

Journée des maladies rares

Le travail des nombreux cliniciens et chercheurs mis en lumière

Saguenay, le 23 février 2023 – La Journée des maladies rares, qui se déroulait aujourd'hui sous le thème *Le Saguenay-Lac-Saint-Jean : un leader en maladies rares depuis 40 ans*, a été l'occasion de mettre en lumière le travail de nombreux cliniciens et chercheurs de la région.

Issu d'une collaboration entre le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (CIUSSS), l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC), l'Université de Sherbrooke, la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH), le Centre intersectoriel en santé durable (CISD) et le Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN), l'événement a permis d'en apprendre davantage sur l'avancement des connaissances en maladies rares, mais aussi sur l'apport que peut avoir la recherche sur l'ensemble du continuum de soins et de services, de la préconception à la vie adulte. Plusieurs annonces ont également eu lieu dans la foulée de cette journée.

Création de la bourse Jean Mathieu

En outre, un vibrant hommage a été rendu au Dr Jean Mathieu, alors que les Fondations de ma vie et du Grand défi Pierre Lavoie ont annoncé la création d'une bourse qui portera le nom de ce pionnier de la recherche sur les maladies neuromusculaires au Québec. Cette bourse soulignant l'apport exceptionnel de Dr Mathieu à la recherche permettra de soutenir des études de troisième cycle sur une maladie héréditaire présente au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Au cours de sa longue et fructueuse carrière, le Dr Jean Mathieu a su transmettre sa passion pour la recherche sur les maladies héréditaires fréquentes au Saguenay-Lac-Saint-Jean à de nombreux chercheurs. Animé par le désir d'aider les nombreuses familles de la région confrontées à la réalité des maladies héréditaires souvent lourdes de conséquences physiques, psychologiques et sociales, Dr Mathieu est aujourd'hui reconnu comme un expert mondial dans le domaine.

Parmi ses accomplissements majeurs, on compte le recrutement de cohortes qui ont mené à l'identification de gènes de maladies génétiques fréquentes au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Le fruit de ses recherches a ouvert la voie au développement d'essais thérapeutiques qui, nous l'espérons, permettront bientôt l'identification de traitements efficaces.

La chaire GPS sera du Grand défi

La chaire *Génétique et parcours de vie en santé (Chaire GPS)*, toute première chaire de recherche créée par le CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean, a quant à elle procédé au lancement officiel de son site Internet www.chairegps.com, en plus de présenter sa toute première équipe du Grand défi Pierre Lavoie.

Les quatre cyclistes aguerris rouleront pour faire la promotion de la Chaire GPS. Les fonds amassés permettront de soutenir la Chaire dans sa mission en finançant des projets de recherche sur les maladies rares ainsi que la santé de la mère et de l'enfant.

De nouveaux outils d'enseignement pour les cliniques spécialisées

Enfin, le CIUSSS a annoncé qu'il bonifiait l'offre de services des cliniques spécialisées du département de pédiatrie de l'Hôpital de Chicoutimi par le biais de la création de capsules vidéo destinées aux enfants souffrant de maladies rares qui y sont suivis, ainsi que leurs parents. Celles-ci permettront, notamment, de donner des informations et des conseils et de faire de l'enseignement en regard du traitement de la fibrose kystique et de la tyrosinémie. Ces capsules seront accessibles en tout temps afin que cette clientèle puisse s'y référer au besoin.

Ce nouvel outil créé en soutien aux familles aura un impact notable pour les enfants atteints de fibrose kystique ou de la tyrosinémie, car l'accessibilité à des informations, des conseils et de l'enseignement donnés par l'équipe médicale peut faire une différence dans le traitement de ces deux maladies rares et ainsi diminuer le nombre de visites en milieu hospitalier.

Actuellement, 22 enfants atteints de la tyrosinémie et 41 enfants atteints de la fibrose kystique sont suivis au sein de nos cliniques spécialisées. Ce service se poursuivant lorsque les jeunes atteignent l'âge adulte, nous suivons également 10 adultes souffrant de tyrosinémie et 82 adultes atteints de fibrose kystique.

Un maillage fondamental

Le maillage clinique-recherche en maladies rares est essentiel et au cœur de notre approche au CIUSSS. Grâce aux liens étroits que nous sommes parvenus à tisser entre le clinique, la recherche et l'enseignement, nous faisons avancer les connaissances et favorisons leur implantation dans les milieux cliniques. Ces avancées sont primordiales pour nous aider à répondre aux besoins actuels et futurs de notre population.

Le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay–Lac-Saint-Jean (CIUSSS) tient à remercier tous les collaborateurs, chercheurs et cliniciens qui ont contribué à cette journée qui est venue confirmer la position de chef de file de notre région dans le domaine de la recherche sur les maladies rares.

- 30 -

Source : Direction adjointe des communications et des affaires publiques
Téléphone : 418 545-4980, poste 352
Courriel : 02ciusss.medias@sss.gouv.qc.ca