

Étudiants gradués et/ou Stagiaire postdoctoraux recherchés

Recherche translationnelle sur certaines maladies génétiques rares/orphelines

Laboratoire de génétique moléculaire du développement
Chaire de recherche UQAM sur les maladies génétiques rares
Centre d'excellence de recherche sur les maladies orphelines – Fondation Courtois
Département des sciences biologiques
Université du Québec à Montréal
(site web : <https://pilonnicolas.wixsite.com/monsite>)

Contexte : Notre laboratoire s'intéresse principalement à la génétique moléculaire des neurocristopathies, un groupe de maladies génétiques rares qui ont en commun un développement anormal des cellules de la crête neurale. Cette population de cellules souches engendre une multitude de types cellulaires différents incluant : neurones et glies périphériques, mélanocytes, ostéoblastes et chondrocytes craniofaciaux ou encore certaines cellules spécialisées du cœur, de l'œil, de l'oreille interne et du cerveau (neurones GnRH+). Nous utilisons la souris comme modèle d'étude afin de décortiquer les mécanismes cellulaires et moléculaires contrôlant la formation et le destin des cellules de la crête neurale au cours du développement embryonnaire normal et pathologique. Parmi les neurocristopathies actuellement ciblées par nos travaux, on compte la maladie de Hirschsprung, le syndrome de Waardenburg, le syndrome CHARGE, et le syndrome des ovaires polykystiques. Afin de s'assurer que nos découvertes aient un impact réel sur l'amélioration de la prise en charge et de la qualité de vie des enfants atteints de ses graves maladies, nous faisons également équipe avec plusieurs chercheurs-cliniciens de divers centres hospitaliers du Québec et de l'étranger.

Besoin : divers postes sont à combler en lien avec une ou l'autre des pathologies mentionnées ci-dessus. Chaque projet de recherche nécessitera l'utilisation d'un large éventail de techniques de pointe en biologie moléculaire et cellulaire ainsi que d'approches *ex vivo* et *in vivo*.

Pré-requis : Diplôme de MSc ou PhD dans un domaine pertinent avec des publications comme premier auteur et un fort intérêt à travailler avec des modèles de souris. De l'expérience en biologie moléculaire, biologie cellulaire et/ou biologie du développement est requise. Les personnes sélectionnées devront être capable de travailler aussi bien en équipe que de manière indépendante.

Pour postuler : Envoyer par courriel un CV complet (incluant relevés de notes), une lettre décrivant vos intérêts ainsi que le nom de deux références à : pilon.nicolas@uqam.ca. *Les dossiers incomplets ne seront pas considérés.*

Financement: Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC), Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada (CRSNG), Fonds de la recherche du Québec – Santé (FRQS), Fondation du grand défi Pierre Lavoie, Fondation Courtois.

Publications choisies:

- Bélangier C, Bérubé-Simard FA, Leduc E, Bernas G, Campeau PM, Lalani SR, Martin DM, Bielas S, Moccia A, Srivastava A, Silversides DW and Pilon N. (2018) Dysregulation of co-transcriptional alternative splicing underlies CHARGE syndrome. [*Proceedings of the National Academy of Sciences USA*](#) 2018 Jan 8. pii: 201715378.
- Bergeron KF, Nguyen C, Cardinal T, Charrier B, Silversides DW and Pilon N. (2016) Upregulation of the *Nr2f1-A830082K12Rik* gene pair in murine neural crest cells results in a complex phenotype reminiscent of Waardenburg syndrome type 4. [*Disease Models and Mechanisms*](#) 9(11):1283-1293.
- Sanchez-Ferras O, Bernas G, Farnos-Villar O, Touré AM, Souchkova O and Pilon N. (2016) A direct role for murine Caudal-related homeobox (Cdx) proteins in the trunk neural crest-gene regulatory network. [*Development*](#) 143(8):1363-74.
- Soret R, Mennetrey M, Bergeron KF, Dariel A, Neunlist M, Grunder F, Faure C, Silversides DW and Pilon N. (2015) A collagen VI-dependent pathogenic mechanism for Hirschsprung's disease. [*The Journal of Clinical Investigation*](#) 125(12):4483-96.
- Bergeron KF, Cardinal T, Touré AM, Béland M, Raiwet DR, Silversides DW and Pilon N. (2015) Male-biased aganglionic megacolon in the TashT mouse line due to perturbation of silencer elements in a large gene desert of chromosome 10. [*PLoS Genetics*](#) 11(3):e1005093.