

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.

34 maladies à ce jour présentent une surprévalence 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

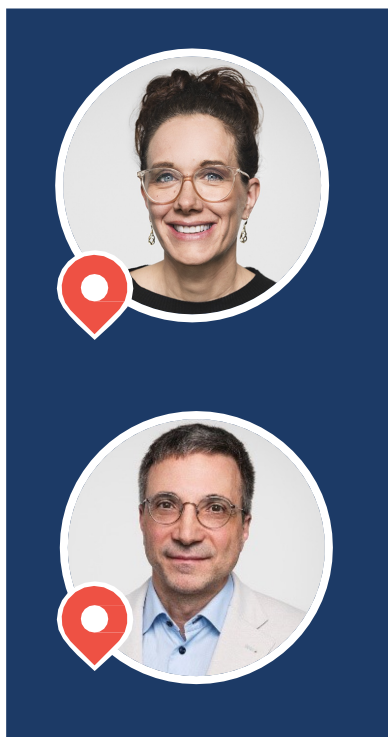
- Maladies neuromusculaires
- Histoire naturelle de la maladie
- Outils de mesure
- Mobilisation des connaissances

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



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

Bilan 2023 du site web et des activités de nos réseaux

Lancé à la fin février 2023 à la JMR

Total de couverture des médias : **10 000 personnes**

Linked In

Couverture
Visites sur le profil
Interactions

1934

67
86

Facebook

Couverture
Visites sur le profil
Interactions

6290

597
382

Site web (chairegps.com)

Visites sur le site 800
Durée moyennes des visites **3min38**
Pages vues 1900



Balado

Participation au balado *Rares : La loterie génétique* de Radio-Canada avec Kéven Breton

Événements de la Chaire

Journée annuelle des maladies rares

- Direction du comité organisateur et animation de la journée
- Conférence
- Représentation des partenaires régionaux et provinciaux avec plus de 120 participants



Grand défi Pierre-Lavoie 2023

- Trop de plaisir
- 2069 km parcourus
- > 41 000\$ d'amassés

Colloque de L'ACFAS

Vers un système de santé apprenant en maladies rares : expérience auprès des maladies à effet fondateur au Saguenay—Lac-Saint-Jean

- Co-présidence des deux titulaires avec Élise Duchesne
- Présence de la direction générale du CIUSSS du Saguenay—Lac-Saint-Jean
- Génome Québec, RQMO
- Couverture médiatique régionale

Suivis et réalisations

Pr Luigi Bouchard

Offre de tests de porteur

- Bilan 2010-2022
 - Extraction et analyses des données de > 25 000 personnes depuis 2010
 - Rédaction d'une publication scientifique (M.Sc. Conseil génétique de CA Fortin)
 - Présentation des résultats à plusieurs congrès

Maladies héréditaires récessives

Taux de porteur

- Ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay : **1/22**
- Acidose lactique congénitale : **1/23**
- Neuropathie sensitivomotrice : **1/23**
- Tyrosinémie type 1 : **1/19**

Rachitisme vitamino-dépendant

- Étude de l'impact du variant pathogénique c.262del du gène CYP27B1 sur le métabolisme de la vitamine D

Informations sur la maladie

- **Taux de porteur : 1/27**
- Maladie héréditaire récessive
 - Défaut d'activation de la vitamine D
- Nombre d'enfants atteints : **1/2916 naissances**
- Diagnostic se fait ≈ entre 6 et 18 mois

Objectifs

- Établir l'impact d'être porteur du variant c.262del sur les concentrations plasmatiques de calcitriol dans une population saine

Impacts

- Revoir les recommandations de supplémentation en vitamine D
- Enjeux de santé publique dans la région
 - Femmes enceintes : pourrait entraîner une carence fœtale – risque de rachitisme
 - Personnes âgées : aggrave l'ostéoporose
 - Sclérose en plaques
 - Dystrophie myotonique de type 1

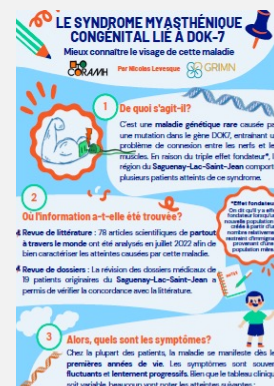
Obésité infantile

La chaire GPS a directement contribué à l'obtention d'un financement majeur des IRSC de 1,4M\$ portant sur les déterminants précoces de l'adiposité infantile, de l'appétit et des comportements alimentaires obésogènes.

Pre Cynthia Gagnon

Syndrome myasthénique congénital

- Maladie rare avec une surprévalence régionale
- Étude rétrospective réalisée en 2023
- Rédaction d'une publication scientifique en cours avec le Dr Jean-Denis Brisson, directeur médical de la Clinique des maladies neuromusculaires (CMNM)
- Formation des étudiants
- Stagiaire de médecine en 2022-2023



Financement du projet européen PROMOT en 2023 grâce au soutien de la Chaire GPS : **2.3 millions d'euros**



Sur la photo :
Dre Catherine Savard

Santé de la femme en DM1

- Début d'un programme sur la santé de la femme en DM1
- Article de Scoping review soumis
- Revue de dossiers en cours
- Demande soumise à Dystrophie Musculaire Canada
- Collaboration avec DM-Scope en France
- Collaboration avec Dre Catherine Savard, MD

Rachitisme vitamino-dépendant

- Maladie rare avec une surprévalence régionale
- Étude rétrospective en cours
- Écriture d'un article en cours
- Collaboration avec Dr Mathieu Desmeules, pédiatre et Dr Jean-Denis Brisson, directeur médical de la CMNM



Sur la photo :
Dr Jean-Denis Brisson

Nos donateurs

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



Merci!