

Réseau de recherche d'améliorer les résultats en matière de TEV

La D^{re} **Susan Kahn** est codirectrice du nouveau Réseau canadien sur les essais cliniques et les recherches sur les résultats en matière de thromboembolie veineuse (CanVECTOR), un réseau national dans lequel les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC), le Fonds de recherche Québec — Santé (FRQS), et un consortium de bailleurs de fonds publics et privés, y compris l'ILD et l'Université McGill ont investi 5,2 millions de dollars sur 5 ans.

Les objectifs de CanVECTOR comprennent notamment l'identification des facteurs étiologiques de la TEV, la diminution de la survenue de la TEV, l'amélioration du diagnostic et de la prise en charge thérapeutique, l'amélioration de la sécurité de l'administration d'anticoagulants, étudier l'efficacité et l'innocuité à long terme de nouveaux anticoagulants oraux, améliorer la qualité de vie des personnes touchées par la TEV et mieux sensibiliser le public en matière de TEV au Canada et dans le monde.

« La TEV est le deuxième trouble cardiovasculaire le plus courant après la crise cardiaque », souligne la D^{re} Kahn, titulaire d'une chaire de recherche du Canada de niveau 1. « L'embolie pulmonaire, un caillot de sang dans le cœur ou les poumons – la forme la plus grave de la TEV – est la troisième cause de décès d'origine cardiovasculaire. Dix pour cent des patients qui souffrent d'embolie pulmonaire vont mourir rapidement avant le diagnostic, ce qui souligne l'importance de la prévention.

La TEV impose un fardeau sur de nombreux patients tout au long de leur vie, car elle devient souvent chronique, caractérisée notamment par des épisodes récurrents de TEV, un syndrome post-thrombotique et une hypertension pulmonaire thromboembolique chronique. »

Il en coûte plus de 10 000 \$ pour traiter un cas aigu de TEV. Le fardeau global estimé de la TEV et de ses complications s'élève à au moins 600 millions de dollars par année au Canada.

Le codirecteur du projet est le D^r Marc Rodger de l'Hôpital d'Ottawa. Il comprend 61 chercheurs travaillant dans des universités réparties dans neuf provinces, ainsi que des patients partenaires.

Mark Wainberg intronisé au Temple de la renommée médicale canadienne

Le D^r **Mark Wainberg**, directeur de l'axe de recherche sur le VIH/SIDA et directeur du Centre SIDA McGill, a été choisi au [Temple de la renommée médicale canadienne](#). Cet organisme unique honore les contributions exceptionnelles menant à des améliorations extraordinaires dans le domaine de la santé humaine. Le D^r Wainberg a été salué pour son excellence scientifique et sa conscience sociale ayant révolutionné notre compréhension du VIH/SIDA d'un point de vue médical, épidémiologique et politique. Il est peut-être mieux connu pour la découverte du 3TC comme médicament antiviral efficace. Depuis peu, il se concentre sur la découverte d'un traitement curatif contre l'infection par le VIH en se fondant sur la possibilité que le VIH puisse ne pas être en mesure de devenir résistant à certains nouveaux composés qui bloquent la réplication virale. La cérémonie d'intronisation aura lieu en avril.

Laurence Kirmayer élu membre de la Société royale du Canada

Le D^r **Laurence Kirmayer**, directeur de la Division de psychiatrie sociale et transculturelle et professeur titulaire de la chaire James McGill en psychiatrie, a été élu membre [de la Société royale du Canada](#). Le docteur Kirmayer a été cité pour sa « contribution à notre compréhension de la manière dont la culture façonne l'expérience de la maladie, la résilience et le bien-être face à la maladie . . . Ses travaux ont permis de mettre en lumière les significations culturelles de symptômes physiques courants comme la douleur et la fatigue. Enfin, il a fait progresser notre compréhension de la façon dont la psychiatrie elle-même constituait une institution culturelle qui renvoie à des contextes sociaux et historiques particuliers. »



Le séquençage du génome met au jour une nouvelle cause de l'ostéoporose

En se servant de vastes données génétiques compilées dans le projet UK10K, une équipe internationale de chercheurs dirigés par le **D^r Brent Richards**, du Centre d'épidémiologie clinique, a découvert qu'une variante génétique située à proximité du gène EN1 produisait l'effet le plus marqué sur la densité minérale osseuse (DMO) et les fractures, à ce jour. [Les résultats sont publiés dans Nature.](#)

« EN1 n'a jamais été lié, auparavant, à l'ostéoporose chez les humains. Cette découverte laisse donc entrevoir une toute nouvelle voie à explorer dans la conception de médicaments visant à enrayer la maladie », a déclaré le D^r Richards pour expliquer l'importance de cette découverte. L'effet de cette variante génétique rare est deux fois plus important que toutes les variantes génétiques découvertes dans le passé en matière de DMO et de fracture.

L'ostéoporose est une maladie courante qui se traduit par des fractures chez le tiers à la moitié de toutes les femmes, au cours de leur vie. Il y a présentement peu de traitements sûrs et efficaces contre l'ostéoporose et il n'existe aucun traitement curatif.

Le projet UK10K a consisté à mesurer dans les moindres détails les variations génétiques que l'on retrouvait chez 10 000 personnes, ce qui a permis aux chercheurs de corréliser des modifications génétiques rares à une maladie chez l'homme en comparant l'ADN de personnes en santé et celui de personnes ayant des problèmes de santé. L'utilisation d'un échantillon aussi vaste permet l'observation de variantes génétiques qui ne sont pas perceptibles chez de plus petits groupes.

Cette étude particulière se distingue également comme une démonstration du principe selon lequel de rares variantes génétiques peuvent avoir des répercussions significatives sur des maladies courantes. Cette étude constitue une première concrétisation de la promesse du séquençage génétique de révéler ces gènes associés à la maladie.

Le **D^r Brent Richards** est le lauréat du Prix du jeune chercheur Joe Doupe de 2015 de la Société canadienne de recherches cliniques (SCRC) octroyé à un nouveau chercheur qui a réalisé des travaux importants et novateurs. Le D^r Richards présentera une conférence lors du congrès annuel du SCRC, à Toronto, plus tard ce mois-ci.

Le projet UK10K explore la rôle de variantes génétiques rares à la maladie

En se basant sur les données recueillies par le projet UK10K, une étude conçue pour examiner la contribution de variantes génétiques rares aux maladies et leur impact sur les facteurs de risque chez l'homme, [a été publiée dans Nature.](#) La **D^{re} Celia Greenwood**, biostatisticienne, a codirigé le groupe de statistiques et fait partie des auteurs de l'article. Le D^r Brent Richards, épidémiologiste, a codirigé le groupe de cohortes.

« L'hypothèse est que le séquençage génétique réalisé dans le cadre du projet UK10K exposera des facteurs génétiques sous-jacents à la maladie inconnus par le passé », a déclaré la D^{re} Greenwood. « Nous sommes finalement en mesure d'extraire suffisamment de données pour discerner les variantes qui sont rares dans la population en général et plus fréquentes chez les personnes atteintes de maladies courantes. »

Le projet a examiné presque 10 000 personnes en bonne santé ou touchées par la maladie. Les problèmes de santé comprenaient de très rares troubles héréditaires familiaux et des maladies plus courantes comme l'autisme, la schizophrénie et l'obésité. Chez les personnes en bonne santé, 64 facteurs de risque biomédicaux différents comme la tension artérielle ou les taux de cholestérol ont été étudiés. En caractérisant la séquence d'ADN de ces personnes, le projet a pu mieux comprendre la contribution de rares variantes à un large éventail de scénarios de maladies et mis en évidence de nouvelles variantes génétiques et de nouveaux gènes qui sous-tendent la maladie.

« La grande valeur du projet UK10K repose sur le séquençage du génome d'une grande portion de la population générale ayant été amplement évaluée pour un vaste éventail de traits biomédicaux pertinents », a expliqué la D^{re} Greenwood. « Le séquençage nous permet d'aller plus loin dans l'examen des traits génétiques et de mieux déterminer les variations génétiques contribuant à la maladie, ce qui nous permet d'identifier des variantes rares qui ont un lien significatif avec des maladies courantes. »

Alors que les efforts se poursuivront pour caractériser les fondements génétiques de maladies complexes, les données et les résultats de cette étude devraient favoriser la prochaine vague de découvertes. Il a été démontré que le groupe de référence de la séquence UK10K augmentait considérablement la capacité de caractériser des variantes rares dans de grands échantillons de la population accessibles à la communauté de chercheurs à travers le monde. Cette ressource donnera la possibilité aux chercheurs de « compléter » les données manquantes provenant d'études sur les génotypes réalisées sur de plus faibles échantillons, ce qui leur permettra d'examiner les génotypes complets plus rapidement et à moindre coût.

Une forte corrélation démontrée entre de faibles taux de vitamine D et la SEP

De faibles taux de vitamine D augmentent significativement le risque d'apparition de la sclérose en plaques (SEP), d'après une étude dirigée par le **D^r Brent Richards** et publiée dans la revue *PLOS Medicine*. Ce résultat, fruit d'une analyse de répartition aléatoire mendélienne sophistiquée, confirme une hypothèse de longue date voulant qu'un faible taux de vitamine D soit fortement associé à une augmentation de la susceptibilité à la SEP. Ce lien est indépendant des autres facteurs associés à de faibles taux de vitamine D, comme l'obésité.

« Nos résultats sont importants parce que la déficience en vitamine D est courante, en particulier dans les pays nordiques où l'exposition au soleil – une source naturelle courante de vitamine D – est diminuée au cours de l'hiver et où nous observons des taux disproportionnellement élevés de SEP », affirme le **D^r Richards**. « Nous recommandons que les personnes, particulièrement celles ayant des antécédents familiaux de SEP, s'assurent de maintenir des taux suffisants de vitamine D. Il s'agit d'une précaution qui va de soi considérant que les suppléments sont généralement sûrs et peu coûteux. »

La SEP est une maladie auto-immune dégénérative progressive qui touche le plus souvent les jeunes adultes. L'idée que la vitamine D pourrait servir de mesure de protection afin d'empêcher son apparition est une découverte très stimulante.

En prenant la précaution de maintenir un taux normal de vitamine D, une personne à risque pourrait diminuer son risque de développer la SEP de façon importante.

« Bien qu'un faible taux de vitamine D ne soit en aucun cas le seul facteur de risque, nous avons identifié un risque pouvant être retiré de l'équation, ce qui pourrait avoir des retombées significatives sur la prévention de cette terrible maladie », concluent les auteurs.

Préparé par le Bureau des communications en recherche de l'Institut Lady Davis de l'Hôpital général juif. Toutes les suggestions relativement au contenu de ce document sont les bienvenues. Ne peut être reproduit sans autorisation.

Pour fournir des renseignements ou pour toute question en provenance des médias, veuillez contacter : Tod Hoffman, thoffman@jgh.mcgill.ca, 514 340-8222 poste 8661.

Étude clinique démontre que le lien entre la TEV et le cancer est surestimé

Certaines preuves suggèrent que la thromboembolie veineuse (TEV) idiopathique ou inexplicée – environ 40 % des caillots sanguins – peut être un marqueur d'une tumeur maligne non exprimée, communément appelée cancer occulte. L'observation clinique a démontré que près de 10 % des personnes ayant subi une TEV idiopathique avaient reçu un diagnostic de cancer dans l'année qui avait suivi.

« Ces données ont eu une forte influence sur la pratique clinique », a déclaré la **D^{re} Vicky Tagalakis**, une épidémiologiste possédant une spécialisation clinique en thrombose.

Les résultats d'un essai clinique multicentrique impliquant plus de 850 participants de partout au Canada, y compris près de 60 patients de l'HGJ, publié dans *le New England Journal of Medicine*, démontrent que, en fait, le lien TEV-cancer est loin d'être aussi fort que ce que l'on soupçonnait. L'étude consistait à orienter aléatoirement les patients ayant subi une TEV idiopathique soit vers un dépistage de base (une ponction veineuse, une radiographie thoracique et un dépistage du cancer adapté à l'âge et au sexe, comme un examen de la prostate) ou vers un dépistage de base en plus d'une tomographie axiale. Les résultats obtenus influenceront sensiblement la pratique clinique.

D'abord, il a été constaté que seulement 3,3 % des patients présentant une TEV idiopathique avaient reçu un diagnostic de cancer dans l'année qui avait suivi. « Ce résultat en soi », a dit la **D^{re} Tagalakis**, « change mon approche avec les patients étant donné que le cancer a deux tiers moins de chance de se développer que nous l'avions d'abord cru. » Les études antérieures soit n'étaient pas aléatoires, soit étaient des études d'observation, donc moins précises que la présente étude.

Par ailleurs, il a été démontré que le dépistage de base en plus d'une tomographie axiale n'offrait aucun avantage cliniquement significatif comparativement au dépistage de base seul en ce qui concerne le diagnostic de cancer occulte. Ainsi, les auteurs concluent-ils, il n'y a pas d'avantages à ajouter la tomographie axiale en se fondant seulement sur la survenue d'une TEV idiopathique.

« Les conséquences de cette étude sont immenses », a déclaré la **D^{re} Tagalakis**. « Cela signifie moins de stress pour le patient, aucune exposition aux radiations, pas de faux positifs, en plus de réaliser d'importantes économies – beaucoup moins des 40 000 Canadiens qui souffrent d'une TEV idiopathique chaque année subiront une tomographie axiale, qui coûte environ 300 \$ chacune. »



La plus importante biobanque de salive au Canada

L'ILD héberge la plus importante biobanque d'échantillons de salive au Canada. Sa collection de plus de 2 100 échantillons est utilisée pour tester les biomarqueurs des maladies d'Alzheimer et de Parkinson, du diabète, de la sclérodémie, de la douleur orofaciale, du cancer du sein et du microbiote buccal.

« La salive est un liquide unique et l'intérêt pour son utilisation comme un outil diagnostique a progressé de façon exponentielle au cours des 10 dernières années », explique le **D^r Mervyn Gornitsky**, directeur de la recherche au Service de médecine dentaire de l'HGJ. « Les percées technologiques dans son utilisation comme liquide diagnostique ont contribué à faire évoluer la salive au-delà de l'évaluation des caractéristiques de santé buccodentaire vers des évaluations beaucoup plus étendues des caractéristiques essentielles de l'état de santé général. »

Des études menées par les docteurs **Hyman Schipper** et **Gornitsky**, à l'aide d'échantillons provenant de la biobanque de salive, ont permis de révéler des « signatures » singulières des lésions chimiques à l'ADN, aux protéines et aux graisses chez les patients atteints d'une maladie parodontale, de sclérodémie, de diabète et de cancer.

Les chercheurs qui souhaitent avoir accès à la biobanque d'échantillons de salive de l'ILD sont invités à [consulter le site web](#) ou contacter le D^r Gornitsky, au 514 340-7911 ou à mgornits@mcgill.ca, ou le D^r Hyman Schipper au 514 340-8260 ou à hyman.schipper@mcgill.ca.

Bourse de recherche postdoctorale Banting

Linda Kwakkenbos, du groupe de recherche psychosociale du D^r Brett Thombs, a remporté une bourse de recherche postdoctorale Banting des IRSC, pour l'année 2015, pour ses recherches intitulées :

« Surmonter les obstacles au développement, à l'évaluation et à la dissémination des interventions psychosociales et de réadaptation en cas de maladies rares : faire en sorte que les recherches axées sur les patients pour des maladies rares deviennent une réalité. » La D^{re} Kwakkenbos est venue travailler à l'ILD après avoir obtenu son doctorat en sciences sociales à l'Université Radboud, aux Pays-Bas, en 2012. Elle est codirectrice du [Réseau d'intervention centré sur le patient sclérodémique \(SPIN\)](#).



Bourses d'études supérieures de Vanier

Leanne de Kock, une candidate au doctorat qui s'est jointe au laboratoire du D^r William Foulkes sur le cancer, a remporté une bourse d'études supérieures de Vanier Canada des IRSC pour soutenir ses travaux de recherche qui cherchent à décortiquer les mutations spécifiques impliquées dans le développement de tumeurs rares associées aux mutations héréditaires DICER1, en particulier le blastome hypophysaire.



Le gouverneur général David Johnston (troisième à partir de la gauche) a offert une présentation lors de la première réunion annuelle du Forum des partenaires du [Consortium canadien en neurodégénérescence associée au vieillissement](#), qui a eu lieu le 30 septembre, à Ottawa.

Photographié de gauche à droite : Brian Kuan, Pascale Léon, Son Excellence le Gouverneur général, Victor Whitehead, le D^r Howard Chertkow et Terrence Li.