médecine/sciences 1993; 9: 1415-7

Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :

Armand Bensussan[1]
Laurence Boumsell[1]
Elisabeth Bursaux
Jean-Claude Dreyfus
Sylvie Gerber[2]
Jean-Pierre Grünfeld
Axel Kahn
Josseline Kaplan[2]
Dominique Labie[3]
Claude Matuchansky
Arnold Munnich[2]
Jean-Claude Rambaud[4]
Christian de Rouffignac[5]
Gilbert Vassart[6]

SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES

Le gène de l'ataxie de type Friedreich avec avitaminose E est sur le chromosome 8 *(p. 1417)*.

L'ARN polymérase doit être bien accrochée ! *(p. 1420)*.

Des anticorps monoclonaux anti-interleukine 8 préviennent les troubles de la reperfusion pulmonaire *(p. 1425)*.

Les cas sporadiques de maladie de Huntington *(p. 1426)*.

Un nouveau *locus* pour la polykystose rénale autosomique dominante (ADPKD) *(p. 1426)*.

Le syndrome de Pinocchio *(p. 1426)*.

Aquaporines : comment l'eau entre dans les cellules ou en sort *(p. 1428)*.

Des anomalies moléculaires de la monoamine oxydase A (MAO A) à l'origine de troubles du comportement *(p. 1428)*.

Mécanisme original de régulation de l'antiport sodium/proton dans les érythrocytes de poisson *(p. 1429)*.

Hyperméthylation de l'ARN et cancer *(p. 1429)*.

Héparine, endothéline et monoxyde d'azote *(p. 1430)*.

Localisation chromosomique de la maladie de Darier *(p. 1430)*.

Le hantavirus qui tue : une nouvelle maladie pulmonaire aux États-Unis *(p. 1430)*.

L'environnement génique d'une mutation peut modifier son expression phénotypique : cas de la mucoviscidose *(p. 1431)*.

Le chromosome 21 n'est pas soumis à empreinte parentale *(p. 1432)*.

Une vaccination préventive contre le diabète insulino dépendant... chez la souris NOD *(p. 1432)*.

Compétition transcriptionnelle dans les thalassémies

En 1985, Smithies *et al.* démontraient la possibilité d'insérer une séquence d'ADN exogène dans le gène de β-globine d'un chromosome 11 humain introduit par fusion cellulaire dans des cellules érythroleucémiques de souris (cellules MEL). Le choix des séquences de recombinaison permet de cibler cette insertion de façon précise, et le couplage de l'ADN inséré à un gène conférant la résistance à la néomycine (gène *néo*) permet de vérifier son expression correcte *(m/s n° 8, vol. 1, p. 445 et [1])*. Par la suite, il fut démontré que des gènes insérés dans le *locus* β-globine subissaient la même activation transcriptionnelle que le gène de β-globine lui-même lorsque les cellules MEL étaient traitées par l'inducteur de différenciation hexaméthylénebisacétamide (HMBA), alors que des gènes insérés au hasard étaient insensibles à cette induction.

Dans un travail récent, l'équipe d'O.H. Smithies (Chapel Hill, NC, USA) a appliqué cette technique de recombinaison homologue à une étude de la thalassémie murine, modèle animal d'étude de la thalassémie humaine. Il existe, en effet, une relative homologie entre les gènes du complexe β-globine chez la souris et chez l'homme. Le fonctionnement du complexe β-globine humain est bien connu, avec l'expression successive d'un gène embryonnaire, puis de deux gènes foetaux, enfin une commutation périnatale et l'expression de deux gènes adultes, le gène β et le gène δ, dont les taux d'expression respectifs sont dans un rapport d'environ 97-98 %/2-3 %. Dans le modèle murin, il y a quatre gènes : deux

(1) Hôpital Saint-Louis, Centre Hayem, 1, rue Claude Vellefaux, 75475 Paris Cedex 10, France.
(2) Unité de recherches sur les handicaps génétiques de l'enfant, Inserm U. 12, hôpital des enfants malades, 149, rue de Sèvres, 75475 Paris Cedex 15, France.
(3) Inserm U. 129, ICGM, 24, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris, France.
(4) Hôpital Saint-Lazare, service de gastroentérologie, 107 bis, rue du Faubourg-Saint-Denis, 75010 Paris, France.
(5) Département de biologie cellulaire et moléculaire, Centre d'Études de Saclay, 91191 Gif-sur-Yvette Cedex, France.
(6) Université Libre de Bruxelles, Institut de recherche interdisciplinaire en biologie humaine et nucléaire, CP 602, Campus hôpital Érasme, Route de Lennik 803, 1070 Bruxelles, Belgique.