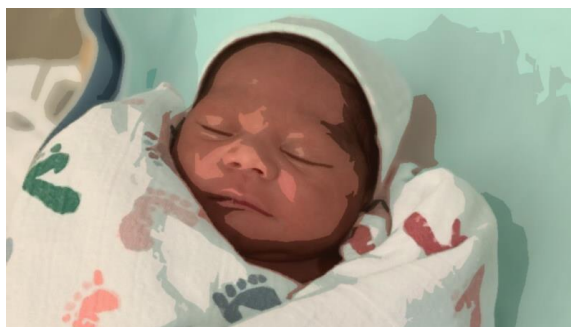


SVT	Thème 3B : Produire le mouvement : contraction musculaire et apport d'énergie	Term Spé SVT
TP	Chapitre 1 – La cellule musculaire + Chapitre 2 : Origine de l'ATP	ESTHER

TP – La maladie de Kumar : un exemple de myopathie génétique

Mise en situation et recherche à mener

Lors de l'examen néonatal de Kumar, un bébé de sexe masculin, le pédiatre constate une raideur articulaire des membres et une immobilité du visage. On suspecte une myopathie d'origine génétique.

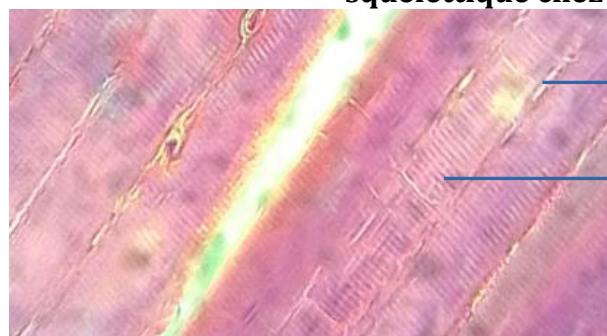


Les myopathies sont des pathologies qui affectent les cellules musculaires et qui conduisent à leur destruction. Parmi les myopathies d'origine génétique, il existe celles qui affectent l'organisation des myofibrilles et celles qui affectent les protéines impliquées dans l'interaction entre la cellule du muscle et la matrice extracellulaire.

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

Ressources

Document 1 - Observation microscopique d'une coupe longitudinale de muscle strié squelettique chez un individu sain (M.O. X 400)



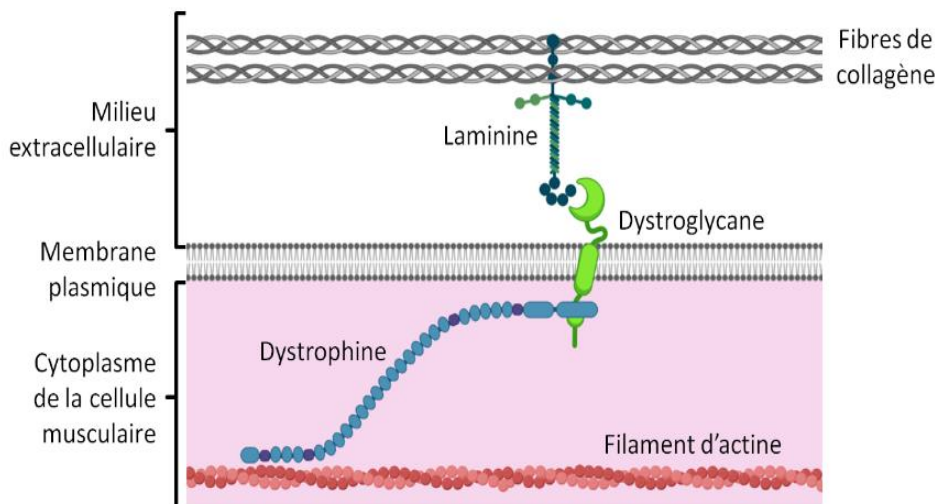
— Fibre musculaire

— Stries

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.**

Document 2- Organisation simplifiée des relations entre cellules musculaires et matrice extracellulaire

Le fonctionnement normal des muscles repose sur l'intégrité de la cellule musculaire, des myofibrilles (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.



Document 3 : Des gènes intervenant dans les principales myopathies touchant les protéines impliquées dans l'interaction entre le muscle et la matrice extracellulaire :

Myopathies	Gène impliqué [protéine synthétisée]	Précisions	Probabilité d'être porteur d'un allèle muté
MYOPATHIE D'ULLRICH	COL6A1, COL6A2, COL6A3 [collagène]	La maladie se caractérise par une faiblesse des muscles, des contractures (en particulier des coudes et des genoux), et une hyperextensibilité des articulations des mains, chevilles, pieds et doigts. Un retard de croissance et un déficit respiratoire sont fréquents.	0.02
DYSTROPHIE MUSCULAIRE ASSOCIÉE À LAMA2	LAMA2 [laminine]	La maladie se caractérise par un faible tonus musculaire dès la naissance, le développement de contractures des grosses articulations, et une atteinte respiratoire progressive. L'atrophie musculaire et la faiblesse sévère empêchent généralement l'acquisition d'un déplacement autonome.	0,002
SYNDROME DE WALKER-WARBURG	DAG2 [dystroglycane]	La maladie se caractérise par un faible tonus musculaire, une faiblesse musculaire, un développement psychomoteur absent ou très pauvre, une atteinte oculaire et des convulsions.	0.008
MYOPATHIE DE DUCHENNE	DMD [dystrophine]	La maladie touche principalement les garçons. Elle se caractérise par une dégénérescence des muscles chez l'enfant. La faiblesse musculaire se propage à l'ensemble du corps jusqu'à une insuffisance respiratoire ou cardiaque fatale.	0.03

Matériel - liste non exhaustive	Protocole
<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Biopsie du muscle de Kumar ; lame déjà préparée ou fibres musculaires à dilacérer ; <input type="checkbox"/> fichier de séquences génétiques ; <input type="checkbox"/> logiciel de traitement moléculaire et sa fiche technique. 	<p>Afin de préciser le type de myopathie suspectée chez L. :</p> <ul style="list-style-type: none"> → réaliser une ou des observations microscopiques ; → traiter des séquences moléculaires ; <p>Important : si une mutation est identifiée, démontrez que c'est une mutation <u>non</u> silencieuse.</p>

<p>Sécurité (logo et signification) :</p> <p>Rien à signaler.</p>	<p>Précautions de la manipulation :</p> 	<p>Dispositif d'acquisition et de traitement d'images (si disponible)</p> 
--	--	--

Consignes (type ECE)

- A. **Proposer une stratégie** de résolution réaliste, à partir des ressources, du matériel et du protocole d'utilisation proposés. **Préciser le matériel** dont vous aurez besoin pour mettre en œuvre votre stratégie. **Mettre en œuvre votre protocole** pour obtenir des résultats exploitables.
- B. **Sous la forme de votre choix, présenter et traiter les données brutes** pour qu'elles apportent les informations nécessaires à la résolution du problème.
Exploiter les résultats pour résoudre la situation problème.

Exercice complémentaire

Une analyse rétrospective de la famille de Kumar (III-4) révèle que sa tante (II-3) décédée prématurément était très probablement atteinte de la même myopathie génétique.

D'autres membres de la famille de Kumar, son oncle Mahmud et sa tante Giulia attendent un enfant. Ils consultent le généticien pour connaître les risques que l'enfant à naître soit malade.

Déterminez les risques que l'enfant à naître (III-3) soit atteint de la même maladie que Kumar. Vous préciserez vos calculs.

