

Communiqué de presse

Pour diffusion immédiate

Une avancée majeure pour la compréhension des maladies génétiques rares au Saguenay-Lac-Saint-Jean

Saguenay, le 20 octobre 2025 – Le Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux (CIUSSS) du Saguenay-Lac-Saint-Jean est fier de souligner la publication d'un article scientifique phare dans le journal PLOS Genetics. Intitulée [Rare diseases load through the study of a regional population](#), cette étude a été menée par le professeur Simon Girard de l'Université du Québec à Chicoutimi, également chercheur régulier au sein de notre établissement.

Une étude systématique des maladies rares liées à l'effet fondateur

L'effet fondateur, lié au peuplement européen du Saguenay-Lac-Saint-Jean, est bien connu pour avoir entraîné une fréquence plus élevée de certaines maladies génétiques rares dans la région. Si certaines de ces maladies sont bien documentées, d'autres restent encore moins bien connues et répertoriées.

Pour dresser un portrait global de ces maladies, le professeur Girard et son équipe ont adopté une approche originale : étudier des individus en santé. En effet, plusieurs personnes sont porteuses de gènes responsables de maladies rares sans en être atteintes elles-mêmes. Dans la majorité des cas, il faut deux copies du gène défectueux pour que la maladie se manifeste. Grâce à la cohorte CARTaGENE, une biobanque populationnelle regroupant 30 000 Québécois, l'équipe a pu identifier un grand nombre de porteurs originaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Fait marquant : parmi toutes les maladies génétiques identifiées, seulement la moitié était déjà bien connue et répertoriée. Grâce à une collaboration étroite entre neurologues, pédiatres, conseillères en génétique et chercheurs, plusieurs nouvelles maladies ont pu être confirmées comme étant présentes dans notre population.

Un fardeau génétique plus important que prévu

L'étude a également permis d'évaluer le fardeau génétique lié à l'effet fondateur dans la région. Les résultats sont frappants : deux personnes sur trois au Saguenay-Lac-Saint-Jean sont porteuses d'un gène associé à une maladie rare. Ce chiffre est plus élevé que ce qui avait été estimé auparavant et permet de mieux anticiper les impacts sur la santé régionale.

« Notre étude part d'une idée un peu loufoque : étudier les maladies rares via des gens en santé. On se doutait qu'il y avait des maladies rares qui nous étaient encore inconnues, mais je n'aurais jamais pensé qu'il y en aurait autant! Ça démontre la pertinence de notre étude. Et cela nous a permis de dresser un portrait complet des maladies rares à effet fondateur présentes sur notre territoire. » Simon Girard, professeur en génétique humaine à l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)

Des retombées concrètes pour les services cliniques

Cette recherche ouvre la voie à une meilleure orientation des services cliniques du CIUSSS pour le diagnostic et le dépistage des maladies rares. En identifiant les maladies les plus fréquentes sur notre territoire, les équipes cliniques pourront intervenir plus rapidement et efficacement. Un projet pilote basé sur ces résultats est déjà en cours dans plusieurs cliniques du CIUSSS.

« Cette découverte illustre parfaitement notre mission comme centre de référence en maladies rares. Grâce à l'utilisation de cette méthode novatrice, nous pouvons continuer à développer notre offre de service pour les patients et leur famille, basée sur des données probantes solides, et ainsi développer des stratégies de dépistage et de prise en charge adaptées à notre population. C'est un pas important qui démontre que le Saguenay–Lac-Saint-Jean est un véritable pôle d'innovation en santé génétique. » Cynthia Gagnon, directrice scientifique de la recherche, CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean

Enfin, la méthodologie développée par le professeur Girard et son équipe sera mise à la disposition de la communauté scientifique, permettant la réalisation d'études similaires dans d'autres régions du Québec et ailleurs dans le monde.

- 30 -

Source : Direction des communications et des affaires publiques
Téléphone : 418 545-4980, poste 200352
Courriel : 02ciusss.medias@ssss.gouv.qc.ca