

## Deux projets régionaux brillent dans le cadre d'un concours de Génome Québec

*Journée des maladies rares 2025*

**Saguenay, le 27 février 2025** – Le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux (CIUSSS) du Saguenay–Lac-Saint-Jean, en collaboration avec Génome Québec, annonce la réception d'un financement pour deux projets régionaux dans le cadre du Programme d'intégration de la génomique – santé humaine, concours lancé par Génome Québec. La Journée des maladies rares du Saguenay–Lac-Saint-Jean servira à présenter les travaux de ces deux projets de recherche, ainsi que ceux de nombreux cliniciens et chercheurs venus d'un peu partout pour en apprendre davantage sur les avancées scientifiques et cliniques en maladies rares.

### Deux chercheurs de la région se démarquent

Parmi les 12 lauréats du concours, deux chercheurs, œuvrant dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean, ont reçu un financement important qui leur permettra de poursuivre leur recherche. Ceux-ci profiteront de la Journée des maladies rares pour présenter ensemble un portrait sur l'Étude systématique des maladies rares dans la population du Saguenay–Lac-Saint-Jean.

Le professeur à la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke, Luigi Bouchard, également cotitulaire de la Chaire de recherche Génétique et parcours de vie en santé pour le CIUSSS, a reçu un financement de 416 098 \$ pour son projet portant sur l'accès gratuit, facile et ciblé aux tests génétiques pour les personnes originaires du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord.

« Depuis 2010, un test génétique gratuit permet de dépister quatre maladies génétiques récessives dans certaines populations ciblées, dont celle du Saguenay–Lac-Saint-Jean. Ce test revêt une grande importance pour notre population, comme en font foi les 25 000 dépistages effectués depuis 2010. Récemment, mon groupe de recherche a identifié plusieurs autres maladies qui mériteraient aussi d'être dépistées. Notre projet a donc pour objectif de développer un nouveau test génétique qui pourra toutes les détecter, permettant aux futurs parents de connaître leur risque de les transmettre à leurs enfants et de planifier leur projet de famille en connaissance de cause. »

- Luigi Bouchard, professeur à la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke

Simon Girard, titulaire de la Chaire de recherche du Canada de niveau 2 en génétique et généalogie dans le domaine de la santé et aussi professeur en génétique humaine à l'Université du Québec à Chicoutimi, a reçu un financement de 400 000 \$ pour continuer son projet portant sur l'analyse génétique et généalogique prédiagnostique des maladies rares au Saguenay–Lac-Saint-Jean.

« Ce projet vise à effectuer l'analyse de l'ADN et la généalogie des patients très tôt dans le cheminement médical des patients. Cela permettra de réduire l'errance diagnostique et les coûts qui y sont associés, tout en offrant aux patients de la région un accès plus rapide à des soins, services ou traitements mieux adaptés. C'est un projet novateur qui sort complètement des sentiers battus et je suis très emballé du soutien de Génome Québec, de la fondation du Grand défi Pierre Lavoie et de tous les autres partenaires. »

- Simon Girard, professeur en génétique humaine à l'Université du Québec à Chicoutimi

### Un maillage fondamental pour les avancées

Le maillage clinique-recherche en maladies rares est central au CIUSSS, tout comme le transfert de connaissances grâce à la précieuse collaboration avec nos partenaires. En tissant des liens entre le volet clinique, la recherche et l'enseignement, il devient possible de faire progresser les connaissances et de favoriser leur application pratique pour répondre aux besoins actuels et futurs de la population. Le financement du Programme d'intégration de la génomique – santé humaine vise exactement cette mission, en permettant de faciliter la collaboration entre les milieux cliniques et la

recherche académique pour développer des solutions novatrices qui répondront à des besoins du secteur de la santé humaine.

« Nous sommes ravis de voir la concrétisation de ces partenariats novateurs, qui offriront de nouvelles perspectives pour plusieurs communautés, en particulier celles du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord. Le développement d'outils d'analyse généalogique et génétique pour le dépistage des maladies rares facilitera des interventions plus rapides et mieux ciblées, ouvrant ainsi la voie à des soins de santé plus efficaces et personnalisés », mentionne Josette-Renée Landry, Ph. D., présidente-directrice générale de Génome Québec.

« Nous avons à cœur de voir des chercheurs régionaux motivés, qui travaillent à faire grandir notre créneau d'expertise en maladies rares pour la population du Saguenay–Lac-Saint-Jean et d'ailleurs. Avoir des partenaires majeurs comme Génome Québec, qui financent des programmes en génomique et en santé humaine, nous permet de faire évoluer nos pratiques positivement, d'offrir des soins et des services nécessaires à la population, mais aussi de nous positionner régionalement et provincialement comme leader en maladies rares », souligne Isabelle Boulianne, directrice des soins infirmiers, de l'enseignement, de la recherche et de l'innovation (DSIERI) au CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean.

« Cette annonce est alignée avec ma vision, qui mise sur la prévention. Les gouvernements financent la recherche en génomique depuis 25 ans et nous récoltons les fruits de ces investissements. Grâce au projet annoncé aujourd'hui, nous pourrions détecter un plus grand nombre de maladies génétiques récessives prédominantes au sein de notre population. Je souhaite que ce test soit rapidement proposé à tous les Québécois et Québécoises qui le désirent. Ainsi, nous permettrons à tous les parents concernés de bénéficier des retombées de la recherche », mentionne Pierre Lavoie, athlète, conférencier, entrepreneur social et fondateur du Grand défi qui porte son nom.

#### **À propos de la Journée des maladies rares 2025**

Issu d'une collaboration entre le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux (CIUSSS) du Saguenay–Lac-Saint-Jean, 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), la Journée des maladies rares accueille cette année plus de 110 personnes, dont plusieurs conférenciers pour en apprendre davantage sur l'avancement des connaissances en maladies rares.

L'après-midi sera consacrée aux recherches régionales sur la mobilité des personnes atteintes d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay et des nouveautés en maladies rares. La conférence de clôture sera donnée ensuite par Anita Burgun, professeure des Universités Praticien Hospitalier ainsi qu'à l'Université Paris Cité et cotitulaire de la Chaire MEI du numérique en santé de l'Université de Sherbrooke.

#### **À propos de Génome Québec**

Génome Québec a pour mission de catalyser le développement et l'excellence de la recherche en génomique, son intégration et sa démocratisation. Pilier de la bioéconomie du Québec, l'organisme contribue également au développement social et durable, ainsi qu'au rayonnement du Québec. Les fonds investis par Génome Québec proviennent du ministère de l'Économie, de l'Innovation et de l'Énergie du Québec (MEIE), du gouvernement du Canada par l'entremise de Génome Canada et de partenaires privés. Pour en savoir plus sur l'organisme, consultez [www.genomequebec.com](http://www.genomequebec.com).

- 30 -

**Source :** Direction des communications et des affaires publiques  
Téléphone : 418 545-4980, poste 200352  
Courriel : [02ciuss.medias@ssss.gouv.qc.ca](mailto:02ciuss.medias@ssss.gouv.qc.ca)

Génome Québec  
Téléphone : 514 377-5613  
Courriel : [agascon@genomequebec.com](mailto:agascon@genomequebec.com)