

quement identiques à celles de l'angiomasose bacillaire : cet agent a d'ailleurs été proposé comme pouvant être celui de l'angiomasose) ; si des différences ont été observées avec les séquences d'ARNr 16S de *R. quitana*, la comparaison aux séquences d'ARNr 16S de *B. bacilliformis* n'a pu être faite car celles-ci ne sont pas encore connues. Il est clair que des travaux ultérieurs utilisant ces techniques de génétique moléculaire en PCR seront d'un très grand intérêt. Finalement, il est ainsi possible que soient mises en évidence chez l'homme — comme cela a été le cas dans des environnements naturels tels que les écosystèmes marins — de nombreuses espèces microbiennes jusque-là non découvertes par les méthodes classiques de caractérisation telles que les cultures *in vitro*.

C. M.

1. Slater IN, Welch DF, Hensel D, Coody DW. A newly recognized fastidious Gram negative pathogen as a cause of fever and bacteremia. *N Engl J Med* 1990 ; 323 : 1587-93.
2. Perkocha LA, Geaghan SM, Yen TSB, et al. Clinical and pathological features of bacillary peliosis hepatitis in association with human immunodeficiency virus infection. *N Engl J Med* 1990 ; 323 : 1581-6.
3. Relman DA, Loutit JS, Schmidt TM, Falkow S, Tompkins LS. The agent of bacillary angiomatosis : an approach to the identification of uncultured pathogens. *N Engl J Med* 1990 ; 323 : 1573-80.
4. Stoler MH, Bonfiglio TA, Steigbigel RT, Pereira M. An atypical subcutaneous infection associated with acquired immune deficiency syndrome. *Am J Clin Pathol* 1983 ; 80 : 714-8.
5. Cockerell CJ, Whitlow MA, Webster GF, Friedman-Kien AE. Epithelioid angiomatosis : a distinct vascular disorder in patients with the acquired immunodeficiency syndrome or AIDS-related complex. *Lancet* 1987 ; 2 : 654-6.
6. LeBoit PE, Berger TG, Egbert BM, et al. Epithelioid haemangioma-like vascular proliferation in AIDS : manifestation of cat scratch disease bacillus infection ? *Lancet* 1988 ; 1 : 960-3.
7. Eisenstein BI. New opportunistic infections, more opportunities. *N Engl J Med* 1990 ; 323 : 1625-7.

## COURRIER

### Tout ne vient pas de Californie



L'observation que la duplication d'une partie du chromosome 21, la bande 21q22, soit environ 20 millions de paires de bases, peut à elle seule provoquer le syndrome de la trisomie 21 remonte à 1973 avec les études cytogénétiques de Aula *et al.* [1]. Les études cliniques avaient montré que le diagnostic de trisomie 21, confirmée par l'étude caryotypique, nécessitait la présence simultanée de plusieurs signes rassemblés dans un tableau par Jackson *et al.* [2].

Pris isolément, les signes de ce tableau peuvent être absents chez des individus porteurs d'une trisomie complète du chromosome 21. Sur les 25 signes de ce tableau, les individus porteurs de 5 à 12 signes ont une probabilité de 23 à 84 % d'être trisomique 21 et ceux présentant plus de 13 signes ont une probabilité de 100 % d'être trisomique 21.

Dans notre article [3], nous avons étudié deux individus ayant, l'un, 10 signes et une probabilité de 84 % d'être trisomique 21 et l'autre 13 signes soit une probabilité de 100 % d'être trisomique 21. Ces deux individus sont, selon l'étude cytogénétique, porteurs d'une duplication partielle différente du chromosome 21. Ces patients ont plusieurs signes phénotypiques en commun. L'étude moléculaire nous a permis de définir une zone de moins de 3 millions de pb située en q22.3, dont la duplication serait responsable de ces signes communs. Cet article fut publié en 1989.

Dans l'article commenté [4], dans une brève de *m/s* (n° 10, vol. 6, p. 1025) les auteurs étudient une trisomie 21 partielle issue de la malségrégation d'une translocation 4 ; 21 parentale aboutissant à une duplication partielle du chromosome 21 (q22.2 et q22.3) et à une délétion

partielle du chromosome 4. De l'étude de deux cas de cette famille, les auteurs en concluent que la région q22.2-q22.3 est la plus petite

région connue dont la duplication peut provoquer l'apparition du syndrome de la trisomie 21. Cette région couvre environ 10 millions de pb, soit près de 5 fois la zone que nous avons précédemment décrite et qui est maintenant appelée DSCR (*down syndrome chromosome region*) [5]. Plusieurs équipes, dont la nôtre, travaillent maintenant sur la cartographique et le contenu génétique de cette région. Bien entendu, comme nous le mentionnons dans notre publication, le surdosage d'autres gènes, situés hors de la DSCR, doit également contribuer à la pathogénie du syndrome morbide de la trisomie 21.

Jean-Maurice Delabar  
Pierre M. Sinet

Université René Descartes,  
faculté de médecine Necker,  
laboratoire de biochimie génétique,  
149, rue de Sèvres,  
75743 Paris Cedex 15, France

1. Aula P, Leisti J, Von Koskull H. Partial trisomy 21. *Clin Genet* 1973 ; 4 : 241-51.
2. Jackson JF, North ER III, Thomas JG. Clinical diagnosis of Down's syndrome. *Clin Genet* 1976 ; 9 : 483-7.
3. Rahmani Z, Blouin JL, Creau-Goldberg N. Critical role of the D21 S55 region on chromosome 21 in the pathogenesis of Down syndrome. *Proc Natl Acad Sci USA* 1989 ; 86 : 5958-62.
4. Korenberg JR, Kawashima H, Pulst SM. Molecular definition of a region of chromosome 21 that causes features of the Down syndrome phenotype. *Am J Hum Genet* 1990 ; 47 : 236-46.
5. Carrit B, Litt M. Report of the committee on the genetic constitution of chromosome 20 and 21. *Cytogenet Cell Genet* 1989 ; 51 : 358-71.