

## Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 6 février 2014

Institut de Myologie, Paris, 14h00-17h00

### Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et / ou commentaires
Laporte ( <i>Strasbourg</i> )	...	Appel à collaboration.	
Salort-Campana ( <i>Marseille</i> ), Benveniste ( <i>Paris</i> ), Attarian, Maues De Paula, Figarella-Branger, Pouget ( <i>Marseille</i> ).		Patiente âgée de 28 ans actuellement présentant un tableau de déficit des ceintures et myalgies avec hyperCKémie depuis l'âge de 8 ans. Trois biopsies musculaires réalisées : deux montrent des aspects plutôt compatibles avec une dystrophie musculaire et une autre est plus en faveur d'une myosite. La patiente, initialement corticosensible, va progressivement développer une téraparésie sévère malgré plusieurs traitements immunosuppresseurs et immunomodulateurs. Une étiologie est trouvée, suite à laquelle nous modifions la prise en charge.	<u>Myopathie nécosante à anticorps HMG-coréductase positifs</u> . Original car début précoce et absence d'exposition aux statines. Traitement revu : EP, corticoïdes, Imurel. Pas suffisamment de recul pour juger de l'efficacité.
Streichenberger, Duquesne ( <i>Lyon</i> ), Maire ( <i>Anecy</i> )	Eglantine...	Eglantine, 16 ans, qui présente depuis 1 an une tuméfaction non tumorale du mollet gauche sans cause déclenchante, avec majoration du volume après activité physique. La biopsie musculaire montre des petites lésions pour lesquelles j'aimerais avoir votre avis. EMG et CK étaient strictement normales.	Vérifier la normalité des images en STIR. Faire une étude du gène DMD de principe (observations similaires rapportées au GEM). On peut discuter une forme de début d'ANO5 (mais CK normaux). Alternativement, lymphangioliomyomatose.
Urtizbera, Cobo ( <i>Hendaye</i> ), Martin-Négrier ( <i>Bordeaux</i> )	Indaco...	Myopathie congénitale à cores. Candidat pour projet Myo-Capture.	Compatible avec RYR1 récessif. Sera passée dans le projet Myo-Capture.
Nicole (ICM), Eymard (IM), Mayer, Maincent ( <i>Trousseau</i> )	Ilo... COL...; Nol... JAO,	3 cas isolés de syndrome myasthénique congénital fortement probables et non étiquetés sur le plan moléculaire.	NB : les gènes les plus récents de SMC n'ont pas été testés. OK pour passer les deux premières familles dans

	Mat... PHI....		le projet Myo-Capture.
<b>Nadaj-Pakleza</b> ( <i>Angers</i> ), Urtizberrea ( <i>Hendaye</i> )	Da C....	Hypokaliémie chronique. Hypocapnie ( ? ) chez une patiente SMA de 40 ans. Magnésémie un peu basse.	Pas de cas similaires rapportés. Pas de fuite majeure de potassium notée (y compris au niveau digestif). Le fait de remonter la magnésémie pourrait jouer sur la kaliémie. La ventilation (en l'occurrence spontanée) ne semble pas en cause non plus. Surveillance simple.
<b>Cuisset</b> , Petit, Renaud, Maurage ( <i>Lille</i> )	Eliott & Elouane M...	Présentation clinique très évocatrice de myopathie congénitale, biopsie musculaire évocatrice de ce diagnostic également: quelques centralisations nucléaires, hypotrophie et prédominance des fibres de type 1, en microscopie électronique "quelques foyers de filaments fins mal organisés rappelant des désorganisations rapportées dans des myopathies myofibrillaires. Diagnostic moléculaire obtenu de façon surprenante par demande "systématique"...	ACTA1, TMP2, RYR1 éliminés. <u>DM1</u> confirmée en biologie moléculaire (taille des repeats en atteinte). A posteriori, le faciès des deux enfants était évocateur.
<b>Nadaj-Pakleza</b> , Péniçon-Besnier (+), Richard ( <i>Angers</i> )	...	Homme né en 1946, myopathie des ceintures, CPK normales, troubles cognitifs légers. Patient décédé depuis. Résolution au niveau génétique. Calpaine non mutée. VCP non testée.	LGMD 2H. Passé sur puce NMD-chip. Présence d'une grande délétion homozygote emportant à la fois TRIM32 et ASTN2 (gène impliqué dans la cognition).
<b>Lagrue</b> , Toutain ( <i>Tours</i> )	...	Suite à dossier. 2 candidats pour le projet exome MyoCapture. famille de DMC non résolue au niveau moléculaire (Emilie D).  Une famille (G) pour myopathie rétractile AD avec ptosis et nez dysmorphique (« tubulaire »). Pied creux et neuropathie axonale chez un individu.	<u>Cas de DMC</u> : faire de principe étude du gène FKRP (et ISPD et autres gènes d'alpha-DGpathies à Bichat). On avisera ensuite sur l'intérêt d'un exome.  <u>Famille G</u> : reste très ouvert. Faire imagerie musculaire. Fouiller l'hypothèse mitochondriale (y compris pour POL-G). Serait à passer en Myo-Capture car informative.
Jericho ( <i>Pampelune</i> ), Cobo, Urtizberrea ( <i>Hendaye</i> )		Forme familiale (AD) de syndrome myotonique, déficit distal, cataracte, et mort subite, non DM1, non DM2 en biologie moléculaire. Lésions minimales sur la biopsie du quadriceps.	Préciser le phénotype cardiaque. Etendre étude aux descendants. Rajouter <u>MYH7</u> aux gènes candidats.