



## Projet de recherche

Développement d'un traitement pour l'Ataxie de Friedreich

### Axe de recherche

Neurosciences

### Nom du ou des chercheur(s)

Jacques P. Tremblay

---

## Champ/univers de recherche

Recherche pré-clinique

---

## Description du projet

L'Ataxie de Friedreich est une maladie héréditaire sévère, caractérisée par des problèmes de coordination confinant le patient vers l'âge de 20 ans à un fauteuil roulant. La maladie induit aussi des problèmes d'insuffisance cardiaque menant à une mort prématurée. Pour l'instant, il n'existe aucun traitement.

Cette maladie est due à une élongation de la répétition de trois nucléotides GAA dans une partie du gène codant pour la protéine frataxine. Cette mutation réduit l'expression de la frataxine dans les cellules des patients et c'est ce qui cause les symptômes.

Le groupe de recherche travaille sur un traitement de cette maladie, basé sur la suppression de la répétition GAA en coupant dans le gène de la frataxine avant et après cette répétition. Les résultats que nous avons obtenus indiquent que la modification du gène de la frataxine augmente l'expression de cette protéine dans les cellules des patients en culture et serait donc un traitement possible pour la maladie.

---