médecine/sciences 1992 ; 8 : 73-5

Les nouvelles de ce numéro ont été préparées par :
Yves Beuzard[1]
Pascale Briand
Jean-Claude Dreyfus
Jean-Pierre Grünfeld
Axel Kahn
Gérard Lucotte[2]
Marc Peschanski

(1) Inserm U.91-, Cnrs UA 607, hôpital Henri Mondor, 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny, 94010 Créteil, France.
(2) Laboratoire d'anthropologie moléculaire (CEABH), UER de Cochin-Port-Royal, 24, rue du Faubourg-Saint-Jacques, 75014 Paris, France.

SOMMAIRE DES NOUVELLES BRÈVES

Importance du récepteur du NGF dans la différenciation rénale *(p. 74)*.

Rétrotransposition *de novo* à l'origine d'une neurofibromatose de type 1 *(p. 76)*.

Facteurs d'échanges, petites G-protéines et oncogènes *(p. 81)*.

Un point chaud de mutation au niveau du gêne précurseur de la protéine amyloïde chez les individus atteints de la maladie d'Alzheimer *(p. 81)*.

Souris déficientes en interleukine 4, produites par recombinaison homologue *(p. 83)*.

Les récepteurs de la calcitonine, de l'hormone parathyroïdienne et de la sécrétine : une nouvelle classe de récepteurs liés aux protéines G *(p. 84)*.

Clonage de récepteurs présomptifs du NMDA : il y en a un de trop ! *(p. 84)*.

Détection par PCR de cellules métastatiques circulantes *(p. 85)*.

Très près d'essais cliniques du NGF *(nerve growth factor)* dans la maladie d'Alzheimer *(p. 85)*.

Détection par PCR de cellules métastatiques circulantes *(p. 89)*.

Délétion d'un gène de la stéroïde 5α-réductase 2 dans des pseudohermaphrodismes masculins *(p. 90)*.

Régulation de l'activité de la tyrosine kinase p 60 src par une cascade de phosphorylations *(p. 90)*.

Sclérose en plaques et TNF-α, les liens se resserrent *(p. 90)*.

Le gène humain de la 11β-hydroxystéroïde déshydrogénase est localisé sur le chromosome 1 *(p. 91)*.

Identification du produit protéique du gène de la neurofibromatose NF1 *(p. 91)*.

Une forme d'α-thalassémie à transmission récessive liée au sexe

Dans une nouvelle récente *(m/s n° 10, vol. 7, p. 1091)* était relatée l'existence d'α-thalassémies liées à des délétions de l'extrémité du bras court du chromosome 16 n'englobant pas le gène lui-même, et dues à la perte d'un facteur de contrôle. Plus étrange encore, on envisage maintenant une α-thalassémie à transmission liée au sexe ! Il y a dix ans qu'en Grande-Bretagne, Weatherall *et al.* [1] ont décrit des syndromes d'α-thalassémie associés à un retard mental. Les travaux de la même équipe ont abouti à scinder ces cas en deux catégories : certains malades [2] sont porteurs d'une délétion qui englobe le *locus* α-globine en 16p13, expliquant à la fois la thalassémie et les signes d'accompagnement, que l'on peut rattacher à la perte d'autres gènes inclus dans la zone amputée. Mais sur les 13 sujets étudiés, cinq ne portaient aucune délétion du chromosome 16 [3]. Tous les cinq étaient génétiquement masculins, bien que l'un d'eux présentât un phénotype féminin. Leur tableau clinique était homogène : retard mental profond, microcéphalie, anomalies de la face et des organes génitaux. Ils partageaient également la présence dans les globules rouges, à des taux modérés, d'hémoglobine H (formée de quatre sous-unités β), et d'inclusions d'HbH dans leurs hématies. Leur thalassémie restait cependant très bénigne par rapport au tableau habituel de la maladie à HbH, qui implique en principe la perte de trois des quatre gènes de globine α.

Deux problèmes principaux se posent quant à la nature de cette hémoglobinopathie ; l'un, celui de sa génétique ; l'autre, de son mécanisme pathogénique.

(1) Un élément était frappant sur le plan génétique : les cinq malades étaient génétiquement mâles. On pouvait donc soupçonner une liaison au sexe, mais l'absence d'autres garçons atteints dans les fratries (qui comportaient cinq filles et un seul garçon)