

Le séquençage génomique, un allié puissant contre les maladies rares : le projet Care4Rare-EXPAND

MONTREAL, le 5 mars 2025 – Mettre fin à l'incertitude diagnostique pour des milliers de familles touchées par une maladie rare grâce au séquençage des génomes : telle est l'ambition du projet Care4Rare-EXPAND, avec la mise sur pied d'une base de données fédérée incluant plus de 7 000 familles canadiennes. Aujourd'hui, Génome Canada et ses partenaires provinciaux ont annoncé un financement de 21 millions de dollars pour cette initiative d'envergure dans le cadre de l'Initiative canadienne en santé de précision. De ce montant, 7,2 millions sont dédiés au volet québécois dirigé par le **Dr Jacques L. Michaud**, médecin généticien, chercheur et directeur du Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine et Directeur du Centre québécois de génomique clinique. Ces fonds sont octroyés conjointement par Génome Canada, Génome Québec, Santé Québec et le ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec.

Mettant à profit les technologies émergentes en génomique et de puissants outils d'analyse de données, Care4Rare-EXPAND promet d'augmenter le rendement diagnostique des approches génomiques pour l'investigation des maladies rares, en plus d'être un fort moteur d'innovation. Il représente ainsi un jalon important de l'ambition du Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine, qui est de développer une véritable santé de précision en libérant le plein potentiel de la génomique et des données.

Cette initiative prévoit générer des données sur plus de 7 000 familles canadiennes touchées par une maladie rare non diagnostiquée, incluant le séquençage de 15 000 génomes. Les données générées dans le cadre du projet reflèteront la diversité des bagages génétiques en rejoignant des populations de tous les milieux (urbains, ruraux, région éloignée), les francophones et anglophones, les membres de nations autochtones, ainsi que les nouveaux arrivants. Les données seront intégrées dans les bases de données de Genomics4RD (Alberta et Ontario) et du Centre québécois de données génomiques (Québec) qui seront interfacées avec la Bibliothèque génomique pan-canadienne afin de faciliter leur partage avec les chercheurs dans le respect des normes éthiques et de sécurité les plus rigoureuses.

Care4Rare-EXPAND est un projet de recherche mené conjointement par des centres hospitaliers de l'Alberta (Alberta's Children), de l'Ontario (Children's Hospital of Eastern Ontario, Hospital for SickKids) et du Québec (CHU Sainte-Justine, CHU de Sherbrooke, CUSM, CHU de Québec) avec l'appui de trois organisations génomiques provinciales (Ontario Genomics, Genome Alberta et Génome Québec) et de l'industrie (Illumina, PacBio, ONT). Au Québec, Care4Rare-EXPAND s'appuie sur le Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM) qui fédère les laboratoires de diagnostic moléculaire et le Centre québécois de génomique clinique (hébergé au CHU Sainte-Justine) de Santé Québec. La participation du RQDM au projet permettra d'emblée un retour des résultats du séquençage aux patientes et patients, ainsi que l'évaluation et l'intégration rapide des nouvelles technologies dans son offre de service.

Ultimement, le projet conduira à la découverte de nouveaux gènes associés à des maladies rares, tout en renforçant l'impact du séquençage génomique pour le diagnostic des maladies rares au Québec. Cela s'inscrit parfaitement dans le cadre du Plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027, et aura également des retombées positives au Canada et dans le monde.

Citations

« Les maladies rares représentent encore aujourd'hui un énorme fardeau pour quelques 3 millions de familles canadiennes, dont 900 000 enfants. Pour un grand nombre d'entre eux, la science ne permet pas encore de poser un diagnostic, qui est pourtant la première étape cruciale d'une prise en charge. Le CHU Sainte-Justine est fier de mettre son expertise à contribution dans le cadre de ce projet d'envergure qui promet de transformer la trajectoire de soins des familles grâce à des diagnostics plus rapides et précis, afin d'assurer une charge optimale pour les enfants vivant avec une maladie génétique rare et leur famille. – **Mme Isabelle Demers, présidente-directrice générale, CHU Sainte-Justine**

« Propulsé par la santé de précision, le projet Care4Rare-EXPAND met à profit les plus récentes technologies de séquençage, le vaste potentiel des données génomiques et l'expertise de pointe des chercheuses et chercheurs canadiens en génomique. S'appuyant sur un vaste réseau de parties prenantes et de plateformes scientifiques, au Québec et à travers le pays, Care4Rare-EXPAND promet non seulement de faire avancer les connaissances sur les maladies rares, mais aussi et surtout de traduire ces nouveaux savoirs en traitements personnalisés et innovants au bénéfice de l'ensemble de la population. » - **Dr Jacques L. Michaud, chercheur principal et directeur, Centre québécois de génomique clinique**

« Génome Québec est fier de soutenir le projet Care4Rare-EXPAND, une initiative qui illustre l'impact concret de la génomique pour le diagnostic des maladies rares. En collaborant avec des partenaires de premier plan comme le Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine, nous contribuons à faire avancer la recherche et à générer des données probantes essentielles pour l'intégration de la génomique en clinique. Ces avancées ouvrent la voie à des soins de santé plus précis et accessibles pour les familles québécoises. » - **Mme Stéphanie Lord-Fontaine, Vice-présidente, Affaires scientifiques, Génome Québec**

– 30 –

À propos du Réseau québécois de diagnostic moléculaire

Le Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM) a le mandat de coordonner le déploiement des analyses diagnostiques mettant en jeu le séquençage de nouvelle génération au sein de réseau OPTILAB de Santé Québec. Les analyses qui sont prises en charge par le RQDM visent à soutenir l'investigation des cancers et des maladies génétiques chez les patients de tous les âges. Le RQDM fédère les neuf laboratoires de diagnostic moléculaire de Santé Québec et le Centre québécois de génomique clinique.

À propos du Centre québécois de génomique clinique

Le Centre québécois de génomique clinique (CQGC) a pour mandat de mettre à la disposition de l'ensemble du réseau OPTILAB de Santé Québec une offre de tests de séquençage de nouvelle génération à haut débit, incluant le séquençage des exomes, génomes et transcriptomes, afin d'identifier et traiter plus efficacement les maladies génétiques rares et certains cancers chez les patients de tous les âges. Le CQGC, qui est hébergée au CHU Sainte-Justine, est partie intégrante du réseau OPTILAB et du RQDM.

À propos du Centre québécois de données génomiques

Le Centre québécois de données génomiques est une plateforme d'harmonisation et de diffusion des données génomiques générées par les études de recherche du Québec. Dans le respect de son cadre de gouvernance rigoureux et des normes les plus strictes en matière de sécurité et de protection des données, il offre à la communauté de recherche un accès à des données disponibles pour la recherche ainsi qu'un environnement de calcul infonuagique puissant pour l'analyse des données. En savoir plus : <https://cqdq.ca/>

À propos du Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine

Le Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine est un établissement phare en recherche mère-enfant affilié à l'Université de Montréal. Axé sur la découverte de moyens de prévention innovants, de traitements moins intrusifs et plus efficaces et d'avenues prometteuses de médecine personnalisée, il réunit 295 chercheuses et chercheurs dont plus de 160

œuvrent en recherche clinique et plus de 580 étudiantes, étudiants et stagiaires de recherche postdoctorale. Le centre est partie intégrante du [Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine](http://recherche.chusj.org), le plus grand centre mère-enfant au Canada.
recherche.chusj.org

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.

Source:

Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine

Personnes-ressources auprès des médias :

CHU Sainte-Justine :

Yuliya Arutyunyan
Conseillère - Relations médias et relations externes
488 874-3199
relations.medias.hsj@ssss.gouv.qc.ca

Génome Québec :

Laurie Frigon
Conseillère principale – Affaire publiques
514-926-5475
lfrigon@genomequebec.com