

**COMMUNIQUÉ**  
**Pour diffusion immédiate**

**Des chercheurs de Sherbrooke regroupent leur expertise en génétique et en spectrométrie de masse**

**Sherbrooke, le mardi 29 juin 2010** – Le Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel (CRCELB) du CHUS, en collaboration avec l'Institut de pharmacologie de Sherbrooke et la Faculté de médecine et des sciences de la santé (FMSS) de l'Université de Sherbrooke, lance une plateforme en génétique et en spectrométrie de masse. En regroupant l'expertise existante et l'expérience dans le domaine, les chercheurs se donnent les moyens nécessaires pour, entre autres, faire avancer le dépistage des maladies métaboliques héréditaires chez les nouveau-nés âgés de deux jours.

« À Sherbrooke, le CRCELB possède une expertise unique au Québec, voire au Canada, en spectrométrie de masse développée au Centre d'expertise en spectrométrie de masse clinique Waters-CHUS, explique Christiane Auray-Blais, directrice scientifique du Centre. Les chercheurs ont accès à des locaux à la fine pointe et travaillent aussi en collaboration avec le Service de génétique médicale du CHUS ».

« Le regroupement d'expertise permettra de faire avancer la recherche en génétique, explique le Dr Réjean Hébert, doyen de la FMSS. C'est un bel exemple de collaboration entre les chercheurs du CHUS et de l'Université de Sherbrooke. Il est d'ailleurs prévu que le Centre d'expertise en spectrométrie de masse clinique Waters-CHUS déménage dans les locaux de l'Institut de pharmacologie de Sherbrooke (IPS), ce qui favorisera les échanges entre les chercheurs ».

Comme premier projet, les chercheurs comptent suivre les recommandations émises par l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS) en février 2009, soit privilégier le dépistage sanguin des maladies métaboliques héréditaires chez les nouveau-nés âgés de deux jours. Les chercheurs ont d'ailleurs déjà développé les protocoles de dépistage d'une vingtaine de maladies métaboliques héréditaires et ont l'expérience des programmes de dépistage de masse. Un projet d'évaluation pourrait donc démarrer prochainement afin d'offrir le service aux familles du territoire de l'Estrie pour ensuite l'étendre dans le RUIS de l'Université de Sherbrooke, qui comprend aussi le Centre-du-Québec, de même qu'une partie de la Montérégie. On parle d'un potentiel d'environ 10 000 tests par année.

Bien que rares, les maladies métaboliques héréditaires peuvent avoir des conséquences dévastatrices pour les bébés (coma, décès, séquelle neurologique sévère, etc.) et leurs familles. Elles sont dues à une perturbation du métabolisme et elles sont provoquées par des défauts au niveau des gènes. Il se produit alors une accumulation de métabolites dans les liquides biologiques. Il est possible de doser ces biomarqueurs tôt après la naissance en utilisant le sang prélevé sur le talon du bébé qui est séché sur un papier buvard. Si elles sont dépistées à temps, ces maladies peuvent être traitées efficacement. L'enfant recevra alors une diète spéciale contrôlée, de la médication et il pourra ainsi mener une vie normale.

-30-

### **Renseignements**

Dr Réjean Hébert, doyen de la FMSS.

Christiane Auray-Blais, ph. D., directrice scientifique du Centre d'expertise en spectrométrie de masse clinique Waters-CHUS

Serge Marchand, directeur du CRCELB

### **Coordination d'entrevues**

Martin Toussaint, adjoint au développement du CRCELB  
819 346-1110, poste 12845

Bruno Lévesque, directeur de section – information  
Université de Sherbrooke  
819 821-8000, poste 63307