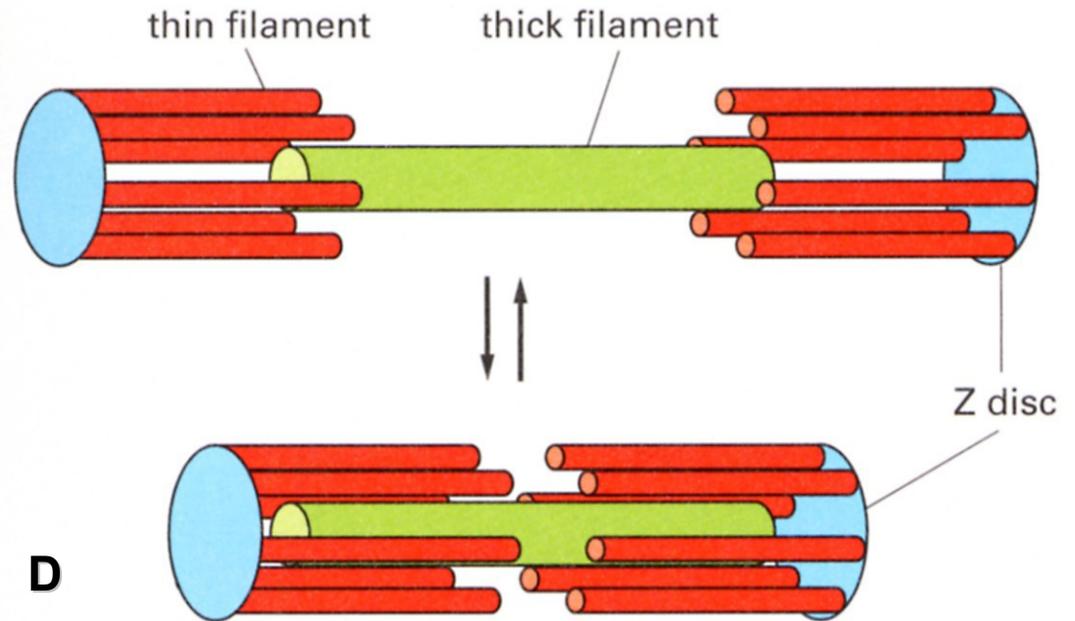
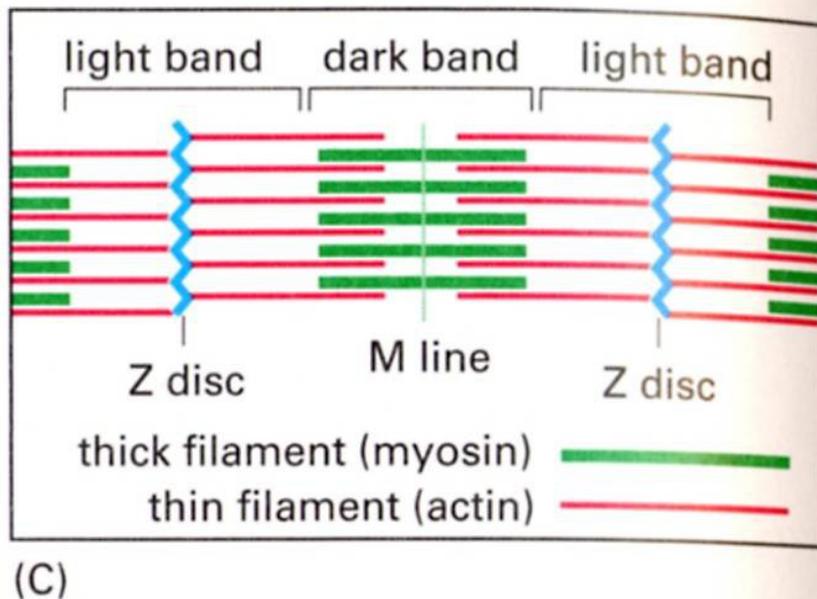
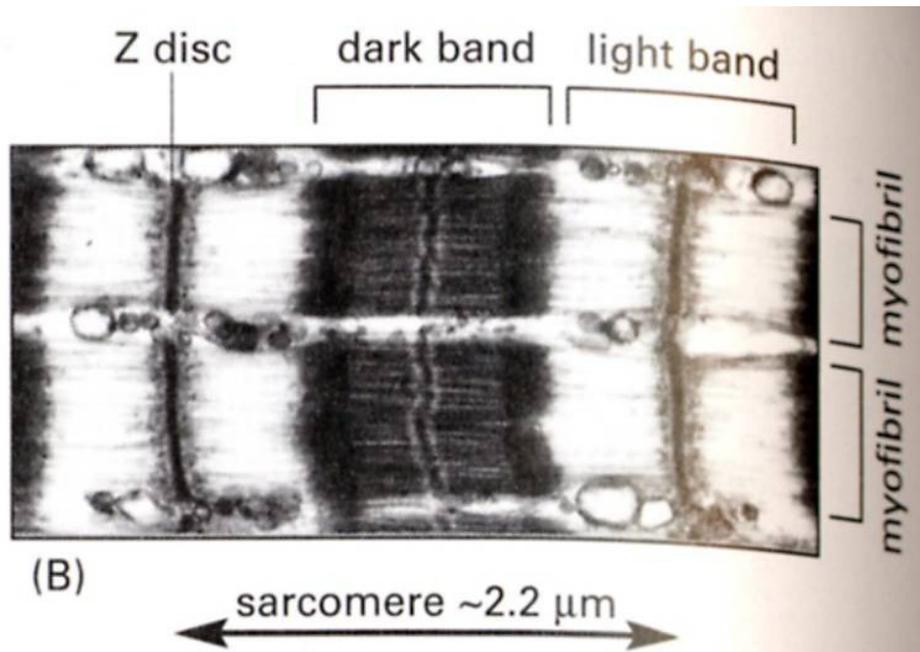


Titina

**Componente dei sarcomeri
Assiste la contrazione muscolare**

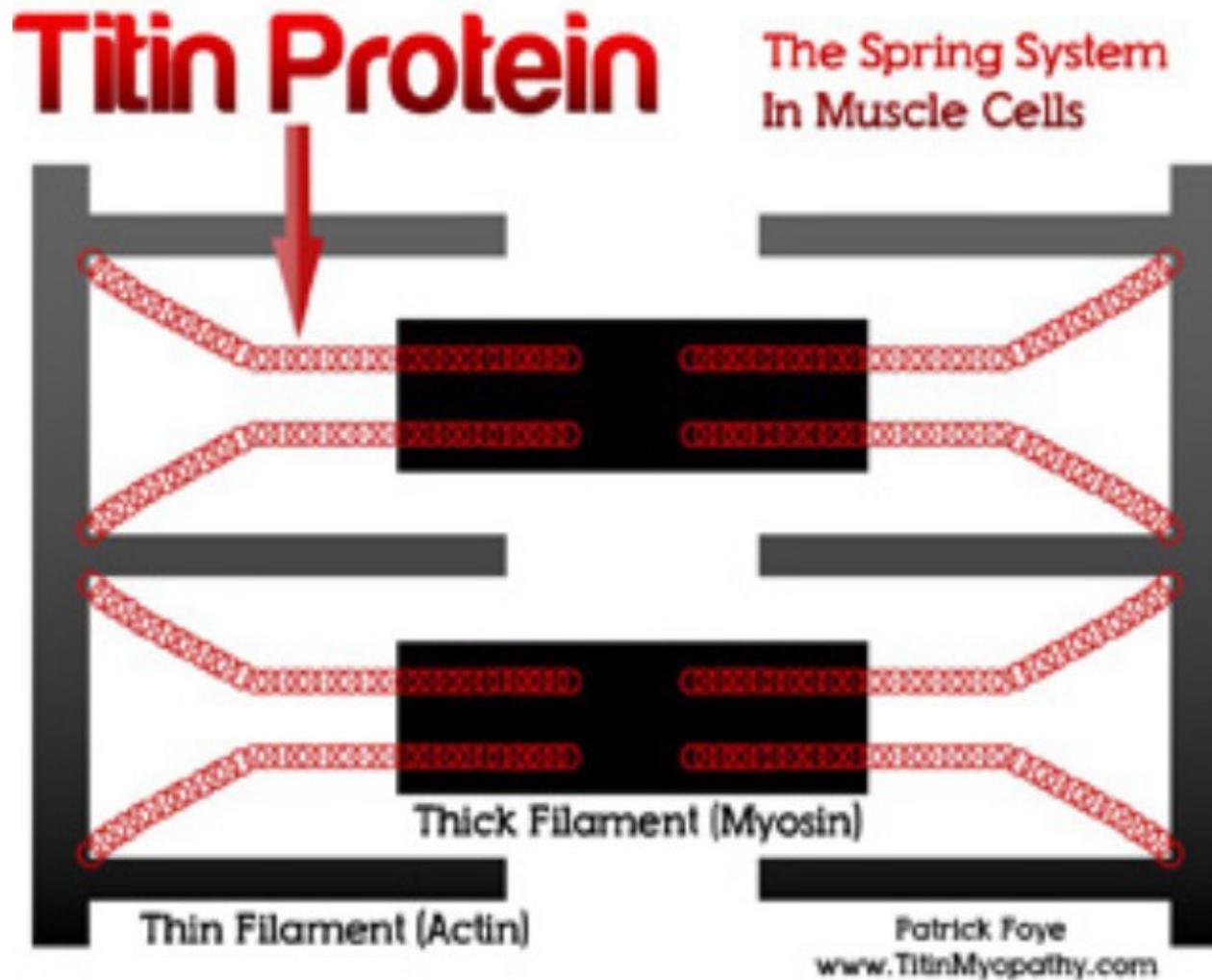
La contrazione delle miofibrille



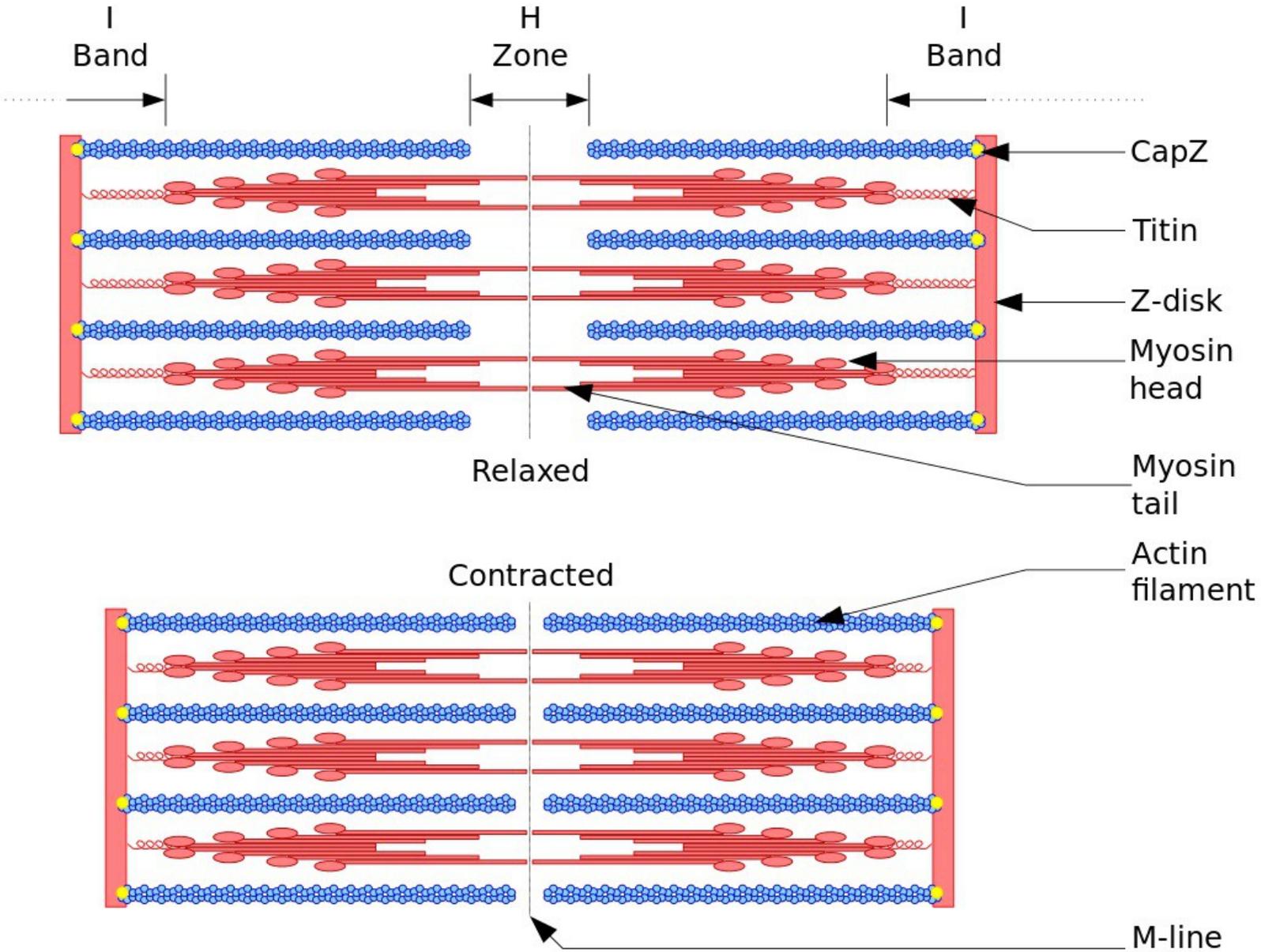
B e C - sarcomeri

D - modello di contrazione muscolare, in rosso l'actina ed in verde la miosina

Sarcomero



I sarcomero 2



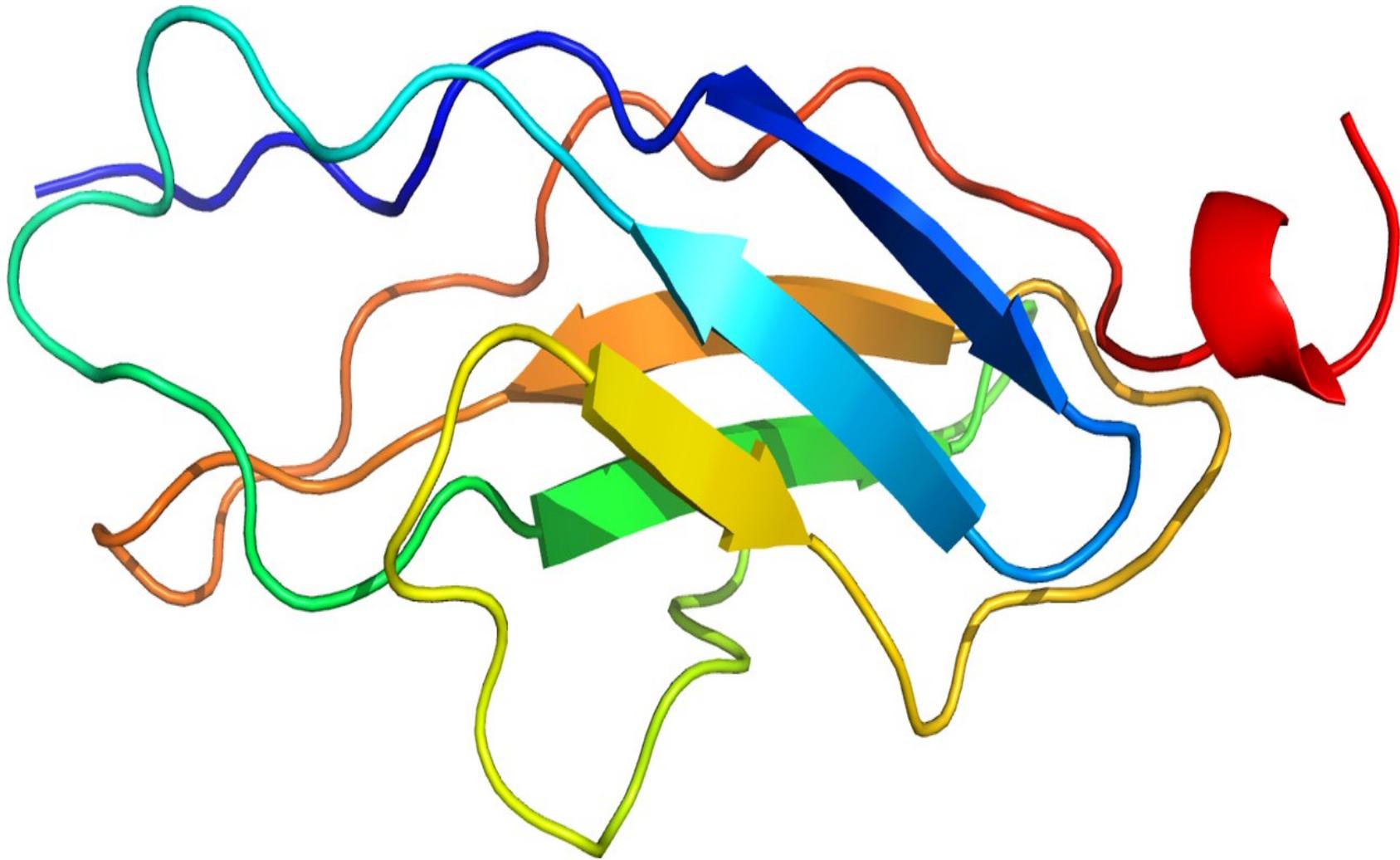
Azione della titina

La titina anche conosciuta come connectina, è codificata dal gene TTN (2q31).

È una proteina gigante presente nel muscolo striato che funziona come una molla molecolare.

È composta da 244 domini proteici individualmente ripiegati e connessi da sequenze peptidiche non strutturate. I domini ripiegati si svolgono quando la proteina è sotto tensione, mentre si ricompongono quando la tensione è rimossa.

Struttura titina



Proprietà

38.138 a.a. La proteina

1 μm di lunghezza

0,5 Kg circa di titina per persona

Chr. 2q

244 domini che si avvolgono e si svolgono

281.000 b.p. Il gene

363 esoni

17.106 b.p. L'esone più lungo

Mutazioni e titinopatie

Le mutazioni sono associate con miopatie e cardiomiopatie ereditarie. Le titinopatie si manifestano con alcuni tipi di distrofie rare, quale la **distrofia muscolotibiale**.

È una miopatia distale caratterizzata da debolezza dei muscoli del compartimento anteriore degli arti inferiori, ad esordio nella quarta-settima decade di vita.

Frequenza 1-9/100000.

Ha una prevalenza elevata in Finlandia 1/5000 a causa di una mutazione da effetto del fondatore.

Trasmissione **autosomica dominante** o **autosomica recessiva**.