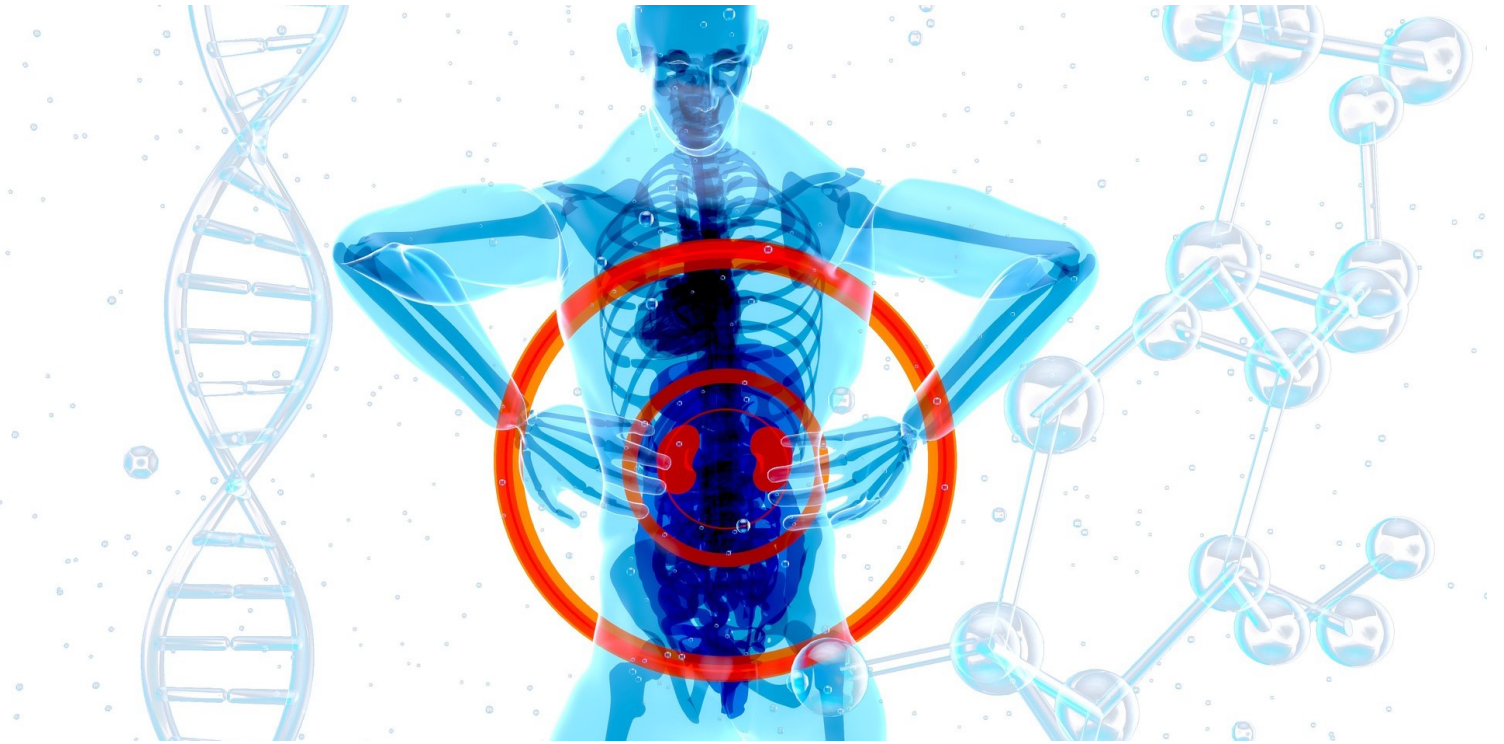


UN FACTEUR GÉNÉTIQUE MULTIPLIE PAR 4 LE RISQUE D'INSUFFISANCE RÉNALE TERMINALE

Publié le 11 janvier 2023



par Daily Science

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 [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 1000 d'ascendance européenne, augmente de 4 à 5 fois le risque d'insuffisance rénale terminale qui nécessite des traitements coûteux (dialyse ou transplantation).

Le rôle des mutations

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, soit 1 million de personnes. Elle conduit le plus souvent à l'insuffisance rénale terminale qui se caractérise par une perte de 85 à 90 % de la fonction rénale, et qui nécessite soit une dialyse rénale ou soit une greffe de rein.

« 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 », indiquent les chercheurs.

« Jusqu'ici, 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 », explique le Pr Devuyst, 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](#).

Une riche base de données

L'équipe qu'il a conduite par le Dr Eric Olinger, post-doctorant aux Universités de Zurich et de Newcastle poursuivant sa formation au Centre de Génétique Humaine des Cliniques Saint-Luc, 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 1000, 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 », poursuit-il.

« 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 », concluent le Pr Olivier Devuyst et le Dr Eric Olinger.