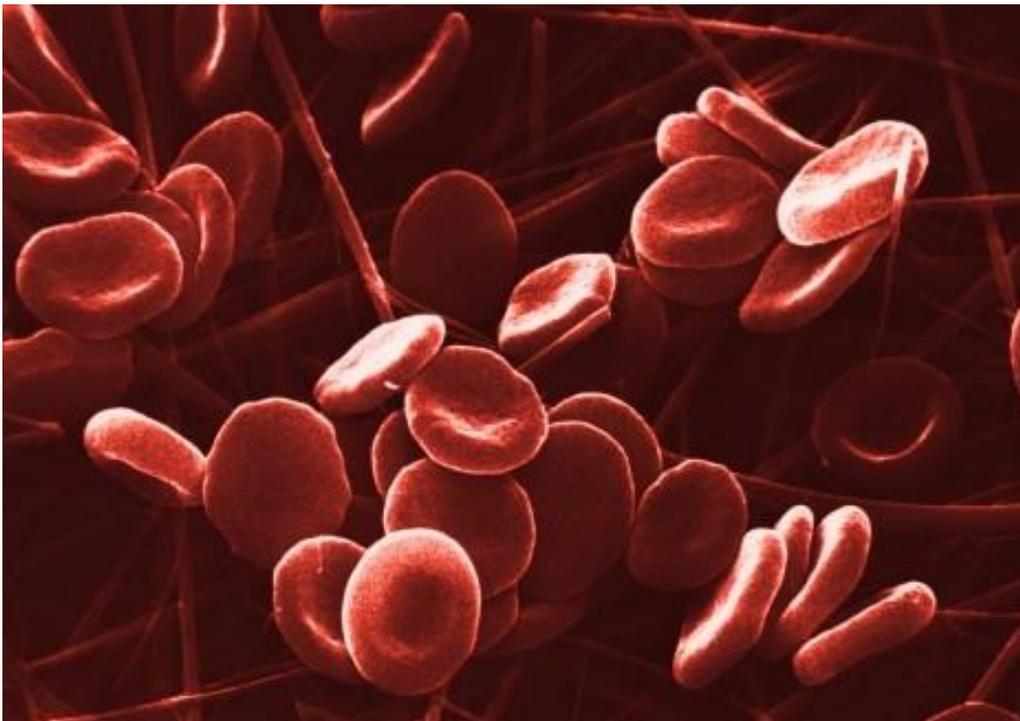


Paris, le 15 mai 2025

Information presse**Identification d'une EPO plus active, à l'origine d'une nouvelle cause de polyglobulie**

© Inserm, Claude Féo – Sang normal humain (hématies)

L'EPO (érythropoïétine), connue comme agent dopant, est une hormone clé dans la production des globules rouges, notamment en altitude (oxygène moins concentré). Elle est produite par le foie durant la vie fœtale puis par le rein après la naissance. De nombreuses mutations génétiques dérégulant la production de l'EPO par le rein ont été décrites chez des patients atteints de polyglobulie, une pathologie caractérisée par une surproduction de globules rouges. Des chercheurs et chercheuses viennent d'identifier un nouveau mécanisme responsable de cette maladie. Cette étude, parue dans [The New England Journal of Medicine](#), dirigée par Betty Gardie (EPHE - PSL, l'institut du thorax, Nantes Université, Inserm, CNRS, CHU de Nantes), rassemblant 57 chercheurs, biochimistes et cliniciens, a mis en évidence trois mutations inédites affectant des régions clés de la régulation du gène *EPO* chez six familles atteintes de polyglobulie héréditaire.

Des modèles cellulaires dérivés de patients, combinés à l'analyse biochimique de l'EPO circulante (Laboratoire Antidopage Français), ont mis en évidence une forme particulière de cette hormone chez les patients porteurs de mutations. Les scientifiques ont montré que cette forme d'EPO est similaire à celle présente chez les nouveau-nés prématurés,

ainsi qu'à celle de patients atteints de pathologies hépatiques associées à un taux élevé de globules rouges. Ils ont également montré que cette EPO possédait une activité biologique augmentée qui pourrait expliquer la surproduction de globules rouges.

Ces découvertes marquent une avancée significative dans la compréhension des mécanismes de régulation de l'EPO tout en révélant les propriétés étonnantes de cette hormone chez les nouveau-nés, capables de produire une EPO plus active jusqu'à la naissance. Ces résultats ouvrent également de nouvelles perspectives pour le diagnostic des polyglobulies, qu'elles soient familiales ou liées à des maladies du foie, et illustrent la force des approches interdisciplinaires.

Ces travaux ont notamment été financés par la Région Pays de la Loire et l'Agence Nationale de la Recherche.

Sources

Martin L. et al., "Identification of Hepatic-like EPO as a Cause of Polycythemia"

***New England Journal of Medicine*, 30 avril 2025**

DOI: 10.1056/NEJMoa2414954

Contact chercheuse

Betty Gardie

Unité de recherche de l'institut du thorax, Inserm UMR1087/ CNRS UMR6291,
Betty.Gardie@ephe.psl.eu

Contacts presse

Fabrice Auffret (EPHE – PSL)

presse@ephe.psl.eu / 01 53 63 61 92

presse@inserm.fr



Accéder à la [salle de presse de l'Inserm](#)

Bureau de presse du CNRS :

presse@cns.fr / (0)1 44 96 51 51