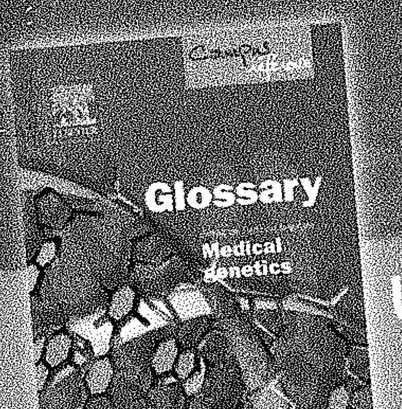
ELSEVIER

Campus référence

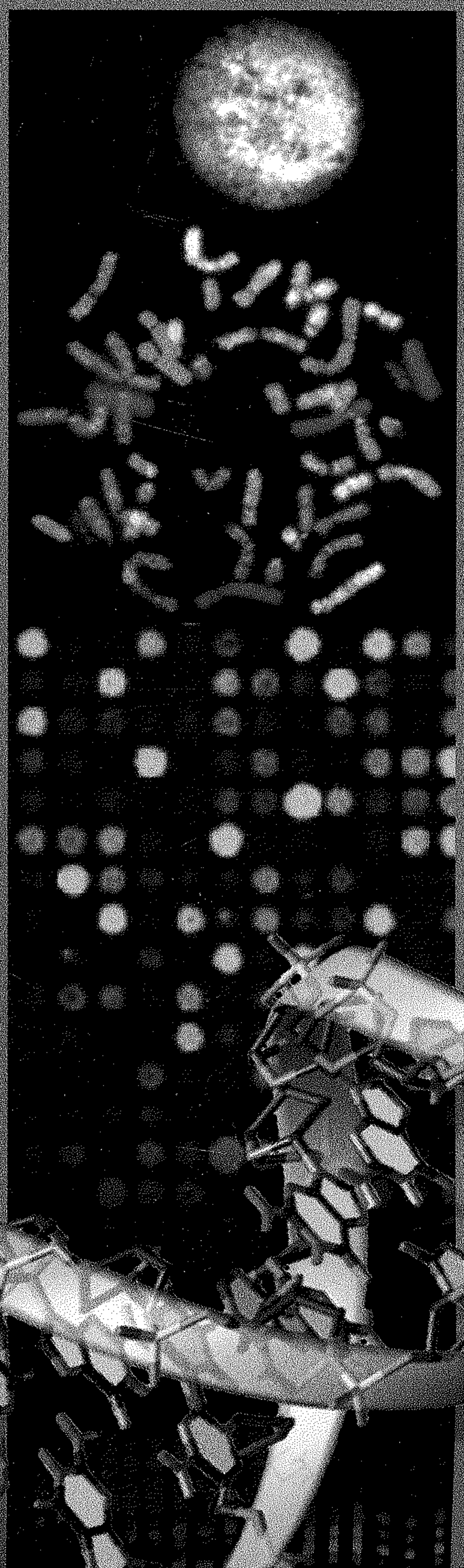
Génétique médicale

Lynn B. Jorde
John C. Carey
Michael J. Bamshad
Raymond L. White

Coordination scientifique
de l'édition française
Dr Patricia Fergelot



UN GLOSSAIRE OFFERT
en français et en anglais



2-616-420-2

2-616-420-2

المكتبة المركزية

Génétique médicale

Lynn B. Jorde, PhD

John C. Carey, MD

Michael J. Bamshad, MD

Raymond L. White, PhD

Coordination scientifique de l'édition française

Patricia Fergelot, MD, PhD

Traduit de l'anglais par **Kraus Biomédical**

ELSEVIER

SOMMAIRE

1 Généralités et historique 1

Qu'est-ce que la génétique médicale ? 1
Pourquoi la connaissance de la génétique médicale est-elle aujourd'hui importante pour le praticien ? 1
Bref historique 1
Types de maladies génétiques 4
Impact clinique des maladies génétiques 4

2 Notions fondamentales de biologie cellulaire : structure et fonction des gènes et des chromosomes 7

ADN, ARN et protéines : l'hérédité à l'échelon moléculaire 8
Structure des gènes et génome 21
Cycle cellulaire 25

3 La variation génétique : origine et détection 33

Mutations : source de la variation génétique 33
Détection et mesure de la variation génétique 46

4 Hérédité à transmission autosomique dominante et récessive 65

Concepts de base de la génétique formelle 65
Hérédité à transmission autosomique dominante 72
Hérédité à transmission autosomique récessive 74
Facteurs compliquant les schémas héréditaires 77
Consanguinité dans les populations humaines 93

5 Hérédité liée au sexe et hérédité mitochondriale 101

Inactivation du chromosome X 101
Hérédité liée au sexe 104
Caractères limités par le sexe et influencés par le sexe 116
Hérédité mitochondriale 118

6 Cytogénétique clinique : la base chromosomique des maladies humaines 123

Techniques et nomenclature en cytogénétique 123
Anomalies du nombre de chromosomes 128
Anomalies chromosomiques et fausses couches 138
Anomalies de la structure des chromosomes 140
Anomalies chromosomiques et phénotypes cliniques 150
Cytogénétique des cancers 152
Syndromes d'instabilité chromosomique 153

Génétique médicale
© 2004 Elsevier SAS. Tous droits réservés

7 Génétique biochimique : les troubles du métabolisme 157
Variants du métabolisme 158
Anomalies métaboliques 161
Pharmacogénétique 180

8 Cartographie et clonage des gènes 185
Cartographie génétique 185
Cartographie physique et clonage 201

9 Immunogénétique 223
Réponse immunitaire : concepts fondamentaux 223
Protéines de la réponse immunitaire : bases génétiques de leur structure et de leur diversité 228
Complexe majeur d'histocompatibilité 231
Groupes sanguins ABO et Rh 237
Déficits immunitaires 238

10 Génétique du développement 243
Développement : concepts fondamentaux 243
Médiateurs génétiques du développement : boîte à outils moléculaire 245
Formation des territoires 251

11 Oncogénétique 265
Bases du cancer 266
Gènes du cancer 268
Principales classes des gènes du cancer 270
Identification des gènes responsables de cancers héréditaires 277
Bases moléculaires du cancer 287
L'hérédité génétique est-elle importante dans les cancers communs ? 288

12 Hérédité multifactorielle et maladies communes 291
Principes de l'hérédité multifactorielle 291
Inné et acquis : distinguer les effets des gènes et de l'environnement 299
Génétique des maladies communes 305

13 Tests génétiques et thérapie génique 327
Dépistage des maladies génétiques au sein de la population 327
Outils moléculaires du dépistage et du diagnostic 334
Diagnostic prénatal des maladies génétiques et des malformations congénitales 339
Traitement du fœtus 348
Thérapie génique 348

14 Génétique clinique et conseil génétique 359
Principes et pratique de la génétique clinique 359
Dysmorphologie et tératologie clinique 371
Bioéthique et génétique médicale 377

Réponses aux questions de contrôle 383

Glossaire 397

Index 413

© 2004 Elsevier SAS. Tous droits réservés

Campus référence

Génétique médicale

Lynn B. Jorde, John C. Carey,
Michael J. Bamshad, Raymond L. White

La génétique médicale est une des disciplines qui ont le plus évolué ces 15 dernières années : elle ne recouvre plus seulement l'étude et la prise en charge des maladies héréditaires et des malformations congénitales, mais également les domaines plus récents de la génétique des cancers et de l'hérédité multifactorielle.

Cet ouvrage aborde l'ensemble des grands principes de la génétique comme la biologie cellulaire, la cytogénétique clinique, les dysfonctionnements du métabolisme. Il synthétise aussi les récentes avancées de la recherche et leurs applications en médecine : mapping et clonage, immunogénétique, maladies génétiques, tests génétiques et thérapie génique, conseil clinique en génétique humaine.

L'ouvrage comprend des commentaires cliniques en encadrés, un glossaire détaillé, des questions de compréhension, des suggestions de lecture et chaque chapitre offre une vision complète des aspects moléculaires, chromosomiques et cliniques.

Indispensable aux étudiants en médecine et sciences biologiques, ce livre s'adresse aussi aux chercheurs, internes, aux différents praticiens qui participent à la prise en charge des patients en génétique médicale.

Coordination scientifique
de l'édition française :
Dr Patricia Fergelot

Publié dans sa version
originale sous le titre
Medical Genetics.

ELSEVIER

ISBN 2-84299-575-9
ISSN 1768-2304
GEM