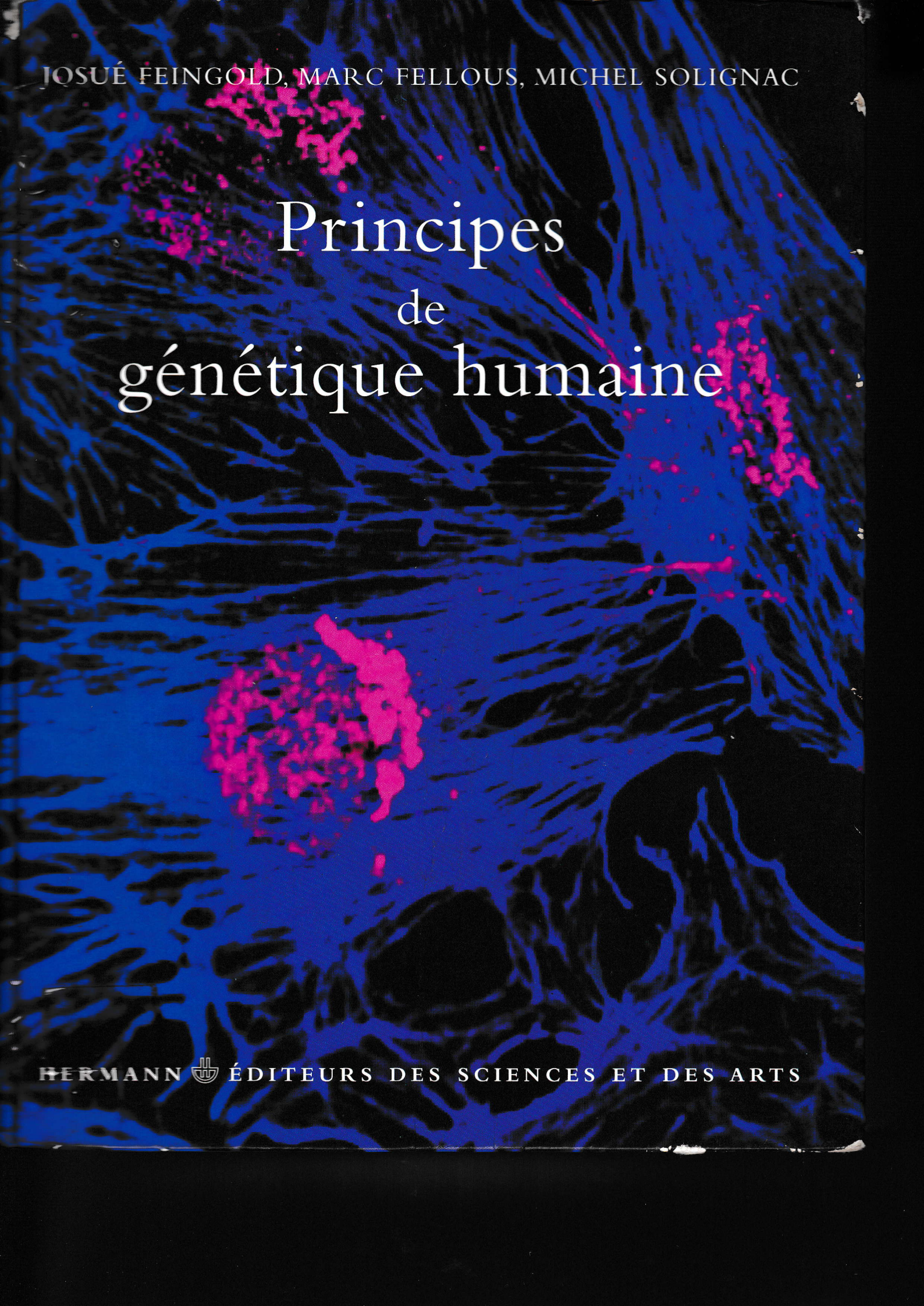




JOSUÉ FEINGOLD, MARC FELLOUS, MICHEL SOLIGNAC

Principes de génétique humaine

HERMANN  ÉDITEURS DES SCIENCES ET DES ARTS

JOSUÉ FEINGOLD, MARC FELLOUS, MICHEL SOLIGNAC

Principes de génétique humaine

Écrit par trente-sept auteurs de renommée internationale, cet ouvrage présente le corpus de disciplines qui constituent aujourd'hui le support de l'analyse génétique chez l'homme, en prenant en compte les plus récentes découvertes moléculaires. Il s'adresse en priorité aux étudiants qui se préparent à devenir médecins, dentistes, pharmaciens ou vétérinaires, mais plusieurs chapitres sont accessibles aux anthropologues, aux sociologues, voire aux lecteurs non spécialistes.

Les vingt-trois chapitres traitent successivement du génome et des chromosomes, puis de l'analyse génétique proprement dite, avec des exemples en pathologie, de l'impact social de la génétique humaine, de l'encadrement juridique de son éthique et enfin des populations et de l'émergence évolutive de notre espèce. Le choix d'un plan linéaire favorise aussi bien la lecture continue de l'ouvrage que la consultation de certains passages particuliers, avec l'aide d'un index détaillé. Le lecteur y trouvera la réponse à quelques grandes questions que se pose l'humanité sur ses racines animales profondes, son origine récente et la diversité de ses populations.

Contribution majeure à la compréhension du phénomène humain, la génétique a connu, au cours des vingt dernières années, un renouvellement en profondeur grâce à la montée en puissance des outils moléculaires et à l'affinement de ses techniques conceptuelles et statistiques, qu'elle met à la disposition de la recherche médicale. Le génome humain est aujourd'hui l'un des mieux connus : ses composantes sont identifiées, son organisation s'éclaircit, sa complexité ne laisse pas d'étonner. Les cartes génétiques atteignent une précision inouïe et constituent des instruments d'analyse d'une puissance extraordinaire.

ISBN 2 7056 6326 6



9 782705 663261

380 F

HERMANN  ÉDITEURS DES SCIENCES ET DES ARTS

Table

Avant-propos , <i>Josué Feingold, Marc Fellous, Michel Solignac</i>	ix
Repères historiques en génétique humaine , <i>Josué Feingold, Marc Fellous, Michel Solignac</i>	xi
1 Génome humain , <i>Gérard Roizès, Jean-Marie Blanchard</i>	1
2 Cytogénétique humaine , <i>Roland Berger</i>	33
3 Méiose , <i>Marie-Roberte Guichaoua, Jean-Marie Luciani</i>	59
4 Hérédité monogénique , <i>Josué Feingold, Maria Martinez</i>	69
5 Liaison génétique , <i>Maria Martinez</i>	105
6 Cartes du génome humain , <i>Jean Weissenbach</i>	133
7 Stratégies de recherche de gènes nouveaux , <i>Jamel Chelly</i>	165
8 Mutations géniques , <i>Michel Goossens, Jean-Louis Mandel, Éthel Moustacchi, Dora Papadopoulou</i>	183
9 Génétique somatique , <i>Philippe Coullin, Catherine Alcaïde-Loridan, Marc Fellous</i>	221
10 Gènes dans les populations , <i>Jean-Louis Serre</i>	267
11 Génétique des caractères quantitatifs , <i>Pierre Darlu</i>	289
12 Génétique des maladies communes , <i>Josué Feingold, Xavier Jeunemaitre</i>	305
13 Génétique et développement , <i>Anne-Lise Delezoïde, Michel Vekemans</i>	321
14 Détermination et différenciation sexuelles , <i>Sandrine Barbaux, Ken McElreavey, Jean-Marc Lobaccaro, Marc Fellous</i>	337
15 Génétique et pathologie coronarienne , <i>François Cambien, Laurence Tiret</i>	359
16 Génétique du diabète sucré , <i>Philippe Froguel, Gilberto Velho</i>	375
17 Hérédité cytoplasmique et maladies mitochondriales , <i>Agnès Rötig, Arnold Munnich</i>	387
18 Prédispositions génétiques au développement de tumeurs , <i>Gilles Thomas</i>	403
19 Thérapie génique , <i>Nadia Naffakh, Jean-Michel Heard</i>	419
20 Génétique et santé publique , <i>Ségolène Aymé</i>	431
21 Eugénisme , <i>Jean Gayon</i>	459
22 Éthique et société , <i>Noëlle Lenoir</i>	485
23 Génétique, populations et évolution , <i>Michel Solignac</i>	511
Annexe. Carte des maladies génétiques , <i>Jean Frézal</i>	559
Glossaire-index	578

Auteurs

Josué Feingold

Directeur de recherche à l'Inserm
Anthropologie biologique, Université Denis Diderot
Épidémiologie génétique, Château de Longchamp

Marc Fellous

Professeur des Universités
Immunogénétique humaine
Institut Pasteur, Paris

Michel Solignac

Professeur des Universités
Populations, génétique et évolution
CNRS, Gif-sur-Yvette

Catherine Alcaïde-Loridan

Maître de conférence des Universités,
Immunogénétique humaine
Institut Pasteur, Paris

Ségolène Aymé

Directeur de recherche à l'Inserm
Cartographie du génome humain
Rue des Saint-Pères, Paris

Sandrine Barbaux

Chercheur
Immunogénétique humaine
Institut Pasteur, Paris

Roland Berger

Directeur de recherche au CNRS
Génétique cellulaire et moléculaire des leucémies
Inserm, Hôpital Saint-Louis, Paris

Jean-Marie Blanchard

Directeur de recherche au CNRS
Institut de génétique moléculaire
CNRS, Montpellier

François Cambien

Directeur de recherche à l'Inserm
Banque d'ADN pour la recherche cardio-vasculaire
Hôpital Broussais, Paris

Jamel Chelly

Directeur de recherche au CNRS
Génétique et pathologie moléculaires
CHU Cochin - Port Royal, Paris

Philippe Coullin

Chercheur à l'Inserm
Différenciation cellulaire intestinale
Inserm, Villejuif

Pierre Darlu

Directeur de recherche au CNRS
Anthropologie biologique
Inserm, Université Denis Diderot

Anne-Lise Delezoïde

Maître de conférence des Universités
Histologie, embryologie et cytogénétique
Hôpital Necker, Paris

Jean Frézal

Professeur honoraire des Universités
Éditeur de Gid/Genatlas
Hôpital Necker, Paris

Philippe Frogel

Directeur de recherche à l'Inserm
Institut Pasteur, Lille

Jean Gayon

Professeur à l'Institut universitaire de France
Université de Bourgogne, Dijon

Michel Goossens

Professeur des Universités
Laboratoire de biochimie
Hôpital Henri Mondor, Créteil

Marie-Roberte Guichaoua

Professeur des Universités
Embryologie et cytogénétique
Faculté de Médecine, Marseille

Jean-Michel Heard

Directeur de recherche à l'Inserm
Rétrovirus et transferts génétiques
Institut Pasteur, Paris

Xavier Jeunemaitre

Maître de conférence des Universités
Département d'hypertension artérielle
Hôpital Broussais, Paris

Noëlle Lenoir*Juriste**Membre du Conseil Constitutionnel***Jean-Marc Lobaccaro***Chercheur**Biochimie des stéroïdes**Inserm, Montpellier***Jean-Marie Luciani***Professeur des Universités**Embryologie et cytogénétique**CHR Marseille Conception***Ken McElreavey***Chargé de recherche de l'Institut Pasteur**Immunogénétique humaine**Institut Pasteur, Paris***Jean-Louis Mandel***Professeur des Universités**Institut de biologie moléculaire et cellulaire**CNRS, Strasbourg***Maria Martinez***Chargée de recherche à l'Inserm**Génétique des maladies humaines**Hôpital Saint-Louis, Paris***Ethel Moustacchi***Directeur de recherche au CNRS**Génotoxicologie et modulation de l'expression génique**Institut Curie - Recherche, Paris***Arnold Munnich***Professeur des Universités**Handicaps génétiques de l'enfant**Hôpital Necker, Paris***Nadia Naffakh***Chercheur**Rétrovirus et transferts génétiques**Institut Pasteur, Paris***Dora Papadopoulou***Directeur de recherche de l'Inserm**Génotoxicologie et modulation de l'expression génique**Institut Curie - Recherche, Paris***Gérard Roizès***Directeur de recherche au CNRS**Centre de recherche de biochimie macromoléculaire**Inserm, CNRS, Montpellier***Agnès Rötig***Chargée de recherche à l'Inserm**Handicaps génétiques de l'enfant**Hôpital Necker, Paris***Jean-Louis Serre***Professeur des Universités**Centre d'études de biologie prénatale**Université de Versailles Saint-Quentin***Gilles Thomas***Directeur de recherche au CNRS**Centre d'étude du polymorphisme humain, Paris***Laurence Tired***Directeur de recherche à l'Inserm**Épidémiologie cardio-vasculaire**Hôpital Broussais, Paris***Michel Vekemans***Professeur des Universités**Cytogénétique humaine et comparée**Hôpital Necker, Paris***Gilberto Velho***Inserm**Hôpital Saint-Louis, Paris***Jean Weissenbach***Directeur de recherche au CNRS**Directeur du Centre national de séquençage*

Les auteurs et les coordinateurs se font une joie de remercier les collègues et amis qui par leurs conseils, critiques, documents ou aide matérielle les ont grandement aidés dans leur tâche, notamment :

Giorgio Bernardi, Pierre Billuart, Thomas Bröls, Jean-Marie Cornuet, Emmanuelle Genin, Catherine Hänni, Jacques Jami, Nathalie Josso, Michèle Le Drévès, Serge Lumbroso, Monique Monnerot, Jean-Claude Mounolou, A. Pfister, Myriam Rosenberg-Bourgin, Charles Sultan.