

GÉNOME QUÉBEC ET FIBROSE KYSTIQUE CANADA INVESTISSENT 1,2 MILLION DE DOLLARS DANS LA RECHERCHE VISANT LES MUTATIONS ORPHELINES RARES DE LA PROTÉINE CFTR

Montréal, le 10 mars 2025 — Génome Québec et Fibrose kystique Canada ont annoncé aujourd'hui un investissement de 1,2 million de dollars dans deux nouveaux projets de recherche ciblant les mutations génétiques rares qui sont liées à la fibrose kystique et pour lesquelles il n'existe aucune option de traitement. Les projets sont financés dans le cadre de la compétition conjointe des deux organismes visant les mutations orphelines rares de la protéine CFTR. Leurs objectifs à long terme sont l'élaboration de nouvelles thérapies de la fibrose kystique.

Grâce à cet investissement dans la recherche, Génome Québec et Fibrose kystique Canada mobilisent la communauté québécoise de la recherche afin de trouver des solutions de traitement ou d'acquérir de nouvelles connaissances pour les personnes porteuses de mutations rares, dont les résultats de santé sont souvent moins bons.

Il existe des traitements qui améliorent la fonction de la protéine CFTR défectueuse à l'origine de la fibrose kystique, mais ils ne sont pas efficaces chez les personnes qui ont des mutations génétiques plus rares qui entravent la production de protéines CFTR, les laissant sans options de traitements transformateurs comparables à ceux auxquels les porteurs de mutations plus communes ont accès. Le profilage génétique des patients fibro-kystiques révèle que plusieurs de ces mutations rares sont particulièrement prévalentes au Québec. La fibrose kystique étant la maladie génétique mortelle la plus courante chez les enfants et les jeunes adultes au Canada, Fibrose kystique Canada travaille pour que les personnes porteuses de mutations plus rares ne soient pas laissées pour compte — un objectif que ce financement à la recherche contribue à appuyer.

Les deux projets subventionnés sont les suivants :

- **John Hanrahan, Université McGill**
[Correction à long terme de la mutation 621+1G>T dans les voies respiratoires de la fibrose kystique](#)

Codemandeurs : Jun Ding, Institut de recherche du Centre universitaire de santé McGill et Ashok Kakkar, Université McGill

Des études récentes sur les traitements géniques de la fibrose kystique ont tenté de réparer les mutations ou de livrer une copie normale du gène aux cellules qui tapissent les voies respiratoires. Cependant, le corps remplace ces cellules tous les deux mois, ce qui en fait une cible de thérapie génique inefficace. Cette étude tente de cibler les cellules souches autorenouvelables et de mettre au point des méthodes pour optimiser l'acheminement de

thérapies géniques jusqu'à ces cellules. L'équipe établira également des approches d'édition de base pour la réparation à long terme de la mutation 621 et les évaluera sur des cellules pulmonaires en laboratoire.

- **Larry Lands, Centre universitaire de santé McGill et Jacques-P. Tremblay, Université Laval**

[Ne laisser personne de côté : développement d'une thérapie génétique pour les personnes atteintes de la fibrose kystique qui ne répondent pas aux modulateurs disponibles](#)

Codemandeurs : Danuta Radzich, Université McGill, Alex Luedtke, Université McGill et Christine DeWolfe, Université Concordia

Ce projet propose d'employer une technique de modification génétique appelée édition primaire pour corriger les mutations de la protéine CFTR de façon permanente. L'équipe de recherche explorera des moyens de livrer l'édition primaire par voie d'injection ou d'inhalation de nanoparticules lipidiques, afin de corriger les mutations génétiques de la protéine CFTR dans les cellules respiratoires des poumons. En laboratoire, un modèle cellulaire sera créé en utilisant une mutation génétique CFTR courante au Canada et ne répondant pas aux modulateurs disponibles. Ce modèle servira de première étape d'évaluation de l'efficacité du traitement d'édition primaire. L'équipe évaluera également la thérapie au moyen de diverses méthodes, incluant des cellules de personnes fibro-kystiques, afin d'identifier les meilleures façons d'administrer le traitement. Ce travail pourrait ouvrir la voie à des études cliniques et donner de l'espoir aux personnes atteintes de FK dont les mutations ne sont pas efficacement ciblées par les traitements actuels.

Chaque projet recevra un financement de 600 000 \$ sur trois ans. L'investissement suit un concours ouvert aux chercheurs affiliés à un établissement admissible dans la province de Québec.

Citations

« Grâce à la génomique, nous pouvons maintenant explorer des approches innovatrices du traitement des personnes fibro-kystiques dont les mutations rares n'ont toujours pas d'option thérapeutique. En appuyant des projets à l'avant-garde du progrès, comme ceux dirigés par les équipes du Centre universitaire de santé McGill, de l'Université McGill et de l'Université Laval, ce partenariat avec Fibrose kystique Canada mobilise l'expertise québécoise pour accélérer le développement de traitements ciblés et offrir de l'espoir aux patients qui en ont le plus besoin. De plus, les avancées technologiques résultant de cette recherche pourraient ouvrir la voie à de nouvelles approches pour d'autres maladies nécessitant des thérapies de modification génique. »

– *Stéphanie Lord-Fontaine, vice-présidente, Affaires scientifiques, Génome Québec*

« Il existe un besoin urgent d'options thérapeutiques susceptibles de changer la vie des Canadiens fibro-kystiques qui ont des mutations génétiques plus rares et ne peuvent pas

profiter des thérapies actuelles. Nous accordons la priorité aux recherches de haute qualité qui peuvent être validées rapidement et appliquées au monde réel. Les deux projets que nous subventionnons avec Génome Québec sont motivants parce qu'ils ont le potentiel d'accélérer la mise au point de nouvelles approches pour les personnes qui en ont le plus besoin — dont un grand nombre se trouve au Québec. »

– *Kelly Grover, présidente et chef de la direction, Fibrose kystique Canada*

À propos de la fibrose kystique

La fibrose kystique (FK) est la maladie génétique mortelle la plus répandue chez les enfants et les jeunes adultes canadiens. Il n'existe aucun traitement curatif. Parmi les Canadiens qui ont succombé à la FK depuis les cinq dernières années, la moitié avaient moins de 38 ans. La fibrose kystique est une maladie multisystémique progressive et dégénérative qui touche principalement les poumons et l'appareil digestif. Dans les poumons, où les effets de la maladie sont les plus dévastateurs, une accumulation d'épais mucus provoque de graves problèmes respiratoires. Le mucus et les protéines s'accumulent également dans l'appareil digestif, ce qui rend difficile la digestion et l'absorption des éléments nutritifs. En plus des effets physiques de la maladie, de plus en plus de personnes fibro-kystiques font face à des problèmes de santé mentale, l'anxiété et la dépression étant courantes au sein de cette population. La transplantation pulmonaire bilatérale est la dernière option pour les patients en phase terminale de la maladie; la plupart des décès attribuables à la fibrose kystique sont causés par la maladie pulmonaire.

Fibrose kystique Canada

Fibrose kystique Canada a complètement révolutionné l'histoire de la fibrose kystique. Nos avancées en recherche et en soins ont plus que doublé l'espérance de vie. Fondé par des parents en 1960, Fibrose kystique Canada est devenu un leader quant à l'engagement des personnes touchées par la maladie : celles atteintes de la maladie, les parents, les aidants, les bénévoles, les chercheurs et les professionnels de la santé, les gouvernements et les donateurs, qui travaillent tous ensemble pour changer des vies grâce aux traitements, à la recherche, à l'information, au soutien et au réseautage. Tout particulièrement au cours des cinq dernières années, Fibrose kystique Canada a ouvert la voie aux progrès à travers le pays. L'organisme a mis sur pied un réseau d'essais cliniques, et aujourd'hui tous les membres de notre population peuvent être dirigés vers un essai pour y participer — ce qui permet à notre communauté d'avoir accès à de nouveaux traitements améliorés. L'organisme a aussi établi des normes en matière d'activités de défense des droits, qui ont provoqué des changements au système de soins de santé afin que des médicaments révolutionnaires, comme Trikafta, puissent être approuvés et remboursés en un temps record. Grâce à ces travaux, les enfants qui voient le jour aujourd'hui avec la maladie auront une vie bien différente et plus positive que ceux nés il y a dix ans. Bien que nous célébrions ces progrès et que nous soyons fiers des nouvelles options de traitement que Fibrose kystique Canada a aidé à ajouter au marché canadien, il reste beaucoup à accomplir. Trikafta ne guérit pas la FK. Les personnes atteintes sont encore très malades, et trop d'entre elles meurent encore beaucoup trop jeunes. Nous nous réjouissons de ce traitement qui change la vie, mais il signifie peu de choses si ce n'est

pas tout le monde qui peut en bénéficier. Et pour ceux qui n'en bénéficieront peut-être jamais, nous avons besoin de nouvelles solutions. Nous avons encore beaucoup à faire pour garantir à chacun une vie saine et épanouie.

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 sont fournis par le ministère de l'Économie, de l'Innovation et de l'Énergie du Québec (MEIE), le Gouvernement du Canada, par l'entremise de Génome Canada, et des partenaires privés. Pour en savoir plus, visitez le site www.genomequebec.com.

– 30 –

Contact

Antoine Gascon
Spécialiste, Communications et médias numériques
Génome Québec
agascon@genomequebec.com

Chloe Hall
Directrice des communications
Fibrose kystique Canada
chall@cysticfibrosis.ca