

COLLECTION PUBLIÉE SOUS LA DIRECTION DE A. GAJDOS

ENZYMOPATHIES

FASCICULE IV

PAR

A. GAJDOS

*déficiences en enzymes du métabolisme
des bases puriques et pyrimidiques
des triglycérides et du cholestérol
des sphingolipides et des muco-polysaccharides.*

*déficiences en bilirubine-glucoronyltransférase
en trypsinogène pancréatique
et en entérokinase duodénale.*

hypophosphatasémie - oxalurie.



MASSON & CIE

TABLE DES MATIÈRES

PREMIÈRE PARTIE. — Déficiences en enzymes du métabolisme des bases puriques et pyrimidiques		1
I. Déficience en hypoxanthine-guanine-phosphoribosyltransférase. Syndrome de Lesch-Nyhan		3
Historique; Manifestations cliniques (5); Etiologie (9); Signes biochimiques (11); Pathogénie (14); Diagnostic (17); Traitement et pronostic (19).		
II. Déficience en adénine-phosphoribosyltransférase		25
Etude clinique et biologique (25); Mécanisme génétique (27).		
III. Xanthinurie.....		29
Historique; Etiologie (30); Manifestations cliniques (31); Examens de laboratoire (32); Mécanisme biochimique des troubles métaboliques des oxypurines (35); Diagnostic; Pronostic et traitement (38).		
IV. Acidurie orotique héréditaire. Déficience en pyrophosphorylase et décarboxylase orotidylique		41
Historique; Etiologie (42); Manifestations cliniques (43); Anomalies biologiques (45); Pathogénie. Mécanisme génétique de la déficience enzymatique (53); Diagnostic et traitement (55).		
 DEUXIÈME PARTIE. — Déficiences en enzymes du métabolisme des triglycérides et du cholestérol		 61
I. Lipoprotéines. Les hypo- et hyper-lipoprotéïnémies		63
II. Hypertriglycérémie héréditaire (chylomicronémie héréditaire). Déficience en lipoprotéine-lipase		71
Etiologie (71); Manifestations cliniques. Evolution (72); Examens de laboratoire (73); Pathogénie (80); Diagnostic (81); Pronostic et traitement (82).		
III. Déficience héréditaire en lécithine-cholestérol acyltransférase.....		85
Caractère et rôles de LCAT (85); Histoire et étiologie de la déficience en LCAT (89); Manifestations cliniques (90); Examens de laboratoire (91); Pathogénie (97); Diagnostic (98); Pronostic et traitement (99).		

IV. Maladie de Wolman. Déficience en lipase acide	101
Etiologie; Manifestations cliniques. Evolution (101); Examens de laboratoire; Anatomie pathologique. Etude biochimique <i>post-mortem</i> (102); Pathogénie. La déficience enzymatique (104); Diagnostic; Traitement (106).	
TROISIÈME PARTIE. — <i>Les sphingolipidoses</i>	107
I. Métabolisme des sphingolipides	109
Caractères biochimiques généraux (109).	
II. Maladie de Tay-Sachs. Déficience héréditaire en hexose-aminidase.	115
Etiologie; Manifestations cliniques. Evolution (115); Examens de laboratoire (116); Anatomie pathologique. Etude biochimique <i>post-mortem</i> (118); Diagnostic; Traitement (120).	
III. Gangliosidose généralisée de Landing. Déficience héréditaire en β -galactosidase	123
Etiologie (123); Manifestations cliniques. Evolution; Examens de laboratoire (124); Anatomie pathologique; Diagnostic; Traitement (129).	
IV. Leucodystrophie métachromatique. Sulfatidose. Déficience héréditaire en arylsulfatase A	131
Etiologie (131); Manifestations cliniques. Evolution (132); Examens de laboratoire (133); Anatomie pathologique (137); Pathogénie; Diagnostic; Traitement (139).	
V. Leucodystrophie à cellules globoïdes (maladie de Krabbe). Déficit en cérébroside sulfotransférase ou en galactose-cérébrosidase ? ...	143
Etiologie; Manifestations cliniques. Evolution (143); Examens de laboratoire; Anatomie pathologique. Etude biochimique <i>post-mortem</i> (144); Diagnostic et traitement (147).	
VI. Maladie de Gaucher. Déficience en β -glucocérébrosidase	149
Etiologie (149); Manifestations cliniques. Evolution (150); Examens de laboratoire (152); Anatomie pathologique (154); Pathogénie (155); Traitement (156).	
VII. Lactosyl-céramidose. Déficience en lactosyl-céramide-galactose hydrolase	160
VIII. Maladie de Fabry (<i>angiokeratoma corporis diffusum universale</i>). Déficience héréditaire en tri- et dihexosyl-céramide-galactosyl-hydrolases	161
Historique; Etiologie (161); Manifestations cliniques. Evolution (162); Examens de laboratoire (165); Anatomie pathologique (170); Pathogénie (171); Diagnostic (172); Pronostic et traitement (173).	
IX. Maladie de Niemann-Pick. Déficience héréditaire en sphingomyélinase	177
Classification (177); Etiologie (178); Examens de laboratoire (179); Anatomie pathologique et étude <i>post-mortem</i> des lipides tissulaires (182); Pathogénie (183); Diagnostic; Traitement (184).	

QUATRIÈME PARTIE. — <i>Mucopolysaccharidoses</i>	187
I. Structure et nomenclature des mucopolysaccharides. Classification des mucopolysaccharidoses	189
II. Les maladies de Hurler et de Hunter. Déficience héréditaire en β -galactosidase	193
Définition et historique; Etiologie (193); Manifestations cliniques. Evolution (194); Examens de laboratoire (196); Anatomie pathologique (202); Pathogénie; Diagnostic; Traitement (203).	
III. Maladie de Sanfilippo. Oligophrénie polydystrophique. Déficience en β -galactosidase	207
Etiologie; Manifestations cliniques. Evolution (207); Examens de laboratoire (208); Anatomie pathologique; Pathogénie (209); Diagnostic (210).	
IV. Fucosidose. Déficience en α -L-fucosidase	211
CINQUIÈME PARTIE. — <i>Ictères par déficience en glucuronyl-transférase</i>	213
I. Origine et métabolisme de la bilirubine	215
Origine des pigments biliaires (215); Bilirubines conjuguée et non-conjuguée. La bilirubine-glucuronyl-transférase (220); Transport et excrétion hépatique de la bilirubine plasmatique (224).	
II. Maladie de Crigler-Najjar. Ictère familial non hémolytique avec ictère nucléaire	229
Etiologie (229); Manifestations cliniques. Evolution (230); Examens de laboratoire (232); Anatomie pathologique (235); Pathogénie (236); Diagnostic (238); Pronostic et traitement (239).	
III. L'ictère familial acholurique de Gilbert	243
Etiologie; Manifestations cliniques. Evolution (243); Examens de laboratoire (244); Diagnostic; Pathogénèse (245); Pronostic et traitement (247).	
IV. Le syndrome d'Arias. Déficience héréditaire partielle en glucuronyl-transférase	249
V. La déficience non héréditaire en glucuronyltransférase	253
Hyperbilirubinémie non-conjuguée et ictère nucléaire des prématurés (253); Déficience acquise en glucuronyltransférase (256); Hyperbilirubinémie néo-natale transitoire (257).	
SIXIÈME PARTIE. — <i>Déficience en trypsinogène pancréatique et en entérokinase duodénale</i>	259
Déficiences en trypsinogène pancréatique et en entérokinase duodénale...	261
Déficience en trypsinogène pancréatique (261); Déficience en entérokinase (263).	

96 00
TR
C

SEPTIÈME PARTIE. — *Hypophosphatasie* 267

Etiologie (269); Manifestations cliniques. Evolution (270); Examens de laboratoire (271); Lésions histologiques des os; Pathogénie (273); Diagnostic; Traitement (274).

HUITIÈME PARTIE. — *Oxalurie* 277

Hyperoxalurie primitive ou oxalose. Déficience en 2-cétoglutarate-glyoxalate-carboligase ou en acide-D-glycérique déshydrogénase 279

Définition. Historique; Etiologie (279); Manifestations cliniques. Evolution (280); Examens de laboratoire (281); Anatomie pathologique (283); Pathogénie. Les déficiences enzymatiques (285); Diagnostic (288). Traitement (289).

MASSON et C^{ie}, Editeurs,
120, Bd St-Germain, Paris (VI^e).
Dépôt légal : 3^e trim. 1971.

Imprimé
en France.

SOULISSE et CASSEGRAIN,
Imprimeurs, Niort.
Dépôt légal : 3^e trim. 1971.
N° 1086.