Sans Inventaire

H. HARRIS

BIOCHIMIE GÉNÉTIQUE HUMAINE

MASSON ET Cie, 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); BIBLIOGRAPHIE (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

Blocages du métabolisme de la phénylalanine et de la tyrosine (43); *La phénylcétonurie* (44); Etude génétique (46); Signes biochimiques (47); Expérimentation diététique (49); L'atteinte métabolique (50); Le système enzymatique (53); Quelques difficultés (53); Déficience mentale (54); Formation de la mélanine (56); Dépistage des hétérozygotes (56); *Alcaptonurie* (57); Constatations biochimiques (57); Etudes métaboliques (58); *Tyrosinose* (63); *Hormone thyroïdienne et crétinisme goitreux* (64); Métabolisme de l'iode (65); Absence de « déhalogénase » (67); Déficience dans la formation des composés organiques iodés (68); Autres types d'anomalies (70); *Formation de mélanine et albinisme* (70); BIBLIOGRAPHIE (72).

CHAPITRE IV — **Métabolisme des acides aminés : 2** 76

Signification de l'amino-acidurie (76); *La Cystinurie* (80); Nature des lésions (81); Etudes familiales (86); Analyse génétique (88); Formation des calculs (92); *Le syndrome de Fanconi* (94); *La maladie de Hartnup* (97); *Excrétion de l'acide β-amino-isobutyrique* (100); *Autres amino-aciduries* (103); BIBLIOGRAPHIE (105).

CHAPITRE V — **Variations dans le métabolisme des hydrates de carbone** 108

Les maladies par thésaurisme du glycogène : les glycogénoses (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); A_1 et A_2 (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'analbuminémie* (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); *Coproporphyrie 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

Introduction (281); *Gènes et enzymes* (284); *De quelques questions soulevées par l'hypothèse « un gène-une enzyme »* (289); *Gènes et protéines* (291); *Hypothèse de Watson-Crick* (295); BIBLIOGRAPHIE (301).

Index alphabétique des matières 303

Rel. Inv. 1461
Enregistré 04/05/1982

مكتبة المعهد
جامعة ... معهد العلوم و التقنيات التطبيقية

وزارة التعليم و البحث العلمي
المكتبة الجامعية
المركز الجامعي بالبليدة

IN° 2825/84
FN° 6165/84
1984 سبتمبر 03
ENAP/84
Alger

MASSON & C^ie^, ÉDITEURS
*120, boulevard Saint-Germain, Paris, VI^e^*
Dépôt légal 1^er^ trimestre 1963
MARCA REGISTRADA
Imprimé en Belgique