

1. Smeets DFCM, Hamel BCJ, Nelen MR *et al.* Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome in cousins from a family with a translocation between chromosomes 6 and 15. *N Engl J Med* 1992 ; 326 : 807-11.
2. Mascari MJ, Gottlieb W, Rogan PK *et al.* The frequency of uniparental disomy in Prader-Willi syndrome. *New Engl J Med* 1992 ; 326 : 1599-60.
3. Gregory CA, Schwartz J, Kirkilionis AJ, Rudd N, Hamerton JL. Somatic recombination rather than uniparental disomy suggested as another mechanism by which genetic imprinting may play a role in the etiology of Prader-Willi syndrome. *Hum Genet* 1991 ; 88 : 42-8.
4. Purvis-Smith SG, Saville T, Manass S *et al.* Uniparental disomy 15 resulting from « correction » of an initial trisomy 15. *Am J Hum Genet* 1992 ; 50 : 1348-50.

**Note ajoutée aux épreuves**

Un travail tout récent d'un groupe de Gainesville (FL, USA) [5], a identifié un ADNc localisé en 15q11-q13, appelé DN 34, qui présente une différence de méthylation entre les deux allèles parentaux. Les auteurs pensent que le gène correspondant est un candidat pour SWP et SA.

5. Driscoll DJ, Waters MF, William CA *et al.* A DNA methylation imprint, determined by the sex of the parent, distinguishes the Angelman and Prader-Willi syndromes. *Genomics* 1992, 13 : 917-24.

■■■ **Le syndrome de Lowe : une anomalie du système des inositol-phosphates ?** Le syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe est une maladie récessive liée à l'X. Ses manifestations principales sont une cataracte congénitale, un retard mental et un dysfonctionnement tubulaire rénal. La localisation de son gène en Xq25-26 par liaison génétique a été confirmée par deux cas féminins avec translocation X-autosome. Une équipe américano-canadienne [1] a utilisé 2 chromosomes artificiels de levure, qui enjambent le point de cassure d'une de ces translocations, comme sondes pour cribler une banque rénale humaine d'ADNc. O. Attree, un jeune Français en stage post-doctoral aux États-Unis, et ses collègues ont réussi à identifier un ADNc capable de coder pour une protéine de 968 acides aminés et de masse 112 000. Il reconnaît un messageur de 5,8 kb présent dans de nombreux tissus. Ce transcrite est absent chez les deux femmes victimes de translocations, et chez 8 des 15 hommes atteints examinés. Un 9<sup>e</sup> malade avait un transcrite trop grand, de 6,5 kb. Dans aucun cas l'ADN étudié par la méthode de Southern ne paraissait anormal, indiquant qu'il ne devait pas s'agir de délétions

ou de remaniements importants. Une recherche dans les banques de données décèle une ressemblance (53 % d'identité) avec une inositol polyphosphate 5-phosphatase de plaquettes humaines de 75 000 Da [2]. Les différences étant réparties tout au long de la molécule, il ne s'agit cependant pas du même gène. On s'oriente actuellement vers d'autres inositol phosphatases isolées du cerveau [3, 4]. Si ces résultats sont confirmés — et cette restriction est importante car aucune preuve n'existe quant à la fonction du gène nouvellement découvert — ils s'avéreront d'une importance extrême. Ce serait en effet la première maladie génétique humaine affectant les voies métaboliques des inositol-phosphates. On pourrait peut-être en outre comprendre comment l'inactivation d'une seule enzyme, placée sur une voie générale, peut engendrer des symptômes à la fois aussi pléiotropes et aussi précis.

[1. Attree O, *et al.* *Nature* 1992 ; 358 : 239-42.]

[2. Ross TS, *et al.* *J Biol Chem* 1991 ; 266 : 20283-9.]

[3. Hansen CA, *et al.* *J Biol Chem* 1987 ; 262 : 17319-26.]

[4. Erneux C, *et al.* *Eur J Biochem* 1989 ; 181 : 317-22.]