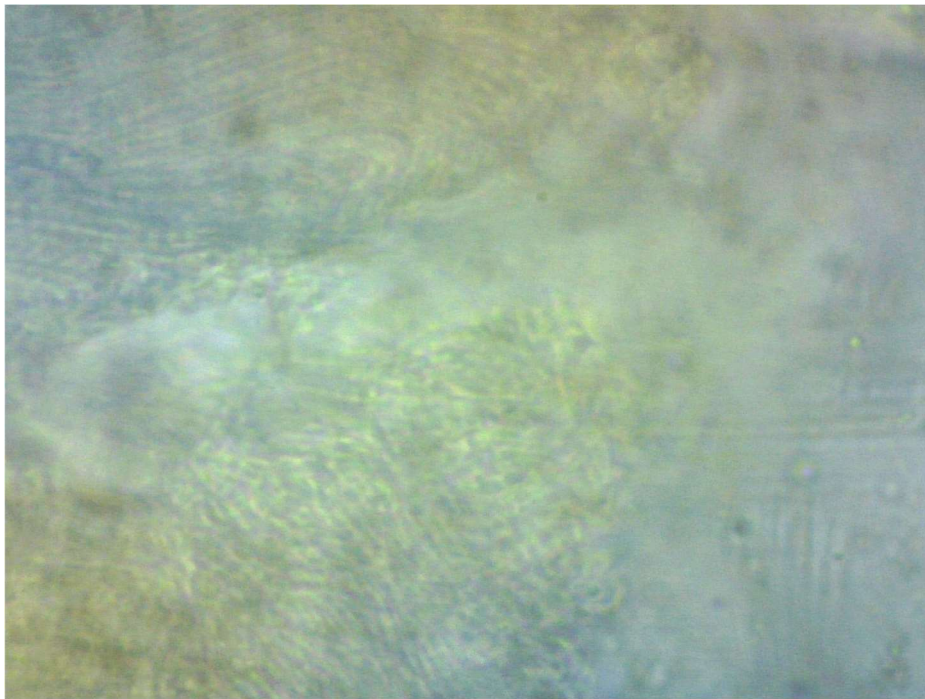


Romane
Emma

TP 11 : La maladie de Kumar : un exemple de myopathie génétique

Nous cherchons à préciser quel est le type de myopathie suspectée chez Kumar. Pour cela , nous allons réaliser une observation microscopique d'une coupe longitudinale de muscle de Kumar. Si observe une striation, alors la myopathie de Kumar affecte les protéines impliquées dans l'interaction entre la cellule du muscle et la matrice extracellulaire. Si la striation n'est pas clairement apparente ; alors Kumar est atteint d'une myopathie affectant les myofibrilles.

→
Strie



Observation microscopique d'une coupe longitudinale de muscle chez Kumar (M.O x400)

Nous avons donc mis en évidence que Kumar est donc atteint d'une myopathie touchant les protéines impliquées dans l'interaction entre le muscle et la matrice extracellulaire. Nous allons maintenant comparer les différentes séquences de gènes de Kumar intervenant dans plusieurs de ces myopathies, en les comparant avec les allèles d'un individu sain sur Geniege 2. On n'observe aucune mutation sur le gène COL6A1 impliqué dans la myopathie d'Ullrich et aucune mutation sur le gène LAMA2 impliqué dans la dystrophie musculaire associée à ce gène. Cependant, on observe une mutation sur le gène DAG2 impliqué dans le syndrome de Walker-Warburg et une mutation sur le gène de la dystrophine impliqué dans la myopathie de Duchenne . Nous allons donc voir si ces mutations ont des conséquences sur les séquences de protéines synthétisées. On observe que la mutation du gène de la dystrophine est silencieuse car elle n'affecte pas la séquence de protéine synthétisée . A l'inverse on observe que la mutation du gène DAG 2 entraîne l'arrêt de la synthèse de protéines. On peut donc en conclure que Kumar est atteint du syndrome de Walker Warburg