

■ ULTRA-BRÈVES ■ GÉNÉTIQUE ■

Jean-Claude Dreyfus

■ **Le gène d'une cataracte autosomique dominante** (cataracte ceruleum) a été localisé sur le chromosome 17 en 17q24.

[Armitage MM, *et al. Nature Genet* 1995 ; 9: 37-40.]

■ **Une forme récessive de surdité congénitale**, fréquente à Bali, appelée DFNB3, a eu son gène localisé dans la région centromérique du 17 [1] ; elle se distingue de DFNB1, trouvée en Tunisie dont le gène est en 13q [2] et de DFNB2 (gène en 11q13.5) [3].

[1. Friedmann TB, *et al. Nature Genet* 1995 ; 9: 86-91.]

[2. Guilford P, *et al. Nature Genet* 1994 ; 6: 24-8.]

[3. Guilford P, *et al. Hum Mol Genet* 1994 ; 3: 989-93.]

■ **L'anémie dysérythropoïétique type III** est une affection autosomique dominante. Dans une famille suédoise, une localisation du gène a pu être faite en 15q21-q25.

[Lind L, *et al. Hum Mol Genet* 1995 ; 4 : 109-17.]

■ **La tyrosinémie de type 1 est due à un déficit en fumaryl acétoacétase**. Il existe un pseudo-déficit dont le responsable habituel est une mutation commune. Une équipe norvégienne la précise et indique comment le diagnostic prénatal peut prendre en compte cette éventualité.

[Rootwelt H, *et al. Am J Hum Genet* 1994 ; 55 : 1122-7.]

■ **Le syndrome de Noonan**, autosomique dominant, se marque par un

facies spécial, une petite taille et des défauts cardiaques congénitaux. Le gène a pu être localisé en 12q dans une famille néerlandaise. Il existe cependant une hétérogénéité génétique certaine.

[Jamieson CR, *et al. Nature Genet* 1994 ; 8 : 357-63.]

■ **Le syndrome de Usher** unit une perte de la vue et de l'audition. Deux types USH1 et 2 ont été décrits, correspondant à au moins quatre gènes distincts [1]. Une équipe finlandaise décrit un locus pour un syndrome USH3 localisé en 3q21-25 [2].

[1. Kaplan J, *et al. médecine/sciences* 1995 ; 11 : 325-35.]

[2. Sankila EM, *et al. Hum Mol Genet* 1995 ; 4 : 93-8.]

■ **Une mutation spécifique du gène de la β -spectrine $S^{2019} \rightarrow P$** a pu être associée par une équipe de New Haven (CO) et Berkeley (CA) à un *hydrops fetalis* à répétition (quatre avortements tardifs). Ainsi, les anomalies de la spectrine sont-elles responsables d'un syndrome nouveau s'ajoutant à ceux qu'on connaissait.

[Callagher PG, *et al. J Clin Invest* 1995 ; 95 : 1174-82.]

■ **La dystrophie musculaire oculo-pharyngée** est une maladie dominante ne se révélant que vers 50 ans. Des chercheurs canadiens, français et israéliens ont localisé son gène en 14q11.2-q11.3 dans la même région que ceux des chaînes lourdes α et β de la myosine cardiaque.

[Brais B, *et al. Hum Mol Genet* 1995 ; 4 : 429-34.]

■ **Localisation d'un gène responsable d'une épilepsie partielle**. De nombreuses épilepsies généralisées ont une composante génétique, mais ce n'est que récemment qu'on a décrit une épilepsie partielle frontale, autosomique dominante (*m/s n° 5, vol. 10, p. 597*). Dans un modèle murin proche de cette affection, un gène localisé sur le chromosome 9 a été mis en cause. Des équipes américaines (de New York, NY et de Stanford, CA) décrivent aujourd'hui une nouvelle épilepsie partielle familiale, caractérisée par des signes auditifs, localisée par étude de déséquilibre de liaison sur le chromosome 10q. [Ottman R, *et al. Nature Genet* 1995 ; 10 : 56-60.]

■ **On a décrit de nouvelles particularités dans la répétition des codons CAG de la maladie de Machado-Joseph** [1]. La plus importante est celle du sexe, non seulement, comme il est fréquent, du parent transmetteur, mais du malade lui-même, ce qui est rare : les frères sont atteints en moyenne dix ans plus tôt que leurs sœurs, à nombre égal de CAG. De plus, le début clinique est beaucoup plus précoce chez les homozygotes que chez les hétérozygotes (cas d'homozygotie prouvée, semble-t-il, pour la première fois) [2].

[1. Mota Vieira L. *médecine/sciences* 1995 ; 11 : 109-11.]

[2. Hawakami H, *et al. Nature Genet* 1995 ; 9 : 344-5.]