

**Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :**  
**Pascale Briand**  
**Catherine Dodé<sup>(1)</sup>**  
**Jean-Claude Dreyfus**  
**Jean-Marc Egly<sup>(2)</sup>**  
**Hélène Gilgenkrantz<sup>(1)</sup>**  
**Jean-Pierre Grünfeld**  
**Axel Kahn**  
**Vincent Lotteau<sup>(3)</sup>**  
**Laurent Schaeffer<sup>(2)</sup>**

(1) Institut Cochin de génétique moléculaire (ICGM), Inserm U. 129, CHU Cochin, 24, rue du Faubourg-Saint-Jacques, 75014 Paris, France.  
 (2) Cnrs UPR 6520, Inserm U. 184, faculté de médecine, 11, rue Humann, 67085 Strasbourg Cedex, France.  
 (3) Inserm CJF 8804, Institut biomédical des Cordeliers, Immunogénétique, 15, rue de l'École-de-Médecine, 75006 Paris, France.

**SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES**

Activation de la phospholipase A2 par les MAP kinases (p. 468).	Le rôle des erreurs mitotiques dans la genèse de la trisomie 21, p. 476).
Régénération des cellules ciliées de l'oreille interne après destruction toxique (p. 468).	Rôle protecteur de CNTF vis-à-vis des oligodendrocytes (p. 476).
Délétion du gène pour le facteur de transcription IRF1 dans des leucémies et des syndromes myélodysplasiques humains (p. 468).	Interactions glucocorticoïdes-vasopressine (p. 476).
Le récepteur des spermatozoïdes sur l'ovocyte d'oursin (p. 471)	Une nouvelle variété d'amylose rénale héréditaire (p. 480).
Déficit familial en glucocorticoïdes et mutation du récepteur de l'ACTH (p. 471).	Le modèle de souris pour le syndrome de Lesch-Nyhan (p. 480).
Goitre simple et mutations de la thyroglobuline (p. 471).	Des phosphotyrosine phosphatases sur la voie de transmission de signaux passant par des récepteurs à activité tyrosine kinase (p. 480).
Récepteur du glucagon et autocongratulation (p. 472).	Un nouveau rôle pour le produit du gène <i>mdr1</i> : un canal à ATP (p. 481).
Empreinte génomique dans l'ostéodystrophie d'Albright (p. 472).	Régulation négative de la transmission du gène <i>GLUT4</i> , un mécanisme de la résistance à l'insuline du diabète de type 2 (p. 481).
Carcinome rénal familial à cellules claires et translocation chromosomique 3 ; 8 (p. 475).	Le contrôle de la spermatogenèse par la FSH est relayé par une polyadénylation alternative du transcrit de <i>CREM</i> (p. 481).
Une importante réduction du répertoire T n'empêche pas l'apparition du diabète chez la souris NOD (p. 475).	<i>Knock-out</i> des gènes de l'interféron $\gamma$ ou de son récepteur chez la souris (p. 482).
Des souris transgéniques pour étudier la cinétique d'inactivation du chromosome X (p. 475).	L'ADN confirme qu'il pourrait constituer le vaccin du futur (p. 482).

**L'hyperthermie maligne : mécanismes et génétique**

L'hyperthermie maligne est la cause la plus fréquente de mort à la suite d'une anesthésie générale. Elle résulte d'une hypersensibilité à certains anesthésiques dont le type est l'halothane. Sa fréquence est estimée selon les pays — et aussi selon l'âge, car elle serait plus élevée chez l'enfant — de 1 p. 10 000 à 1 p. 75 000. Elle se manifeste cliniquement, outre l'hyperthermie, par une tachycardie et une élévation de pCO<sub>2</sub> artérielle (d'où l'hyperventilation) et du potassium plasmatique. Le pronostic a pu être amélioré par l'emploi d'un myorelaxant, le dantrolène. La maladie est familiale, d'hérédité autosomique dominante avec

pénétrance incomplète. Une revue vient de lui être consacrée dans *J Med Genet* [1] par deux chercheurs britanniques. Le diagnostic de susceptibilité, chez des apparentés de malades connus, peut être fait par un test *in vitro* de contracture musculaire en présence d'halothane et de caféine ; il réclame le prélèvement de faisceaux musculaires et un laboratoire spécialisé. Les études physiologiques et génétiques ont bénéficié de la connaissance d'un modèle animal ; le syndrome de *stress* chez le porc est une cause majeure de mort de ces animaux à la suite de *stimuli* divers. Ce syndrome mortel a une hérédité autosomique récessive ; un test

à l'halothane n'est positif que chez les animaux homozygotes pour un trait appelé Hal ; mais la détection est possible sur les hétérozygotes si à l'halothane on ajoute du succinylméthonium. Grâce au modèle porcin, on a pu analyser les phénomènes qui ont lieu au cours de l'attaque. Il se produit une augmentation massive du métabolisme cellulaire, surtout dans le muscle. Le rôle central semble dévolu au Ca<sup>2+</sup>, dont la concentration accrue entraîne une contraction soutenue ; l'origine en serait une libération anormale de Ca<sup>2+</sup> à partir du réticulum sarcoplasmique. La protéine siège de l'anomalie semble être le CRC (canal de relar-

S  
E  
T  
T  
E  
N  
O  
M