

Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :
Élisabeth Bursaux
Erick Denamur ⁽¹⁾
Jean-Claude Dreyfus
Jean-François Ferveur ⁽²⁾
Philippe Froguel ⁽³⁾
Jean Gogusev ⁽⁴⁾
Axel Kahn
Dominique Labie ⁽⁵⁾
Christian Nezelof ⁽⁶⁾
Bernard Vandenbunder ⁽⁷⁾
Martine Vaxillaire ⁽³⁾

SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES

De nouvelles maladies des jonctions communicantes? (p. 766)

Le daltonisme de John Dalton enfin étiqueté (p. 769).

Un nouveau gène soumis à empreinte génomique chez la souris, *mash2* (p. 773).

Guérison d'un enfant contaminé par le virus du SIDA à la naissance (p. 781).

Greffe de moelle et drépanocytose: bénéfices et risques (p. 783).

En l'absence de Lim1, les souris perdent la tête (p. 783)

Les transports d'une stAR et la synthèse des hormones stéroïdes (p. 784).

Mosaïcisme somatique du sperme et expansion du triplet CAG dans la maladie de Huntington (p. 787).

Les fibres revertantes musculaires dans la myopathie de Duchenne (p. 787).

Des précisions sur l'âge du dernier ancêtre commun des hommes modernes (p. 788).

Une diminution de la consommation du glucose par les muscles est observée précocement dans le diabète non insulino-dépendant (p. 788).

Les premières mutations du gène de la phosphorylase kinase humaine (p. 788).

Des mutations de la céruloplasmine sont cause de syndromes d'hémoxidérose (p. 789).

Un nouveau gène du MODY (*maturity-onset diabetes of the young*) est localisé sur le chromosome 12q (p. 790).

Transglutaminase 1 et ichthyose lamellaire

L'ichthyose lamellaire est une maladie à transmission autosomique récessive, qui provoque des anomalies de la couche cornée de l'épiderme. A la naissance, le nouveau-né semble enserré dans une membrane de collodion entourant la peau. Elle se craquèle ensuite, laissant de grandes écailles, avec ectropion et éversion des paupières et des lèvres. La fréquence est de l'ordre de 1 pour 250 000 et génétique et classification sont encore discutées; l'hypothèse vers laquelle on s'est orienté est une atteinte des transglutaminases. La mieux étudiée des transglutaminases est le facteur XIIIa de la coagulation, pour lequel un diagramme aux rayons X a été obtenu.

La forme présente dans les kératinocytes, TGM1, catalyse les pontages (*cross-linking*) des γ -glutamyllysines lors de la formation de la couche cornée. Son activité est sensible au calcium. Le gène humain contient 15 exons et est localisé sur le chromosome 14 en 14q11 [1, 2]. Deux équipes se sont attachées à rechercher des anomalies de la TGM1 dans l'ichthyose lamellaire. Russell *et al.* (Bethesda, MD, USA et Le Caire, Égypte) ont d'abord localisé le gène responsable sur le chromosome 14, au même endroit que celui de TGM1 [3]. Ce travail s'est fait sur sept familles des États-Unis et six d'Égypte (*lod score* de 9). Ils ont ensuite [4] concentré l'analyse sur

(1) Inserm U. 120, 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris, France.

(2) Nam Cnrs Ura 1491, université Paris-Sud, centre scientifique d'Orsay, bâtiment 446, 91405 Orsay Cedex, France.

(3) Centre d'étude du polymorphisme humain, 27, rue Juliette-Dodu, 75010 Paris, France.

(4) Inserm U. 90, hôpital Necker, 161, rue de Sèvres, 75015 Paris, France.

(5) Inserm U. 129, CHU Cochin, 24, rue du faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris, France.

(6) Groupe de pathologie pédiatrique, 27, rue Gazan, 75014 Paris, France.

(7) Cnrs Ura 1160, Institut Pasteur de Lille, 1, rue Calmette, BP 245, 59019 Lille Cedex, France.