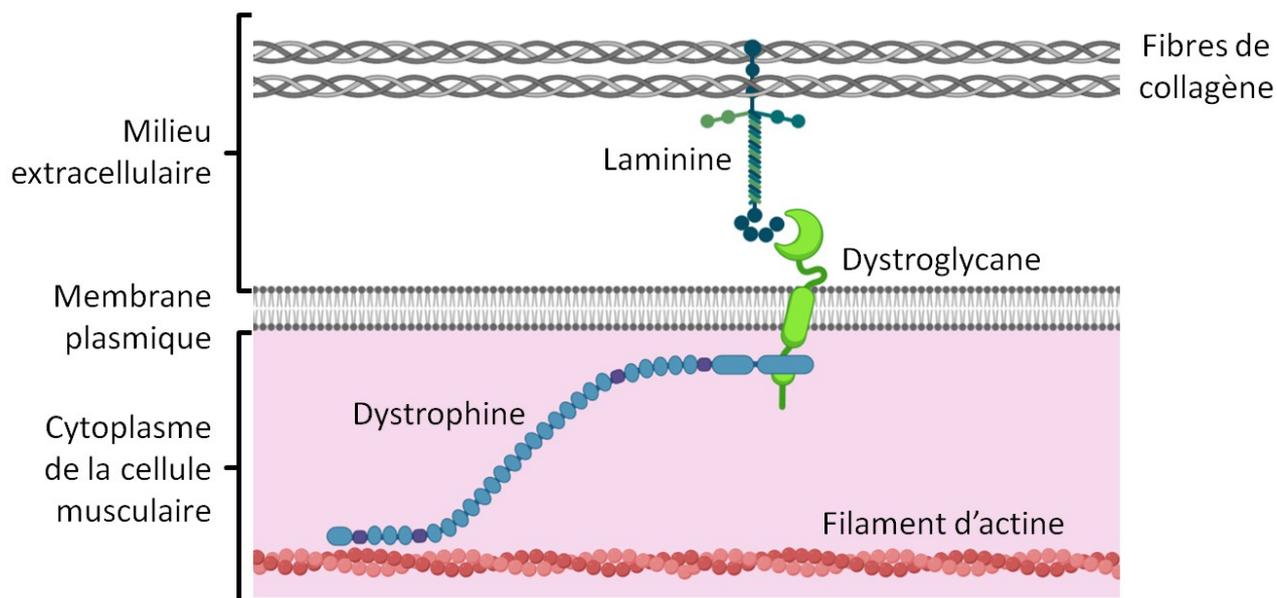


## Ressources TP 2-IX

### Document 1 : Organisation simplifiée des relations cellule musculaire - matrice extracellulaire

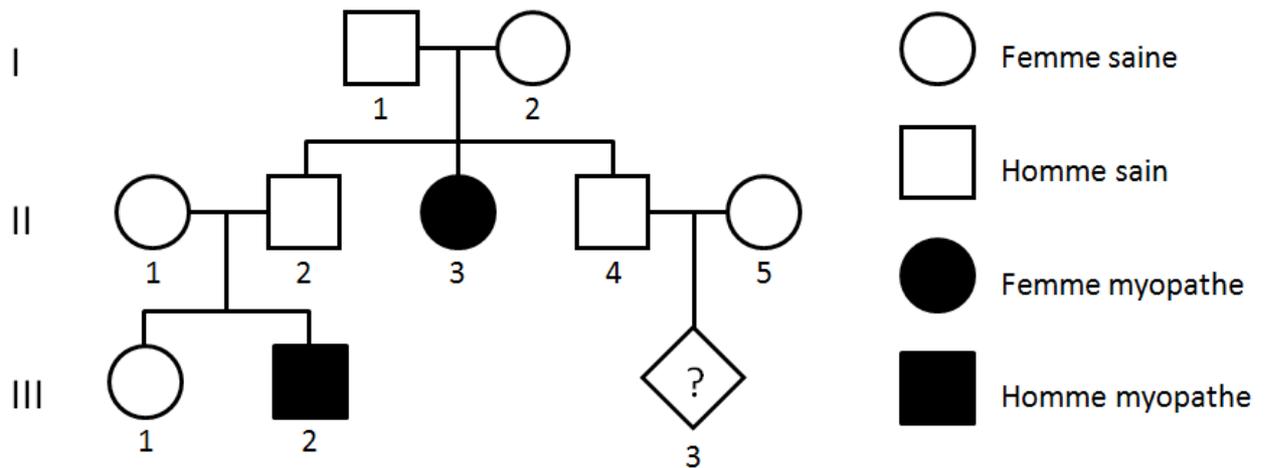


Le fonctionnement normal des muscles repose non seulement sur l'intégrité de la cellule musculaire et de ses filaments d'actine et de myosine, mais aussi sur la liaison de ces filaments avec les fibres qui entourent les cellules musculaires. Ces fibres, principalement constituées de collagène, forment **la matrice extracellulaire**. Les principales protéines qui relient l'actine au collagène sont la **dystrophine**, le **dystroglycane** et la **laminine**.

### Document 2 : Principales maladies héréditaires touchant les muscles (myopathies)

<p><b>Myopathie d'Ullrich</b> La maladie est due à des mutations des gènes <i>COL6A1</i>, <i>COL6A2</i>, ou <i>COL6A3</i> codant pour le collagène. Elle 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. La probabilité d'être porteur d'un allèle muté est de 0,002.</p>	<p><b>Dystrophie musculaire associée à LAMA2</b> La maladie est due à des mutations du gène <i>LAMA2</i> codant pour la laminine. Elle 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. La probabilité d'être porteur d'un allèle muté est de 0,002.</p>
<p><b>Syndrome de Walker-Warburg</b> La maladie est due à des mutations du gène <i>DAG2</i> codant pour le dystroglycane. Elle se caractérise par un faible tonus musculaire, une faiblesse musculaire, un développement psychomoteur absent ou très pauvre, une atteinte oculaire et des convulsions. La probabilité d'être porteur d'un allèle muté est de 0,008.</p>	<p><b>Myopathie de Duchenne</b> La maladie est due à des mutations du gène <i>DMD</i> codant pour la dystrophine. Elle 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. La probabilité d'être porteur d'un allèle muté est de 0,03.</p>

**Document 3 : Arbre généalogique d'une famille présentant des enfants myopathes**



**Document 4 : Analyses génétiques sur l'enfant myopathe III.2**

Fichier de séquence "Myopathie.edi" à utiliser dans le logiciel Génigen 2 (voir le site de ressources Internet de la classe).