

Je fais la différence...

Pour la recherche en santé



Jean Séguin
Ingénieur, grand-père



Infolettre

Volume 2 – janvier 2014

Dans cette infolettre :

- Le projet BALSAC _____ p.2
- Les projets de recherche utilisant les données de CARTaGENE _____ p.3
- La génomique et la médecine personnalisée _____ p.5
- Alliance canadienne cœurs et cerveaux sains _____ p.6
- Commentaires de participants de CARTaGENE _____ p.7
- L'actualité génétique au Québec _____ p.8

CONTACTEZ-NOUS!

Pour toute question sur la participation, contacter la centrale d'appel :

1-866-366-4249

cartagene@advanis.ca

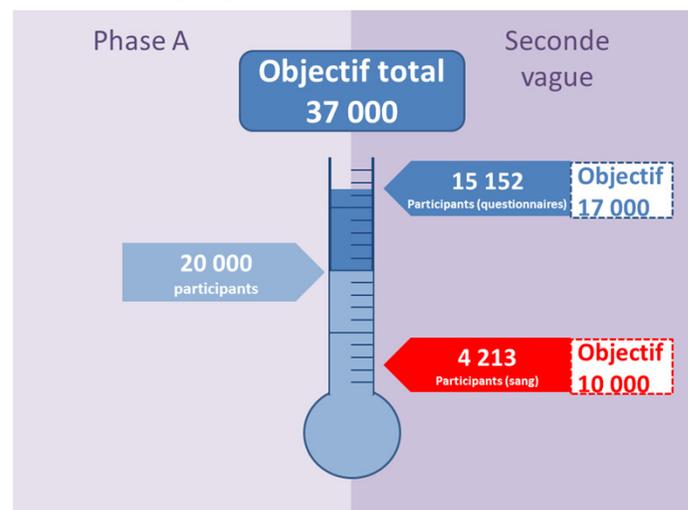
Pour tout autre renseignement :

514-343-7703

info@cartagene.qc.ca

Le projet CARTaGENE compte déjà plus de 35 000 participants!

La seconde vague de recrutement est en cours. Ce recrutement permettra de couvrir de nouvelles régions du Québec et d'agrandir notre cohorte de participants, assurant ainsi la pérennité du projet CARTaGENE.



L'échantillon de sang est un apport précieux pour le projet et pour la recherche médicale. S.V.P., aidez-nous à attendre cet objectif.

BALSAC : l'option généalogique de CARTaGENE



L'objectif de l'option généalogique est de fournir aux chercheurs des informations sur les ancêtres des participants, utiles pour comprendre les facteurs démographiques et historiques qui ont façonné le patrimoine génétique du Québec et permettant de mieux comprendre la répartition des gènes ou de certaines maladies dans la population actuelle. BALSAC est un fichier informatisé construit à partir des actes de l'état civil du Québec. Il permet la reconstitution automatique des généalogies à l'échelle du Québec en retrouvant les ancêtres jusqu'aux débuts du 17^e siècle. BALSAC existe depuis plus de 40 ans et il est développé à l'Université du Québec à Chicoutimi, en partenariat avec l'Université Laval, l'Université McGill et l'Université de Montréal.

Parmi les grands projets de biobanque dans le monde, CARTaGENE est un des seuls à comporter un volet généalogique. En effet, la collaboration de BALSAC rend possible la reconstitution des généalogies des participants recrutés par CARTaGENE.

Le fichier population de BALSAC permet de retrouver les ancêtres sur près de quatre siècles et d'apporter une dimension historique et populationnelle aux travaux qui sont réalisés à l'aide des données recueillies par CARTaGENE.

BALSAC vient aussi en appui aux chercheurs en fournissant des informations sur la structure de la population contemporaine, ce qui permet d'optimiser les recherches en épidémiologie génétique et en génétique des populations.

Pour contacter le Service aux chercheurs de BALSAC
balsac@uqac.ca, 418 545-5517



Mme Hélène Vézina,
Directrice de BALSAC



CARTaGENE au service de la génomique et de la médecine personnalisée

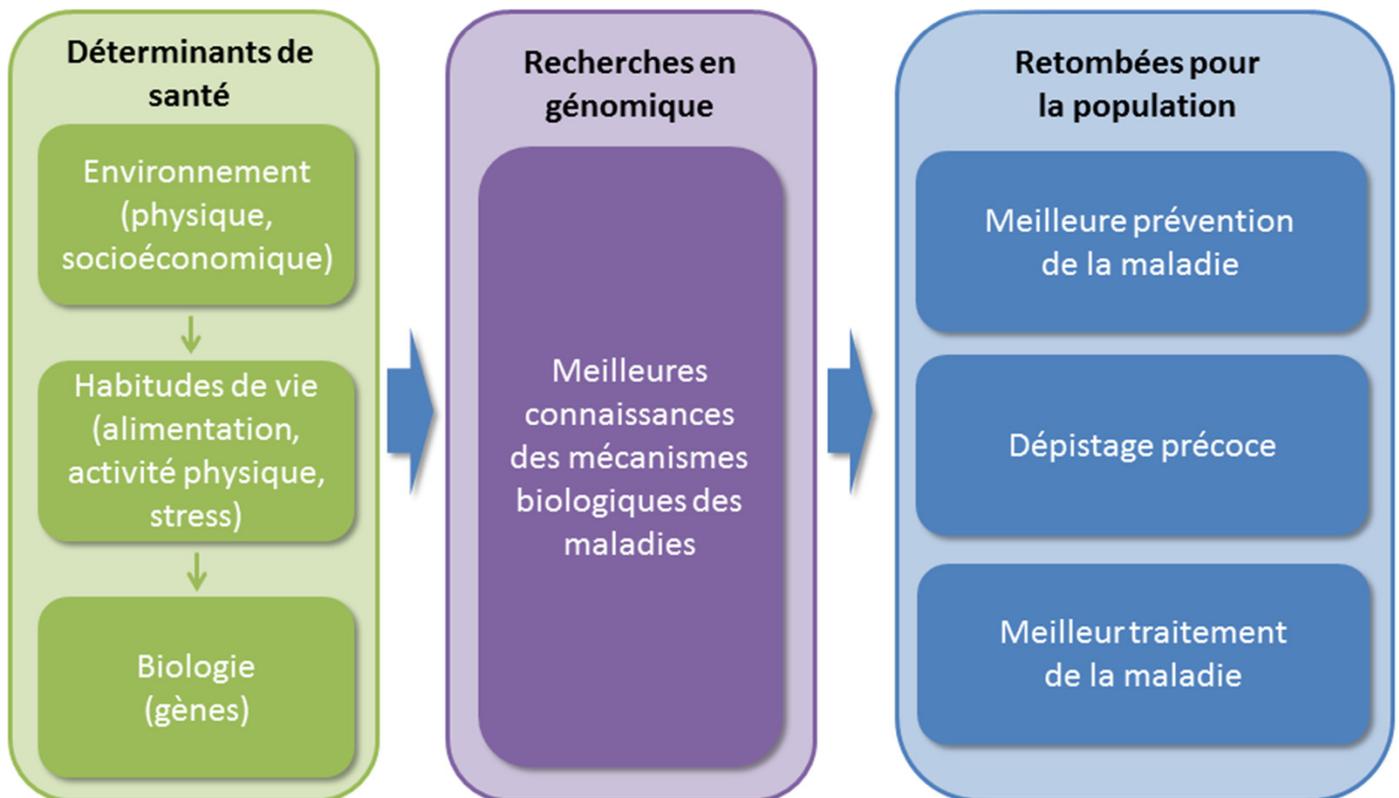


Figure 1 : Continuum de la médecine moléculaire. De nombreux facteurs se combinent pour affecter la santé des individus et des populations, y compris les facteurs environnementaux, le mode de vie et des facteurs génétiques. La recherche en génomique explore la relation entre l'environnement, le mode de vie et la génétique des individus afin de déterminer les mécanismes de développement des maladies telles que les maladies cardiovasculaires, le diabète et le cancer. Accroître notre connaissance de l'étiologie des maladies ouvrira la voie à une meilleure prévention, à des programmes de dépistage plus appropriés et à des traitements plus efficaces et personnalisés.

Pour les gouvernements et autres parties prenantes ont saisies les avantages que les plates-formes comme CARTaGENE peuvent apporter à la santé de la population et sa valeur a été reconnue. Les investissements stratégiques ciblent de plus en plus les projets axés sur la génomique et la médecine personnalisée. Un partenariat a ainsi été formé afin de financer des projets visionnaires dans le domaine de la santé. Le partenariat entre **Génome Canada** et les **Instituts de recherche en santé du Canada** (IRSC) constitue une excellente occasion de maximiser l'efficacité des communautés de chercheurs, des infrastructures et des ressources.

L'objectif est non seulement d'améliorer la rentabilité du système de santé, mais aussi de garantir que les découvertes seront transformées en avantages pour les patients et la population.



GenomeCanada



CIHR IRSC
Canadian Institutes of Health Research
Instituts de recherche en santé du Canada

Alliance canadienne cœurs et cerveaux sains du Projet de partenariat canadien espoir pour demain

Le **Projet de partenariat canadien espoir pour demain (CPTP)** est une étude de cohorte prospective financée par le gouvernement fédéral dont l'objectif est de recruter 300 000 participants afin de créer une banque de données nationale. Ce projet sur la santé de la population permettra d'accélérer la lutte contre le cancer et d'autres maladies chroniques au bénéfice de tous les Canadiens. **CARTaGENE représente la cohorte du Québec de ce projet pancanadien.**

L'Alliance canadienne cœurs et cerveaux sains est une vaste étude pancanadienne sur les maladies cardiovasculaires et les troubles cognitifs (CVCD). Les dysfonctions cardiaques, vasculaires et les troubles cognitifs ont un fort impact sur la qualité de vie, les coûts des soins de santé et la longévité, au Canada et dans le monde. Il est donc d'une importance capitale de mieux comprendre leurs déterminants précoces et leur progression vers des manifestations cliniques.

Le projet CVCD est une occasion unique de rassembler des experts canadiens pour:

1- Caractériser les déterminants contextuels, culturels et individuels de la santé cardiovasculaire au Canada en les reliant aux manifestations cliniques et l'utilisation des services de santé.

2- Enrichir la cohorte de CPTP avec des données de résonance magnétique pour mieux comprendre l'impact du risque sur les premiers changements physiopathologiques subtils et identifier des marqueurs précoces.

Cette étude incluant 9 700 personnes de la cohorte pancanadienne est unique en raison de sa taille, de la profondeur du phénotypage, de la diversité géographique et ethnique et de l'intégration des données de santé publique. Cette initiative a donc un potentiel inégalé pour combler nos lacunes et fournir des informations de santé cruciales pour aider à la prévention en combinant l'évaluation des facteurs contextuels, l'évaluation individuelle détaillée des facteurs de risque, et l'inclusion de nouveaux marqueurs à base d'imagerie. **Dans ce cadre, 1 300 participants de CARTaGENE seront sélectionnés pour contribuer au projet CVCD. Donc, les participants de CARTaGENE pourraient être contactés afin de participer à cet important projet.**



Les participants de CARTaGENE peuvent être fiers d'avoir fait avancer la recherche en santé

Projets en cours

Les projets suivants ont utilisé les données et/ou les échantillons de CARTaGENE :

Environnement, épigénétique, et des maladies rhumatismales

- Université McGill, Département d'épidémiologie clinique
- **Résumé :** Il y a un fort intérêt pour l'épigénétique des maladies comme la polyarthrite rhumatoïde (PR). Les processus exacts responsables du déclenchement de la PR sont encore mal compris. Le but de notre projet est d'étudier si l'exposition à la pollution de l'air est associée avec les dérèglements immunitaires de la PR par un changement épigénétique.



Dr. Sacha Bernatsky, MD, FRCPC, PhD

Conséquences médicales de l'intégration chromosomique de l'herpès virus humain 6

- Université Laval, Département microbiologie-infectiologie et d'immunologie
- **Résumé :** L'herpès virus humain de type 6 possède la particularité où 1% de la population mondiale possède une intégration chromosomique du virus. Notre objectif est de déterminer les sites d'intégration chromosomique et d'évaluer si le virus représente un facteur de risque pour certaines maladies.



Dr. Louis Flamand, PhD, MBA

Analyse des caractéristiques généalogiques des participants au projet CARTaGENE

- Université du Québec à Chicoutimi, Projet BALSAC
- **Résumé :** L'objectif de ce projet de recherche est de tracer un portrait démogénétique à partir des reconstructions généalogiques. Environ 5 400 généalogies seront ainsi reconstruites pour la première fois sur un si grand échantillon de la population québécoise.



Dr. Marc Tremblay, Ph.D

Prévalence de l'insuffisance rénale chronique dans la cohorte CARTaGENE

- Centre de recherche de l'hôpital du Sacré-Cœur de Montréal
- **Résumé :** Au cours des dernières années, de nombreuses études ont ciblé le gène UMOD comme étant un déterminant important dans le risque d'insuffisance rénale chronique. Le gène UMOD produit une protéine appelée uromoduline, dont la fonction est encore inconnue. Notre objectif est d'étudier en détail les variations du gène UMOD, sa relation avec la production de l'uromoduline et la fonction rénale.



Dr. François Madore, MD, M.Sc

CARTaGENE est fier de participer à la recherche

Projets en cours (suite)

Test de l'accumulation de mutations délétères lors d'expansions spatiales par séquençage d'exomes

- Université of Berne (Suisse), Département d'écologie et d'évolution
- **Résumé:** L'expansion spatiale de la population se produit quand des individus se propagent vers des espaces vacants et elle mène à l'accumulation de mutations délétères. Certaines régions comme le Saguenay Lac-St-Jean (SLSJ) ont connu des expansions spatiales et présentent un taux élevé de certaines maladies génétiques qui pourrait être partiellement dû à l'expansion. Nous comparerons donc la diversité génétique d'individus ayant des ancêtres issus de vague d'expansion à celle issues d'ancêtres stationnaires afin d'expliquer la fréquence élevée de certaines maladies génétiques.



Dr. Laurent Excoffier, Ph.D

Projets à venir

Les nouveaux projet qui débiteront bientôt:

Dissection moléculaire de la maladie de cardiaque congénitale dans la population canadienne-française

- CHU Ste-Justine, Département des pathologies foeto-maternelles et néonatales
- **Thèmes de recherche :** Maladie cardiaque congénitale, effet fondateur, traits nouveaux, génétique des populations, autozygotes



Dr. Gregor Angelfinger, MD, Ph.D

Implémentation clinique et évaluation des résultats des biomarqueurs sanguins pour la maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC)

- *Genome British Columbia*, St. Paul's Hospital, UBC, PROOF Centre for Excellence
- **Thèmes de recherche :** biomarqueurs, santé économique, génomique, protéomique, diagnostic, évaluation des technologies de la santé



Dr. Don D. Sin, MD, MPH.

Électrocardiogramme (ECG) des anomalies dans la sclérose systémique et d'autres maladies rhumatismales auto-immunes systémiques

- Hôpital Général Juif
- **Thèmes de recherche :** anomalies ECG, maladies rhumatismales auto-immunes systémiques, gestion de la maladie, traitement personnalisé



Dr. Marie Hudson, MD, MPH.

Actualité dans le domaine de la génétique au Québec

Le Dr Luigi Bouchard récompensé!

Chicoutimi, le 2 novembre 2013 Dr Luigi Bouchard a reçu le prix Plourde-Gaudreault à l'occasion de la 30e édition du Mérite scientifique régional. Ce prix se veut une reconnaissance de sa contribution professionnelle dans le domaine de la santé et des services sociaux. Le prix vient souligner les retombées de son travail auprès de la population, entre autres, dans le dépistage de maladies génétiques héréditaires spécifiques à la région de Chicoutimi.

Restez informés!

Visitez régulièrement notre site internet : www.cartagene.qc.ca
Vous y trouverez les dernières nouvelles du domaine de la génétique et une liste à jour des projets de recherche en cours.

Annnonce d'un partenariat innovant entre le CHU Ste- Justine et Génome Québec

Montréal, le 21 octobre 2013.

C'est en octobre dernier qu'a eu lieu l'annonce de la création du premier centre de génomique clinique pédiatrique intégré au Canada. Ce centre hautement innovant permettra le développement de nouvelles solutions par rapport aux maladies génétiques de l'enfant. Cette initiative transformera la qualité des soins et une meilleure prévention. Il s'agit d'une première au Canada qui amène un vent d'espoir aux enfants malades et à leurs familles.

Évolution génomique inattendue en 400 ans d'histoire canadienne-française.

Montréal, le 8 octobre 2013. Notre chercheur principal, Dr Philip Awadalla, en collaboration avec des chercheurs du Centre de recherche du CHU Sainte-Justine et de l'Université de Montréal ont découvert une signature génomique unique léguée aux Canadiens-Français d'aujourd'hui par les premiers colons français. Cette signature a connu une évolution sans précédent dans l'histoire humaine et pourrait servir de modèle pour étudier l'effet des processus démographiques sur la diversité génétique humaine.

Témoignages de participants de CARTaGENE :

« C'est aujourd'hui que nous travaillons pour notre futur. En mettant nos enfants au monde, on veut le meilleur pour eux. On veut qu'ils soient en bonne santé. Participer à ce programme permet que ma génération aide celle de demain à avoir une santé et une qualité de vie meilleures! »

« Je crois qu'une meilleure connaissance de nos gènes et de notre comportement face à la santé peut permettre une meilleure identification de nos maladies et des traitements à y apporter. Il faut donc une grande participation des Québécois! »

« Je suis heureux d'avoir participé à l'avancement de la science et la santé ici au Québec, pour aider la société. Il faut bien que quelqu'un le fasse, il ne faut pas toujours dire que les autres s'en occuperont! »



Merci de faire la différence pour la recherche!

En partenariat avec:



Centre de
Recherche du
CHU Sainte-Justine

*Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant*

Pour l'amour des enfants

Université
de Montréal



CANADIAN PARTNERSHIP
AGAINST CANCER



ADVANIS
Jolicoeur



PARTENARIAT CANADIEN
CONTRE LE CANCER



GenomeQuébec
relier la science à la vie



GenomeCanada