

# COMPRENDRE LES MUTATIONS GÉNÉTIQUES POUR PRÉVENIR CERTAINS PROBLÈMES CARDIAQUES

Publié le 29 juin 2023



par Daily Science

La bicuspidie de la valve aortique est une malformation courante qui peut engendrer des altérations cardiaques et aortiques. [Une nouvelle étude](#), à laquelle l'UCLouvain a participé, 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.

## Une hérédité mal connue

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.

Avec quelles conséquences ? Cela peut conduire à des altérations cardiaques et aortiques pouvant aller jusqu'à l'endocardite ou la dissection de l'aorte. Des 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.

## Inactivation d'un gène

Dans une nouvelle [étude](#) associant l'UCLouvain et plusieurs équipes françaises, 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 chez l'animal que l'inactivation d'HOXA1 conduit à des malformations cardiaques, en particulier au niveau de son pôle artériel », notent les chercheurs.

## Mutation identifiée

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 », expliquent-ils.

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.