

CARTaGENE

UN LEVIER POUR LA RECHERCHE

Rencontres scientifiques étudiantes
Axe Maladies immunitaires et cancers

Jean-Baptiste Rivière - Directeur général

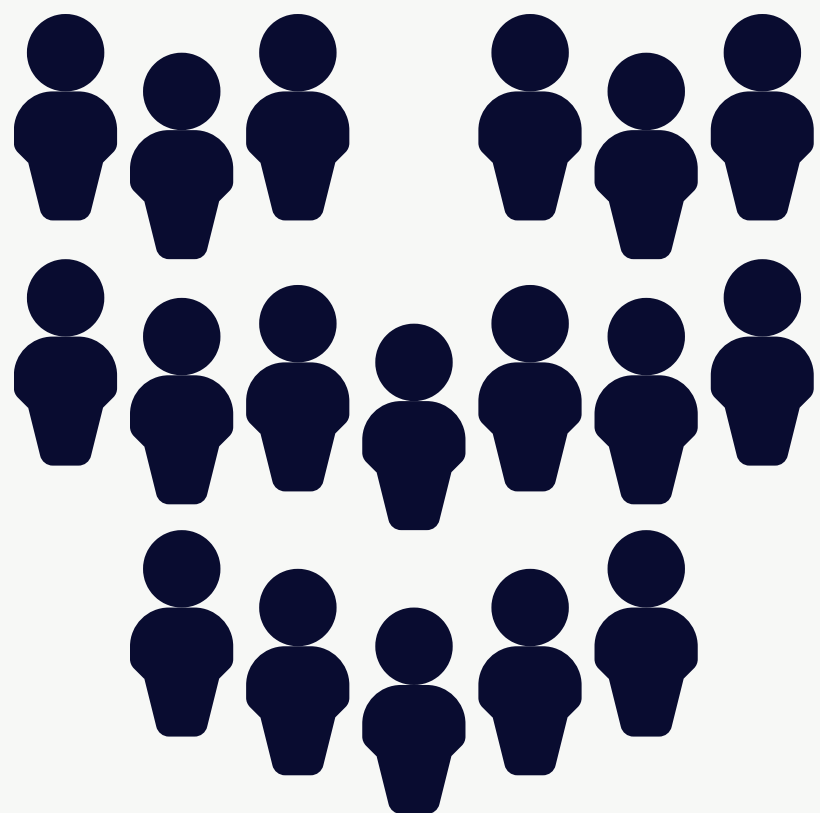
Catherine Labbé - Responsable des affaires scientifiques

PLAN DE LA PRÉSENTATION

1. Présentation générale de CARTaGENE (CaG)
2. Données, échantillons et outils
3. Exemples de projets de recherche
4. Accès aux données et aux échantillons

I. Présentation générale de CARTaGENE





43 000

personnes

de 40 à 69 ans



Un échantillonnage

de la population québécoise



Pour mieux comprendre les déterminants

de la santé et de la maladie

BÂTIE AU FIL DU TEMPS



2009-2010

Recrutement
Phase A
~ **20 000**



2012

Questionnaire
nutrition et
environnement
~ **11 000**



2013-2014

Recrutement
Phase B
~ **23 000**



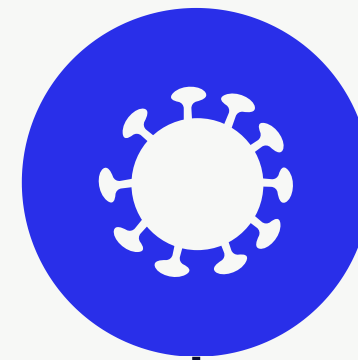
2015-2016

Alliance
canadienne
cœurs et
cerveaux sains
~ **1 700**



2017

Suivi de santé
~ **17 000**



2020-2022

Étude COVID
~ **8 000**



2024

Étude
généalogique
BALSAC et
NutriQuébec

UN RESSOURCE UNIQUE



Questionnaire de santé
43 000 participants



Échantillons
30 000 participants



Données
(beaucoup)

Données génétiques
Biochimie et hématologie

Mesures physiques
Nutrition
COVID-19 (suivi et sérologie)
IRM coeur et cerveau

Généalogie
Environnement
Données médico-administratives

-
- **Plus grande cohorte longitudinale adulte** en cours au Québec
 - **Consentement large** pour une utilisation par le public et le privé avec possibilité de recontact
 - Jumelage avec **des données médico-administratives** depuis 1998
 - **Population fondatrice** avec des **données généalogiques** sur 4 siècles (BALSAC)
 - Partipe au **consortium pancanadien** CanPath

Aperçu des cohortes

Projet BC Generations

Projet Alberta Tomorrow

Healthy Future Sask

Projet Manitoba Tomorrow

Étude sur la santé Ontario

CARTaGENE

La VOIE Atlantique

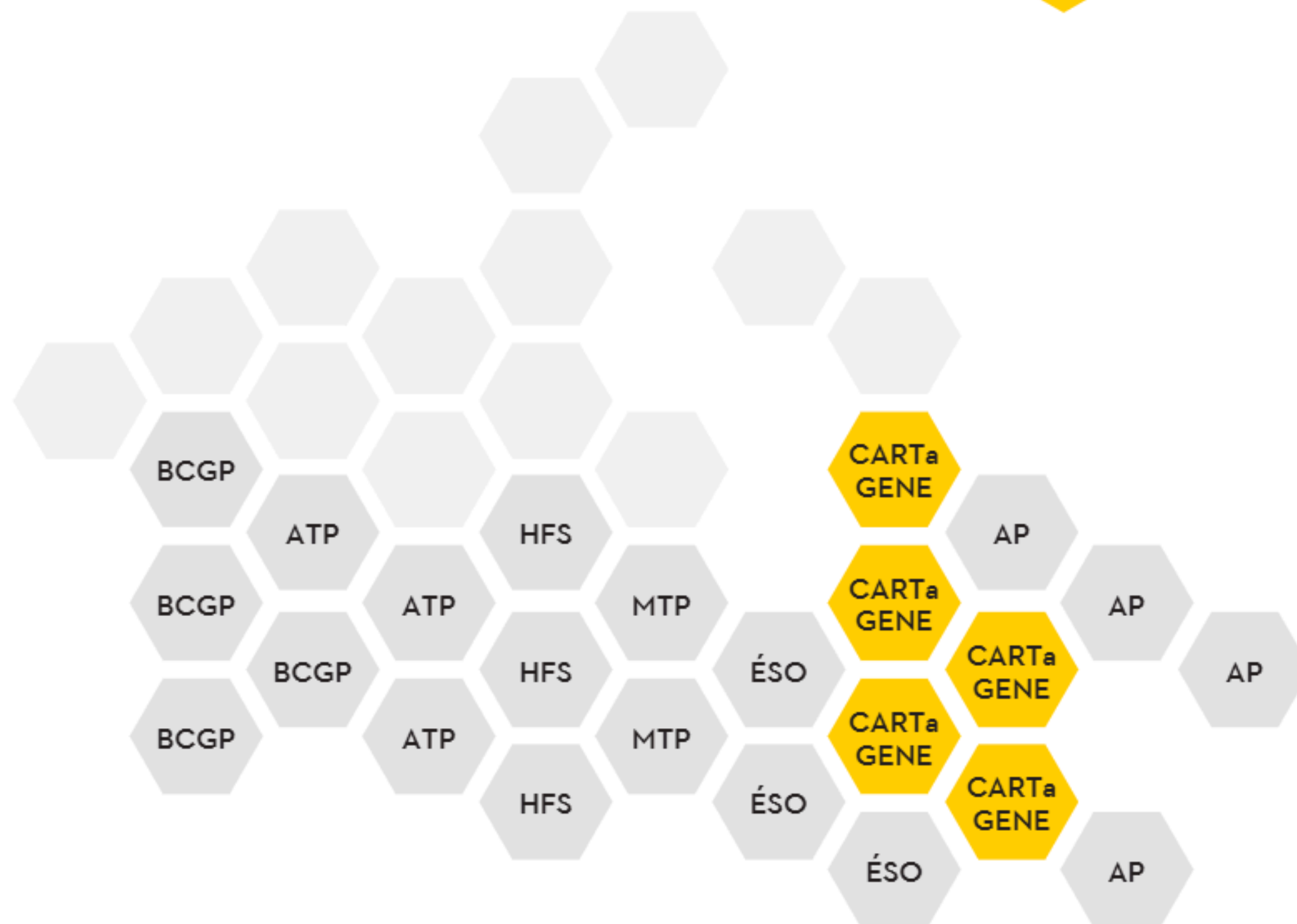
CARTaGENE

CARTaGENE est une plateforme publique de recherche du CHU Sainte-Justine créée pour accélérer la recherche en santé. CARTaGENE comprend à la fois des échantillons biologiques et des données sur la santé provenant de 43 000 résidents du Québec âgés de 40 à 69 ans.

cartagene

Visiter le site web
cartagene.qc.ca

CanPath



UNE PLATEFORME POUR LA RECHERCHE



-
1. Accélérer la recherche en santé
 2. Promouvoir une utilisation efficace et durable des ressources
 3. Aider à la prise de décision en matière de santé
 4. Servir de partenaire québécois au Canada et à l'international

CARTaGENE, C'EST AUSSI



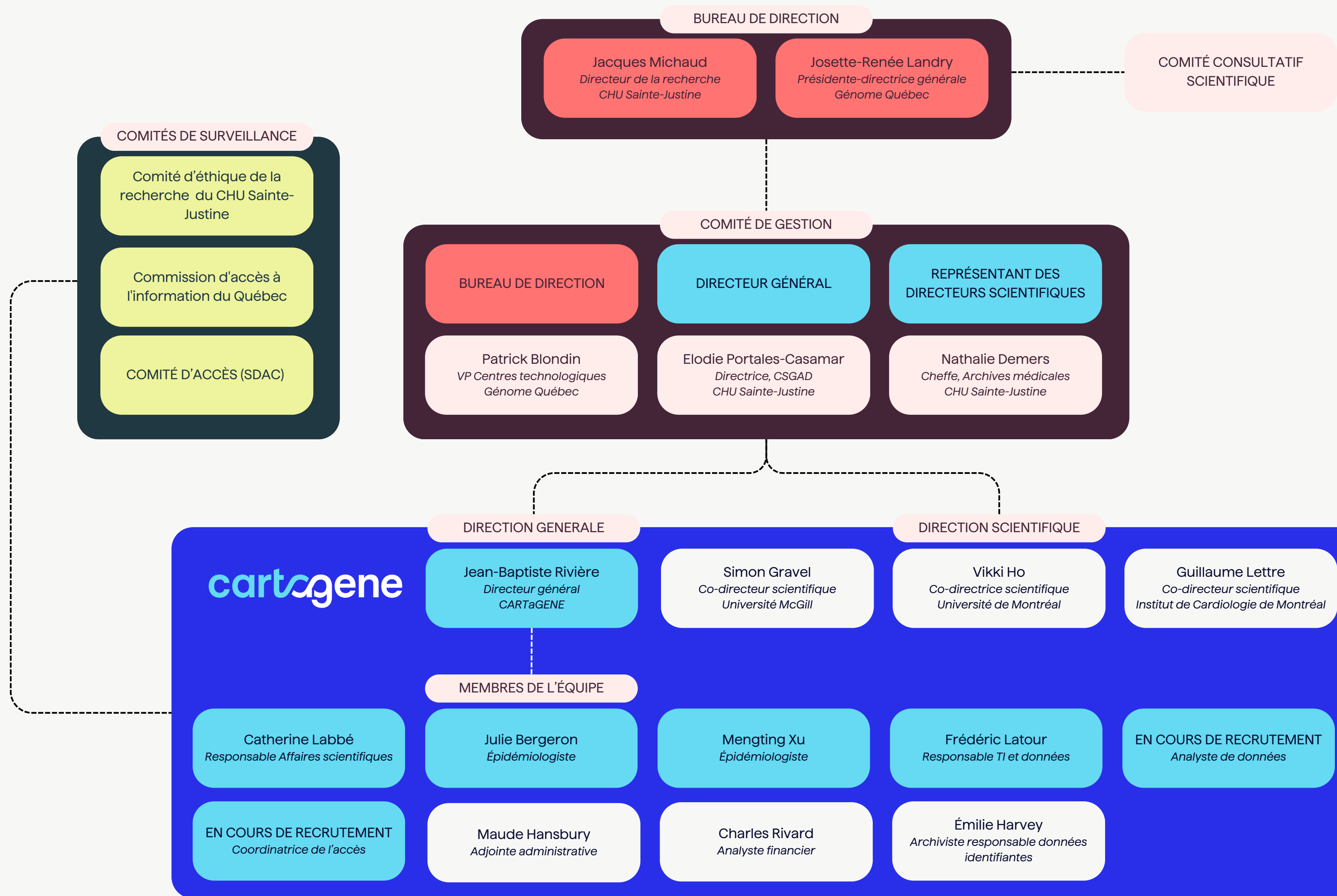
Une expertise en gouvernance et partage des données



Un cadre éthique et légal



Une infrastructure informatique et une politique de sécurité de l'information



II. Données, échantillons et outils

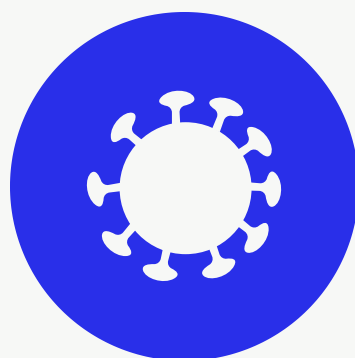


	Phase A ~ 20 000 participants (2009-2011)	Phase B ~ 23 000 participants (2012-2015)
Régions métropolitaines	Montréal, Québec, Sherbrooke, Saguenay	Montréal, Québec, Sherbrooke, Saguenay, Gatineau, Trois-Rivières
Mesures physiques	X	
Questionnaire de santé	X	X
Questionnaire généalogique	X	X
Questionnaire de nutrition (2012)	X	
Historique professionnel et résidentiel	X	
Sang	X	X
Urine	X	



Suivi de santé (2017-2019)

- Suivi actif des participants
- Questionnaire sur la santé et les habitudes de vie
- ~ 17 000 participants



Études COVID (2020-2022)

- Questionnaires
- Gouttes de sang séché
- Analyse sérologique
- ~ 8 000 participants



BALSAC (2009-2024)

- Collecte des informations généalogiques
- ~ 11 000 participants



CAHHM (2015-2017)

- IRM coeur, cerveau, carotide et abdomen
- Échantillons de sang
- ~ 1 700 participants



NutriQuébec (2024)

- Nutrition et santé
- ~ 3 000 participants

ACTIVITÉS DE JUMELAGE

Bases de données médico-administratives :

- Registre RAMQ (médicaments)
- Registre Med-Echo (séjours hospitaliers)
- Registre du cancer
- Registre du cancer du sein (INSPQ)
- Registre des décès

Données environnementales :

- Données d'expositions environnementales du consortium de recherche sur la santé environnementale urbaine au Canada (CANUE)
- Arrimage avec les données de CaG par le code postal résidentiel

Échantillons	Participants
Sang complet (Tubes de collecte EDTA)	27 236
Sang complet sur filtre FTA (GenPlates)	19 588
Sang complet pour culture cellulaire (Tubes ACD-DMSO)	5 728
Sang complet pour ARN (Tubes Tempus)	8 630
Prélèvements de sang séché (Cartes Whatman)	4 703
Plasma (Tubes de collecte PST, EDTA, Na-Citrate ou Supelco)	29 676
Sérum (Tubes de collecte SST)	29 460
Urine	19 971
ADN extrait	30 257

ANALYSES DE LABORATOIRE

- Données biochimiques et hématologiques
- Ensemble de données : 60 variables sur ~ 30 000 participants
 - Hémogramme
 - Glycémie
 - Profil lipidique
 - Électrolytes
 - Fonction rénale
 - Fonction hépatique
 - Fonction thyroïdienne
 - Statut nutritionnel

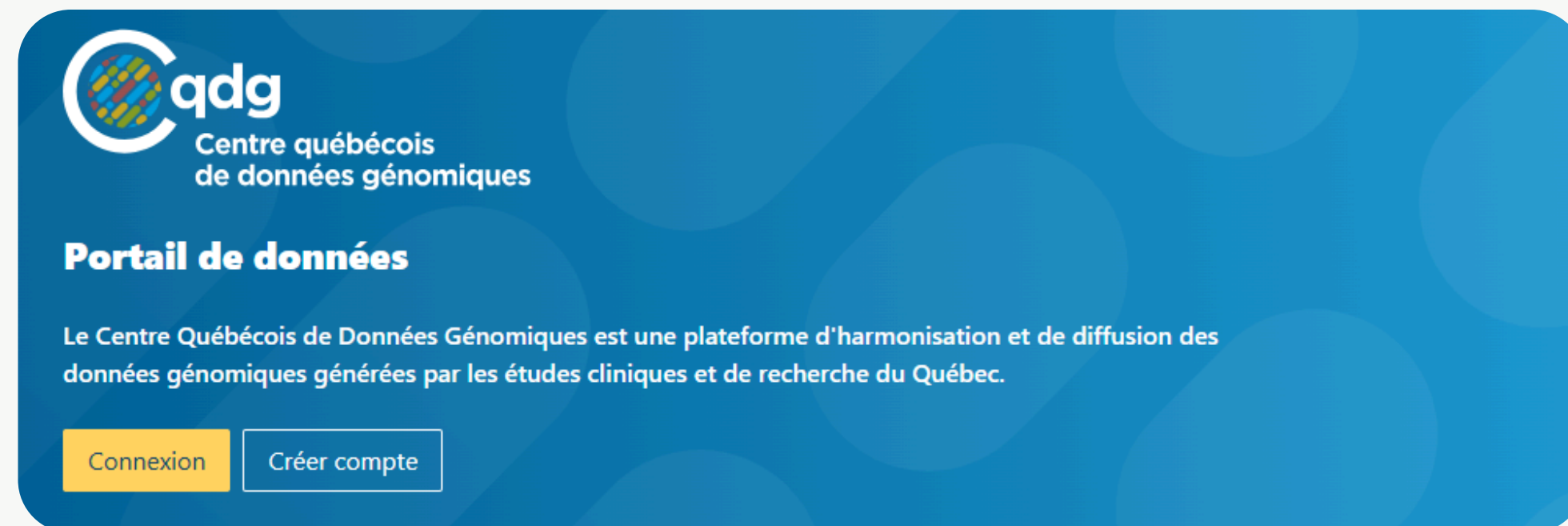


DONNÉES GÉNOMIQUES

Type	Participants
Données de génotypage (illumina GSA)	29 337
Données de séquençage pangénomique (WGS)	2 173
Données de séquençage d'ARN	911
Données de séquençage d'exomes	198

PORTAIL DU CQDG

- Portail qui héberge les données de séquençage pangénomique de CaG (GénoRef-Q)
- Développé par l'équipe de Vincent Ferretti (CHUSJ)



<https://portail.cqdg.ca>

NAVIGATEUR DE VARIANTS

- Navigateur des variants détectés par le séquençage pangénomique de CaG (GénoRef-Q)
- > 80 millions de variants avec des annotations et des informations de fréquence
- Développé par l'équipe de Daniel Taliun (McGill)

<https://cartagene-bravo.cerc-genomic-medicine.ca>



PheWeb

- Navigateur des résultats de l'étude d'association à l'échelle du phénotype (PheWAS) à partir des données de CaG
- Actuellement restreint aux participants d'origine européenne
- Développé par l'équipe de Daniel Taliun (McGill)

<https://cerc-genomic-medicine.ca/pheweb/cartagene/>



Catalogue de données de CaG —————

Bientôt disponible !

III. Exemples de projets de recherche



EN QUELQUES CHIFFRES



91

Projets de
recherche
en cours



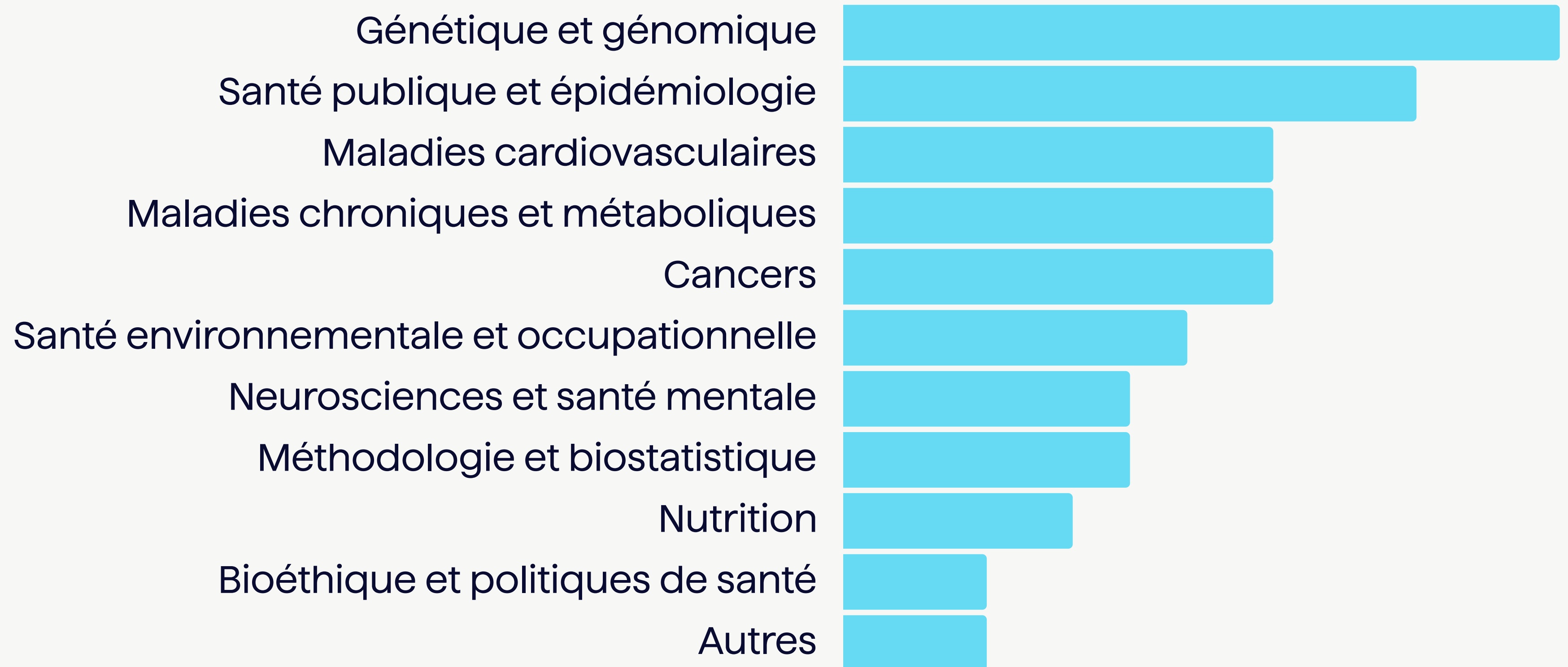
170

Publications
scientifiques

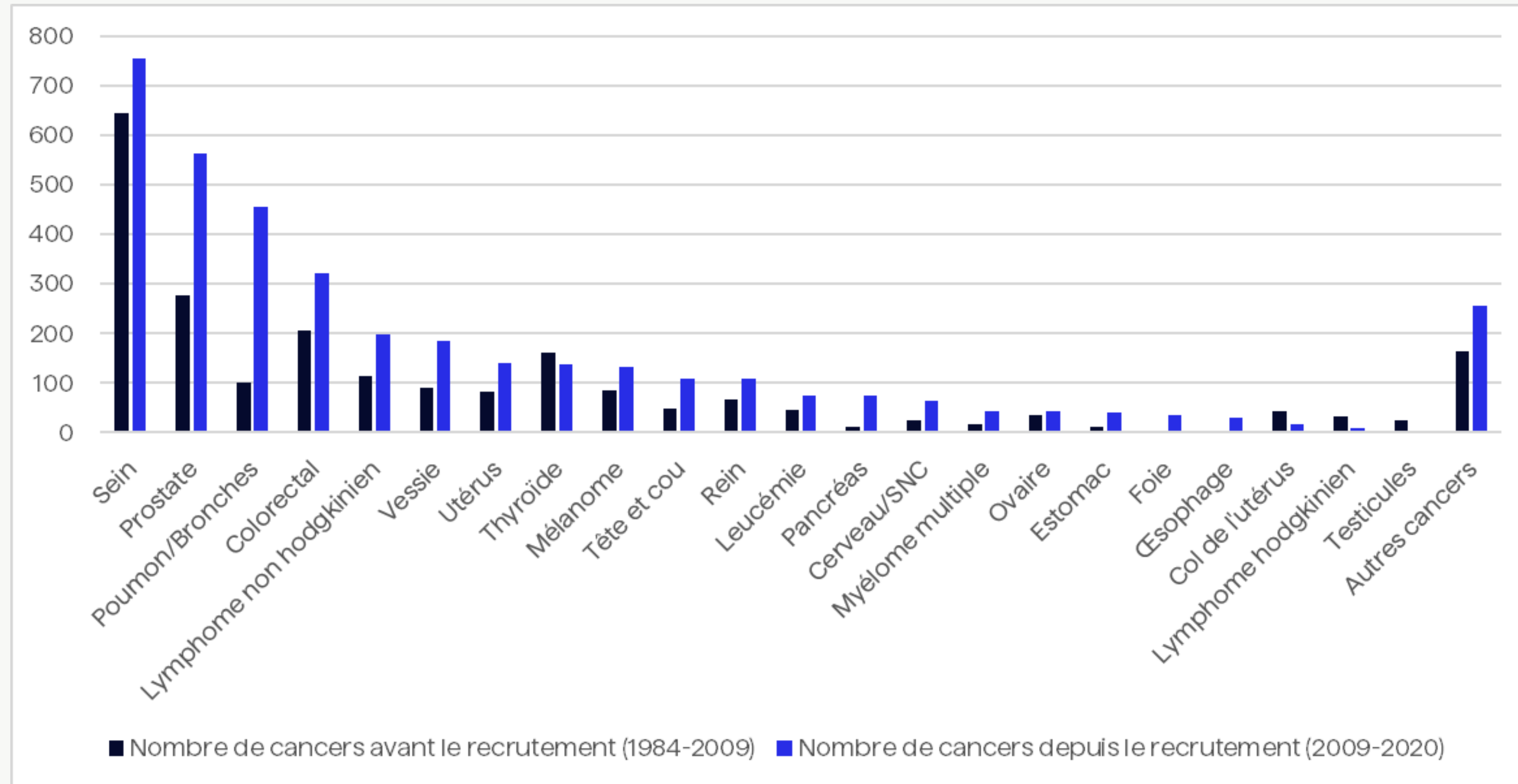


68

Thèses et
mémoires



Cancers incidents et prévalents —





Genetic analyses of DNA repair pathway associated genes implicate new candidate cancer predisposing genes in ancestrally defined ovarian cancer cases

Wejdan M. Alenezi^{1,2,3}, Caitlin T. Fierheller^{1,2}, Cor
Timothée Revil^{1,4}, Kathleen K. Oros⁵, Deepak N.
Jeffrey Bruce⁷, Dan Spiegelman^{1,8}, Trevor Pugh⁷,
Ian G. Campbell^{6,11}, Anne-Marie Mes-Masson^{12,13},
Diane Provencher^{12,14}, William D. Foulkes^{1,2,5,15,16,1},
Zaki El Haffaf^{12,18}, Guy Rouleau^{1,8}, Luigi Bouchard
Celia M. T. Greenwood^{1,5,17,22}, Jiannis Ragoussis¹,
and Patricia N. Tonin^{1,2,16*}

OPEN ACCESS

EDITED BY
Paolo Peterlongo,
IFOM - The FIRC Institute of Molecular
Oncology, Italy

REVIEWED BY
Miguel De La Hoya,
San Carlos University Clinical Hospital,
Spain
Yiyang Wu,
Vanderbilt University Medical Center,
United States

*CORRESPONDENCE
Patricia N. Tonin
✉ patricia.tonin@mcgill.ca

SPECIALTY SECTION
This article was submitted to
Cancer Genetics,
a section of the journal
Frontiers in Oncology

RECEIVED 29 November 2022
ACCEPTED 06 February 2023

Article

Uncovering the Contribution of Moderate-Penetrance Susceptibility Genes to Breast Cancer by Whole-Exome Sequencing and Targeted Enrichment Sequencing of Candidate Genes in Women of European Ancestry



Citation: Dumont, M.;
Weber-Lassalle, N.; Joly-Beauparlant,

Martine Dumont¹, Nana Weber-Lassalle², Charles Joly-Beauparlant¹, Corinna Ernst²,
Arnaud Droit¹, Bing-Jian Feng^{3,4}, Stéphane Dubois¹, Annie-Claude Collin-Deschesnes¹,
Penny Soucy¹, Maxime Vallée¹, Frédéric Fournier¹, Audrey Lemaçon¹,
Muriel A. Adank⁵, Jamie Allen⁶, Janine Altmüller⁷, Norbert Arnold⁸,
Margreet G. E. M. Ausems⁹, Riccardo Berutti¹⁰, Manjeet K. Bolla⁶,
Shelley Bull^{11,12}, Sara Carvalho⁶, Sten Cornelissen¹³, Michael R. Dufault¹⁴,
Alison M. Dunning¹⁵, Christoph Engel¹⁶, Andrea Gehrig¹⁷,
Willemina R. R. Geurts-Giele¹⁸, Christian Gieger^{19,20},
Jessica Green^{11,21}, Karl Hackmann²², Mohamed Helmy^{23,24,25}, Julia Hentschel²⁶,
Frans B. L. Hogervorst⁵, Antoinette Hollestelle²⁷, Maartje J. Hooning²⁷, Judit Horváth²⁸,
M. Arfan Ikram²⁹, Silke Kaulfuß³⁰, Renske Keeman¹³, Da Kuang^{21,23},
Craig Luccarini¹⁵, Wolfgang Maier³¹, John W. M. Martens²⁷, Dieter Niederacher³²,
Peter Nürnberg³³, Claus-Eric Ott³⁴, Annette Peters^{19,35}, Paul D. P. Pharoah^{6,15},
Alfredo Ramirez³⁶, Juliana Ramirez³⁷, Steffi Riedel-Heller³⁸, Gunnar Schmidt³⁹,
J. H. J. A. Teunissen⁴⁰, J. H. J. A. Teunissen⁴¹, Tim M. Strom¹⁰, Christian Sutter⁴²,
Lizet van der Kolk⁵, Rob B. van der Luit^{43,44}, Quinten Waisfisz⁴⁷, Qin Wang⁶,
H. F. Weber^{49,50}, GHS Study Group[†], Peter Devilee⁵¹,
Alfons Meindl³⁷, David E. Goldgar^{3,4}, Schmutzler², Douglas F. Easton^{6,15},
and Jacques Simard^{1,56,*}

SCIENTIFIC
REPORTS
nature research

Founder *BRCA1/BRCA2/PALB2* pathogenic variants in French-Canadian breast cancer cases and controls

Supriya Behl¹, Nancy Hamel², Manon de Ladurantaye³, Stéphanie Lepage^{3,4,5},
Réjean Lapointe^{3,4,5}, Anne-Marie Mes-Masson^{3,4} & William D. Foulkes^{1,2,6*}

➤ J Occup Environ Med. 2022 Apr 1;64(4):295-304. doi: 10.1097/JOM.0000000000002481.
Epub 2022 Jan 11.

Occupational Exposures and Lung Cancer Risk-An Analysis of the CARTaGENE Study

Saeedeh Moayed-Nia¹, Romain Pasquet, Jack Siemiatycki, Anita Koushik, Vikki Ho

Affiliations + expand

PMID: 35019894 DOI: 10.1097/JOM.0000000000002481

- Étude des associations entre expositions professionnelles courantes et risque de cancer du poumon
- Étude cas-cohorte (147 cas, 1032 sous-cohorte) dans CaG.
- Exposition à 27 agents déterminée par la matrice d'exposition professionnelle du Canada (CANJEM)

Meta-Analysis ➤ Cancer Causes Control. 2023 Sep;34(9):791-799.

doi: 10.1007/s10552-023-01719-6. Epub 2023 Jun 1.

Time spent in the sun and the risk of developing non-Hodgkin lymphoma: a Canadian cohort study

Dylan E O'Sullivan^{1 2 3}, Troy W R Hillier⁴, Darren R Brenner^{5 6}, Cheryl E Peters⁷, Will D King⁸

Affiliations + expand

PMID: 37264255 DOI: 10.1007/s10552-023-01719-6

- Association entre les habitudes d'exposition au soleil et le risque de développer un LNH
- Participants de CaG, Alberta, Ontario
- Étude de l'effet combiné du temps passé au soleil et de l'utilisation de protection solaire
- Suggère qu'une exposition modérée au soleil semble réduire le risque de LNH

Polygenic inheritance and its interplay with smoking history in predicting lung cancer diagnosis: a French-Canadian case-control cohort

Véronique Boumtje,^a Hasanga D. Manikpurage,^a Zhonglin Li,^a Nathalie Gaudreault,^a Victoria Saavedra Armero,^a Dominique K. Boudreau,^a Sébastien Renaut,^a Cyndi Henry,^a Christine Racine,^a Aida Eslami,^a Stéphanie Bougeard,^b Evelyne Vigneau,^c Mathieu Morissette,^a Benoit J. Arsenault,^a Catherine Labbé,^a Anne-Sophie Laliberté,^a Simon Martel,^a François Maltais,^a Christian Couture,^a Patrice Desmeules,^a Patrick Mathieu,^a Sébastien Thériault,^a Philippe Joubert,^a and Yohan Bossé^{a,d,*}

^aInstitut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval, Quebec City, Canada
^bAnses (French Agency for Food, Environmental and Occupational Health and Safety), 22440, Ploufragan, France
^cOniris, INRAE, StatSC, 44300, Nantes, France
^dDepartment of Molecular Medicine, Université Laval, Quebec City, Canada



- Étude sur un score de risque polygénique (PRS) dans le cancer du poumon
- 20 000 participants de CaG utilisés comme groupe contrôle ethniquement apparié aux cas (étude LORD)

	LORD n = 4002	CARTaGENE n = 20,010
Sex		
Male	1924 (48.1%)	9056 (45.3%)
Female	2078 (51.9%)	10,954 (54.7%)
Age (years)	64.7 ± 8.78	54.6 ± 7.85
BMI (m ² /kg)	26.7 ± 5.25	27.6 ± 5.90
Smoking status		
Ever	3734 (93.3%)	11,596 (58.0%)
Never	268 (6.7%)	8151 (40.7%)
Missing	0	263 (1.3%)
Histology		
Adenocarcinoma	2534 (63.3%)	NA
Squamous cell carcinoma	920 (23.0%)	NA
Neuroendocrine tumor	277 (6.9%)	NA
Others	271 (6.8%)	NA
Pathological stages		
I	2399 (60%)	NA
II	789 (19.7%)	NA
III	630 (15.7%)	NA
IV	43 (1.1%)	NA
Missing	141 (3.5%)	NA

Continuous variables are presented as mean ± SD. Discrete variables are presented as n (%). BMI, body mass index.

Table 1: Demographics and clinical characteristics of lung cancer cases (LORD) and controls (CARTaGENE).

OBJECTIFS & PERSPECTIVES

1. Promouvoir l'utilisation de la ressource
2. Transformer les échantillons en données (omiques)
3. Favoriser la recherche participative et le retour de résultats individuels
4. Accroître l'utilisation de CaG dans la prise de décision en santé


IV. Accès aux données et aux échantillons



Critères

- Chercheurs du domaine académique ou privé
- Projet de recherche dans le domaine de la santé
- Approbation éthique
- Échantillons (preuve de financement)

Le SDAS



ACCUEILAccès aux donnéesCARTAGENE APPS

AdministrationFRCatherine Labbé

Catherine Labbé

Tableau de bord

Demande

Documents

Commentaires

Commentaires privés

Historique

Formulaire de demande d'accès / 441112

Accueil / Demandes d'accès aux données / 441112

Demande

ImprimerSoumettreValiderÉditer

Formulaire d'application pour accéder aux données et échantillons de CARTaGENE

Avant de commencer à remplir votre formulaire de demande d'accès, veuillez lire les documents suivants:

- Politique d'accès
- Directives pour remplir une demande

1 - Chercheur principal

Nom

Courriel

Prénom

Adresse postale

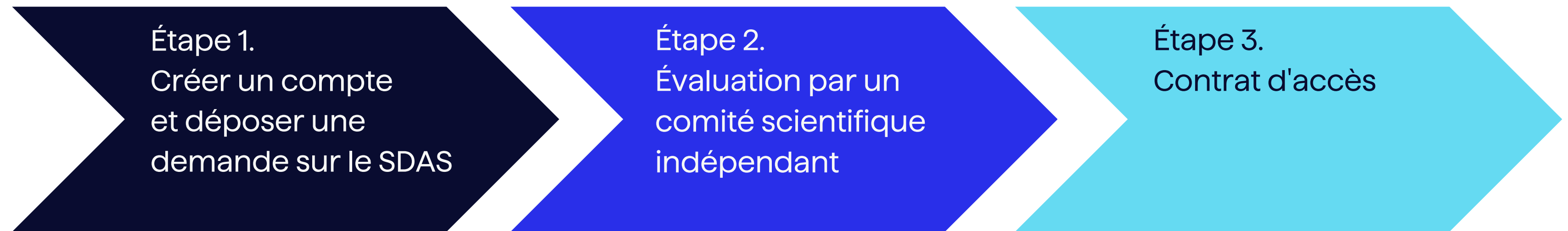




<https://sdas.cartagene.qc.ca>

Documents requis

- CV du chercheur
- protocole
- éthique

Processus



- Visitez notre site web: cartagene.qc.ca
- Contactez nous: access@cartagene.qc.ca
- Suivez nous:  

MERCI!

Coordonnées

CARTaGENE - CHU Sainte-Justine
3175 Chemin de la Côte-Sainte-Catherine
Montréal, Québec H3T 1C5
access@cartagene.qc.ca