

Tableau 1 : Liste des chercheurs dans le domaine des maladies rares à l'IRCM

| | |
|----------------------------------|---|
| Berthiaume, Yves | Fibrose kystique |
| Berthiaume, Yves Rabasa-Lhoret | Biomarqueurs de fibrose kystique et du diabète associé |
| Cayouette, Michel | Maladie de Stargardt Rétinite pigmentaire Amaurose congénitale de Leber Dégénérescence maculaire |
| Charron, Frédéric | Médulloblastome Tumeur du cerveau pédiatrique Mouvements miroirs congénitaux Holoprosencéphalie |
| Cohen, Éric A. | les interféronopathies/interféronopathies |
| Côté, Jean-François | Dystrophie musculaire |
| Coulombe, Benoit | Leucodystrophies Myopathies à inclusion Sclérose latérale amyotrophique |
| Di Noia, Javier Marcelo | Immunodeficiences primaires en lymphocytes B |
| Drouin, Jacques | Maladie de Cushing Déficit hormonaux hypophysaires |
| Dufour, Robert Davignon, Jean | Ichtyose congénitale Hypercholestérolémie familiale Déficiences en LCAT |
| Ferron, Mathieu | Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K Syndrome pseudoxantheme élastique-like Diabète néonatal permanent Syndrome de Keutel |
| Kmita, Marie | Hand-foot-genital |
| Oeffinger, Marlene | Syndrome de Fryns Syndrome de Shwachman-Diamond |
| Racine, Eric | Éthique des soins pour les maladies neurologiques rares (par ex. : état végétatif et état de conscience minimale) Aspects éthiques et sociaux de la transition des patients avec maladies rares |
| Trudel, Marie | Anémie à cellules falciformes Thalassémie Polykystose rénale |
| Tsang, William Y. | Ciliopathies |
| Vacher, Jean | Ostéopétrose |
| Veillette, André | Syndrome lymphoproliférative lié au chromosome X (XLP) Syndrome de Scott Immunodéficiences dues aux mutations de Lck ou ZAP-70 |