

Madore AM, Bossé Y, Margaritte-Jeannin P, Vucic E, Lam WL, Bouzigon E, Bourbeau J, Laprise C.

L'analyse des régions détectées par GWAS pour le cancer du poumon et la BPCO a révélé un nouveau locus de l'asthme.

BMC Pulm Med 2022; 22(1):155.

Contexte : L'asthme, le cancer du poumon (KP) et la bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO) sont trois maladies respiratoires caractérisées par des mécanismes complexes sous-jacents et des prédispositions génétiques, l'asthme ayant l'héritabilité calculée la plus élevée. Malgré les efforts déployés au cours des dernières décennies, seule une petite partie de l'héritabilité de l'asthme a été élucidée. Il a été émis l'hypothèse que les facteurs génétiques partagés par ces trois maladies pourraient aider à identifier de nouveaux locus de susceptibilité de l'asthme.

Méthodes : Les loci du KP et de la BPCO indentifiés par GWAS ont été sélectionnés parmi les études réalisées dans des cohortes caucasiennes à l'aide du *GWAS catalogue*. Des études d'association génétiques ont été réalisées pour ces loci dans la cohorte familiale d'asthmatiques du Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ) puis répliquées dans deux cohortes indépendantes (*Canadian Cohort of Obstructive Lung Disease* [CanCOLD] et Etude épidémiologique des facteurs génétiques et environnementaux de l'asthme [EGEA]).

Résultats : Les analyses dans la cohorte SLSJ ont identifié 2851 et 4702 variants génétiques à répliquer dans les cohortes CanCOLD et EGEA pour les loci du KP et de la COPD respectivement. La réplification et les méta-analyses ont permis de mettre en évidence l'association d'un nouveau locus avec l'asthme situé en 2p24.3, à partir des études sur la COPD. Aucun locus rapporté par les études KC n'était associé à l'asthme.

Conclusions : L'approche utilisée dans cette étude a contribué à mieux comprendre l'héritabilité de l'asthme avec des facteurs génétiques communs aux maladies respiratoires.