

**Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :**  
**Elisabeth Bursaux**  
**Ghislaine Dehaene-Lambertz<sup>(1)</sup>**  
**Erick Denamur<sup>(2)</sup>**  
**Jean-Claude Dreyfus**  
**Jean-Pierre Grünfeld**  
**Marc Jeanpierre<sup>(3)</sup>**  
**Axel Kahn**  
**Dominique Labie<sup>(3)</sup>**  
**Marc Peschanski**  
**Federica Piccolo<sup>(3)</sup>**  
**Hubert Vaudry<sup>(4)</sup>**

**SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES**

Les mutations de l'adhaline sont responsables d'une myopathie autosomique récessive (p. 1326).

Réversion de mutations dans la tyrosinémie de type I (p. 1326).

La lésion moléculaire de la fructosurie bénigne (p. 1327).

Traitement de la polyarthrite rhumatoïde par des anticorps dirigés contre le TNF $\alpha$  (p. 1327).

Nouvelle forme de dysérythropoïèse avec persistance de l'hémoglobine fœtale et disparition de groupes sanguins et de protéines de la membrane du globule rouge (p. 1330).

Syndrome d'immunodéficit de Wiskott-Aldrich (p. 1330).

Effets synergiques des polymorphismes géniques de l'enzyme de

conversion de l'angiotensine, ACE, et de son récepteur, AGT1R, sur le risque de l'infarctus du myocarde (p. 1331).

Le précurseur des endozépinines identifié dans le cerveau d'un amphibien (p. 1331).

Enzyme de conversion de l'angiotensine et survie des hypertendus (p. 1332).

Glycosylation des protéines et complications vasculaires du diabète sucré (p. 1332).

RMSA-1, le gène ancestral des séquences Alu? (p. 1332).

Le virus qui tue chevaux et cavalier (p. 1333).

Réparation directe par la télomérase d'extrémités subtélomériques tronquées (p. 1336).

**Anomalie du récepteur du thromboxane A2 dans un trouble de l'hémostase**

Parmi les maladies de l'hémostase, responsables d'hémorragies, une des plus importantes est l'absence de réponse plaquettaire au thromboxane A2. Le thromboxane, dérivé de l'acide arachidonique, déclenche l'agrégation des plaquettes en activant la phospholipase C par une réaction couplée à une protéine G [1]. On connaît depuis plus de dix ans des malades dont le défaut hématologique est dû à une absence de réponse au thromboxane A2 (TXA2). Un travail japonais récent [2] apporte la preuve d'une anomalie du récepteur du TXA2 chez deux sujets dont les plaquettes s'agrègent mal sous l'effet du TXA2, alors même qu'elles sont

capables de se lier à des analogues du thromboxane. Les auteurs ont donc fait l'hypothèse que cette maladie autosomique dominante était due à une anomalie du récepteur du TXA2. Le gène de ce récepteur a été localisé sur le bras court du chromosome 19 [3]. La même équipe japonaise avait cloné son ADNc en 1991 [4] et montré que sa séquence l'apparentait à la famille des récepteurs couplés aux protéines G. Pour l'étude des malades, on partit de messenger de plaquettes soumis à transcription inverse puis amplifié de manière à cribler la totalité de la portion codante. L'ADN génomique fut également exploré. On trouva une seule mutation G  $\rightarrow$  T au

(1) Laboratoire de sciences cognitives et psycholinguistique, 54, boulevard Raspail, 75270 Paris Cedex 06, France.  
 (2) Inserm U. 120, 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris, France.  
 (3) Inserm U. 129, CHU Cochin, 24, rue du faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris, France.  
 (4) Inserm U. 413, université de Rouen, place Émile-Blondel, 76821 Mont-Saint-Aignan Cedex, France.