

Syntrophine (Bêta 1)

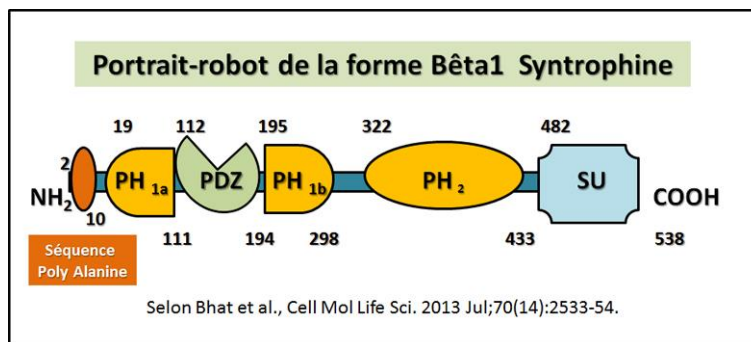
INTRODUCTION

Un ensemble de protéines avec un Pm d'environ 58 kDa furent définies comme **des partenaires compagnons** associés à la Dystrophine et leur **nom de baptême fut dérivé du grec** sous le terme de **Syntrophine**. Une première forme fut identifiée comme la **forme Bêta 1**.

La Bêta 1 Syntrophine

Tableau récapitulatif des séquences de la forme Bêta 1 Syntrophine				
Syntrophines	PM	mRNA	Gène	Site d'expression
Bêta1	59 kDa	1,9 kb	8q24	Ubiquitaire

Le tableau ci-dessous résume les informations de séquence sur la forme Bêta1-Syntrophine avec un lien SwissProt pour plus de détails: [Q13884](#) . On parlera alors de la forme Bêta-1-syntrophin avec comme gène *SNTB1* tandis que la Syntrophine 2 sera le terme consacré pour plus spécifiquement les Syntrophines Gamma qui seront indiquées la lettre G tandis que les formes Bêta le seront toujours par la lettre B



Tout d'abord grâce aux comparaisons avec des séquences connues on a établi un portrait-robot de la forme Bêta1 Syntrophine type avec l'identification **de plusieurs domaines** ou motifs comme indiqué dans le schéma présenté ci-contre. . On y trouve le domaine unique SU ainsi qu'un domaine PDZ entouré par 2 domaines PH et l'ensemble des indications de séquences figure en termes de position des résidus concernés pour chaque domaine.

La Syntrophine bêta1 est la forme basique des Syntrophines par rapport à la forme Alpha A1 qui était la forme acide. Elle est exprimée de manière ubiquitaire (foie, pancréas, rein, muscle squelettique, poumon, placenta, cerveau, cœur). L'importance **du système micro-RNA (miR-222)** est mise en évidence par une approche qui rend possible de moduler chez la souris déficiente en Dystrophine l'expression de la Bêta1-Syntrophine. Pour la distribution respective de cette forme de Syntrophine Bêta1 voir **la fiche générale sur les Syntrophines** et l'illustration sur la présence selon les tissus musculaires et nerveux, ou consulter

directement le lien suivant pour connaître [le type de complexe des glycoprotéines associées à la dystrophine](#) (DGC) selon le tissu considéré.

Relation de la Syntrophine Bêta 1 avec une dystrophie musculaire:

Durant l'année 2000 une étude sur des cas de paraplégies héréditaires autosomale dominantes (Autosomal Dominant Hereditary Spastic Paraplegias (= AD-HSP) qui représentent un groupe hétérogènes de maladies dégénératives du système nerveux central tendait à localiser le locus du gene responsable comme étant situé dans la région q du chromosome 8 ce qui semblait pouvoir indiquer que la [Bêta1-Syntrophine pouvait être la protéine altérée responsable](#) (Étude chez des patients brésiliens).

En 2014, une [nouvelle corrélation est décrite entre la forme Bêta1 de Syntrophine et la Microcephaline1](#), protéines codée sur la chromosome 8, et divers autres gènes en relation chez la population Japonaise avec des polymorphismes ne concernant qu'un seul nucléotide (SNP= Single Nucleotide Polymorphisme).

Récemment une étude similaire réalisée **en 2017 et menée chez une cohorte d'individu originaire d'Inde** semble indiquer une relative fréquence d'un polymorphisme concernant un seul nucléotique en relation avec des formes variantes de la bêta-1 de syntrophine et le développement d'un cancer buccal. Dernièrement une étude confirme que les [deux loci de susceptibilité ZFHX1B et SNTB1 sont associés à une myopie élevée](#) pour une population chinoise, ainsi que dans une population européenne, lorsque les deux SNP (single nucleotide polymorphisms ; ([rs6469937](#)et [rs13382811](#))) sont combinés .

En 2019, une nouvelle étude sur la syntrophine-bêta1 **montre que cette protéine permet de soutenir l'initiation de l'autophagie et protège contre la pancréatite aiguë induite par la céruléine**. Il est connu que la $\beta 1$ syntrophine est inutile pour la morphologie et la fonction des cellules β productrices d'insuline. Cependant, les souris présentant une délétion de la syntrophine $\beta 1$ dans les cellules acineuses exocrines présentent une sévérité accrue de la pancréatite aiguë induite par la céruléine. La réduction de l'expression du régulateur de conductance transmembranaire de la mucoviscidose et la dilatation de la lumière acineuse sont des facteurs potentiels de prédisposition. Au cours de la progression de la maladie, un manque relatif d'autophagie est associé à des déficiences à la fois dans l'assemblage de l'actine et dans la nucléation du réticulum endoplasmique. Les résultats présentés révèlent, **pour la première fois, que la $\beta 1$ syntrophine est un régulateur essentiel du cytosquelette d'actine** et de l'autophagie dans les cellules acineuses du pancréas et est puissamment protectrice contre la pancréatite aiguë induite par la céruléine.

En conclusion

Pour suivre l'évolution des connaissances sur la forme Bêta1 de la **Syntrophine** il existe des banques de données récentes qui sont automatiquement mises à jour qui répertorient :

- A) **La forme Bêta1** de la **Syntrophine** 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 :SYNTROPHIN, BETA-1; [SNTB1](#)

Pathologies associées: Pas de mutation décrite à ce jour (2017).

voir chez [la souris mdx le rôle](#) de la **Syntrophine bêta1