

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 20 novembre 2014

Amphithéâtre Charcot, Hôpital de La Salpêtrière, Paris, 14h00-16h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et / ou commentaires
B. Eymard (GHU PS-IM), F. Leturcq (Cochin), NB Romero (GHU PS Risler, IM)	TAR..., Colette	Dystrophie musculaire	Famille avec patients ayant une caveolinopathie et anoctaminopathie chez un de ses membres
Ch Barnerias (NEM), R Carlier (Garches), S Quijano-Roy (Garches); C et A Oldfors (Göteborg); NB Romero (GHU PS Risler, IM), E Malfatti (GHU PS Risler, IM);	COS.... Osman	Myopathie congénitale rare avec rétractions et scolioses	Glycogénose type IV (enzyme branchante) mutations du gène GBE1
A Béhin (GHU PS), T. Maisonobe (GHU PS), S.Louis (GHU PS), N Romero (GHU PS Risler-IM), G Brochier (Risler); C Jardel (GHU PS)	Famille COL...	Famille AD myopathie congénitale et maladie métabolique	Patients (mère et fille) associant Myopathie Mitochondriale et Myopathie Nemaline dominante. En attente de l'étude moléculaire (Mito ?, TPM3 ?...)
F Zanoli, P Marcorelles, JB Noury (Brest)	?	<p>Patiente née en 1944, ATCD de cancer du sein récidivant (87, 2004 et 2013), de chirurgie thyroïdienne (2004), de dyslipidémie et de fibrillation auriculaire. Antécédents familiaux d'infarctus du myocarde chez les 2 parents.</p> <p>HDM : vers 65 ans, apparition d'un ptosis permanent, d'une diplopie intermittente et vers 68 ans d'une dysphagie.</p> <p>A l'examen (mars 2014), ptosis bilatéral. Pas d'atteinte oculomotrice, pas de faiblesse des orbiculaires, pas d'atteinte faciale. Discret Gowers mais testing normal.</p> <p>Test glaçon, EMG, RCh, CPK, TSH, EFR: normaux</p> <p>ETT: normale mais FEVG 65%. Holter: syndrome tachycardie-bradycardie nécessitant PM en 08/14.</p> <p>ORL : trouble contraction de la partie haute de l'oropharynx</p> <p>Imagerie : atrophie graisseuse para spinaux</p> <p>Bio Mol PABPN1 : 6/6 CTG</p> <p>Biopsie musculaire : inégalité calibre, rares Cox neg, pas de vacuole, histo enzymo normale</p> <p>Dossier évocateur de DMOP mais mutation négative</p>	Pas de solution, à représenter ultérieurement avec d'autres examens

Hangard (Garches) B. Eymard (GHU PS-IM),	?....	Cas ostéomes.	Para ostéo arthropathie (cas rarissime)
Nathalie Streichenberger (Lyon) Solene Poutrel et Françoise Bouhour	?	Jeune homme qui a de lourds antécédents familiaux vasculaires, et qui présente des douleurs des mollets qui l'ont conduit en quelques mois à une impotence totale des MI.	Probable troubles psychologiques. Il a été suggéré de refaire la biopsie dans un muscle deltoïde car les lésions observées pourraient correspondre à une atteinte neuropathique
Sarah Louis (GHU PS),	MAHD....	Présentation inhabituel de d'une myopathie rare	Glycogénose Type III
F Letournel (IUF de Neurobiologie-Neuropathologie), Nadaj-Pakleza Aleksandra (Angers)		Une femme atteinte d'un LED sous plaquenil, avec neuropathie périphérique, qui développe un tableau de deficit proximal de la ceinture pelvienne avec elevation des CPK (4N). Myopathie induite par le plaquenil?	Pas de solution, à représenter ultérieurement si évolution.