

**jacques-michel
robert**

génétique

flammarion

**médecine
sciences**

BL 86

Collection de la biologie à la clinique J. M. ROBERT

génétique

4532/ $\frac{3}{4}$



Flammarion
Médecine
Sciences

Sommaire

Avant-propos	XIII
PREMIÈRE PARTIE: HISTOIRE DES GÈNES ET DES GÉNÉTICIENS	3
Chapitre 1. Génétique et médecine	3
Chapitre 2. Les verrous historiques	7
Le fixisme	7
La génération spontanée	11
L'hérédité des caractères acquis	12
L'hérédité «totalitaire»	14
Chapitre 3. L'hérédité est particulière	17
Un Augustin bien tranquille	17
Un matériel simple et peu coûteux	18
Une rigueur toute scientifique	18
Une chance insolente	19
Une intuition géniale	20
Des résultats lumineux	20
Une œuvre cruciale	23
Exemple d'une application à la génétique humaine: le système ABO	25
Chapitre 4. L'hérédité est chromosomique	28
«The fly squad»	28
Un matériel aux nombreuses ressources	29
Le doute érigé en dogme	29
Le règne animal est soumis aux lois de Mendel	30
L'hérédité «particulaire» se précise	30
Les chromosomes géants	37
Conclusion	40
Chapitre 5. L'hérédité est moléculaire	41
Biochimie et hérédité	41
Biochimie des gènes	43
Biochimie de l'expression génétique	45
Chapitre 6. L'hérédité est transférable	50
La conjugaison des bactéries	51

Le couple bactérie-bactériophage	51
Le cistron, unité de fonction	55
Chapitre 7. L'hérédité a une structure en double hélice	59
Un adolescent sans complexe	59
La « hutte » de Cambridge	60
La revue « Nature » du 30 mai 1953	61
Un moment « étoilé » de la biologie	62
DEUXIÈME PARTIE : L'ADN	
Chapitre 8. L'ADN s'auto-réplique et s'auto-répare	65
Structure de l'ADN	65
Réplication de l'ADN	74
Réparation de l'ADN	80
Chapitre 9. L'ADN s'exprime	84
Propriétés du code génétique	85
✕ La synthèse des protéines	86
Chapitre 10. L'expression de l'ADN est régulée	99
Le message héréditaire est régulé chez les procaryotes	99
Le contrôle de l'expression du génome eucaryote	106
Chapitre 11. L'ADN mute et permute	112
La mutation	112
La transposition	125
Conséquences des modifications du génome	127
Chapitre 12. L'ADN évolue	128
Définitions	128
Les conditions d'apparition de la vie	129
Les expériences de simulation	130
Les molécules prébiotiques	131
La paléogénétique biochimique	133
Évolution des mécanismes physiologiques	134
L'évolution aujourd'hui	139
Chapitre 13. L'ADN synthétisé	144
Le prodigieux travail du groupe de Khorana	145
La synthèse totale d'un gène humain	147
Les synthétiseurs-assembleurs	147
Chapitre 14. La chirurgie génétique	149
Les ciseaux de Werner Arber	150

Les sutures	150
Les gènes insérés	151
Les vecteurs	152
Les cellules-hôtes	153
Clonage et amplification des gènes	155
L'expression des gènes insérés	156
Applications pratiques	156
TROISIÈME PARTIE: TECHNIQUES DE LA GÉNÉTIQUE	
HUMAINE	157
Chapitre 15. L'analyse clinique	157
Le cas-index	158
L'examen clinique	159
Chapitre 16. L'analyse généalogique	164
L'enquête à la consultation	164
Compléments d'enquête	165
Visualisation des données	166
Analyse mendélienne de la généalogie	168
Chapitre 17. Le polymorphisme enzymatique	176
Généralités	177
L'hétérogénéité	178
Techniques de diagnostic	180
Conclusions	182
Chapitre 18. Le polymorphisme immunogénétique	183
Groupes sanguins érythrocytaires	184
Le système HLA	189
Polymorphisme de certaines globulines	195
Chapitre 19. L'analyse cytogénétique	197
Historique	198
Techniques	199
Indications	203
Résultats	205
Chapitre 20. La carte chromosomique	215
Méthodes	216
Résultats	223
Chapitre 21. La démogénétique, ou génétique des populations	224
Moyens d'étude	225
Notion d'équilibre génique et loi d'Hardy-Weinberg	227

Notion de déséquilibre génique	229
Recherches en génétique des populations	232
QUATRIÈME PARTIE: GÉNÉTIQUE ET PATHOLOGIE HUMAINE	239
Chapitre 22. Génétique et fertilité	239
Définitions	239
De la biologie à la clinique	240
Génétique de l'infertilité	242
Génétique des arrêts du développement	245
Génétique de la gémellité	249
Chapitre 23. Génétique de la forme et des structures	254
Définitions	255
Moyens d'étude	257
Le programme de l'espèce et ses erreurs	259
Le programme de l'individu et ses échecs	262
Le programme de la cellule et ses inconnues	269
Chapitre 24. Génétique, métabolismes et fonctions	274
Enzymopathies	275
Pharmacogénétique	280
Hématose et hémoglobinoses	287
Hémostase et coagulopathies	296
Chapitre 25. Génétique de la reconnaissance du soi et du non-soi.	301
Physiologie du système immunitaire	302
Immunogénopathies déficitaires	308
Génétique et allergie	313
Génétique et maladies auto-immunes	314
× Système HLA et maladies	315
Génétique et transplantation	316
Conclusion	318
Chapitre 26. Génétique et oncogenèse	320
Données de la pathologie comparée	321
Données cliniques et généalogiques	322
Données cliniques et cytogénétiques	324
Données étiologiques	326
Pathogénie	330
Chapitre 27. Génétique et système nerveux central	335
Difficultés méthodologiques	336

Génétique du neurone et épigénèse	338
Génétique des capacités intellectuelles	342
Génétique des fonctions vitales et des comportements	345
Chapitre 28. Génétique de la maintenance et du vieillissement	349
Définitions	349
La longévité	349
Le vieillissement différentiel	350
La maintenance et la non-maintenance du tissu conjonctif	353
Le vieillissement génétique accéléré	358
Les théories du vieillissement	360
CINQUIÈME PARTIE : GÉNÉTIQUE ET PRÉVENTION	363
Chapitre 29. Victimologie génétique	363
Définitions et objectifs	363
Classification des handicaps d'origine génétique	364
Conclusion	369
Chapitre 30. Le conseil génétique	370
L'accueil	371
L'écoute	372
L'analyse critique des données	373
Le pronostic génétique et ses conséquences	374
Le « suivi »	374
Chapitre 31. La détection des hétérozygotes	376
* Détection systématique dans une population	377
* Détection dans une famille	379
Chapitre 32. Le diagnostic prénatal	384
Imagerie	385
Amniocentèse précoce	387
Chapitre 33. Dépistages et recensements à la naissance	396
Dépistage des encéphalopathies curables	396
Autres dépistages	401
Recensement des malformations à la naissance	402
Chapitre 34. Espoirs de traitement	403
Thérapeutiques d'éviction	404
Thérapeutiques de protection	407
Thérapeutiques d'élimination	408
Thérapeutiques de substitution	410
Thérapeutiques curatives	412

Chapitre 35. Le généticien et l'éthique médicale	417
Définitions	417
Les pièges historiques	418
Le secret professionnel	420
Les obligations de moyens	421
Les droits du fœtus	423
Des limites nécessaires	424
Index alphabétique	426