée)
Magot , Péréon, Mussini (<i>Nantes</i>), Stojkovic, Fournier (<i>Paris</i>), Krahn (<i>Marseille</i>)		Un père et son fils consultent pour des phénomènes de crampes, myalgies post effort depuis l'enfance. Des mouvements anormaux sont observés notamment lors de l'antépulsion d'épaule. Salves myotoniques. Rippling. Pas de mutations identifiées dans le gène CAV3.	2 options : neuromyotonie (dans sa version héréditaire ; l'étude du gène du canal calcique est envisageable) ou moins probable, cavéolinopathie atypique (mutation dans le gène codant la cavine car celle-ci peuvent avoir un déficit secondaire en Caavéoline)
Remiche , Mavroudakis (<i>Bruxelles</i>), Vanopdenbosch (<i>Bruges</i>), Martin, Ceuterick-de Grootte (<i>Anvers</i>)		Homme 60 ans, vers 37 ans : déficit progressif d'extension des pieds et des doigts + dysphagie + ptosis (amyotrophie distale mais épargne quadriceps et fléchisseurs des doigts à 20 ans d'évolution). CK 2 x normale. ENMG: perte axonale motrice (SPE) - myogène (distal) + fibrillations et (pseudo)myotonies. BM : variabilité de calibre, vacuoles bordées, nécrose et fibrose. Génétique : GNE et MYH7: « normal ». Phénotype similaire chez	Le caractère oculo-pharyngo-distal n'est pas très franc. Faire imagerie musculaire. Rediscuter d'une éventuelle deuxième biopsie.

		un fils perdu de vue et retrouvé depuis.	
Quijano-Roy (<i>Garches</i>), Péréon (<i>Nantes</i>), Richard, Romero (<i>Paris</i>)		Myopathie congénitale à cores.	Myopathie autosomique dominante avec « cores » excentriques avec mutations su gène <i>MYH7</i> . Diagnostic différentiel de « Central Core disease » lié au gène <i>RYR1</i>
Héron (<i>Paris</i>), Laporte, Biancanala (<i>Strasbourg</i>), Romero (<i>Paris</i>)		Myopathie congénitale très sévère de révélation néonatale. Grande prématurité. Steinert, WP et ASI négatifs.	Myopathie très sévère avec phénotype très semblable à Myopathie Myotubulaire mais avec mutation de novo de DNM2 .
Juntas-Morales (<i>Montpellier</i>), Maes de Paula, Figarella-Branger (<i>Marseille</i>), Frengen (<i>Oslo</i>).	...	Suite à dossier. Patient avec crampes, myosis, CK élevées, et agrégats tubulaires. Résolution au niveau moléculaire.	Syndrome de Storkmorken confirmé. Agrégats tubulaires à la biopsie. Mutation STIM1 identifiée.
Giroud, Soichot (<i>Dijon</i>), Melki (<i>Bicêtre</i>), Barois, Quijano-Roy (<i>Garches</i>), Dipanda, Manceau, Courtois, Huet, Faivre, Thauvin-Robinet (<i>Dijon</i>)	Pat... AV	jeune homme de 25 ans, (sœur de 18 atteinte avec une forme plus sévère), Sa mère dit présenter une certaine faiblesse musculaire. Naissance à terme, buvait lentement ses biberons. Age de la marche 15 mois mais avait déjà du mal à se déplacer, ne se relevait pas seul. Atteinte musculaire essentiellement des ceintures scapulaire et pelvienne avec prédominance au niveau de la ceinture pelvienne. Hyperlaxité articulaire globale avec un recurvatum des 2 coudes. Maigreur +++ . Développement intellectuel normal, étudiant en thèse de sciences en biologie moléculaire.	Forme frontière entre maladies du tissu conjonctif (type Ehler-Danlos) et myopathie congénitale. Intérêt d'une deuxième biopsie musculaire.
Urtizberea , Cobo (<i>Hendaye</i>), Chabrol, Figarella-Branger (<i>Marseille</i>), Clarke (<i>Sydney</i>).	...	Tableau de myopathie congénitale. CFTD. Résolution au niveau moléculaire.	Mutation homozygote dans le gène TTN codant la titine et qui co-ségrège dans la famille.
Debustos-Medeiros (<i>Besançon</i>) Romero (<i>Paris</i>), Urtizberea (<i>Hendaye</i>)	...	Tableau neurologique central avec evolution fatale. Pas d'antécédents familiaux. Discussion des lésions visibles en histologie musculaire.	Stiff-man syndrome ? intérêt des EP ou Ivlg en période aiguë ? les lésions sont plutôt « targetoides » et pas de désorganisation myofibrillaire de type MMF.