

■ ULTRA-BRÈVES ■ GÉNÉTIQUE ■

Jean-Claude Dreyfus

■ **La disomie uniparentale du chromosome 22.** Une translocation robertsonienne équilibrée t(22q; 22q) chez un homme normal de 25 ans montra que seuls les marqueurs d'un même chromosome maternel étaient présents. La disomie maternelle du 22 ne comporte donc pas d'empreinte génomique. En revanche, les six grossesses de sa femme ont abouti à des avortements entre les 10^e et 14^e semaines, conséquence probable de la translocation. [Schinzel AA, *et al. Am J Hum Genet* 1994; 54: 21-4.]

■ **La dysplasie épiphysaire multiple** est une chondrodysplasie attaquant les articulations, de transmission autosomique dominante. Une analyse de liaison dans une famille étendue a permis de localiser le gène responsable dans la région péricentrique du chromosome 19. [Oehlmann R, *et al. Am J Hum Genet* 1994; 54: 3-10.]

■ **Le glaucome à angle ouvert** débute généralement à l'âge adulte. Il en existe une forme juvénile qui commence à la fin de l'enfance. Elle se transmet comme un caractère autosomique dominant. Dans deux familles, une analyse de liaison a permis de localiser le gène en 1q21-31. [Sheffield VC. *Nature Genet* 1993; 4: 47-50.] [Richards JE, *et al. Am J Hum Genet* 1994; 54: 61-70.]

■ **La première localisation génétique de surdité non syndromique** dans une famille tunisienne a été réalisée par une équipe de Paris et Tunis. Le gène se trouve sur le chromosome 13 en q12.1-12.3 près

du centromère, dans une région qui porte aussi le gène de la myopathie autosomique, dite parfois myopathie maghrébine. [Guilford P, *et al. Nature Genet* 1994; 6: 24-8.]

■ **Le gène de l'isozyme hépatique de la glycogène synthétase** a été localisé sur le bras court du chromosome 2 [1]. Rappelons que celui de l'isozyme musculaire a été attribué au chromosome 19 [2]. [1. Nuthall FQ, *et al. Genomics* 1994; 19: 404-5.] [2. Lehto M, *et al. Genomics* 1993; 15: 460-1.]

■ **Le gène de l'isoforme endothéliale de la syntétase de l'oxyde nitrique (NOS₃)** a été localisé par une équipe de Boston (MA, USA) sur le chromosome 7 en 7q36. Ce gène s'étend sur au moins 20 kb [1]. Rappelons que les isoformes cérébrales et du macrophage ont été attribuées respectivement aux chromosomes 12 [2] et 17 (in [1]). [1. Robinson LJ, *et al. Genomics* 1994; 19: 350-7.] [2. Kishimoto J, *et al. Genomics* 1992; 14: 802-4.]

■ **Le variant duarte**, le plus fréquent variant de la galactose-1-phosphate uridylyltransférase, se caractérise par une migration électrophorétique rapide et une activité diminuée de moitié. Il semble dû à une mutation considérée jusqu'à présent comme un polymorphisme, Asn 314 Asp; un aspartate remplaçant une asparagine rend compte de la charge négative plus élevée. [Liu HC, *et al. Hum Genet* 1994; 93: 167-9.]

■ **La glucose-6-phosphate déshydrogénase ferrara 1** est un variant trouvé en Italie qui s'accompagne de favisme. Elle présente, par rapport à la G6PDB de référence, les 2 mutations Val-Met (exon 4, nucléotide 202) et Asn-Asp (exon 5, nucléotide 376), caractéristiques de la forme A- des Noirs d'origine africaine. Un même génotype dans deux ethnies différentes conduit à des phénotypes biochimiques distincts. [Capellini MD, *et al. Hum Genet* 1994; 93: 139-42.]

■ **Un locus d'exostoses multiples héréditaires** a été fixé dans la région péricentromérique du chromosome 11, dans une région riche en gènes responsables d'anomalies du développement et de néoplasmes [1]. Ce locus diffère de celui du syndrome voisin, dit de Langer-Giedion, déjà connu par des délétions en 8q24 [2]. [1. Wu YQ, *et al. Hum Mol Genet* 1994; 3: 167-71.] [2. Buhler EM, Malek NJ. *Am J Med Genet* 1984; 19: 113-9.]

■ **Une différence importante entre l'homme et les primates les plus proches** consiste en la présence, chez le gorille et le chimpanzé, de bandes G aux extrémités de nombreux chromosomes, absentes chez l'homme. L'équipe britannique de Jeffreys a montré qu'il s'agit de satellites subterminaux formés de 32 pb de répétitions AT. Il n'y en a pas chez l'homme ni chez l'orang-outan. L'organisation des séquences subtélomériques est très différente entre l'homme et les primates les plus voisins. [Royle NJ, *et al. Nature Genet* 1994; 6: 52-6.]