

## **Notice pdf - Clonage positionnel du gène du syndrome oculocé\_\_\_\_\_**

Titre(s): Clonage positionnel du gène du syndrome oculocérébro-rénal de Lowe / Olivier Attree ; sous la direction du professeur Michel Goossens

Auteur(s): Attree, Olivier

Autre(s) responsabilité(s): Goossens, Michel (1947-....) (Directeur de thèse)  
Université Pierre et Marie Curie Paris 1971-2017 - Organisme de soutenance

Editeur, producteur: 1993

Description matérielle: 1 vol. (93 p.): ill. ; 30 cm

Titre traduit ajouté par le catalogueur: Positional cloning of the Lowe oculocerebrorenal syndrome gene  
eng

Note sur les bibliographies et les index: Bibliogr. f. 74-86 (84 réf.)

Note de thèses et écrits académiques: Thèse de doctorat Sciences médicales. Spécialité Génétique 1993  
Paris 6

Résumé ou extrait: POUR CONTRIBUER A ELUCIDER LA BASE MOLECULAIRE DU SYNDROME OCULOCEREBRORENAL DE LOWE (OCRL), NOUS AVONS ANALYSE LA REGION GENOMIQUE DU POINT DE CASSURE D'UNE TRANSLOCATION T(X; 3) ASSOCIEE DE NOVO A L'AFFECTION. NOUS MONTRONS QUE LE YAC RS88 CONTIENT LA REGION CIBLE. DEUX FRAGMENTS DE CE YAC ONT UNE SEQUENCE CONSERVEE CHEZ LES MAMMIFERES. CES FRAGMENTS N'ONT PERMIS DE DETECTER AUCUN CLONE POSITIF LORS DU CRIBLAGE DE TROIS BANQUES D'ADNC. LE YAC RS41, CHEVAUCHANT RS88, A ETE UTILISE DIRECTEMENT POUR CRIBLER UNE BANQUE ADNC DE CRISTALLIN BOVIN, PERMETTANT L'IDENTIFICATION D'UN PREMIER GENE AU LOCUS OCRL. CE GENE N'EST PROBABLEMENT PAS IMPLIQUE DANS LE SYNDROME OCRL: UN TRANSCRIT IDENTIQUE AUX TEMOINS EST PRESENT CHEZ TOUS LES PATIENTS OCRL ANALYSES, ET SUR 4,4 KB DE SEQUENCE TRANSCRITE, 3,8 KB SONT LOCALISES PROXIMALEMENT AU POINT DE CASSURE DE LA TRANSLOCATION. AU SEIN DE LA SEQUENCE TRANSCRITE UN CADRE OUVERT DE LECTURE PRESENTE UNE SEQUENCE PEPTIDIQUE DEDUITE AYANT UNE FORME SIMILITUDE AVEC LES PROTEINES SNF2/SWI2 ET STHI CHEZ S. CEREVISIAE, BRAHMA CHEZ D. MELANOGASTER. AUCUNE ACTIVITE SNF2 N'A CEPENDANT PU ETRE OBSERVEE LORSQUE CE GENE EST EXPRIME CHEZ S. CEREVISIAE. NOUS AVONS ENSUITE CRIBLE UNE BANQUE ADNC DE REIN HUMAIN AVEC LE YAC RS88, ET IDENTIFIE UN AUTRE GENE QUI EST VRAISEMBLABLEMENT LE GENE DU SYNDROME DE LOWE: I) SA STRUCTURE EST INTERROMPUE PAR LA TRANSLOCATION T(X; 3), II) LE TRANSCRIT EST ABSENT CHEZ DEUX PATIENTES PORTEUSES DE TRANSLOCATIONS (X; AUTOSOME) ASSOCIEES AU SYNDROME OCRL, III) LE TRANSCRIT EST ABSENT OU ANORMAL CHEZ

NEUF PATIENTS OCRL SANS REARRANGEMENT GENOMIQUE DETECTABLE. UN CADRE OUVERT DE LECTURE DONT LA SEQUENCE PEPTIDIQUE DEDUITE PRESENTE UNE FORTE SIMILITUDE AVEC UNE INOSITOL POLYPHOSPHATE 5-PHOSPHATASE, SUGGERE QUE LE SYNDROME DE LOWE SERAIT DU A UN DEFAUT DU METABOLISME DES INOSITOL PHOSPHATES

Sujet - Nom commun : Clonage moléculaire -- Thèses et écrits académiques  
Syndrome de Lowe -- Thèses et écrits académiques