

Des porteurs aux origines ancestrales: transmission, distribution et impact des variants fondateurs sur le territoire du Saguenay–Lac-Saint-Jean

Au Canada, une personne sur douze est atteinte d'une maladie rare, dont le diagnostic est souvent un long processus. Les populations à effet fondateur comme le Saguenay–Lac-Saint-Jean permettent de mieux étudier certains variants pathogènes qui peuvent y être enrichis. Notre projet vise ultimement à répondre, en ordre, aux questions suivantes: Comment remonte l'historique de transmission des variants pathogènes? Qui aurait introduit chaque variant pathogène dans la population? Qui descend de ce fondateur ou de cette fondatrice, et qui serait à risque d'être porteur ou porteuse du variant pathogène?

Une approche clinique mettrait à risque de sous-estimer la présence de maladies rares dans la région. En contrepartie, notre approche appuyée sur des bases fondamentales vise à partir de données de gens porteurs et asymptomatiques afin de construire un portrait le moins biaisé possible de la distribution régionale des maladies rares. Pour ce faire, nous jumellerons les données génétiques de la cohorte CARTaGENE au fichier de population BALSAC, qui rassemble les actes civils de millions d'individus depuis les premiers fondateurs européens et couvre l'ensemble du territoire régional. En alignant les arbres génétiques et généalogiques, nous pourrions identifier l'ancêtre introducteur de chaque allèle pathogène, puis en descendre la transmission et en mesurer l'impact par le succès reproducteur et la mortalité infantile des familles porteuses. Ce portrait permettrait ensuite de mieux informer les décideurs ainsi que la population sur les localités les plus à risque d'être porteuses, qui pourraient ensuite bénéficier de tests de dépistage ciblés et de conseil génétique adapté.