Projet approuvé par l'ÉLCV

Demandeur
Dre Marie-Hélène Roy-Gagnon, Université d'Ottawa

Adresse courriel
mroygagn@uottawa.ca

Titre du projet
Impact de l'homozygotie pangénomique et locale sur les traits sensoriels

Résumé du projet
L'homozygotie, c'est-à-dire lorsqu'un individu possède deux formes identiques d'un gène en particulier hérité de chacun de ses parents, est connue pour causer des maladies génétiques mendéliennes rares et souvent très graves. La perte de vision et d'audition sont quant à eux des problèmes de santé très courants, affectant respectivement 6 % et 18 % des Canadien·nes. Ces traits sont héréditaires, mais leur héritabilité ne peut s'expliquer par les effets additifs des gènes identifiés jusqu'à présent. Les effets de l'homozygotie pourraient expliquer une partie de l'héritabilité manquante. Nous mesurerons les effets de l'homozygotie sur les traits liés à la perte de vision et d'audition dans les données de l'ÉLCV. Cette étude comprend des participant·es du Québec et de Terre-Neuve, ce qui nous permettra de profiter des niveaux d'homozygotie plus élevés présents dans les populations fondatrices canadiennes-françaises et terre-neuviennes pour capturer un plus large éventail de niveaux d'homozygotie. Notre projet de recherche fournira de l'information indispensable sur les effets non additifs pour les traits sensoriels et pourrait mener à une meilleure gestion de la perte de vision et d'audition.

Mots clés
Vision, audition, effets génétiques non additifs, homozygotie, populations fondatrices