



La bicuspidie aortique est une malformation cardiaque caractérisée par la présence de deux feuillets au lieu de trois, au niveau de la valve aortique, située entre le ventricule gauche du cœur et l'artère aorte. Alors qu'elle est souvent héréditaire et qu'elle induit des complications graves chez 30 % des patients (dilatation ou rupture de l'aorte, reflux de sang...), ses causes génétiques sont encore mal connues. Une collaboration franco-belge dont font partie **Gaëlle Odelin, Adèle Faucherre, Damien Marchese** et **Stéphane Zaffran** a permis d'en savoir plus. Le séquençage de l'ADN de plus de 300 patients a révélé l'implication de huit modifications pouvant survenir dans le gène de la protéine HOXA1. Une série d'expériences sur des cellules et chez le poisson-zèbre et la souris a montré que ces mutations favorisent toutes la dégradation de HOXA1. Or cette protéine est cruciale pour la migration des cellules de la crête neurale, une structure embryonnaire qui participe à la formation de la valve aortique. **K. B.**

Gaëlle Odelin, Stéphane Zaffran

Unité 1251 Inserm/Aix-Marseille Université, Centre de génétique de Marseille

Adèle Faucherre

Unité 1191 Inserm/CNRS/Université de Montpellier,
Institut de génomique fonctionnelle

Damien Marchese

Université catholique de Louvain (Belgique)

G. Odelin *et al.* *Nat Commun.*, 20 mars 2023 ;

doi : 10.1038/s41467-023-37110-x

Touchant plus de
800 000

Français,
la bicuspidie
aortique est
de loin la
malformation
cardiaque
congénitale
la plus fréquente.