

## ■ ULTRA-BRÈVES ■ GÉNÉTIQUE ■

Jean-Claude Dreyfus

1. Günthert U, Hofmann M, Rudy W, Reber S, Zöller M, Haussmann I, Matzku S, Wenzel A, Ponta H, Herrlich P. A new variant of glycoprotein CD44 confers metastatic potential to rat carcinoma cells. *Cell* 1991 ; 65 : 13-24.

2. Arch R, Wirth K, Hofmann M, Ponta H, Matzku S, Herrlich P, Zöller M. Participation in normal immune responses of a metastasis-inducing splice variant of CD44. *Science* 1992 ; 257 : 682-5.

3. Kahn P. Adhesion protein studies provide new clue to metastasis. *Science* 1992 ; 257 : 614.

4. Lacombe ML. NDP kinase, développement et cancer : une action *via* des protéines liant le GTP ? *médecine/sciences* 1992 ; 8 : 448-54.

5. Leone A, Flatow U, King CR, Sandeen MA, Margulies IMK, Liotta LA, Steeg PS. Reduced tumor incidence, metastatic potential and cytokine responsiveness of *nm23*-transfected melanoma cells. *Cell* 1991 ; 65 : 25-35.

6. Leone A, Seeger RC, Hong CM, Hu YY, Arbodela J, Brodeur GM, Stram D, Slamon DJ, Sleg P. Evidence for *nm23* RNA overexpression. DNA amplification and mutation in aggressive childhood neuroblastomas. *Oncogene* 1993 ; 8 : 855-65.

7. Wang L, Patel U, Ghosh L, Chen HC, Banerjee S. Mutation in the *nm23* gene is associated with metastasis in colorectal cancer. *Cancer Res* 1993 ; 53 : 717-20.

8. Ebraldize A, Tulchinsky E, Grigorian M, Afanasveva A, Senin V, Revazora E, Lukanidin E. Isolation and characterization of a gene significantly expressed in different metastatic cells and whose deduced gene product has a high degree of homology to a Ca<sup>2+</sup>-binding protein family. *Genes Dev* 1989 ; 3 : 1086-93.

9. Davies BR, Davies MPA, Gibbs FEM, Baraclough R, Rudland PS. Induction of the metastatic phenotype by transfection of a benign rat mammary epithelial cell line with the gene for p9Ka, a rat calcium-binding protein, but not with the oncogene *EJ-ras-1*. *Oncogene* 1993 ; 8 : 999-1008.

10. Trofatter JA, Mac Collin MM, Rutter JL, Murrel JR, Duyao MP, Parry DM, Elridge R, Kley N, Menon AG, Pulaski K, Haase VH, Ambrose CM, Munroe D, Bove C, Haines JL, Martuza RL, Mac Donald ME, Seizinger BR, Short MP, Buckler AJ, Gusella JF. A novel moesin-, ezrin-, radixin-like gene is a candidate for the neurofibromatosis 2 tumor suppressor. *Cell* 1993 ; 72 : 791-800.

11. Rouleau GA, Merel P, Lutchman M, Sanson M, Zucman J, Marineau C, Hoang-Xuan K, Demczuk S, Desmaze C, Plougastel B, Pulst SM, Lenoir G, Bijsma E, Fashold R, Dumanski J, De Jong P, Parry D, Eldridge R, Aurias A, Delattre O, Thomas G. Alteration in a new gene encoding a putative membrane-organizing protein causes neuro-fibromatosis type 2. *Nature* 1993 ; 363 : 515-21.

■ Un modèle chez le rat a été découvert au Japon pour la MPVI (mucopolysaccharidose type VI, maladie de Maroteaux-Lamy), due au déficit en N-acétyl-galactosamine 4 sulfatase ou arylsulfatase B. Il provient d'une affection spontanée apparue en 1988. On ne connaissait jusqu'à présent qu'une maladie féline (chez le chat siamois). [Yoshida M, *et al. J Clin Invest* 1993 91 : 1099-104.]

■ Un syndrome associant dysmorphie faciale, retard intellectuel et  $\alpha$ -thalassémie, et transmis comme un caractère récessif lié au sexe, a été récemment décrit (*m/s n°1, vol. 8, p. 73*). Un analyse de liaison portant sur sept familles a permis de localiser le gène sur un intervalle d'environ 11 cM en Xq12-q21.31. On peut ainsi espérer comprendre bientôt le mécanisme des troubles, et notamment celui de l'inhibition des gènes de l' $\alpha$ -globine. [Gibbons RJ, *et al. Am J Hum Genet* 1992 ; 51 : 1136-49.]

■ La maladie de Morquio ou mucopolysaccharidose IV A (MPS IV A) est cause de dysmorphies sans retard intellectuel et est due à un déficit en N-acétylgalactosamine 6-sulfatase, alors que le type B résulte d'un déficit en  $\beta$ -galactosidase. Le gène type A, dont l'ADNc a été cloné en 1991 [1], vient d'être localisé sur le chromosome 16 en 16q24 [2].

[1. Tomatsu S, *et al. Biochem Biophys Res Commun* 1991 ; 181 : 677-83.]  
[2. Baker E, *et al. Am J Hum Genet* 1993 ; 52 : 96-8.]

■ Les souris atteintes de *muscular dysgenesis (mdg)*, une maladie récessive, sont complètement paralysées par défaut du couplage excitation-contraction. Un chercheur de Fort Collins (CO, USA) a montré que la lésion consistait en une délétion d'un seul nucléotide en position 4010 dans le gène du canal Ca<sup>2+</sup> spécifique du muscle. Il en résulte un décalage de la phase de lecture avec terminaison prématurée de la protéine. [Chaudhari N. *J Biol Chem* 1992 ; 267 : 25636-9.]

■ Le gène de la glycogène synthétase, principale enzyme de la biosynthèse du glycogène, a été localisé par hybridation *in situ* sur le chromosome 19 en 19q13.3. [Letho M, *et al. Genomics* 1993 ; 15 : 469-1.]

■ La maladie de Strecker ou arthrophtalmopathie est autosomique dominante et marquée par des troubles oculaires graves. Dans la moitié des familles on peut mettre en cause le gène du procollagène type II (COL2AL). Dans deux cas, une équipe de Philadelphie (PA, USA) a montré l'existence de mutations non-sens, l'une dans l'exon 7, l'autre dans l'exon 40. Cela semble être la première fois que des mutations non-sens sont décelées dans un gène de collagène fibrillaire. [1. Ahmad NN, *et al. Am J Hum Genet* 1993 ; 52 : 39-45.]

■ Le gène humain de la phosphoenolpyruvate carboxykinase, PEPCK, une des enzymes clés de la néoglucogénèse, a été cloné par une équipe de Chicago. Cette enzyme est cytosolique et est dénommée PCK1 (EC 4.1.1.32). La protéine compte 622 acides aminés et son gène est situé sur le chromosome 20, à proximité mais non en liaison étroite avec MODY (*maturity onset diabetes of the young*). [Stoffel M, *et al. Hum Mol Genet* 1993 ; 2 : 1-4.]

■ Un locus pour une susceptibilité au mélanome malin familial a été localisé sur le chromosome 9 en 9p13-p22 par analyse de liaison dans 11 familles américaines provenant en majorité de l'Utah. [Cannon-Albright LA, *et al. Science* 1992 ; 258 : 1148-52.]

■ La maladie de Niemann-Pick type C est une maladie de surcharge comportant une anomalie encore mal élucidée du cholestérol. Un consortium international a pu en localiser le gène sur le chromosome 18, au voisinage du centromère ; le même gène chez la souris est également situé sur le chromosome 18. [Carstea ED, *et al. Proc Natl Acad Sci USA* 1993 ; 90 : 2002-4.]