

MyeliNeuroGene  
— LAB —

**Rapport 2024**

**Dre Geneviève Bernard**





## Dre Geneviève Bernard

MD, M. Sc., FRCPC

La Dre Bernard a mis en place un **programme de recherche translationnelle sur les leucodystrophies (LD)**, complet et cohésif, de renommée internationale, qui utilise une approche translationnelle et translationnelle inversée (*bedside to bench to bedside*) afin de mettre au point des thérapies ciblées qui profitent à ses patients. Son programme de recherche est **unique en son genre au pays**. Elle a innové en créant la **première clinique de LD au Canada, à l'Hôpital de Montréal pour enfants**, où les familles canadiennes et de l'étranger sont évaluées selon une approche multidisciplinaire adaptée à leurs besoins spécifiques en matière de soins complexes. L'accès à cette clinique et à son **expertise clinique unique** a permis aux familles d'obtenir des diagnostics, des conseils génétiques et des soins de soutien appropriés en plus de pouvoir participer à son programme de recherche. La reconnaissance des soins de pointe prodigués à ces familles lui a valu le prix de **spécialiste de l'année du Collège royal canadien des médecins et chirurgiens en 2019**. Sa productivité scientifique a consolidé son statut de **leader internationale** dans le domaine des LD, renforcé par des **collaborations avec d'éminents experts de réputation mondiale**. L'expansion continue de son programme de recherche pour y ajouter de nouvelles facettes en science fondamentale et clinique est motivée par les lacunes en termes de connaissances qu'elle identifie lorsqu'elle s'occupe de ces patients.

Son leadership international a joué un rôle important dans l'obtention du prix **Maude Abbott 2020**, un prix récompensant des femmes du corps professoral de l'Université McGill en début de carrière qui ont excellé et fait preuve d'un grand leadership dans l'enseignement, la recherche ou l'administration, ainsi que du **prix d'excellence en recherche de Pfizer 2023**.

Plus récemment, elle a reçu le **Moser Service Award 2023 de la United Leukodystrophy Foundation (ULF)** pour son service exceptionnel et son engagement à améliorer la vie des personnes atteintes de LD et de leurs familles, ainsi que le **prix 2024 « Les Grands Amis d'Éliot »** qui est remis à des personnes qui, par leur dévouement, ont contribué au succès de la Fondation des Amis d'Éliot au fil des ans.

Les travaux de la Dre Bernard ont conduit à **l'identification de 8 nouveaux gènes** et à la caractérisation clinique et radiologique de la **LD liée à *POLR3 (POLR3-HLD)***, l'une des LD les plus courantes, ce qui a permis de mieux comprendre la pathogenèse de cette maladie. Elle a aussi pu entamer le développement de thérapies géniques et de thérapies à petites molécules. La Dre Bernard a dirigé les **quatre plus grandes études cliniques, radiologiques et moléculaires internationales sur la maladie *POLR3-HLD***. Elle a été la première à élucider la pathogenèse de la maladie et à mettre au point un modèle de souris représentatif de la maladie. Elle a publié plus de **150 manuscrits** dans des revues internationales de renom.

La Dre Bernard a obtenu des bourses salariales sans interruption : la bourse de chercheuse-boursière de mérite (FRQS) 2025-2029, la bourse Junior 1 du Fonds de recherche du Québec – Santé (FRQS), la bourse de nouvelle chercheuse des IRSC, la bourse senior du FRQS et la bourse de chercheuse de mérite. Notamment, elle s'est classée première dans les candidatures pour les bourses de recherche clinique Junior 2 (refusées) et Senior du FRQS. Enfin, la Dre Bernard est codirectrice de RARE.QC, un consortium sur les maladies rares financé par le FRQS (2,7 millions \$, 2024-2028), ainsi que chercheuse principale et membre du comité de direction de RareKids-CAN, le réseau d'essais cliniques et de traitement des maladies rares pédiatriques financé (20 millions \$, 2024-2029) par les IRSC.

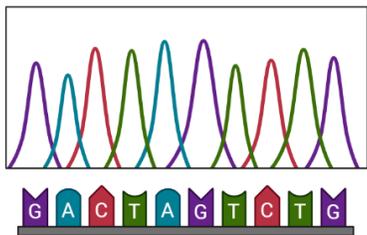
Récemment, elle a créé et dirigé le réseau CARELeuko, une initiative visant à mettre en relation des spécialistes canadiens afin de faire progresser la recherche sur les leucodystrophies. La Dre Bernard est la présidente du Conseil consultatif médical et scientifique de la United Leukodystrophy Foundation (ULF), l'une des plus importantes fondations sur les leucodystrophies au monde. **Elle est la première femme, la première Canadienne et la plus jeune personne à occuper ce poste.** Elle siège également au conseil consultatif scientifique de la Fondation PMD (Pelizaeus-Merzbacher Disease) et au conseil consultatif scientifique et clinique de la Fondation Yaya. En outre, la Dre Bernard participe et fait des présentations à des conférences familiales et à des activités de financement d'organismes familiaux chaque année.

La Dre Bernard se trouve au carrefour de la pratique clinique et de la recherche en matière de LD. Il est clair qu'elle a la capacité de tirer parti de sa cohorte importante et croissante de patients, de sa reconnaissance internationale et de son vaste réseau de collaborateurs pour traduire les résultats de ses études en protocoles cliniques, au bénéfice des patients en temps réel.

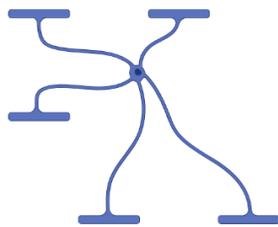
# Programme de recherche de la Dre Bernard sur les leucodystrophies

La Dre Bernard a développé un programme de recherche complet et cohésif axé sur les **leucodystrophies**. Les leucodystrophies sont un groupe de **maladies génétiques rares** qui touchent des enfants auparavant en bonne santé et entraînent des **handicaps progressifs** et une mort prématurée. Elles sont causées par des anomalies de la **myéline** (substance blanche), une gaine protectrice qui entoure les neurones (cellules du cerveau) et assure une conduction rapide des signaux nerveux. On peut comparer les neurones à des fils électriques, la myéline étant l'isolant caoutchouteux qui les protège et facilite la conduction électrique rapide.

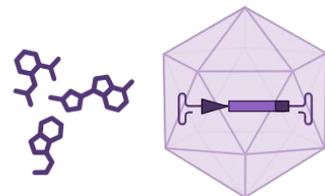
Le programme de recherche de la Dre Bernard cherche à résoudre les **problèmes suivants** :



20 à 30 % des patients restent sans diagnostic moléculaire



La physiopathologie des LD récemment décrites est mal comprise



La plupart des LD ne bénéficient pas de thérapies modificatrices de la maladie



On manque de données sur l'histoire naturelle et de marqueurs de substitution de la maladie pour évaluer l'efficacité thérapeutique

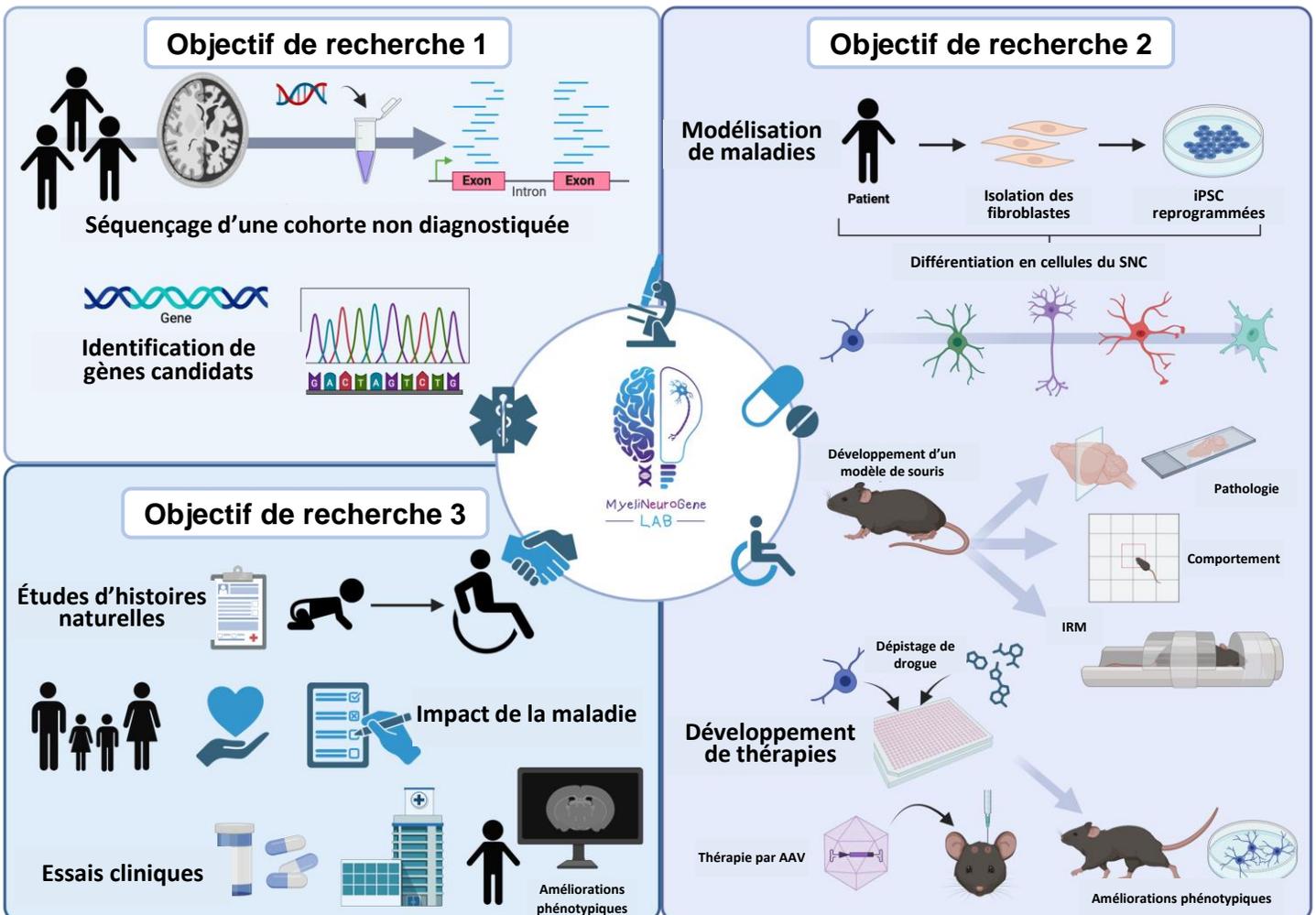


Les données sur les résultats de l'impact de la maladie rapportés par les patients et les familles sont limitées



Il n'existe pas de lignes directrices fondées sur des données probantes pour la prise en charge des enfants touchés

Pour relever ces défis, son programme de recherche est divisé en trois axes. Le **premier projet** utilise des technologies avancées de séquençage de l'ADN pour identifier de nouveaux gènes responsables. Le **deuxième projet** cherche à comprendre la physiopathologie de la leucodystrophie 4H et de la leucodystrophie liée à *EPRS1*. Elle utilise des cellules souches dérivées de patients et des modèles de souris pour explorer les mécanismes de ces troubles, et vise à identifier et à tester de nouveaux traitements potentiels, dont des thérapies à petites molécules et des thérapies géniques. Le **troisième projet** vise à étudier l'histoire naturelle des leucodystrophies et à identifier des critères de symptomatologie clinique à utiliser dans les essais thérapeutiques. Ce projet cherche aussi à évaluer le fardeau que représentent ces maladies pour les patients et leurs familles afin d'améliorer les soins qui leur sont prodigués. Enfin, ce troisième projet implique sa participation comme chercheuse à des essais thérapeutiques initiés par des sociétés pharmaceutiques et biotechnologiques, ainsi qu'à des essais cliniques qu'elle dirige elle-même.



## Rencontrez notre personnel de recherche



**Laura Lentini, M. Sc.**  
**Coordonnatrice de  
recherche clinique**

**Projet :** Stress et qualité de vie des  
parents d'enfants atteints de  
leucodystrophie liée à *POLR3*



**Adam Le, M. Sc.**  
**Coordonnateur de  
recherche clinique**

**Projet :** Leucodystrophie liée à  
*POLR3* : une étude qualitative  
portant sur l'expérience des parents  
avec le système de santé et le  
fardeau de la maladie chez les  
parents et les frères et sœurs



**Dre Xiaoru Chen, Ph. D.**  
**Associée de recherche**

**Projet :** Génération et  
caractérisation de modèles de  
souris *POLR3*-HLD



**Dre Chia-Lun Wu, Ph. D.**  
**Associée de recherche**

**Projet :** Évaluation d'une  
thérapie génique de  
remplacement par AAV dans  
un modèle de souris *Polr3b*

## Rencontrez nos doctorants et postdoctorants



**Dre Sabrina Alam, Ph. D.**  
***Chercheuse  
postdoctorale***

**Projet :** Développement et caractérisation de modèles murins de leucodystrophie, et essais précliniques de thérapies potentielles



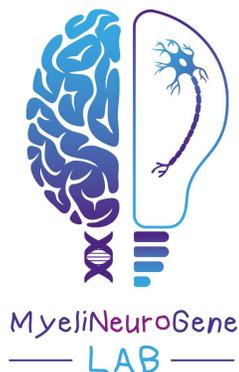
**Mack Mitchell-Robinson,  
B. Sc., candidat MD/Ph. D.**

**Projet :** Étude du rôle des mutations de la sous-unité de l'ARN polymérase III dans le développement de la leucodystrophie hypomyélinisante et de troubles génétiquement apparentés



**Alexandra Chapleau, B. Sc.**  
***Candidate au doctorat***

**Projet :** Caractérisation clinique, génétique et physiopathologique de la leucodystrophie liée à l'EPRS1 à l'aide de cellules iPSC dérivées de patients



## Rencontrez nos étudiants diplômés



**Bryan Inibhunu, B. Sc.**  
**Candidat à la M. Sc.**

**Projet :** *Leucodystrophie liée à POLR3 : le rôle des astrocytes dans la pathogénicité de la maladie*



**Samuel Gauthier, B. Sc.**  
**Candidat à la M. Sc.**

**Projet :** Évaluation préclinique de la thérapie par oligonucléotides antisens pour la leucodystrophie liée à l'ARN polymérase III à l'aide d'organoïdes cérébraux



**Batool Hassan, B. Sc.**  
**Candidate à la M. Sc.**

**Projet :** Essai préclinique d'un traitement au riluzole dans la leucodystrophie liée à l'ARN polymérase III



**Jiayue Yin, B. Sc.**  
**Candidate à la M. Sc.**

**Projet :** Exploration de la physiopathologie de POLR3-HLD : génération d'un modèle iPSC dérivé de patients présentant des variantes pathogènes bialléliques de POLR1C



**Zahra Kazemi, B. Sc.**  
**Candidate à la M. Sc.**

**Projet :** Profilage des fibroblastes dans la leucodystrophie liée à POLR3 : une plateforme pour tester de nouvelles stratégies thérapeutiques

## Rencontrez nos médecins résidents et nos boursiers



**Dre Gabrielle Lambert, MD**  
***Résidente en médecine***

**Projet :** Étude de l'histoire naturelle de la forme striatale de la leucodystrophie liée à *POLR3*



**Dr Quentin Sabbagh, MD**  
***Résident en médecine invité***

**Projet :** Identification de nouveaux gènes candidats responsables de leucodystrophies



**Dr Felipe Villa Tobon, MD**  
***Boursier en neurogénétique***

**Projets :** Leucodystrophie liée à *EPRS1* :  
corrélation génotype-phénotype;  
Étude de l'histoire naturelle des formes striatales de la leucodystrophie liée à *POLR3*

## Rencontrez nos bénévoles et étudiantes de l'été 2024



**Kelly-Ann Thibault,  
Étudiante en médecine**

**Projets :** L'impact de la leucodystrophie liée à *POLR3* sur les membres de la famille non affectés : une étude qualitative;  
Maladies rares : évaluation de l'impact de l'application des connaissances sur les patients et leurs familles



**Anne Michèle Laperrière,  
Étudiante au cégep**



**Alix Rommel,  
Étudiante au B. Sc.**



**Mina Hmimas,  
Étudiante en médecine**



**Edina Lu,  
Étudiante au cégep**

# RECHERCHE EN LABORATOIRE HUMIDE

## Développement d'un modèle de souris *Polr1c*

Grâce aux méthodologies utilisées dans le développement de notre modèle de souris *Polr3b*, notre laboratoire se concentre maintenant sur le développement d'un modèle de souris *Polr1c* afin de mieux comprendre les mécanismes de la maladie.

## Tests thérapeutiques précliniques sur des modèles animaux

L'objectif de ce projet est de tester de nouvelles thérapies (comme la thérapie génique et le riluzole, un médicament approuvé par la FDA) en utilisant le modèle de souris *Polr3b* pour voir comment ces thérapies interagissent dans le modèle de la maladie.

## Modélisation des maladies à partir de cellules souches pluripotentes induites (iPSC)

L'objectif de ce projet est d'utiliser des iPSC dérivées de patients pour générer différents types de cellules neurologiques afin de mieux comprendre l'impact de ces troubles sur le cerveau au niveau moléculaire.



# RECHERCHE CLINIQUE

## Étude qualitative explorant l'expérience des parents d'enfants atteints de leucodystrophie liée à *POLR3* à travers le système de soins de santé

Ce projet vise à comprendre ce que vivent les parents d'enfants atteints de leucodystrophie 4H qui naviguent dans le système de soins de santé, en se concentrant sur les facteurs liés au temps, aux déplacements, aux défis financiers et à la dynamique familiale.

## Stress et qualité de vie des parents d'enfants atteints de leucodystrophie liée à *POLR3*

Ce projet a pour but d'explorer la qualité de vie, le stress, les mécanismes d'adaptation et les expériences des parents d'enfants atteints de leucodystrophie 4H, à court et à long terme, tout au long de l'évolution de la maladie de leur enfant.

## Étude de l'histoire naturelle de la forme striatale de la leucodystrophie liée à *POLR3*

L'objectif de cette étude est de recueillir des données longitudinales sur la forme striatale de la *POLR3*-HLD afin de mieux caractériser son spectre clinique, ses principales étapes, les morbidités associées, les complications et l'issue. Cela permettra de faciliter l'estimation de la progression de la maladie, d'améliorer les normes de soins actuelles et d'identifier de nouveaux biomarqueurs pour surveiller la réponse au traitement dans les futurs essais cliniques.

## Explorer l'impact des interventions de soutien aux maladies rares pour les patients et leurs familles

L'objectif de ce projet est de déterminer comment du matériel éducatif (comme des brochures d'information) ou des conférences sur les maladies rares peuvent améliorer la qualité de vie des familles grâce à une meilleure compréhension de la maladie de leur enfant.

# PUBLICATIONS CHOISIES

Case Reports > Front Neurol. 2023 Oct 13;14:1254140. doi: 10.3389/fneur.2023.1254140. eCollection 2023.

## Biallelic pathogenic variants in *POLR3D* alter tRNA transcription and cause a hypomyelinating leukodystrophy: A case report

Julia Macintosh<sup>1 2</sup>, Stefanie Perrier<sup>1 2</sup>, Maxime Pinard<sup>3</sup>, Luan T Tran<sup>1 2</sup>, Kether Guerrero<sup>1 2</sup>, Chitra Prasad<sup>4 5 6</sup>, Asuri N Prasad<sup>4 6</sup>, Tomi Pastinen<sup>7 8 9</sup>, Isabelle Thiffault<sup>7 8 10</sup>, Benoit Coulombe<sup>3 11</sup>, Geneviève Bernard<sup>1 2 12 13 14</sup>

Affiliations + expand

PMID: 37915380 PMCID: PMC10616956 DOI: 10.3389/fneur.2023.1254140

> Brain. 2023 Dec 1;146(12):5070-5085. doi: 10.1093/brain/awad249.

## Hypomyelination, hypodontia and craniofacial abnormalities in a *Polr3b* mouse model of leukodystrophy

Mackenzie A Michell-Robinson<sup>1 2</sup>, Kristin E N Watt<sup>3</sup>, Vladimir Grouza<sup>1 4</sup>, Julia Macintosh<sup>1 2</sup>, Maxime Pinard<sup>5</sup>, Marius Tuznik<sup>1 4</sup>, Xiaoru Chen<sup>1 2</sup>, Lama Darbelli<sup>1 2</sup>, Chia-Lun Wu<sup>1 2</sup>, Stefanie Perrier<sup>1 2</sup>, Daryan Chitsaz<sup>1</sup>, Nonthué A Uccelli<sup>1</sup>, Hanwen Liu<sup>1 4</sup>, Timothy C Cox<sup>6</sup>, Christoph W Müller<sup>7</sup>, Timothy E Kennedy<sup>1</sup>, Benoit Coulombe<sup>5 8</sup>, David A Rudko<sup>1 4 9</sup>, Paul A Trainor<sup>3 10</sup>, Geneviève Bernard<sup>1 2 11 12 13</sup>

Affiliations + expand

PMID: 37635302 PMCID: PMC10690025 DOI: 10.1093/brain/awad249

> Front Neurosci. 2023 Apr 25;17:1167047. doi: 10.3389/fnins.2023.1167047. eCollection 2023.

## Decreased RNA polymerase III subunit expression leads to defects in oligodendrocyte development

Julia Macintosh<sup>1 2</sup>, Mackenzie Michell-Robinson<sup>1 2</sup>, Xiaoru Chen<sup>1 2</sup>, Geneviève Bernard<sup>1 2 3 4 5</sup>

Affiliations + expand

PMID: 37179550 PMCID: PMC10167296 DOI: 10.3389/fnins.2023.1167047

> MethodsX. 2023 Feb 2;10:102051. doi: 10.1016/j.mex.2023.102051. eCollection 2023.

## An optimized and validated protocol for the purification of PDGFR $\alpha$ <sup>+</sup> oligodendrocyte precursor cells from mouse brain tissue via immunopanning

Julia Macintosh<sup>1 2</sup>, Mackenzie A Michell-Robinson<sup>1 2</sup>, Xiaoru Chen<sup>1 2</sup>, Daryan Chitsaz<sup>1 3</sup>, Timothy E Kennedy<sup>1 3</sup>, Geneviève Bernard<sup>1 2 4 5 6</sup>

Affiliations + expand

PMID: 36814689 PMCID: PMC9939712 DOI: 10.1016/j.mex.2023.102051

> J Child Neurol. 2023 Apr;38(5):329-335. doi: 10.1177/08830738231176672. Epub 2023 May 24.

## The Experience of Parents of Children With Genetically Determined Leukoencephalopathies With the Health Care System: A Qualitative Study

Pouneh Amir Yazdani<sup>1 2 3 4</sup>, Marie-Lou St-Jean<sup>1 2 3 5</sup>, Sara Matovic<sup>1 2 3</sup>, Aaron Spahr<sup>1 2</sup>, Luan T Tran<sup>1 2</sup>, Renée-Myriam Boucher<sup>6</sup>, Chantal Poulin<sup>2 3</sup>, Bradley Osterman<sup>2 3</sup>, Myriam Srouf<sup>1 2 3</sup>, Bernard Rosenblatt<sup>2 3</sup>, Sébastien Chénier<sup>7</sup>, Jean-Francois Soucy<sup>8 9</sup>, Anne-Marie Laberge<sup>8 9</sup>, Maria Daniela D'Agostino<sup>10 11</sup>, Cam-Tu Emilie Nguyen<sup>12</sup>, Maxime Morsa<sup>5 13</sup>, Geneviève Bernard<sup>1 2 3 10 11</sup>

Affiliations + expand

PMID: 37225698 PMCID: PMC10338692 DOI: 10.1177/08830738231176672

> Front Neurol. 2023 Apr 3;14:1148377. doi: 10.3389/fneur.2023.1148377. eCollection 2023.

## Solving inherited white matter disorder etiologies in the neurology clinic: Challenges and lessons learned using next-generation sequencing

Stefanie Perrier<sup>1 2</sup>, Kether Guerrero<sup>1 2</sup>, Luan T Tran<sup>1 2</sup>, Mackenzie A Michell-Robinson<sup>1 2</sup>, Geneviève Legault<sup>1 2 3</sup>, Bernard Brais<sup>1 4 5</sup>, Michel Sylvain<sup>6</sup>, James Dorman<sup>7 8</sup>, Michelle Demos<sup>9</sup>, Wolfgang Köhler<sup>10</sup>, Tomi Pastinen<sup>11 12</sup>, Isabelle Thiffault<sup>11 12 13</sup>, Geneviève Bernard<sup>1 2 3 5 14</sup>

Affiliations + expand

PMID: 37077564 PMCID: PMC10108901 DOI: 10.3389/fneur.2023.1148377

> J Med Genet. 2023 Oct;60(10):1026-1034. doi: 10.1136/jmg-2023-109223. Epub 2023 May 16.

## Craniofacial features of *POLR3*-related leukodystrophy caused by biallelic variants in *POLR3A*, *POLR3B* and *POLR1C*

Amytice Mirchi<sup># 1 2 3</sup>, Simon-Pierre Guay<sup># 4 5</sup>, Luan T Tran<sup>1 3</sup>, Nicole I Wolf<sup>6</sup>, Adeline Vanderver<sup>7 8</sup>, Bernard Brais<sup>1 4 9</sup>, Michel Sylvain<sup>10</sup>, Daniela Pohl<sup>11</sup>, Elsa Rossignol<sup>12</sup>, Michael Saito<sup>13</sup>, Sebastien Moutton<sup>14</sup>, Luis González-Gutiérrez-Solana<sup>15</sup>, Isabelle Thiffault<sup>16 17</sup>, Michael C Kruer<sup>18 19 20</sup>, Dolores Gonzales Moron<sup>21</sup>, Marcelo Kauffman<sup>22</sup>, Cyril Goizet<sup>23 24</sup>, László Sztrihai<sup>25</sup>, Emma Glamuzina<sup>26</sup>, Serge B Melançon<sup>27</sup>, Sakkubai Naidu<sup>28</sup>, Jean-Marc Retrouvey<sup>29</sup>, Suzanne Lacombe<sup>29</sup>, Beatriz Bernardino-Cuesta<sup>30</sup>, Isabelle De Bie<sup># 4 5 31</sup>, Geneviève Bernard<sup># 32 2 3 4 5</sup>

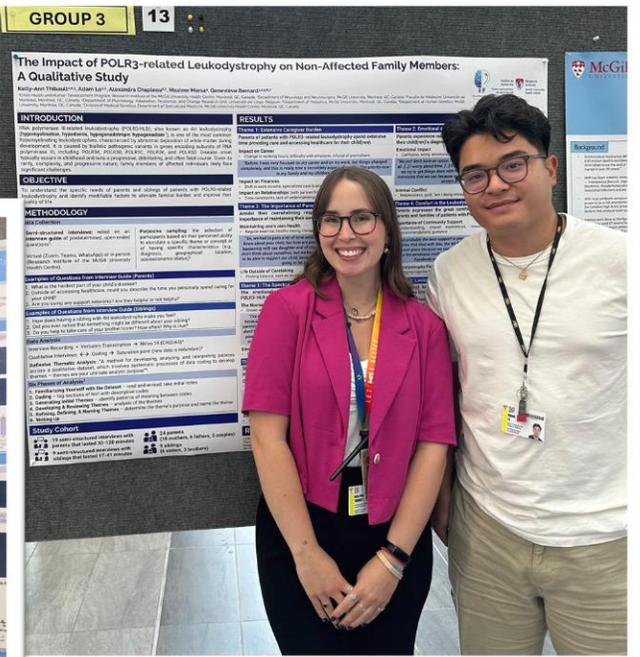
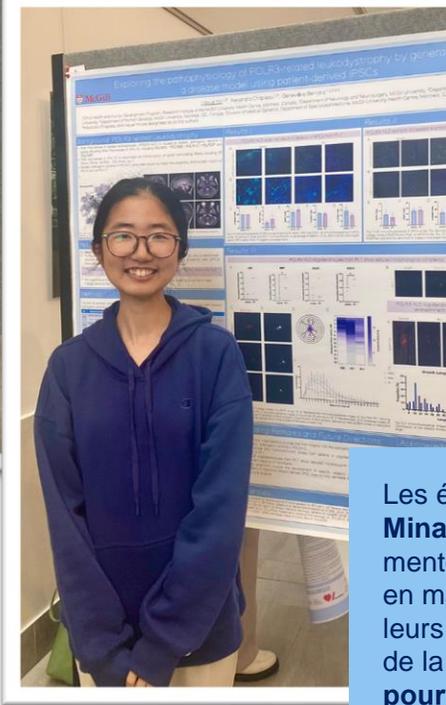
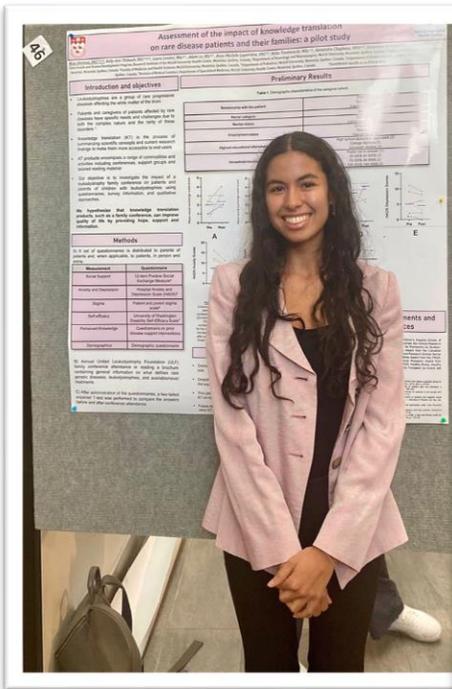
Affiliations + expand

PMID: 37197783 PMCID: PMC10579516 DOI: 10.1136/jmg-2023-109223

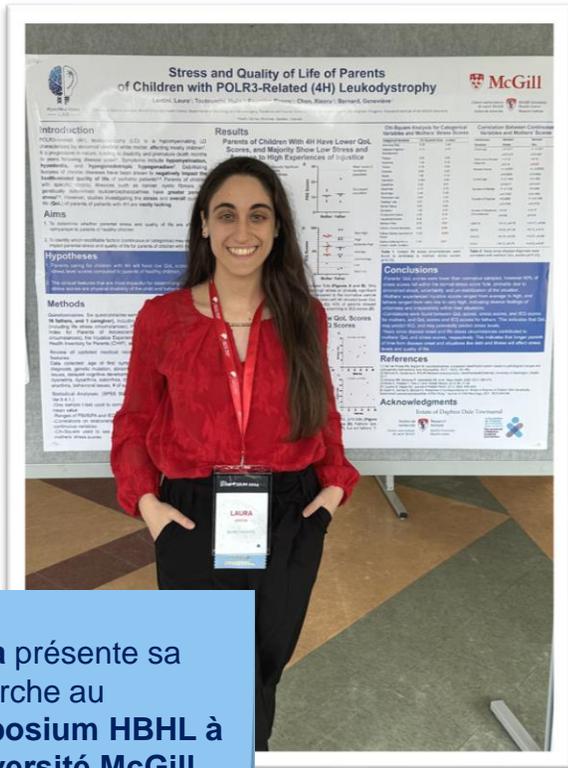
Pour un examen plus approfondi de toutes les publications 2023-2024 de la Dre Bernard et de son équipe, veuillez balayer le code QR!



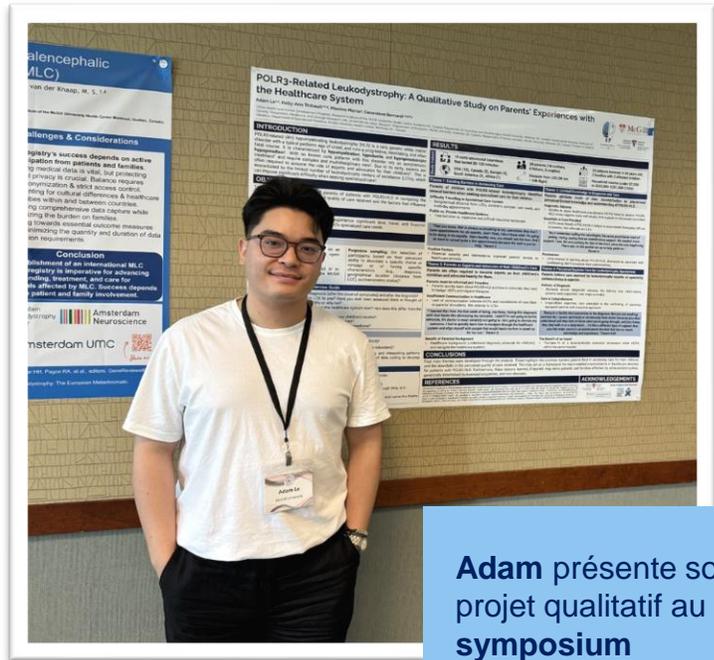
# PRÉSENTATIONS DU LABORATOIRE BERNARD LORS DE CONFÉRENCES



Les étudiantes en médecine **Mina** et **Kelly-Ann** (avec son mentor **Adam**), et l'étudiante en maîtrise **Jiayue**, présentent leurs affiches respectives lors de la **Journée de recherche pour les étudiants d'été à l'IR-CUSM en août 2024**



**Laura** présente sa recherche au **Symposium HBHL à l'Université McGill en mai 2024**



**Adam** présente son projet qualitatif au **symposium scientifique de l'ULF à Itasca, Illinois en juin 2024**



# Bourses de recherche de l'équipe Bernard 2024!

## **Alexandra Chapleau, étudiante au doctorat**

- › Titulaire de la **BESC D des IRSC** et de la **bourse de doctorat en recherche du FRQS**
- › **1<sup>re</sup> prix de la présentation par affiche au Congrès Mère-enfant 2023**
- › Lauréate de la **Bourse de voyage à l'étranger du Réseau des cellules souches**
- › **Meilleure présentation orale étudiante** dans le cadre du programme de doctorat SEDH

## **Adam Le, candidat à la M. Sc.**

- › Lauréat du **prix de l'étudiant à l'interne PIN**
- › **1<sup>er</sup> prix de la Journée de la recherche du programme SEDH** pour sa présentation par affiche – junior
- › **3<sup>e</sup> place à la Journée des maladies rares 2024 de RareDIG** pour sa présentation par affiche

## **Samuel Gauthier, candidat à la M. Sc.**

- › Lauréat de la **BESC des IRSC – Maîtrise**
- › Lauréat de la **bourse d'études de l'IR-CUSM**
- › **1<sup>er</sup> prix de la présentation par affiche à la Journée de la recherche 2024 de l'IR-CUSM**

# LA Dre BERNARD DANS LES MÉDIAS

Centre universitaire  
de santé McGill  
Institut de recherche



McGill University  
Health Centre  
Research Institute

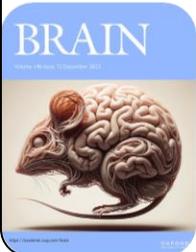


## Major scientific achievement gives hope to families affected by 4H leukodystrophy

September 13th, 2023 [NEWS](#) [RESEARCH](#) [RELEASES](#)

RI-MUHC team creates first representative model of this rare disease

<https://cusm.ca/nouvelles-et-histoires/nouvelles/une-avancee-scientifique-majeure-donne-espoir-aux-familles>



JOURNAL ARTICLE

### Hypomyelination, hypodontia and craniofacial abnormalities in a *Polr3b* mouse model of leukodystrophy

Mackenzie A Michell-Robinson, Kristin E N Watt, Vladimir Grouza, Julia Macintosh, Maxime Pinard, Marius Tuznik, Xiaoru Chen, Lama Darbelli, Chia-Lun Wu, Stefanie Perrier ... Show more

*Brain*, Volume 146, Issue 12, December 2023, Pages 5070–5085,  
<https://doi.org/10.1093/brain/awad249>

Published: 28 August 2023 [Article history](#)



## Bringing rare and undiagnosed diseases out of the shadows

A new network will advance research and care for thousands of people suffering from a rare or undiagnosed disease

SOURCE: MUHC  
February 29, 2024

<https://rimuhc.ca/fr/-/sortir-les-maladies-rares-et-non-diagnostiquees-de-l-ombre>

## Sortir les maladies rares et non diagnostiquées de l'ombre

Un nouveau réseau fera progresser la recherche et les soins pour des milliers de personnes souffrant d'une maladie rare ou non diagnostiquée.

<https://rimuhc.ca/fr/-/sortir-les-maladies-rares-et-non-diagnostiquees-de-l-ombre>

## Suivez-nous sur les médias sociaux pour vous tenir au courant de nos travaux!



MyeliNeuroGene Lab – Dre Geneviève Bernard



@myelineurogene

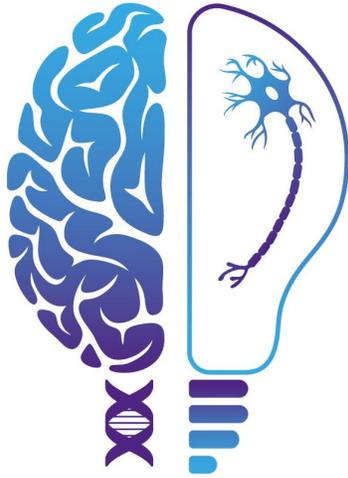


MyeliNeuroGene Laboratory



Consultez notre site web pour en savoir plus!





MyelinNeuroGene  
— LAB —

*« Grâce à mon expertise clinique et de recherche unique, à ma cohorte croissante de patients, à ma reconnaissance internationale et à mon vaste réseau de collaborateurs, je suis stratégiquement positionnée pour continuer à faire de cet important et ambitieux programme de recherche un succès. »*

*—Dre Bernard*

**MERCI DE VOTRE SOUTIEN  
INDÉFACTIBLE!**

Pour de plus amples renseignements, veuillez contacter Josée Della Rocca,

[jdell@mchf.com](mailto:jdell@mchf.com) / 514-219-8949