

LABORATOIRE SEP



PHYSIOLOGIE EXPÉRIMENTALE

## **Thomasson 2019**

1 DOCUMENT - Publié le 11 octobre 2020

Alteration of performance in a mouse model of Emery-Dreifuss muscular dystrophy caused by A-type lamins gene mutation



## Human Molecular Genetics

## Rémi Thomasson, Nicolas Vignier, Cecile Peccate, Nathalie Mougenot, Philippe Noirez, Antoine Muchir

La dystrophie musculaire autosomique Emery-Dreifuss (EDMD) est causée par des mutations dans le gène lamin A / C (LMNA) codant pour les lamines nucléaires de type A, protéines filamentaires intermédiaires de l'enveloppe nucléaire. Classiquement, la maladie se manifeste par une fonte et une faiblesse musculaires scapulo-huméro-péronières, des contractures articulaires précoces et une cardiomyopathie dilatée avec blocs de conduction; cependant, une implication variable des muscles squelettiques peut être présente.

Auparavant, nous et d'autres avons démontré une activité modifiée des voies de signalisation dans les cœurs et les muscles striés de souris LmnaH222P / H222P, un modèle d'EDMD autosomique. Nous avons montré que le blocage de leur activation améliorait la fonction cardiaque. Cependant, l'évaluation du bénéfice de ces traitements sur l'ensemble de l'organisme souffre d'une meilleure connaissance des performances dans les modèles murins.

Nous montrons dans la présente étude que les souris LmnaH222P / H222P affichent une perte significative de masse maigre, compatible avec le processus dystrophique. Ceci est associé à une modification du pic de VO2 et du rapport d'échange respiratoire. Ces résultats ont montré pour la première fois que les souris LmnaH222P / H222P ont des performances réduites et ont fourni un nouveau moyen utile pour les futures interventions thérapeutiques sur ce modèle d'EDMD.

PRECEDENT

**≡** RETOUR À LA LISTE

SUIYAN



URL of the page: https://labos-recherche.insep.fr/fr/publications/thomasson-2019

