



Figure 1. **Le gène humain du récepteur de l'AMH.** **A :** Vue générale du gène. Mesurant plus de 8 kpb, il est organisé en 11 exons. Les flèches représentent la position de séquences Alu, présentes notamment dans le grand intron central. **B :** Schéma de l'ARNm, avec indication de la taille des différents domaines de la protéine pour laquelle il code. **C :** Mutation du gène codant pour le récepteur chez un « homme à utérus ». La mutation de la première base d'un site donneur d'épissage produit par épissage alternatif deux messagers anormaux.

l'AMH. L'étude génétique des autres patients PMDS devrait montrer si des mutations de l'ADNc du récepteur de type II qui vient d'être cloné peuvent rendre compte de tous les cas de PMDS avec gène *AMH* normal. Dans le cas contraire, il conviendra de rechercher des mutations dans le récepteur de type I. Il est cependant possible que les récepteurs de type I puissent avoir une moins grande spécificité, et s'associer à différents récepteurs de type II; il ne serait alors pas impossible qu'une mutation d'un récepteur de type I puisse avoir un effet létal.

J.-Y.P.

1. Josso N, Rey R. La cellule de Sertoli, une cellule endocrine. *médecine/sciences* 1995; 11: 537-46.

2. di Clemente N, Wilson CA, Faure E, Boussin L, Carmillo P, Tizard R, Picard JY, Vigier B, Josso N, Cate RL. Cloning, expression and alternative splicing of the receptor for anti-Müllerian hormone. *Mol Endocrinol* 1994; 8: 1006-20.
3. Lin HY, Wang XF, Ngeaton E, Weinberg RA, Lodish HF. Expression cloning of the TGF- $\beta$  type II receptor, a functional transmembrane serine/threonine kinase. *Cell* 1992; 68: 775-85.
4. Mathews LS, Vale WW. Expression cloning of an activin receptor, a predicted transmembrane serine kinase. *Cell* 1991; 65: 973-82.
5. Imbeaud S, Faure E, Lamarre I, Mattéi MG, di Clemente N, Tizard R, Carré-Eusèbe D, Belville C, Tragethon L, Tonkin C, Nelson J, McAuliffe M, Bidart JM, Lababidi A, Josso N, Cate RL, Picard JY. Insensitivity to anti-Müllerian hormone due to a spontaneous mutation in the human anti-Müllerian hormone receptor. *Nature Genet* 1995; 11: 382-7.
6. Massagué J. Receptors for the TGF- $\beta$  family. *Cell* 1992; 69: 1067-70.
7. Shen WH, Moore CCD, Ikeda Y, Parker KL, Ingraham HA. Nuclear receptor steroidogenic factor 1 regulates the mullerian inhibiting substance gene: a link to the sex determination cascade. *Cell* 1994; 77: 651-61.
8. Imbeaud S, Carré-Eusèbe D, Rey R, Belville C, Josso N, Picard JY. Molecular genetics of the persistent Müllerian duct syndrome: a study of 19 families. *Hum Mol Genet* 1994; 3: 125-31.

■■■■ **Migraine.** Nous avons rapporté dans nos colonnes (*m/s* n° 11, vol. 9, p. 1287) la localisation en 19p13 d'un gène impliqué dans la migraine familiale hémiparésie unilatérale transitoire, dont la transmission autosomique dominante est évidente. Le problème des autres formes de migraine commune, où des facteurs génétiques semblent assez souvent impliqués, reste entier malgré les nombreux efforts faits pour mieux comprendre cette maladie si fréquente. Une étude épidémiologique [2] a montré, en effet, que les migraines affectent 8 % des hommes et 25 % des femmes de la population générale. Deux équipes, l'une allemande et l'autre hollandaise, ont uni leurs efforts pour rechercher une liaison avec ce locus en 19p13 dans 28 familles où plusieurs sujets de la même fratrie étaient atteints de migraine avec ou sans prodromes [3]. L'analyse de liaison, réalisée avec un seul marqueur polymorphique (*D19394*), et calculée à l'aide de deux méthodes statistiques, semble positive, du moins dans quelques familles. Néanmoins, étant donné l'extrême probabilité de l'hétérogénéité génétique et la multiplicité des facteurs intervenant dans les migraines, de nombreux travaux seront encore nécessaires et il serait prématuré de conclure pour l'instant.

[1. Joutel A, et al. *Nature Genet* 1993; 5: 40-5.]

[2. Rasmussen BK, et al. *J Clin Epidemiol* 1991; 44: 1147-57.]

[3. May A, et al. *Hum Genet* 1995; 96: 604-8.]