

# Sommaire

## Première partie : Biochimie

### Génétique

- Structure, organisation, dynamique et polymorphisme du génome humain  
*É. Pasmant, B. Parfait, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 5
- Régulation de l'expression des gènes codant les protéines  
chez les Eucaryotes  
*B. Parfait, É. Pasmant, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 29
- Modes de transmission des maladies héréditaires mendéliennes  
monogéniques  
*B. Parfait, É. Pasmant, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 45
- Méthodes d'identification des mutations délétères à l'origine des maladies  
héréditaires mendéliennes monogéniques  
*É. Pasmant, B. Parfait, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 65
- Mécanismes et conséquences des mutations délétères à l'origine des  
maladies héréditaires monogéniques  
*É. Pasmant, B. Parfait, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 91
- Caryotype et anomalies chromosomiques constitutionnelles  
*G. Tachdjian* ..... 109
- Examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins  
médicales  
*B. Parfait, É. Pasmant, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 137
- Diagnostic prénatal des maladies génétiques  
*B. Parfait, É. Pasmant, D. Vidaud, M. Vidaud* ..... 147

## Biochimie fondamentale

- Régulation de la glycémie  
*J.-F. Benoist, D. Porquet* ..... 159
- Ammoniogenèse et uréogenèse  
*L. Cynober, J.-P. De Bandt* ..... 179
- Cétogenèse  
*N. Moatti, B. Baudin* ..... 193
- Métabolisme des acides gras et des triglycérides  
*C. Aussel* ..... 201
- Régulation de la biosynthèse du cholestérol  
*C. Aussel* ..... 229

## Physiologie

- Physiologie rénale  
*F. Schmitt* ..... 239
- Physiologie des corticosurrénales  
*J.-M. Villette, J. Fiet, J. Guéchet, A. Jardel* ..... 263
- Physiologie de la thyroïde  
*M.-L. Piketty, L. Kraoul, K. Tabaouti, A. Jardel* ..... 283
- Métabolisme phosphocalcique  
*M. Déchaux, B. Baudin* ..... 301
- Physiologie de la douleur  
*A. Jardel* ..... 323
- Physiologie de la grossesse  
*P. Labrude, F. Bonneaux, M.-M. Galteau, M.-O. Delaporte* ..... 333

## Biochimie clinique

- Troubles de l'équilibre acidobasique  
*P. Derache, F. Le Moigne, M. Darmon* ..... 365
- Troubles de l'équilibre hydroélectrolytique  
*P. Derache, M.-C. Delmas-Beauvieux, M. Darmon* ..... 393
- Diabètes de types 1 et 2  
*V. Annaix, E. Bigot* ..... 423
- Hyperlipoprotéïnémies  
*G. Luc, J.-M. Bard* ..... 451
- Pathologie rénale  
*F. Schmitt* ..... 473
- Cholestase, cytolysé hépatique, insuffisance hépatocellulaire  
*Ph. Podevin* ..... 503
- Troubles du métabolisme du fer  
*N. Mario* ..... 511

• Dénutrition protéino-énergétique <i>Ch. Aussel, L. Cynober</i> .....	527
• Affections neurologiques et neurodégénératives <i>J.-L. Beaudoux</i> .....	553
• Hyperuricémies <i>J. Myara</i> .....	579
• Pancréatite aiguë <i>J. Myara</i> .....	591
• Exploration des métabolismes phosphocalcique et osseux <i>J.-C. Souberbielle</i> .....	601
• Accidents coronariens aigus, insuffisance cardiaque <i>B. Baudin</i> .....	629
• Dysfonctionnements corticosurrénaux <i>PH. Boudou</i> .....	649
• Pathologie thyroïdienne : exploration biologique <i>M. d'HERbomez</i> .....	675

## Hémoglobine

• Hémoglobines : structure et propriétés <i>V. Annaix, A. Thuillier<sup>†</sup></i> .....	687
• Biosynthèse et catabolisme de l'hémoglobine <i>V. Annaix, A. Thuillier<sup>†</sup></i> .....	699
• Hémoglobinopathies : drépanocytose, thalassémies <i>V. Annaix, É. Bigot</i> .....	707

## Deuxième partie : Hématologie

### Physiologie

• Physiologie des lignées granulocytaires <i>M.-R. Boisseau, P. Bernard<sup>†</sup>, D. Borgel, M. Vasse</i> .....	727
• Physiologie des monocytes-macrophages <i>M.-R. Boisseau, P. Bernard<sup>†</sup>, D. Borgel, M. Vasse</i> .....	735
• Physiologie de la lignée érythrocytaire <i>M.-R. Boisseau, P. Bernard<sup>†</sup>, D. Borgel, M. Vasse</i> .....	743
• Hématopoïèse et cellules souches <i>N. Casadevall</i> .....	753
• Physiologie de l'hémostase primaire et de la coagulation <i>P. Gaussem, M. Aiach</i> .....	761
• Physiologie de la fibrinolyse <i>P. Gaussem, M. Aiach</i> .....	775

## Immunohématologie

- Groupes sanguins : systèmes ABO, Rh, Kell  
*S. Huguet-Jacquot, N.-R. Da Silva, C. Toly-Ndour, A. Mailloux* ..... 785
- Génétique moléculaire des groupes sanguins humains : ABO, Rh, Kell  
*N.-R. Da Silva, S. Huguet-Jacquot, A. Mailloux*..... 801

## Cytologie

- Anémies carentielles : carences en fer  
*F. Doutremépuich* ..... 815
- Anémies carentielles : carences en vitamine B12 et folates  
*V. Siguret, P. Gaussem, A. Stepanian* ..... 823
- Anémies hémolytiques  
*A. Stepanian, V. Siguret, P. Gaussem* ..... 831
- Polyglobulies  
*P. Duthilleul, V. Siguret*..... 845
- Hyperlymphocytoses : syndromes mononucléosiques  
*R. Lacroix, F. Dignat-George, J. Sampol, V. Desplat* ..... 853
- Hyperlymphocytoses : leucémie lymphoïde chronique  
*R. Lacroix, F. Dignat-George, J. Sampol, V. Desplat* ..... 861
- Hyperlymphocytoses : lymphomes  
*R. Lacroix, F. Dignat-George, J. Sampol, V. Desplat* ..... 869
- Leucémie myéloïde chronique  
*R. Lacroix, F. Sabatier, F. Dignat-George, J. Sampol* ..... 877
- Leucémies aiguës  
*P. Gaussem, A. Vincenot*..... 887
- Syndromes myélodysplasiques  
*V. Siguret*..... 899
- Myélome et dysglobulinémies monoclonales de signification indéterminée  
*V. Siguret*..... 907
- Cytopénies médicamenteuses  
*T. Belleville, V. Siguret* ..... 921
- Thrombopénies  
*V. Siguret, A. Stepanian*..... 931

## Hémostase

- Hémophilies  
*V. Siguret, A. Stepanian*..... 947
- Maladie de Willebrand  
*V. Desplat* ..... 959
- Anomalies du complexe prothrombinique (allongement du temps de Quick)  
*P. Gaussem* ..... 967

## Thérapeutique

- Produits sanguins labiles  
*É. De Meyer, C. Rieux, C. Boulat* ..... 977
- Médicaments des troubles de l'hémostase : antiagrégants plaquettaires  
*D. Richard, C. Dejean* ..... 997
- Médicaments des troubles de l'hémostase : anticoagulants  
*D. Richard, C. Dejean* ..... 1007
- Thrombolytiques et antifibrinolytiques  
*D. Richard, C. Dejean, V. Siguret*..... 1031