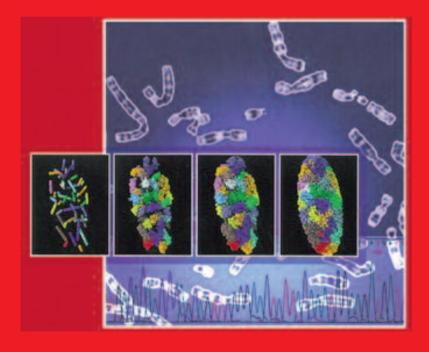
ATLAS DE POCHE DE

GÉNÉTIQUE

EBERHARD PASSARGE

3e édition



Médecine - Sciences
Flammarion

Atlas de poche de

Génétique

Collection ATLAS DE POCHE :



480 pages, 800 illustrations - 25 €



 $\begin{array}{c} 464 \text{ pages,} \\ 596 \text{ illustrations - } 33 \in \end{array}$



440 pages, 644 illustrations - 33 €



616 pages, 800 illustrations - 39 €



470 pages, 210 illustrations - 45 €



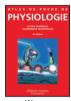
544 pages, 745 illustrations - 48 €



385 pages, 176 illustrations - 47 €



504 pages, 202 illustrations - 45 €



456 pages, 250 illustrations - 48 €



406 pages, 185 illustrations couleurs - 45 €



400 pages, 200 illustrations - 45 \in



384 pages, 346 illustrations - 25 €



272 pages, 127 illustrations couleurs - 35 €



260 pages, 129 illustrations couleurs - 35 €



couleurs - 37 €



290 pages, 400 illustrations couleurs - 45 €



280 pages, 250 échographies et leur diagramme en couleurs - 32 \in



224 pages, 444 illustrations - 39 \in



230 pages, 300 illustrations couleurs - 45 €



96 pages, 15 illustrations - 17 €

les passeports de la réussite



200 pages. 262 illustrations - 35 €



450 pages. 200 illustrations - 45 €



392 pages. 200 illustrations - 49 €



232 pages. 120 illustrations - 45 €



260 pages et 50 illustrations - 25 €



340 pages, 800 illustrations - 39 €



380 pages. 355 illustrations - 45 €



256 pages. 537 illustrations - 39 €



352 pages. 140 illustrations - 50 €



320 pages, 500 illustrations dont 400 couleurs - 45 €



158 pages. 200 illustrations - 25 €



125 pages, 200 photos dont 140 couleurs - 18 €



608 pages, 504 photos couleurs - 61 €



couleurs - 39 €



couleurs - 28 €



256 pages, 780 illustrations 288 pages, 100 illustrations 800 pages, 192 illustrations 237 pages, 108 illustrations 320 pages, 128 planches couleurs- 75 €



couleurs - 30 €



de schémas couleurs - 43 €

Pour préparer, réviser et réussir ses examens, une collection spécialement conçue pour les étudiants et comme support de cours pour les enseignants

- un format de poche le texte et l'image en vis-à-vis des illustrations en couleurs
 - des schémas didactiques des textes clairs et actuels des codes couleurs

Chez le même éditeur

Tous les titres de la collection « Atlas de poche » figurent en pages II et III

Biologie moléculaire et médecine, 3° éd., par J.-C. Kaplan et M. Delpech Immunologie, 5° éd., par L. Chatenoud et J.-F. Bach

Génomes, par T.A. Brown

Génétique médicale – Thompson & Thompson, par M.W. Thompson, R.R. McInnes et H. Willard

Génétique moléculaire humaine, par T. Strachan et A. Read *Génétique des voyulations,* par D.L. Hartl

Exercices et problèmes de génétique, par G. Broussal, B. M'Batchi et P. Viaud Traité de médecine, par P. Godeau, S. Herson, P. Cacoub et J.-C. Piette

Principes de médecine interne Harrison, par E. Braunwald, A.S. Fauci, D.L. Kasper, S.L. Hauser, D.L. Longo et J.L. Jameson

Traité de médecine hospitalière, sous la direction de J.-P. Grünfeld La petite encyclopédie médicale Hamburger, par M. Leporrier

Guide du bon usage du médicament, par G. Bouvenot et C. Caulin Dictionnaire français-anglais/anglais-français des termes médicaux et biologiques et des médicaments, par G.S. Hill

L'anglais médical, par C. Coudé et X. Coudé Le Flammarion médical, sous la direction de M. Leporrier Traité de santé publique, par F. Bourdillon, G. Brücker et D. Tabuteau L'ECG sans peine, par H.P. Schuster et H.J. Trappe

Atlas de poche de

Génétique

Troisième édition

Eberhard Passarge

Professeur de Génétique humaine Ancien directeur de l'Institut de Génétique humaine Hôpital Universitaire d'Essen Essen, Allemagne

Traduit de l'anglais par

Irène Mowszowicz

Ancien Maître de Conférence des Universités Service de Biochimie Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

Médecine-Sciences Flammarion

87, quai Panhard et Levassor, 75013 Paris http://www.medecine.flammarion.com

Note importante: La médecine est une science changeante, en perpétuelle évolution. La recherche et les expériences cliniques accroissent continuellement notre savoir, en particulier notre savoir concernant les traitements et les thérapies médicamenteuses appropriés. Ainsi, lorsque ce livre mentionne un dosage ou une application, les lecteurs peuvent être assurés que tous les moyens possibles ont été mis en œuvre par les auteurs et les éditeurs afin de garantir que de telles références soient en accord avec l'état de connaissance contemporain à la production de ce livre.

Copyright © de l'édition originale anglaise 2007 publiée par Georg Thieme Verlag KG, Rüdigerstraße 14, D-70469 Stuttgart, sous le titre : Color Atlas of Genetics, par Eberhard Passarge

- 1re édition 1995
- 2e tirage 1997
- 3e tirage 2001
- 2e édition 2003
- 2e tirage 2005
- 3e édition 2008

Direction éditoriale : Andrée Piekarski Secrétariat d'édition : Brigitte Peyrot Fabrication : Carine Weber Couverture : Studio de création Flammarion

Pour recevoir le catalogue Flammarion Médecine-Sciences, il suffit d'envoyer vos nom et adresse à

Flammarion Médecine-Sciences 87, quai Panhard-et-Levassor

7, quai Pannard-et-Levasso. 75647 PARIS Cedex 13

Pour être informé(s) de **nos nouvelles parutions** et des événements auxquels nous participons, abonnez-vous gratuitement à notre **Newsletter mensuelle** sur le site :

www.medecine.flammarion.com

ISBN: 978-2-2571-3116-4 © 1995, 2003, 2008, Flammarion SA.

En un coup d'œil

Partie I. Notions fondamentales

1

23

24

Introduction

Prologue

Bases moleculaires de la genetique	30
Procaryotes et virus	94
Cellules eucaryotes	110
Génétique mitochondriale	130
Génétique formelle	138
Chromosomes	176
Régulation de la fonction des gènes	208
Modifications épigénétiques	228
Partie II. Génomique	237
Partie III. Génétique et médecine	269
Interactions de cellule à cellule	270
Perception sensorielle	286
Gènes du développement embryonnaire	298
Système immunitaire	308
Origine des tumeurs	324
Hémoglobine	342
Lysosomes et peroxysomes	356
Métabolisme du cholestérol	364
Homéostasie	372
Maintien de la structure cellulaire et tissulaire	386
Détermination du sexe et différenciation	398
Modes de transmission atypiques	406
Corrélation caryotype – phénotype	412
Guide bref de diagnostic génétique	418
Anatomie morbide du génome humain	422
Liste alphabétique des loci morbides du génome humain	428
Appendice – Données complémentaires	433
Glossaire	447
Index	469

À James Lafayette German III, MD New York

Médecin – Biologiste humain – Musicien Maître et Ami

Préface

Le but de ce livre est de fournir une description du champ scientifique de la génétique en s'appuyant sur une illustration de concepts choisis et des faits qui s'y rapportent. Des informations complémentaires sont présentées dans l'introduction, accompagnées d'une liste chronologique des découvertes les plus importantes et des avancées dans l'histoire de la génétique, dans un appendice contenant des données supplémentaires sous forme de tableaux, dans un glossaire donnant la définition des termes génétiques et dans les références qui comportent également des sites informatiques, le tout permettant une étude plus approfondie. Ce livre est écrit pour deux sortes de lecteurs : pour les étudiants en biologie et en médecine, pour qui il devrait être une introduction générale, et pour leurs enseignants, comme aide à l'enseignement. Mais d'autres lecteurs intéressés pourront également y trouver une information sur les développements actuels et les réussites de ce domaine en rapide développement.

Gerhardus Kremer (1512-1594), le mathématicien et cartographe connu sous le nom de Mercator, a été le premier, en 1594, à utiliser le terme « atlas » pour un livre qui contenait une collection de 107 cartes. La page de titre de ce livre montre le Titan Atlas supportant le globe terrestre sur ses épaules. Quand le livre fut publié, un an après la mort de Kremer, de nombreuses régions n'étaient toujours pas cartographiées. Les cartes génétiques sont un leitmotiv de la génétique et un terme récurrent dans ce livre. Établir des cartes génétiques aujourd'hui, ou établir la carte de régions inconnues il y a 500 ans, sont des activités proches. Cette troisième édition a été profondément réécrite, mise à jour et augmentée. Chaque phrase et chaque illustration ont été revisitées et éventuellement modifiées pour en améliorer la clarté. La structure générale des éditions précédentes, qui ont été publiées en 11 langues différentes, a été maintenue :

Première partie : *Notions fondamentales* ; deuxième partie : *Génomique* ; troisième partie : *Génétique et médecine*.

Chaque planche en couleurs est accompagnée d'un texte explicatif sur la page opposée. Chaque double page constitue un petit chapitre autonome. La limitation de l'espace a imposé une concentration des données les plus importantes aux dépens de détails qui ont été exclus. Ce livre est donc appelé à compléter plutôt qu'à remplacer les manuels classiques.

Les sujets nouveaux inclus dans cette troisième édition, représentés par de nouvelles planches, comportent des vues générales sur la taxonomie des organismes vivants (« arbre de vie »), la communication cellulaire, les voies de signalisation et de métabolisme, les modifications épigénétiques, l'apoptose (ou mort cellulaire programmée), l'interférence ARN, des études sur la génomique, les origines du cancer, les principes de la thérapie génique, et d'autres encore.

Un livre de cette taille, écrit par un seul auteur, ne peut pas offrir tous les détails sur lesquels est basée la connaissance scientifique spécialisée. Toutefois, il devrait permettre une bonne introduction et, je l'espère, stimuler l'intérêt dans ce domaine. J'ai choisi de nombreux sujets parce qu'ils permettaient de mettre en umière les relations entre les aspects fondamentaux et les applications médicales de la génétique. Les maladies décrites sont des exemples permettant d'illustrer les principes de génétique, sans les détails nécessaires à la pratique médicale.

Tout au long du livre, j'ai insisté sur l'importance de l'évolution dans la compréhension de la génétique. Comme l'a noté le grand généticien Theodosius Dobzhansky, « Rien n'a de sens en biologie, sans la lumière de l'évolution ». Et de fait, la génétique et la science de l'évolution sont étroitement liées. Pour les nombreux jeunes lecteurs qui s'intéressent naturellement au futur, j'ai inclus une perspective historique. Chaque fois que cela était possible et approprié, j'ai évoqué la première description d'une découverte, cela pour rappeler que les connaissances d'aujourd'hui sont basées sur les progrès d'hier.

Toutes les planches en couleurs ont été préparées pour la publication par Jürgen Wirth, Professeur de Communication visuelle à la Faculté du Design de l'Université des Sciences appliquées de Darmstadt, Allemagne, 1986-2005. Il a créé toutes les illustrations à partir de dessins informatiques, de schémas manuels et de photographies rassemblées par l'auteur. Je suis profondément reconnaissant au Professeur Jürgen Wirth pour cette collaboration très plaisante. Son remarquable travail est un des points essentiels de ce livre. Je remercie ma femme, Mary Fetter Passarge, MD, pour sa préparation attentive du manuscrit et pour ses nombreuses et utiles suggestions. Chez Thieme International, Stuttgart, j'ai été guidé et soutenu par Stephan Konnry. Je voudrais aussi remercier Stefanie Langner et Elisabeth Kurz du Département de Production pour leur aimable coopération.

Eberhard Passarge

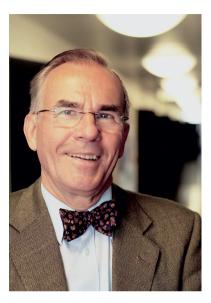
Remerciements

Dans la préparation de cette troisième édition, de nombreux collègues de différents pays m'ont une fois encore aimablement fourni des illustrations, proposé des commentaires précieux ou des informations utiles. Je leur suis reconnaissant ainsi qu'à tous ceux qui suggéreraient des améliorations pour une édition future. Je souhaite exprimer ma gratitude à Alireza Baradaran (Mashhad, Iran), John Barranger (Pittsburgh), Claus R. Bartram (Heidelberg), Laura Carrel (Hershey, Pennsylvanie), Thomas Cremer (Münich), Nicole M. Cutright (Creighton, Pennsylvanie), Andreas Gal (Hambourg), Robin Edison (NIH, Bethesda, Maryland), Evan E. Eichler (Seattle), Wolfgang Engel (Göttingen), Gebhard Flatz (Bonn, anciennement Hanovre), James L. German (New York), Dorothea Haas (Heidelberg), Cornelia Hardt (Essen), Reiner Johannisson (Lübeck), Richard I, Kelly (Baltimore), Kiyoshi Kita (Tokyo), Christian Kubish (Cologne), Nicole McNeil et Thomas Ried (NIH, Bethesda, Maryland), Roger Miesfeld (Tucson, Arizona), Clemens Müller-Reible (Würzburg), Maximilian Muenke (NIH, Bethesda, Maryland), Stephan Mundlos (Berlin), Shigezuku Nagata (Osaka), Daniel Nigro (Long

Beach City College, Californie), Alfred Pühler (Bielefeld), Helga Rehder (Marburg), André Reis (Erlangen), David L. Rimoin (Los Angeles), Michael Roggendorf (Essen), Hans Hilger Ropers (Berlin), Gerd Scherer (Freiburg), Axel Schneider (Essen), Evelin Schröck (Dresde), Eric Schulze-Bahr (Münster), Peter Steinbach (Ulm), Gesa Schwanitz et Heredith Schüler (Bonn), Michael Speicher (Graz, anciennement Münich), Manfred Stuhrmann-Spangenberg (Hanovre), Gerd Utermann (Innsbruck), Thomas Voit (Essen), Michael Weis (Cleveland), Johannes Zschocke (Heidelberg).

De plus les collègues suivants, de notre Département de Génétique humaine, Hôpital universiaire d'Essen, ont fait d'utiles suggestions : Karin Buiting, Hermann-Jasef Lüdecke, Bernhard Hortsthemke, Dietmar Lohmann, Beate Albrecht, Michael Zeschnigk, Stefan Böhringer, Dagmar Wieczorek et Sven Fischer. Pour le secrétariat j'ai été aidé par Liselotte Freimann-Gansert et Astrid Maria Noll. Les figures ont été fournies par Beate Albrecht, Karin Buiting, Gabriele Gillessen-Kaesbac (maintenant à Lübeck), Bernhard Horsthemke, Elke Jürgens et Dietmar Lohmann.

À propos de l'auteur



L'auteur est à la fois un médecin et un scientifique, spécialisé en génétique humaine, au Centre hospitalo-universitaire d'Essen, en Allemagne. Il obtint son doctorat de médecine en 1960 à l'Université de Freiburg. Il reçut une formation dans différents domaines de la médecine à Hambourg, Allemagne, et à Worcester, Massachusetts/USA, entre 1961 et 1963. Au cours de son expérience en pédiatrie à l'Université de Cincinnati, au Centre médical pédiatrique, il étudia la génétique humaine sous la direction de Josef Warkany (1963-1966), puis effectua des recherches en génétique humaine au Cornell Medical Center de New York avec James German (1966-1968), Par la suite, il fut responsable de la cytogénétique et de la génétique clinique au Département de Génétique humaine de l'Université de Hambourg (1968-1976). En 1976, il devint le président fondateur du Département de Génétique humaine de l'Université d'Essen, et le resta jusqu'à son départ à la retraite, en 2001. Il a toutefois gardé une activité d'enseignement en génétique humaine. Les domaines de recherche privilégiés de l'auteur sont la génétique et la description clinique des maladies héréditaires, en particulier la maladie de Hirschsprung et le syndrome de Bloom, et les malformations congénitales associées ; ses études chromosomiques et moléculaires sont documentées par 230 articles de recherche validés par ses pairs et dans de nombreux manuels. Il est l'ancien président de la Société de Génétique humaine germanique, le secrétaire général de la Société de Génétique humaine européenne et membre de diverses sociétés scientifiques en Europe et aux États-Unis. La pratique de la génétique médicale et l'enseignement de la génétique humaine sont les domaines de prédilection de l'auteur. Il a reçu, en 1978, le prix Hufeland, et en 1986 la Médaille Mendel de la Société Biologique de Tchécoslovaquie. Il est membre honoraire de la Société de Génétique Médicale Tchécoslovaque et de la Société Purkyne de Prague. Il est membre correspondant de l'American College of Medical Genetics. Il a été vice-recteur de l'Université d'Essen de 1983 à 1988, et président du Comité d'éthique médicale de la Faculté d'Essen de 1981 à 2001. Il fait partie du Comité de rédaction de nombreux journaux scientifiques de génétique humaine.

Sommaire

Introduction	1	Recombinaison bactérienne	
		Bactériophages	98
Chronologie	17	Transfert d'ADN d'une cellule	
Découvertes qui contribuèrent		à une autre	100
au développement de la génétique	17	Classification des virus	102
		Réplication des virus	104
		Rétrovirus	106
Notions fondamentales	23	Intégration et transcription	
		des rétrovirus	108
Prologue	24	Cellules eucaryotes	
Taxonomie des organismes vivants :		Communication cellulaire	
l'arbre de vie	24	Levure : cellule eucaryote à phase	
Évolution humaine	26	diploïde et haploïde	112
La cellule et ses constituants	28	Détermination du type sexuel	
Bases moléculaires de la génétique	30	chez la levure et système du double	
Quelques types de liaisons chimiques.	30	hybride	114
Glucides	32	Division cellulaire : mitose	
Lipides (graisses)	34	Méiose dans les cellules germinales	
Nucléotides et acides nucléiques	36	Prophase de la méiose I	
Acides aminés	38	Gamétogenèse	
Protéines	40	Contrôle du cycle cellulaire	
L'ADN est le support de l'information	10	Mort cellulaire programmée	
génétique	42	Culture cellulaire	
L'ADN et ses constituants	44	Génétique mitochondriale	
Structure de l'ADN	46	Les mitochondries : conversion de	1)(
Structures alternatives de l'ADN	48	l'énergie	130
Réplication de l'ADN	50	Chloroplastes et mitochondries	
Circulation de l'information génétique		Génome mitochondrial de l'homme	
transcription et traduction	52	Maladies mitochondriales	
Gènes et mutations	54	Génétique formelle	
Code génétique	56	Les caractères mendéliens	
Maturation de l'ARN	58	Distribution (ségrégation) des	1)(
Amplification de l'ADN par la réaction	20	caractères mendéliens	140
de polymérisation en chaîne (PCR)	60	Ségrégation indépendante de deux	170
Séquençage de l'ADN	62	couples de caractères mendéliens	1/12
Séquençage automatisé de l'ADN	64	Phénotype et génotype	
Cartographie de restriction	66	Ségrégation des génotypes parentaux.	
Clonage de l'ADN	68	Transmission d'un caractère	170
Clonage de l'ADNc	70	monogénique	1/18
Banques d'ADN	72	Liaison et recombinaison	
Analyse du profil de restriction par	12	Comment estimer la distance	1)(
la méthode du Southern blot	74	génétique	150
Détection de mutations sans	74	Analyse de ségrégation à l'aide de	1) 2
séquençage	76	marqueurs génétiques	15/
Polymorphisme de l'ADN	78	Analyse de liaison	
Mutations	80	Différences quantitatives entre les	1)(
Mutations dues à des modifications	80	caractères génétiques	150
de bases	82	Distribution normale et modèle	1) (
Recombinaison	84		140
		polygénique avec seuil	100
Transposition	86	Distribution des gènes dans une	163
Expansion des trinucléotides	88	population	162
Réparation de l'ADN	90	Principe d'équilibre de Hardy-	1//
Xeroderma pigmentosum	92	Weinberg	
Procaryotes et virus	94	Consanguinité et endogamie	
Les bactéries dans l'étude de la	0.4	Gémellité	
génétique	94	Polymorphisme	1/(

Polymorphisme biochimique 172	Génomes des microorganismes 24
Répartition géographique des	Séquence complète du génome
allèles	d'Escherichia coli
Chromosomes	Génome d'un plasmide multirésistant 25
Chromosomes en métaphase	Architecture du génome humain 25
Structures fonctionnelles visibles	Le Projet Génome Humain
dans les chromosomes	Structure génomique des
Organisation des chromosomes 180 Éléments fonctionnels des	chromosomes humains X et Y 25
	Analyse du génome à l'aide des puces
chromosomes	à ADN
ADN et nucleosomes	hybridation génomique comparative
Le télomère	sur puces à ADN
Profils de bandes des chromosomes	Génome dynamique : éléments
humains	génétiques mobiles
Caryotype de l'homme et de la	Évolution des gènes et des génomes 26
souris	Génomique comparative
Préparation des chromosomes	Ţ <u>Ť</u>
métaphasiques pour analyse	Génétique et médecine 26
(FISH)	Interactions de cellule à cellule
Aneuploïdie 198	Transduction intracellulaire du
Translocation chromosomique 200	signal 27
Différents types d'aberrations	Voies de transduction du signal 27
structurales des chromosomes 202	Voies de signalisation de TGF-β et de
Identification des chromosomes par	Wnt/β-caténine
FISH multicolore	Voies de transduction du signal
Hybridation génomique	Hedgehog et TNF-α
comparative	Voie de signalisation Notch/Delta 27
Régulation de la fonction des gènes 208 Ribosomes et assemblage des	Récepteurs de neurotransmetteurs
protéines	et canaux ioniques
Transcription	ioniques : syndromes LQT 28
Répresseur et activateur chez les	Mucoviscidose : maladie due à un
procaryotes : l'opéron lac	dysfonctionnement d'un canal chlore 28
Contrôle génétique par modification	Perception sensorielle
de la structure de l'ARN	Rhodopsine, un photorécepteur 28
Mécanismes de base du contrôle	Rétinite pigmentaire dégénérative 28
génétique 216	Vision des couleurs
Régulation de l'expression des gènes	Système auditif
chez les eucaryotes	Récepteurs de l'odorat 29
Protéines de liaison à l'ADN (I) 220	Récepteurs du goût chez les
Protéines de liaison à l'ADN (II) 222	mammifères
Interférence d'ARN 224	Gènes du développement
Invalidation spécifique de gènes 226	embryonnaire
Modifications épigénétiques 228	Développement embryonnaire de
Méthylation de l'ADN228	la mouche du vinaigre (<i>Drosophila</i>
Changements réversibles de la	melanogaster)29
structure de la chromatine	Gènes de sélection homéotique
Empreinte génomique	(gènes Hox)
les mammifères	de vertébré : le poisson-zèbre 30
	Différenciation cellulaire chez le
Génomique 237	nématode <i>C. elegans</i>
Génomique : étude de l'organisation	Gènes du développement chez une plante : <i>Arabidopsis</i>
des génomes	Système immunitaire
Identification d'un gène	Composants du système immunitaire 30
Identification d'une séquence d'ADN	Molécules d'immunoglobulines 31
codante	Diversité génétique par
Approches de l'analyse du génome 244	recombinaison somatique
11	

XIV Sommaire

Réarrangements des gènes des		Gènes du cytochrome P450	382
immunoglobulines	314	Dégradation des acides aminés et	
Récepteurs des cellules T	316	anomalies du cycle de l'urée	384
Gènes du complexe majeur		Maintien de la structure cellulaire et	
d'histocompatibilité	318	tissulaire	386
Évolution de la superfamille des		Protéines du cytosquelette	
gènes des immunoglobulines	320	érythrocytaire	386
Déficits immunitaires héréditaires		Maladies musculaires héréditaires	
Origine des tumeurs		Dystrophie musculaire de	,,,,
Causes génétiques du cancer :		Duchenne	390
généralités	324	Collagène	
Différentes catégories de gènes de	221	Ostéogenèse imparfaite	39/
cancer	326	Bases moléculaires du développement	J/4
Le gène suppresseur de tumeur p53		des os	306
Le gène APC dans la polypose colique	120	Détermination du sexe et	370
familiale	330	différenciation	308
Gènes de susceptibilité au cancer fu	JJ0	Détermination du sexe chez les	370
	222	mammifères	200
sein Rétinoblastome		Différenciation sexuelle	
	JJ4	Anomalies de la différenciation	400
La protéine de fusion BCR/ABL dans	22/		402
la LMC		sexuelle	402
Neurofibromatoses		Hyperplasie congénitale des	404
Syndromes d'instabilité génomique		surrénales	404
Hémoglobine		Modes atypiques de transmission	100
Hémoglobine – Généralités		génétique	406
Gènes de l'hémoglobine		Amplification d'une répétition	400
Anémie falciforme		instable	
Mutations des gènes de globine		Syndrome de l'X fragile	408
Thalassémies	350	Maladies de l'empreinte génomique	410
Persistance héréditaire de	252	parentale	
l'hémoglobine fœtale (HPFH)	352	Corrélation caryotype-phénotype	
Analyse de l'ADN dans les maladies	254	Trisomies autosomiques	412
de l'hémoglobine		Autres anomalies chromosomiques	
Lysosomes et peroxysomes		numériques	414
Lysosomes	356	Syndromes de délétions	
Maladies liées aux anomalies des		autosomiques	
enzymes lysosomiales	358	Guide bref de diagnostic génétique	
Maladies de stockage des		Principes de diagnostic génétique	418
mucopolysaccharides		Thérapie génique et utilisation des	
Maladies peroxysomiales		cellules souches	
Métabolisme du cholestérol		Anatomie morbide du génome humain	422
Biosynthèse du cholestérol	364	Localisation chromosomique	
Partie distale de la voie de biosynthèse		des gènes responsables de maladies	
du cholestérol		génétiques	
Hypercholestérolémie familiale	368	Localisation chromosomique des loci	428
Mutations dans le gène du récepteur			
des LDL			
Homéostase		Appendice – Données	
Diabète sucré	372	complémentaires	433
αl-Antitrypsine, inhibiteur de			
protéases	374		
Facteur VIII de coagulation sanguine		Glossaire	447
(hémophilie A)			
Maladie de von Willebrand			
Pharmacogénétique	380	Index	469

GÉNÉTIQUE

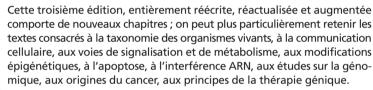
EBERHARD PASSARGE



Cet atlas de poche réussit en 480 pages et 200 planches couleurs un véritable pari pédagogique : celui de rendre accessible de façon particulièrement attrayante des notions de génétique souvent complexes et arides.



Les bases génétiques qui permettent de mieux appréhender le monde du vivant et le développement de certaines maladies sont exposées de façon claire et concise ; les fonctions du génome et les principales applications médicales de la génétique sont abordées de manière didactique et exhaustive ; les cartes des locus morbides du génome humain font l'objet de la dernière partie de l'ouvrage.





L'ouvrage offre également un guide concis du diagnostic en génétique et un glossaire avec la définition de plus de 600 termes ; il se termine par un index de 1 500 entrées.



La clarté des tableaux, la richesse des illustrations en 4 couleurs, la liaison particulière du texte et de l'image font de cet atlas de poche un outil précieux et efficace pour préparer, réviser, réussir l'examen de génétique. L'ouvrage est aussi un support de cours très utile pour l'enseignant.

L'auteur, Eberhard Passarge est professeur de génétique humaine. Il a enseigné cette discipline pendant de très nombreuses années à l'Institut de Génétique de l'université d'Essen en Allemagne.



L'ouvrage s'adresse à un large public : les étudiants en médecine, pharmacie, biologie, sciences ; les enseignants de génétique ; les généticiens, les biologistes et tous ceux qui ont le souci d'actualiser leurs connaissances en génétique moderne.

Prix France : 45 € ISBN : 978-2-2571-3116-4



Médecine - Sciences
Flammarion