

# APPROCHES MOLECULAIRES DES MALADIES

1<sup>er</sup> COLLOQUES DE RECHERCHE CLINIQUE DE L'AP-HP  
(ASSISTANCE PUBLIQUE - HÔPITAUX DE PARIS)

ÉDITIONS FRISON-ROCHE

## SOMMAIRE

### Maladies cardiovasculaires

Génétique moléculaire de l'hypertension artérielle essentielle humaine, par Florent SOUBRIER .....	3
Bases moléculaires des dyslipoprotéïnémies, par Gilbert BÉRÉZIAT .....	9
Bases moléculaires des anomalies responsables de thromboses, par Martine AIACH .....	21
Approche génétique du métabolisme du LDL cholestérol, par Pascale BENLIAN .....	29
Gènes du système rénine-angiotensine et hypertension artérielle humaine : études de liaison, par Xavier JEUNEMAÎTRE .....	43

### Maladies neurologiques

La maladie d'Alzheimer est-elle héréditaire ?, par Yves AGID .....	55
Données récentes sur la génétique de la maladie maniaco-dépressive et de la schizophrénie, par Marion LEBOYER .....	63
Cartographie génétique des amyotrophies spinales : les applications cliniques, par Judith MELKI .....	71
Paralysie périodique, myotonie congénitale « non dystrophique » et canaux ioniques, par Bertrand FONTAINE .....	75
Le diagnostic moléculaire et les problèmes éthiques dans la maladie de Huntington, par Alexis BRICE .....	82

### Pathologie des récepteurs

Biologie moléculaire des récepteurs hormonaux, par Micheline MISRAHI et Edwin MILGROM .....	93
Biologie moléculaire et pharmacologie des récepteurs de l'histamine et de la dopamine : perspectives thérapeutiques, par Jean-Charles SCHWARTZ .....	112
Sécrétion tumorale d'ACTH, par Xavier BERTAGNA .....	117
Variants moléculaires du récepteur de l'hormone de croissance, par Serge AMSLEEM .....	125
Expression des insulin-like growth factors, par Yves LE BOUC .....	131

### Maladies génétiques

Génétique moléculaire de la mucoviscidose, par Michel GOSSINS .....	141
Présentations cliniques des maladies mitochondriales, par Arnold MUNNICH .....	149

Génétique moléculaire de la porphyrie aiguë intermittente, par Bernard GRANDCHAMP .....	156
Foie et thérapie génique, par Didier HOUSSIN .....	163
Élaboration d'une thérapeutique génique du déficit en ornithine-transcarbamylase, par Pascale BRIAND .....	171

### Infections virales

Utilisation de la technique d'amplification génique <i>in vitro</i> (ou polymérase chain reaction : PCR) pour le diagnostic des infections par les virus des hépatites B, C et D, par Christian BRÉCHOT .....	181
Approche moléculaire des infections par les virus de l'immunodéficience humaine (VIH), par Henri AGUT .....	216
Approche moléculaire de l'infection par le virus de l'hépatite D (VHD), par P. DÉNY .....	224
Physiopathologie moléculaire de l'infection humaine à parvovirus B19, par Frédéric MORINET .....	233
Biologie moléculaire et herpès virus, par Jean-Claude NICOLAS .....	240

### Immunologie moléculaire

Déficits immunitaires héréditaires des lymphocytes T, par Alain FISCHER .....	251
Production et rôle des interleukines dans la maladie VIH, par Pierre GALANAUD.	259
HLA 92 : aspects moléculaires, présentation de l'antigène et auto-immunité, par Dominique CHARRON .....	266
Interleukine-6 et prolifération lymphoplasmocytaire, par Jean-Claude BROUET..	277
Immunologie et génétique du diabète insulino-dépendant. Aspects moléculaires, par Christian BOITARD .....	281

### Hématologie moléculaire

Recombinaisons somatiques des gènes codant pour les récepteurs des cellules T pour l'antigène : de la physiopathologie au diagnostic moléculaire des hémopathies lymphoïdes malignes, par François SIGAUX .....	295
Action de l'acide tout-trans rétinolique dans la différenciation des cellules malignes de la leucémie aiguë promyélocytaire, par L. DEGOS .....	305
Caractérisation des anomalies moléculaires dans la maladie de Willebrand, par Dominique MEYER .....	314
Bases moléculaires de la variabilité génétique de la drépanocytose, par Jacques ELION .....	324
Génétique moléculaire des leucémies aiguës promyélocytaïres : la translocation (15,17), par Hugues DE THÉ .....	332