

CARTaGENE: cohorte québécoise de 43 000 participants

Une ressource unique pour la recherche en santé.

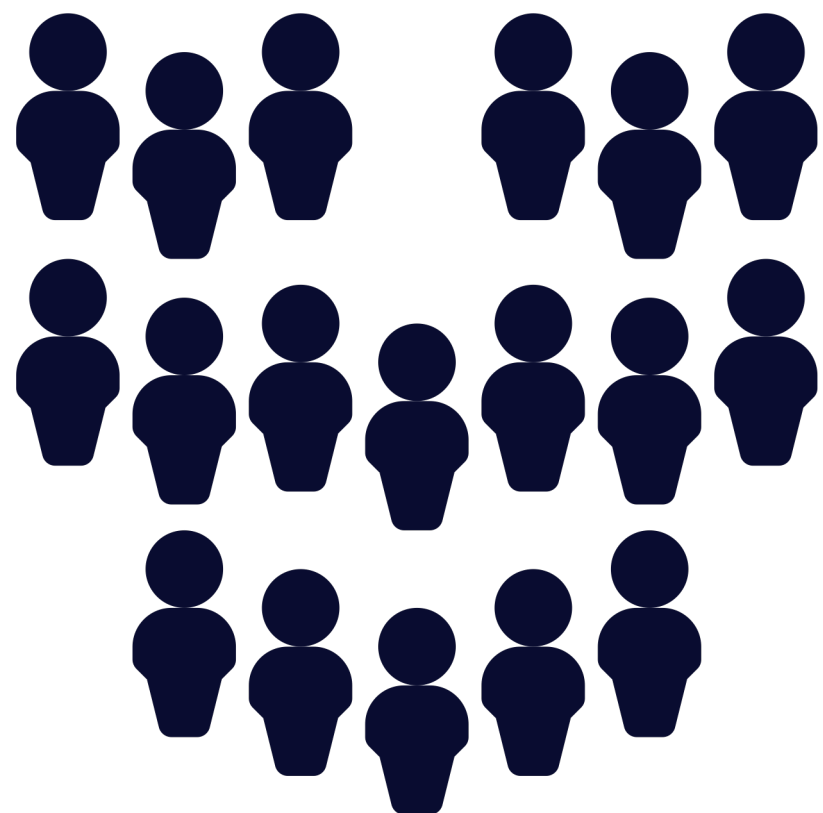
Guillaume Lettre
Professeur, Université de Montréal
guillaume.lettre@umontreal.ca

Mission



Rendre accessibles des données populationnelles riches et diversifiées afin de soutenir la recherche en santé au Québec (et au-delà).





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

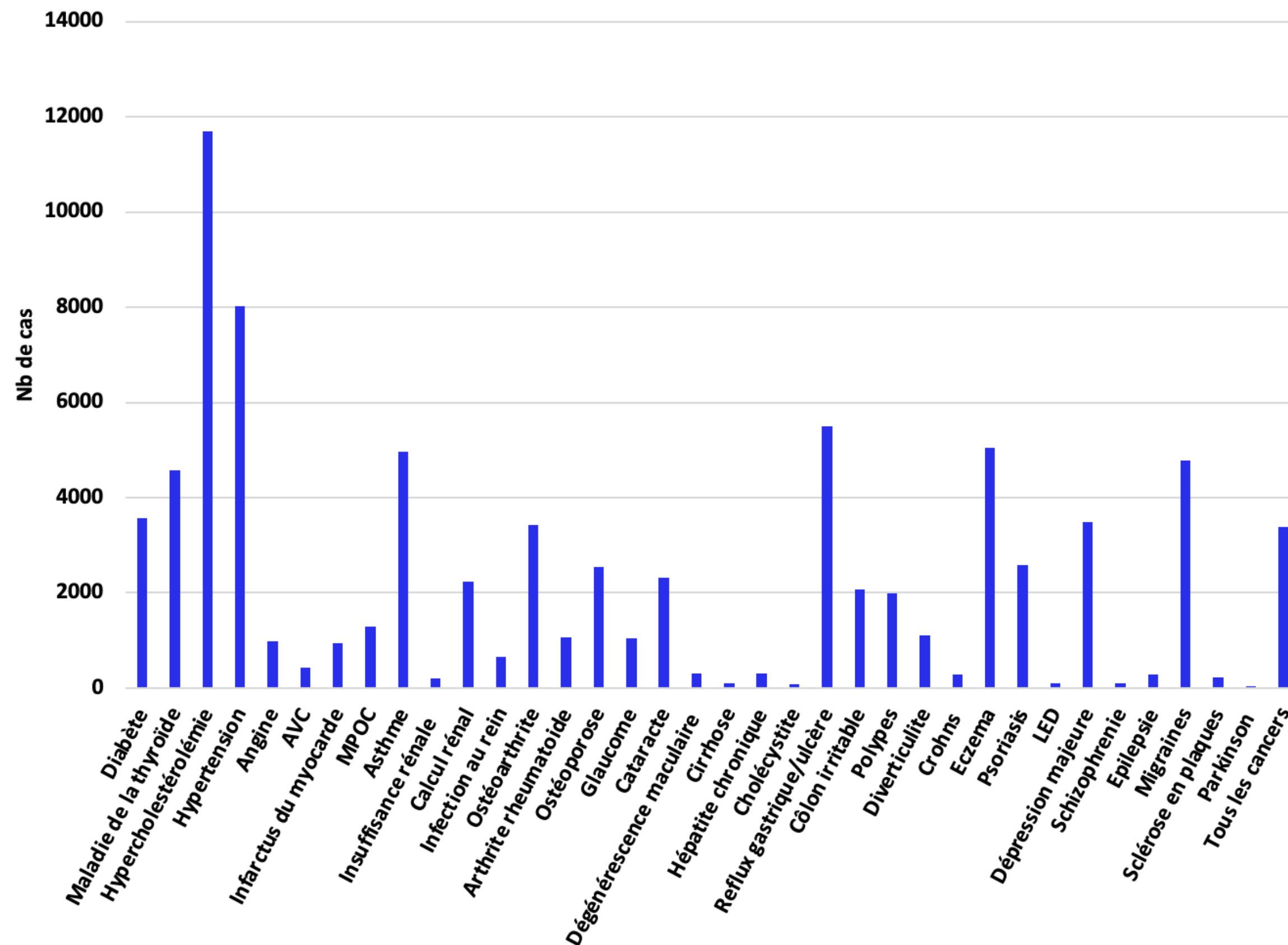


Maladies chroniques



**Cas autodéclarés
au recrutement**

**Données
prospectives
maintenant
disponibles**



Partenariat canadien pour la santé de demain (CanPath)

Projet BC Generations

Projet Alberta Tomorrow

Healthy Future Sask

Projet Manitoba Tomorrow

Étude sur la santé Ontario

CARTaGENE

La VOIE Atlantique

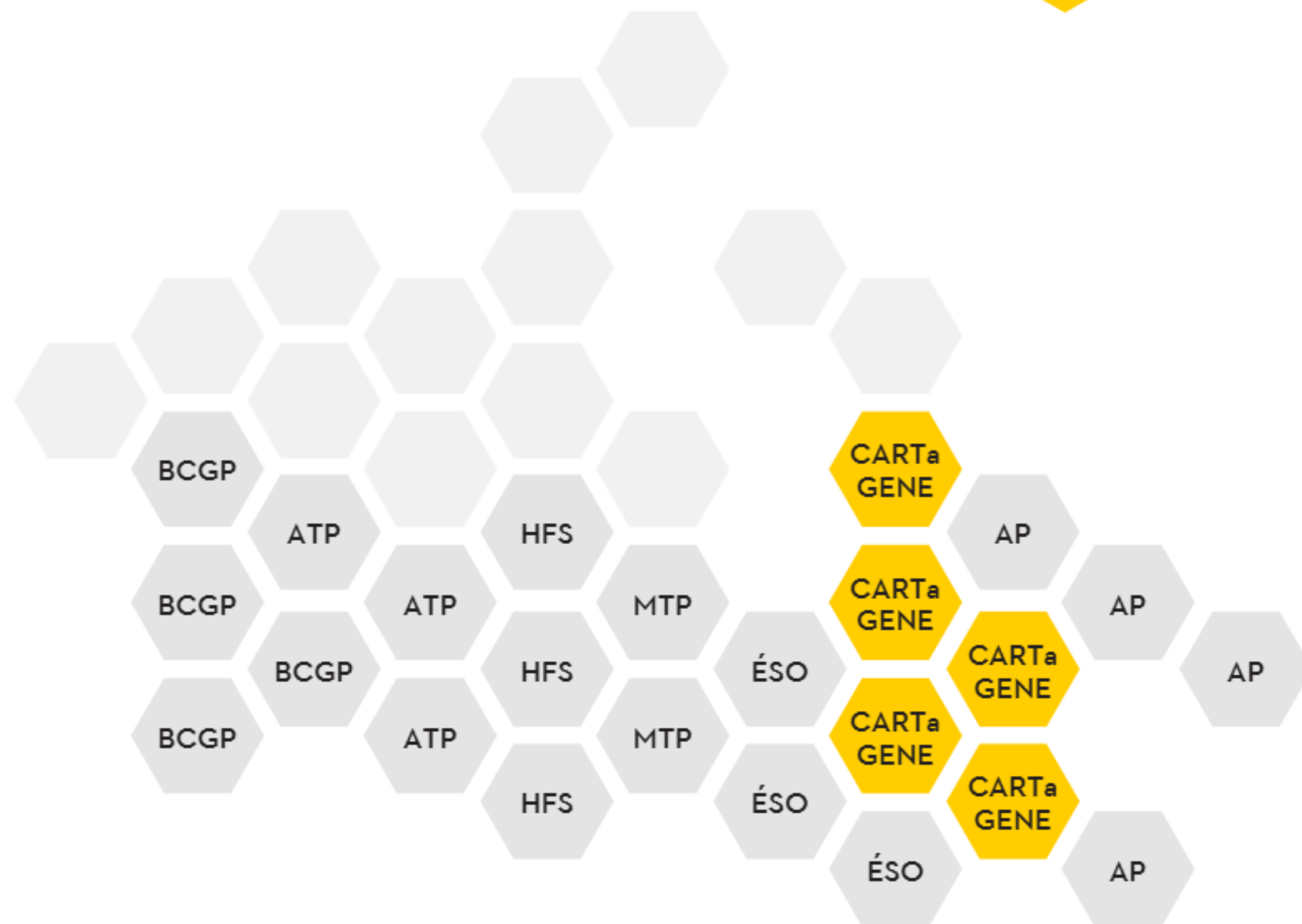
CARTaGENE

CARTaGENE est une plateforme publique de recherche du CHU Sainte-Justine créée pour accélérer la recherche en santé.

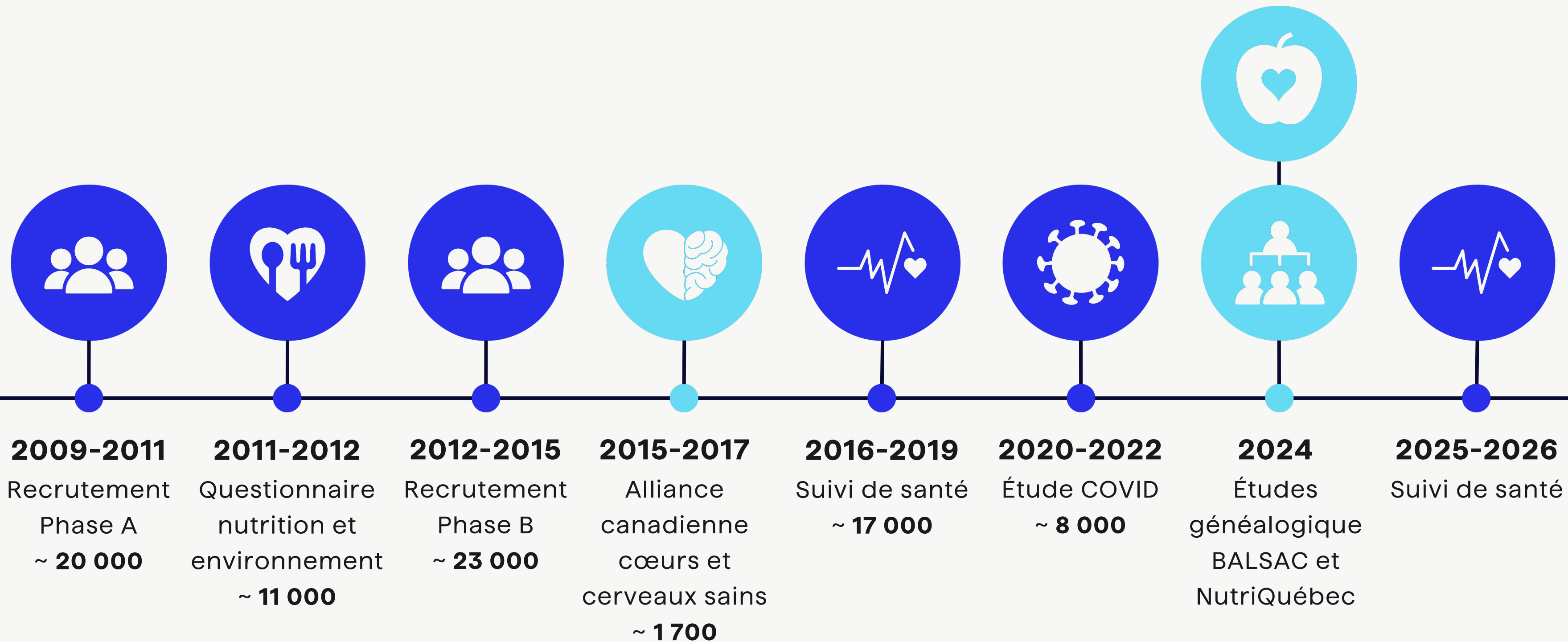
CARTaGENE comprend à la fois des échantillons biologiques et des données sur la santé provenant de 43 000 résidents du Québec âgés de 40 à 69 ans.



Visiter le site web
cartagene.qc.ca



Bâtie au fil du temps



	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	

Des données riches et diverses



Questionnaire de
santé

43 000 participants



Échantillons

30 000

participants



Données
(beaucoup)

Données génétiques
Biochimie et hématologie

Mesures physiques
(mesures cognitives)

Nutrition

COVID-19 (suivi et sérologie)

IRM coeur et cerveau

Généalogie

Environnement

Données médico-administratives

Échantillons	Participants
Sang complet (Tubes de collecte EDTA)	27 236
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

- 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 de nutrition



Nutrition (2012)

- 10 000 participants
- 2011-2012
- Canadian Diet History Questionnaire II

NutriQuébec (2024-)

- 2466 participants ont complété au moins un rappel
- 2024-2025-2026
- Rappel 24h

Open access

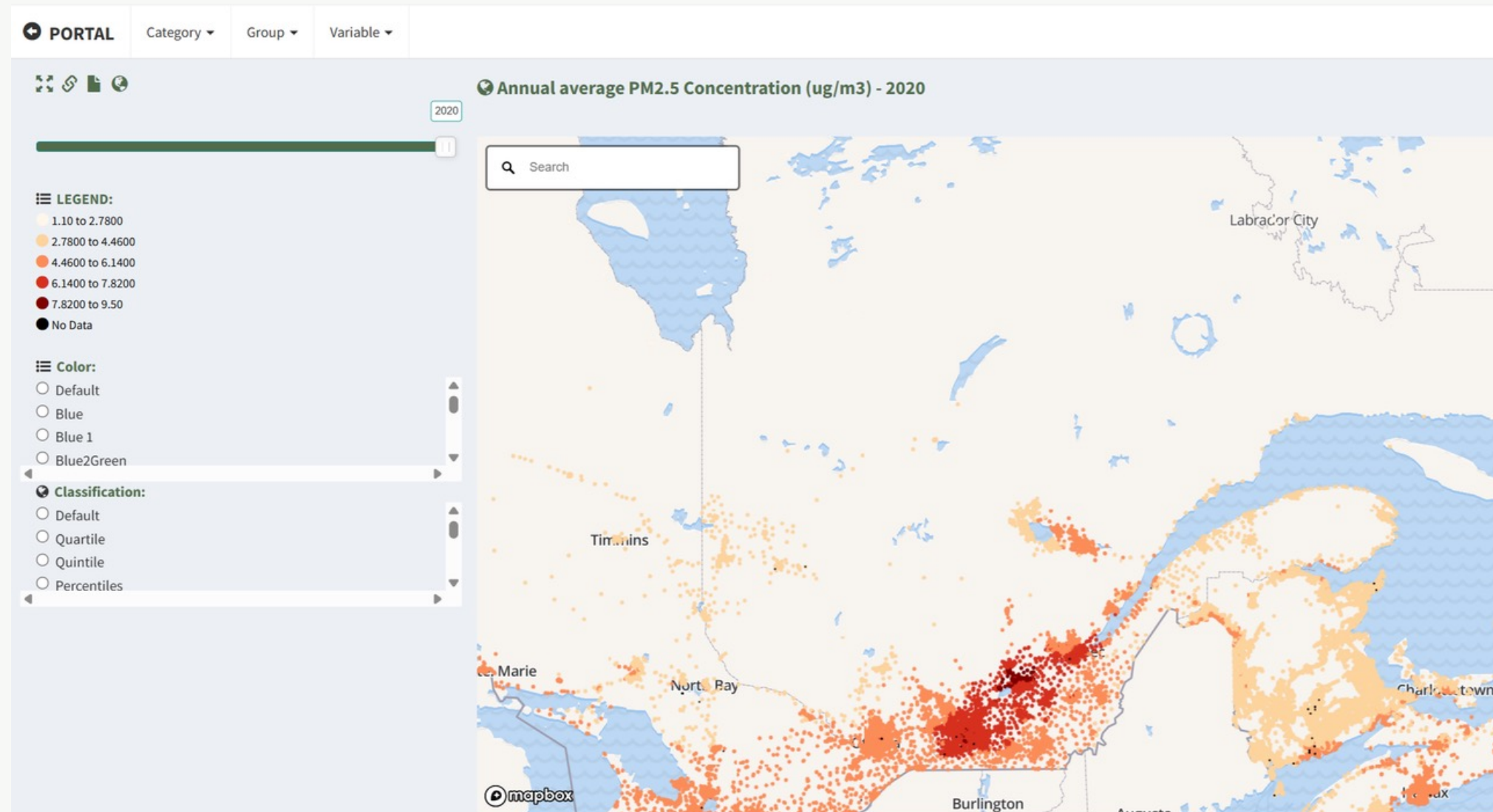
Cohort profile

BMJ Open Cohort profile: the CARTaGENE Cohort Nutrition Study (Quebec, Canada)

Vikki Ho ^{1,2} Ilona Csizmadia ³ Beatrice A Boucher ⁴ Maria McInerney,³ Catherine Boileau,⁵ Nolwenn Noisel,^{6,7} Yves Payette,⁸ Philip Awadalla,⁹ Anita Koushik ^{1,2,10,11}

NUTRI
QUÉBEC

Expositions environnementales - CANUE



Source: <https://www.canuedata.ca/map.php#>

Pollution de l'air

- ex: PM2.5, NO2, O3, SO2

Espaces verts/bleus

- ex: indice de végétation, proximité de l'eau, saison de croissance

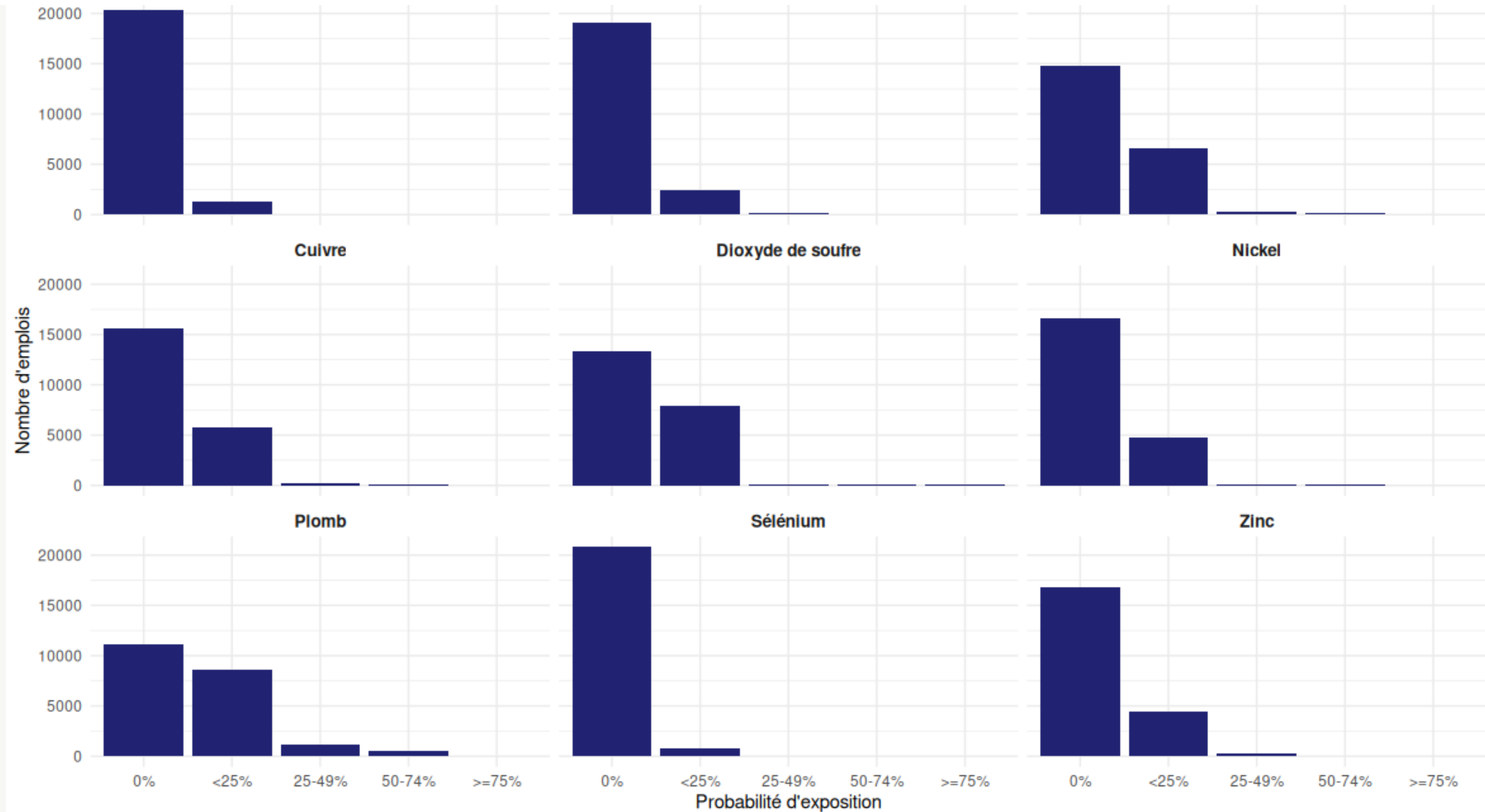
Environnement du voisinage

- ex: indice de privation matérielle et sociale, gentrification, étalement urbain, bruit

Climat et météo

- ex: métriques annuelles du bilan hydrique, zones climatiques locales

Emplois-expositions - CANJEM



Environmental Research 301 (2026) 124560



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

Environmental Research

journal homepage: www.elsevier.com/locate/envres

Association between long-term exposure to ambient PM_{2.5} and NO₂ and cognitive function in the CARTaGENE cohort

Olga Fliaguine^{a, ID}, Dave Saint-Amour^{a, ID}, Maryse F. Bouchard^{b, c, ID}, Nolwenn Noisel^{d, e, ID},
Stephane Buteau^{d, e, *, ID}

Les espaces verts urbains sont associés à une diminution de la dépression et de l'anxiété.

Associations entre l'exposition de longue durée à certains polluants atmosphériques et la performance cognitive.



► *Environ Epidemiol.* 2019 Feb 12;3(1):e040. doi: [10.1097/EE9.0000000000000040](https://doi.org/10.1097/EE9.0000000000000040)

Green space associations with mental health and cognitive function

Results from the Quebec CARTaGENE cohort

[Perry Hystad](#)^{a, *}, [Yves Payette](#)^b, [Nolwenn Noisel](#)^{b, c}, [Catherine Boileau](#)^b

Jumelage avec données administratives



Bases de données médico-administratives	Années
Registre RAMQ (médicaments)	1998-2025
Registre Med-Echo (séjours hospitaliers)	1998-2025
Registre du cancer	1998-2010, 2011-2023
Registre du cancer du sein (INSPQ)	2010-2018
Registre des décès	2018

IRMs coeurs et cerveaux



Collaboration avec la Canadian Alliance for Healthy Hearts and Minds Cohort Study (CAHHM) (environ 1500 participants)

- Caractéristiques sociodémographiques et économiques
- Habitudes de vie et comportements
- Antécédents personnels de maladies
- Environnement social
- Mesures physiques
- **IRM de coeur, cerveau, carotide et abdomen**
- Test cognitif (Montreal Cognitive Assessment)
- Échantillon (sang)





nature communications



Article

<https://doi.org/10.1038/s41467-026-68820-7>

A multi-ancestry genetic reference for the Quebec population

Received: 25 May 2025

Accepted: 19 January 2026

Published online: 03 February 2026

Check for updates

A list of authors and their affiliations appears at the end of the paper

While international efforts have characterized genetic variation in millions of individuals, the interplay of environmental, social, cultural and genetic factors is poorly understood for most worldwide populations. The province of Quebec in Canada has been the site of numerous genetic studies, often focusing on Mendelian diseases in founder sub-populations. Here, we analyze genome-wide genotyped variation in 29,337 Quebec residents from the multi-ancestry population-based cohort CARTaGENE (CaG) who provided DNA samples. We also sequence the whole-genome of 2,173 CaG participants with four grand-parents born in Canada ($n = 1879$), Haiti ($n = 163$) and Morocco ($n = 131$). We use this genetic information to gain insight into Quebec’s demography and to help interpret the potential significance of variants identified in clinically important genes (e.g., *SPG7* implicated in hereditary spastic paraplegia). We validate an imputation panel constructed by phasing the CaG whole-genome sequence data and find, using genome-wide association studies (GWAS) of 42 clinically relevant traits, that it increases the number of associated loci by ~7% when compared to results obtained after imputation with the larger TOPMed imputation panel. We provide allele frequency information and GWAS results through dedicated and publicly available websites. The genetic data, paired with phenotypic and environmental information, is available for global research use.

The field of human genetics has benefited immensely from large national population-based cohorts such as deCODE, the UK Biobank, Biobank Japan, and FinnGen. While these cohorts offer unprecedented opportunities to improve statistical methods and discover new genotype-phenotype associations, they only capture a subset of the genetic and environmental variation that is susceptible to affect human populations in health and disease. Cohorts that are designed to represent populations with unique histories, environments, or geographic contexts can provide novel insights into the genetic architecture of human diseases, revealing population-specific variants, gene-environment interactions, and mechanisms of disease. They also can help tailor public health and precision medicine strategies (e.g., genetic screening programs or polygenic risk scores) using data that capture the unique characteristics of these populations.

The province of Quebec in Canada has a population of 8.8M individuals. Most Quebec residents derive ancestry from ~8500 individuals, primarily settlers from France, who moved to New France during the French colonial era in the 17th and 18th centuries (Supplementary Fig. 1)¹. Many genetic studies have studied Quebec residents with French-Canadian ancestry (QFC) to identify pathogenic variants that are relatively frequent in certain regions of Quebec but very rare elsewhere^{2–4}. Collectively, Quebec residents have ancestry from the Americas (especially among Indigenous individuals), Europe (e.g., early French and British colonists, or more recent immigrants), as well as regions around the world primarily via more recent immigration waves (e.g., from South Asia, Northern Africa or the Caribbean)(Supplementary Fig. 1)⁵. Genetic ancestry is not distributed uniformly across the population but correlates with geographic, ethnic and linguistic characteristics of individuals, among other factors^{2,6–8}.

✉ e-mail: daniel.talun@mcgill.ca; simon.gravel@mcgill.ca; guillaume.lettre@umontreal.ca

Ensemble de données

Participants

Données de génotypage pangénomique (illumina GSA)

29 337

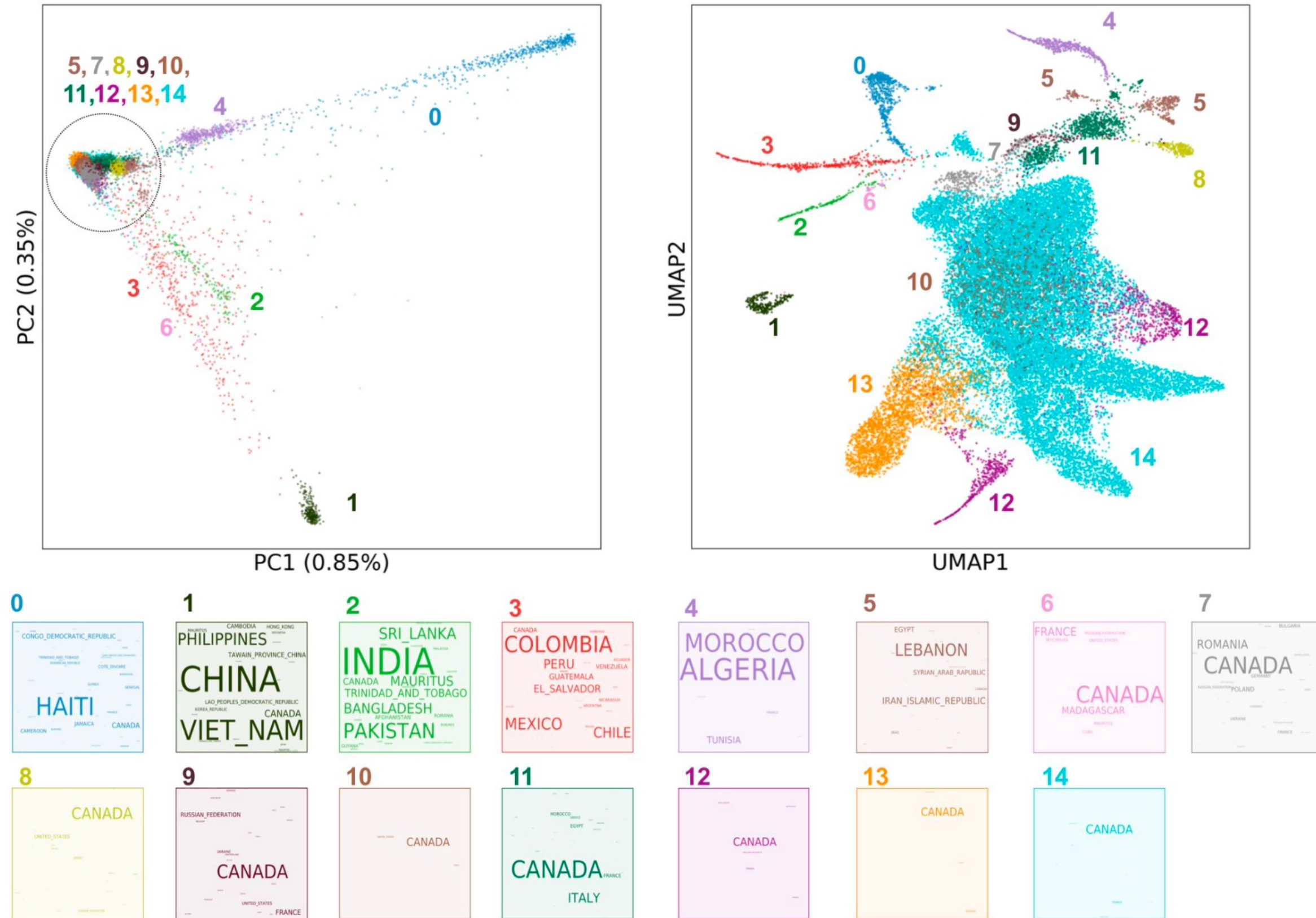
Données de séquençage pangénomique (WGS)

3 938

Données de séquençage d'ARN

911

La diversité génétique au Québec



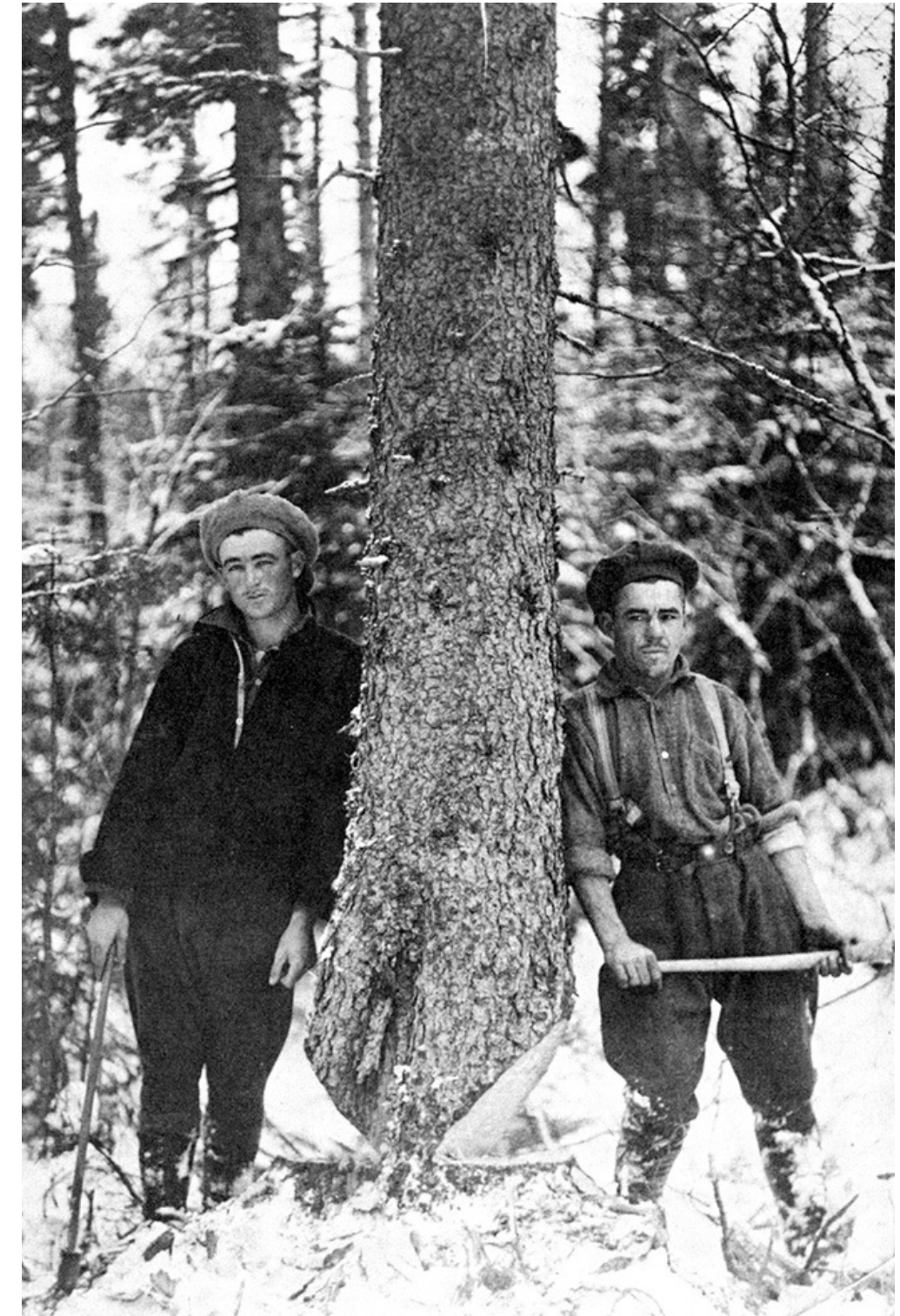
La population canadienne-française



La population du Québec est de ~8.6 millions d'individus, incluant approximativement ~7.3 millions de Canadiens-Français.

La majorité des individus d'origine canadienne-française sont apparentés à ~8500 colons français arrivés en Amérique du Nord aux 17^e-18^e siècles.

Le patrimoine génétique des Canadiens-Français est surtout d'origine française, avec <1% provenant des populations autochtones.



Jumelage de données BALSAC



Questionnaire BALSAC offert aux participants de CARTaGENE (n=11 467)

- Reconstructions généalogiques
- Portail : portailgeneo.ca



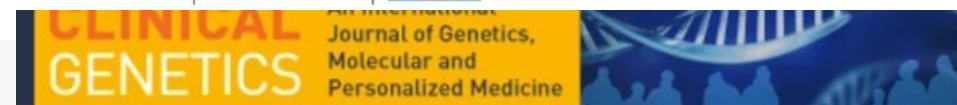
Article | [Open access](#) | Published: 02 March 2026

Fine-scale structure of a whole regional population through genetics and genealogies

[Gilles-Philippe Morin](#), [Claudia Moreau](#), [Amadou Barry](#) & [Simon L. Girard](#)

[Nature Communications](#) **17**, Article number: 3342 (2026) | [Cite this article](#)

3310 Accesses | 2 Altmeter | [Metrics](#)



SHORT REPORT | [Open Access](#) |

PMS2 c.2117del (p.Lys706Serfs*19) is the Most Frequent Cancer-Associated Founder Pathogenic Variant in the French Canadian Population of Quebec, Canada

[Anne-Laure Chong](#), [Alejandro Mejia-Garcia](#), [Supriya Behl](#), [Zaki El Haffaf](#), [Sébastien Chénier](#), [Bruno Maranda](#), [Valérie Désilets](#), [Sébastien Lévesque](#), [Lysanne Castonguay](#) ... [See all authors](#)

First published: 23 June 2025 | <https://doi.org/10.1111/cge.14784> | [VIEW METRICS](#)

Funding: Canadian Institutes of Health Research (CIHR) (140300), Research Institute of the McGill University

AJHG



Volume 112, Issue 12, 4 December 2025, Pages 2973-2981

Article

Using the ancestral recombination graph to study the history of rare variants in founder populations

[Alejandro Mejia-Garcia](#)¹, [Alex Diaz-Papkovich](#)¹, [Guillaume Sillon](#)², [Daniela D'Agostino](#)², [Anne-Laure Chong](#)³, [George Chong](#)⁴, [Ken Sin Lo](#)⁵, [Laurence Baret](#)², [Nancy Hamel](#)⁶, [Vincent Chapdelaine](#)⁷, [William D. Foulkes](#)^{1,3,6}, [Daniel Taliun](#)^{1,7}, [Adam J. Shapiro](#)⁸, [Guillaume Lettre](#)⁵, [Simon Gravel](#)¹

[Show more](#)

Science

Current Issue | First release papers | Archive | About | [Submit manuscript](#)

HOME > SCIENCE > VOL. 380, NO. 6647 > ON THE GENES, GENEALOGIES, AND GEOGRAPHIES OF QUEBEC

RESEARCH ARTICLE | HUMAN GENETICS

[f](#) [X](#) [T](#) [in](#) [d](#) [v](#) [e](#) [m](#) [i](#) [l](#) [i](#) [t](#) [y](#) [e](#) [s](#)

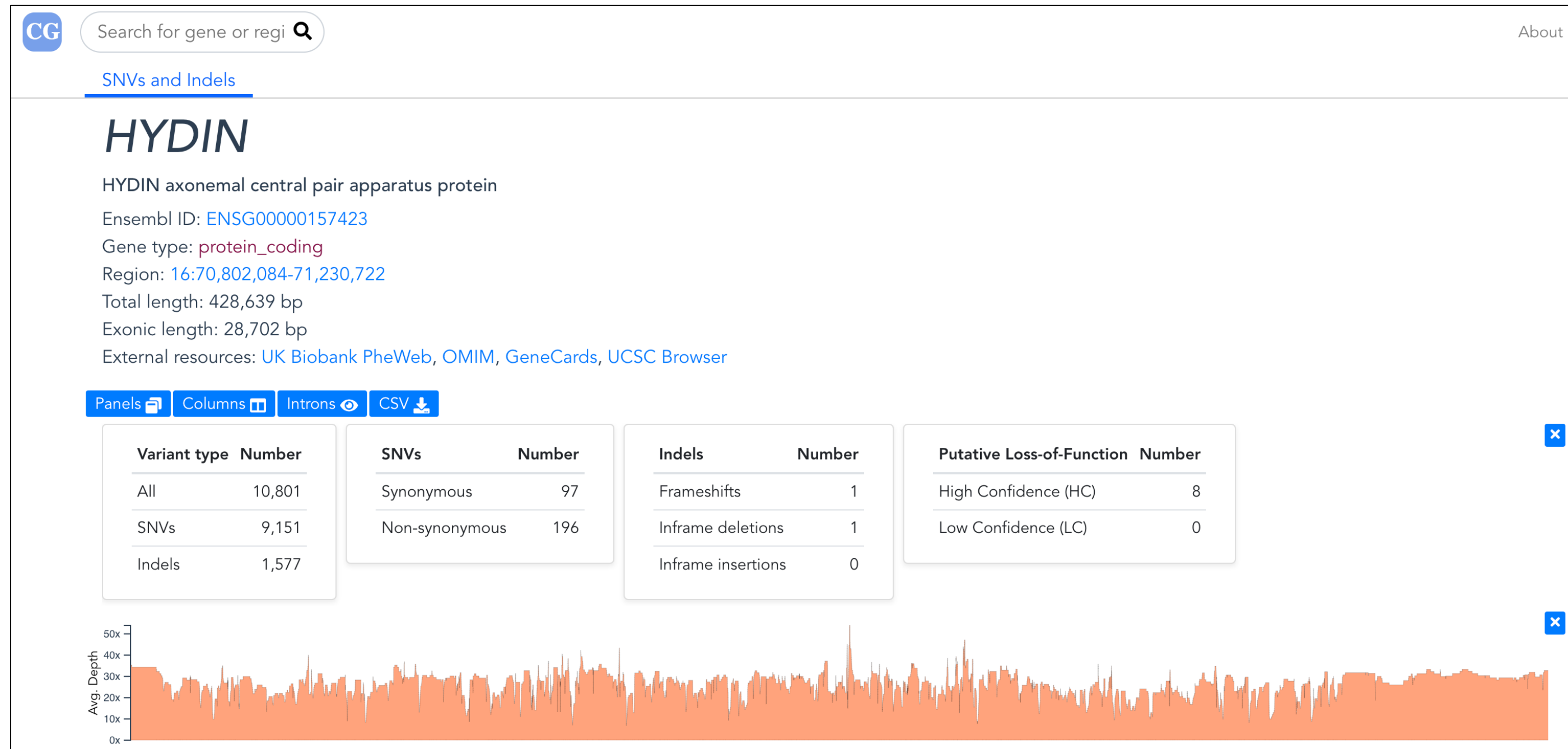
On the genes, genealogies, and geographies of Quebec

[LUKE ANDERSON-TROCMÉ](#) , [DOMINIC NELSON](#) , [SHADI ZABAD](#) , [ALEX DIAZ-PAPKOVICH](#) , [IVAN KRYUKOV](#), [NIKOLAS BAYA](#) , [MATHILDE TOUVIER](#) , [BEN JEFFERY](#) , [CHRISTIAN DINA](#) , L.-J., AND SIMON GRAVEL +2 authors [Authors Info & Affiliations](#)

SCIENCE • 25 May 2023 • Vol 380, Issue 6647 • pp. 849-855 • DOI: 10.1126/science.add5300

7184 28

Navigateur de variants génétiques

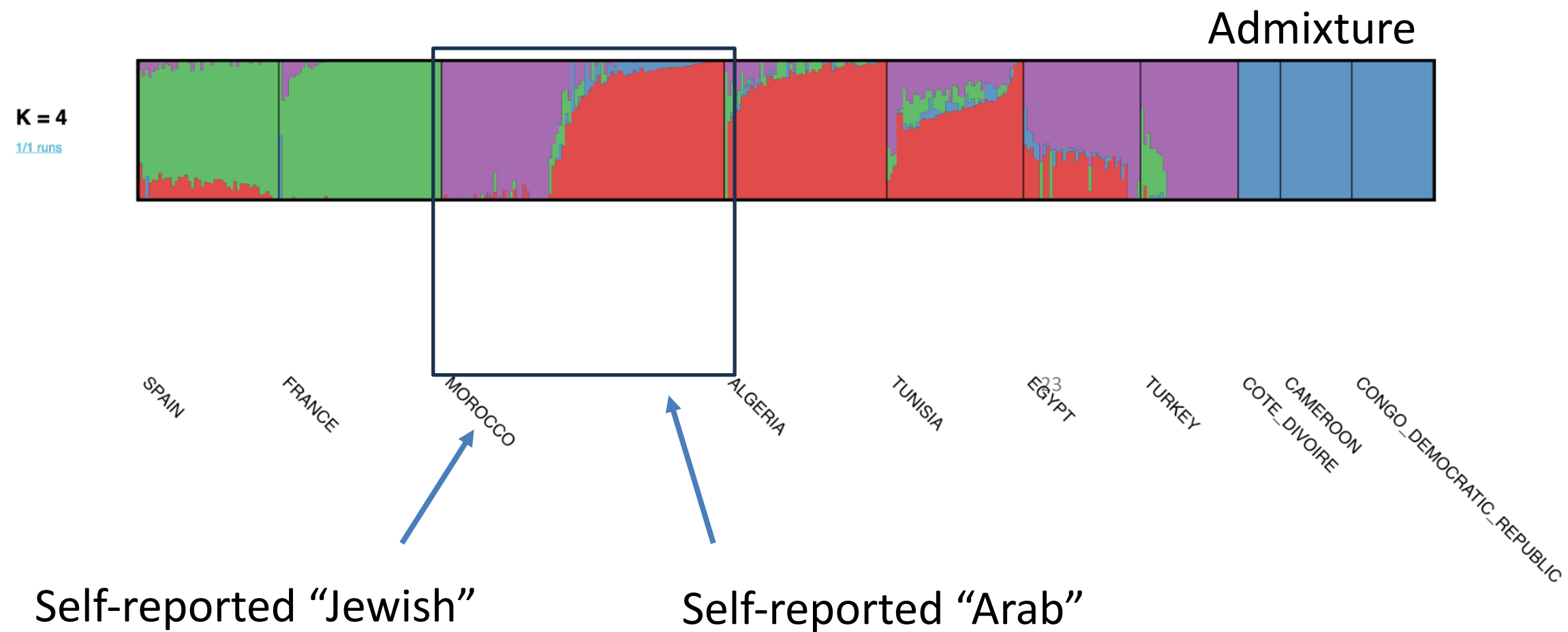


<https://cartagene-bravo.cerc-genomic-medicine.ca>

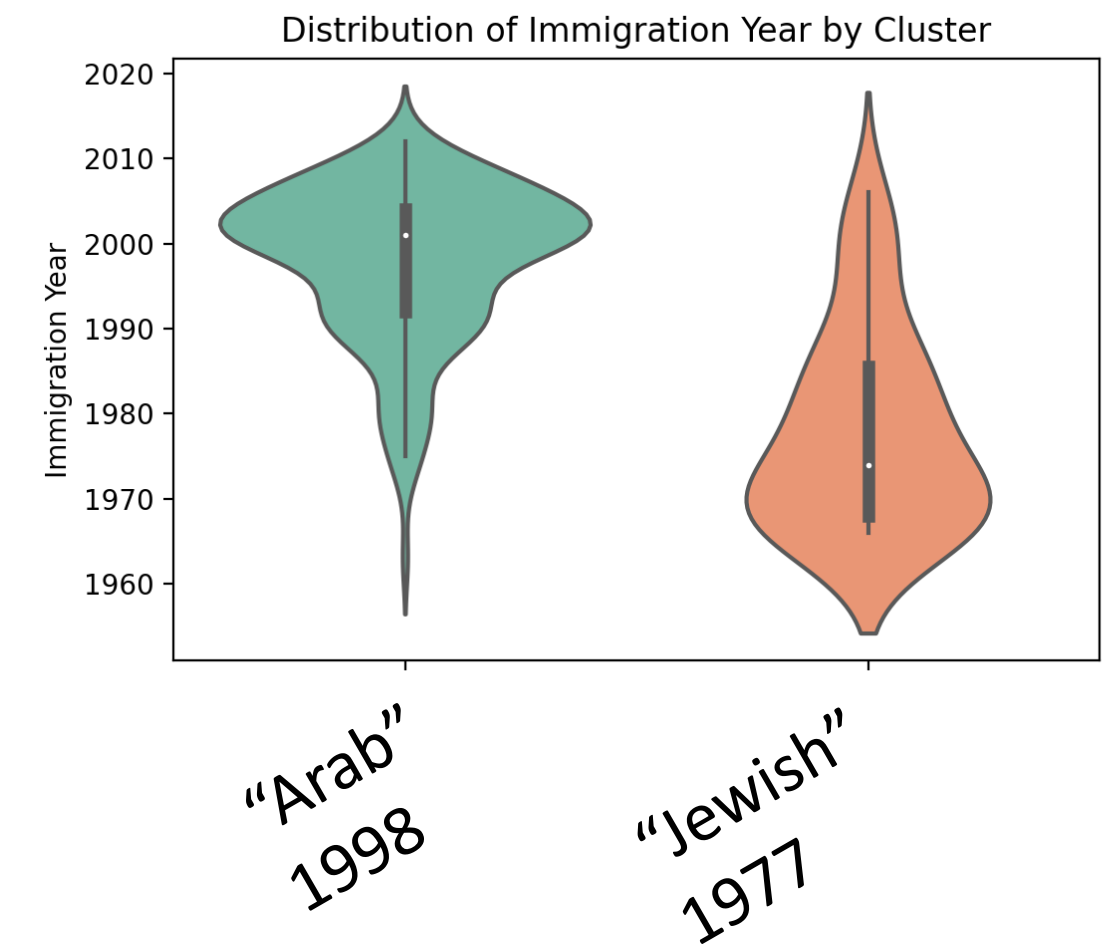




Participants d'origine marocaine



Immigration to Quebec



Accès aux données et échantillons



+270 équipes de recherches ont eu accès aux données de CaG



147

Projets de recherche
(93 en cours)



227

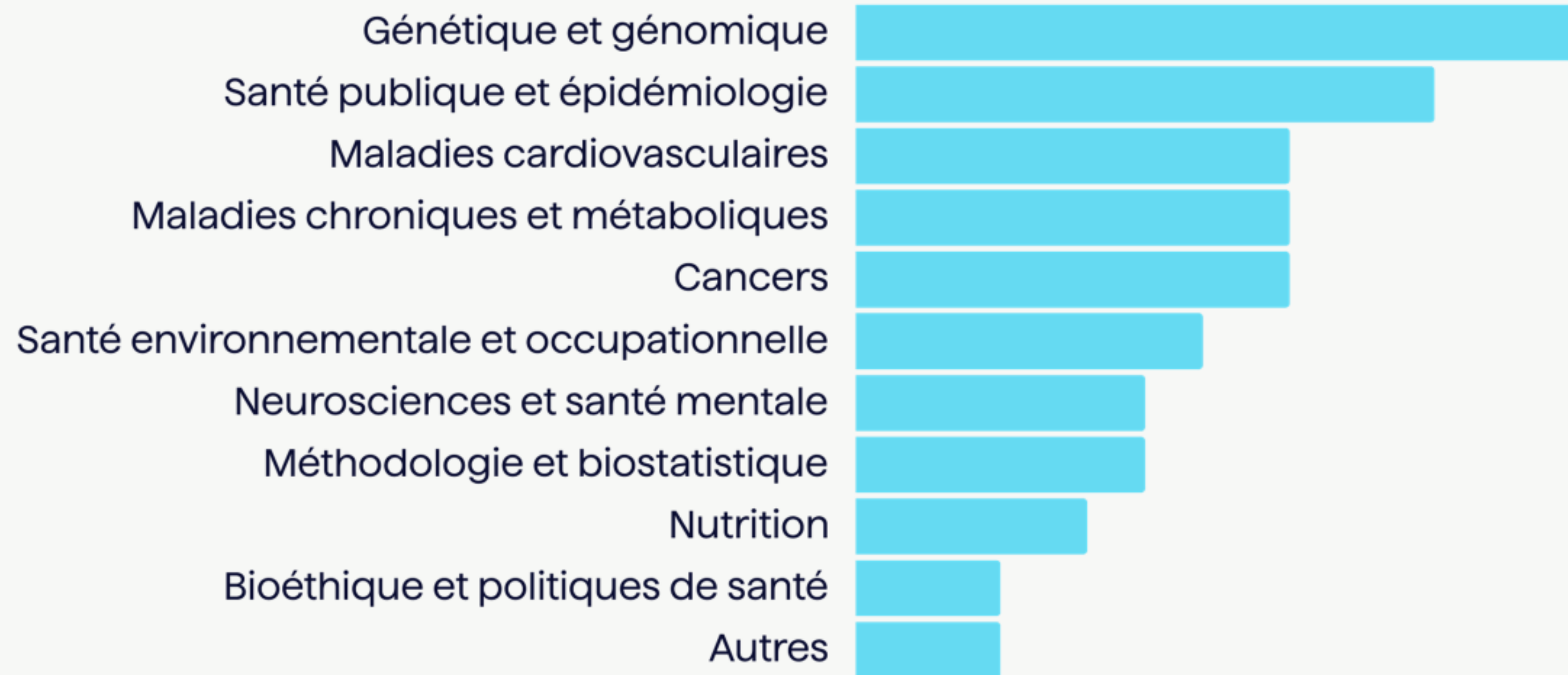
Publications scientifiques
(+13 seulement sur bioRxiv
ou medRxiv)



93

Thèses et
mémoires

Thématiques des projets de recherche



Accès aux données et échantillons



- [Politique d'accès et d'utilisation des données et échantillons biologiques](#)
 - Encadre l'accès aux données et échantillons
 - Assure équité, transparence et conformité
 - Protège les participant(e)s

Étapes du processus d'accès:

Étape 1.
Créer un compte et déposer une demande

Créez un compte sur le [portail d'accès SDAS](#) et déposez votre demande.

Contactez le [bureau d'accès](#) pour toute question.

Étape 2.
Évaluation par un comité scientifique indépendant

Le comité scientifique indépendant (SDAC) évalue votre projet.

Consultez la [Politique d'accès](#).

Étape 3.
Contrat d'accès

Après approbation, un contrat est signé entre le chercheur, son institution affiliée et le CHU Sainte-Justine.

Consultez le modèle du [Contrat d'accès](#).

Accès aux données et échantillons



- **Prérequis :**

- Formulaire de demande complété (en ligne)
- Protocole de recherche
- Lettre d'approbation d'un CER
- CV

- **Comité d'accès (SDAC)**

- Comité indépendant de sept membres externes
- Évalue les demandes et approuve l'accès

- **Contrat d'accès**

- Données et usages autorisés, obligations de sécurité, interdictions

Portail de données



cartagene

FR ▾ S'inscrire | Connexion

Accueil Étude Données Échantillons Documents Accès ▾ Explorer les données ▾ Nous contacter

Catalogue de données de CARTaGENE



Ce catalogue permet aux chercheuses et chercheurs d'explorer les données de la cohorte populationnelle québécoise CARTaGENE. Il offre des informations sur la cohorte, les données collectées, les échantillons biologiques disponibles et le processus d'accès. Son objectif est de faciliter l'identification des ressources pertinentes pour répondre à une large gamme de questions scientifiques et d'accélérer la recherche en santé des populations.

Cliquez [ici](#) pour plus d'informations sur l'étude CARTaGENE.

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

Explorer les données collectées

Débutez la recherche à l'aide des critères de sélection de variables ou d'ensembles de données. Pour enregistrer vos résultats de recherche, veuillez vous **connecter** ou vous **enregistrer**.

Si vous désirez filtrer des données selon plusieurs variables, contacter le **Bureau d'accès** de CARTaGENE pour obtenir de l'aide.

Variables

Aires d'information

Propriétés

Source et cible

Échelles/Mesures

Ensembles de données

Propriétés

Liste

Couverture

Ajouter au panier

Télécharger

Variables 11964

Ensembles de données 22

20

<<

<

...

2

3

4

...

>

>>



Nom

Libellé

Type
de la
valeur

Annotations

Évènement
de collecte

Ensemble de données



hgb

Hémoglobine - HB

Décimal

Hématologie

Recrutement
(2009)

mesures_biochimiques_2009



ht

Hématocrite - HT

Décimal

Hématologie

Recrutement
(2009)

mesures_biochimiques_2009



mcv

Volume globulaire moyen -
VGM

Décimal

Hématologie

Recrutement
(2009)

mesures_biochimiques_2009



mch

Teneur corpusculaire
moyenne en hémoglobine

Décimal

Hématologie

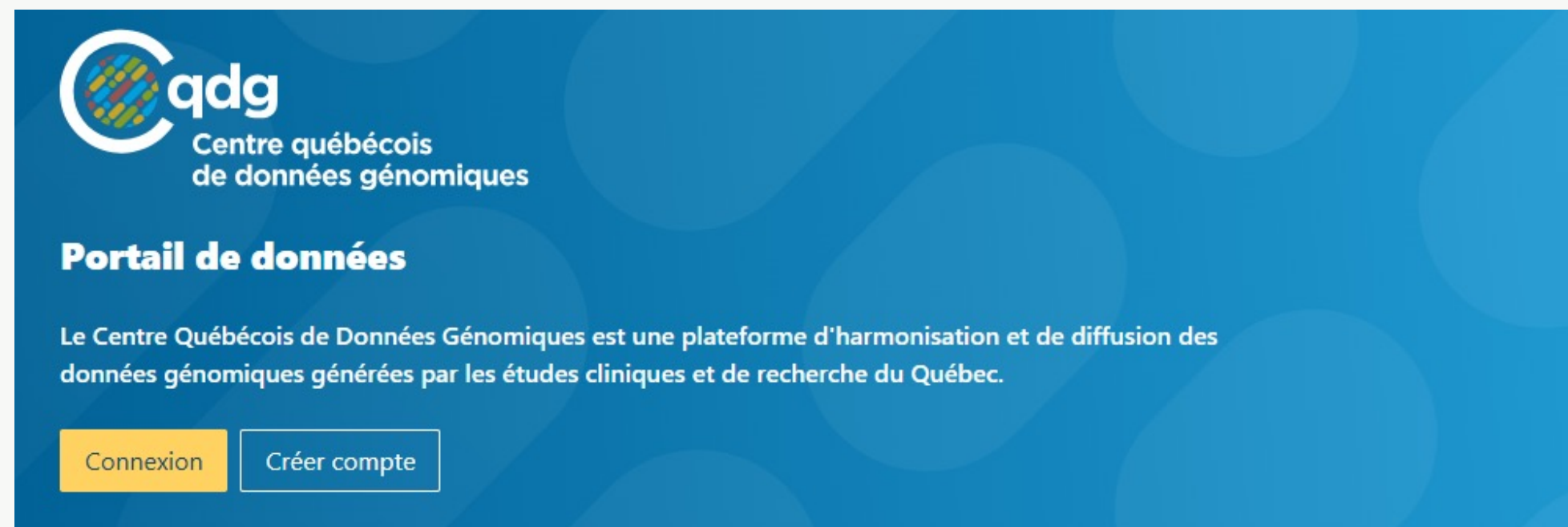
Recrutement
(2009)

mesures_biochimiques_2009

Portail du CQDG



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



<https://portail.cqdg.ca>



Points distinctifs de CARTaGENE



- **La plus grande cohorte longitudinale** adulte du Québec
- **Un consentement large** pour une utilisation par le public et le privé avec possibilité de recontact
- **Des données génomiques** sur 30 000 personnes
- **Une population fondatrice** avec des **données généalogiques** (BALSAC)
- Un jumelage avec les **données médico-administratives** du Québec
- Un jumelage avec les **données environnementales** du Consortium canadien de recherche sur la santé environnementale en milieu urbain (CANUE)
- Une ressource unique pour la **recherche en nutrition** (données internes et partenariat avec NutriQuébec)
- **La cohorte québécoise** du consortium pancanadien **CanPath**

Merci de votre attention

Questions?

Pour en savoir plus sur CARTaGENE :

- Site web : <https://cartagene.qc.ca/>
- Portail de données : <https://portail.cartagene.qc.ca/>

Coordonnées

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