

Séquençage rapide du génome entier chez le nouveau-né et jeune enfant aux soins intensifs

Numéro de la fiche : OPR-437

Sommaire

DIRECTRICE/DIRECTEUR DE RECHERCHE

Sébastien Lévesque, Professeur -
Département de pédiatrie

Renseignements

sebastien.a.levesque@usherbrooke.ca

UNITÉ(S) ADMINISTRATIVE(S)

Faculté de médecine et des sciences de la santé
Département de pédiatrie
Département de biochimie et de génomique fonctionnelle

CYCLE(S)

2e cycle
3e cycle

LIEU(X)

Campus de la santé

Description du projet

L'objectif ultime de ce projet est d'offrir, au cours des trois prochaines années et sur base clinique, un séquençage rapide génome (ou Whole Genome Sequencing, WGS) à tous les nouveau-nés et enfants de moins d'un an qui sont gravement malades et qui pourraient bénéficier de ce test au Québec. Les résultats seront disponibles à l'intérieur de 2 semaines. Il implique les 4 centres universitaires avec une vocation pédiatrique (CHUS, Ste-Justine, CUSM, CHU de Québec) et est financé par le programme GAPP de Génome Canada.

La première phase de ce projet vise à développer et à étudier l'impact d'un programme WGS rapide dans l'investigation de ces enfants. Notre équipe au CHUS sera impliquée dans le recrutement des patients, l'analyse des données de séquençage pour ces enfants, la confirmation de ces résultats en laboratoire, et nous fournirons aux autres centres une version optimisée de notre logiciel PhenoVar pour ce projet. Ce logiciel priorise les variants potentiellement causaux et susceptibles d'expliquer le phénotype de l'enfant. L'étudiant sera impliqué dans l'analyse des données de séquençage.

Le/la candidat(e) doit satisfaire aux critères d'éligibilité pour la bourse d'étude supérieure, avoir un grand intérêt pour la génomique chez l'humain et une grande motivation. Une base en programmation est un atout.

Discipline(s) par secteur

Sciences de la santé

Biochimie, Pédiatrie

Sciences naturelles et génie

Informatique

La dernière mise à jour a été faite le 2 mars 2021. L'Université se réserve le droit de modifier ses projets sans préavis.