TP Diagnostiquer une myopathie

Contexte

Lors de l'examen néonatal d'un nouveau-né, 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 des protéines participant à l'organisation des myofibrilles, on parle de myopathie fibrillaire 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.

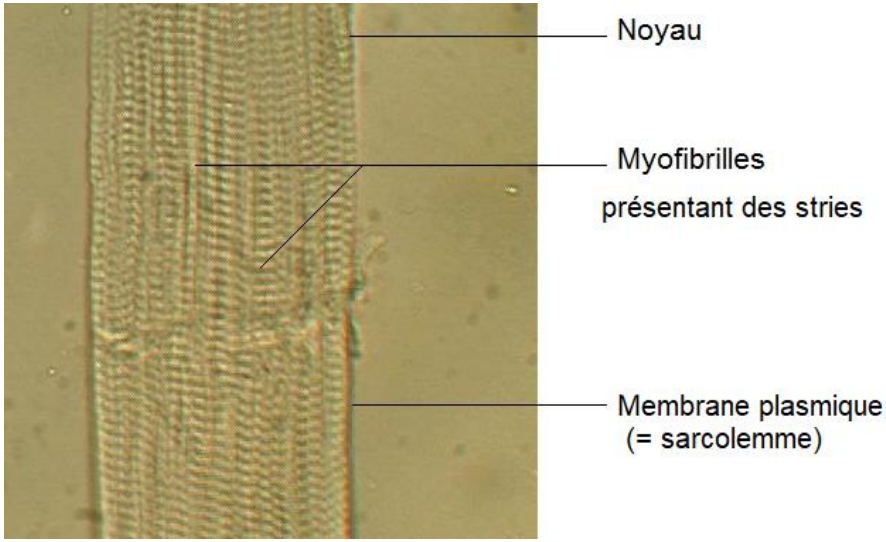
Ressources

<u>Doc 1</u> : Cellule musculaire de muscle strié squelettique d'un individu non atteint de myopathie (MO X 400) :

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

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 observe que la striation n'est pas clairement apparente



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 » ;
- 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 ;

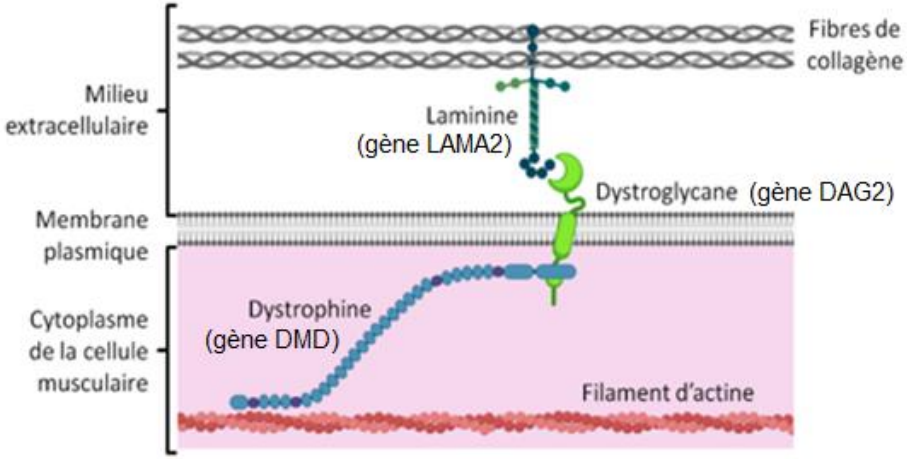
Dilacération d'un muscle pour observation

- **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.

Que proposez-vous de faire pour compléter ces observations ?

Doc. complémentaire : 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/