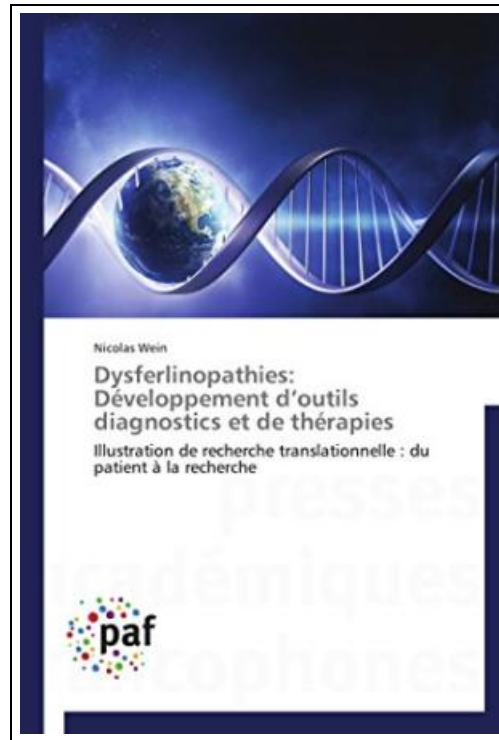


Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies



Filesize: 3.42 MB

Reviews

This publication may be worth purchasing. I am quite late in start reading this one, but better then never. It is extremely difficult to leave it before concluding, once you begin to read the book.
(Cassandra Von)

DYSFERLINOPATHIES: DÉVELOPPEMENT D OUTILS DIAGNOSTICS ET DE THÉRAPIES



Condition: New. Publisher/Verlag: Presses Académiques Francophones | Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche | Les dysferlinopathies constituent un groupe de maladies musculaires autosomiques récessives comprenant la myopathie des ceintures (LGMD) de type 2B et la myopathie distale de Miyoshi. Elles sont causées par des mutations dans le gène DYSF entraînant une absence de la protéine dysferline qui est impliquée dans la réparation de la membrane musculaire. Ces travaux ont été axés sur l'amélioration des techniques de diagnostic et sur l'exploration de pistes thérapeutiques. Nous avons mis en évidence une large délétion homozygote chez une patiente présentant un phénotype modéré de dysferlinopathies. Cette délétion permet la production d'une dysferline tronquée. L'identification de cette miniprotéine a permis de mettre en évidence l'aspect en partie modulaire de la dysferline. De même, sur la base d'une observation clinique, nous avons développé une approche thérapeutique par saut d'exon pour les dysferlinopathies. L'ensemble de ces travaux permettront probablement l'amélioration du diagnostic différentiel des dysferlinopathies, tout en fournissant de nouvelles pistes pour comprendre les rôles de la dysferline et offrir ainsi des pistes thérapeutiques pour le traitement de ces patients | Format: Paperback | Language/Sprache: fr | 304 pp.



[Read Dysferlinopathies: Développement d outils diagnostics et de thérapies Online](#)



[Download PDF Dysferlinopathies: Développement d outils diagnostics et de thérapies](#)

Other eBooks

**MÃ¶l**

USPOCO BOOKS. Paperback. Book Condition: New. Paperback. 48 pages. Dimensions: 7.8in. x 5.1in. x 0.1in.Mle Live is a print magazine of poetry, politics and art which also has a substantial online presence. Mle Live is...

[Download PDF »](#)

**L. M. Montgomery Short Stories, 1905-1906**

CreateSpace Independent Publishing Platform. Paperback. Book Condition: New. This item is printed on demand. Paperback. 214 pages. Dimensions: 8.9in. x 5.9in. x 0.6in.At sunset Sidney hurried to her room to take off the soiled and...

[Download PDF »](#)

**The L Digital Library of genuine books(Chinese Edition)**

paperback. Book Condition: New. Ship out in 2 business day, And Fast shipping, Free Tracking number will be provided after the shipment.Paperback. Pub Date: 2002 Publisher: the BUPT title: Digital Library Original Price: 10 yuan...

[Download PDF »](#)

**Genuine Books L 365 days of pre-read fable(Chinese Edition)**

paperback. Book Condition: New. Ship out in 2 business day, And Fast shipping, Free Tracking number will be provided after the shipment.Paperback. Pub Date: 2005 Pages: 119 Publisher: Chinese women title: 365 days of pre-read...

[Download PDF »](#)

**Little L and the Mountain**

Dog Ear Publishing, United States, 2009. Paperback. Book Condition: New. 274 x 208 mm. Language: English . Brand New Book ***** Print on Demand *****.Sometimes we hear stories about miracles and a strength of character...

[Download PDF »](#)