

■ ULTRA-BRÈVES ■ GÉNÉTIQUE ■

Jean-Claude Dreyfus

■ **On connaît bien les épidermolyses bulleuses à hérédité autosomique dominante** (*m/s* n° 10, vol. 7, p. 1096 et n° 4, vol. 9, p. 387) avec des atteintes des kératines 5 et 14. Une mutation faux-sens vient d'être décrite dans la kératine 14 (Glu 14 → Ala), associée à une épidermolysse bulleuse à transmission récessive. [Hovnanian A, et al. *Nature Genet* 1993; 3: 327-32.]

■ **Une mutation de la rhodopsine** (Ala 292 → Glu) provoque une anomalie rétinienne différente de la rétinite pigmentaire: une cécité nocturne congénitale, sans dégénérescence des photorécepteurs et avec maintien de la vision diurne. [Dryja TP, et al. *Nature Genet* 1993; 4: 280-3.]

■ **Le déficit en FSH peut provoquer aménorrhée primaire et infertilité comme celui de la LH.** Un groupe italien et britannique a mis en évidence chez une femme atteinte une délétion avec décalage de l'exon 3 à l'état homozygote, dans la chaîne de la FSH. [Matthews CH, et al. *Nature Genet* 1993; 5: 83-7.]

■ **Le déficit murin en β -glycuronidase** équivalent chez la souris de la mucopolysaccharidose type VII humaine, est une maladie autosomique récessive. Elle est due à la délétion d'une base dans l'exon 10 de ce gène localisé sur le chromosome 5 de la souris (sur le 7q chez

l'homme). Il en résulte un décalage de phase de lecture avec terminaison au codon 497, [Sands MS, Birkenmeier EH. *Proc Natl Acad Sci USA* 1993; 90: 6567-71.]

■ **Un gène de convulsions néonatales familiales bénignes** est connu depuis 1989 sur le bras long du chromosome 20. L'hétérogénéité génétique de ce syndrome était admise et un nouveau locus vient d'être reconnu sur le bras long du chromosome 8. [Lewis TB, et al. *Am J Hum Genet* 1993; 53: 670-5.]

■ **La dysautonomie familiale ou syndrome de Riley-Day** est une neuropathie sensorielle congénitale autosomique récessive, fréquente (présence chez 1:30) chez les Juifs Ashkénases. Son gène a été localisé en 9q31-33 dans 26 familles (*lod score* 21). On peut ainsi, si on l'estime utile, mettre au point un diagnostic prénatal et on possède un point de départ pour l'identification du gène. [Blumenfeld A, et al. *Nature Genet* 1993; 4: 160-4.]

■ **Un gène responsable de migraine familiale** dont l'aura s'accompagne d'une hémiplégie transitoire a été localisé sur le chromosome 19 par une équipe parisienne. [Joutel A, et al. *Nature Genet* 1993; 5: 40-5.]

■ **Après les gènes responsables de rétinite pigmentaire** situés sur les chromosomes 3q (rhodopsine) et 6p (RDS-périphérine), un locus en 7p et un en 7q viennent d'être décrits par deux équipes, chacun dans une famille à transmission dominante. [1. Jordan SA, et al. *Nature Genet* 1993; 3: 54-7.] [2. Cox GA, et al. *Nature* 1993; 3: 87-95.]

■ **Les gènes soumis à empreinte génomique chez la souris le sont-ils aussi chez l'homme?** Un groupe néerlandais a montré qu'une telle empreinte existait pour le gène H 19 et pour IGF2 (sauf dans le foie adulte pour ce dernier); en revanche, le récepteur IGF2R est exprimé tant par l'allèle paternel que par le maternel. C'est le premier exemple d'une empreinte différente entre l'homme et les rongeurs. [Kalscheuer VM, et al. *Nature Genet* 1993; 5: 74-8.]

■ **L'alcaptonurie est la première affection reconnue comme erreur innée du métabolisme en 1908.** Elle est due à une impossibilité de dégrader l'acide homogentisique provenant des acides aminés aromatiques. Elle provoque le noircissement de l'urine après alcalinisation et une ochronose, dépôt de pigment dans les tissus conjonctifs. Son gène vient d'être localisé par une équipe américaine sur le bras long du chromosome 3 en 3q2. [Pollak MR, et al. *Nature Genet* 1993; 5: 201-4.]

ERRATUM

Nous republions ici les références de la *nouvelle* de J.C. Drapier (*m/s* n° 10, vol. 9, p. 1146) dans leur numérotation exacte, correspondant aux appels dans le texte.

Il faut aussi remplacer Epalinges — où est situé le laboratoire de L.C. Kühn — en Suisse.

1. Nathan CF. Nitric oxide as a secretory product of mammalian cells. *FASEB J* 1992; 6: 3051-60.
2. Drapier JC, Pellat C, Henry Y. Generation of EPR-detectable nitrosyl-iron complexes in tumor target cells cocultured with activated macrophages. *J Biol Chem* 1991; 266: 10162-7.
3. Hibbs JB Jr, Taintor RR, Vavrin Z, Granger DL, Drapier JC, Amber LJ, Lancaster JR Jr. Synthesis of Nitric oxide from a Guanidino Nitrogen of L-Arginine: a Molecular Mechanism that Targets Intracellular Iron. In: Moncada S, Higgs EA, eds. *Nitric Oxide from L-Arginine: A Bioregulatory System*. Amsterdam: Elsevier, 1990: 189-223.
4. Kühn LC, Hentze MW. Coordination of cellular iron metabolism by post-transcriptional gene regulation. *J Inorganic Biochem* 1992; 47: 183-9.

5. Klausner RD, Rouault TA, Harford JB. Regulating the fate of mRNA: the control of cellular iron metabolism. *Cell* 1993; 72: 19-28.
6. Kennedy MC, Mende-Mueller L, Blondin GA, Beinert H. Purification and characterization of cytosolic aconitase from beef liver and its relationship to the iron-responsive element binding protein. *Proc Natl Acad Sci USA* 1992; 89: 11730-4.
7. Drapier JC, Hirling H, Wietzerbin J, Kaldy P, Kühn LC. Biosynthesis of nitric oxide activates iron regulatory factor in macrophages. *EMBO J* 1993; 12: 3643-9.
8. Weis G, Goossen B, Doppler W, Fuchs D, Pantopoulos K, Werner-Felmayer G, Wachter H, Hentze MW, translational regulation via iron-responsive elements by the nitric oxide/NO synthase pathway. *EMBO J* 1993; 12: 3651-7.