

Réunion "G.E.M." (Groupe d'Etudes en Myologie) du jeudi 05 février 2015

Auditorium, Institut de Myologie, Hôpital de La Salpêtrière, Paris, 14h00-17h00

Résumé des observations

Equipes	Nom	Résumé	Diagnostic retenu et / ou commentaires
Cuisset, Briand, Dhaenens, Gottrand (Lille), Romero, Voit, Servais (IDM), Sarnacki, Rio (Necker)	Gauth... G,	né en 1997, déficit modéré des ceintures à début infantile + ptosis g fluctuant, ATCD familiaux de myopathie + cardiomyopathie chez mère et grand-mère maternelle, pseudo-obstruction intestinale chronique sévère congénitale (:intervention de Malone, puis colostomie de décharge...), biopsie m en 2005 compatible avec une atteinte mitochondriale : prédominance fibres type 1, surcharge lipidique fibres de type 1, agrégats mitochondriaux anormaux (ME) (N Romero); déficit complexe IV chaîne respi m en 2011; variation nucléotidique m.8348A>G (gène codant pour l'ARN de transfert de transfert de la lysine mitochondrial) à l'état homoplasmique au niveau musculaire.	Hypothèse mitochondriale très solide. Mais discussion autour de la pathogénicité de la mutation homoplasmique car retrouvée chez des apparentés non symptomatiques. 2ème événement causal? Gène nucléaire de mitochondrie à rechercher en parallèle ? L'hypothèse, alternative, d'un SMC (syndrome myasthénique congénital) n'est pas complètement exclue.
Nassogne (Louvain), Desguerre (Necker)	Julien TIEL...	Hypotonie depuis la naissance. Déficit et amyotrophie scapulaire. Moëlle grêle. Possible processus myopathique.	Pas d'argument formel à ce stade pour une pathologie neuromusculaire primitive. Fait plus développemental/syndromique. Plus qu'une moelle grêle, canal lombaire trop large ? CGH-array a -t-il été fait ? faire une biopsie musculaire de principe. Refaire une IRM musculaire pour faire préciser la morphologie et l'asymétrie de l'atteinte scapulaire.
Streichenberger, Acquaviva, Henaine, Fouilloux (Lyon).	Mael...	« Cardiomyopathie néonatale : le diagnostic sauve par la microscopie électronique. » Biopsie musculaire réalisée post-portem chez un petit garçon de 3 semaines qui présentait une cardiomyopathie hypertrophique. Opération chirurgicale cardiaque. Suspicion de cardiomyopathie métabolique puis révision diagnostique après les résultats de la microscopie électronique. Quels gènes et dans quel ordre ? NB : notion de déficit en carnitine	Aspect de cap disease (myopathie à casquettes) découvert sur l'électronique. Négativité des gènes ACTA1, TMP2 et TMP3. Le conseil génétique sera difficile. L'association cap et cardiopathie précoce non rapportée (?). Autres gènes de cap disease sont encore à identifier.

Salort-Campana , Attarian, Sevy, Maues de Paula, Bartoli, Krahn, Richard, Pouget (<i>Marseille</i>)	...	Tableau de déficit des extenseurs des doigts et des orteils chez une jeune femme, le tout évoluant depuis l'âge de 6 ans. Etiqueté CMT puis neuropathie par hypersensibilité à la pression (HNPP) prouvée sur le plan génétique. La clinique remet en question le diagnostic. Syndrome respiratoire restrictif à 55%.	Myosinopathie (mutation MYH7 jusque là non décrite). Pb : le père, asymptomatique (en première analyse) est porteur de la même mutation.
Urtizberrea , Cobo (<i>Hendaye</i>), Rudenko (St Pétersbourg)	...	Tableau de myopathie congénitale. Pas d'antécédents familiaux. Interprétation difficile des résultats de l'étude en exome. 2 variants dans RYR1, 1 dans MYH7, 1 dans TRPV4 et 3 dans LMNA.	Compatible avec forme autosomique récessive de RYR1 . Tester la présence des variants chez les deux parents. Vérifier dans base de données si variants déjà décrits. Récupérer les images de la biopsie musculaire.
Urtizberrea , Cobo (<i>Hendaye</i>), Naveen (<i>Chandigarh, India</i>)	...	Jeune fille âgée de 8 ans. Issue d'un mariage consanguin. Développement initial normal. Vers 6 ans. Ptosis et ophtalmoplégie, EMG difficile à interpréter (possible décrétement). Syndrome cérébelleux également au premier plan. Que proposer ?	Refaire préciser les données électrophysiologiques. La neuropathie sensitive peut expliquer à elle seule les troubles de l'équilibre. SMC non exclu à ce stade (panel de gènes à tester ?). Se méfier toutefois d'une mitochondriopathie type POLG.
Dieterich , Testard, Meyzin, Commare (<i>Grenoble</i>)	Jonathan...	Enfant de 4 ans sans antécédents familiaux. Hypotonie sévère. Retard psycho-moteur. Nystagmus. Prédominance des fibres de type I. Impasse diagnostique.	Reporté à séance ultérieure.
Urtizberrea (<i>Hendaye</i>), Munnich (<i>Necker</i>), Fardeau, Romero (<i>AIM</i>)	Duv.....	Discordance entre données cliniques (myopathie à inclusions) et données moléculaires (mutation LAMP2 chez la mère)	Reporté à séance ultérieure.