

Les découvertes de 2012 choisies par Québec Science

Des 10 découvertes retenues par le jury du magazine *Québec Science* en 2012, cinq sont liées au domaine de la santé. Découvrez ici leurs auteurs ainsi qu'une brève description de leurs travaux.



FRÉDÉRIC CALON

LA MALADIE DU « TREMBLEMENT ESSENTIEL » SORT DE L'OMBRE

Cette pathologie neurologique trouve son expression dans un tremblement des mains, sans pour autant être assimilable à la maladie de Parkinson. On l'a d'ailleurs baptisée d'un nom qui lui est propre : « tremblement essentiel ». Elle touche 70 000 Québécois, qui sont surtout affectés dans leur motricité fine. Deux équipes, l'une dirigée par le biochimiste, professeur à la Faculté de pharmacie de l'Université Laval et chercheur-boursier junior 2 du FRQS **Frédéric Calon**, l'autre sous la gouverne du médecin et généticien de l'Université de Montréal **Guy Rouleau**, ont littéralement sorti cette maladie de l'ombre, en établissant respectivement son substrat biologique et ses fondements génétiques. À l'aide d'une banque de cerveaux mise sur pied dans les années 1970 par le neurologue Ali Rajput de l'Université de la Saskatchewan, l'équipe de Frédéric Calon a pu analyser des cervelets – siège de la motricité très fine – provenant de 10 personnes atteintes du tremblement essentiel. Les chercheurs ont alors pu observer au niveau d'une structure, le noyau dentelé, 30 % moins de récepteurs du neurotransmetteur GABA (acide gamma-aminobutyrique). Puis, en ciblant uniquement les membres d'une famille ayant reçu un diagnostic définitif de tremblement essentiel, les membres de l'équipe du docteur Rouleau ont mis le doigt sur une mutation d'un gène appelé FUS (pour *Fused in Sarcoma*). Espérons que le tremblement essentiel, qui était jusqu'à maintenant relativement peu étudié comparativement aux maladies dégénératives que sont l'Alzheimer ou le Parkinson, gagnera en popularité auprès des chercheurs.



GUY ROULEAU



SHERIF ABOU ELELA



MICHEL MEUNIER

UN NOUVEAU RÔLE POUR LES INTRONS

À quoi servent les introns, ces bouts d'ADN en apparence inutiles, disséminés dans les gènes ? Cette vieille question, qui préoccupait depuis longtemps les spécialistes en génétique, a trouvé sa réponse l'an dernier à l'Université de Sherbrooke. L'auteur de la

découverte est **Sherif Abou Elela**, directeur scientifique du Laboratoire de génomique fonctionnelle et chercheur national du FRQS. Lors de son expérimentation, le chercheur a retiré les introns d'une centaine de gènes de levures et a observé comment ces levures se comportaient dans différentes conditions adverses. Soumises à des stress, celles-ci ont alors moins bien réagi et ont eu des difficultés à prospérer. Longtemps traités de bouts d'« ADN poubelle », ces introns – que l'on retrouve dans 95 % des gènes humains – vont maintenant connaître une vague d'intérêt sans précédent. C'est qu'en apprenant à moduler l'impact des introns, les chercheurs peuvent en arriver à moduler l'expression même d'un gène, c'est-à-dire l'amener à produire des variantes d'une même protéine pour qu'elle puisse s'adapter aux variations de l'environnement. Cette découverte a été initialement publiée en octobre 2011 dans la revue scientifique *Cell*.

UN NANOSCALPEL DE LUMIÈRE

« Voici un scalpel de lumière si précis qu'il permet de pratiquer une incision dans une cellule humaine ; il peut même aller jusqu'à perforer très spécifiquement les cellules cancéreuses à l'intérieur d'une tumeur, tout en laissant les autres intactes. » Il y a de ces phrases qui vous illustrent en quelques mots tout un chemin parcouru. Cette grande avancée du domaine biomédical est le fruit du travail de l'ingénieur et professeur **Michel Meunier** et de son équipe du Laboratoire de plasmonique et des procédés par laser de l'École Polytechnique de Montréal. Ces chercheurs, et ceux de l'équipe du professeur Jean-Jacques Lebrun du Département de médecine de l'Université McGill, avec qui ils collaborent, sont déjà passés à l'étape suivante : transférer un gène dans les cellules ainsi perforées. L'objectif à plus long terme ? Injecter une séquence d'ARN capable de bloquer la migration des cellules, pour les empêcher d'aller former des métastases. Cette nouvelle approche de la nanochirurgie par laser sera peut-être au cœur des thérapies géniques, dont on nous promet tant de bien !