

H. HARRIS

**BIOCHIMIE
GÉNÉTIQUE
HUMAINE**



Masson et C^{ie}

MASSON ET C^{ie}, ÉDITEURS A PARIS

TABLE DES MATIÈRES

PRÉFACE	7
CHAPITRE PREMIER — Introduction	9
Erreurs innées du métabolisme et individualité biochimique (9); Chromosomes et gènes (16); Constitution et milieu (20); BIBLIO- GRAPHIE (23).	
CHAPITRE II — Quelques aspects de l'hérédité mendélienne chez l'homme	24
Fréquence des gènes (24); Anomalies rares (27); Consanguinité des parents (29); Hétérozygotes et homozygotes (31); Hérédité liée au sexe (35); Equilibre génétique (36); BIBLIOGRAPHIE (42).	
CHAPITRE III — Métabolisme des acides aminés : 1	43
<i>Blocages du métabolisme de la phénylalanine et de la tyrosine</i> (43); <i>La phénylcétonurie</i> (44); Etude génétique (46); Signes bio- chimiques (47); Expérimentation diététique (49); L'atteinte méta- bolique (50); Le système enzymatique (53); Quelques difficultés (53); Déficience mentale (54); Formation de la mélanine (56); Dépistage des hétérozygotes (56); <i>Alcaptonurie</i> (57); Constatations biochimiques (57); Etudes métaboliques (58); <i>Tyrosinose</i> (63); <i>Hormone thyroïdienne et crétinisme goitreux</i> (64); Métabolisme de l'iode (65); Absence de « déhalogénase » (67); Déficience dans la formation des composés organiques iodés (68); Autres types d'anomalies (70); <i>Formation de mélanine et albinisme</i> (70); BIBLIOGRAPHIE (72).	
CHAPITRE IV — Métabolisme des acides aminés : 2	76
<i>Signification de l'amino-acidurie</i> (76); <i>La Cystinurie</i> (80); Nature des lésions (81); Etudes familiales (86); Analyse génétique (88); Formation des calculs (92); <i>Le syndrome de Fanconi</i> (94); <i>La</i> <i>maladie de Hartnup</i> (97); <i>Excrétion de l'acide β-amino-isobuty-</i> <i>rique</i> (100); <i>Autres amino-aciduries</i> (103); BIBLIOGRAPHIE (105).	
CHAPITRE V — Variations dans le métabolisme des hydrates de carbone	108
<i>Les maladies par thésaurisme du glycogène : les glycogénoses</i> (108); Formation du glycogène (108); Déficience en glucose-6- phosphatase (112); Carence en amylo-1 : 6-glucosidase (114);	

Glycogénose et cirrhose hépatique (115); glycogénose cardiaque (116); Galactosémie (116); Métabolisme du galactose (117); Blocage métabolique (118); Etude génétique (122); La *L-xylocétosurie* (124); Fructosurie (126); Glucosurie rénale, Diabète rénal (128); Le « seuil » rénal (129); Etude génétique de la glycosurie rénale (133); Autres formes de glucosurie rénale (133); *Hypersensibilité à la Primaquine* (134); BIBLIOGRAPHIE (138).

★ CHAPITRE VI — Les hémoglobines humaines 141

La dysmorphie falciforme (141); Etude génétique de la dysmorphie falciforme (142); Hémoglobine des hématies falciformes (144); Hémoglobine fœtale et anémie falciforme (147); Proportion d'hémoglobine anormale chez les hétérozygotes dysmorphiques falciformes (149); Thalassémie à cellules falciformes (150); Hémoglobine C (153); Hémoglobine D (156); Autres variétés d'hémoglobine (157); Propriétés des différentes hémoglobines (158); Particularités structurales de ces diverses hémoglobines (160); Etude génétique des nouvelles hémoglobines (162); Rapports génétiques entre les différents gènes déterminant la formation de l'hémoglobine (164); Fréquence des variantes d'hémoglobines (168); Mutation et polymorphisme équilibré (170); Mutation (171); Polymorphisme équilibré (172); Autres hémoglobinopathies (177); BIBLIOGRAPHIE (178).

CHAPITRE VII — Substances constituantes des groupes sanguins . . . 181

Les groupes ABO (181); A₁ et A₂ (185); Sécréteurs et non sécréteurs (186); O et H (187); Substance de Lewis (189); Gènes modificateurs (192); Isolement et propriétés des substances spécifiques de groupes (194); Base chimique de la spécificité de groupe (199); Spécificité multiple de groupes sur la même molécule (203); Remarques finales (206); BIBLIOGRAPHIE (207).

CHAPITRE VIII — Les protéines plasmatiques 209

Les types d'haptoglobines (210); Les β -globulines (217); Les γ -globulines (219); L'agammaglobulinémie (220); L'albuminémie (223); Céruloplasmine et maladie de Wilson (225); Coagulation sanguine et afibrinogénémie (229); Hémophilie et Christmas disease (231); Autres troubles de la coagulation (235); Variantes de la cholinestérase sérique (237); BIBLIOGRAPHIE (239).

CHAPITRE IX — De quelques désordres métaboliques héréditairement transmis 242

La biosynthèse de l'hème et les porphyries (242); Porphyrie congénitale (244); Porphyrie aiguë intermittente (247); Porphyrie cutanée tardive (250); Coproporphyrémie héréditaire (251); Méthémoglobinémie (252); L'hyperbilirubinémie congénitale (256); L'acatalasémie (258); Rachitismes résistants à la vitamine D (258); Hypophosphatasie (261); Diabète insipide (265); Hémochromatose (266); Hyperoxalurie primitive (270); Goutte et hyperuricémie (272); BIBLIOGRAPHIE (277).

CHAPITRE X — Le problème du mode d'action des gènes	281
<i>Introduction</i> (281); <i>Gènes et enzymes</i> (284); <i>De quelques questions soulevées par l'hypothèse « un gène-une enzyme »</i> (289); <i>Gènes et protéines</i> (291); <i>Hypothèse de Watson-Crick</i> (295); <i>BIBLIOGRAPHIE</i> (301).	
Index alphabétique des matières	303

MASSON & C^{ie}, ÉDITEURS

120, boulevard Saint-Germain, Paris, VI^e

Dépôt légal 1^{er} trimestre 1963

MARCA REGISTRADA

Imprimé en Belgique
