

L'application de la métabolomique à la découverte de nouveaux biomarqueurs chez les patients atteints d'acidose lactique

L'acidose lactique du Saguenay-Lac-St-Jean, ou syndrome de Leigh version canadienne-française, est une maladie orpheline neurodégénérative causée par un dysfonctionnement de la chaîne de transport mitochondriale. L'incidence est d'environ 1/2000 naissances dans la région du Saguenay-Lac-St-Jean; on estime qu'un individu sur 23 est porteur sain de la mutation dans cette région.

Les organes les plus sévèrement affectés sont le cerveau et le foie. La particularité de cette maladie consiste en la survenue de crises d'acidose sévère menant le plus souvent au décès et dont on ne comprend pas encore les causes exactes. Elles surviennent souvent avant l'âge de 2 ans; l'espérance de vie est environ de 3 à 5 ans. Aucun traitement curatif n'existe pour la maladie.

Un des grands défis de la recherche consiste à identifier des marqueurs prédictifs des crises, ce qui permettrait aux cliniciens d'intervenir plus rapidement afin d'éviter le décès. Le projet vise à identifier des biomarqueurs métaboliques caractéristiques de la maladie. Plus précisément, nous voulons comparer le profil des métabolites circulants (sang et urine) chez des sujets atteints de l'acidose lactique et des sujets témoins, avant et après un repas, en utilisant une approche métabolomique. Cette nouvelle science s'intéresse à l'analyse des métabolites, ou produits du métabolisme cellulaire.

Les résultats de cette étude pourront aider au suivi et potentiellement au traitement des sujets atteints. Le projet s'inscrit dans les travaux du Consortium de l'acidose lactique, une alliance multiculturelle de chercheurs oeuvrant dans plusieurs disciplines, dont la génétique, la biologie moléculaire, la fonction mitochondriale et le métabolisme.