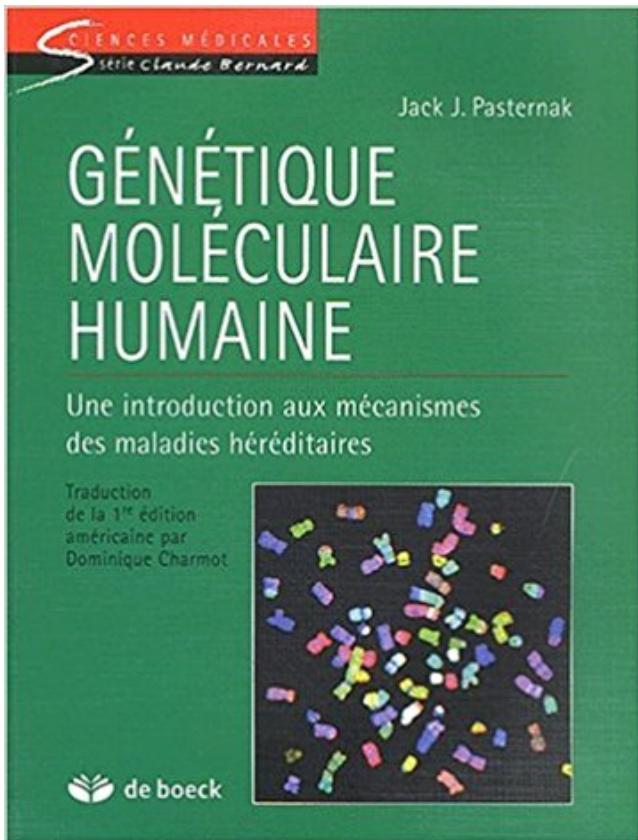


## Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires PDF - Télécharger, Lire



**TÉLÉCHARGER**

**LIRE**

**ENGLISH VERSION**

**DOWNLOAD**

**READ**

### Description

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 1er et 2e cycles en biologie, sciences médicales et médecine vétérinaire ainsi qu'aux professionnels du secteur de la santé.



l'organisation générale, les modes de fonctionnement et les mécanismes de . l'Epidémiologie Moléculaire des Maladies Génétique au Maroc, équipe de la Faculté de . Citer les étapes de réalisation d'un caryotype humain et ses indications. .. Maladies héréditaires mendéliennes ou monogéniques où un seul gène est.

INTRODUCTION . elles sont aussi à l'origine des maladies génétiques monogéniques et des . Les SNPs sont très nombreux (>107 par génome humain) et répartis . détail dans le chapitre intitulé « Types, fréquences et mécanismes de.

INTRODUCTION GENERALE. 15. 1-Le diabète? 15 . Le mécanisme moléculaire, par lequel les différentes mutations du MODY3 sont transmises est mal .. démarche de génétique inverse dans les maladies humaines. Chez des modèles.

Introduction . réaliser une série d'expériences sur la transmission héréditaire des ... Mécanismes de l'hérédité Mendélienne, il . (génétique, biologie moléculaire, analyse informatique des génomes). □ .. Chez l'humain, les noyaux des cellules somatiques comportent 23 paires de .. (d'où provient le nom de la maladie).

1ère année du Baccalauréat universitaire en médecine humaine et . fondamentaux de la biologie moléculaire, biochimie et biologie cellulaire en mettant . Finalement ce module est complété par une « Introduction à la statistique et exercices » ; . thérapeutiques ou les mécanismes des maladies génétiques ou des.

Télécharger Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires de Jack Pasternak pdf. 511 pages. ISBN: 978-.

Génétique moléculaire humaine: Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. Front Cover. Jack J. Pasternak. De Boeck Supérieur, Mar 13.,

Présentation · TOUS LES ARTICLES · CHRONOLOGIE · LIVRES · VIDÉOS · Introduction . Il est fréquent d'entendre parler de code génétique, de maladie héréditaire, .. et voulaient comprendre par quel mécanisme biologique cela se produisait. . Le filament d'ADN le plus long du corps humain est celui du chromosome.

Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. Click here if your download doesn't start automatically.

Introduction . La génétique humaine s'occupe aussi de l'étude des anomalies . Expliquer les mécanismes de la transmission des maladies héréditaires. . ou non de molécules formées de polysaccharides sur la membrane des hématies.

Noté 0.0/5 Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires, De Boeck, 9782744501470. Amazon.fr ✓ : livraison en.

Ces observations suggèrent que les analyses génétiques dans *C. elegans* permettront d'éclairer la nature des mécanismes cellulaires affectés dans les maladies humaines. . On peut également étudier les effets de l'introduction de gènes dont *C. elegans* . Suppression génétique et moléculaire de la dégénérescence musculaire.

Le génie génétique (ou manipulations génétiques, cela dépend de comment on perçoit cet . cette dernière forme de thérapie (somatique) est autorisée sur l'être humain. . En effet, les maladies héréditaires ne représentent que vingt-sept pour cent de . Il s'agit de microcapsules essentiellement composées de molécules.

1 févr. 2006 . Association Nationale des Praticiens en Génétique Moléculaire. ... fier la compréhension des mécanismes de développement de certaines malfor- . comme dans de nombreuses autres maladies héréditaires, l'expression phé- ... Introduction : La polyposse adénomateuse familiale (FAP) est une prédis-.

18 nov. 2009 . médicale ou à l'exploration de matériel génétique par les laboratoires de biologie mé- dicale. L'étudiant . des mécanismes moléculaires de la physiopathologie ou de l'action des médicaments. Structure et . mique humain.

Génétique moléculaire humaine et un grand choix de livres semblables d'occasion, rares et de . Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires.

Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires - Jack Pasternak - Date de parution : 20/03/2003 - De Boeck.

15 sept. 2015 . Introduction à la génétique humaine. Antoine Duquette, MD, MSc, FRCP(C). Professeur adjoint de .. causes des maladies héréditaires (inborn errors of metabolism). ▷ ... Mécanisme moléculaire: perte de fonction. Source:.

Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires Jack J. Pasternak . Environnement Eugénisme Gène Génétique Génotype Hérédité Infectieux.

nouvelles technologies en génétique moléculaire (puce à ADN, séquençage à haut débit). .. une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires.

mécanisme moléculaire de cette affection. Ce dernier . Introduction. Ce syndrome a été décrit en .. Le SPW est un modèle de maladie génétique liée au phénomène de l'empreinte parentale. Les .. retrouvées dans le tableau humain (26).

maladies génétiques héréditaires et des cancers chez l'homme. . Génétique moléculaire humaine, Une introduction aux mécanismes des maladies.

15 mars 2014 . Enfin, nous voyons comment l'incidence de certaines maladies de nos . Introduction . Ces ensembles de données sur la variation génétique humaine en santé ont .. des mécanismes génétiques et des traits qui sous-tendent la spéciation. . Chaque type de sélection laisse une signature moléculaire.

Découvrez et achetez Génétique moléculaire humaine, une introduction. - Jack J. . une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. De Jack J.

18 janv. 2017 . 25/1/2017 16H-18H. UE1 5- Maladies génétiques et modes d'hérédité. . UE2 5- Anomalies chromosomiques et mécanismes moléculaires. Fatma Abdelhedi . UE3 1- Introduction à la génétique des populations. Ridha Mrad, Rym . UE6 4- Empreinte génomique et maladies humaines. Lamia Ben Jemaa.

des maladies héréditaires. Responsables : Professeur . Institut de Génétique Moléculaire – CNRS Montpellier . I - Introduction : Génomique . III - Altérations épigénétiques et pathologie humaine: .. -Mécanisme par lequel la méthylation de.

Qu'en est-il actuellement du possible en génétique humaine ? La détection des maladies génétiques ouvre une ère nouvelle à la médecine qui, dans le . Il faut connaître les mécanismes de son action au départ desquels se situent les molécules qui .. En outre, l'introduction de séquences du gène viral peut introduire.

MARTY Bernard. De l'hérédité à la génétique. DELON Bruno . Génétique moléculaire humaine une introduction aux mécanismes des maladies héréditaire.

27 févr. 2016 . Génétique moléculaire humaine-Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. 1 re Edition. De Boeck, mars 2003.

25 nov. 2004 . Master 1ère année – Bases moléculaires des maladies génétiques. Responsables . I - Introduction : Génomique . III - Altérations épigénétiques et pathologie humaine: Epimutation. . Génétique : Etude des caractères héréditaires transmissibles selon .. -Mécanisme par lequel la méthylation de.

La génétique, science de l'hérédité, s'intéresse à toutes les maladies à caractère . certaines proches de la médecine humaine ( médecine vétérinaire, la biologie, la . Le mécanisme de réPLICATION de l'ADN est mis en évidence en 1957. . Les maladies génétiques sont causées par mutations ayant lieu dans les molécules.

Ainsi était démontré le mécanisme biochimique d'un accident génétique chez l'être humain. . On distingue parmi les maladies moléculaires celles qui sont héréditaires (de . maladies dont la cause est génétique et l'interprétation moléculaire, ce qui a permis à L . Introduction . L'investigation génétique · Le déterminisme.

Génétique moléculaire humaine : une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires / Jack J. Pasternak ; trad. de l'américain Dominique Charmot-.

Les progrès des connaissances en génétique ouvrent la possibilité d'actions au niveau . humaine visant à la correction d'une anomalie génétique responsable d'une maladie héréditaire ou à l'introduction d'un gène gouvernant la . Les progrès, dans la connaissance de la structure moléculaire, de l'organisation et de la.

. l'épidémie du sida due aux deux virus de l'immunodéficience humaine (VIH) a mis . Il est remarquable d'observer que le domaine des maladies génétiques du . permis d'identifier des molécules clés dans le mécanisme de génération de la .. inactivation génique ou introduction d'une mutation particulière (souris « KO.

Titre : Génétique moléculaire humaine : une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. Titre original : An introduction to human molecular.

Accueil » Master 2e année » Génétique humaine et médicale » Les enseignements . formelle, biologie cellulaire, cytogénétique et génétique moléculaire. . les mécanismes responsables de maladies génétiques "monogéniques" dans le . Le premier aspect sera couvert par un cours d'introduction générale sur les.

9 mai 2016 . Genetique Moleculaire Humaine. Une Introduction Aux Mecanismes Des Maladies Hereditaires PDF Online, Believe or not, this is the best book.

16 juil. 2010 . génétiques des maladies complexes . Variabilité Génétique et Maladies Humaines ... Introduction à la génétique épidémiologique. ... la biologie moléculaire et la bioinformatique au cours des trente dernières . Pour de nombreuses maladies le mécanisme d'action des facteurs de risque qui leurs.

Ce caractère héréditaire est inscrit dans le patrimoine génétique de l'individu : c'est pourquoi on peut également parler de maladie génétique. . Les méthodes de la biologie moléculaire permettent d'en expliquer le déterminisme et . Résultant de mécanismes génétiques, ces maladies congénitales obéissent aux lois de.

3 nov. 2007 . modèles pour étudier les maladies génétiques humaines. Même si .. Y'a-t-il eu introduction d'un nouveau reproducteur ? .. pour la compréhension des mécanismes moléculaires et cellulaires à l'origine de la maladie.,

Télécharger Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires livre en format de fichier PDF EPUB gratuitement sur.

INTRODUCTION. Si, depuis les années . outils de biologie moléculaire en génétique humaine a permis d'identifier les gènes impliqués dans . mendéienne et les maladies à hérédité com... la biologie des mécanismes de prédisposition.

Plus récemment, la génétique humaine connaît un essor considérable consécutif à . une importance particulière aux facteurs héréditaires dans les maladies mentales. . le domaine de la

recherche des mécanismes étiologiques impliqués dans la .. L'introduction et la percée de la génétique moléculaire en psychiatrie est.

A. Introduction . La génétique, science de la transmission des caractères héréditaires, créée . Aujourd'hui, les progrès de la recherche en génétique humaine permettent . dans des maladies génétiques, sera à peu près connue. . les méthodes de diagnostic, en particulier celles qui relèvent de la génétique moléculaire.,

Manuel d'initiation à la génétique humaine, cet ouvrage aborde successivement les rappels de . Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires.

L'hérédité mendélienne classique ou monogénique est basée sur la . le génome et l'observation de caractères et maladies génétiques ne répondant pas aux lois de . et du fait de la faible dimension des familles humaines, ne toucher qu'une .. moléculaires sont essentielles pour préciser les mécanismes étiologiques de.

exemple) et génétiques (maladie de Parkinson par mutation de .. que la reproduction du mécanisme moléculaire, ou de la lésion, que l'on cherche à entraver. . L'introduction d'un gène humain muté ou son inactivation chez un . maladies d'Alzheimer héréditaires identifiées aujourd'hui affectent le gène de l'APP,,

572.8 - Génétique biochimique (acides nucléiques, biologie moléculaire, cytogénétique, génétique moléculaire, métabolisme) . Génétique moléculaire humaine, une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. Jack J. Pasternak.

Mécanismes génétiques et moléculaires de la cancérogenèse dans les tumeurs . En cancérologie humaine, cet aspect multi-séquentiel de l'oncogenèse est . n'est généralement pas héréditaire et n'est donc pas une maladie génétique au . in vitro de fibroblastes de souris, après transfection (introduction dans la cellule)

31 Jan 2011 - 9 min - Uploaded by universcience.tvQu'est-ce qui provoque une mutation génétique et comment modifie-t-elle l' intimité de la .

INTRODUCTION. Page 3. La génétique humaine étudie les variations biologiques humaines. Ces variations .. Chapitre III- L' hérédité extra-chromosomique et les maladies .. réPLICATION. I-2- Mécanismes moléculaires à l'origine des.

à la prévention et au traitement des maladies par la nutrition. La formation .. UE 13 (A) GMH Génétique Moléculaire Humaine. BS . Introduction à la méthodologie des essais thérapeutiques 1. SP .. Mécanismes des maladies héréditaires.

Introduction. 1 . d'autres ne le sont pas, certaines maladies génétiques sont héréditaires et ... La maladie, du fait de la faible dimension des familles humaines, peut ne ... Puis, des études ultérieures, notamment de biologie moléculaire, on pu .. Mécanisme d'inactivation du chromosome X qui génère une mosaïque.

L'influence des physiciens va marquer la génétique moléculaire. .. en 1915 : Le mécanisme de l'hérédité mendélienne (Morgan, Sturtevant, Muller, Bridges). .. C'est une maladie rare, dont l'incidence est estimée à 1/250000 (OMIM 203500). ... déjà présentes dans la population étudiée avant l'introduction du phage.

psychologie. Introduction . Hétérogénéité génétique: même phénotype mais mécanisme génétique différent. .. maladie héréditaire monogénique mise en évidence par analyse moléculaire de l'ADN. . 2.2.5 Les analyses moléculaires.

du génome humain, et les évolutions technologiques qui l'ont accompagnée . héréditaires et les techniques de génétique moléculaire restent encore largement manuelles. . au niveau clinique et moléculaire, chaque maladie posant en effet des . I - Introduction ... l'hétérogénéité des mécanismes moléculaires qui.

L' hérédité (du latin hereditas, « ce dont on hérite ») est la transmission, au sein d'une espèce vivante ou d'une lignée de cellules, de caractéristiques d'une génération à la suivante. Les

mécanismes de l'hérédité sont au cœur de la théorie de l'évolution car . S'agissant d'espèces animales, y compris l'être humain, l'hérédité peut.

Introduction. . et la définition de la pathologie, le développement des techniques de génétique moléculaire permet d'apporter un nouvel éclairage sur la nature.,

Bases moléculaires de la cancérogénèse. o . Les bases moléculaires des thérapies anticancéreuses . Le cancer est en tout 1er lieu une maladie de l'ADN et .. humain possible. Evidence limitée de cancérogénicité chez h et absence d'.

Découvrez et achetez Génétique moléculaire humaine : une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires (Sciences médicales Série Claude.

Fiche de cours. Génétique moléculaire et générale . Connaître l'organisation du génome humain . Description des mécanismes de réparation des mutations et maladies héréditaires.

Bibliographie. - Introduction to genetic analysis. Griffiths.

1 août 2017 . Introduction . le PGDE pour pouvoir classer les maladies et les diagnostiquer. Comment se déroulent les mécanismes moléculaires et génétiques à la . des structures; 4 Applications en pathologie humaine; 5 Conclusion.

Maladies héréditaires : modes de transmission. Génétique moléculaire : localisation et identification de gènes responsables de maladies. Complexité des.

Principes des techniques de biologie moléculaire, 2e édition, revue et augmentée. Denis Tagu, Christian Moussard . Génétique moléculaire humaine, une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. Jack J. Pasternak. De Boeck.

Livre : Génétique moléculaire humaine Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires écrit par Jack J.PASTERNAK, éditeur DE BOECK.

Introduction . clinique, chromosomique et moléculaire, comme indiqué dans l'intitulé du . la variation de fonction des protéines sous le contrôle des mécanismes de . D'expliquer les principes généraux de la génétique humaine et de la biologie .. anomalies du développement, les maladies héréditaires du métabolisme,.

Génétique Humaine et Professeur de Génétique Moléculaire. Humaine .. d'identifier des facteurs de susceptibilité pour les maladies fréquentes, mais il appa-.

Introduction à la biologie moléculaire | Biologie moléculaire • UE1. Tutorat Santé Lyon Sud (2016-2017) . Les maladies monogéniques à hérédité mendélienne.

2 Introduction a l'analyse génétique générée 2/1-5 . 3 Génétique moléculaire humaine générée 3/1-2. 29-30 . Exercices corrigés et commentés de génétique générée 10/1-6. 712-713-714- . une introduction aux mécanismes des maladies hérétaires.

Le programme Réseaux génétiques de l'ICRA dresse la carte des interactions génétiques et moléculaires pour comprendre comment les systèmes biologiques.

Le Projet international sur le génome humain (PGH) va rapidement mettre à la disposition du .. Les maladies héréditaires touchent des millions de familles dans le monde. .. thérapeutique des progrès considérables réalisés en biologie moléculaire, ... une solide connaissance de base des mécanismes génétiques qui.

Antoineonline.com : Génétique moléculaire humaine. une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires (9782744501470) : Jack-J Pasternak : Livres.

Au contraire, la détermination de la séquence complète du génome humain et celles . (et donc la possibilité de soigner rapidement de toutes les maladies.). . des deux disciplines permet une description complète des mécanismes du vivant. . noms différents (biologie moléculaire, génétique moléculaire ou génomique).

nombre des gènes identifiés dans les pathologies héréditaires neurologique est . La compréhension de la vraie nature des maladies génétiques nécessite . Le génome (séquence complète d'ADN) humain est composé de 3,3 .. Le mécanisme de traduction repose sur

l'utilisation de trois bases (codon) pour déchiffrer le.

Hello Read PDF Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires Online book lovers . The individuals who.

Introduction. L'exploration du génome humain a évolué depuis quelques années, sa connaissance .. Mécanisme simplifié d'une thérapie génique, Thérapie Génique et . génétiques de l'enfant, les déficits sensoriels héréditaires et les maladies neurodégénératives.. Oncologie Moléculaire et Thérapie Génique Humaine

30 mai 2006 . Introduction à l'analyse de la diversité moléculaire des populations . Génétique de la conservation - Gestion des stocks génétiques . Maladies génétiques: ex: Rendu Osler . Compréhension des mécanismes d'adaptation . au niveau moléculaire Ex: Expansions humaines (Pléistocène, Néolithique).

1. Introduction . 3.1. La différence entre maladies génétiques et héréditaires . Les mécanismes connus pour l'hérédité biologique sont de plusieurs types : .. Puis, des études ultérieures, notamment de biologie moléculaire, on pu conduire à.

2) Mécanismes physiopathologiques des maladies neuromusculaires : des bases . 3) Étude des bases moléculaires de syndromes à ARN toxiques .. En introduction, j'ai rappelé que la notion d'empreinte parentale est dérivée de .. chaire de génétique humaine (syndrome de Rett, maladies héréditaires et acquises liées.

La compréhension de l'histoire et des mécanismes de l'évolution s'est développée, . recherche de composés pharmaceutiques, recherche sur les maladies génétiques.... de l'humanité (histoire des populations humaines et de leurs échanges). . étant précédé d'un bref rappel sur l'histoire de la recherche sur l'hérédité.

1 janv. 2007 . 1 ○ Introduction . et porte en particulier sur la compréhension des mécanismes moléculaires et fonctionnels de trois maladies héréditaires : le syndrome . L'axe Génétique humaine est l'une des priorités de l'Université de.

A. Introduction à la génétique humaine. Primate, Hominidé . E. Epigénétique : Mécanismes . F. Epigénétique : Bases moléculaires . Maladies monogéniques.

Génétique moléculaire humaine - Une introduction aux mécanismes de maladies héréditaires. De Boeck éd. Pouteau S. (2007) – Génétiquement indéterminé.

Introduction A La Genetique Moderne Genomique Epigenetique Clonage .. Génétique moléculaire humaine (4 édition) - Array .. L'hérédité sans gène . hélice, mais gaiement par le biais d'autres mécanismes, qui ne dépendent pas des gènes. ... OGM, maladies génétiques, déchiffrage du génome humain, clonage, maïs.

Documents disponibles écrits par cet auteur. Ajouter le résultat dans votre panier Affiner la recherche. Document: texte imprimé Génétique moléculaire humaine.

18 Oct 2014"Le projet du décryptage du génome humain a permis une explosion des . Ces maladies sont .

Achetez Génétique Moléculaire Humaine - Une Introduction Aux Mécanismes Des Maladies Héréditaires de Jack Pasternak au meilleur prix sur PriceMinister.

INTRODUCTION . Tout être humain est constitué par des milliards de cellules. Toutes . Souvent nous confondons maladies génétiques et maladies héréditaires et . Par la suite, avec ses collaborateurs, il découvre le mécanisme de bien . -La pharmacologie : les pharmacologues recherchent les molécules pouvant faire.

Rien à voir avec l'hérédité de l'espèce humaine . En effet, la démarche "génétique" de la compréhension des maladies les plus . L'ensemble de la recherche biomédicale sur les causes et les mécanismes des maladies, et ceci dans . produites par génie génétique, ou de petites molécules identifiées grâce à des.

L'identification des facteurs génétiques prédisposant à la tuberculose est . Introduction . Les

autres patients présenteront leur maladie à distance de l'infection ... se du TST et reflétant vraisemblablement un mécanisme de résistance innée à . humaine constitue la stratégie la plus efficace pour identifier les molécules et.

Les maladies auto-immunes résultent d'un dysfonctionnement du système . Leurs mécanismes intimes sont en outre différents. .. Il s'agit probablement de l'association de plusieurs facteurs génétiques, endogènes et environnementaux. .. Il s'agit molécules (anticorps monoclonaux ou analogues de récepteurs solubles).

D'après Jack J. Pasternak. Génétique moléculaire humaine-Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires. 1re Edition. De. Boeck, mars 2003.

Cependant, il s'agit me semble-t-il d'une introduction intéressante au sujet. . 5.1.1 L'hérédité; 5.1.2 Transmission des caractéristiques génétiques . Les mécanismes de la vision des couleurs sont relativement bien connus aujourd'hui en .. Cela correspond à un photon situé dans l'ultraviolet: les molécules de dioxyde de.

Texte d'introduction : L'albinisme est une maladie génétique héréditaire qui touche . 5- Qu'il existe des mécanismes de suppression de fragments de séquences de . de cellule germinale (sexuelle) de type spermatozoïde humain à  $2n = 23$  . documents proposés aux échelles de l'organisme, cellulaire et moléculaire du.

Le livre Principes de génétique humaine dont la rédaction a été dirigée par Josué . de génétique mendélienne, de cytogénétique et de biologie moléculaire. . (liaison génétique) abordent l'étude des maladies héréditaires en développant les . à la génétique du développement qui cherche à comprendre les mécanismes.

Pour les maladies les plus graves, le diagnostic génétique peut être pratiqué . Le séquençage complet du génome humain a été terminé cette année mais . du fait qu'ils y intègrent des explications sur le fonctionnement moléculaire de base. .. Le but est de comprendre le mécanisme dans l'ensemble, c'est-à-dire qu'il.

10 Feb 2015 - 117 min - Uploaded by Yves MullerDAEU B – Cours de Biologie – Chapitre 3 – Génétique Ce chapitre présente . génétique lié à la .

Télécharger Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires (pdf) de Jack Pasternak. Langue: Français, ISBN:.

Pour avoir des informations sur les maladies génétique rares, voir le site Orphanet:  
<http://www.orpha.net/> Pour connaître les termes . Génétique moléculaire humaine. Une introduction aux mécanismes des maladies héréditaires humaines.

