

# Communiqué de presse

*Pour diffusion immédiate*

## Journée des maladies rares Annonces positives, conférences porteuses

**Saguenay, le 29 février 2024** – La Journée des maladies rares Saguenay–Lac-Saint-Jean, qui se déroule aujourd'hui, est 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), Génome Québec, la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke, la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH), le Centre intersectoriel en santé durable (CISD-UQAC), le *Centre de recherche* du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke ainsi que le Regroupement étudiant de maîtrise, diplôme et doctorat de l'Université de Sherbrooke (Remdus), cet événement, qui accueillera plusieurs conférenciers au cours de la journée, permettra 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, tout en favorisant la solidification des liens entre les multiples partenaires présents.

### Centre de référence régional interdisciplinaire pour les soins et la recherche en maladies rares

Le coup d'envoi de cette journée dédiée à la recherche en maladies rares a aussi été le cadre d'une annonce importante pour le CIUSSS du Saguenay-Lac-Saint-Jean et tout l'écosystème de professionnels et chercheurs de la région qui œuvrent en maladies rares. En effet, lors de son allocution, la présidente-directrice générale du CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean, Mme Julie Labbé, a annoncé avec fierté que le CIUSSS du Saguenay–Lac-St-Jean s'est vu décerner la désignation de *Centre de référence régional interdisciplinaire pour les soins et la recherche en maladies rares*.

« Cette reconnaissance revêt une importance cruciale, car elle incarne notre engagement envers l'excellence dans la prise en charge des patients et la recherche en maladies rares à effet fondateur. Cette désignation, dans un contexte d'expertise et de recherche uniques, renforce notre détermination à offrir des soins et services exceptionnels aux patients atteints de ces affections rares et à la population, et ce, aussi bien dans notre région que partout ailleurs. »

- Julie Labbé, PDG CIUSSS du Saguenay-Lac-St-Jean

De manière concrète, cette désignation représente une reconnaissance majeure quant à l'expertise de l'établissement, une participation accrue à des projets de recherche, dont des essais cliniques menant éventuellement à de nouvelles thérapies de pointe, une amélioration des connaissances, nourrie par l'augmentation de liens avec des spécialistes à travers le globe, un tremplin pour rendre notre milieu encore plus innovant et contribuer à notre écosystème régional en maladies rares, une implication soutenue en formation et en sensibilisation sur les aspects inconnus de ces maladie et, évidemment, de meilleurs protocoles ainsi que des soins et services encore plus adaptés aux besoins et aux réalités de nos communautés.

L'implication et la collaboration indéfectibles avec les milieux communautaires et d'enseignement partenaires est la clé de voûte du succès des actions présentes et futures.

### Conférenciers experts d'ici et d'ailleurs

Parmi les thèmes abordés lors de la Journée des maladies rares, notons la fibrose kystique du pancréas et le Registre canadien de fibrose kystique par la Dre Raphaëlle Chrétien ainsi que madame Valérie Gagnon, infirmière au CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean, le diabète MODY2, par Pre Karine Tremblay, chercheuse

régulière au CIUSSS et professeure adjointe à l'UdeS et Pr Samuel Legeay, professeur et chercheur invité de l'Université d'Angers ainsi que les docteurs Catherine Savard et Nathalie Bettez, médecin de famille au CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean. L'après-midi laissera place à la relève, avec des présentations portant sur la thérapie génique et la forme infantile de la dystrophie myotonique de type 1, notamment.

Il est à noter que la conférence de fermeture sera assurée par messieurs Guillaume Bassez, neurologue, professeur et chercheur Hôpitaux de Paris et coordonnateur scientifique du DM-Scope ainsi que Pierre Lavoie, athlète, conférencier et entrepreneur social.

### **Un maillage fondamental**

Le maillage clinique-recherche en maladies rares est essentiel et au cœur de notre approche au CIUSSS, tout comme le transfert de connaissances, soutenu notamment par la collaboration avec de précieux partenaires, organismes et institutions de recherche et d'enseignement. Grâce aux liens étroits tissés 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 afin de 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 200352  
Courriel : 02ciusss.medias@ssss.gouv.qc.ca