

SCIENCES MÉDICALES

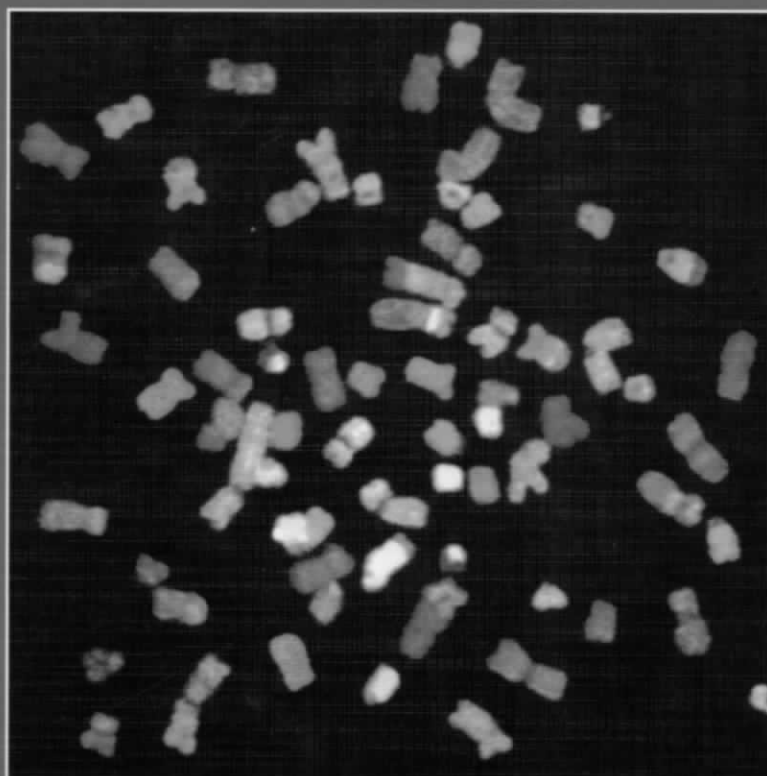
série *Claude Bernard*

Jack J. Pasternak

GÉNÉTIQUE MOLECULAIRE HUMAINE

Une introduction aux mécanismes
des maladies héréditaires

Traduction
de la 1^{re} édition
américaine par
Dominique Charmot



de boeck

Sommaire

Partie 1

LES BASES DE LA GÉNÉTIQUE 1

CHAPITRE 1 Comprendre les maladies humaines 3

CHAPITRE 2 Les éléments de base de la génétique : les chromosomes 21

CHAPITRE 3 Les éléments de base de la génétique : les lois de Mendel
sur l'hérédité et la liaison génétique 41

Partie 2

PRINCIPES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MOLÉCULAIRE 81

CHAPITRE 4 La biologie moléculaire du gène 83

CHAPITRE 5 Les techniques de l'ADN recombiné 117

CHAPITRE 6 La cartographie génétique et physique du génome humain 161

CHAPITRE 7 Découvrir les gènes à l'origine de maladies chez l'homme 209

Partie 3

BASES MOLÉCULAIRES DE MALADIES

ET DYSFONCTIONNEMENTS GÉNÉTIQUES 233

CHAPITRE 8 Génétique moléculaire des pathologies musculaires 235

CHAPITRE 9 Génétique moléculaire des maladies neurologiques 265

CHAPITRE 10 Génétique moléculaire de l'œil 319

CHAPITRE 11 Génétique moléculaire des pathologies mitochondriales 357

CHAPITRE 12 Génétique moléculaire du cancer 377

CHAPITRE 13 La thérapie génique humaine 433

GLOSSAIRE 469

INDEX 493

TABLE DES MATIÈRES 505

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE HUMAINE

Manuel d'initiation à la génétique humaine, cet ouvrage aborde successivement les rappels de génétique fondamentale, les concepts de la biologie moléculaire et enfin, en prenant appui sur les développements des chapitres précédents, les bases moléculaires de pathologies génétiques judicieusement choisies pour leur valeur heuristique.

L'accent est mis sur les démarches spécifiques à la génétique humaine. Est particulièrement bien traitée la manière dont les techniques les plus récentes sont appliquées à l'identification d'un gène morbide et à la dissection des relations génotype-phénotype. Une des originalités de ce livre est de mettre en regard le fonctionnement cellulaire normal, exposé en préambule, et le fonctionnement pathologique, résultant d'une mutation dont on élucide le mode d'action pour l'intégrer au processus physiologique global.

Chaque chapitre comporte un résumé, des mots clés, des questions de compréhension. Un lexique clair complète l'ouvrage destiné tout particulièrement aux professeurs et étudiants des 1^{er} et 2^e cycles en biologie, sciences médicales et médecine vétérinaire ainsi qu'aux professionnels du secteur de la santé.

JACK J. PASTERNAK

Ph.D., il a enseigné la biologie et la génétique humaine moléculaire à l'Université de Waterloo, Ontario (Canada). Aujourd'hui professeur émérite, il est l'auteur de plusieurs manuels parmi lesquels Molecular Biotechnology, en collaboration avec son collègue Bernard R. GLICK, et le présent ouvrage.

PASTERNAK 110147
ISBN 2-7445-0147-6

