

Les brèves de ce numéro ont été préparées par :

- Pascale Borensztein** ⁽¹⁾
- Brigitte Bouchard** ⁽²⁾
- Laure Coulombel** ⁽¹⁾
- Xavier Coumoul** ⁽³⁾
- Hélène Gilgenkrantz** ⁽⁴⁾
- Simone Gilgenkrantz** ⁽⁵⁾
- Gilles L'Allemain** ⁽⁶⁾
- Dominique Labie** ⁽⁴⁾
- Marc Peschanski** ⁽⁷⁾

(1) Inserm U. 474, Maternité Port-Royal, 123, boulevard de Port-Royal, 75014 Paris, France.
 (2) Inserm U. 344, Hôpital Necker, 156, rue de Vaugirard, 75743 Paris Cedex 15, France.
 (3) Inserm U. 490, Centre universitaire des Saints-Pères, 45, rue des Saints-Pères, 75270 Paris Cedex 06, France.
 (4) Inserm U. 129, CHU Cochin, 24, rue du Faubourg-saint-Jacques, 75674 Paris Cedex 14, France.
 (5) 9, rue Basse, 54330 Clérey-sur-Brenon, France.
 (6) Centre de biochimie CNRS/INSERM, faculté des Sciences, Parc Valrose, 06108 Nice Cedex 02, France.
 (7) Inserm U. 421, Faculté de médecine, 8, rue du Général Sarrail, 94010 Créteil Cedex, France.

SOMMAIRE DES BRÈVES

<p>Les chaperons des Amish (p. 1241). BRCA1 est un composant du complexe SWI/SNF (p. 1251). Un nouveau modèle murin de dystrophie musculaire de Duchenne : la sur-expression en cavéoline-3 (p. 1254). Chimiokines placentaires ou comment attirer les polynucléaires sur le lieu du crime ? (p. 1255). Le thymus, source d'hormone parathyroïdienne (p. 1255). ANK détartre vos articulations (p. 1256). Les signaux de la mémoire immunitaire (p. 1260). Les lymphocytes T autoimmuns au secours des neurones (p. 1261). Émergence d'un nouveau virus grippal d'origine aviaire ? (p. 1261).</p>	<p>Faut-il utiliser les dérivés de l'artémisine pour la prophylaxie des bilharzioses ? (p. 1261). La Reeline responsable de lissencéphalie (p. 1262). Des souris humanisées pour les pharmacologues (p. 1271). Comment vasculariser un organe artificiel ? (p. 1271). Cultiver des neurones : une recette de cuisine enfantine ! (p. 1272). Les peines de cœur d'un crocodile australien... et pas d'une chatte anglaise (p. 1274). Vol des mitochondries au-dessus des nids de coucous (p. 1274). Saut de puce dans la compréhension des métastases de mélanome (p. 1284).</p>
--	--

■■■ **Les chaperons des Amish.** La communauté des Amish, avec sa stricte endogamie, a permis d'identifier certaines maladies récessives autosomiques parmi lesquelles le syndrome de McKusick-Kaufman (MKKS). Cette maladie rare, décrite pour la première fois en 1964, est surtout manifeste chez les filles car sa complication majeure est un hydrométrocolpos, conséquence de la présence d'une membrane vaginale transversale obstructive. La distension abdominale est visible en échographie dès le stade foetal au cours de la surveillance de la grossesse. L'existence d'autres signes cliniques, polydactylie post-axiale, cardiopathie congénitale et, chez le garçon, celle d'un hypospadias, laissait présager l'implication d'un gène à fonctions multiples. En utilisant la méthode de cartographie par homozygotie (*homozygosity mapping*), la localisation en 20p12 fut réduite à une région de 450 kb [1] et l'implication du gène JAG1 (responsable du syndrome d'Alagille) (*m/s* 1997, n° 12, p. 1481) fut exclue. Par analyse de comparaison de séquences, une séquence consensus d'ADNc fut retenue et l'analyse en *Northern blot* montra un transcrite exprimé dans de multiples tissus fœtaux et adultes. Il permit d'identifier le gène en cause dans MKKS. Chez des sujets appartenant au Vieil Ordre des Amish, le séquençage de ce gène *MKKS* révéla non pas une, mais deux mutations sur le même chromosome. Les malades sont tous homozygotes pour l'allèle anormal. Restait à connaître le rôle de ce gène. Curieusement, et pour la première fois en pathologie humaine, l'étude des banques de données montre que la protéine déduite ressemble aux protéines chaperons auxquelles Michel Morange a récemment consacré un article dans *médecine/sciences* [2]. Elles aident au repliement des protéines, entre autres par hydrolyse de l'ATP. La chaperonine la plus proche de *MKKS* est la sous-unité α d'un thermosome d'archéobactérie: *Thermoplasma acidophilum*. En modélisant une structure en trois dimensions, on trouve deux sous-unités semblables au domaine équatorial qui contient le site ATPase. D'après leur situation, les mutations répertoriées pourraient interférer avec ces sites et donc réduire considérablement la fonction de la protéine chaperon. L'implication de ce gène en pathologie humaine place les protéines chaperons parmi les facteurs capables d'induire des anomalies du développement.

[1. Stone DL, *et al. Nat Genet* 2000 ; 25 : 79-82.]
 [2. Morange M. *Med Sci* 2000; 16: 630-4.]