

## ***Le chromosome Y a probablement subi une inversion au cours de l'évolution des primates***

**Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :**  
**Jean-Claude Dreyfus**  
**Jean-Pierre Grünfeld**  
**Axel Kahn**  
**Marc Peschanski**

On sait qu'il existe des régions homologues entre les bras courts des chromosomes X et Y (*m/s n° 6, vol. 1, p. 331 et n° 4, vol. 3, p. 238*). Au cours de la méiose mâle se produit un appariement obligatoire entre X et Y, suivi de recombinaison ; la région située en aval, identique sur X et Y, est appelée pseudo-autosomique. Ce phénomène est général chez les mammifères, mais l'extension de la zone varie selon les espèces. La différence la mieux connue porte sur l'enzyme stéroïde sulfatase (STS) (*m/s n° 3, vol. 2, p. 159 et n° 5, vol. 4, p. 321*), qui est incluse dans la zone pseudo-autosomique chez la souris, donc présente à la fois sur X et Y, mais strictement liée à l'X chez l'homme (STSX). Dans notre espèce, elle est remplacée sur l'Y par un pseudogène (STSY) localisé sur le bras long, et qui s'hybride avec une sonde STS humaine [1]. Yen *et al.* (Torrance, Californie, et Pittsburgh, Pensylvanie, USA) ont entrepris [2] d'analyser l'organisation du gène STSX humain et de son homologue STSY. Le gène STS fonctionnel s'étend sur 146 kb (kilobases) et compte dix exons. Il est transcrit en trois messagers dont la différence de taille est due à des sites alternatifs de polyadénylation et non d'épissage ; on ignore la signification biologique de ces différences. Les séquences homologues sur l'Y s'étendent sur 100 kb. Elles comportent des régions dont l'homologie avec STSX atteint environ 90 %, aussi bien dans les introns que dans les exons. Par ailleurs, cinq des dix exons (1,7 à 10) ont été délétés, sans être transloqués sur une autre région du génome, tandis que d'autres séquences ont été insérées, essentiellement des séquences répétitives du type LINE, qui sont des éléments considérés comme capables de transposition (*m/s n° 7, vol. 4, p. 462*). Aucune phase de lecture n'est reconnaissable dans STSY, dont la séquence est hachée par de nombreux codons stop.

Lorsqu'on recherche les homologies entre les chromosomes X et Y chez l'homme, en dehors de la zone pseudo-autosomique, on les trouve de deux types [1] : les unes siègent sur le bras long de l'X et le bras court de l'Y ; les autres sur le bras court de l'X et le bras long de l'Y ; STS figure parmi ces dernières, ainsi qu'un gène fonctionnel récemment découvert par Yen *et al.* [2], appelé *amel* parce qu'il dirige la synthèse de l'amélogénine, une protéine extracellulaire de l'émail dentaire ; on ignore encore si l'homologue sur Y est fonctionnel. L'ensemble de ces résultats est compatible avec l'hypothèse d'une inversion péricentrique du chromosome Y.

A quelle époque cette inversion a-t-elle pu se produire ? Elle n'existe en effet pas chez les rongeurs, puisque chez eux la STS fait partie de la zone pseudo-autosomique. Pour répondre à cette question, Yen *et al.* ont appliqué leurs sondes à l'analyse de l'ADN d'un certain nombre de primates. L'ensemble des singes, anthropoïdes ou inférieurs, a fourni des résultats comparables à ceux de l'homme, la « dose de gène » proprement liée à la STS fonctionnelle étant deux fois plus élevée chez la femelle que chez le mâle, montrant la présence d'un seul gène fonctionnel sur le chromosome X. En revanche, les lémuriens, comme les souris, n'ont présenté aucune différence de dose entre mâles et femelle, indiquant que dans ces espèces STS est restée pseudo-autosomique.

L'inversion péricentrique invoquée à l'origine des différences entre X et Y aurait donc eu lieu après la séparation des prosimiens et des primates plus évolués. Une date voisine de 40 millions d'années est proposée en fonction du degré de similarité entre STSX et STSY. Ces travaux permettent ainsi de mieux comprendre l'évolution des chromosomes sexuels chez les primates.

**J.-C. D.**

*m/s n° 4 vol. 5, avril 89*

**Erratum m/s n° 3, vol. 5, mars 1989.**  
 « Domaine POU-homéo et facteurs de transcription » (p. 172-174).

P. 173 (1<sup>re</sup> colonne, lignes nos 2 et 22), il fallait lire : cellules somatotropes (et non pas cellules corticotropes).

1. Fraser N, Ballabio A, Zollo M, Persico G, Craig I. Identification of incomplete coding sequences for steroid sulphatase on the human Y chromosome: evidence for an ancestral pseudoautosomal gene. *Development* 1987 ; 101 (suppl.) : 127-32.

2. Yen PH, Marsh B, Allen E *et al.* The human X-linked steroid sulfatase and a Y-encoded pseudogene : evidence for an inversion of the Y chromosome during primate evolution. *Cell* 1988 ; 55 : 1123-35.

3. Bickmore WA, Cooke HJ. Evolution of homologous sequences on the human X and Y chromosomes, outside of the meiotic pairing segment. *Nucleic Acids Res* 1987 ; 15 : 6261-71.