

## Élucider des mécanismes pathophysiologiques des troubles du mouvements pédiatriques

---

**Numéro de l'offre de stage : No. 27**

### Équipe de recherche

Inge Meijer

Centre de Recherche CHU Sainte Justine; axe neuro-développement  
Département de neurosciences

### Coordonnées

Inge.meijer@umontreal.ca

Centre de recherche du CHU Sainte-Justine  
3175 Chemin de la Côte-Ste-Catherine  
Montréal, Qc, H3T 1C5

### Responsable de la supervision du stagiaire

Inge Meijer, Professeure adjointe de clinique

### Description du projet

Cette recherche comprend l'investigation génétique des troubles du mouvement rare. Avec l'arrivée du séquençage NGS, il apparaît maintenant qu'un grand nombre des troubles du mouvement en neurologie tel que la dystonie, le tremblement essentiel ou le syndrome Tourette ont une base génétique. Ultiment, une meilleure compréhension des mécanismes à l'origine de ces troubles pourrait mener à des stratégies thérapeutiques plus personnalisées. Pendant le stage, l'étudiant fera surtout de la recherche clinique, l'analyse statistique et bio-informatique et possiblement la validation fonctionnelle des trouvailles génétiques.

Les objectifs de stage incluent :

- 1) Créer une base de données des troubles du mouvement pédiatrique notamment dystonie, tremblements et Tourette après une révision détaillée des dossiers des patients.
- 2) Analyser les résultats génétiques obtenus sur une base clinique et procéder à la validation bio-informatique des variantes.
- 3) En collaboration avec le laboratoire du Dr. G. Rouleau, valider des variantes identifiées par analyse MIPS des gènes dans une cohorte de 100 cas avec de la dystonie (séquençage de Sanger et par étude d'expression de l'ARNm provenant des lymphoblasts).



Centre de recherche  
**CHU Sainte-Justine**

Le centre hospitalier  
universitaire mère-enfant

Université   
de Montréal

**PROGRAMME DE STAGES D'ÉTÉ**  
Initiation à la recherche biomédicale  
au Centre de recherche du CHU Sainte-Justine  
Été 2020

**Mots clés**

Troubles du mouvement, génétique, Syndrome Tourette, dystonie, Tremblement essentiel

