

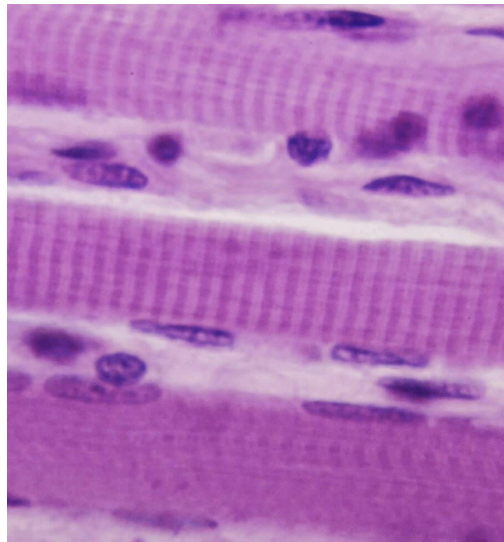


Les myopathies, des dégénérescences musculaires d'origine génétique

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

CONCEVOIR, CRÉER, RÉALISER

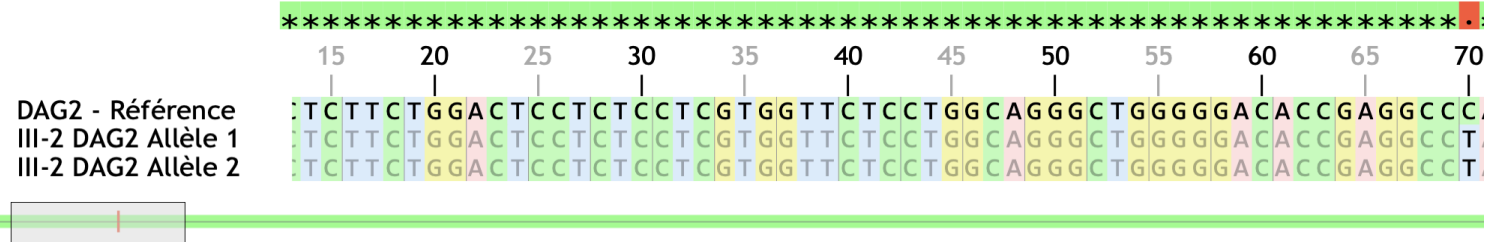
5. Mettre en œuvre un protocole dans le respect des consignes de sécurité et de respect de l'environnement.



Les fibres musculaires du patient sont strié donc il le patient n'est pas atteint d'une myopathie myofibrillaire mais plutôt d'une myopathie affectant les protéines de la M.E.C Les allèles DAG2 sont mutés chez le patient.

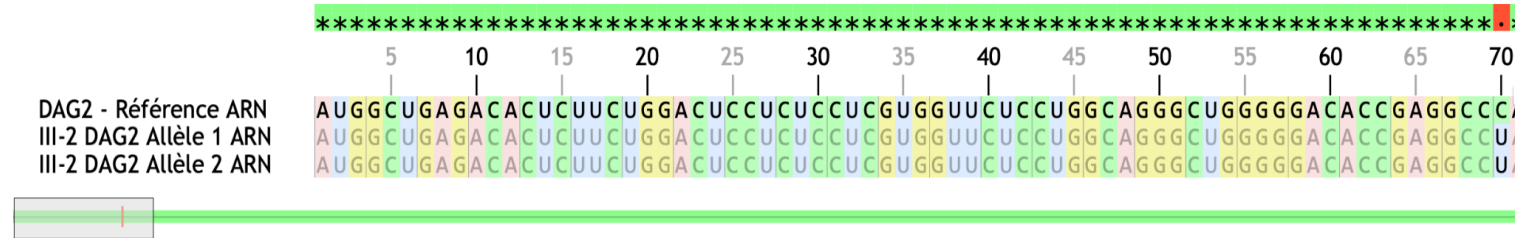
Séquences alignées

un _ représente un gap (absence d'un nucléotide)



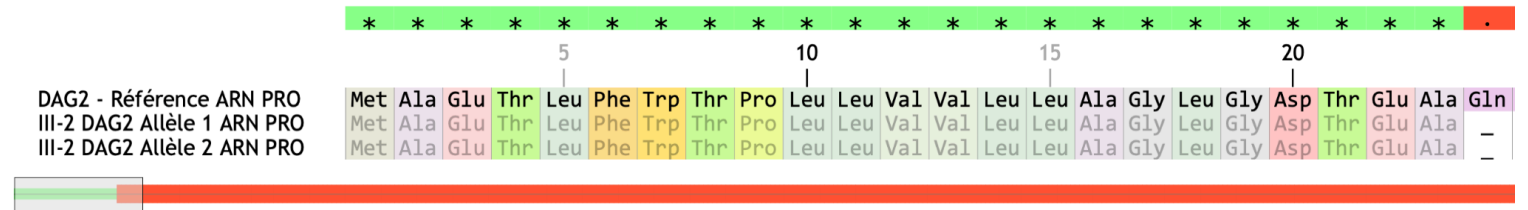
Séquences alignées

un _ représente un gap (absence d'un nucléotide)



Séquences alignées

un _ représente un gap (absence d'un acide aminé)



Titre : Capture d'écran des fibres musculaires du patient (à droite) et capture d'écran de la mutation responsable du Syndrome de Walker-Warburg chez un patient myopathe (à droite).

Je vois que : Le patient n'est donc pas atteint d'une MMF, mais d'une myopathie affectant les protéines de liaison entre la cellule et la Matrice Extra-Cellulaire (M.E.C). Le patient est homozygote récessif pour une mutation non-sens sur le gène DAG2 (substitution C 70 T).

Je sais que : La mutation d'un gène entraîne la production d'une protéine non fonctionnelle ou son absence. Cela provoque soit une fragilité de la membrane (rupture du lien avec la matrice), soit une désorganisation des filaments contractiles (perte des striations). La répétition des cycles contraction/relâchement finit par détruire les cellules musculaires qui ne sont plus protégées par leur ancrage, entraînant la pathologie. D'après la ressource complémentaire, la migration plus importante de la protéine du patient confirme qu'elle est de taille réduite. Cela valide l'hypothèse d'une protéine tronquée suite à la mutation non-sens identifiée précédemment.

J'en conclus que : le patient possède 2 allèles mutés du gène DAG2 . La cellule produit un dystroglycane tronqué, incapable d'assurer sa fonction de "pont". La liaison entre la dystrophine (liée à l'actine) et la laminine (liée au collagène de la M.E.C) est rompue. La membrane plasmique n'est plus solidarifiée à la matrice. Lors des contractions, la membrane subit des micro-déchirures qui mènent à la dégénérescence musculaire caractéristique du Syndrome de Walker-Warburg.