

APPROCHES MOLECULAIRES DES MALADIES

1^{er} COLLOQUES DE RECHERCHE CLINIQUE DE L'AP-HP
(ASSISTANCE PUBLIQUE - HÔPITAUX DE PARIS)

EDITIONS FRISON-ROCHE

MD 238

APPROCHES MOLÉCULAIRES DES MALADIES

3508 1/1

1^{er} COLLOQUE DE RECHERCHE CLINIQUE DE L'AP-HP
(ASSISTANCE PUBLIQUE - HÔPITAUX DE PARIS)

*Cet ouvrage a été édité grâce au concours de l'AFM
(Association Française contre les Myopathies)*

Paris, 8 et 9 octobre 1992



Coordonné par :

Claude GRISCELLI, Claude GRAILLOT-GAK,
Geneviève G. PAYEN



Association Française
contre les Myopathies

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 BÉNLIAN	29
Gènes du système rénine-angiotensine et hypertension artérielle humaine : études de liaison, par Xavier JEUNEMAITRE	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 LÉBOYER	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 BRIET	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 ANSELEM	125
Expression des insulin-like growth factors, par Yves LE BOUË	131

Maladies génétiques

Génétique moléculaire de la mucopolysaccharidose, par Michel GOOSSENS	141
Présentations cliniques des maladies mitochondriales, par Arnold MUNSICH	149

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

Infectious 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. DÉRY	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 t(15,17), par Hugues DI THÉ	332