

COLLECTION PUBLIÉE SOUS LA DIRECTION DE A. GAJDOS

ENZYMOPATHIES

FASCICULE PREMIER

PAR

P. BOIVIN, A. GAJDOS et H. LESTRADET

*caractères généraux des enzymes
et des réactions enzymatiques.*

rappel génétique.

*déficits de la voie des pentoses
et du système d'oxydo-réduction en glutathion.*

déficits de la voie d'embden-meyerhoff.

*déficits en adénosine-triphosphatase
et en adénylate-kinase.*



MASSON & CIE

TABLE DES MATIÈRES

PRÉFACE	v
Caractères généraux des enzymes et des réactions enzymatiques, par A. GAJDOS	1
Définition des enzymes. Caractères généraux de leur structure moléculaire	2
Classification des enzymes	13
Spécificité enzymatique	20
Structure des enzymes. Le centre actif. Isoenzymes	22
Cinétique des réactions enzymatiques	34
Systèmes enzymatiques	41
Réversibilité de l'action enzymatique. Enzymes de dégradation et enzymes de synthèse	42
Biosynthèse des enzymes (43); Mécanismes régulateurs des activités enzymatiques <i>in vivo</i> (47).	
Définitions de quelques termes de génétique, par H. LESTRADET	55
Introduction à l'étude des érythroenzymopathies, par P. BOIVIN	65
Classification	67
PREMIÈRE PARTIE. — Déficits de la voie des pentoses et du système d'oxydo-réduction en glutathion	73
Chapitre premier. — DÉFICIT EN GLUCOSE-6-PHOSPHATE DÉSHYDROGÉNASE...	75
Historique	75
Répartition géographique	76
Aspects cliniques	81
Les hémolyses aiguës	82
L'anémie hémolytique congénitale non sphérocytaire	85
Ictère hémolytique néo-natal	86
Méthodes de détection du déficit	87
Génétique du déficit en G6PD	89

Propriétés chimiques et variantes de la glucose-6-phosphatase-déshydrogénase	92
L'enzyme B normale	94
Variantes ne s'accompagnant pas d'anomalies hématologiques...	96
Variantes s'accompagnant d'hémolyse aiguë médicamenteuse ou néo-natale	97
Variantes décrites au cours d'anémies hémolytiques congénitales non sphérocytaires	103
Variantes à activité élevée	107
Modifications biochimiques érythrocytaires et mécanisme de l'hémolyse	108
Extension et manifestations non hématologiques du déficit en G6PD	111
<i>Chapitre II. — DÉFICIT EN 6-PHOSPHOGLUCONATE DÉSHYDROGÉNASE, par P. BOIVIN</i>	122
Aspects cliniques (122); Aspects biochimiques (124); Variantes de la 6PGD (124).	
<i>Chapitre III. — DÉFICIT ISOLÉ ET HÉRÉDITAIRE EN GLUTATHION RÉDUIT OU DÉFICIT EN GLUTATHION-SYNTHÉTASE, par P. BOIVIN</i>	127
Aspects cliniques (127); Aspects hématologiques (128); Durée de vie des hématies (128); Transmission génétique (128); Aspects biochimiques (129); Mécanisme de l'hyperhémolyse (132).	
<i>Chapitre IV. — DÉFICIT EN GLUTATHION-RÉDUCTASE, par P. BOIVIN</i>	135
Etats cliniques et hématologiques décrits comme associés à un déficit en GSSG-réductase (136); La glutathion-réductase érythrocytaire (138); Mécanisme du déficit en GSSG-réductase érythrocytaire (141); Rôle du déficit en GSSG-réductase dans les manifestations hématologiques (142).	
<i>Chapitre V. — DÉFICIT EN GLUTATHION-PEROXYDASE, par P. BOIVIN</i>	146
Incidence (146); Aspects cliniques et hématologiques (147); Aspects biochimiques (149); Transmission héréditaire et nature du déficit (151).	
DEUXIÈME PARTIE. — <i>Déficits de la voie d'Emden-Meyerhoff</i>	155
<i>Chapitre VI. — DÉFICIT EN HEXOKINASE, par P. BOIVIN</i>	157
Déficit en hexokinase accompagné d'anémie hémolytique congénitale (157); Déficit en hexokinase au cours de la maladie de Fanconi (162).	
<i>Chapitre VII. — DÉFICIT EN GLUCOSE-PHOSPHATE-ISOMÉRASE (phosphoisomérase), par P. BOIVIN</i>	164
Aspects cliniques et hématologiques (164); Aspects biochimiques (165); Activité au cours des déficits et transmission héréditaire (167); Mécanisme du déficit (167); Conséquences métaboliques du déficit et mécanisme de l'hémolyse (168); Traitement (169).	

<i>Chapitre VIII. — DÉFICIT EN PHOSPHOFRUCTOKINASE.....</i>	170
Aspects cliniques (170); Aspects biochimiques (170); Mécanisme et conséquences métaboliques du déficit (171); Autres variations de l'activité de la PFK érythrocytaire (171).	
<i>Chapitre IX. — DÉFICIT EN TRIOSE-PHOSPHATE-ISOMÉRIASE, par P. BOIVIN....</i>	173
Incidence (173); Aspects cliniques (174); Aspects biochimiques (175).	
<i>Chapitre X. — DÉFICIT EN GLYCÉRALDÉHYDE-PHOSPHATE-DÉSHYDROGÉNASE...</i>	178
<i>Chapitre XI. — DÉFICIT EN 2-3-DIPHOSPHOGLYCÉRATE-MUTASE, par P. BOIVIN.</i>	179
Aspects cliniques et hématologiques (179); Aspects biochimiques (180).	
<i>Chapitre XII. — DÉFICIT EN 2-3-DIPHOSPHOGLYCÉRATE-PHOSPHATASE.....</i>	183
Elévation héréditaire du taux de l'ATP.....	
<i>Chapitre XIII. — DÉFICIT EN PHOSPHOGLYCÉRATE-KINASE, par P. BOIVIN.....</i>	185
Aspects cliniques et hématologiques (185); Aspects biochimiques (186); Transmission héréditaire (188).	
<i>Chapitre XIV. — DÉFICIT EN PYRUVATE-KINASE, par P. BOIVIN.....</i>	190
Historique (190); Incidence (191); Aspects cliniques (192); Aspects hématologiques (194); Etudes isotopiques (197); La pyruvate-kinase érythrocytaire (198); Transmission héréditaire du déficit en pyruvate-kinase érythrocytaire (206); Le métabolisme érythrocytaire dans les déficits en pyruvate-kinase. Mécanisme de l'hémolyse (208); Traitement (210); Déficit acquis en pyruvate-kinase érythrocytaire (211).	
TROISIÈME PARTIE. — <i>Déficits en adénosine-triphosphatase et en adénylate-kinase</i>	
<i>Chapitre XV. — DÉFICIT EN ADÉNOSINE-TRIPHOSPHATASE.....</i>	219
<i>Chapitre XVI. — DÉFICIT EN ADÉNYLATE-KINASE.....</i>	224
Aspects cliniques et hématologiques (224); Données biochimiques (225); Variantes héréditairement transmises de l'adénylate-kinase (226).	
QUATRIÈME PARTIE. — <i>Déficits en méthémoglobine-réductases. Déficience en catalase</i>	
<i>Chapitre XVII. — MÉTHÉMOGLOBINÉMIES PAR DÉFICITS ENZYMATIQUES, par P. BOIVIN</i>	231
Généralités sur les méthémoglobinémies (231); Formation de la méthémoglobine (231); Réduction de la méthémoglobine (232); Les méthémoglobines-réductases (232); Classification des méthémoglobinémies (235).	

Méthémoglobulinémie congénitale par déficit en NADH-diaphorase....	237
Incidence (238); Aspects cliniques (238); Aspects biochimiques (239); physiopathologie des manifestations neurologiques (242); Traitement (243).	
Autres déficits enzymatiques portant sur la réduction de la méthémoglobine	243
Chapitre XVIII. — ACATALASÉMIE, par A. GAJDOS.....	249
Etiologie, fréquence, distribution géographique. Acatalasémie des animaux (249); Tableau clinique. Histologie. Pathogénie (251); Diagnostic. Technique de dosage de l'activité catalasique. Taux sanguins et tissulaires (253); Caractères biochimiques de la catalase et mécanisme génétique de sa synthèse au cours de l'acatalasémie (257); Caractères biochimiques particuliers des globules rouges acatalasémiques (259); Thérapeutique (261).	
Index alphabétique des matières.....	263