

3.2- Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie  
**Diagnostic d'une maladie génétique**

Fiche sujet – candidat (1/3)

**Contexte**

Lors de l'examen néonatal d'un nouveau-né de sexe féminin, le pédiatre constate une raideur articulaire des membres et suspecte une myopathie d'origine génétique. Les myopathies sont des pathologies affectant les cellules musculaires et conduisant à leur destruction. 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 déterminer la pathologie dont souffre ce nouveau-né de sexe féminin.**

**Consignes**

**Partie A : Appropriation du contexte et activité pratique (durée recommandée : 30 minutes)**

**La stratégie adoptée consiste** à réaliser une préparation microscopique d'un fragment de muscle du nouveau-né pour l'observer au microscope.

*Appeler l'examineur pour vérifier les résultats de la mise en œuvre du protocole.*

**Partie B : Présentation et interprétation des résultats, poursuite de la stratégie et conclusion (durée recommandée : 30 minutes)**

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

*Répondre sur la fiche-réponse candidat, appeler l'examineur pour vérifier votre production et éventuellement obtenir une ressource complémentaire.*

**Proposer** une autre méthode permettant de poser un diagnostic plus précis sur la pathologie dont souffre ce nouveau-né.

*Appeler l'examineur pour présenter votre proposition à l'oral.*

**Conclure**, à partir de l'ensemble des données, sur la pathologie dont souffre ce nouveau-né.

3.2- Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie  
**Diagnostic d'une maladie génétique**

Fiche sujet – candidat (2/3)

**Protocole**

**Matériel :**

- échantillon de muscle d'origine animale de structure identique à celui du nouveau-né ;
- sérum physiologique dans un compte-goutte ;
- papier absorbant, pinces fines, épingle ou aiguille lancéolée et ciseaux fins ;
- lames, lamelles ;
- microscope optique ;
- FT « acquisition d'image numérique ».

**Étapes du protocole à réaliser :**

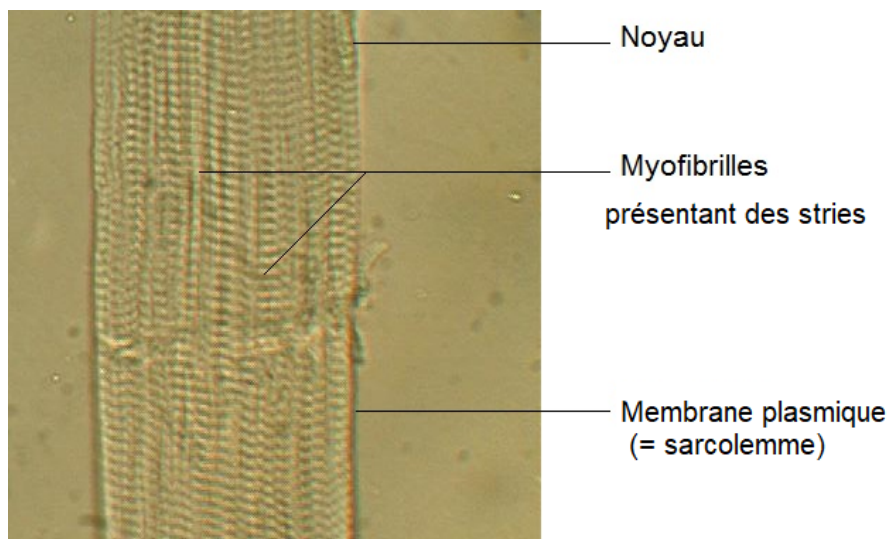
- **couper** un petit fragment de muscle : 1 cm de long, 0,5 cm de large et moins de 1 mm d'épaisseur ;
- **déposer** le fragment sur une lame dans une goutte de sérum physiologique ;
- en maintenant une extrémité du fragment de muscle avec la pince, **dilacérer** le muscle en le peignant, dans le sens de la longueur, à l'aide de l'épingle ou de l'aiguille lancéolée ;
- **remettre** du sérum physiologique si nécessaire et **recouvrir** d'une lamelle.
- **Observer** la préparation au microscope.

3.2- Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie  
**Diagnostic d'une maladie génétique**

Fiche sujet – candidat (3/3)

**Ressources**

**Cellule musculaire de muscle strié squelettique d'un tissu non atteint par la myopathie (MO X 400) :**



**La striation des muscles squelettiques :**

En microscopie, la qualité des cellules musculaires (=fibres 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).

Les myopathies myofibrillaires sont dues à des anomalies génétiques conduisant à l'absence ou au mauvais fonctionnement d'une protéine essentielle de la cellule musculaire. Il s'ensuit une désorganisation de ce qui est l'élément contractile des fibres musculaires, les myofibrilles, associée à une accumulation anormale de protéines dans la cellule musculaire.

**Chez un individu atteint d'une myopathie myofibrillaire, on observe que la striation n'est pas clairement apparente.**

**Gènes intervenant dans les principales myopathies :**

Catégorie de myopathies	Noms des myopathies	Gène impliqué	Protéine impliquée
Myopathies myofibrillaires	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