

Myopathie : un nouveau gène découvert

Par *mogirard*

Créé le 24/01/2013 - 11:51

Myopathie : un nouveau gène découvert

Jeudi, 24/01/2013 - 10:51 [0 commentaire](#)

- [Diminuer la police](#)
- [Augmenter la police](#)
- [Imprimer](#)
- [Version PDF](#)

•

- [Tweeter](#)

•

•

1 avis :



[zoom](#)

La myopathie regroupe une centaine de maladies d'origine génétique, caractérisées par une faiblesse musculaire.

Des scientifiques de l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire d'Illkirch, en collaboration avec des équipes de l'Hôpital Pitié-Salpêtrière (Paris) et de la Faculté de médecine de Marseille, ont pu identifier le gène responsable de la myopathie à agrégats tubulaires.

Ce travail de fourmi a été réalisé grâce au séquençage à haut débit de l'ADN de plusieurs malades, opération qui a pu être réalisée en trois semaines. Cette forme de myopathie se caractérise par une anomalie des fibres musculaires et se traduit par des troubles musculaires de plus en plus fréquents.

Les scientifiques ont découvert que des mutations localisées dans le gène STIM1, étaient responsables de cette forme de myopathie. Les chercheurs ont montré que la protéine codée par ce gène intervient dans la régulation du calcium, un mécanisme fortement impliqué dans les contractions musculaires.

Lorsque ce gène STIM1 s'exprime de manière trop puissante, il provoque une perturbation de l'équilibre calcique qui, elle-même, entraîne l'apparition des agrégats dans les cellules musculaires.

Ces recherches pourraient avoir de nombreuses applications thérapeutiques car beaucoup de formes de

myopathies sont liées à une perturbation du processus contrôlant le calcium.

Article rédigé par Georges Simmonds pour RT Flash

[Cell](#)

Noter cet article :

Recommander cet article :

-
- [Tweeter](#)
-

- **Nombre de consultations :** 108
- **Publié dans :** [Biologie & Biochimie](#)
- **Partager :**
 - [Facebook](#)
 - [Viadeo](#)
 - [Twitter](#)
 - [Wikio](#)

[Biologie & Biochimie](#) [ADN](#) [calcium](#) [gène](#) [molécules](#) [muscles](#) [myopathie](#) [protéine](#) [STMI1](#)

URL source: <https://www.rtf.fr/myopathie-nouveau-gene-decouvert/article>