



INSTITUT UNIVERSITAIRE  
DE CARDIOLOGIE  
ET DE PNEUMOLOGIE  
DE QUÉBEC

AFFILIÉ À  UNIVERSITÉ  
LAVAL



FONDATION  
INSTITUT UNIVERSITAIRE  
DE CARDIOLOGIE  
ET DE PNEUMOLOGIE  
DE QUÉBEC

**CŒUR. POUMONS. OBÉSITÉ.**

# Communiqué de presse

## UNE FAMILLE QUÉBÉCOISE AU CŒUR DE LA DÉCOUVERTE D'UNE NOUVELLE FORME D'EMPHYSÈME FAMILIAL

**Québec, le 16 avril 2019** – Une équipe de chercheurs de l'Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval (l'Institut) a récemment fait la découverte d'une nouvelle forme d'emphysème familial, une maladie respiratoire héréditaire qui peut menacer la vie des individus atteints dès l'âge de 40 ans. Au cœur de cette percée majeure se trouve l'histoire des membres d'une famille québécoise évaluée à l'Institut depuis près de 50 ans.

### Une 2<sup>e</sup> révolution dans la compréhension de l'emphysème familial

Des chercheurs suédois ont découvert en 1963 la première forme d'emphysème familial, observée chez les patients ayant un déficit en alpha1-antitrypsine (AAT), une protéine qui a la fonction de protéger les poumons contre la destruction tissulaire qui survient entre autres par l'exposition à la fumée de cigarette. Plus près de chez nous, depuis le début des années 70, plusieurs membres d'une même famille ont reçu à l'Institut un diagnostic d'emphysème. Cette agglomération inhabituelle de l'emphysème au sein de cette famille en l'absence de déficit en AAT laissait suspecter une nouvelle forme héréditaire de la maladie. C'est donc en 2014 que les experts de l'Institut ont mis en place une importante étude qui allait mener à la découverte d'une nouvelle forme d'emphysème familial. « La découverte de la première forme a révolutionné notre compréhension de la maladie et a mené au développement de nouvelles options thérapeutiques. Nous pensons que notre découverte constitue un nouveau jalon important dans l'étude des causes de l'emphysème et de son traitement », a indiqué le Dr François Maltais, pneumologue et chercheur. Après avoir suivi 63 membres de la famille québécoise issus de 5 générations, les chercheurs de l'Institut ont découvert une anomalie du gène PTPN6. Cette anomalie, très rare dans la population en générale, a été retrouvée chez pratiquement tous les individus de la famille touchés par la maladie. « L'identification de ce nouveau gène nous permet d'intervenir auprès des membres de cette famille dès maintenant à l'aide de moyen préventif, mais révèle également une nouvelle cible thérapeutique potentiel pour stopper ou diminuer la progression de l'emphysème chez la population de patients souffrant de maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC) en générale », a indiqué le Dr Yohan Bossé, chercheur.

### Une étude réalisée à Québec qui rayonne à l'international

Cette découverte a été récemment publiée dans *The Lancet Respiratory Medicine*, la revue scientifique la plus prestigieuse dans le domaine de la pneumologie. Elle est le fruit d'une collaboration exceptionnelle entre les médecins et les chercheurs fondamentaux de l'Institut, en plus d'être financée en partie par la Fondation IUCPQ. Les auteurs de l'étude sont : Yohan Bossé, Maxime Lamontagne, Nathalie Gaudreault, Christine Racine, Marie-Hélène Levesque, Benjamin M. Smith, Dominique Auger, Alisson Clemenceau, Marie-Ève Paré, Louis Laviolette, Victor Tremblay, Bruno Maranda, Mathieu C. Morissette et François Maltais.

L'emphysème est une forme de maladie pulmonaire chronique, la MPOC, qui est la quatrième cause de mortalité au monde. Elle affecte autant les hommes que les femmes. Les coûts associés à la MPOC sont énormes autant pour les personnes affectées que pour les systèmes de santé. Au Canada, la MPOC devance les principales maladies chroniques et se retrouve au premier rang des causes d'hospitalisation.

– 30 –

### **À PROPOS DE L'INSTITUT – IUCPQ.qc.ca**

Annuellement, 15 568<sup>1</sup> personnes y sont hospitalisées et 122 952 visites sont réalisées en mode ambulatoire pour 43 690 usagers. Le bassin de desserte s'élève à plus de 2 millions d'habitants, soit environ 30 % de la population du Québec. Affilié à l'Université Laval, l'établissement compte sur la collaboration et le dévouement de plus de 3 000 employés, médecins, professionnels, chercheurs, gestionnaires et bénévoles pour offrir des soins et des services de qualité aux clientèles hospitalisées et ambulatoires. L'Institut offre notamment des programmes de soins et de services spécialisés et ultraspecialisés pour le traitement des maladies cardiovasculaires, respiratoires et des maladies reliées à l'obésité. Les médecins et les professionnels de la santé de l'Institut possèdent une vaste expertise et contribuent à faire avancer la science de la médecine. L'Institut a aussi comme mission d'évaluer des technologies et des modes d'intervention en santé. Le Centre de recherche de l'Institut est reconnu internationalement pour la qualité de ses travaux de recherche.

### **À PROPOS DU CENTRE DE RECHERCHE**

Le Centre de recherche a comme vision d'être un acteur international déterminant dans la lutte contre les maladies chroniques sociétales grâce à son modèle de recherche intégrée en cardiologie, en pneumologie et en obésité. Le Centre de recherche compte sur la collaboration de 177 chercheurs et médecins chercheurs, dont plusieurs sont reconnus comme étant des chefs de file dans leur domaine. Ces chercheurs, de renommée internationale, sont parmi les plus productifs au Québec. De plus, l'arrimage parfait des axes de recherche aux spécialisations de l'Institut assure une synergie entre les cliniciens et les chercheurs, permettant ainsi un transfert rapide des connaissances vers les soins.

### **À PROPOS DE LA FONDATION IUCPQ**

La Fondation IUCPQ a pour rôle de promouvoir et de soutenir l'œuvre de l'IUCPQ-UL dont la mission principale est la santé des personnes atteintes de maladies cardiovasculaires, respiratoires et de celles reliées à l'obésité. Au cours des dernières années, la Fondation a contribué pour plus de 25 millions de dollars en finançant l'achat d'équipements spécialisés et en participant au financement de la recherche et de l'enseignement, et ce, au plus grand bénéfice de la population du centre et de l'est du Québec, soit plus de 2,2 millions de personnes.

#### **Pour information :**

Joël Clément, M.A. communications

Adjoint, Direction des ressources humaines, des communications et des affaires juridiques

Responsable des communications externes et des relations médias

Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval

418 656-4932

[joel.clement@ssss.gouv.qc.ca](mailto:joel.clement@ssss.gouv.qc.ca)

Catherine Nazair, M.A. affaires publiques

Agente d'information

Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval

418 656-4962

[catherine.nazair@ssss.gouv.qc.ca](mailto:catherine.nazair@ssss.gouv.qc.ca)

---

<sup>1</sup> Données financières 2017-2018

Mélika Robert  
Coordonnatrice Senior aux communications et au marketing  
Fondation IUCPQ  
Tél. : 418 656-4999, poste 1139  
[Melika.robert@fondation-iucpq.org](mailto:Melika.robert@fondation-iucpq.org)