



Campagne de recrutement

00 – Caractérisation et traitement de maladies rares

Type de projet : ☒ Maîtrise (M.Sc.) ☒ Doctorat (Ph.D) ☐ Postdoctorat

Équipe de recherche

Philippe Campeau, M.D.

Professeur titulaire de clinique, Département de Pédiatrie, Université de Montréal
Chercheur, Axe Santé musculosquelettique, réadaptation et technologies médicales ,
Centre de recherche Azrieli

PCampeauLab.org

Intérêts de recherche

We study epilepsy, epigenetic diseases and skeletal dysplasias. We identify disease-causing genes, decipher disease pathophysiology, and improve the management of children affected by these conditions.

Description du projet de recherche

Sous-projet 1 :

Une nouvelle approche prometteuse permet de traiter les maladies génétiques grâce aux oligonucléotides antisens (ASO). L'un des principaux avantages des ASO est leur capacité à être conçus sur mesure pour chaque cas de maladie rare. Un des principaux défis pour élargir l'accès à ce traitement consiste à identifier rapidement les variants génétiques susceptibles de répondre à cette approche. Le projet ASO CONNECT évaluera, au cours d'une période de deux ans, le potentiel d'utilisation des ASO pour tous les diagnostics génétiques posés par les hôpitaux SickKids et CHU Sainte-Justine. Cette étude comparera également les taux de réponse potentielle aux ASO avec ceux d'autres approches thérapeutiques en génétique.

Sous-projet 2 : Analyse fonctionnelle des mutations humaines dans les gènes des maladies mendéliennes à l'aide de tests de bioluminescence

Dans ce projet, nous étudierons un plus large éventail de maladies grâce à une série de tests à haut débit. Dans le cadre d'un projet de séquençage du génome mené au sein de notre hôpital, nous identifierons les mutations candidates susceptibles d'expliquer les manifestations cliniques des enfants présentant des symptômes de maladies génétiques. Ces mutations seront ensuite analysées à l'aide de plasmides et de lentivirus, introduits dans des lignées cellulaires humaines. Les effets de ces mutations sur le processus de maturation des ARN, la stabilité des protéines et les interactions protéine-protéine seront évalués par des tests de bioluminescence. Ceci nous permettra de fournir rapidement un conseil génétique aux familles concernées et contribuera au développement de nouvelles thérapies, telles que les thérapies ARN qui modulent l'expression des gènes et le processus de maturation des ARN.

Sous-projet 3 : Rôle de la fibronectine dans le développement du système squelettique et les maladies associées

Nous allons caractériser un nouveau modèle murin transgénique pour la SMA (mutation p.C260G). Ce modèle murin, ainsi que deux modèles cellulaires existants (mutants CRISPR/Cas9 dans les cellules ATDC5), seront utilisés pour identifier des stratégies thérapeutiques potentielles ciblant le stress du réticulum endoplasmique, la dégradation des protéines lysosomales et la signalisation des facteurs de croissance.

Les personnes candidates sont invitées à préciser leur préférence pour l'un ou l'autre de ces sous-projets dans leur lettre d'introduction.

Programmes d'études

Les personnes qui ont complété ou qui sont sur le point de compléter une formation dans les domaines suivants sont invitées à soumettre leur candidature :

- Baccalauréat en biochimie et médecine moléculaire
- Baccalauréat en sciences biologiques
- Baccalauréat en neurosciences
- Baccalauréat en sciences biomédicales
- Domaines connexes

La personne sélectionnée devra faire une demande d'admission à l'Université de Montréal, au programme de maîtrise ou de doctorat de la Faculté de Médecine soit en Sciences biomédicales, ou en biochimie, ou en biologie moléculaire.

Expertises et habiletés recherchées

- Biologie moléculaire, culture cellulaire, habiletés en bio-informatique.

Financement

Maîtrise : Un financement minimal de 24 600 CAD par année sera octroyé à la personne candidate, jusqu'à ce qu'elle obtienne un soutien financier indépendant auprès d'organismes subventionnaires ou fondations.

Doctorat : Un financement minimal de 27 100 CAD par année sera octroyé à la personne candidate, jusqu'à ce qu'elle obtienne un soutien financier indépendant auprès d'organismes subventionnaires ou fondations.

Mots clés

Maladies génétiques

Épigénétique

Thérapie génique

ARN

Coordonnées

Centre de recherche Azrieli du CHU Sainte-Justine

3175 Chemin de la Côte-Sainte-Catherine

Montréal, Qc, H3T 1C5

Canada