



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

Séquencer et isoler les gènes ayant une influence sur la gravité de la fibrose kystique

État	Antérieur
Concours	Concours II
Secteur	Santé
Centre de génomique	Institut de génomique de l'Ontario
Directeur de projet	Peter Durie et Lap-Chee Tsui

Résumé du projet

Un aspect important du Projet du génome humain réside dans la promesse d'une meilleure compréhension et d'un meilleur traitement des maladies humaines. Plus nous en savons sur les gènes qui sont à la base des maladies, plus nous pouvons intelligemment concevoir de nouveaux traitements. Il est rare qu'une maladie génétique soit simplement due à une erreur dans un gène. Lorsque le défaut d'un seul gène peut être la cause première, la complexité du corps humain garantit presque que d'autres gènes seront en cause. Un exemple typique est le gène qui, lorsqu'il fait défaut, cause la fibrose kystique. Grâce aux travaux novateurs réalisés dans les années 1980 par des chercheurs de l'Hôpital pour enfants malades, nous savons que le gène CFTR fait défaut chez tous les patients atteints de fibrose kystique; ce gène commande à la cellule de fabriquer une protéine qui déplace les ions chlore ordinaires à l'intérieur et à l'extérieur des cellules. Pourtant, la gravité de la fibrose kystique peut être très différente pour des patients chez qui la modification génétique du gène CFTR est identique. L'interaction d'autres gènes avec le gène CFTR doit expliquer cette modification du cours de la maladie.

Nous avons pour objectif d'utiliser les méthodes les plus perfectionnées de la génomique pour mettre au jour le plus grand nombre possible de ces autres gènes. Ce type d'étude est le plus fructueux lorsqu'il existe une étroite collaboration entre les médecins et les chercheurs. Il faut des diagnostics et une description des symptômes de la maladie très consciencieux. L'étude doit aussi pouvoir compter sur une solide organisation de base pour identifier les patients et leurs familles au Canada, obtenir d'eux des échantillons pour les analyses génétiques, enregistrer et analyser ensuite les résultats.

Nous avons collaboré avec les 38 cliniques canadiennes de la fibrose kystique pour constituer un groupe d'étude représentant plus de 75 % de toute la population canadienne atteinte de fibrose kystique. Ensemble, nous avons recueilli des prélèvements sanguins auprès de quelque 2 800 familles touchées par la fibrose kystique, certaines de l'extérieur du Canada. Nous avons extrait l'ADN de ces prélèvements et avons créé des échantillons de cultures tissulaires qui peuvent être conservés pour d'autres études; il s'agit actuellement de la ressource mondiale la plus considérable pour les études génétiques sur la fibrose kystique. Notre analyse de l'ADN extrait à l'aide de techniques génétiques perfectionnées a permis d'identifier presque 100 gènes susceptibles d'influencer la progression de la fibrose kystique.

Info-éclair

Résultats mis en évidence :	Création du dépôt le plus considérable du monde de lignées cellulaires familiales pour les études génétiques cliniques; identification de gènes susceptibles d'aggraver la fibrose kystique.
Nombre de membres du personnel de recherche employés dans ce projet :	19
Nombre de publications arbitrées :	1 et 4 indirectes
Ressources produites :	Dépôt le plus considérable du monde de lignées cellulaires familiales pour les études génétiques cliniques; base de données sur les mutations du gène de la fibrose kystique; Canadian Consortium for Cystic Fibrosis Genetic Studies
Nombre d'activités d'information du public :	27 (conférences, articles de revues, site web, communications avec les familles atteintes de fibrose kystique)
Cobailleurs de fonds :	Fondation canadienne de la fibrose kystique; Hospital for Sick Children Foundation