

# 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](mailto: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 23 octobre 2020. L'Université se réserve le droit de modifier ses projets sans préavis.