

**Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :**  
**Cherif Beldjord**<sup>(1)</sup>  
**Michel Bornens**<sup>(2)</sup>  
**Elisabeth Bursaux**  
**Jean-Claude Dreyfus**  
**Patrick Edery**<sup>(3)</sup>  
**Alain Fischer**<sup>(4)</sup>  
**Hélène Gilgenkrantz**<sup>(1)</sup>  
**Jean-Pierre Grünfeld**  
**Axel Kahn**  
**Dominique Labie**<sup>(5)</sup>  
**Vincent Lotteu**  
**Stanislas Lyonnet**<sup>(3)</sup>  
**Arnold Munnich**<sup>(3)</sup>  
**Claire Nihoul-Fekete**<sup>(3)</sup>  
**Christian de Rouffignac**<sup>(6)</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 2420, avenue de la Terrasse, 91198 Gif-sur-Yvette Cedex, France.

(3) Service de génétique médicale, clinique chirurgicale infantile et unité de recherches sur les handicaps génétiques de l'enfant, Inserm U. 12, hôpital des Enfants Malades, 149, rue de Sèvres, 75743, Paris Cedex 15, France.

(4) Inserm U. 132, hôpital des Enfants Malades, 149, rue de Sèvres, 75730 Paris Cedex 15, France.

(5) Inserm U. 129, 24, rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris, France.

(6) CEA Saclay, 91191 Gif-sur-Yvette Cedex, France.

L'adénosine monophosphate désaminase (AMPD, EC 3.5.4.6.) est une enzyme qui désamine l'AMP en IMP (inosine monophosphate) ; elle intervient dans l'interconversion des nucléotides puriques. Chez les mammi-fères, l'AMPD est gouvernée par plusieurs gènes mis en service différemment selon les tissus et les stades du développement. La forme majeure est l'AMPD1, exprimée cent fois plus dans le muscle strié que dans les autres tissus. Son gène est porté par le chromosome 1 en 1p13. En 1978 Fishbein *et al.* décrivent pour la première fois [1] un déficit chez cinq

Une nouvelle souche de souris mdx à survie limitée (p. 984).

Adieu colliers, l'ambre appartient désormais aux paléontologistes ! (p. 985).

Empoisonnement par l'héliotrope au Tadjikistan (p. 985).

Une hémophilie A à transmission autosomique récessive (p. 985)

Identification du gène suppresseur de tumeur en cause dans la maladie de von Hippel-Lindau (p. 988).

Une duplication fossile entre les régions centromériques de deux chromosomes chez la levure (p. 988).

Glomérulonéphrite spontanée avec « croissants » chez la souris (p. 989).

Des souris sans prions sont résistantes à la tremblante (p. 989).

Hélicité et fonction du domaine transmembranaire du récepteur de l'insuline (p. 991).

Les greffes de moelle seraient-elles faisables chez des sujets non irradiés ? (p. 991).

Des inhibiteurs de la farnésyl transférase à activité anticancéreuse (p. 996).

Un site de phosphorylation sur la sous-unité régulatrice est-il critique

pour la localisation de la kinase dépendante de l'AMP cyclique (p. 996).

Cancers, poils et moustaches : les facéties du TGF $\alpha$  (p. 996).

Rôle pathogénique des intégrines dans l'insuffisance rénale aiguë (p. 997).

Des VIH non cytopathiques provoquant la disparition des lymphocytes T CD4 (p. 997).

Le phosphate de pyridoxal est-il un antiviral efficace contre le SIDA (p. 997).

Mutation du récepteur Fc des IgG des souris NOD (p. 998).

La protéine Vav, un facteur d'échanges activant Ras dans les lymphocytes T activés (p. 998).

L'oncoprotéine MDM2 masque le domaine d'activation de p53 (p. 998).

Mécanismes nouveaux dans des anomalies de l'ADN mitochondrial (p. 1006).

Trois nouvelles localisations génétiques dans les cardiomyopathies familiales (p. 1006).

Peut-on et doit-on commencer le traitement thrombolytique de l'infarctus du myocarde avant l'hospitalisation ? (p. 1006).

**SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES**

***L* Le déficit en adénosine monophosphate désaminase musculaire (AMPD1)**

malades ayant des troubles musculaires, une fatigabilité anormale et des crampes. Depuis, le nombre de malades connus dépasse la centaine, mais le nombre de sujets déficients biologiquement semble beaucoup plus élevé. Des études sur biopsies ont montré qu'environ 2 % des sujets blancs ou afro-américains le présenteraient, et la proportion des hétérozygotes atteindrait 20 % alors qu'on n'en trouve aucun chez les Japonais. Il paraît donc évident que la majorité des déficients sont cliniquement indemnes, et que, de plus, une exploration clinique fine peut

mettre en évidence toute une série de formes atténuées. Le déficit peut être familial, mais on a aussi décrit des cas apparemment acquis. Deux questions principales, et sans doute liées, se posaient : quel est le mécanisme moléculaire du déficit, quelle est la raison de l'hétérogénéité clinique ? A ces questions une équipe germano-américaine vient de répondre en deux étapes. Cette réponse est quelque peu inhabituelle, car l'hétérogénéité clinique ne provient pas d'une hétérogénéité des lésions moléculaires. T. Morisaki *et al.* [2] ont étudié 11 sujets non apparentés cliniquement