

**Embargo jusqu'au mercredi 9 septembre 2020 à 20h00 (Bruxelles)**

Recherche UCLouvain

## Membres gonflés (lymphœdème primaire) : un espoir pour de nouveaux traitements

### EN BREF :

- En Europe, **plus d'un million de personnes sont atteintes de lymphœdème**, une maladie très invalidante qui se caractérise par l'accumulation de la lymphe dans les bras ou les jambes (le plus souvent).
- Une **équipe de l'Institut de Duve de l'UCLouvain**, dirigée par le **Pr Miikka Vikkula**, chercheur WELBIO, en collaboration avec le groupe de recherche du **Pr Kari Alitalo** (Finlande), ont **identifié un nouveau gène responsable de la maladie chez l'être humain**.
- Cette découverte, publiée dans *Science Translational Medicine*, **ouvre la voie à de nouveaux traitements** alors qu'**aucun remède n'existe actuellement**.

### CONTACT(S) PRESSE :

**Pr Miikka Vikkula**, directeur du laboratoire *Human Molecular Genetics* de l'Institut de Duve de l'UCLouvain : **0476 90 95 98**

En Europe, plus d'un million de personnes sont atteintes de lymphœdème, une maladie très invalidante qui se caractérise par l'accumulation de la lymphe, le plus souvent dans les bras ou les jambes. Le laboratoire *Human Molecular Genetics* de l'Institut de Duve de l'UCLouvain, dirigé par le **Pr Miikka Vikkula**, vient d'identifier, en collaboration avec l'équipe du **Pr Kari Alitalo** (Finlande), un nouveau gène responsable de cette maladie.

Les deux équipes ont identifié des mutations qui induisent le développement de trop ou de trop peu de vaisseaux lymphatiques. Chez les patients atteints de lymphœdème primaire, la sécrétion de cette protéine est diminuée, ce qui empêche le système lymphatique de se développer normalement. Cette découverte, publiée dans *Science Translational Medicine*, donne énormément d'espoir non seulement pour le diagnostic des patients mais aussi pour un traitement futur. Aucun traitement n'est disponible actuellement.

### La découverte

L'équipe du Pr Miikka Vikkula a collecté, en collaboration avec le Centre des Anomalies Vasculaires et le Centre de Génétique Médicale des Cliniques universitaires Saint-Luc, des échantillons de près de 900 patients et de membres de leur famille souffrant de lymphœdème primaire. Grâce à une technique de séquençage de toutes les parties codantes des gènes de notre génome, l'équipe a pu **découvrir des mutations dans un gène appelé ANGPT2** dans cinq familles avec survenue d'un lymphœdème.

Il a déjà été démontré que Angpt2 influence le développement lymphatique chez la souris, mais **c'est la première fois qu'on découvre que des mutations de ce gène provoquent une maladie chez l'être humain**.

L'équipe du Pr Vikkula bénéficie d'un **financement WELBIO** (*Walloon Excellence in Life Sciences*).

## Le lymphœdème primaire

Le lymphœdème est une **maladie chronique fortement invalidante** due au développement anormal ou à une fonction anormale du système lymphatique : la lymphe n'est pas drainée et s'accumule dans les tissus interstitiels, le plus souvent dans les jambes ou les bras, provoquant un gonflement, une fibrose, une prédisposition aux infections secondaires et une mobilité limitée de la partie du corps touchée. **Le lymphœdème peut se présenter dès la naissance, pendant l'enfance ou chez l'adulte.**

Le **lymphœdème est primaire, lorsqu'il n'y a pas de cause sous-jacente connue** (parfois héréditaire). Il est secondaire lorsqu'il résulte de vaisseaux lymphatiques retirés ou endommagés, par ex. après une intervention chirurgicale, le plus souvent pour le traitement du cancer du sein, ou une infection.

### Et maintenant ?

Jusqu'à présent, 28 gènes se sont avérés être à l'origine d'un lymphœdème primaire et/ou prédisposer à la forme secondaire, mais ceux-ci représentent moins d'un tiers des patients, chaque gène expliquant un pourcentage défini de cas. **L'identification des causes génétiques est cruciale pour une meilleure gestion de la maladie. Elle permet un diagnostic plus précis et plus fiable**, là où, aujourd'hui, de nombreuses personnes atteintes de la maladie ne sont toujours pas diagnostiquées. Cela permet également de mieux comprendre les mécanismes cellulaires sous-jacents, autant de **cibles possibles pour le développement de nouvelles thérapies.**



Lymphœdème d'un enfant



Lymphœdème d'une adulte