

Contexte

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 préciser la myopathie d'origine génétique dont un patient est atteint.

Consignes

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

La stratégie adoptée est de réaliser une préparation microscopique d'un fragment de muscle.

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.

Proposer une autre méthode permettant de poser un diagnostic plus précis sur la myopathie d'origine génétique dont est atteint le patient.

Appeler l'examineur pour présenter votre proposition à l'oral et obtenir une ressource complémentaire.

Conclure, à partir de l'ensemble des données, sur la myopathie d'origine génétique dont le patient est atteint.

Protocole

Matériel :

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

Étapes du protocole à réaliser :

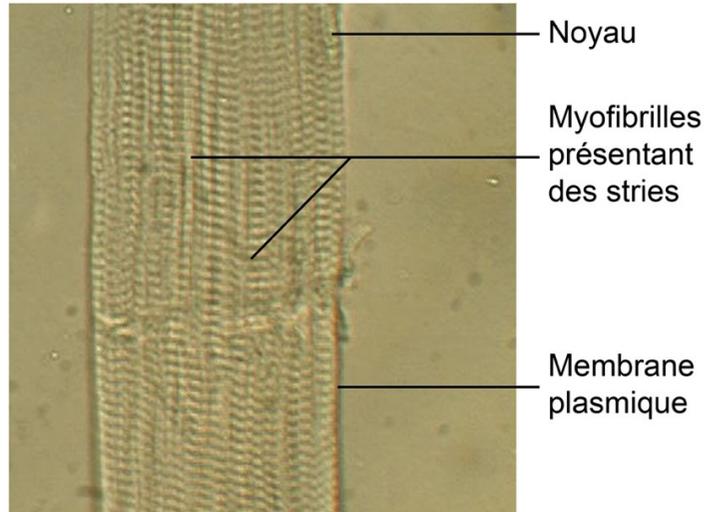
- **couper** un petit fragment de muscle : 1 cm de long, 0,5 cm de large et moins de 1 mm d'épaisseur ;
- **déposer** le fragment sur une lame dans une goutte de sérum physiologique ;
- en maintenant une extrémité du fragment de muscle avec la pince, **dilacérer** le muscle en le peignant, dans le sens 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.

Précautions de la manipulation :



Ressources

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



D'après labopathe.free.fr

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 n'observe pas de striation.

Gènes intervenant dans les principales myopathies :

Catégorie de myopathies	Noms des myopathies	Gène impliqué	Protéine impliquée
Myopathies myofibrillaires (MMF)	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