

## COMMUNIQUÉ DE PRESSE

16 août 2022

# Recherche UCLouvain Bruxelles Découverte d'un facteur génétique qui multiplie par 4 le risque d'insuffisance rénale terminale !

### EN BREF :

- L'**insuffisance rénale chronique (IRC)** touche **plus de 10% de la population mondiale** ; plus de **1 million** de personnes **en Belgique**.
- Les **mutations génétiques** sont une **cause importante** de l'IRC. **Certaines mutations, très rares, ont des effets très sévères** sur le rein. **D'autres, beaucoup plus fréquentes, ont des effets à peine détectables.**
- **Pour la 1<sup>re</sup> fois, une équipe UCLouvain découvre une mutation génétique à effet intermédiaire, présente chez environ 1 personne sur 1 000, qui augmente fortement le risque d'IRC.**
- Découvrir l'architecture génétique des maladies rénales **ouvre la voie à de nouveaux traitements** visant à **éviter ou retarder la dialyse**, très coûteuse.

**INFOS :** <https://www.pnas.org/doi/10.1073/pnas.2114734119>

### CONTACT PRESSE :

**Olivier Devuyst**, professeur à l'UCLouvain, Institut de recherche expérimentale et clinique (IREC), Institut des Maladies rares des Cliniques universitaires Saint-Luc, [olivier.devuyst@uclouvain.be](mailto:olivier.devuyst@uclouvain.be), **02 764 54 50** (ou Dominique Hoebeke, communication UCLouvain Bxl, 0496 115 177)

Une équipe internationale conduite par le **Pr Olivier Devuyst** (UCLouvain et Cliniques universitaires Saint-Luc) et le **Dr Eric Olinger** (Universités de Zurich et de Newcastle, Cliniques Saint-Luc), a **identifié, pour la première fois, une mutation à effet intermédiaire dans un gène (UMOD)** qui joue un rôle important dans le rein. Cette mutation, **présente chez environ 1 personne sur 1 000** d'ascendance européenne, **augmente 4 à 5 x le risque d'insuffisance rénale terminale** qui nécessite des traitements coûteux (dialyse ou transplantation).

L'**insuffisance rénale chronique (IRC)**, une maladie à **forte prédisposition génétique**, touche **10 % de la population mondiale** et un pourcentage équivalent **de la population belge** (1 million de personnes). Elle conduit le plus souvent à l'insuffisance rénale terminale qui nécessite dialyse ou transplantation. **Décrypter l'architecture génétique de l'IRC est crucial pour identifier de nouvelles cibles thérapeutiques**, visant à prévenir ou retarder la progression de l'IRC.

**Jusqu'ici**, explique le Pr Devuyst, on observait **deux types de mutations (ou variants) génétiques** : soit des mutations **très rares ayant un effet sévère** sur le rein, impliquées dans les maladies rares ; soit des variants **fréquents** présents chez tout un chacun mais exerçant un **effet à peine perceptible** sur le rein. Un **troisième type de mutations, à effet intermédiaire, était prédit** de longue date pour mieux rendre compte de la composante héréditaire de l'IRC. **L'équipe conduite par le Dr Eric Olinger et le Pr Devuyst a réussi à identifier ce type de mutation à effet intermédiaire dans le gène UMOD** connu pour son rôle dans les maladies du rein.

La **mutation, détectée chez environ 1 individu sur 1 000**, entraîne un **effet biologique intermédiaire** au niveau du rein, mais **suffisant pour multiplier par 4 le risque d'IRC terminale** dans des cohortes combinées de plus de 600 000 sujets. **En Belgique**, cela pourrait concerner **quelque 10 000 personnes**.

Cette **découverte** n'aurait **pas été possible sans l'accès à de grandes bases de données** et en particulier la **UK Biobank**, une cohorte qui **réunit les données génétiques et cliniques de 500 000 individus** en bonne santé. Cette base de données, combinée à d'autres, a permis aux chercheurs de valider leurs hypothèses. Ces avancées génétiques sont importantes dans l'optique d'une **médecine de précision** : la **connaissance de tels facteurs génétiques permettra**, à terme, de **préciser le risque par rapport à certaines maladies**, et donc d'adapter la prise en charge.

Cette découverte, qui permet de mieux comprendre l'architecture génétique de l'IRC, est **publiée dans la prestigieuse revue américaine PNAS – Proceedings of the National Academy of Sciences** – qui met en exergue l'originalité et la valeur de l'approche multidisciplinaire utilisée par les chercheurs louvanistes, applicable à d'autres gènes et d'autres maladies.

*Olivier Devuyst est professeur à l'Institut de recherche expérimentale et clinique de l'UCLouvain (IREC), coordonnateur de l'Institut des Maladies rares des Cliniques universitaires Saint-Luc. Eric Olinger est post-doctorant aux Universités de Zurich et de Newcastle et poursuit sa formation au Centre de Génétique Humaine des Cliniques Saint-Luc.*