



Figure 2. **Jonction synaptique électrique.** a. Dans ce cas, les éléments pré- et post-synaptiques ne sont pas identifiables morphologiquement et il y a accolement apparent des membranes. b. Le transfert d'information est caractérisé par l'absence de délai introduit par le passage d'un neurone à l'autre.

mettent en effet la continuité de passage des courants locaux et des potentiels d'action (courants propagés). Ce passage de courant entre les membranes pré- et post-synaptiques est assuré par les protéines-canal qui mettent en communication les cytosols des deux cellules contiguës et permettent les circulations ioniques. Contrairement à ce que nous avons vu pour les synapses chimiques, on ne peut pas définir de polarité fonctionnelle des synapses électriques des *gap-junctions* sur la base de données morphologiques; une analyse électrophysiologique complémentaire est indispensable. Ces synapses électriques peuvent être excitatrices — et réaliser la transmission des potentiels d'action telle quelle et sans délai synaptique (figure 2) — ou au contraire inhibitrices. Dans ce dernier cas, elles diminuent localement l'excitabilité post-synaptique par effet de couplage anodique en augmentant la positivité de la face extracellulaire membranaire.

Jean-Paul Rivot
Bernard Calvino
Marc Peschanski

■■■■ BRÈVES ■■■■

■■■■ Un ensemble de 12 articles [1] plus un éditorial [2] a été consacré à la neurofibromatose de von Recklinghausen (NF1). Cette maladie à transmission dominante autosomique frappe environ une personne sur 2 500, avec une gravité très variable. Le gène a été localisé en 1987 sur le bras long du chromosome 17, à proximité du centromère (voir *m/s* n° 7, vol. 3, p. 433). Les travaux ultérieurs, employant à la fois les méthodes de liaison génétique et une cartographie à partir d'hybrides somatiques, ont permis d'affiner la localisation, insérant le gène au sein d'une vingtaine de marqueurs dont les oncogènes *erbB-2* et *erbA-1*, et le récepteur du *nerve growth factor* (NGFR), qui lui sont distaux. Une grande précision a été fournie par deux cas de translocations, l'un avec

le chromosome 1, l'autre avec le chromosome 22; le point de cassure se situe dans les deux cas en 17 q11.2. Une cartographie aussi précise, jointe à l'existence de polymorphismes de restriction, permettrait sans doute un diagnostic présymptomatique ou prénatal. Ce dernier cependant ne paraît pas souhaitable, étant donné l'impossibilité de prévoir la gravité, compatible avec une survie très souvent prolongée. Les résultats actuels sont riches de promesses. Deux caractères du gène de la NF1 semblent le rapprocher de celui de la myopathie de Duchenne: l'extrême fréquence des mutations nouvelles, de l'ordre de 50%, et l'existence de formes liées à une translocation, qui résultent sans doute de la rupture du gène. Il pourrait donc s'agir d'un mégagène; quant aux cas de trans-

location, ils pourraient représenter le point de départ d'un isolement et d'une analyse du gène. Les mécanismes sont à l'heure actuelle hypothétiques; l'existence de tumeurs fibromateuses a fait soulever l'hypothèse que le gène NF1 soit apparenté à un anti-oncogène dont la perte provoquerait la maladie. On devrait donc s'orienter vers la recherche de pertes d'hétérozygotie de tout ou partie du chromosome 17. Rappelons qu'un tel phénomène a été effectivement observé dans les neurinomes de l'acoustique, manifestations d'une autre forme familiale de neurofibromatose (NF2) (voir *m/s* n° 7, vol. 3, p. 424).

[1. *Am J Hum Genet* 1989; 44: 1-72.]

[2. Colliers FS, et al. *Am J Hum Genet* 1989; 44: 1-5.]