

Génétique médicale

A. E.H. EMERY

MASSON





Table des matières

PRÉFACE	V
CHAPITRE PREMIER : Le développement de la génétique	1
Les tout-débuts (1) ; La théorie de Mendel (2) ; La théorie chromosomique de l'hérédité (7) ; La mouche du vinaigre (7) ; Les débuts de la génétique humaine (8) ; Génétique et maladie (10).	
CHAPITRE 2 : Les bases chimiques de l'hérédité	14
Le noyau (14) ; l'ADN et la chimie des gènes (15) ; Le code génétique (20) ; La nature du code (23) ; L'ADN mitochondrial (25) ; Le contrôle par l'ARN de la synthèse de l'ADN (25) ; Le contrôle de la synthèse des protéines (26).	
CHAPITRE 3 : Génétique biochimique	31
Les erreurs innées du métabolisme (31) ; Les hémoglobinopathies (37) ; Les immunoglobulinopathies (42) ; Le système du complément (49) ; Génétique des transplantations (49).	
× CHAPITRE 4 : Chromosomes et anomalies chromosomiques	54
Structure et nombre de chromosomes (54) ; La mitose (56) ; La méiose (58) ; Liaison génétique (59) ; Méthodes de cytogénétique humaine (64) ; Identification des chromosomes (66) ; Anomalies autosomiques (69) ; Anomalies des chromosomes sexuels (80) ; Mosaïques humaines et chimères (88) ; Le chromosome X fragile (90) ; Études méiotiques des chromosomes humains (91) ; Hérédité extrachromosomique (91).	
CHAPITRE 5 : Génétique du développement	95
Fertilisation (95) ; Les premiers stades du développement (96) ; Preuves cytologiques du contrôle génétique au cours du développement (98) ; Contrôle du développement au niveau moléculaire (108).	

CHAPITRE 6 : Hérédité familiale	111
Hérédité dominante autosomique (112) ; Hérédité récessive autosomique (117) ; Hérédité intermédiaire (120) ; Hérédité liée au sexe (120) ; Allèles multiples (126) ; Hérédité multifactorielle (127) ; Héritabilité (130).	
CHAPITRE 7 : Facteurs génétiques de certaines maladies communes	133
Diabète sucré (134) ; Hypertension (138) ; Cardiopathies ischémiques (141) ; Ulcère gastroduodénal (141) ; Schizophrénie (144) ; Malformations congénitales (146) ; Cancer (148).	
CHAPITRE 8 : Pharmacogénétique	158
Génétique et métabolisme des médicaments (159) ; Variations génétiques révélées uniquement par l'action des médicaments (160) ; Troubles héréditaires et réponse médicamenteuse différente (165) ; Écogénétique (170).	
CHAPITRE 9 : Génétique des populations et sélection naturelle	173
Fréquence des gènes dans les populations (173) ; Facteurs participant à la loi d'Hardy-Weinberg (176) ; Polymorphisme génétique (190) ; L'évolution future de l'homme (197).	
CHAPITRE 10 : Radiations et génétique humaine	201
Sources de radiations ionisantes (202) ; Effets des radiations (206) ; Conséquences des effets génétiques des radiations chez l'homme (208).	
CHAPITRE 11 : ADN recombiné et manipulations génétiques	216
Principe de la technologie de l'ADN recombiné (216) ; Application de la technologie de l'ADN recombiné (221) ; Risques et problèmes de la technologie de l'ADN recombiné (226).	
CHAPITRE 12 : La génétique en pratique médicale	231
Conseil génétique (231) ; Calcul des probabilités (233) ; Conseil génétique des maladies rares (235) ; Conseil génétique et cas sporadiques (240) ; Complications du conseil génétique (242) ; Mariages entre cousins (245) ; Études chromosomiques et conseil génétique (247) ; Adoption et paternité discutée (249) ; Conseil génétique dans les maladies communes. Risques empiriques (252) ; Reconnaissance des porteurs (253) ; Acceptabilité des risques génétiques (256) ; Diagnostic prénatal d'une maladie génétique (257) ; Traitement d'une maladie génétique (261) ; Possibilités futures (264).	
GLOSSAIRE	271
INDEX ALPHABÉTIQUE DES MATIÈRES	279