



THÈME : PRODUIRE LE MOUVEMENT ; CONTRACTION MUSCULAIRE ET APPORT D'ÉNERGIE
Chapitre : La contraction musculaire

2

Term spé

Les myopathies, des dégénérescences musculaires d'origine génétique

➤ **Objectif**

Remobiliser les acquis sur la matrice extracellulaire à travers l'exemple d'une myopathie.

CONCEVOIR, CRÉER, RÉALISER

5. Mettre en œuvre un protocole dans le respect des consignes de sécurité et de respect de l'environnement.

Contexte

Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) constituent un ensemble de maladies caractérisées par une atteinte musculaire ("*dystrophie*") entraînant une faiblesse musculaire présente à la naissance ou apparaissant dans les premiers mois de la vie. Parmi les myopathies d'origine génétique, il existe les myopathies myofibrillaires (MMF), affectant les myofibrilles et les myopathies affectant les protéines impliquées dans l'interaction entre les fibres musculaires et la matrice extracellulaire.

On cherche à préciser la myopathie d'origine génétique dont un patient est atteint en réalisant une observation microscopique et des analyses génétique et protéique.

Consignes

Partie A : Appropriation du contexte et activité pratique.

- **Élaborer une stratégie de résolution** afin de déterminer l'origine génétique de la myopathie du patient.
- **Mettre en œuvre le protocole expérimental.**

Partie B : Présentation et interprétation des résultats ; poursuite de la stratégie et conclusion.

- **Présenter et traiter les résultats obtenus**, sous la forme de votre choix et les **interpréter**.

👉 **Appeler le professeur pour vérification de votre production et obtenir une ressource complémentaire** 👉

- **Conclure**, à partir de l'ensemble des données, sur la myopathie d'origine génétique dont le patient est atteint.

Protocole

Matériel :

- lame de muscle similaire au patient.
- Microscope optique.
- Dispositif d'acquisition numérique.
- Genieen 2 et sa Fiche Technique.
- Fichier "Analyse génétique d'un enfant myopathe".

Afin de déterminer le type de myopathie dont est atteint le patient :

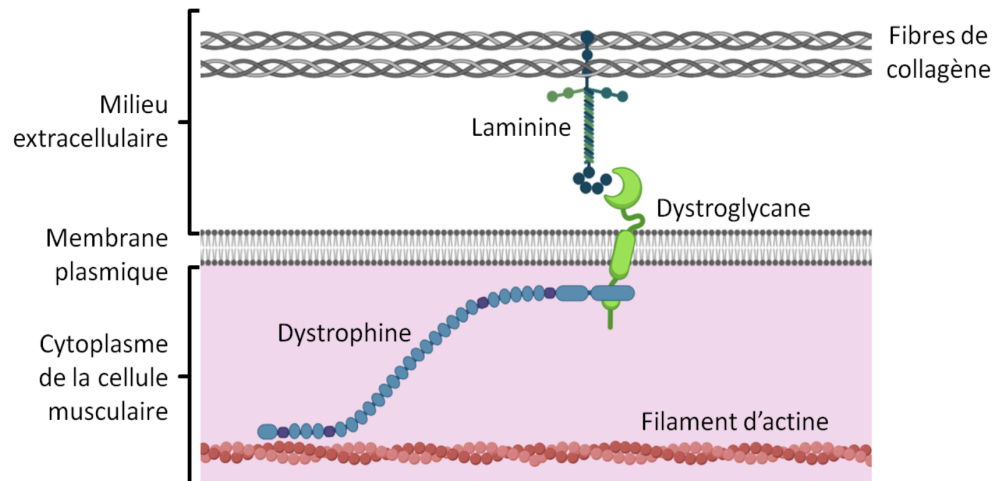
1. **Observer** une lame de muscle semblable au patient.
2. **Comparer** les séquences nucléotidiques et protéiques des gènes intervenant dans les myopathies.

Sécurité (logo et signification) :

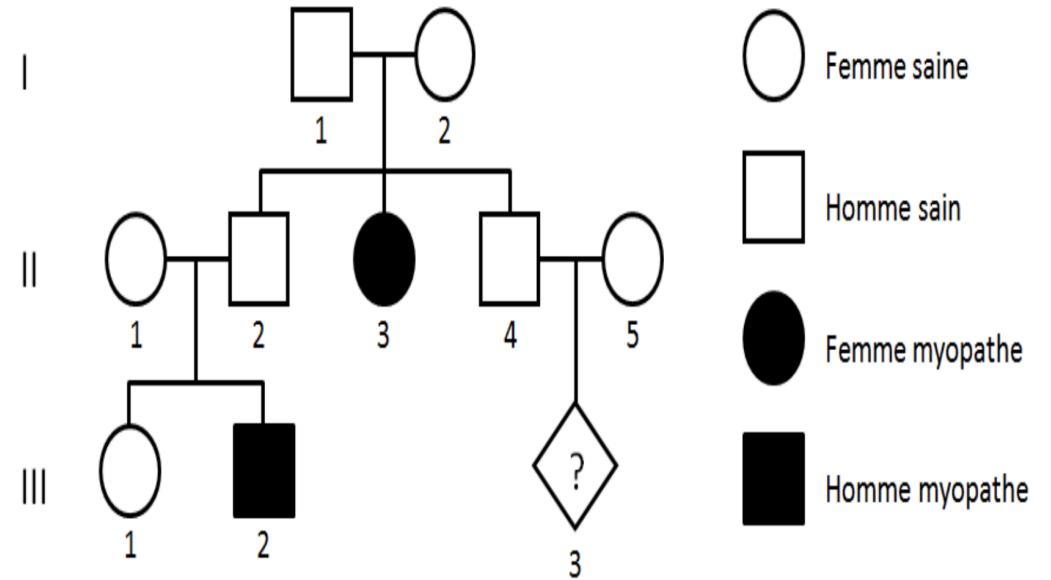
Précautions de la manipulation :

Ressources

Le fonctionnement normal des muscles repose non seulement sur l'intégrité de la cellule musculaire et de ses filaments d'actine et de myosine, mais aussi sur la liaison de ces filaments avec les fibres qui entourent les cellules musculaires. Ces fibres, principalement constituées de collagène, forment la matrice extracellulaire.



Document 1 : Organisation simplifiée des relations cellule musculaire et matrice extracellulaire.



Document 2 : Arbre généalogique d'une famille présentant des enfants myopathes.

Chez un individu atteint d'une myopathie myofibrillaire, on n'observe pas de striation au niveau des fibres musculaires.

Catégorie de myopathies	Noms des myopathies	Gène impliqué	Protéine impliquée
Myopathies myofibrillaires (MMF)	Desminopathie	DES	Desmine
	Zaspopathie	ZASP	ZASP
Myopathies affectant les protéines impliquées dans l'interaction entre les fibres musculaires et la matrice extracellulaire	Myopathie de Duchenne	DMD	Dystrophine
	Myopathie musculaire associée à LAMA 2	LAMA2	Laminine
	Syndrome de Walker-Warburg	DAG2	Dystroglycane

Document 3 : Gènes intervenant dans les principales myopathies.