

■ ULTRABRÈVES ■ GÉNÉTIQUE ■

Jean-Claude Dreyfus

■ **L'ichthyose bulleuse de Siemens**, une dermatose autosomique dominante, est due à une mutation de la kératine 2e, qui fait partie des kératines de classe II. La mutation siège sur un même codon chez tous les malades examinés ; il constitue donc un point chaud de mutation.

[Rothnagel JA, *et al. Nature Genet* 1994 ; 7 : 485-90.]

■ **Dans une étude portant sur 23 cas d'avortement spontané avec absence d'embryon**, l'un d'eux montrait une anomalie chromosomique unique : une disomie uniparentale maternelle du chromosome 21. Il se pourrait donc que le 21 soit « imprimé » (*m/s n° 11 vol 10 p. 10*) et que les deux copies parentales soient nécessaires à l'embryogenèse.

[Henderson W, *et al. Hum Mol Genet* 1994 ; 3 : 1373-6.]

■ **Le rat LEC (*long evans cinnamon*) présente un syndrome qui rappelle cliniquement la maladie de Wilson humaine**. L'analyse du gène de l'AT-Pase transporteur du cuivre, homologue du gène de la maladie de Wilson, a montré une délétion qui enlève 900 pb dans la région codante 3', incluant le domaine de liaison de l'ATP.

[Wu J, *et al. Nature Genet* 1994 ; 7 : 541-5.]

■ **Un cas de disomie uniparentale sans contribution paternelle du**

chromosome 13 a été observé chez un garçon normal cliniquement. Il n'y a donc pas d'empreinte génomique sur l'allèle féminin du chromosome 13.

[Slater H, *et al. J Med Genet* 1994 ; 31 : 644-6.]

■ **Après les gènes de la rhodopsine (3q) et de la péricérine (6p), des loci anonymes pour la rétinite pigmentaire** ont été assignés aux chromosomes 7p, 7q et 8p péricentrique. Un nouveau *locus* vient d'être décrit en 17p dans une famille sud-africaine d'origine britannique.

[Grunberg J, *et al. Hum Mol Genet* 1994 ; 3 : 915-8.]

■ **La dystrophie du fond d'œil de Sorsby** est une dégénérescence maculaire autosomique dominante apparaissant après l'âge de 30 ans. Une analyse de liaison dans une famille étendue a localisé le gène en 22q13-qtter.

[Weber BMF, *et al. Nature Genet* 1994 ; 7 : 158-61.]

■ **Le syndrome de Cohen** est une affection autosomique récessive avec retard moteur et intellectuel, petite taille, microcéphalie. Le gène a été localisé par analyse de liaison sur le bras long du 8, dans quatre familles de Finlande.

[Tahvanainen E, *et al. Nature Genet* 1994 ; 7 : 201-4.]

■ **L'hyperinsulinisme familial** est la forme la plus commune de l'hypoglycémie hyperinsulinique néonatale. Sa transmission est autosomique récessive. Une analyse de liaison dans 15 familles (dont 12 Ashkenazes) a permis de localiser le gène en 11p14-15. Ce *locus*, important pour la régulation de la sécrétion de l'insuline par le glucose, pourrait être aussi un candidat pour d'autres maladies des cellules β , y compris le diabète non-insulino-dépendant.

[Glaser B, *et al. Nature Genet* 1994 ; 7 : 185-8.]

■ **Un exemple exceptionnel de dystrophie myotonique congénitale** a été rapporté au Japon : c'est en effet la première fois qu'une transmission de cette forme sévère par le père est signalée ; ce cas, bien qu'unique, remet en cause les dogmes habituels.

[Nakagawa M, *et al. J Med Genet* 1994 ; 31 : 397-400.]

■ **Sous le titre « *Genetics in art* », A. et M. Emery présentent une liste, sinon exhaustive, du moins très longue, de tableaux représentant des anomalies génétiques, une place de choix étant réservée aux nanismes**. Nul doute que les généticiens, et pas eux seulement, qui auront consulté cette liste détaillée visiteront désormais les musées avec un œil nouveau !

[Emery AEH, Emery M. *J Med Genet* 1994 ; 31 : 420-2.]