

Au coeur de notre ADN régional!

Saguenay–
Lac-Saint-Jean (SLSJ)
Triple effet fondateur

On dit qu'il y a effet fondateur lorsqu'une nouvelle population est créée à partir d'un nombre relativement restreint d'immigrants provenant d'une population mère.



Le portrait des maladies rares

7000+ maladies rares répertoriées dans le monde

700 000 personnes atteintes au Québec

Pourquoi le SLSJ est particulier

À cause du mouvement migratoire de la population ou triple effet fondateur.

Surprévalence des **maladies génétiques rares** au SLSJ : une situation unique au Canada!

Des objectifs en deux pôles

Maladies rares à effet fondateur

Santé génétique

Nous sommes présents tout au long du parcours de vie des familles!

La région est mondialement reconnue pour sa recherche sur les maladies héréditaires et la prise en charge de la santé des populations qui les représentent. La Chaire de recherche génétique et parcours de vie en santé (GPS) vise à mieux comprendre l'importance de notre bagage génétique sur notre parcours de vie en santé.

Nos titulaires actuels

Cynthia Gagnon, Erg. Ph.D

- Directrice du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN)
- Directrice scientifique de la recherche, CIUSSS du Saguenay—Lac-Saint-Jean
- Professeure titulaire, Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke
- Ergothérapeute

Expertises

- Maladies neuromusculaires
- Histoire naturelle de la maladie
- Outils de mesure
- Mobilisation des connaissances

Luigi Bouchard, Ph.D. MBA

- Vice-doyen adjoint aux études supérieures
- Chef du Service de biologie moléculaire et de génétique, CIUSSS du Saguenay—Lac-Saint-Jean
- Professeur titulaire, Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke
- Biochimiste

Expertises

- Génétique moléculaire
- Santé mère-enfant
- Prévention et diagnostic

Partenaires

La viabilité de la Chaire GPS serait impossible sans le soutien de ses précieux donateurs!



Merci!

Visitez notre site internet pour en savoir plus sur nos titulaires et rejoignez notre communauté pour suivre nos projets de recherche!

chairegps.com

Accomplissements réalisés grâce à la Chaire GPS en 2025



Pr Luigi Bouchard



Pre Cynthia Gagnon

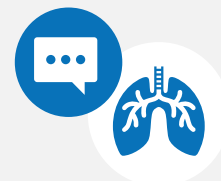
Faits saillants

Offre de tests de porteur

- Annonce par le Ministère de la Santé et des Services sociaux de l'ajout de la mucopolidose de type II et de la maladie du spectre de Zellweger à l'Offre de tests de porteurs, pour un total de 6 maladies ciblées.
- Publication : Fortin et al., Genet Med Open. 2025 May 9;3:103435. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12206014/>

Développement d'un module d'évaluation à domicile

Financement avec un partenaire pharmaceutique pour le développement d'un module d'évaluation à domicile des capacités pulmonaires, motrices et de la parole pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires.



Demandes de fonds et octrois

Offre de tests de porteur

Octroi d'une subvention de 416,098\$ du programme Intégration de la génomique – santé humaine de Génome Québec (2025-2027) afin de réaliser l'élargissement de l'Offre de tests de porteurs.



Études internationales avec des chercheuses en début de carrière

- Octroi d'une subvention de 300 000 euros de l'Association française contre les myopathies afin de documenter les atteintes cognitives en dystrophie myotonique de type 1 avec Isabelle Gaudet (UQAC).
- Octroi d'une subvention de 103,467 euros de l'Association française contre les myopathies pour adapter un questionnaire de dysphagie avec Claudia Côté (ULaval).

Projets de recherche

Nombre de projets en cours : 8

Rachitisme vitamino-dépendant

Publication du rapport de l'INESSS sur le dépistage néonatal du rachitisme qui ne recommande pas son dépistage.

Nombre de projets en cours : 25

Projet en santé respiratoire

Réalisation d'un programme d'entraînement des muscles respiratoires à domicile chez les personnes atteintes de DM1 (Nord du Lac-St-Jean)

Rôle des microARN dans la régulation de la glycémie

Soumission d'une demande pour développement d'une expertise en culture cellulaire au Réseau de recherche sur la santé cardiometabolique, le diabète et l'obésité (CMDO)

Améliorer le diagnostic en maladies rares

Collaboration avec des chercheurs de l'Institut Imagine à Paris pour adapter une application pour faciliter le diagnostic des maladies neuromusculaires en utilisant l'intelligence artificielle.

Soutien aux activités de recherche

Soutien des coordonnatrices scientifiques responsables de la coordination des projets de recherche ainsi que de l'entretien et de la pérennité des équipements de la Plateforme intégrée d'innovations technologiques et d'application des connaissances en santé génétique (PI2TAC) installés au Laboratoire de recherche et à la plateforme phénotypique des hôpitaux de Chicoutimi, Jonquière et Roberval.

Financement de la Chaire GPS

- Participation au tournoi de golf du Fonds de dotation de l'Hôtel-Dieu d'Alma
- Renouvellement du partenariat avec la Fondation du Grand Défi Pierre Lavoie - 75 000\$ sur 3 ans
- Deux dons totalisant 100 000\$ de la famille de Mme Isabelle Belley avec la collaboration de la Fondation de l'Hôtel-Dieu d'Alma pour l'achat d'un spectrophotomètre à microvolume Nanodrop, d'un lecteur de microplaques multimodes et d'un module d'analyses génétiques à haut débit. Ces dons majeurs supportent également deux bourses d'études de 10 000\$ chacune ainsi qu'un projet de recherche qui permettra de documenter l'expérience vécue par les couples de porteurs d'une même maladie génétique rare.



Contribution à la formation d'étudiant(e)s gradués

Maîtrise



1

Doctorat



3

Stagiaires d'été



1

Maîtrise



6

Doctorat



4

Stagiaires au postdoctorat



3

Stagiaires d'été



6

Accomplissements réalisés grâce à la Chaire GPS en 2025 (suite)



Pr Luigi Bouchard



Pre Cynthia Gagnon

Nombre de publications

15 (Dont une dans Genetics in Medicine Open)

17 (Dont un dans Neurology)

Entrevues dans les médias

Cinq entrevues et 49 mentions dans les médias (en ligne, à la télévision et à la radio, et ce, dans tout le Canada) à propos de l'élargissement de l'Offre de tests de porteur.

- Radio-Canada
- TVA
- Noovo Info
- Le Quotidien
- CKYK-FM



- Entrevue avec Radio-Canada annonçant que la 15e édition du congrès mondial IDMC (International Myotonic Dystrophy Consortium Meeting) sera tenu à Saguenay en 2026
- Participation à un module de formation médicale internationale sur la dystrophie myotonique de type 1 (France Foundation)
- Conférencière invitée au World Muscle Society
- Entrevue avec Janie Pelletier, Le Quotidien ayant pour thème Maladies rares : un modèle régional à implanter ailleurs

Nos prix et reconnaissances

N/A

- Prix Étienne-Lebel de l'Université de Sherbrooke
- Médaille du couronnement du roi Charles III
- Prix de la plume d'argent de l'Association canadienne de physiothérapie (ACP)

