

## **L'enquête de famille : une modalité d'investigation génétique toujours pertinente**

Dr François Maltais, Pneumologue, Centre de recherche de l'Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec.

Le Québec est un endroit propice à la recherche sur les maladies génétiques. En effet, les cliniciens sont régulièrement exposés à des maladies qui apparaissent inhabituelles dans leur précocité ou dans leur sévérité et pour lesquelles une histoire familiale est présente. À titre de pneumologue œuvrant à l'IUCPQ, j'ai été exposé à une famille de personnes atteintes d'une forme sévère d'emphysème. L'exploration minutieuse et systématique de cette famille ainsi qu'une collaboration étroite avec un généticien chevronné ont permis d'identifier le gène responsable de l'emphysème dans cette famille ouvrant ainsi de nouvelles opportunités de recherche mécanistique et thérapeutique pour cette maladie respiratoire incurable. Au cours de cette présentation, j'aurai l'occasion de présenter cette démarche de recherche translationnelle en soulignant l'importance de l'interaction médecin-chercheur qui a mené à cette découverte.