



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

---

## Identification et caractérisation des gènes impliqués dans les maladies cérébrales courantes du développement

<b>État</b>	Actuel
<b>Concours</b>	Concours III
<b>Secteur</b>	Santé
<b>Centre de génomique</b>	Génomique Québec
<b>Directeur de projet</b>	Guy Rouleau et Pierre Drapeau

---

### Résumé du projet

La schizophrénie et l'autisme sont des maladies graves du cerveau qui entraînent d'énormes souffrances humaines et des coûts de santé élevés. Malgré des décennies de recherche, les causes de ces maladies demeurent encore en grande partie inconnues. On croit cependant que ces deux maladies sont liées à des facteurs génétiques (héréditaires) et peuvent par conséquent être étudiées à l'aide de la génomique.

M. Guy A. Rouleau, autorité en matière de fondement génétique des tumeurs cérébrales humaines, des maladies neurodégénératives humaines et des maladies psychiatriques à l'Université McGill, et M. Pierre Drapeau, directeur du Centre de recherche en neurosciences de McGill sont les directeurs du projet Identification et caractérisation des gènes impliqués dans les maladies cérébrales courantes du développement.

MM. Rouleau et Drapeau croient que les gènes qui causent la schizophrénie et l'autisme subissent de nombreuses mutations et tendent à être situés dans les synapses, les jonctions entre les cellules nerveuses (et les autres cellules) dans le cerveau où l'information est communiquée et traitée. Autrement dit, des mutations dans des gènes précis des synapses peuvent provoquer ces maladies.

En se fondant sur un ensemble de 5000 échantillons sanguins recueillis auprès d'individus atteints de schizophrénie et d'autisme (et des membres de leur famille), l'équipe de recherche analysera 1000 gènes synaptiques de 276 patients. Cette analyse permettra d'effectuer le premier examen chimique direct des gènes dans le codage humain de synapses particuliers et, par la suite, de valider les effets biologiques des mutations liées aux maladies de ces gènes synaptiques dans différents systèmes de modèles animaux.

L'équipe du projet prévoit identifier de 10 à 20 gènes qui causent directement la schizophrénie ou l'autisme ou accroissent la susceptibilité à ces maladies. Ces résultats ouvriront ensuite la voie à l'élaboration de nouveaux tests diagnostiques, à de nouveaux traitements et à une meilleure gestion clinique des patients, ce qui servira à la fois aux décideurs en santé et aux communautés de recherche en génétique et en neurosciences partout dans le monde.