

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, Santé Québec Saguenay—Lac-Saint-Jean – Universitaire
- 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-recteur à la recherche, à la création et à l'innovation, Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)
- Chef du Service de biologie moléculaire et de génétique, Santé Québec Saguenay—Lac-Saint-Jean – Universitaire
- Professeur titulaire, Faculté de médecine et des sciences de la santé, 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!



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 2026

(en date du 15 septembre)



Pr Luigi Bouchard



Pre Cynthia Gagnon

Faits saillants

Offre de tests de porteur

- Complétion du 1^{er} objectif du projet : évaluation des taux de porteurs dans les régions du Saguenay—Lac-St-Jean, Charlevoix et Haute-Côte-Nord et choix des maladies ciblées par l'élargissement de l'Offre de tests de porteur.
- Lancement et réalisation d'un projet de recherche mené par la Pre Marie-Ève Blackburn (Écobes Recherche et Transfert, Cégep de Jonquière) visant à mieux comprendre l'expérience de couples porteurs d'une même maladie génétique rare.

Développement d'un module d'évaluation à domicile

Financement avec un partenaire privé pour le développement d'une intervention en santé respiratoire pour améliorer la force des muscles respiratoires avec un jeu sérieux pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires.

Demandes de fonds et octrois

Offre de tests de porteur

- Octroi d'une subvention de 15 000\$ de la Fondation du Grand Défi Pierre Lavoie afin de soutenir le projet d'élargissement de l'Offre de tests de porteurs.
- Octroi d'une subvention de 30 000\$ de la Fondation Hôtel-Dieu d'Alma pour la réalisation du projet de recherche sur l'expérience de couples porteurs d'une même maladie génétique rare.
- Octroi d'une bourse d'études supérieures en recherche du Canada de 120 000\$ (2026-2029) à Mme Lysanne Girard, étudiante au doctorat, afin de soutenir son travail au projet d'élargissement de l'Offre de tests de porteurs.

Études

- Octroi d'une subvention de 100 000\$ de Dystrophie Musculaire Canada afin d'évaluer les effets d'un programme d'entraînement des muscles inspiratoires avec la professeure Elise Duchesne de l'Université Laval.
- Octroi d'une bourse d'études supérieures en recherche du Canada de 27 000\$ à M. Simon-Pierre Gagnon, étudiant à la maîtrise, afin de soutenir son travail sur la cognition sociale chez les personnes atteintes de dystrophie myotonique. Celui-ci réalisera un stage de recherche de six mois en France.

Projets de recherche

Nombre de projets en cours : 8

Rachitisme vitamino-dépendant : impact du variant génétique pathogène sur le métabolisme de la vitamine D et phosphocalcique chez les porteurs hétérozygotes

Publication : Girard et al (2026). Front. Physiol. 16:1716877. doi: 10.3389/fphys.2025.1716877

Rôle des microARN dans la régulation de la leptinémie à la naissance

Article accepté pour publication : Girard et al (2026). hsa-miR-155-5p concentration as a determinant of leptinemia in umbilical cord plasma. Biomedical Reports.

Nombre de projets en cours : 25

Port d'orthèse en ataxie

Nouveau programme de recherche autour de la prescription du port d'orthèse chez les personnes atteintes d'ataxie d'origine génétique avec Dre Marianne Nury, étudiante à la maîtrise et Isabelle Lessard, Chercheure chez Écobes Recherche et Transfert

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

- Organisation du congrès international sur la dystrophie myotonique (**IDMC-15**) avec 400 participants provenant de 20 pays (215 résumés acceptés et plus de 35 présentations de chercheurs de notre région).
- 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



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

Maîtrise



1

Doctorat



2

Maîtrise



3

Doctorat



3

Stagiaires au postdoctorat



4

Stagiaires d'été



4

Accomplissements réalisés grâce à la Chaire GPS en 2026

(en date du 15 septembre)



Pr Luigi Bouchard



Pre Cynthia Gagnon

Nombre de publications

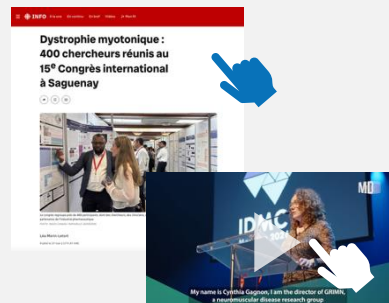
8 (Dont une dans Nature Communications)

12

Entrevues dans les médias

N/A

- [Entrevue radiophonique avec Radio-Canada](#)
« [Dystrophie myotonique : 400 chercheurs réunis au 15^e Congrès international à Saguenay](#) »
- [DMC15 Report: Whats happening around DM in 2026](#)



Nominations et reconnaissances

Nomination et entrée en fonction à titre de Vice-recteur à la recherche, à la création et à l'innovation de l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC) le 26 janvier 2026.

- Nomination comme membre du Comité Maladies rares du Bureau - Méthodes, données et éthique (BMDE) - Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS).
- Nomination comme membre de la Table nationale d'orientation stratégique en maladies rares du MSSS.