

Recherche UCLouvain

Comprendre les mutations génétiques pour prévenir les problèmes cardiaques

EN BREF :

- La **bicuspidie de la valve aortique** est une **malformation** courante qui peut engendrer des **altérations cardiaques et aortiques**
- Une nouvelle étude met en évidence le **lien** entre une **mutation génétique** et le **développement de cette pathologie**
- Cette meilleure compréhension peut **favoriser** des dépistages et un suivi rapproché pour éviter des **opérations tardives**

ÉTUDE : [HTTPS://WWW.NATURE.COM/ARTICLES/S41467-023-37110-X](https://www.nature.com/articles/S41467-023-37110-X)

CONTACT(S) PRESSE :

René REZSOHAZY, professeur à l'Ecole de biologie de l'UCLouvain : **0477 24 57 09**

La **bicuspidie de la valve aortique** est une malformation cardio-vasculaire parmi les plus fréquentes, qui touche environ 1% de la population. Elle consiste en une **anomalie de la valve qui sépare le ventricule gauche du cœur et l'artère aorte**. Cette valve présente alors deux valvules au lieu de trois. Cette anomalie est initialement asymptomatique mais avec l'âge la communication entre le cœur et l'aorte peut s'altérer, la valve s'ouvrant ou se renfermant de manière incomplète.

Quelles conséquences ? Cela peut conduire à des **altérations cardiaques et aortiques** pouvant aller jusqu'à l'**endocardite** ou la **dissection de l'aorte**. Les études en génétique ont montré que la bicuspidie de la valve aortique est un **trait héréditaire**, mais un nombre très réduit de mutations de gènes ont été décrites à ce jour comme étant à l'origine de cette malformation.

Dans une nouvelle étude associant l'UCLouvain et plusieurs équipes françaises publiée dans la revue Nature Communications, les scientifiques ont établi **un nouveau lien** entre des **mutations génétiques** chez des patients et le **développement de pathologies** liées à la bicuspidie de la valve aortique. Ces équipes se sont intéressées au gène **HOXA1**. Celui-ci code pour une protéine régulatrice importante pour le **développement embryonnaire**. Il a pu être montré en modèle animal que l'inactivation d'**HOXA1** conduit à des malformations cardiaques, en particulier au niveau de son pôle artériel.

Les scientifiques ont **séquencé le gène HOXA1** d'une large cohorte de patients présentant une bicuspidie. Chez près de 10% des patients, une **mutation** du gène HOXA1 **a pu être identifiée**. La protéine encodée par le gène se trouve alors modifiée, elle présente une stabilité sévèrement amoindrie et une activité réduite également. Cette mutation a été reproduite chez le poisson-zèbre et la souris.

Quel est l'**intérêt** de cette étude ? Mieux comprendre la relation entre les mutations engendrant la bicuspidie et les complications qui peuvent en résulter peut permettre d'**affiner un diagnostic** et **d'aider le cardiologue dans sa prise de décision** chirurgicale.