

Résumé

MM. La protéine ano-5 est un membre de la famille des protéines anoctamines. On pense que les anoctamines contiennent huit domaines transmembranaires et qu'ils fonctionnent comme des canaux de chlorure activés par le calcium. Il est à noter que le phénotype clinique des anoctaminopathies montre plusieurs ressemblances avec les dysferlinopathies.

Dans le but d'analyser les mécanismes moléculaires des LGMD et d'étudier les potentielles interactions de la dysferline, de la cav-

Les résultats de cette étude permettent de conclure que les cavéoles jouent un rôle essentiel dans le contexte des LGMD. Surtout pour les LGMD de type 2B, l'abondance des cavéoles à la membrane plasmique dans les myotubes primaires humains peut être corrélée avec les mutations qui causent la maladie. La dysferline et la cav-3 paraissent être liées au niveau structurel et fonctionnel. Dans cette étude, nous proposons que la fonction de la dysferline dans la réparation membranaire soit médiée par la formation des LR liée à l'actine, même si les mécanismes moléculaires sous-jacents restent à être élucidés. Nos résultats confirment que la dysferline est localisée dans des vésicules cytoplasmiques, qui sont impliqués dans des multiples mécanismes cellulaires tels que le transport vésiculaire, l'endo- et exocytose, l'adhésion cellulaire et dans la dynamique des LR. Dans l'ensemble, l'association de la dysferline et de la cav-3 dans les fonctions cellulaires, en particulier sur les cavéoles, peut être démontrée dans cette étude.