

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

Nos donateurs

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



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

Merci!

Accomplissements réalisés grâce à la Chaire GPS en 2024



Pr Luigi Bouchard



Pre Cynthia Gagnon

Highlights

Lancement du projet d'élargissement de l'Offre de tests de porteur

Confirmation du taux de porteur de 21 (+5 potentiels) variants génétiques causant 15 (+4 potentielles) maladies à prévalence élevée dans les régions du Saguenay—Lac-Saint-Jean (SLSJ), de la Haute-Côte-Nord en raison de leur effet fondateur.

Lancement d'un projet Canado-Européen

Développement d'une plateforme internationale pour l'identification de biomarqueurs pour trois groupes de maladies qui démontrent une surprévalence au Québec.

Demandes de fonds et octrois

Offre de tests de porteur

Soumission d'une demande de fonds au programme Intégration de la génomique de Génome Québec afin de compléter l'élargissement de l'Offre de tests de porteur

Santé buccodentaire

- Soumission d'une demande en santé buccodentaire et au programme Intégration de la génomique de Génome Québec afin de soutenir l'amélioration du suivi diagnostic.
- Financement de 1 650 293\$ obtenu cette année

Projets de recherche

Nombre de projets en cours : 6

Exemple : Dépistage populationnel de précision pour les maladies génétiques rares au Québec: une preuve de concept appliquée au bénéfice des personnes originaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.

Nombre de projets en cours : 15

Exemple : Mise sur pied d'un module pour la dystrophie musculaire oculopharyngée au sein du registre canadien sur les maladies neuromusculaires.

Soutien aux activités de recherche

Soutien des coordonnatrices scientifiques responsables de la sélection, 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.

Financements de la Chaire GPS

- Participation au tournoi de golf des Fondation Santé Jonquière et de l'Hôtel-Dieu d'Alma
- Présentation au CA des Fondations de l'Hôtel-Dieu d'Alma et Domaine-du-Roy
- Préparation d'une demande de fonds pour l'achat d'équipements de laboratoire à la Fondation de l'Hôpital d'Alma - Octroi de 60 000\$ pour l'achat d'un Spectrophotomètre à microvolume Nanodrop, d'un lecteur de microplaques à fluorescence et d'un système de purification de l'eau.

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

Trois personnes étudiantes au doctorat et un stagiaire d'été

Deux personnes étudiantes à la maîtrise, trois personnes étudiantes au doctorat, deux stagiaires postdoctoraux et six stagiaires d'été

Nombre de publications

16 (Dont une dans Nature Medicine)

10 (Dont une dans Nature Communications)

Entrevues dans les médias

Six entrevues (dont deux en duo avec Josianne Leblanc) et 33 mentions dans les médias (télévisés et journalistiques) à propos de l'élargissement de l'offre de tests de porteur.

- Radio-Canada
- La Presse
- Noovo Info
- Journaux régionaux



- Émission Découverte de Radio-Canada – Entrevue télévisée faisant la lumière sur les projets et initiatives réalisés en maladies rares dans la région.



Nos prix et reconnaissances

- Médaille du couronnement du roi Charles III remise par la Gouverneure générale du Canada en reconnaissance de ma contribution exceptionnelle à la recherche en génomique, génétique et épigénétique.

- Prix international Steinert Clinical Research Award - Remis aux deux ans par les membres de l'International Consortium on Myotonic Dystrophy.
- Invitée d'honneur du Souper de CORAMH