

Une myopathie est une maladie du muscle proprement dit. Il en existe plusieurs formes. Nous étudierons la myopathie de Duchenne, maladie génétique rare (1 naissance sur 3500 en France) décrite en 1861 par Guillaume Duchenne. Elle est marquée par un affaiblissement progressif des muscles squelettiques chez des enfants.

Ce n'est que dans les années 1980, que le gène et la protéine impliqués dans l'apparition de la maladie ont été identifiés : c'est la dystrophine qui est touchée.



**Objectif** : On cherche à identifier les différentes échelles d'organisation (génotype et différents phénotypes) de la maladie et à montrer l'importance de la matrice extracellulaire pour le bon fonctionnement de la cellule musculaire.

**Consignes** :

1- A l'aide du document 2 :

- **justifier** sur quel chromosome se situe le gène responsable de la myopathie de Duchenne.
- **expliquer** pourquoi cette maladie touche presque exclusivement les garçons.
- **calculer** le pourcentage de risque que l'enfant à naître (III9) soit atteint.

2- A l'aide de l'ensemble des documents de l'annexe, **résumer** le lien entre le génotype et les différentes échelles d'étude du phénotype pour expliquer les causes et les conséquences à l'origine de cette maladie génétique.

**Vous répondrez par un schéma bilan fonctionnel (« cases et flèches »).**