

■ **Une anomalie moléculaire dans la protoporphyrine.** Le déficit en fer-rochélatase provoque l'accumulation de protoporphyrine, marquée par une photosensibilité et des troubles hépatobiliaires. Le séquençage de l'ADNc a montré chez un malade une mutation (Phe → Ser) à l'extrémité C-terminale de la protéine. Le gène a pu être localisé en 18q21-3 par hybridation *in situ*. D'autres malades, toutefois, ne portaient pas cette mutation.

[Brenner DA, *et al. Am J Hum Genet* 1992 ; 50 : 1203-10.]

■ **Le gène de l'acétylcholinestérase humaine vient d'être localisé** par une équipe californienne sur le chromosome 7 en 7q22 et semble bien être unique.

[Getman DK, *et al. Am J Hum Genet* 1992 ; 51 : 170-7.]

■ **Rétinite pigmentaire récessive par anomalie de la rhodopsine.** Les mutations de la rhodopsine provoquent des rétinites pigmentaires à hérédité autosomique dominante (*m/s n° 1, vol. 8, p. 82*). Rosenfeld *et al.* (Boston, MA, USA) viennent de décrire [1] une « mutation zéro » (*null mutation*), par apparition d'un codon non-sens en position 249. Les hétérozygotes sont cliniquement sains et seuls les homozygotes ont une rétinite. L'atteinte d'un même gène peut donc provoquer des maladies récessives ou dominantes ; de plus, dans certains cas, mieux vaut pas de protéine du tout, pour un hétérozygote, qu'une protéine défectueuse [2].

[1. Rosenfeld PJ, *et al. Nature Genet* 1992 ; 1 : 209-13.]

[2. McInnes KR, Bascom RA. *Nature Genet* 1992 ; 1 : 155-7.]

■ **Le gène qui code pour le récepteur  $\alpha$  du facteur stimulant des granulocytes et des macrophages (CSF2RA) est localisé chez l'homme sur la région pseudo-autosomique commune aux deux chromosomes sexuels.** Chez la souris, il siège sur un autosome, le chromosome 19. C'est le premier exemple d'un gène porté par un chromosome sexuel chez l'homme et par un autosome dans

une autre espèce de mammifères, à l'exception (*m/s n° 3, vol. 8, p. 259*) des mammifères primitifs, marsupiaux et monotrèmes.

[Disteche CM, *et al. Nature Genet* 1992 ; 1 : 333-5.]

■ **Le déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase du type A atteint des millions d'individus d'origine africaine.** Il comporte deux mutations par rapport à l'enzyme sauvage du type B : la mutation 126 Asn-Asp caractéristique de la forme A, sur laquelle s'est greffée une seconde mutation Met 68-Val. Une équipe britannique a analysé *in vitro* l'effet de chacune de ces mutations. Elle a conclu que la présence simultanée des deux était nécessaire pour provoquer l'instabilité moléculaire caractéristique de la G6PD A.

[Town M, *et al. Hum Mol Genet* 1992 ; 1 : 171-4.]

■ **La myopathie des ceintures est génétiquement hétérogène.** Le terme de myopathie des ceintures englobe plusieurs syndromes cliniques. Une forme, fréquente à la Réunion, avait été localisée en 1991 sur le bras long du chromosome 15. La preuve de son hétérogénéité génétique vient d'être apportée par une équipe franco-américaine qui, dans une famille, a montré le gène lié au chromosome 5 en 5q22.3-31-3.

[Speer MC, *et al. Am J Hum Genet* 1992 ; 50 : 1211-7.]

■ **Une délétion de huit acides aminés a été découverte dans le gène de la protéine prion à l'état hétérozygote chez une personne présentant une démence de l'âge mûr [1].** Cette lésion s'ajouterait à la liste des anomalies pathogènes des prions (*m/s n° 6, vol. 7, p. 626*). Elle doit cependant être interprétée avec prudence car de telles délétions de 24 pb ont été signalées chez des sujets normaux [2, 3].

[1. Diedrich JF, *et al. Hum Mol Genet* 1992 ; 1 : 443-4.]

[2. Laplanche JL, *et al. Nucleic Acids Res* 1990 ; 18 : 6745.]

[3. Vnencak-Jones CL, Phillips JA. *Am J Hum Genet* 1992 ; 50 : 871-2.]

Jean-Claude Dreyfus