

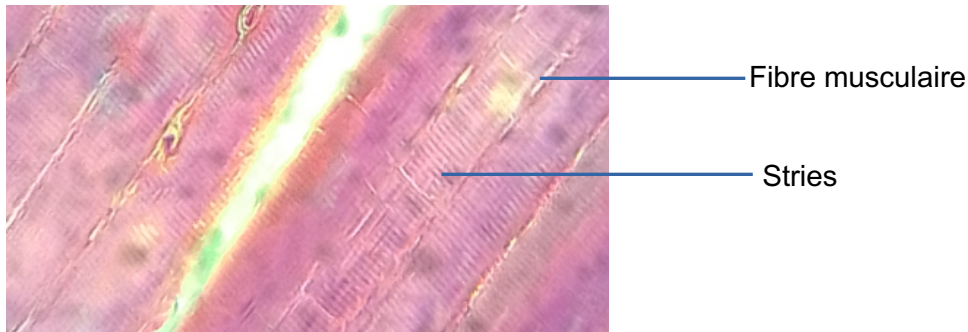
**Mise en situation et recherche à mener**

Lors de l'examen néonatal de L., un bébé de sexe féminin, le pédiatre constate une raideur articulaire des membres et une immobilité du visage. On suspecte une myopathie d'origine génétique. Les myopathies sont des pathologies qui affectent les cellules musculaires et qui conduisent à leur destruction. Parmi les myopathies d'origine génétique, il existe celles qui affectent l'organisation des myofibrilles et celles qui affectent les protéines impliquées dans l'interaction entre le muscle et la matrice extracellulaire.

**On cherche à préciser par observation microscopique et analyse génétique le type de myopathie suspectée chez L.**

**Ressources**

**Observation microscopique d'une coupe longitudinale de muscle strié squelettique chez un individu sain (M.O. X 400) :**



*Remarque :* En microscopie, la qualité des cellules musculaires s'évalue à leur striation. Cette striation est due à l'organisation des myofibrilles (filaments d'actine et de myosine, protéines à l'origine de la contraction cellulaire).

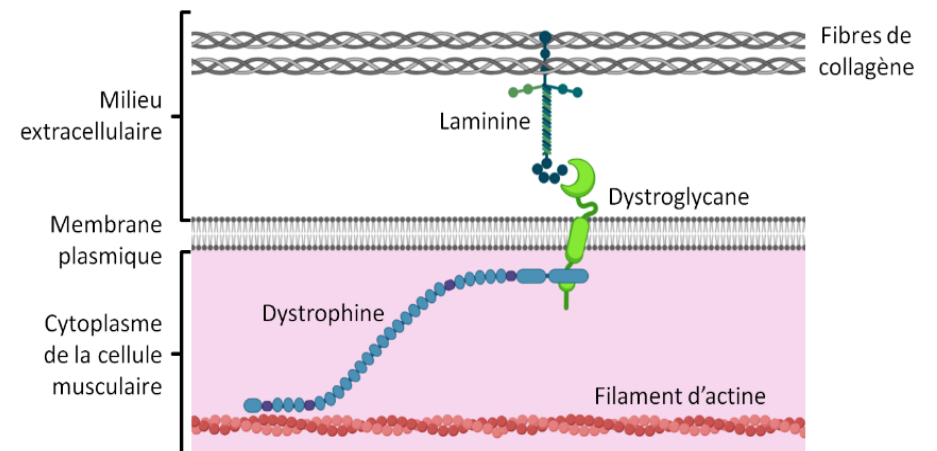
Chez un individu atteint de myopathie affectant les myofibrilles, on observe que la striation n'est pas clairement apparente.

**Gènes intervenant dans les principales myopathies touchant les protéines impliquées dans l'interaction entre le muscle et la matrice extracellulaire :**

Principales myopathies d'origine génétique	Gène impliqué
Myopathie de Duchenne	DMD dirigeant la synthèse de la dystrophine
Myopathie musculaire associée à LAMA2	LAMA2 codant la laminine
Syndrome de Walter-Warburg	DAG2 codant le dystroglycane

**Organisation simplifiée des relations entre cellules musculaires et matrice extracellulaire :**

Le fonctionnement normal des muscles repose sur l'intégrité de la cellule musculaire, des 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. Les principales protéines qui relient l'actine au collagène sont la dystrophine, le dystroglycane et la laminine.



3-2- Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie  
**Diagnostiquer une myopathie**

Fiche sujet – candidat

**Matériel et protocole d'utilisation du matériel**

**Matériel :**

- lame du commerce de muscle humain équivalent à celui de L. ;
- fichier de séquences génétiques ;
- logiciel de traitement moléculaire et sa fiche technique.

**Afin de préciser le type de myopathie suspectée chez L. :**

- **réaliser** une ou des observations microscopiques ;
- **traiter** des séquences moléculaires.

**Sécurité (logo et signification) :**

Rien à signaler.

**Précautions de la manipulation :**



**Dispositif d'acquisition et de traitement d'images (si disponible)**

