
mais reste très partiellement transcrit. On ne sait pas si la jonction X-autosome implique un tel gène autosomique actif durant la phase terminale de la spermatogenèse. La *figure 1* montre un modèle des voies pouvant conduire à un réarrangement chromosomique et souligne le mécanisme le plus probable dans les translocations X-autosome observées chez des femmes. Le terme de recombinaison illégitime est proposé pour ce mécanisme.

J.-C. D.

■■■ BRÈVE ■■■

■■■ *Rétrotransposition de novo* à l'origine d'une neurofibromatose de type 1. L'équipe de F. S. Collins, à Ann Harbor dans le Michigan (USA), [1] vient de rapporter l'observation d'un jeune homme de 31 ans atteint d'une forme typique de neurofibromatose de type 1 mais sans antécédents familiaux. Cette maladie étant dominante, cela suggérait qu'il s'agissait là d'une néo-mutation. La lésion génétique à l'origine de la maladie est l'insertion, 44 paires de bases en amont du sixième exon, d'un élément répété de type *Alu*. Probablement en interférant avec le site de branchement du lasso intronique, cette insertion empêche l'excision du cinquième intron et entraîne par conséquent une excision en bloc des cinquième et sixième introns séparés par le sixième exon. Il en résulte, au niveau des messagers, la délétion du sixième exon avec épissage entre les exons 5 et 7. L'élément *Alu* inséré possède une répétition de A en situation 3', ce qui suggère fortement qu'il est une copie inverse d'un ARN *Alu*. L'anomalie moléculaire est retrouvée au niveau de l'allèle paternel du malade, mais non chez son père. L'événement de rétrotransposition est donc très probablement survenu dans la lignée germinale paternelle, au cours de la spermatogénèse. L'importance de ce résultat est qu'il démontre la réalité des phénomènes de rétrotransposition chez l'homme.

[1. Wallace MR, *et al. Nature* 1991 ; 353 : 864-6.]