



# CARTaGENE vous remercie et vous souhaite de joyeuses fêtes!

Chers participants et participantes, vous êtes de précieux partenaires dans l'écosystème de la recherche en santé au Québec! Cette année encore, vous avez de nouveau fait preuve de dévouement et d'altruisme en fournissant de nouvelles données pour la recherche (généalogie et nutrition, p. 3).

2024 a été une année charnière pour CARTaGENE. Une année de changements! Nous avons changé de direction générale, nous avons changé d'image de marque, et pour la première fois, nous avons organisé des événements dédiés aux participants (webinaires et symposium).

La directrice générale (DG) de CARTaGENE, Me Alexandra Obadia, qui œuvrait depuis 16 ans à CARTaGENE, dont 12 en tant que DG, a quitté ses fonctions en janvier 2024. En avril, CARTaGENE a accueilli un nouveau directeur, Jean-Baptiste Rivière. Il nous présente son parcours en page 5 de cette infolettre.

## Dans cette édition:

Collectes BALSAC et  
NutriQuébec  
**p.3**

Suivi de santé 2025  
**p.5**

Entretien avec un  
chercheur  
**p.5**

Des suggestions  
**p.8**

Ce que disent vos  
données: Vitamine D  
**p.9**

Le Symposium  
**p.10**

## Le logo de CARTaGENE au fil du temps



L'une des premières réalisations de M. Rivière a été d'accompagner CARTaGENE dans une réflexion sur sa mission, ses valeurs et son image. La réflexion a mené à un changement d'image de marque.

En décembre dernier, nous vous avons demandé, via un sondage, ce qui favoriserait votre engagement. Nous avons appris que vous vouliez plus de nouvelles de CARTaGENE, plus de résultats vulgarisés sous forme d'articles, de webinaires, etc. L'équipe CARTaGENE a donc décidé d'organiser des webinaires vulgarisés pour les participants. En avril, il y a eu celui sur la généalogie présenté par Simon Gravel et en juin, celui sur la nutrition présenté par Benoît Lamarche.

Enfin, le 30 octobre nous avons organisé un symposium pour les participants. Cet événement marque un tournant pour CARTaGENE puisqu'il s'agit de la première rencontre entre l'équipe scientifique et les participants (page 10). Nous avons beaucoup apprécié! À la lumière des discussions, nous comprenons que vous en voulez plus et que certains d'entre vous êtes intéressés par le concept de recherche participative. Nous réfléchissons à des façons de réaliser plus d'activités de vulgarisation scientifique et de vous intégrer davantage dans la recherche.

Restez à l'affût!

Encore une fois merci et nous vous souhaitons une belle période des fêtes et une belle année 2025!

*L'Équipe CARTaGENE*

## Voici ce que vos données permettent :



En 2024, des données utilisées par **201 groupes** de recherche au Québec, au Canada et à travers le monde

**16 ans** d'avancées en recherche qui auront des impacts majeurs sur la santé



**162 articles** publiés dans des revues scientifiques

**67** thèse et mémoires



## Les collectes en 2024

En 2024, CARTaGENE a sollicité ses participants lors de deux collectes, soit la collecte BALSAC et celle de NutriQuébec.

### Les études généalogiques



Le fichier de population BALSAC (Université du Québec à Chicoutimi) est le partenaire de CARTaGENE pour la collecte d'informations généalogiques.

BALSAC est une base de données informatisée construite à partir des actes de l'état civil du Québec. Elle permet la reconstitution automatique des généalogies à l'échelle du Québec en retraçant les ancêtres jusqu'aux débuts du 17<sup>e</sup> siècle.

Ces informations sont utiles pour comprendre les facteurs démographiques et historiques qui ont façonné le patrimoine génétique du Québec. Elles permettent de mieux comprendre la répartition des gènes ou de certaines maladies dans la population actuelle.

Les données de généalogie et de génétique de CARTaGENE sont utilisées par les généticiens des populations comme Simon Gravel qui a présenté un webinaire sur le sujet en avril dernier ([webinaire accessible ici](#)).

Dès le recrutement, les participants de CARTaGENE ont été invités à remplir le questionnaire généalogique de BALSAC. Plus de 8800 participants l'ont complété au recrutement. Au printemps 2024, CARTaGENE et BALSAC ont renvoyé le questionnaire aux participants qui ne l'avaient pas déjà rempli.

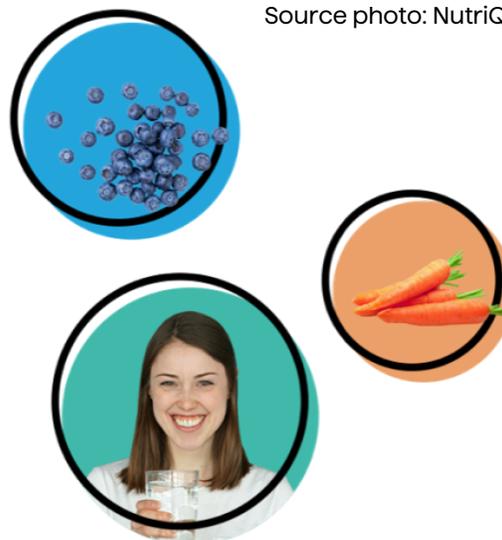
Au bout d'une campagne de neuf semaines, c'est 2623 questionnaires généalogiques de plus qui ont été remplis ou partiellement remplis. Les données de ces questionnaires seront utilisées pour reconstruire les généalogies des participants de CARTaGENE. À l'heure actuelle, les données généalogiques des participants de CARTaGENE sont utilisées dans le cadre de trois projets de recherche distincts.

### *Les études nutritionnelles*

En 2012, les participants de CARTaGENE ont été invités à remplir un questionnaire de fréquence alimentaire. Plus de 9 300 participants ont rempli ce questionnaire. Les chercheurs utilisent beaucoup cet ensemble de données. Par exemple, 33 projets en cours utilisent les données de nutrition de CARTaGENE. Un article scientifique sur le profil nutritionnel de la cohorte CARTaGENE a été publié en août dernier (voir p.9 pour un résumé des principales conclusions).

La demande pour des données nutritionnelles longitudinales étant forte, CARTaGENE a décidé de collaborer avec le projet NutriQuébec dans le but d'organiser une nouvelle collecte de données de nutrition en 2024.

Source photo: NutriQuébec



NutriQuébec est un projet qui vise à tracer le portrait alimentaire de la population québécoise pour répondre aux orientations de la Politique gouvernementale de prévention en santé. NutriQuébec est aussi le plus grand projet sur la nutrition et la santé de la population québécoise.

NutriQuébec recueille des informations sur plusieurs facteurs en lien avec la santé chez des milliers de Québécois et Québécoises sur une longue période de temps.

La collaboration avec NutriQuébec permet à CARTaGENE de développer une expertise en nutrition et de bonifier ses bases de données et son offre aux chercheurs.

En juin dernier, débutait la première campagne NutriQuébec pour les participants de CARTaGENE. Comme pour la collecte BALSAC, un [webinaire sur NutriQuébec](#) a été présenté aux participants. Au cours des neuf semaines de campagne, plus de 3000 personnes ont accepté de participer au projet.

## Le suivi de santé 2025

### Votre participation est importante!

Sept ans se sont écoulés depuis notre suivi de santé général de 2016-2017.

#### En 2025, vous serez invité à remplir un nouveau questionnaire de santé.

Voici un aperçu des thèmes du prochain questionnaire:

- Caractéristiques démographiques (éducation, emploi, revenu, etc.)
- Habitudes de vie (activité physique, consommation d'alcool, sommeil, etc.)
- Maladies
- Médication
- Visites chez un professionnel de la santé
- Mesures physiques
- Santé mentale

**Lors du lancement de la collecte, vous recevrez un courriel vous invitant à participer incluant un lien vers notre questionnaire en ligne.** Votre participation continue à CARTaGENE est essentielle pour mieux comprendre comment votre santé évolue au fil du temps. Les informations que vous partagerez joueront un rôle clé dans la prévention des maladies et l'amélioration des soins pour tous. Chaque réponse compte.

Nous vous remercions chaleureusement pour votre engagement dans cette recherche cruciale. Les connaissances recueillies peuvent améliorer les traitements, les politiques de santé publique et la prévention pour toute la société.

## Entretien avec un chercheur

Jean-Baptiste Rivière occupe le poste de directeur général de CARTaGENE depuis le 8 avril dernier.

Dernier arrivé dans l'équipe, Jean-Baptiste apporte avec lui de nouvelles idées pour le développement de CARTaGENE. Sa venue nous offre l'opportunité de recueillir un point de vue neuf sur CARTaGENE.

L'entretien qui suit a été enregistré le 3 décembre dernier.



**CARTaGENE (CaG):** Bonjour Jean-Baptiste, merci de vous prêter au jeu. Vous êtes le nouveau directeur général de CARTaGENE. Pouvez-vous nous parler du parcours qui vous a mené jusqu'à nous?

**Jean-Baptiste Rivière (JBR)\*:** Bonjour Catherine. Ma formation comprend un doctorat en génétique humaine à l'université de Montréal, un stage postdoctoral en génomique et en bio-informatique à Seattle, aux États-Unis, et une formation postdoctorale clinique en génétique moléculaire du collège canadien des généticiens médicaux à l'Université McGill. Depuis le début de ma carrière, j'ai occupé des postes dans des hôpitaux universitaires, d'abord à Dijon, en France, et ensuite au Centre Universitaire de Santé McGill (CUSM) à Montréal.

J'ai travaillé dans le domaine du diagnostic génétique pour des maladies rares et des cancers en laboratoire clinique, dans le domaine de la bio-informatique en dirigeant des équipes d'analystes de données et dans le domaine de la recherche académique en génétique. J'ai contribué à mettre en place le séquençage de l'exome, c'est-à-dire la lecture de tous les gènes du génome, pour le diagnostic rapide d'enfants avec des maladies rares, à Dijon, au début de cette technologie. La technologie a vraiment aidé à faire progresser la prise en charge des maladies rares dans la dernière décennie.

De retour à Montréal en 2015, j'ai contribué à moderniser le laboratoire de diagnostic moléculaire du CUSM en intégrant dans le soin ces nouvelles technologies génomiques et informatiques.

**CaG:** Pouvez-vous nous parler du contexte lors duquel vous avez entendu parler du projet CARTaGENE pour la première fois ?

**JBR:** J'ai entendu parler de CARTaGENE dès son lancement, voire avant. À ce moment-là, j'étais étudiant au doctorat, ou peut-être à la maîtrise. J'ai été étudiant dans le laboratoire de Guy Rouleau, un neurogénéticien très connu au Québec et ailleurs. (Il allait plus tard être co-chercheur principal de CARTaGENE.) Ma compréhension à l'époque était que CARTaGENE représente une ressource importante pour la recherche en santé au Québec. CARTaGENE est le type d'infrastructure, de projet de société, dont se dotent les pays qui bénéficient de bases solides en matière de recherche.

**CaG:** En 2024, ça veut dire quoi pour vous CARTaGENE ?

**JBR:** CARTaGENE c'est 15 ans d'existence, ce qui est en soi un succès qu'il est important de souligner. C'est aussi l'occasion de prendre la mesure de tout ce qui a été accompli, puis de réfléchir à la direction à prendre dans les prochaines années. En 2024, CARTaGENE est une ressource importante pour contribuer à relever les défis en santé au Québec.

On connaît par exemple l'enjeu de l'accès à des données de qualité pour la recherche, pour ensuite aboutir à des actions en santé basées sur des données probantes. C'est la base même de CARTaGENE: l'accès à des données de santé de qualité, nombreuses et diverses.

Au Québec, comme ailleurs dans les pays industrialisés, on sait que les maladies chroniques exercent des pressions importantes sur notre système de santé. Par exemple, la moitié de la population adulte aurait un problème de santé chronique et le quart en aurait au moins deux. CARTaGENE a justement été bâtie pour étudier les maladies chroniques.

Également au Québec, il y a un enjeu de vieillissement de la population qu'on retrouve dans à peu près tous les pays industrialisés. D'ici 2031, le quart de la population québécoise aura 65 ans et plus. Dans le monde, seul le Japon vieillit plus rapidement. CARTaGENE est une étude longitudinale qui suit des personnes qui vieillissent, l'âge médian de nos participants aujourd'hui étant de 66 ans.

Ensuite, on sait que notre mode de vie moderne a des impacts négatifs sur l'environnement. Il cause et aggrave un grand nombre de problèmes de santé. Par exemple, les feux de forêt et les vagues de chaleur ont des impacts sur la santé des aînés. CARTaGENE a été pensée pour faciliter la recherche sur les causes environnementales des maladies et le lien entre génétique et environnement dans la susceptibilité à ces maladies.

Les inégalités sociales sont persistantes. Elles ont un impact sur la santé. La pauvreté, notamment, se caractérise par une espérance de vie réduite, un plus grand nombre de maladies chroniques, un accès réduit aux soins de santé, etc.

CARTaGENE a des données diverses qui permettent d'étudier ces enjeux en recherche et de recommander des actions à traduire en politique de santé publique.

Enfin, l'éducation et la diffusion des connaissances biomédicales au grand public est un aspect important pour répondre à tous ces défis que je viens de mentionner, particulièrement dans un contexte de désinformation. Je pense que CARTaGENE peut jouer un rôle avec des partenaires provinciaux pour la diffusion de connaissances de qualité en français pour l'éducation et la prévention en santé.

**CaG:** Selon vous, quel est la priorité pour CARTaGENE ?

**JBR:** Je pense que la priorité, c'est de positionner CARTaGENE comme une référence québécoise incontournable en recherche en santé des populations. À mon avis, on devrait être plus utilisé et plus connu. Concrètement, ça passe par plusieurs actions. (1) Il faut augmenter l'utilisation des données par des équipes de recherche provenant de tous les domaines de la recherche en santé. On arrivera à cet accès en bonifiant la ressource.

Donc (2), il faut continuer de transformer les échantillons biologiques en données, notamment en séquençant le génome entier de milliers de participants supplémentaires et en utilisant d'autres technologies innovantes qui permettent de mieux comprendre les facteurs influençant le développement de maladies chroniques.

(3) Il faut établir et consolider des partenariats avec d'autres entités au Québec, d'autres cohortes, d'autres biobanques en recherche pour mutualiser les efforts, mais également avec des organismes en santé pour que CARTaGENE soit plus utilisée pour la prise de décision en matière de santé.

(4) Il faut développer un volet de communication et de diffusion des connaissances en français pour les participants et le grand public. Et pour ce volet-là, il faut faire contribuer les participants de CARTaGENE qui le souhaitent pour nous aider à relever ce défi. Il s'agit de développer la recherche participative pour rendre les résultats qui découlent de l'utilisation de nos données utiles et plus connus du grand public.

**JBR:** Je vois cette année comme une période de transition où on pose les bases de notre vision pour le futur, on ajuste le gouvernail pour établir un cap et le maintenir.

(1) En maximisant l'utilisation des données en recherche. (2) En contribuant à les transformer en actions en matière de santé. (3) Avec un volet important de diffusion des connaissances et de recherches participatives. Ça c'est pour la première année.

D'ici 5 ans, j'espère qu'on aura transformé nos échantillons en données grâce à des technologies biomédicales de pointe les plus avancées dans le domaine. Par cette bonification, on aura quintuplé les demandes d'accès et établi des partenariats solides avec des organismes gouvernementaux et paragonnementaux en santé publique. Également, on aura établi un volet vibrant de diffusion des connaissances en impliquant les participants.

**CaG:** Merci, Jean-Baptiste, et bienvenue à CARTaGENE.

\*Le contenu de cette entrevue a été légèrement modifié afin d'en faciliter la lecture.



**SUGGESTIONS OU COMMENTAIRES POUR CARTaGENE?**

Cliquer ici pour transmettre un commentaire ou une suggestion

# Ce que disent vos données de nutrition?

## **Vous devriez probablement prendre des suppléments de vitamine D**

C'est ce que révèle une analyse des données de nutrition de CARTaGENE collectées en 2011-2012. Vikki Ho et son équipe ont analysé les apports nutritionnels en utilisant un score appelé Indice de saine alimentation (ISA) qui évalue dans quelle mesure un individu suit les recommandations du Guide alimentaire canadien.

L'équipe de recherche rapporte que la qualité et la quantité des apports nutritionnels varient parmi les participants, mais suivent généralement les recommandations de Santé Canada. Il y a toutefois des exceptions. Moins de 50% des participants suivent les recommandations d'apports en fibre, en folate, en sodium et en vitamine D.

Le pire écart se situe au niveau de l'apport quotidien en vitamine D. En effet, moins de 5% des participants de CARTaGENE consomment la quantité quotidienne recommandée de vitamine D.

Les scores d'ISA varient en fonction de certaines caractéristiques démographiques, du mode de vie et de maladies chroniques. Les scores étaient supérieurs pour les personnes n'ayant jamais fumé, celles ayant complété au moins leurs études secondaires et celles pratiquant un niveau élevé d'activité physique (par rapport aux fumeurs actuels, aux personnes n'ayant pas complété d'études secondaires et à celles avec un faible niveau d'activité physique, respectivement).

i

### La vitamine D

Santé Canada recommande aux personnes de 51 ans et plus de :

1. Prendre un supplément chaque jour contenant 400 UI (10 µg) de vitamine D.
2. Consommer des aliments contenant de la vitamine D dans le cadre d'une alimentation saine.

Quelques exemples d'aliments contenant de la vitamine D :

- Les œufs (jaune d'œuf)
- La margarine molle
- Les poissons gras, comme :
  - le saumon
  - l'omble chevalier
  - la truite arc-en-ciel
- Le lait non sucré plus faible en gras
- Les boissons végétales enrichies non sucrées

Source :

<https://www.canada.ca/fr/sante-canada/services/nutriments/vitamine-d.html>

Les données de nutrition ont été collectées en 2011-2012 parmi les participants de la première phase de recrutement de CARTaGENE. Le questionnaire standardisé comportait plus de 160 questions sur la nourriture, les boissons et les suppléments alimentaires. Les participants étaient questionnés sur la fréquence de consommation par année, mois ou jour de divers items. Plus de 9300 participants ont rempli ce questionnaire de suivi nutritionnel.

Les données nutritionnelles de CARTaGENE qui peuvent être combinées aux autres données des questionnaires de santé, des mesures physiques et des échantillons biologiques demeurent l'une des ressources les plus riches pour les études en nutrition au Québec et au Canada. Plusieurs chercheurs utilisent les données de nutrition de CARTaGENE. Ils étudient leurs relations avec le développement de diverses maladies. Les nouvelles données recueillies en collaboration avec le projet NutriQuébec permettront de bonifier la ressource.

L'analyse des données de nutrition de CARTaGENE a été publiée en août dernier par dans le journal BMJ Open.

Référence: Ho V, Csizmadi I, Boucher BA, McInerney M, Boileau C, Noisel N, Payette Y, Awadalla P, Koushik A. Cohort profile: the CARTaGENE Cohort Nutrition Study (Quebec, Canada). *BMJ Open*. 2024 Aug 17;14(8):e083425.

## Le Symposium 15e anniversaire de CARTaGENE

Le 30 octobre dernier a eu lieu le Symposium 15e anniversaire de CARTaGENE au CHU Sainte-Justine à Montréal.

Cet événement se voulait une célébration de ce jalon partagée avec les participants. Environ 75 d'entre vous sont venus sur place et quelques 90 étaient à l'écoute en ligne.

L'après-midi s'est déroulé en deux parties. Il y a d'abord eu des présentations des directeurs scientifiques sur CARTaGENE en général puis de chercheurs-utilisateurs sur des sujets variés.



La deuxième partie, animée par l'équipe du Centre d'Excellence sur le Partenariat avec les Patients et le Public (CEPPP), était un forum de discussions qui visait à en apprendre davantage sur les participants. Appuyés par deux questions générales, les animateurs ont dirigé une session d'échanges de 60 minutes entre les participants et l'équipe CARTaGENE.



**Question 1:** Quels sont les thèmes ou sujets de recherche les plus importants pour vous en matière de santé et de bien-être?

Les participants sont intéressés par des thèmes divers comme les maladies chroniques, les maladies neurologiques, la santé mentale, l'alimentation, etc.

**Question 2:** Comment aimeriez-vous être impliqués dans les activités de CARTaGENE?

En général, les participants qui se sont exprimés veulent s'impliquer davantage à travers des ateliers ou des groupes de discussion. Les participants veulent aussi plus de communications de CARTaGENE en général (webinaires, communications écrites, site web). Ils voudraient aussi des retours de résultats personnalisés.

Enfin, plusieurs participants ont mentionné que le recrutement de nouveaux participants de la population générale ou des membres de leur famille serait souhaitable.

L'Équipe CARTaGENE a bien apprécié le Symposium et est en réflexion pour la suite. Nous évaluons les possibilités de financement pour ouvrir le volet science participative et collaboration avec les participants.

Une chose est certaine : il n'y aura pas de retour en arrière!

**Nous invitons les participants à visionner la vidéo de cet après-midi mémorable.**





## Avez-vous déménagé, pris votre retraite, changé d'adresse courriel ou de numéro de téléphone?

Merci de nous aider à garder vos informations à jour.

Prenez un moment pour nous transmettre vos nouvelles coordonnées. Même si vous déménagez à l'extérieur du Québec ou du Canada, vous pouvez toujours rester participant!

Garder contact avec vous est indispensable pour la réussite de ce projet!

Contactez-nous !

 [unite.cartagene.hsj@ssss.gouv.qc.ca](mailto:unite.cartagene.hsj@ssss.gouv.qc.ca)

 1 (877) 263-2360

Pour plus d'informations:  
<https://www.cartagene.qc.ca/>

### Nos partenaires

