



Un autre projet mis de l'avant par **GenomeCanada**

Outils génomiques de diagnostic et d'évaluation de la déficience mentale

État	Actuel
Concours	Concours en recherche appliquée en santé humaine
Secteur	Santé
Centre de génomique	Génomique Colombie-Britannique
Directeur de projet	Jan Friedman et Marco Marra

Résumé du projet

Améliorer les diagnostics et l'évaluation de la déficience mentale

La déficience mentale est une incapacité à vie qui touche plus de 300 000 Canadiennes et Canadiens. On ignore encore la cause de la plupart des manifestations de la déficience mentale, mais des anomalies chromosomiques comme le syndrome de Down sont souvent reconnues et étudiées. "Depuis plus de 40 ans, nous avons utilisé un procédé appelé caryotypage pour déceler les anomalies chromosomiques," explique M. Jan Friedman de l'Université de la Colombie-Britannique. "Malheureusement, le caryotypage est une technique de microscopie exigeante qui nécessite une interprétation hautement spécialisée. De plus, certains enfants atteints de déficience mentale ont des déséquilibres génomiques si petits que le caryotypage ne parvient pas à les déceler. Nous croyons toutefois que de nouveaux tests génétiques nous permettront d'identifier ces changements chromosomiques, en particulier les changements subtils, plus efficacement que le caryotypage."

Dirigé par MM. Jan Friedman et Marco Marra, le projet Outils génomiques de diagnostic et d'évaluation de la déficience mentale a pour objet de trouver une solution de rechange au caryotypage pour identifier les anomalies chromosomiques chez les personnes atteintes de déficience mentale. L'équipe du projet évaluera une nouvelle méthode d'essai qui identifiera des anomalies chromosomiques 100 fois plus petites que les anomalies repérables par caryotypage.

Le projet comprend la mise en œuvre d'une base de données de recherches cliniques et cytogénétiques spécialisées dans tous les centres participants afin de coordonner la collecte de données cliniques et de spécimens. Un volet GE3DS portant sur les enjeux de la génomique liés à l'éthique, à l'économie, à l'environnement, au droit et à la société garantira que l'échange national des données et des spécimens des recherches cliniques se fera dans un contexte juridique, éthique et social approuvé, qui reflétera les normes canadiennes et internationales. Un volet d'évaluation de la technologie sanitaire permettra d'acquérir l'expertise nécessaire pour déterminer si les patients, leur famille et le système de santé canadien tireraient profit du remplacement du caryotypage courant par de nouvelles technologies d'identification des anomalies chromosomiques chez les personnes atteintes de déficience mentale.

Pour de plus amples renseignements visitez : www.friedmanlab.org