

Correction TD / DM Myopathie de Duchenne

Démarche de résolution personnelle				
2	1		0	
Construction d'une démarche cohérente bien adaptée au sujet	Construction insuffisamment cohérente de la démarche		Absence de démarche ou démarche incohérente (en particulier, oubli de la problématique)	
Analyse des documents et mobilisation des connaissances, dans le cadre du problème scientifique posé				
4	3	2	1	0
Informations issues des documents pertinentes, rigoureuses et complètes + Connaissances mobilisées pertinentes et complètes pour interpréter	Informations issues des documents pertinentes, rigoureuses et complètes + Connaissances à mobiliser insuffisantes pour interpréter	Informations issues des documents incomplètes ou peu rigoureuses et complètes + Connaissances à mobiliser insuffisantes pour interpréter	Seuls quelques éléments pertinents issus des documents ou des connaissances	Absence ou très mauvaise qualité de traitement des éléments prélevés
Exploitation des informations prélevées et des connaissances au service de la résolution du problème				
3		2	1	0
Argumentation complète et pertinente pour répondre au problème posé		Argumentation incomplète ou peu rigoureuse		Argumentation absente ou réponse explicative absente ou incohérente
Réponse explicative, cohérente et complète au problème posé		Réponse explicative cohérente au problème posé	Absence de réponse ou réponse non cohérente avec le problème posé	

	Élément scientifique issu des documents	Apport de connaissances
Document 1 :	Symptômes phénotypiques : Dégénérescence évolutive des fibres musculaires —> paralysie progressive entraînant une espérance de vie de 20 à 30 ans maximum. (Lien document 3)	
Document 2 :		La Myopathie de Duchenne est une maladie génétique à caractère récessif. Lien avec le document 5 : Elle touche exclusivement les garçons, car le gène muté se trouve sur le chromosome X. Cependant dans le cas de l'enfant n°9 une femme comme un homme peut être malade (Possibilité de faire un tableau de croisement pour montrer la probabilité).
Document 3 :	Les cellules musculaires des personnes atteintes de myopathie de Duchenne dégénèrent et sont visibles au microscope optique.	
Document 4 :	Lien très fort entre la matrice extracellulaire et le cytosquelette des cellules musculaires. La dystrophine permet de faire la jonction entre ces deux. Absence de dystrophine = destruction des cellules musculaires.	Les cycles de contraction relâchement des cellules musculaires déchire la membrane si la dystrophine est mutée —> apport d'un schéma actine myosine contractée relâchée permet de montrer le raccourcissement du sarcomère lors d'une contraction. => Le cytosquelette comme la matrice extracellulaire est important dans l'intégrité des cellules musculaires.

	Élément scientifique issu des documents	Apport de connaissances
Document 5 :	Le gène de la dystrophine se trouve sur le chromosome X, il est donc normal que cette maladie touche essentiellement les garçons (XY). Comparer l'allèle saint et l'allèle muté dans le cas de la myopathie de Duchenne	<p>Il y a un ajout d'une cytosine à la 332^{ème} base (sens 3' 5'). Il faut transcrire le brin :</p> <p>Brin saint : 5'- GGU UUG AUU UGG AAU AUA - 3'</p> <p>Brin malade : 5'- GGU UUA UUU GGA AUA UAC - 3'</p> <p>Cependant cette insertion pourrait avoir un effet invisible (même sens / silencieux) —> faire la chaîne d'aa</p> <p>Brin saint : Glu-Leu-Ile-Trp-Asn-Leu Brin malade : Glu-Leu-Phe-Gly-Ile-Tyr</p> <p>Décalage dans la lecture du brin, chaîne d'aa différente —> brin muté qui rend la dystrophine anormale.</p>