

# ECE 44: Des outils de diagnostic de myopathies

**Contexte** : La dystrophine est une protéine essentielle au bon fonctionnement des muscles. Deux maladies génétiques, la myopathie de Duchenne et la myopathie de Becker, sont liées à une anomalie du gène de la dystrophine. Ces maladies provoquent une faiblesse musculaire progressive. Elles se ressemblent, mais la myopathie de Duchenne est plus sévère. On utilise des analyses génétiques et protéiques pour distinguer les deux.

## **Stratégie/objectif** :

On cherche à comparer les résultats d'analyses génétiques et protéiques entre trois individus : un atteint de la myopathie de Duchenne, un atteint de la myopathie de Becker, et un non atteint. Pour cela, on réalise une électrophorèse des protéines musculaires (analyse protéique) et une comparaison des séquences du gène de la dystrophine (analyse génétique).

**Résultats** : Si l'électrophorèse montre une absence de bande chez un individu, cela signifie une absence de dystrophine. Si la bande est plus petite, la dystrophine est tronquée. La présence ou non d'une mutation dans le gène permet de confirmer l'origine de la maladie.

## **Protocole** :

1. Réaliser une électrophorèse des protéines musculaires extraites chez trois individus.
2. Identifier et comparer la position et la taille des bandes de dystrophine.
3. Étudier la séquence du gène de la dystrophine pour chaque individu.
4. Relever la présence ou non de mutation, et le type de mutation.
5. Comparer les résultats obtenus avec les symptômes observés.

## **Présentation des résultats** :

### **Analyse protéique par électrophorèse** :

- Individu non atteint → bande normale (pleine taille)
- Individu Duchenne → absence de bande
- Individu Becker → bande plus petite (taille réduite)

### **Analyse génétique** :

- Individu non atteint → pas de mutation
- Individu Duchenne → mutation provoquant un décalage du cadre de lecture (mutation non-sens)
- Individu Becker → mutation qui conserve le cadre de lecture mais modifie la taille de la protéine (mutation in-frame)

**Interprétation** : L'analyse protéique permet d'observer l'absence de dystrophine chez le patient atteint de Duchenne, ce qui est cohérent avec une mutation qui empêche totalement la production de la protéine.

Chez le patient atteint de Becker, la dystrophine est présente mais plus courte, ce qui correspond à une mutation moins sévère qui produit une protéine partiellement fonctionnelle.

L'analyse génétique confirme les résultats de l'électrophorèse : mutation non-sens pour Duchenne, mutation in-frame pour Becker.

**Poursuite de la stratégie** : On peut généraliser l'analyse génétique à d'autres myopathies. Cela permet un diagnostic précis, même avant l'apparition des symptômes, et une prise en charge plus rapide. Cependant, cela demande un équipement adapté et des compétences spécifiques, ce qui limite son application dans certains contextes médicaux.

Je vois que les analyses génétiques et protéiques donnent des résultats différents pour chaque type de myopathie. Je sais que la myopathie de Duchenne est liée à l'absence totale de dystrophine, tandis que celle de Becker est due à une protéine tronquée.

J'en conclus que ces deux types d'analyses sont efficaces pour diagnostiquer précisément le type de myopathie.