

## **Découverte du rôle clé d'un nouveau gène dans l'hypercholestérolémie**

Montréal, le 28 mai 2003 - Les chercheurs de l'équipe du Dr Nabil Seidah de l'IRCM ont identifié une nouvelle mutation génétique contribuant à l'hypercholestérolémie. Les résultats de ces travaux seront publiés dans l'édition de juin 2003 de la très prestigieuse revue *Nature Genetics*.

Un taux élevé de cholestérol est l'un des principaux facteurs de risque associé aux maladies cardiaques. Cette condition, l'hypercholestérolémie, se caractérise par l'augmentation du cholestérol LDL (le mauvais cholestérol) qui peut être causée par certaines mutations génétiques.

Jusqu'à présent, les scientifiques avaient identifié deux de ces mutations; une au niveau des récepteurs LDL et une au niveau du gène APOB. Le Dr Seidah a mis en lumière le rôle d'une famille de protéases nommées proprotéines convertases. Celles-ci jouent un rôle majeur dans l'activation des précurseurs d'hormones, des enzymes, des facteurs de croissance et de transcription, des récepteurs et des protéines liées aux agents pathogènes. L'une de ces convertases, NARC-1, a été identifiée dans un chromosome présent dans un secteur du génome associé à la régulation du cholestérol. Les chercheurs ont posé l'hypothèse que NARC-1 pourrait jouer un rôle clé dans le métabolisme du cholestérol.

Afin de vérifier cette hypothèse, les chercheurs de l'IRCM ont collaboré avec l'équipe du médecin français Cathérine Boileau qui traite de nombreux cas d'hypercholestérolémie et qui ne présentaient pas les mutations habituellement à l'origine de l'hypercholestérolémie. Le Dr Seidah a alors suggéré de vérifier l'état du gène NARC-1 auprès de ces patients. Il s'est avéré que deux mutations furent identifiées dans trois familles et que le dérèglement de NARC-1 induisait un taux de cholestérol anormalement élevé et potentiellement mortel.

Cette découverte ouvre donc une troisième voie au diagnostic et au traitement de l'hypercholestérolémie, l'une des maladies les plus répandues et les plus meurtrières en occident.

*L'Institut de recherches cliniques de Montréal est reconnu comme l'un des centres de recherche les plus performants au pays. Sa mission consiste à faire le lien entre la recherche médicale et le patient ainsi que de favoriser la prévention de la maladie. L'IRCM regroupe 30 unités de recherche qui préparent la relève en accueillant près de 250 étudiants chaque année. Plus de 450 personnes y œuvrent.*

-30-

Source:

François Brochu  
Directeur des communications et du fonds de développement  
Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM)  
Tél: 514- 987-5730