Fiche sujet – candidat (1/3)

|  |
| --- |
| **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’examinateur*** *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’examinateur*** *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’examinateur*** *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. |

Fiche sujet – candidat (2/3)

|  |  |
| --- | --- |
| **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 :**  C:\Users\avialar\Documents\dossiers_travail\SVT\sécurité\pictogrammes\Pictogrammes2023_VGuili\blouse.png | |

Fiche sujet – candidat (3/3)

|  |  |
| --- | --- |
| **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 | | |