

Publications

- **Toupin A**, Lortie A, Mallet P-L, Corbin F. LC-MS/MS Multiplexe Analysis of Potential Peptides Biomarkers Associated to Fragile X Syndrome and their Impact on Clinical Manifestations. (En préparation pour 2022).
- Benachhou S, Roja D, Laroui A, Abolghasemi A, Laplantefève R, Galarneau L, **Toupin A**, Corbin F, Mallet P-L, Çaku A. Development and validation of a liquid chromatography-tandem mass spectrometry assay to measure 24- and 27-hydroxysterol. (En préparation pour 2022).
- **Toupin A**, Benachhou S, Abolghasemi A, Laroui A, Galarneau L, Fülöp T, Corbin F, Çaku A. Association of Lipid Rafts Cholesterol with Clinical Profile in Fragile X Syndrome, *Scientific Reports*, 2021; 21;12(1):2936.
- Boutin M, Lavoie P, Menkovic I, **Toupin A**, Abaoui M, Elidrissi-Elawad M, Arthus M-F, Fortier C, Ménard C, Bichet D.G, Auray-Blais C. Diurnal variation of urinary Fabry disease biomarkers during enzyme replacement therapy cycles, *International Journal of Molecular Sciences*. 2020; 21: 6114.
- Dubois M-L, Meller A, Samandi S, Brunelle M, Frion J, Brunet M.A, **Toupin A**, Beaudoin M. C, Jacques J-F, Lévesque D, Scott M. S, Lavigne P, Roucou X, Boisvert F-M. UBB pseudogene 4 encodes functional ubiquitin variants, *Nature Communications*. 2020; 11 :1306.
- **Toupin A**, Lavoie P, Arthus MF, Abaoui M, Boutin M, Fortier C, Ménard C, Bichet DG, Auray-Blais C. Analysis of globotriaosylceramide (Gb3) isoforms/analogues in unfractionated leukocytes, B lymphocytes and monocytes from Fabry patients using ultra-high performance liquid chromatography/tandem mass spectrometry, *Analytica Chimica Acta*. 2018; 1015:35-49.
- Boutin M, Menkovic I, Martineau T, Vaillancourt-Lavigne V, **Toupin A**, Auray-Blais C. Separation and Analysis of Lactosylceramide, Galabiosylceramide, and Globotriaosylceramide by LC-MS/MS in Urine of Fabry Disease Patients, *Analytical Chemistry*. 2017 89(24):13382-13390.

Présentations internationales

- **Toupin A**, Çaku A, Mallet P-L, Corbin F. Lipid Rafts Deregulation in Fragile X Syndrome and multiplexed Resbiomarkers characterization and validation using Mass Spectrometry. *Fragile X and Autism-Related Disorders, Gordon Research Seminar and Gordon Research Conference, Lucca, Italy.* (2022).
- **Toupin A**, Mallet P-L, Corbin F. LC-MS/MS Development and Validation of a Quantitative Analysis of Potential Peptides Biomarkers Associated to Fragile X Syndrome. *33rd Annual Tandem Mass Spectrometry Workshop, Lake Louise, Alberta, Canada.* (2021).
- **Toupin A**, Mallet P-L, Corbin F. Optimisation de la stratégie de découverte de biomarqueurs chez les individus avec le Syndrome du X Fragile. *20th PROTEO Annual Symposium, virtuel* (2021).
- **Toupin A**, Galarneau L, Çaku A, Mallet P-L, Corbin F. Nouvelle stratégie pour l'identification de biomarqueurs prédictifs de l'autisme. *88e Congrès de l'ACFAS, virtuel* (2021) – présentation orale.
- **Toupin A et al.** Identification of Biomarkers Related to PACE4 for Prostate Cancer Using SWATH Acquisition. *8th Mass Spectrometry Symposium: A Constellation of possibilities, Sherbrooke, Québec, Canada* (2019) – présentation orale.
- **Toupin A et al.** Identification of Biomarkers Related to PACE4 for Prostate Cancer. *19th PROTEO Annual Symposium, Laval, Québec, Canada* (2019).
- **Toupin A**, Lavoie P, Boutin M, Abaoui M, Auray-Blais C. Biomarker analysis of Fabry patient cell fractions using tandem mass spectrometry. *12th Annual WORLD Symposium, San Diego, California, United states* (2016).

Bourses, prix et distinctions

- Bourse d'études supérieures du Canada Frederick-Banting et Charles-Best – bourse au doctorat des Instituts de Recherche en Santé du Canada (IRSC) (2019-2022).
- 1er prix pour présentation par affiche - *19th PROTEO Annual Symposium* (2019).
- Mention d'honneur du Doyen – *Université de Sherbrooke* (2018).
- Concours de vulgarisation scientifique – *Université de Sherbrooke* (2017).
- Bourse étudiante du Centre de Recherche Mère-enfant (2016).

SOUTENANCE DE THÈSE

ÉVÈNEMENT FMSS

Développement et optimisation d'une méthode de spectrométrie de masse mutiplexe pour des biomarqueurs peptidiques découverts par la dérégulation des radeaux lipidiques chez les individus atteints du Syndrome du X Fragile.

Amanda TOUPIN

Doctorat en biochimie

Dr François Corbin, directeur

Dr Pierre-Luc Mallet, codirecteur



JEUDI, LE 23 JUIN 2022



9H00 (Heure de l'Est)



FMSS: X2-6214 et en visioconférence

Le Syndrome du X Fragile (SXF) est la cause monogénique héréditaire de déficience intellectuelle la plus fréquente. Le SXF résulte d'une mutation dans le gène FMR1, qui provoque une réduction ou une absence complète de la protéine FMRP qui joue un rôle essentiel dans la plasticité synaptique. En plus des atteintes cognitives, des troubles métaboliques sont associés au SXF tels qu'une prévalence élevée d'hypocholestérolémie. Notre groupe de recherche a précédemment démontré que la diminution du cholestérol plasmatique était associée à une augmentation de comportements aberrants chez les individus SXF. L'objectif de ce projet est d'optimiser et de valider la découverte de biomarqueurs spécifiques aux manifestations cliniques pour améliorer la prédiction de l'évolution des individus SXF. Compte tenu du rôle important des radeaux lipidiques (LRs) dans la signalisation cellulaire, ainsi que de leur teneur élevée en cholestérol, le contenu en cholestérol dans les LR de plaquettes sanguines a été étudié. Les résultats obtenus ont permis d'identifier une dérégulation du contenu en cholestérol dans les LRs qui corrèle avec le profil lipidique, mais aussi avec les traits autistiques et avec les comportements adaptatifs chez les individus SXF. La dérégulation des LRs chez les individus SXF fait de ce compartiment cellulaire un candidat idéal pour la découverte de biomarqueurs prédictifs de manifestations cliniques. Ainsi, les LRs ont été utilisés pour des analyses protéomiques afin cibler des biomarqueurs potentiels plus faiblement exprimés et plus spécifiques au profil clinique. Un panel de 22 peptides a été sélectionné pour développer une méthode de chromatographie liquide couplée à un spectromètre de masse en tandem (UPLC-MS/MS) en mode MRM pour confirmer la validité de ces biomarqueurs comme prédictifs de l'évolution des individus. L'analyse multiplexe de 22 peptides engendre de nombreux défis lors du développement d'une méthode UPLC-MS/MS. Les méthodes d'extraction et de purification des protéines, ainsi que la méthode UPLC-MS/MS ont été optimisées pour un grand nombre de paramètres, à ce jour la méthode n'a pas encore été entièrement validée. Une fois la méthode validée et la quantification comparative entre les individus contrôles et SXF effectuée, ces biomarqueurs permettront de mieux comprendre la physiopathologie du SXF et possiblement de prédire d'autres comorbidités chez les individus SXF. La méthode UPLC-MS/MS développée pourra également être réutilisée pour l'analyse d'autres peptides biomarqueurs ultérieurement découverts pour le SXF ou pour toutes autres conditions.

SOUTENANCE DE THÈSE AMANDA TOUPIN

Membres du jury

Dr François Corbin, directeur de recherche
Département de biochimie et de génomique fonctionnelle
FMSS

Dr Pierre-Luc Mallet, codirecteur de recherche
Département de biochimie et de génomique fonctionnelle
FMSS

Pre Michelle Scott, présidente de jury
Département de biochimie et de génomique fonctionnelle
FMSS

Pre Mélanie Plourde, membre externe au programme
Département de médecine, Service de gériatrie
FMSS

Dr François Bolduc, membre externe à l'Université
Dept of Pediatrics, Div. of Pediatric Neurology
University of Alberta

Pr Guylain Boulay, représentant du Doyen
Département de pharmacologie-physiologie
FMSS