

3.2- Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie
Diagnostiquer une myopathie v1

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 une immobilité du visage. Il 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 les cellules musculaires et la matrice extracellulaire.

On cherche à préciser le type de myopathie suspectée chez ce nouveau-né, en réalisant une observation microscopique et des analyses génétiques.

Consignes

Partie A : Appropriation du contexte, proposition d'une stratégie et activité pratique (durée recommandée : 30 minutes)

Élaborer une stratégie de résolution afin de préciser le type de myopathie suspectée chez le nouveau-né.

Appeler l'examineur pour formaliser votre proposition à l'oral.

Mettre en œuvre le protocole.

Partie B : Présentation et interprétation des résultats ; 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.

Conclure, à partir de l'ensemble des données, sur le type de myopathie suspectée chez le nouveau-né.

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 ;
- fiche protocole « dilacération d'un muscle » ;
- fichier de séquences génétiques ;
- logiciel de traitement moléculaire et sa fiche technique ;
- FT « acquisition d'image numérique ».

Afin de préciser le type de myopathie suspectée chez le nouveau-né :

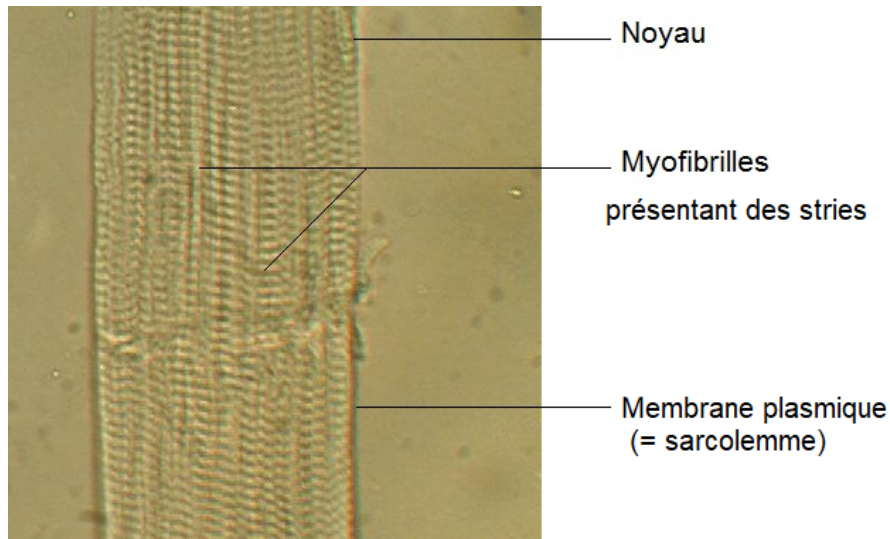
- **réaliser** une ou des préparations microscopiques et **observer** au microscope ;
- **traiter** des séquences moléculaires.

3.2- Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie
Diagnostiquer une myopathie v1

Fiche sujet – candidat (3/3)

Ressources

Cellule musculaire de muscle strié squelettique d'un individu non atteint de myopathie (MO X 400) :



D'après labopathe.free.fr

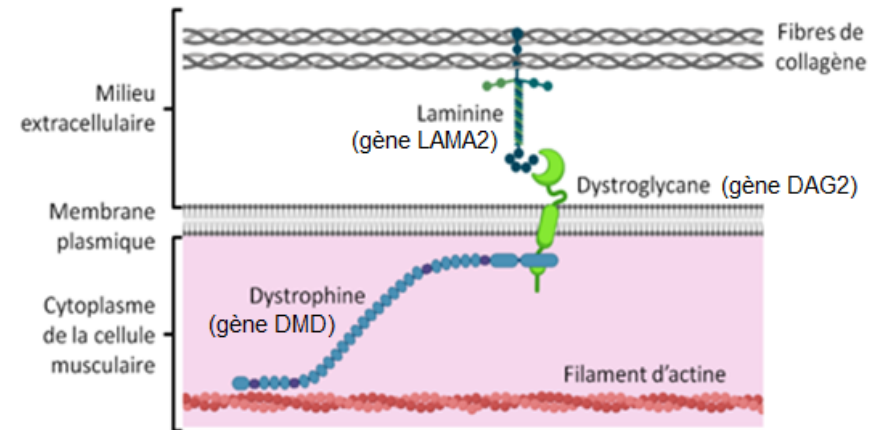
En microscopie, la qualité des cellules musculaires s'évalue à leur striation. Cette striation est due à l'organisation des myofibrilles.

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

Organisation simplifiée des relations entre les cellules musculaires et la matrice extracellulaire :

Le fonctionnement normal des muscles repose sur l'intégrité des myofibrilles (filaments d'**actine** et de myosine), mais aussi sur la liaison de ces filaments avec les fibres de **collagène** de la matrice extracellulaire.

Les principales protéines qui relient l'actine au collagène sont la **dystrophine**, le **dystroglycane** et la **laminine**.



D'après <http://svt.enseigne.ac-lyon.fr/>