

J. FRÉZAL, J. FEINGOLD
H. TUCHMANN-DUPLESSIS

GÉNÉTIQUE

**MALADIES DU MÉTABOLISME
EMBRYOPATHIES**

P. VALLERY-RADOT, J. HAMBURGER, F. LHERMITTE

PATHOLOGIE MÉDICALE

17

FLAMMARION MÉDECINE

TABLE DES MATIÈRES

PREMIÈRE PARTIE. — Génétique par J. Frézal et J. Feingold	7
Chapitre 1 : Structure du matériel génétique	7
Chapitre 2 : Transmission du matériel génétique	11
Chapitre 3 : Fréquence des gènes et génotypes. Loi de Hardy et Weinberg	17
Chapitre 4 : Hérité dominante autosomique	22
Chapitre 5 : Hérité récessive autosomique	25
Chapitre 6 : Hérité liée au sexe	30
Chapitre 7 : Hérité intermédiaire et dépistage des hétérozygotes	34
Chapitre 8 : L'hérité et le milieu	36
Chapitre 9 : Le linkage et la localisation des gènes sur les chromosomes	42
Chapitre 10 : Migration — Sélection — Mutation	47
Chapitre 11 : Consanguinité	55
Chapitre 12 : Populations de faible effectif et isolats	58
Chapitre 13 : L'hérité quantitative	60
Chapitre 14 : Les aberrations chromosomiques constitutionnelles	66
Chapitre 15 : Les malformations congénitales	77
Chapitre 16 : Le conseil génétique	82
DEUXIÈME PARTIE. — Maladies héréditaires du métabolisme par J. Frézal	89
Chapitre 1 : Métabolisme des hydrates de carbone	89
Chapitre 2 : Métabolisme des acides aminés	94
Chapitre 3 : Métabolisme des lipides	105
Chapitre 4 : Les sphingolipidoses	108
Chapitre 5 : Mucopolysaccharidoses	115
Chapitre 6 : Les mucolipidoses	118
Chapitre 7 : Les porphyries héréditaires	120
Chapitre 8 : Métabolisme phosphocalcique	123
Chapitre 9 : Acidoses et alcaloses congénitales	126
Chapitre 10 : Digestion et absorption intestinales	129
Chapitre 11 : Erreurs de l'hormonosynthèse	136
Chapitre 12 : Oxalose — Xanthinurie — Hyperuricémie	140
TROISIÈME PARTIE. — Embryopathies par H. Tuchmann-Duplessis	145
Notions générales	145
Principes de la tératogenèse	147
Les facteurs tératogènes	150
Mode d'action des agents externes	160
INDEX	163