



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 pour cette maladie.

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.

Mon groupe de recherche travaille sur un traitement de cette maladie basée sur la suppression de cette répétition GAA en coupant dans le gène de la frataxine avant et après cette répétition. Les résultats que nous avons obtenus indiquent que cette 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 cette maladie.

La prochaine étape de ce projet de recherche est de démontrer que ce traitement diminue les symptômes de souris modèles de cette maladie.



Un jeune patient atteint de l'Ataxie de Friedreich et ayant de la difficulté à marcher.



Un jeune patient atteint de l'Ataxie de Friedreich et ayant des problèmes de coordination.



Un adolescent atteint de l'Ataxie de Friedreich et son jeune frère.



Projet de recherche

Développement d'une thérapie génique pour la maladie d'Alzheimer

Axe de recherche

Neurosciences

Nom du ou des chercheur(s)

Jacques P. Tremblay

Champ/univers de recherche

Biologie moléculaire et thérapie génique

Description du projet

Le but à long terme du projet est de modifier le génome des patients atteints de la maladie d'Alzheimer pour introduire une mutation protectrice qui a été découverte en Islande en 2012 dans seulement 1 personne sur 1000. Cette rare mutation prévient le développement de la maladie d'Alzheimer même chez les personnes qui ont plus de 95 ans!

Mon groupe de recherche a déjà été capable d'introduire cette mutation dans le génome de cellules humaines en culture en utilisant la technologie CRISPR Prime editing (Tremblay et collaborateurs CRISPR Journal 2022). Cette technologie permet de modifier précisément un nucléotide ciblé du génome humain qui en compte pourtant 3.2 milliards! Cette technologie permettra éventuellement de corriger des mutations responsables des mutations responsables de milliers de maladies héréditaires humaines.

La prochaine étape est d'introduire cette mutation protectrice dans le cerveau de souris modèles de la maladie d'Alzheimer pour démontrer que cela prévient les problèmes de mémoire chez ces souris.

Une fois que nous aurons obtenu de bons résultats chez la souris, nous pourrions demander la permission à Santé Canada de faire un premier essai clinique sur des patients ayant une forme familiale donc héréditaire de la maladie d'Alzheimer et qui commencent à développer des problèmes de mémoire à l'âge de 35 à 40 ans.



La technologie Prime editing permet de remplacer un nucléotide précis dans le génome humain.