

## **Découverte de nouveaux biomarqueurs pour dépister les patients atteints de la maladie de Fabry présentant une variante cardiaque.**

**Sherbrooke, le 28 mars 2013** – Christiane Auray-Blais, chercheure au Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel (CRCELB) du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) et professeure à la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke, et son équipe ont découvert de nouveaux biomarqueurs permettant de dépister les patients atteints de la maladie de Fabry présentant une atteinte cardiaque. Ces patients n'étaient pas dépistés auparavant à l'aide des biomarqueurs présents dans les liquides biologiques. Grâce aux travaux de recherche de Christiane Auray-Blais et à la découverte de ces nouveaux biomarqueurs analysés par des appareils de haute technologie, soit des spectromètres de masse, il est maintenant possible de dépister ces patients rapidement en vue de leur apporter un traitement approprié.

Deux biomarqueurs, qui sont en fait des indicateurs de changement du métabolisme, sont excrétés de façon prédominante dans l'urine des patients atteints de la maladie de Fabry, le globotriaosylcéramide (Gb<sub>3</sub>) et le globotriaosylsphingosine (lyso-Gb<sub>3</sub>). Comme plusieurs patients atteints de cette maladie avec certaines mutations dites « variantes cardiaques » n'excrètent pas de Gb<sub>3</sub>, l'équipe de recherche de la docteure en radiobiologie Christiane Auray-Blais a orienté ses travaux afin de trouver des biomarqueurs qui seraient plus révélateurs de la sévérité et de la progression de la maladie chez ces patients.

Les nouveaux biomarqueurs découverts pour la maladie de Fabry sont des molécules différentes du lyso-Gb<sub>3</sub>. De plus, elles sont souvent excrétées en plus grande quantité dans l'urine et le sang que le lyso-Gb<sub>3</sub> lui-même. Ces molécules ont été identifiées, puis leur structure chimique a été élucidée en utilisant des spectromètres de masse. Le dosage de ces biomarqueurs est maintenant disponible et est offert pour mieux dépister les patients, et en particulier, ceux pour qui aucun biomarqueur efficace n'était disponible jusqu'à maintenant, soit les patients Fabry présentant une variante cardiaque de la maladie.

La maladie de Fabry est une maladie métabolique héréditaire liée au chromosome X. Elle est causée par un déficit d'une protéine active, soit une enzyme, qui doit dégrader certaines substances qui sont présentes dans les lysosomes. Les lysosomes sont en quelque sorte l'appareil digestif de la cellule et permettent la dégradation de composés qui seraient toxiques pour éviter qu'ils ne s'accumulent dans notre corps et occasionnent des problèmes de santé. Chez les patients atteints de la maladie de Fabry, une mutation au niveau du gène *GLA* fait en sorte que les substances s'accumulent dans les lysosomes et peuvent occasionner des manifestations cliniques qui sont variables selon les patients. Parmi celles-ci, on retrouve des troubles cardiaques, dont l'hypertrophie ventriculaire gauche qui peut mener à de l'insuffisance cardiaque, des troubles du rythme ventriculaire avec risque de mort subite, des manifestations cérébrales (accidents vasculaires cérébraux) et des troubles rénaux pouvant requérir la dialyse. Près de 500 mutations ont été répertoriées chez ces patients ce qui engendre une grande hétérogénéité clinique.

---

Les hommes atteints de la maladie de Fabry présentent une expression clinique très variable et sont souvent atteints plus sévèrement que les femmes, qui peuvent aussi manifester des symptômes. L'incidence de la maladie de Fabry est variable à travers le monde avec une moyenne évaluée à 1 cas dépisté pour 40 000 personnes au Canada, en France et aux États-Unis. Plus de 320 patients Fabry sont suivis à travers le Canada.

Par le biais de la Fondation du CHUS et du volet des dons dédiés à la recherche, la contribution de M. Denis Fortier, propriétaire de la compagnie Club Piscine, est importante et substantielle. Celle-ci s'ajoute à l'investissement en recherche de 332 000 \$ de la compagnie Waters Limitée, représentée par M. Patrick Savory. Ces deux considérables participations financières permettent de mener des projets de recherche au CRCELB du CHUS pour mieux comprendre les maladies génétiques, dont la maladie de Fabry.

« Merci à monsieur Denis Fortier et à sa grande générosité ainsi qu'à la compagnie Waters Limitée, pour leur don et leur support, sans lesquels mes travaux de recherche n'auraient pu se réaliser. Je tiens aussi à souligner que notre institution est maintenant reconnue comme un Centre d'innovation Waters, où nous recevons le support financier de la compagnie Waters pour la formation d'étudiants dans le domaine de la spectrométrie de masse. Il n'y a que 2 Centres d'innovation Waters au Canada et nous sommes heureux d'être l'un d'eux », souligne fièrement la chercheuse Christiane Auray-Blais.

#### **Le Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel du CHUS ::: [www.crc.chus.qc.ca](http://www.crc.chus.qc.ca)**

À l'avant-plan des grandes préoccupations actuelles en santé, le Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel (CRCELB) du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) se démarque par son approche intégrée en regroupant la recherche fondamentale, clinique, épidémiologique et évaluative. Ses quelque 200 chercheurs conjuguent savoir et expertise et visent un objectif commun : développer de nouvelles connaissances pour maintenir la santé, prévenir la maladie et améliorer les soins aux patients. Plus de 900 personnes participent à l'avancement des sciences de la santé.

#### **Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) ::: [www.chus.qc.ca](http://www.chus.qc.ca)**

Le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke est composé de deux établissements : le CHUS – Hôpital Fleurimont et le CHUS – Hôtel-Dieu. Sa mission comporte quatre volets : les soins, l'enseignement, la recherche et l'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé. Quatrième plus grand centre hospitalier au Québec, le CHUS assume le triple rôle d'hôpital local, régional et suprarégional. Le CHUS se distingue dans plusieurs spécialités de pointe telles la radiochirurgie par scalpel gamma, la tomographie par émission de positrons (TEP), l'angiographie interventionnelle et la neuro-oncologie. Près de 10 000 personnes font partie de la communauté hospitalière du CHUS (employés, médecins, chercheurs, professeurs, étudiants, stagiaires et bénévoles) et ont tous un objectif en commun : servir la vie.

- 30 -

Pour renseignements et coordination d'entrevues :

Nathalie Poirier, M.Env.

Conseillère en communication

Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel

Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke - CHUS

Tel: 819 346-1110 poste 12871

[napoirier.chus@ssss.gouv.qc.ca](mailto:napoirier.chus@ssss.gouv.qc.ca)

[crc.chus.qc.ca](http://crc.chus.qc.ca)

[facebook.com/crcelb](https://facebook.com/crcelb)

[twitter.com/crc\\_chus](https://twitter.com/crc_chus)

---