



Maladies génétiques rares

Les recherches de Christiane Auray-Blais – À la découverte de nouveaux biomarqueurs!

Sherbrooke, le 30 mars 2016 – Le Centre de recherche du CHUS et la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke sont heureux d'annoncer que la biochimiste Christiane Auray-Blais, Ph. D., s'est vu octroyer un soutien financier de plus de 920 000 \$ de la compagnie Shire pour ses recherches sur les maladies génétiques rares. Les trois études de la professeure-chercheuse Auray-Blais sur les maladies de Fabry, de Gaucher et les mucopolysaccharidoses devraient permettre une meilleure prise en charge des patients.

Les recherches sur les maladies héréditaires, comme la maladie de Gaucher, la maladie de Fabry et les mucopolysaccharidoses, font partie de la médecine génétique préventive. L'équipe de Christiane Auray-Blais veut trouver des biomarqueurs (indicateurs de changement dans le corps) efficaces pour une détection précoce et un meilleur suivi à long terme de la progression de la maladie. « La découverte de biomarqueurs est importante, précise le Dr Bruno Maranda, chef du Service de génétique médicale à l'Hôpital Fleurimont et à l'Hôtel-Dieu de Sherbrooke, et professeur-chercheur au CRCHUS et à l'Université de Sherbrooke. En comprenant mieux la biochimie et la physiopathologie de ces maladies génétiques complexes, on développera de meilleurs outils cliniques qui permettront aux médecins d'améliorer la prise en charge des patients et de leur famille ».

Découvrir de nouveaux biomarqueurs dans le corps

La maladie de Gaucher est une maladie génétique caractérisée par une accumulation de glucosylcéramide dans le lysosome, considéré comme l'appareil digestif de la cellule. Cette accumulation est due à une déficience de l'enzyme glucocérébrosidase menant progressivement à des manifestations cliniques sévères, dont une augmentation du volume du foie et de la rate, une atteinte osseuse et des anomalies dans le sang.

« Il existe une grande variabilité de symptômes de la maladie rendant la détection précoce très difficile, car les biomarqueurs qui existent ne sont pas de bons indicateurs de la maladie pour certains patients. Le projet vise donc la découverte de nouveaux biomarqueurs par spectrométrie de masse qui pourraient mieux corrélés avec la sévérité et la progression de la maladie. À la suite de l'élucidation de la structure de ces biomarqueurs, nous développerons des méthodes de dosage qui seront transférées dans le domaine clinique », souligne Christiane Auray-Blais.

Le second projet de recherche concerne la maladie de Fabry, une autre maladie lysosomale où il y a accumulation de biomarqueurs, appelés des glycosphingolipides, dans les liquides biologiques et différents organes tels le cœur, les reins et le système nerveux central. Cette maladie peut provoquer une grande variabilité de manifestations cliniques chez les patients comme des troubles cardiaques, des troubles

rénaux pouvant mener à la dialyse et aussi des accidents vasculaires cérébraux pouvant causer un décès prématuré. C'est une maladie liée au chromosome X qui présente plusieurs mutations et qui peut évoluer d'une manière très variable d'un patient à l'autre.

« Beaucoup reste à faire pour mieux comprendre la maladie de Fabry. Nous avons étudié des patients Fabry qui ont la variante cardiaque de la maladie et pour lesquels aucun biomarqueur spécifique n'existait. Nos recherches ont mené à la découverte de nouveaux biomarqueurs nous permettant de détecter les patients plus tôt et d'assurer leur suivi. C'est une étude importante qui aura des répercussions sur le suivi et le monitoring des patients Fabry à travers le monde. Ces deux projets s'inscrivent dans une continuité de recherche, puisque le troisième projet concerne les mucopolysaccharidoses, soit d'autres maladies lysosomales pouvant causer des troubles cliniques sévères. Nous travaillons actuellement à développer des outils analytiques fiables en spectrométrie de masse pour la détection précoce des patients atteints de mucopolysaccharidoses afin de fournir une prise en charge et un suivi efficace », affirme Christiane Auray-Blais.

« À titre d'entreprise biotechnologique axée sur les maladies rares, Shire est fière d'appuyer le travail de la biochimiste Christiane Auray-Blais et de son équipe. De telles collaborations scientifiques à l'échelle internationale sont primordiales pour faire avancer la science, en apprendre davantage sur les maladies rares et ultimement, pour aider les patients et leurs familles », confirme le Dr Hartmann Wellhoefer, chef des affaires médicales AOH/ML de la compagnie Shire.

Le transfert des connaissances

Depuis l'acquisition d'un premier spectromètre de masse en 2005 au CHUS, les projets de recherche de biomarqueurs de la professeure-chercheuse Christiane Auray-Blais foisonnent. Des connaissances générées à partir de la recherche menée tant chez l'enfant que chez l'adulte, on vise maintenant une transposition en outils accessibles et fiables pour le milieu hospitalier.

Toujours soutenues par la compagnie Shire, la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke et Christiane Auray-Blais désirent offrir un programme de formation continue aux médecins, résidents, stagiaires, infirmiers, conseillers en génétique à travers tout le Canada afin de faire connaître la maladie de Gaucher et ses caractéristiques cliniques pour ainsi assurer une détection plus précoce et une meilleure prise en charge des patients atteints.

– 30 –

Renseignements et coordination d'entrevues

Nathalie Poirier, M.Env.

Conseillère en communication

Centre de recherche du CHUS

Tél.: 819 346-1110, poste 12871

napoirier.chus@ssss.gouv.qc.ca

cr.chus.qc.ca

facebook.com/crchus

twitter.com/_crchus

À propos du Centre de recherche du CHUS

Le Centre de recherche du CHUS (CRCHUS) fait partie du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke. Il se démarque par son approche qui intègre la recherche fondamentale, clinique, épidémiologique et évaluative. Quelque 220 chercheurs de haut niveau et leurs équipes s'investissent dans six axes de recherche qui répondent aux grandes préoccupations en santé : Cancer : biologie, pronostic et diagnostic | Diabète, obésité et complications cardiovasculaires | Imagerie médicale | Inflammation - Douleur | Mère-enfant | Santé : population, organisation, pratiques. Le CRCHUS assure un leadership scientifique et technologique de premier ordre aux plans national et international. Ses percées en recherche se traduisent invariablement en amélioration des soins et services à la population.

À propos du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

L'entrée en vigueur de la Loi modifiant l'organisation et la gouvernance du réseau de la santé et des services sociaux, notamment par l'abolition des agences régionales a fait en sorte de regrouper l'ensemble des établissements de l'Estrie en une seule entité qu'est dorénavant le CIUSSS de l'Estrie – CHUS. Le territoire maintenant desservi s'étend de Lac-Mégantic à Granby et compte plus de 450 000 habitants et habitantes. La presque totalité des services, de la prévention aux services surspécialisés sont désormais offerts à même l'établissement, comptant plus de 17 000 employés, employées et gestionnaires et plus de 1000 médecins.

À propos de la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke

La Faculté de médecine et des sciences de la santé (FMSS) de l'Université de Sherbrooke se démarque par son milieu de travail et d'étude exceptionnel. Intégrant dès sa fondation une faculté de médecine et un hôpital universitaire dans un même lieu, elle offre maintenant plus de 100 programmes d'études à Sherbrooke, Longueuil, Saguenay et Moncton, arrimés aux besoins des collectivités où elle se déploie. Malgré cette croissance remarquable, elle a su maintenir une flexibilité qui favorise l'innovation en enseignement et en recherche. La FMSS accueille plus de 140 chercheurs dont l'impact des travaux ont fait croître le nombre d'étudiants aux études supérieures et le financement de la recherche de 25 % depuis 2010.
