

Desmine

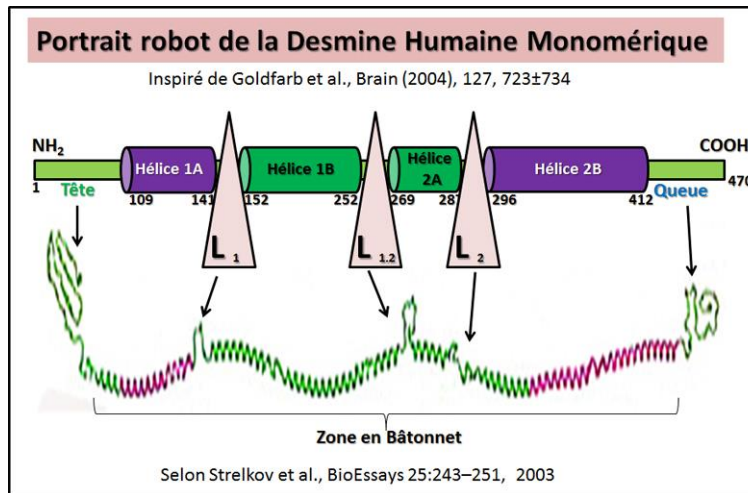
INTRODUCTION

En 1976 des chercheurs isolèrent à partir d'un muscle lisse (gésier de poulet) avec un poids moléculaire apparent de 50 kDa une protéine relativement insoluble dans des tampons qui solubilisent la myosine et la majorité de l'actine, les 2 protéines les plus abondantes des muscles qui étaient bien connues à l'époque. Cette nouvelle protéine devenait soluble en présence d'une concentration de 8 M d'urée. Une électrophorèse sur gel de Polyacrylamide en présence de sulfate de dodécyle sodium (milieu de dénaturation) permet alors de l'isoler pure et ainsi d'en obtenir des anticorps spécifiques. C'est alors que l'on a pu détecter dans un tissu musculaire la localisation précise de cette nouvelle protéine grâce à un immun marquage et si ni l'actine ni la myosine n'étaient impliqués dans le marquage un long filament d'environ 100 angström qui semblaient relier les filaments d'actine au niveau des lignes Z d'un sarcomère vers la membrane plasmique de la cellule musculaire était lui intensément détecté. A partir de ce travail, cette nouvelle protéine fut baptisée terme grec signifiant lien « δέσμός » et cela demeure son nom aujourd'hui sous le **nom de Desmine**.

La Desmine

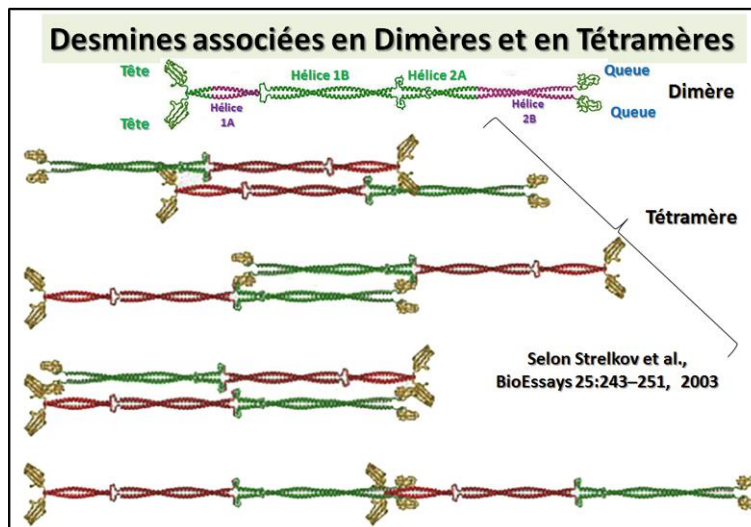
Tableau récapitulatif des différentes séquences de la Desmine			
Protéine	Taille	Gène	Site d'expression
Desmine	54 kDa	2q35	Cytoplasme

Aujourd'hui, Classée parmi les protéines du Filament Intermédiaire (IF), la **Desmine** se trouve dans le muscle strié et dans le muscle cardiaque, comme dans toutes les cellules musculaires en général. La Desmine participe à l'accrochage vers la membrane plasmique des protéines depuis les lignes Z qui délimitent de part et d'autre un sarcomère (Voir chapitre les protéines du Sarcomère). La Desmine réalise le lien entre le système contractile et la membrane durant les cycles de contraction du muscle. On trouvera un résumé actuel des principales données de séquence sur cette protéine dans le tableau ci-contre avec le lien suivant (SwissProt =P17661).

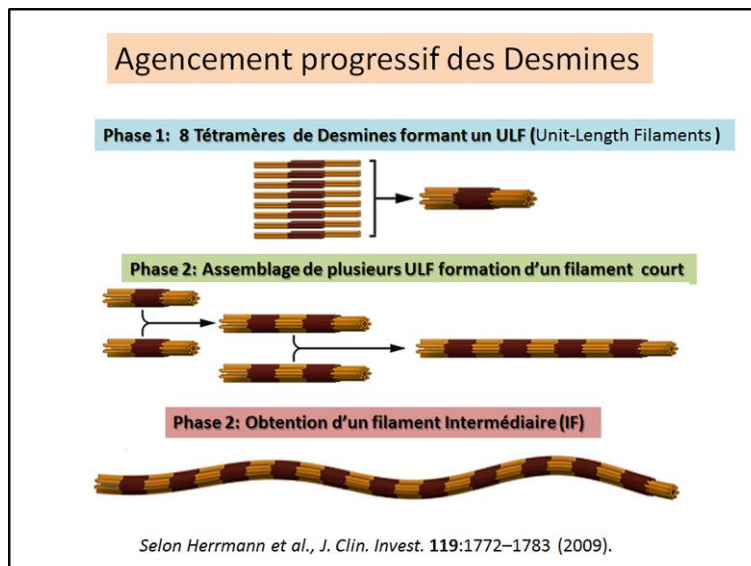


On va rapidement établir [un portrait robot](#) de la Desmine (abréviation = DES) et on a établi que cette protéine présente des extrémités N-terminale (= la tête) et C-terminale (= la queue) qui sont plutôt globulaires et plusieurs segments en Alpha-Hélice connectés entre eux par des segments flexibles.

L'ensemble de ces segments réalise la partie bâtonnet de la protéine. On répertorie dans le structure de la Desmine des Hélices de type A et de type B que l'on identifiera comme 1A puis 1B, et 2A puis 2B. Pour séparer ces zones hélicoïdales on numérote les portion qui forment les liens (=Linkers) et on obtient respectivement L1, L1.2 et L2. Les zones situées en N-terminal et en C-terminal sont appelées la Tête et la Queue.



Ce sont les structures alpha hélicoïdales qui vont favoriser l'association des molécules de [Desmine en Dimères](#) puis en tétramères et oligomères comme l'indique le schéma suivant reproduit de l'article cité en référence. Puis l'isolation et l'analyse en microscopie électronique des filaments de Desmine a permis de proposer plusieurs étapes de l'[assemblage des Dimères en Tétramères de Desmine](#). Cette association en **Dimère de Desmine** puis une Association Dimère-Dimère présentée selon 4 modes d'associations différents est d'abord illustrée avec les mêmes codes couleur vert et violet que dans le portrait-robot.



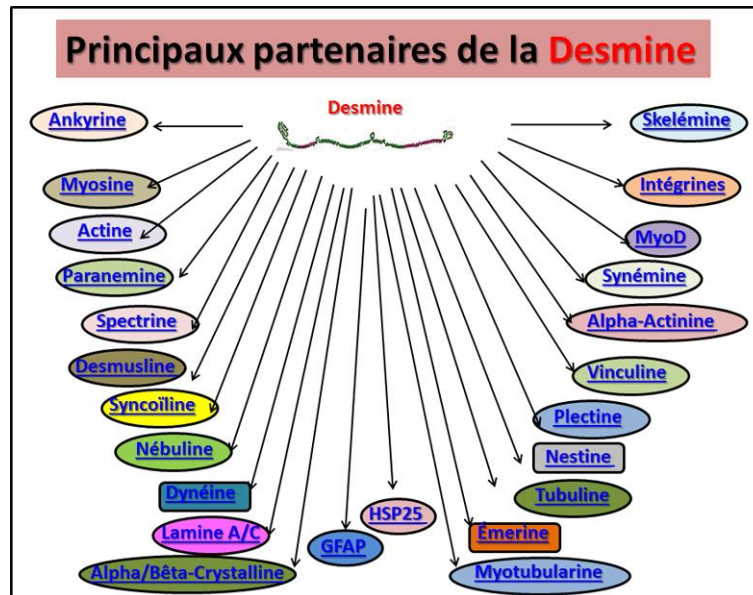
Un assemblage résultant d'[analyses en microscopie électronique](#) permet de [décrire 3 phases importantes](#) pour la formation d'un long filament intermédiaire à partir de monomères de Desmine. Dans une première phase qui est initiée par l'augmentation de la ionique force, une moyenne de huit tétramères vont s'associer latéralement en structures que l'on va identifier comme des Unités de longueur (Unit-Length Filaments ; ULFs). Dans la seconde phase plusieurs ULF s'assemblent longitudinalement pour former des **filaments courts**. Dans la troisième phase, il y a compactage coopératif des filaments courts en long filaments comme cela est schématisé dans l'illustration ci-contre. On parle alors de filament intermédiaire (IF) mature.

Pour une encore plus large documentation sur la mise en place progressive des filaments intermédiaires [consulter le cours sur le site suivant](#). En 2014 des informations plus précises permettent de proposer un [modèle schématique du filament de la Desmine](#) susceptible d'être effiloché et fragmenté en protofibrilles d'une longueur identique à celle d'un ULF (Length Filament). Les fragments de protofibrilles sont liés longitudinalement par des interactions de dimères de Desmine adjacentes enroulées hélicoïdalement tête-queue. Consulter l'illustration et les détails des travaux dans la référence indiquée. Une [récente démonstration](#) (2015) indique que la biomécanique du filament de Desmine suggère qu'il joue un rôle biologique actif dans le muscle en plus de son simple rôle structural comme lien entre plusieurs compartiments cellulaires

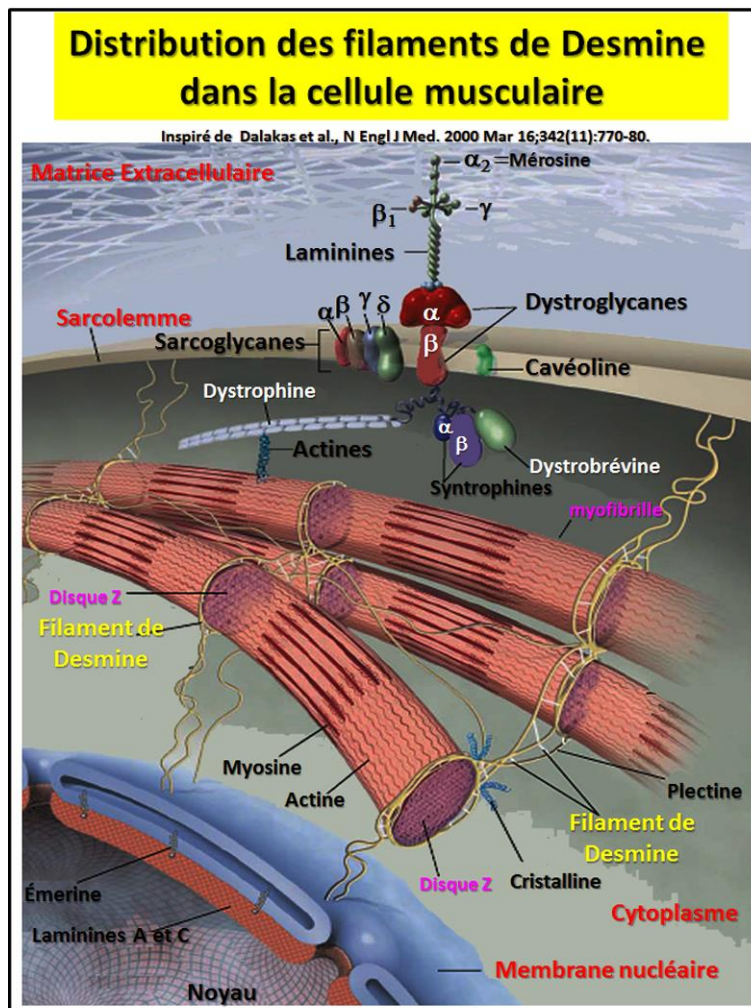
Rôle de la Desmine dans le muscle

Au cours du développement du muscle on observe [très précocement la présence de Desmine](#) qui relie les fibres les unes aux autres dans le sarcomère (analyses faites dès 11 jours chez l'embryon de poulet) Il existe [une grande flexibilité de ces filaments de Desmine](#) et l'on observe des glissements des contacts hélices-hélices ce qui confère à la [structure en bâtonnet de la Desmine une grande élasticité](#).

Progressivement on va répertorier de nombreuses protéines associées avec la Desmine. (Pour plus de détails sur ces protéines citées dans la liste ci-dessous voir les feuillets spécifiques qui les concernent). L'ensemble des associations avec la Desmine est indiqué dans la liste ci-dessous. Une illustration permet de résumer les principaux partenaires actuellement détectés comme ayant des relations avec les **filaments de Desmine**.



- La [GFAP](#) (Glial fibrillary acidic protein) dans les **Myofibroblastes**
- Dans le muscle, la [Paranemine](#), la [Synémine](#) proche des lignes Z et dans le sarcolemme avec un lien pour la [Vimentine](#), la [Nébuline](#), l'[Actine](#), la [Titine](#), l'[Alpha-Actinine](#), la [Dynéine](#) et la [Myosine](#) mais aussi la [Spectrine](#), la [Plectine](#) et l'[Ankyrine](#)
- Au niveau des **jonctions Myotendineuses** et des **jonctions Neuromusculaires**, la [Nestine](#), la [Dynéine](#) et la [Tubuline](#) et avec un contact privilégié pour la [Desmusline](#) qui est associée à la Dystrobrevine (Alpha et/ou Bêta).
- Dans la zone des **Costamères** et dans le sarcolemme, la [Syncoiline](#) qui est associée à la Dystrobrevine, mais également la [Vinculine](#) et la [Plectine](#)
- Dans le **noyau** les lamines qui réalisent un contact avec l'[Alpha/Bêta-Cristalline](#), l'[Émerine](#), L'[Actine](#), la protéine [MyoD](#) (Mef) et le DNA, les Histones et les Polymérase.
- Au niveau de la **ligne M**, une association avec la [Skelémine](#) et un lien membranaire vers les [Intégrines](#)
- Impact de mutation ciblée sur la [Lamine A/C](#) et la formation du filament intermédiaire de Desmine.
- Le contrôle par la [Myotubularine](#) de l'architecture du filament de Desmine.



La modulation par l'entité [HSP25](#) du cytosquelette du **filament de Desmine** suite à une phosphorylation (cas du muscle *Soleus*). Une [colocalisation plus précise de la Plectine](#) avec le domaine en Bâtonnet du filament Intermédiaire. Une association sur [plusieurs zones de l'Alpha/Bêta Cristalline](#) et son impact sur l'[organisation du Filament de Desmine et la viabilité de la cellule](#). Finalement on a eu rapidement une bonne notion du [rôle et de la localisation de la Desmine](#) comme cela est commenté dès l'année 2000 dans l'article en référence et sur l'illustration ci-contre. **La Desmine** joue un rôle central évident dans l'intégration la structure et la fonction des muscles striés. De nombreuses recherches ont conduit à un nombre croissant d'informations importantes sur les mécanismes par lesquels la Desmine supervise plusieurs processus cellulaires tels que la distribution selon le compartiment cellulaire des organites, l'organisation, et la stabilité du sarcolemme en relation avec une intégration de signaux mécaniques corrélés aux cycles de contraction-relaxation d'un muscle. En outre, la Desmine pourrait servir de centre général d'information sur la signalisation relative à l'intégration des signaux de la matrice extracellulaire vers les organites du cytoplasme comme par exemple les mitochondries ou le noyau. Le nombre croissant de partenaires de Desmine indique qu'il est important de souligner que si le filament de Desmine est bien un lien entre divers organites et structures membranaires il se révèle que ce filament possède un rôle important dans la régulation de la fonction musculaire. Ce dernier point indique sans surprise son implication dans des pathologies musculaire comme cela est indiqué dans l'[article en référence qui fait une revue approfondie](#) sur le sujet.

Pathologies associées à des défauts de la Desmine

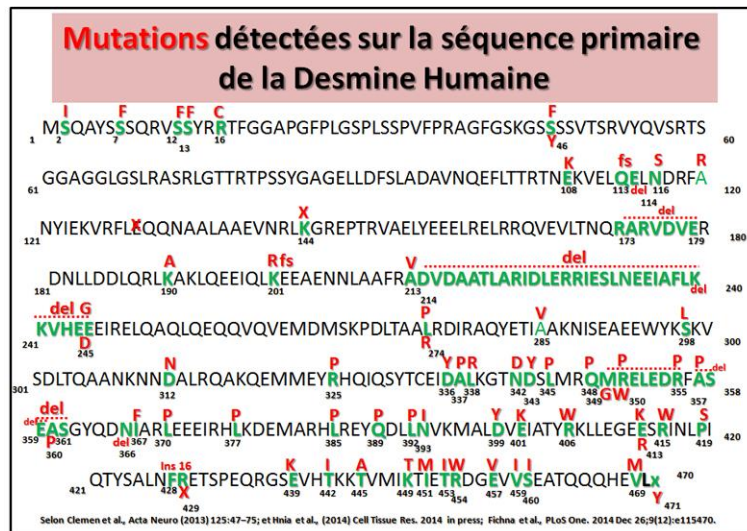
Le déficit en Desmine est récapitulé sous la forme d'un [répertoire des myopathies qui concernent la myofibrille](#). On va les classer plus particulièrement en myopathies associées à un défaut de Desmine ([DRM](#) = desmin-related myopathy) que l'on associe à une faiblesse musculaire en relation avec une altération de la jonction neuromusculaire. Puis il y a les cardiomyopathies dilatées de type II où l'on observe une dilatation ventriculaire et que l'on classe donc comme une cardiomyopathie dilatée ([CMD II](#)). On observe alors dans ces [cas de pathologies cardiaques](#) que les mutations concernent la partie [C-terminale de la Desmine](#). Enfin on parle du syndrome de [Stark-Kaeser](#) qui est une Amyotrophie Spinale progressive et tardive avec accumulation de Desmine. Cela se traduit par une faiblesse et une atrophie musculaire plus particulièrement de la ceinture Scapulo-Péronière. En général dans un premier temps pour les [cas de pathologies Neuromusculaires](#) l'étude de la Vimentine et de la Desmine s'impose. Les Sarcomères [du mutant sans Desmine](#) apparaissent désorientés et les connexions avec les protéines partenaires sont brisées. Il existe des cas sévères de la maladie d' [Emery-Dreifuss](#) avec des mutations qui concernent à la fois [l' Émerine comme attendues , mais également la Desmine](#) .

Ainsi on va trouver un [répertoire des différentes mutations](#) sur la Desmine que l'on répertorie sous [le terme de Desminopathie](#) .

- **En résumé**, on peut également consulter diverses [revues](#) concernant plus particulièrement [les Desminopathies](#) et plus largement les myopathies [associées aux Filaments Intermédiaires](#) où l'on trouvera des informations supplémentaires concernant les altérations de la Desmine et leurs conséquences.

Avancées depuis 2012

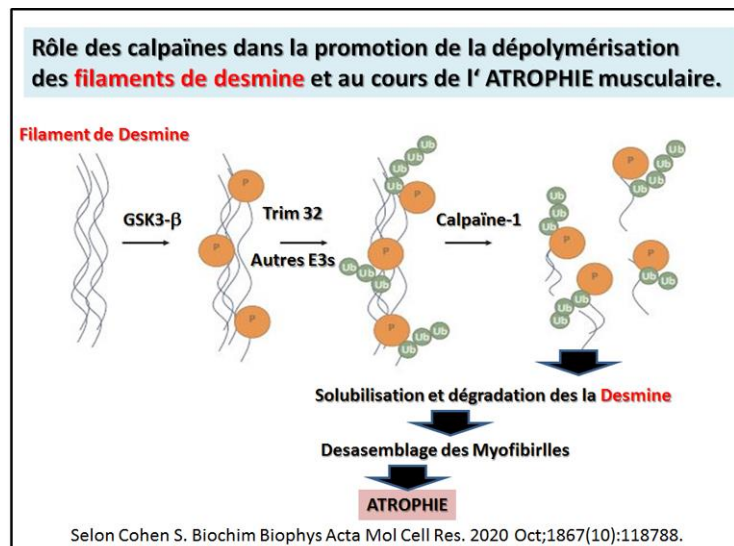
Une nouvelle étude plus spécifiquement sur la [biomécanique du filament de Desmine](#) rapporte l'analyse dans le cas d'une culture primaire de myoblastes humains. Des analyses ciblées sur la partie C-terminale de la **Desmine** expliquent en détails les caractéristiques de la Desminopathie. Un résumé de l'impact des mutations sur la Desmine est présenté en regard avec la cardiomyopathie ventriculaire droite et son impact sur l'arythmie. La relation entre [Nébuline et Desmine](#) est observée en relation avec les mutations sur la Desmine. Un bilan est consultable sur [l'ensemble des myopathies](#) concernant les systèmes Myofibrillaires. **Des mutants de la Nébuline sont identifiés comme** une entrave à une liaison normale pour un [assemblage avec le filament de Desmine](#).



Chez le poisson zèbre (Zébra Fish) on a réalisé un [animal modèle sans Desmine](#). Son étude indique que même une absence partielle de la Desmine, sans agrégats de protéines, est suffisante pour provoquer une pathologie musculaire qui ressemble à celle de de la Desminopathie humaine. La spécificité de [l'interaction entre la Desmine et l'Alpha/Bêta-Cristalline](#) est démontrée dans l'article en référence. Son impact sur l'agrégation des filaments ainsi que sur la viabilité des cellules sont soigneusement évaluées dans ce nouveau travail. Une analyse protéomique aborde [les anomalies d'agrégation corrélées](#) aux défauts sur la Desmine. Diverses revues donnent des détails sur la Desminopathie dans le cas de [familles récessives](#) et/ou avec un [phénotype peu commun](#). Une étude propose la [N-acetyl-L-Cystéine](#) comme **traitement thérapeutique**. Il est de plus rapporté un lien entre Desminopathie et une pathologie avec [présence de vacuoles autophagiques](#). La présence de [nouvelles mutations au niveau de la Desmine](#) (partie C-terminale), est actuellement présentée **chez des familles polonaises**.

Dans l'illustration ci-dessus, il est proposé une compilation sur la séquence humaine de la Desmine en référence avec la séquence disponible sur Swiss-Prot : ([P17661](#)), l'ensemble des mutations actuellement répertoriés chez l'homme comme conduisant à une Desminopathie.

En Juin 2015, il est de nouveau établi que les [Filaments intermédiaires jouent un rôle central](#). (Voir reprise de l'organisation de ces filaments dans une première illustration), dans la régulation de l'Architecture et de la fonction des cellules. La figure n°4 de l'article cité plus haut illustre de manière didactique l'organisation des filaments intermédiaires de Vimentine et de Kératine ceci aussi bien pour l'allure générale de la cellule que pour l'ancrage spécifiques de divers organelles (Mitochondries, noyau, vésicules cytoplasmiques). Les schémas concernent des fibroblastes, des cellules épithéliales ainsi que des cellules mésenchymateuses.



En 2020, Dans cette étude on trouve une définition plus précise du [rôle des calpaïnes dans la promotion de la dépolymérisation des filaments de desmine](#) et au cours de l'atrophie musculaire. À jeun ou en cas de dénervation, la dégradation des protéines myofibrillaires nécessite une dissociation initiale du cytosquelette desmine, dont l'intégrité est essentielle pour la stabilité des myofibrilles. Par conséquent, la dépolymérisation du filament de desmine dans l'atrophie semble être une des premières étapes clés de ce processus. Comme le montre le schéma issu de l'article en référence qui est inclus ci-contre, un modèle est proposé pour expliquer la perte de filaments de desmine dans l'atrophie. Une phosphorylation initiale des filaments de desmine par GSK3-β est nécessaire pour faciliter l'ubiquitination par le partenaire Trim32 et dépolymérisation est alors médiée par la calpaïne-1. La solubilisation résultante des filaments de desmine conduit à leur dégradation, à la décomposition des myofibrilles et à leur atrophie. Par conséquent, la phosphorylation des filaments de desmine par GSK3-β est un événement précoce critique conduisant à une protéolyse et une atrophie globales.

Cet autre article porte sur la génération d'un [modèle de desminopathie chez le rat à l'aide de CRISPR-Cas9](#). Pour ce travail et dans ce domaine chez le rat il est rapporté que la dystrophine et la syntrophine qui ont augmenté de 54% et 45% chez les mutants desmine, respectivement ($P < 0,05$). La dysferline et l'annexine A2, protéines associées à la réparation membranaire, ont été multipliées par deux et 32%, respectivement, chez les mutants ($P < 0,05$). Plus de détails dans l'article original en référence

En 2021, on va trouver dans ce rapport [des informations sur des cas d'une variante hétérozygote rare du gène de la desmine associée à une cardiomyopathie hypertrophique et à un bloc auriculo-ventriculaire complet](#). La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est la première cause de mort subite d'origine cardiaque chez les enfants et les adolescents. Les patients atteints de CMH présentent fréquemment une tachycardie ventriculaire et une fibrillation ventriculaire, bien que le bloc auriculo-ventriculaire complet (BAVC) soit très rare. Nous rapportons un cas de CMH avec BAVC chez une fillette de 8 ans qui a subi la pose d'un cardiovertteur-défibrillateur implantable transveineux après la réanimation. **Chez cette patiente, nous avons identifié un variant faux sens hétérozygote de novo, Arg406Trp (c.1216C > T), dans le gène de la desmine (DES).** Les variantes pathogènes du gène DES

hautement conservé est représenté par une boîte rouge et les positions des variantes dont la signification est inconnue sont surlignées en jaune. (C) Vue d'ensemble de la structure des sous-domaines 1A et 1B de la desmine. Les positions des variants dont la signification est inconnue sont mises en évidence en bleu. Images représentatives de cellules transfectées avec de la desmine de type sauvage SW-13

En 2023, il est [rapporté dans cet article une accumulation myocardique de protéines « Desmine » agrégées dans un cas de Desminopathie avec une mutation DES p.R406W de novo](#). La desminopathie est une myopathie cardiaque et squelettique causée par des variantes pathogènes du gène de la desmine (DES) et représente un sous-groupe de myopathies myofibrillaires, dont l'immunoréactivité cytoplasmique positive à la desmine est la caractéristique pathologique. Il est indiqué ici le cas d'un Japonais de 28 ans chez qui on a initialement diagnostiqué une cardiomyopathie hypertrophique sporadique avec bloc auriculo-ventriculaire à l'âge de 9 ans et qui a développé une faiblesse au niveau du voile du palais et des extrémités. Le tissu myocardique disséqué lors de l'implantation du dispositif d'assistance ventriculaire a montré une phase dilatée de cardiomyopathie hypertrophique et une accumulation intracellulaire d'agrégats de desmine résistants à la protéinase K. Le test génétique a confirmé l'existence d'une cardiomyopathie hypertrophique de novo. **Le test génétique a confirmé une mutation de novo du DES, qui a déjà été associée à la desminopathie.** Le diagnostic moléculaire de la desminopathie étant difficile, en particulier lorsque les patients présentent des signes cardiaques prédominants et qu'une biopsie de routine du muscle squelettique n'est pas disponible, ces résultats pathologiques caractéristiques d'agrégats de desmine résistants à la protéinase K dans l'endomyocarde pourraient être utiles dans la pratique clinique.

En 2024, cette étude porte sur [les myotubes murins immortalisés porteurs de la mutation R349P de la desmine présentent une fuite de protons et des niveaux de translocase ADP/ATP réduits dans les mitochondries purifiées](#). Les souris atteintes de desminopathie R349P, porteuses de l'orthologue de la mutation R350P de la desmine humaine, ont montré des altérations marquées de la morphologie et de la fonction mitochondriales dans le tissu musculaire. En isolant des myoblastes de muscles squelettiques de la progéniture de souris atteintes de desminopathie R349P et de souris knock-out p53, nous avons établi un modèle cellulaire immortalisé de la maladie. Les myoblastes de type sauvage et les myoblastes hétérozygotes et homozygotes R349P atteints de desminopathie ont pu être bien différenciés en myotubes multinucléés à contraction spontanée. Les myoblastes atteints de desminopathie présentaient la perturbation caractéristique du cytosquelette de desmine et l'agrégation des protéines de desmine, et les myotubes atteints de desminopathie présentaient les irrégularités myofibrillaires caractéristiques. La stimulation électrique à long terme a favorisé la différenciation des myotubes et a nettement augmenté leur taux de contraction spontanée. **Dans les myotubes hétérozygotes et homozygotes atteints de desminopathie R349P, ce traitement a rétabli un schéma régulier de stries croisées myofibrillaires tel qu'il est observé dans les myotubes de type sauvage.** La respirométrie à haute résolution des mitochondries purifiées à partir de myotubes par ultracentrifugation en gradient de densité a révélé une capacité de phosphorylation oxydative normale, mais une fuite de protons significativement réduite dans les mitochondries des cellules knock-in homozygotes R349P de la desmine. En accord avec un flux de protons réduit à travers la membrane mitochondriale interne, notre analyse protéomique quantitative des mitochondries purifiées a révélé des niveaux significativement réduits d'ADP/ATP translocases dans le génotype

homozygote R349P de la desmine knock-in. Comme cette altération a également été détectée dans le muscle soléaire des souris atteintes de desminopathie R349P, qui, contrairement aux mitochondries purifiées à partir de cellules cultivées, présentaient une variété d'autres protéines mitochondriales dérégulées, il est à considérer cette découverte comme une étape précoce dans la pathogenèse de la mitochondriopathie secondaire dans la desminopathie.

Ce travail présente [un cas de myopathie myofibrillaire de l'adolescent due à une variante pathogène de novo R406W de la desmine avec des symptômes de "cardiomyopathie hypertrophique"](#). Il y est décrit le cas d'un garçon de 15 ans atteint de MFM, dont les symptômes se sont d'abord présentés comme des symptômes cardiaques. L'échocardiographie a révélé une hypertrophie des oreillettes droite et gauche, un épaissement du septum ventriculaire (IVS) et une légère régurgitation mitrale (MR) et tricuspide (TR). L'électrocardiogramme dynamique (ECG) a révélé une fibrillation auriculaire, un bloc auriculo-ventriculaire (AV) intermittent et des modifications du segment ST-T. De légères modifications myopathiques ont été observées lors de l'examen de l'ECG. L'examen électromyographique a révélé de légères modifications myopathiques. L'analyse ultrastructurale a révélé de légères modifications de la ligne Z et quelques petites lésions de myolyse, mais pas de corps d'inclusion anormaux. Le test génétique a détecté un variant faux-sens hétérozygote (c.1216C > T) du DES, ainsi que deux variants rares : TNNI3K (c.1102C > G) et PRDM16 (c.3074G > A). Les parents de la patiente ne présentaient pas de troubles des muscles squelettiques et cardiaques. L'analyse du séquençage de l'ADN a montré qu'ils n'étaient porteurs d'aucune variante du DES. Ainsi, il fut détecté ici un cas de MFM causé par le variant DES de novo c.1216C > T/p.Arg406Trp avec des altérations prédominantes du myocarde.

Cette analyse indique [une contribution critique des mitochondries dans le développement de la cardiomyopathie liée à la mutation de la desmine](#). La mutation hétérozygote DESE439K entraîne des changements spectaculaires dans la cytoarchitecture globale des cardiomyocytes, y compris dans la taille et la morphologie des cellules. Plus important encore, les cardiomyocytes mutants présentent une architecture mitochondriale altérée, une capacité respiratoire mitochondriale et une activité métabolique qui rappellent les défauts observés dans le tissu cardiaque des patients. **Enfin, pour remettre en question le mécanisme pathologique, il a été transféré des mitochondries normales à l'intérieur des cardiomyocytes mutants et démontré que ce traitement était capable de restaurer les fonctions mitochondriales et contractiles des cardiomyocytes.** Conclusions : Ce travail met en évidence les effets délétères de la mutation DESE439K, démontre le rôle crucial des anomalies mitochondriales dans la physiopathologie de la cardiomyopathie liée à la desmine et ouvre de nouvelles perspectives thérapeutiques potentielles pour cette maladie.

En 2024 il va être découvert [une Cardiomyopathie liée à la desmine chez une jeune femme présentant un bloc auriculo-ventriculaire infra-hisien](#). Une jeune femme de 17 ans a été admise en raison d'un bloc auriculo-ventriculaire complet. **Des analyses et des examens d'imagerie complets ont été effectués pour déterminer l'étiologie.** L'imagerie par résonance magnétique cardiaque a révélé une hypertrophie concentrique du ventricule gauche et un rehaussement tardif diffus intramural au gadolinium. Le test génétique a identifié une variante pathogène hétérozygote du gène de la desmine. Pour gérer le bloc auriculo-ventriculaire, un stimulateur cardiaque à double chambre a été implanté. Au cours du suivi, aucune activité ventriculaire spontanée n'a été détectée.

Une nouvelle revue porte [sur la Myopathie liée à la desmine se manifestant par divers types d'arythmies](#) : **rapport de cas et revue de la littérature**. La desmine est une protéine de filament intermédiaire de type III spécifiquement exprimée dans les cellules musculaires et codée par le gène DES. Les défauts de la protéine desmine et l'instabilité du cytosquelette peuvent interférer avec les signaux de conduction du muscle cardiaque, un mécanisme fondamental pour les arythmies chez les patients atteints de myopathie liée à la desmine. Ce rapport de cas présente une patiente âgée d'une vingtaine d'années qui a présenté un bloc auriculo-ventriculaire complet d'apparition précoce et un bloc de branche gauche complet au cours de la décennie précédente. Plus récemment, elle a développé une tachycardie ventriculaire, une fibrillation ventriculaire, une fibrillation auriculaire et d'autres arythmies. L'échocardiographie a révélé une non-compaction du myocarde ventriculaire et une hypertension pulmonaire. **L'analyse du séquençage de l'exome entier a identifié une mutation hétérozygote en faux sens dans le gène DES : c.1216C>T (p.Arg406Trp)**. On a finalement diagnostiqué chez elle des arythmies dues à une myopathie liée à la desmine. Une revue de la littérature des bases de données internationales a été entreprise pour résumer les caractéristiques cliniques de l'atteinte cardiaque associée à cette mutation du gène DES.

En conclusion

Pour suivre l'évolution des connaissances sur La **Desmine** il existe des banques de données récentes qui sont automatiquement mises à jour qui répertorient :

A) La **Desmine** avec son lot de références historiques.

B) Les principales maladies actuellement connues qui résultent d'une mutation ou d'un défaut dans la protéine considérée (avec des références associées).

- **Protéine** : DESMIN; [DES](#)
- **Pathologies associées**: MUSCULAR DYSTROPHY, LIMB-GIRDLE, TYPE 2R; [LGMD2R](#); CARDIOMYOPATHY, DILATED, 1I; [CMD1I](#) ; MYOPATHY, MYOFIBRILLAR, 1; [MFM1](#) ; SCAPULOPERONEAL SYNDROME, NEUROGENIC, KAESER TYPE ; [SCPnk](#).