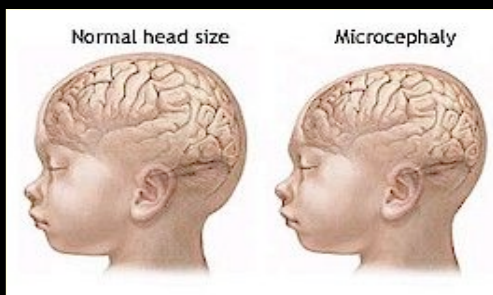




MICROCEPHALIE PRIMAIRE HUMAINE

L. El Bali, S. Hernu, A. Mohamed Moussa, V. Depaepe, A. Dufour, N. Gaspard, L. Passante et S. Pietri
IRIBHM - Faculté de Médecine



Tiré de Medline Plus – NIH,
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>.



Adapté de Jamieson et al., *Am. J. Hum. Genet.*, 67:1575-1577, 2000.



Adapté de Ponting et al., *Curr Opin Genet Dev.* 2005 Jun;15(3):241-8.

Microcéphalie

- Génétique**
 - Syndromique
 - Isolée (MCPH)
- Non-génétique**
 - Alcoolisme foetal
 - Infections congénitales (TORCH)

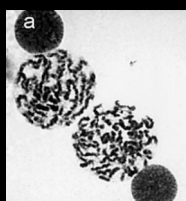
Microcéphalie Primaire Héréditaire (MCPH)

- Incidence entre 1/10000 (Pakistan) et 1/1000000 (UK)
- Périmètre crânien inférieur à 3 déviations standard (entre 24 et 29 cm à la naissance (moyenne normale : 32 cm))
- Poids du cerveau en général inférieur à 500 gr
- Nombre diminué de neurones
- Architecture cérébrale conservée et giration normale
- Pas d'anomalie anatomique notable
- Retard mental léger à modéré
- Pas d'anomalie neurologique autre
- Individus de poids, taille, apparence normaux
- Analyse chromosomique normale
- Hérité autosomique récessive

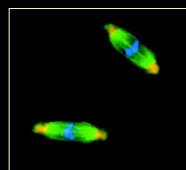
MCPH Loci			
Locus	Autosomal Localization	Gene	Ethnicity
MCPH1	8p22-pter	<i>Microcephalin</i>	Northern Pakistani
MCPH2	19q13.1-13.2	Unknown	Northern Pakistani and Indian
MCPH3	9q34	<i>CDK5RAP2</i>	Northern Pakistani
MCPH4	15q15-q21	Unknown	Moroccan
MCPH5	1q31	<i>ASPM</i>	Northern Pakistani, Turkish, Jordanian, Dutch, Saudi Arabian, Yemeni, and Indian
MCPH6	13q12.2	<i>CENPJ</i>	Northern Pakistani and Brazilian

Adapté de Woods et al., *Am J Hum Genet.* 2005 May;76(5):717-28.

Les gènes dont la mutation est responsable de la microcéphalie primaire sont impliqués dans le cycle cellulaire des progéniteurs neuraux.



Condensation chromosomique prématurée dans les cellules déficientes en *microcephalin*.
Adapté de Trimborn et al., *Am. J. Hum. Genet.*, 75:261-266, 2004.



Localisation de ASPM au niveau des centrosomes chez la drosophile.
Adapté de Wakefield et al., *J Cell Biol.* 2001 May 14;153(4):637-48.

