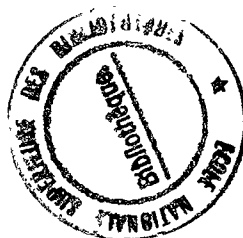


ECOLE NATIONALE SUPERIEURE DES BIBLIOTHEQUES  
OPTION C.G.  
PROJET DE RECHERCHE

LES GENES DES COLLAGENES ET LEURS ANOMALIES



Présenté par:  
Catherine MAÎTRE

sous la direction de:  
Roland OUAZANA

25° Promotion  
Année universitaire:  
1988-89

1989  
DSB  
33

## METHODE DE RECHERCHE BIBLIOGRAPHIQUE

### PLAN

#### I-LE SUJET

- A) BUT DE LA RECHERCHE
- B) INTRODUCTION DU SUJET
- C) PRECISION DU SUJET

#### II-METHODE DE RECHERCHE

- A) CHOIX DES INSTRUMENTS
- B) LA RECHERCHE MANUELLE

- 1. BIBLIOGRAPHIE DE DEPART
- 2. BIBLIOGRAPHIES COURANTES

- C) LA RECHERCHE AUTOMATISEE

- 1. DEFINITION DES MOTS-CLEFS ET EQUATION DE RECHERCHE
- 2. INTERROGATION DES BASES DE DONNEES

- 2A MEDLINE
- 2B BIOSIS
- 2C PASCAL

- 3. EVALUATION DES RESULTATS

#### III-OBTENTION DES DOCUMENTS PRIMAIRES

#### CONCLUSION

#### BIBLIOGRAPHIE

## I-LE SUJET

### A) BUT DE LA RECHERCHE

Ce sujet m'a été proposé par Roland Ouazana, maître de conférences à l'université Claude Bernard Lyon 1. C'est celui d'un cours qu'il donne à des médecins en voie de spécialisation dans le cadre du C.E.S. (certificat d'études spéciales) de génétique du Pr J.M.Robert.

Il souhaite le mettre à jour, et c'est dans cette optique que j'ai réalisé pour lui ce travail.

Quant à moi, j'ai accepté avec intérêt, ayant une formation initiale scientifique.

### B) INTRODUCTION DU SUJET

Le tissu conjonctif est très répandu dans le corps humain, il forme l'essentiel de la peau et des structures articulaires comme les tendons, les ligaments, le cartilage; c'est aussi un constituant de la cornée de l'oeil, des os, des vaisseaux et de nombreuses enveloppes d'organes.

Or le composant principal de ce tissu est une protéine, ou plutôt une famille de protéines: les collagènes.

Des anomalies à différents niveaux de la synthèse de ces protéines pourront donc avoir des conséquences multiples pour tout l'organisme, qui se traduiront par des maladies très nombreuses et variées.

Dans ce cadre, notre sujet se limite aux études sur la structure, la localisation chromosomique et l'évolution des gènes des différents types de collagène ainsi qu'à l'identification de défauts au niveau de ces gènes, et de leur responsabilité dans certaines maladies héréditaires du tissu conjonctif comme l'ostéogénèse imparfaite.

Ces dix dernières années, les progrès de la recherche et des techniques en biochimie, en biologie cellulaire et moléculaire, ont permis de faire avancer considérablement les connaissances dans ce domaine.

### C) PRECISION DU SUJET.

Une première approche m'a été nécessaire pour mieux comprendre le sujet, et en particulier pour distinguer les 4 maladies où, actuellement, un défaut génétique du collagène est en cause. Il s'agit de:

- Le syndrome d'Ehlers danlos type IV et VIIB.
- L'ostéogénèse imparfaite.
- La maladie de Marfan.
- Le collagenome cutané familial.

Ceci a été possible d'abord grâce aux explications du Pr Ouazana lors de notre première entrevue, et à la lecture de quelques articles qu'il m'a procuré. J'ai pu aussi assister à son cours.

Ensuite, en salle de lecture de la bibliothèque universitaire de médecine de Lyon Rockefeller, la consultation de quelques dictionnaires :

- MANUILA et collab. Dictionnaire français de médecine et de biologie. Masson, 1970-72. 4 volumes.
- Dictionnaire de médecine. Flammarion, 1987.
- JABLONSKI S. Illustrated dictionary of eponymic diseases and syndromes and their synonyms. Saunders, 1969.

m'a permis:

- De traduire le sujet en anglais.
- D'éliminer les synonymes rencontrés. En effet deux maladies étant connues depuis fort longtemps (le syndrome d'ehlers-Danlos, par exemple, a été décrit pour la première fois en 1682!) de nombreux synonymes ont été utilisés au cours de leurs descriptions successives. N'effectuant pas une recherche rétrospective, j'ai dû éliminer ceux qui ne sont plus usités actuellement. Ainsi j'utiliserai:

Ostéogénèse imparfaite pour:

- Syndrome de Lobstein
- Syndrome de Vrolick
- Ostéopsathyrosis
- Maladie des os de verre

Syndrome d'Ehlers danlos pour:  
Cutis laxa  
Syndrome de Meekrin  
Fibrodysplasie élastique généralisée

## II-METHODE DE RECHERCHE

### A) CHOIX DES INSTRUMENTS

Plusieurs considérations, liées au sujet, ont guidé mon choix.

Ce sujet, je l'ai dit, est l'objet de nombreux travaux depuis une dizaine d'années. Je m'attends à trouver de nombreux articles récents, actualisant le cours. Certaines caractéristiques communes aux domaines scientifiques font que les périodiques et les congrès sont les supports principaux des informations. L'anglais est la langue la plus couramment utilisée dans ces communications.

Il s'agira donc de rechercher surtout des articles de périodiques ou des rapports de congrès, publiés après 1980 et non seulement en français mais en anglais.

M.Ouazana nous confirme son intérêt pour ce type de documents et nous indique plus particulièrement les publications de certains chercheurs (PROCKOP D.J., CHU M.-L...) sa préférence va à une recherche tendant à être exhaustive quitte à obtenir de nombreuses références. Tout ceci nous oriente vers une recherche documentaire informatisée.

### B) LA RECHERCHE MANUELLE

#### 1. BIBLIOGRAPHIE DE DEPART

Nous recherchons en premier lieu quelques documents faisant le point sur certains aspects de la question et contenant une bibliographie de base: en anglais "review". De tels articles se trouvent:

- Dans l'E.M.C. (encyclopédie médico-chirurgicale).
- Dans l'index medicus (forme papier correspondant à la base de données MEDLINE décrite au par.IIC12a) partie "bibliography of medical review"

## 2. BIBLIOGRAPHIES COURANTES.

La recherche dans les bibliographies courantes spécialisées (par ex. l'index medicus cf B1) présente l'avantage d'être gratuite mais je n'ai pas persévéré dans leur consultation à cause de certains inconvénients:

- La perte de temps que cela occasionne, en particulier, pour l'année en cours, il faut éplucher chaque volume mensuel.
- L'impossibilité de croiser plusieurs termes (ex. ici collagène et gène)

## C) LA RECHERCHE AUTOMATISEE

### 1 DEFINITION DES MOTS-CLEFS ET EQUATION DE RECHERCHE

Après avoir choisi avec M.Ouazana les mots et concepts principaux du sujet, j'ai défini une première équation de recherche en anglais:

- 1 COLLAGEN? OU PROCOLLAGEN?
- 2       1 ET GENE+
- 3       2 ET >1980
- 4 3 ET EHLERS-DANLOS SYNDROME
- 5 3 ET OSTEOGENESIS IMPERFECTA
- 6       3 OU 4 OU 5

En utilisant:

- ?- comme signe de troncature limitée:remplace une lettre quelconque.
- +- comme signe de troncature illimitée:remplace un nombre quelconque de lettres.
- ET-OU-SAUF-

Mais chaque base de données ayant sa structure propre et étant interrogeable par l'intermédiaire de serveurs différents ayant eux aussi leur propre langage d'interrogation, cette équation générale a du être reformulée pour chaque interrogation.

D'autre part, lors d'une première interrogation le nombre de références étant trop important, (de l'ordre de 10 000 pour la question 2) j'ai été amenée à introduire des limitations supplémentaires:

- GENE+ devient GENE?
- Limitation aux résultats concernant le genre humain.
- Limitation aux articles publiés en français ou en anglais.
- Pondération des termes GENE et COLLAGEN qui seront ainsi les sujets principaux des articles retrouvés.

## 2 INTERROGATION DES BASES DE DONNEES

Trois bases de données ont été sélectionnées d'après leur importance et les domaines couverts.

### 2A MEDLINE

- Présentation de la base

MEDLINE = MEDical litterature analysis and retrieval system on-LINE.

PRODUCTEUR: National library of medicine (N.L.M.), Bethesda, U.S.A. avec la coopération de l'IMA-INSERM pour la France.

DOMAINES: Biomédical et en particulier biologie, génétique, biochimie qui sont intéressants pour le sujet.

DONNEES: Les articles de 3200 périodiques sont indexés, dont 100 français; 69% des références sont en anglais.

NOMBRE DE DOCUMENT: 5,3 millions+300 000 par an.

DEBUT: 1966.

AIDE A LA RECHERCHE: La recherche des descripteurs se fait dans le thésaurus MeSH ( medical subjects headings ).

- Interrogation

J'ai interrogé MEDLINE à la B.U. médecine de Lyon avec Melle Seguin, sur le serveur DATA-STAR. Nous avons interrogé une partie seulement de la base: MEYY, qui contient les références depuis 1977.

2B BIOSIS

-Présentation de la base

BIOSIS=BioSciences Information Service

PRODUCTEUR:BIOSIS, Philadelphie, U.S.A.

DOMAINES:Biologie, médecine, en particulier biologie moléculaire, génétique qui sont intéressants pour le sujet.

DONNEES:9000 périodiques sont indexés ainsi que des actes de congrès, rapports de recherche, ouvrages et brevets américains.

NOMBRE DE DOCUMENTS:5,7 millions+480 000 par an.

DEBUT(sur DATA-STAR):1970.

AIDE A LA RECHERCHE:BIOSIS search guide

-interrogation

J'ai interrogé BIOSIS au cours d'un stage de formation à l'URFIST de Lyon (service interuniversitaire de formation à l'interrogation de banques de données).Une possibilité intéressante: l'utilisation de "concepts codes", qui recouvrent un sujet large, et permettent d'obtenir les références appartenant à ce domaine.Ici j'ai utilisé CC03502: genetics and cytogenetics general,et CC03508:genetics and cytogenetics human, à la place de GENE?.

2C PASCAL

-Présentation de la base.

PRODUCTEUR:INIST-CNRS, Centre de documentation scientifique et technique, Paris, France.

DOMAINES:Sciences et techniques, en particulier sciences de la vie et médecine qui correspondent au sujet.

DONNEES:Articles de périodiques, ainsi que de rapports scientifiques, thèses, comptes rendus de congrès.Interrogation possible en français, anglais et espagnol( à partir de 1987 )

NOMBRE DE DOCUMENTS:6,5 millions + 430 000 par an.

DEBUT: 1973.

AIDE A LA RECHERCHE: Thésaurus bilingue français-anglais.



-Interrogation.

J'ai interrogé PASCAL à L'E.N.S.B. avec C.ANDRE, sur le serveur TELESYSTEMES/QUESTEL.

### 3.EVALUATION DES RESULTATS.

Voici les résultats de ces interrogations:

	MEDLINE	BIOSIS	PASCAL
1 COLLAGEN? OU PROCOLLAGEN?			
2 1 ET GENE? MJ			
3 2 ET LIMITATIONS	25	4	130
4 3 ET EHLERS-DANLOS	5	20	3
5 3 ET OSTEOGENESIS IMPERFECTA	19	16	17
6 3 OU 4 OU 5	44	27	33

Comme il était à prévoir un certain nombre de recoupements ont eu lieu entre mes différentes sources .

J'ai choisi les références pertinentes en collaboration avec M.OUAZANA. En considérant uniquement les références obtenues par les interrogation de bases de données, le taux de pertinence obtenu est:

documents pertinents retenus	56	
-----	=	----- = 53%
documents trouvés	104	

En fait, la plupart des documents retrouvés étaient en rapport avec le sujet, mais nous ne les avons pas retenus car ils n'apportaient que des informations dépassées ou redondantes. Le taux de pertinence est donc en réalité supérieur à 53%, ce qui est normal compte tenu des nombreuses limitations que j'ai été obligée de faire .

### III-OBTENTION DES DOCUMENTS PRIMAIRES.

C'est cette dernière étape qui s'est avérée être la plus longue.

Pour la localisation des périodiques:

- J'ai utilisé le CCN sur CDROM.
- J'ai consulté les fichiers de périodiques des B.U. médecine et B.U. sciences de Lyon, la plupart des périodiques s'y trouvaient.

Pour l'obtention des documents:

- La plupart ont été photocopiés dans les bibliothèques et centres de documentation de Lyon suivants:
  - .BU médecine et BU sciences
  - .laboratoire de biologie cellulaire, Lyon I.
  - .Service de génétique de l'Hotel Dieu.
- Les autres ont été demandés par le prêt inter.

## CONCLUSION

A l'issue de cette première partie de mon travail, la recherche bibliographique, je peux déjà tirer quelques conclusions.

J'ai obtenu de nombreuses références qui sont pour la plupart en anglais et qui font appel à des connaissances que je maîtrise peu, aussi ai-je choisi, en accord avec M.OUAZANA et compte tenu de l'objectif de ce travail qui est la mise à jour de son cours, de réaliser une synthèse assez courte, et d'autre part de privilégier les informations nouvelles par rapport au cours déjà existant.

La liste de références est ordonnée selon un classement systématique correspondant aux différentes parties du sujet, avec un sous classement alphabétique par auteurs. Ceci pour plus de clarté d'une part, et pour être plus utile, d'autre part. En effet, sous cette forme, il sera plus facile, pour moi lors de la rédaction et pour M.OUAZANA par la suite, de s'y reporter ou de la compléter.

BIBLIOGRAPHIE

- (1) BOYD C.D., WELIKY K., TOTH-FEJEL S., et al.  
The single copy gene coding for human alpha1(IV) procollagen is located at the terminal end of the long arm of the chromosome 13.  
Hum. Genet., 1986, vol.74, pp:121-125.
- (2) EMANUEL B.S., CANNIZARO L.A., SFYER J.M., et al.  
Human alpha1(III) and alpha2(V) procollagen genes are located on the long arm of chromosome 2.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1985, vol.82, pp:3385-3389.
- (3) GRIFFIN C.A., EMANUEL B.S., HANSEN J.R., et al.  
Human collagen genes encoding basement membrane alpha1(IV) and alpha2(IV) chains map to the distal long arm of chromosome 13.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1987, vol.84, pp:512-516.
- (4) HUERRE-JEANPIERRE C., MATTEI M.G., WEIL D., et al.  
Further evidence for the dispersion of the human fibrillar collagen genes.  
Am. J. Hum. Genet., 1986, vol.38, pp:26-27.
- (5) HUERRE-JEANPIERRE C., HENRY I., BERNARD M., et al.  
The pro-alpha2(V) collagen gene (COL5A2) map to 2q14-2q32 syntenic to the pro-alpha1(III) collagen locus (COL3A1).  
Hum. Genet., 1986, vol.73, pp:64-67.
- (6) LAW M.L., TUNG L., MORSE H.G., et al.  
The human type II collagen gene (COL2A1) assigned to 12q14.3  
Ann. Hum. Genet., 1986, vol.50, pp:131-137.
- (7) MYERS J.C., EMANUEL B.S.  
Chromosomal localization of human collagen genes.  
Col. Relat. Res., 1987 06, vol.7(2), pp:149-159.
- (8) POSCHL E., POLLNER R., KUHN K.  
The genes for the alpha1(IV) and alpha2(IV) chains of human basement membrane collagen type IV are arranged head-to-head and separated by a bidirectional promoter of unique structure.  
EMBO J., 1988 09, vol.7(9), pp:2687-2695.
- (9) RETIEF E., PARKER M.I., RETIEF A.E.  
Regional chromosome mapping of human collagen genes alpha2(I) and alpha1(I) (COL1A2 and COL1A1).  
Hum. Genet., 1985, vol.69, pp:304-308.
- (10) SOLOMON E., HIORNS L.R., SPURR N., et al.  
Chromosomal assignments of the genes coding for human types II, III, and IV collagen: a dispersed gene family.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1985, vol.82(10), pp:3330-3334.

## LES GENES, structure.

### généralités

- (11) BOEDTKER H., AHO S.  
Collagen gene structure: the paradox may be resolved.  
Biochem. Soc. Symp., 1984 vol.49 pp:67-84.
- (12) BOEDTKER H., FULLER F., TATE V.  
The structure of collagen genes.  
Int. Rev. Connect. Tissue. Res., 1983, vol.10, pp:1-63.
- (13) DE CROMBRUGGHE B., LIAU G., SETOYAMA C., et al.  
Structural and functional studies on the interstitial collagen genes.  
Ciba Found. Symp., 1985, vol.114, pp:20-33.
- (14) MILLER E.J., GAY S.  
The collagens: an overview and update.  
Methods. Enzymol., 1987, vol.144, pp:3-41.
- (15) RAMIREZ F., BERNARD M., CHU M.-L., et al.  
Isolation and characterization of the human fibrillar collagen genes.  
Ann. N. Y. Acad. Sci., 1985, vol.460, pp:117-129.

### TYPE ALPHA1(I)

- (16) BARSH G.S., ROUSH C.L., GELINAS R.E.  
DNA and chromatin structure of the human alpha1(I) collagen gene.  
J. Biol. Chem., 1984 12 10, vol.259(23), pp:14906-14913.
- (17) CHU M.-L., DE WET W., BERNARD M., et al.  
Fine structural analysis of the human pro-alpha1(I) collagen gene: promoter structure, AluI repeats, and polymorphic transcripts.  
J. Biol. Chem., 1985, vol.260(4), pp:2315-2320
- (18) D'ALESSIO M., BERNARD M., PRETORIUS P.J., et al.  
Complete nucleotide sequence of the region encompassing the first twenty-five exons of the human pro-alpha1(I) collagen gene (COL1A1).  
Gene, 1988 07 15, vol.67(1), pp:105-115.

### TYPE ALPHA2(I)

- (19) DE CROMBRUGGHE B., SCHMIDT A., LIAU G., et al.  
Structural and functional analysis of the genes for alpha<sup>2</sup>(I) and alpha1(III) collagens.  
Ann. N. Y. Acad. Sci., 1985, pp:154-162.

- (20) KUHN K.  
Structural and functional domains of collagen: a comparison of the protein with its gene.  
Coll. Relat. Res., 1984 08, vol.4(4), pp:309-322.
- (21) KUIVANIEMI H., TROMP G., CHU M.-L., et al.  
Structure of a full-length cDNA clone for the prepro-alpha2(I) chain of human type I procollagen. Comparison with the chicken gene confirms unusual patterns of gene conservation.  
Biochem. J., 1988 06 15, vol.252(3), pp:633-640.

#### TYPE ALPHA1(II)

- (22) CHEAH K.S.E., STOKER N.G., GRIFFIN J.R., et al.  
Identification and characterization of the human type II collagen gene (COL2A1).  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1985, vol.82(9), pp:2555-2559.
- (23) LOVELL-BADGE R.H., BYGRAVE A., BRADLEY A., et al.  
Tissue specific expression of the human type II collagen gene in mice.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1987, vol.84, pp:2803-2807.
- (24) NUNEZ A.M., KOHNO K., MARTIN G.R., et al.  
Promoter region of the human pro-alpha1(II) collagen gene.  
Gene, 1986, vol.44(1), pp:11-16.

#### TYPE ALPHA1(III)

- (25) CHU M.-L., WEIL D., DE WET W., et al.  
Isolation of cDNA and genomic clones encoding human pro-alpha1(III) collagen: partial characterization of the 3'end region of the gene.  
J. Biol. Chem., 1985, vol.260(7), pp:4357-4363.
- (26) MISKULIN M., DALGLEISH R., KLUVE-BECKERMAN B., et al.  
Human type III collagen gene expression is coordinately modulated with the type I collagen genes during fibroblast growth.  
Biochemistry, 1986 03 25, vol.25(6), pp:1408-1413.
- (27) TOMAN P.D., RICCA G.A., DE CROMBRUGCHE B.  
Nucleotide sequence of a cDNA coding for the amino-terminal region of human prepro-alpha1(III) collagen.  
Nucleic Acids Res., 1988 07 25, vol.16(14b), p:7201.

#### TYPES ALPHA1(IV) ET ALPHA2(IV)

- (28) KILLEN P.D., BURBELLO P.D., MARTIN G.R., et al.  
Characterization of the promoter for the alpha1(IV) collagen gene. DNA sequences within the first intron enhance transcription.  
J. Biol. Chem., 1988 09 05, vol.263(25), pp:12310-12314.

- (29) KURKINEN M., BARLOW D.P., HELFMAN D.M., et al.  
Isolation and cDNA clones for basal lamina components: type IV procollagen.  
Nucleic Acids Res., 1983, vol.11, pp:6199-6209.
- (30) PIHLAJANIEMI T., TRYGGVASON K., MYERS J.C., et al.  
cDNA clones coding for the pro-alpha1(IV) chain of human type IV procollagen reveal an unusual homology of amino-acid sequences in two halves of the carboxyl-terminal domain.  
J. Biol. Chem., 1985, vol.260, pp:7681-7687.

#### TYPE ALPHA2(V)

- (31) SCHWARTZ R.C., LIDELL A., RAMIREZ F., et al.  
An RFLP in the gene for the human pro-alpha2 chain of type V collagen (COL5A2).  
Nucleic Acids Res., 1988 06 10, vol.16(11), pp:5225.
- (32) WEIL W., BERNARD M., GARGANO S., et al.  
The pro-alpha2(V) collagen gene is evolutionarily related to the major fibrillar-forming collagens.  
Nucleic Acids Res., 1987 01 12, vol.15(1), pp:181-198.

#### TYPE IX

- (33) LOZANO G., NINOMIYA Y., THOMPSON H., et al.  
A distinct class of vertebrate collagen genes encodes chicken type IX polypeptides.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1985, vol.82, pp:4050-4054.
- (34) NINOMIYA Y., OLSEN B.R.  
Synthesis and characterization of cDNA encoding a cartilage specific short collagen.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1984, vol.81, pp:3014-3018.

#### TYPE XII

- (35) MARION K.G., GERECKE D.R., OLSEN B.R., et al.  
Type XII collagen, distinct extracellular matrix component discovered by cDNA cloning.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1987 09, vol.84, pp:6040-6044.

#### TYPE XIII

- (36) TIKKA L., PIHLAJANIEMI T., HENTTU P., et al.  
Gene structure for the alpha1 chain of a human short-chain collagen type XIII with alternatively spliced transcripts and translation termination codon at the 5' end of the last exon.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1988, vol.85(15), pp:7491-7495

## LES GENES, anomalies.

### GENERALITES

- (37) BYERS P.H., WENSTRUP R.J., BONADIO J.F., et al.  
Molecular basis of inherited disorders of collagen biosynthesis: implications for prenatal diagnosis.  
Curr. Probl. Dermatol., 1987, vol.16, pp:158-174.
- (38) PROCKOP D.J.  
Mutations in collagen genes: consequences for rare and common diseases.  
J. Clin. Invest., 1985, vol.75(3), pp:783-787.
- (39) RAMIREZ F.  
Human collagens: biochemical, molecular, and genetics features in normal and diseased states.  
Horiz. Biochem. Biophys., 1986, vol.8, pp:341-375.
- (40) SYKES B., SMITH R.  
Collagen and collagen gene disorders.  
Q. J. Med., 1985, vol.56(221), pp:533-548.
- (41) TSIPOURAS P., RAMIREZ F.  
Genetics disorders of collagen.  
J. Med. Genet., 1987, vol.24(1), pp:2-8.
- (42) UITTO.  
UCLA conference. Biochemistry of collagen in diseases.  
Ann. Intern. Med., 1986 11. vol.105(5), pp:740-756.
- (43) VUORIO E.  
Connective tissue diseases: mutations of collagen genes.  
Ann. Clin. Res., 1986, vol.18(5-6), pp:234-241.

### SYNDROME D'EHLERS DANLOS

- (44) AUMAILLEY M., POSCHL E., MARTIN G.R., et al.  
Low product of procollagen III by skin fibroblasts from patients with Ehlers-Danlos syndrome type IV is not caused by decreased levels of procollagen III mRNA.  
Eur. J. Clin. Invest., 1988 04, vol.18(2), pp:207-212.
- (45) COLE W.G., CHAN D., CHAMBERS G.W., et al.  
Deletion of 24 amino-acids from the pro-alpha1(I) chain of type I procollagen in a patient with the Ehlers-Danlos syndrome type VII.  
J. Biol. Chem., 1986, vol.261(12), pp:5496-5550.
- (46) EYRE D., SHAPIRO F.D., ALDRIDGE J.F.  
A heterozygous collagen defect in a variant of the Ehlers-Danlos syndrome type VII evidence for a deleted amino telopeptide domain in the pro-alpha2(I) chain.  
J. Biol. Chem., 1985, vol.260(20), pp:11322-11329.



- (47) HATA R., KURATA S., SHINKAI H.  
Existence of malfunctioning pro-alpha2(I) collagen genes in a patient with a pro-alpha2(I)-chain-defective variant of Ehlers-Danlos syndrome.  
Eur. J. Biochem., 1988 06 01, vol.174(2), pp:231-237.
- (48) SULH H.M., STEINMANN B., RAO V.H., et al.  
Ehlers-Danlos syndrome type IV D: an autosomal recessive disorder.  
Clin. Genet., 1984 03, vol.25(3), pp:278-287.
- (49) TSIPOURAS P., BYERS P.H., SCHWARTZ R.C., et al.  
Ehlers-Danlos type IV: cosegregation of the phenotype to a COL3A1 allele of type III procollagen.  
Hum. Genet., 1986, vol.74(1), pp:41-46.
- (50) WEIL D., BERNARD M., COMBATES M., et al.  
Identification of a mutation that causes exon skipping during collagen pre-messenger RNA splicing in an Ehlers-Danlos syndrome variant.  
J. Biol. Chem., 1987, vol.263(18), pp:8561-8564.
- (51) WIRTZ M.K., GLANVILLE R.W., STEINMANN B., et al.  
Ehlers-Danlos syndrome type VIIB: deletion of 18 amino acids comprising the N-telopeptide region of a pro-alpha2(I) chain.  
J. Biol. Chem., 1987, vol.262(34), pp:16376-16385.

#### SYNDROME DE MARFAN

- (52) BYERS P.H., SIEGEL R.C., PETERSON K.E., et al.  
Marfan syndrome: abnormal alpha2 chain in type I collagen.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1981 12, vol.78(12), pp:7745-7749.

#### OSTEOGENESIS IMPERFECTA

- (53) AITCHISON K., OGILVIE D., HONEYMAN M., et al.  
Homozygous Osteogenesis imperfecta unlinked to collagen I genes.  
Hum. Genet., 1988, vol.78(3), pp:233-236.
- (54) BARSH G.S., ROUSH C.L., BONADIO J., et al.  
Intron-mediated recombination may cause a deletion in an alpha I type collagen chain in a lethal form of Osteogenesis imperfecta.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1985, vol.82(9), pp:2870-2874.
- (55) BATEMAN J.F., CHAN D., WALKER I.D., et al.  
Lethal perinatal Osteogenesis imperfecta due to the substitution of arginine for glycine at residue 391 of the alpha1(I) chain of type I collagen.  
J. Biol. Chem., 1987, vol.262(15), pp:7021-7027.

- (56) BYERS P.H., COHN D.H., STARMAN B.J., et al.  
Molecular basis of Osteogenesis imperfecta OI.  
J. Cell. Biochem., 1988, suppl.0(12b), p:165.
- (57) BYERS P.H., STARMAN B.J., COHN D.H., et al.  
A novel mutation causes a perinatal lethal form of Osteogenesis imperfecta. An insertion in one alpha1(I) collagen allele (COL1A1).  
J. Biol. Chem., 1988 06 05, vol.263(16), pp:7855-7861.
- (58) BYERS P.H., TSIPOURAS P., BONADIO J.F., et al.  
Perinatal lethal Osteogenesis imperfecta OI type II: a biochemically heterogeneous disorder usually due to new mutations in the genes for type I collagen.  
Am. J. Hum. Genet., 1988, vol.42(2), pp:237-248.
- (59) CHU M.-L., GARGIULO V., WILLIAMS C.J., et al.  
Multiexon deletion in an Osteogenesis imperfecta variant with increased type III collagen mRNA.  
J. Biol. Chem., 1985, vol.260(2), pp:691-694.
- (60) COHN D.H., BYERS P.H., STEINMANN B., et al.  
Lethal Osteogenesis imperfecta resulting from a single nucleotide change in one human pro-alpha1(I) collagen allele.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1986 08, vol.83(16), pp:6045-6047.
- (61) DICKSON L.A., PIHLAJANIEMI T., DEAK S., et al.  
Nuclease S1 mapping of a homozygous mutation in the carboxyl-propeptide-coding region of the pro-alpha2(I) collagen gene in a patient with Osteogenesis imperfecta.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1984, vol.81(14), pp:4524-4528.
- (62) DOERING J.L., BURKET A.E., VOGEL L.C.  
Collagen gene deletions in Osteogenesis imperfecta patients.  
J. Cell. Biol., 1987, vol.105(4), p:213A.
- (63) FALK C.T., SCHWARTZ R.C., RAMIREZ F., et al.  
Use of molecular haplotypes specific for the human pro-alpha2(I) collagen gene in linkage analysis of the mild autosomal dominant forms of Osteogenesis imperfecta.  
Am. J. Hum. Genet., 1986 03, vol.38(3), pp:269-279.
- (64) FROST H.M.  
OI: the set point proposal (a possible causative mechanism).  
Clin. Orthop. Relat. Res., 1987 03, vol.216, pp:280-297.
- (65) GROBLER-RABIE A.F., WALLIS G., BREBNER D.K., et al.  
Detection of a high frequency RsaI polymorphism in the human pro-alpha2(I) collagen gene which is linked to an autosomal dominant form of Osteogenesis imperfecta.  
EMBO J., 1985 07, vol.4(7), pp:1745-1748.

- (66) KNISELY A.S., RICHARDSON A., ABUELO D., et al.  
Lethal Osteogenesis imperfecta unlinked to collagen I genes.  
Hum. Genet., 1988, vol.78(3), pp:233-236.
- (67) KUIVANIEMI H., SABOL C., TROMP G., et al;  
A 19-base pair deletion in the pro-alpha2(I) gene of type  
I procollagen that causes in-frame RNA splicing from exon  
10 to exon 12 in a proband with atypical OI and his asymptomatic  
mother.  
J. Biol. Chem., 1988 08 15, vol.263(23), pp:11407-11413.
- (68) PIHLAJANIEMI T., MYERS J.C.  
Characterization of a pro-alpha2(I) collagen gene mutation  
by nuclease S1 mapping.  
Methods Enzymol., 1987, vol.145, pp:213-222.
- (69) PIHLAJANIEMI T., DICKSON L.A., POPE F.M.  
Osteogenesis imperfecta: cloning of a pro-alpha2(I) collagen  
gene with a frameshift mutation.  
J. Biol. Chem., 1984 11 10, vol.259(21), pp:12941-12944.
- (70) POPE F.M., NICHOLLS A.C., MCPHEAT J., et al.  
Collagen genes and proteins in Osteogenesis imperfecta.  
J. Med. Genet., 1985, vol.22(6), pp:466-478.
- (71) SYKES B., OCHILVIE D., WORDSWORTH P., et al.  
Osteogenesis imperfecta is linked to both type I collagen  
structural genes.  
LANCET, 1986 07 12, vol.2(8498), pp:69-72.
- (72) TROMP G., PROCKOP D.J.  
Single base mutation in the pro-alpha2(I) collagen gene that  
causes efficient splicing of RNA from exon 27 to exon 29  
and synthesis of a shortened but in-frame pro-alpha2(I) chain.  
Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A., 1988, vol.85(14), pp:5224-  
5258.
- (73) TSIPOURAS P., SCHWARTZ R.C., GOLDBERG J.D., et al.  
Prenatal prediction of Osteogenesis imperfecta (OI type IV)  
exclusion of inheritance using a collagen gene probe.  
J. Med. Genet., 1987 07, vol.24(7), pp:406-409.
- (74) TSIPOURAS P., SCHWARTZ R.C.  
Dominantly inherited Osteogenesis imperfecta OI types I and  
IV is genetically linked to the COL1A2 genes of type I col-  
lagen.  
Pediatr. Res., 1987, vol.21(4), p:294A.
- (75) TSIPOURAS P., MYERS J.C., RAMIREZ F., et al.  
RFLP associated with the pro-alpha1 gene of human type I  
procollagen: application to a family with an autosomal do-  
minant form of Osteogenesis imperfecta.  
J. Clin. Invest., 1983, vol.72(4), pp:1262-1267.

- (76) WENSTRUP R.J., COHN D.H., COHEN T., et al.  
Arginine for glycine substitution in the triple-helical domain of the products of one alpha2(I) collagen allele (COL1A2) produces the Osteogenesis imperfecta type IV phenotype.  
J. Biol. Chem., 1988 06 05, vol.263(16), pp:7734-7740.
- (77) WENSTRUP R.J., TSIPOURAS P., BYERS P.H.  
Osteogenesis imperfecta type IV: biochemical confirmation of genetic linkage to the pro-alpha2(I) gene of type I collagen.  
J. Clin. Invest., 1986, vol.78(6), pp:1449-1455.
- (78) WILLING M.C., COHN D.H., STARMAN B., et al.  
Heterozygosity for a large deletion in the alpha2(I) collagen gene has a dramatic effect on type I collagen secretion and produces perinatal lethal Osteogenesis imperfecta.  
J. Biol. Chem., 1988, vol.263(17), pp:8398-8404.



TO

BIBLIOTHEQUE DE L'ENSSIB



9660420