

Partenariat en Santé de précision pédiatrique

Programme Catalyseur

Une approche sur tissu unique pour le séquençage clinique de l'ARN



Dr Jean-François Soucy
Génétique médicale,
CHU Sainte-Justine



Dr Ashish Deshwar
Génétique Clinique et Métabolique,
SickKids

« Si notre projet aboutit, nous serons en mesure de fournir un diagnostic génétique aux enfants hospitalisés qui, autrement, auraient été laissés sans diagnostic. Ce projet élaborera également une plateforme à travers laquelle nous pourrons tester certains types de thérapies émergentes ciblées sur des changements génétiques personnalisés. »

Jean-François Soucy et Ashish Deshwar étudieront comment le séquençage de l'ARN peut être employé pour évaluer l'impact de variations génétiques rares habituellement peu détectables. Bien que nous soyons capables d'accéder à l'ensemble du patrimoine génétique d'un individu par séquençage, il existe certaines modifications difficiles à interpréter car elles affectent uniquement l'ARN qui est produit lorsqu'un gène est « activé ». L'ARN est un support permettant de transporter les instructions issues des gènes pour fabriquer les protéines dont nos cellules ont besoin pour fonctionner correctement.

Certaines maladies rares résultent directement de la production défectueuse d'ARN. En faisant appel à un outil d'édition génomique nommé CRISPR, les chercheurs vont activer simultanément tous les gènes pour produire des ARN et évaluer l'impact des variations génétiques sur cette production. Les équipes de recherche du CHU Sainte-Justine et du SickKids ont également pour but de tester des thérapies conçues pour rectifier les modifications qui affectent les ARN.