

*Vers une utilisation systématique des tests
génomiques dans les plus grandes régions du
Canada :*

Une mise à jour du Rapport d'étape sur l'état de préparation



Remerciements

Une fois encore, ce rapport n'aurait pas pu voir le jour sans le soutien de nombreuses personnes. Parmi celles-ci, je tiens à mentionner ma bibliothécaire médicale spécialisée Dagmara Chojecki, ainsi que Craig Ivany, Michael Mengel, Harriet Feilotter et Daryl Spinner, qui m'ont guidé dans la réalisation de cette mise à jour. Je suis redevable à ma co-auteure, Filomena Servidio-Italiano, qui milite également sans relâche, à travers son leadership au sein du CCRAN, pour l'accès des patients aux tests de biomarqueurs. Je suis reconnaissant envers les nombreux responsables de laboratoires et décideurs politiques dévoués qui ont pris le temps de discuter de l'état actuel de préparation, notamment Craig Ivany, John Decoteau, Mary Kinloch, Paul Park, Beth Spriggs, Raymond Kim, Kathleen Bell, Aaron Pollett, Harriet Feilotter, Michael Mengel, François Sanschagrin, Tony Reimann, Rodney Ouelette, Pouya Sadeghi Aval, Michael Carter, Lee Anne Boutilier, Darren O'Rielly et Angela Hyde. Bien que tous aient contribué à fournir des perspectives organisationnelles, toutes les opinions et interprétations contenues dans le rapport, y compris les notes attribuées à l'état de préparation, sont les miennes et celles-ci ne représentent pas nécessairement la position officielle des participants individuels et des organisations qui ont pris part à cette étude.

Je suis également très reconnaissant à Santis Health et Gabriel Oke-Famakinde qui ont apporté leur soutien pour la mise en forme, la présentation et les graphiques du rapport. Enfin, je tiens à remercier tout particulièrement les personnes qui travaillent dans le secteur des sciences de la vie et qui ont apporté leur soutien et leurs conseils à cette recherche et qui ont su transmettre les expériences de ceux qui innovent en dehors des systèmes de santé pour améliorer la santé et le bien-être des Canadiens. Il s'agit notamment d'Aleina Spigelman, Claire Sandor, Kathleen Whelan, Roger Chai, Nisha Chandran, Fiona Choi, Emily Reier, Isabelle Michaud, Luigi Formica, Coral Fairhead, Nadia Yee, Gurvinder Kenth, Lisa Maslanka et Jeffrey Smith. Je tiens à remercier tout particulièrement Dana Corsen, qui a joué un rôle déterminant dans la production de ce rapport et du rapport précédent, ainsi que Patrick Rooney et Laura Greer, de Burson, qui ont soutenu la participation des patients et la publication de ce rapport.

Citation :

Husereau D, Servidio-Italiano F. Vers une utilisation systématique des tests génomiques dans les plus grandes régions du Canada : Une mise à jour du Rapport d'étape sur l'état de préparation 2026. 66 p. ISBN 978-1-7389568-1-4

Contributions :

D.H a conçu et rédigé tous les chapitres du rapport, a mené la revue de littérature et les entretiens semi-structurés, et a analysé le contenu. D.H est responsable de l'obtention du financement et a dirigé la rédaction du projet initial. DH et FS-I ont conçu et rédigé les sections relatives à l'impact sur les patients FS-I a dirigé la rédaction du projet initial. Tous les auteurs ont approuvé la version finale de leurs sections respectives dans le rapport. D.H. est le garant de ce travail. Les conclusions des auteurs n'ont pas été soumises à l'approbation ou à la censure du commanditaire.

Renseignements :

Veuillez adresser toute question concernant ce rapport à Don Husereau, professeur adjoint, École d'épidémiologie et de santé publique, Université d'Ottawa : dhuserea@uottawa.ca

Financement :

Les fonds de soutien à la recherche ont été fournis à la société de Don Husereau, 9363980 Canada Inc., par les sociétés suivantes: Alexion Pharma Canada Corp., Amgen Canada Inc., AstraZeneca Canada, Boehringer Ingelheim (Canada) Ltd./Ltée. Boehringer Ingelheim (Canada) Ltd./Ltée., GlaxoSmithKline Inc. (GSK Canada), J&J Innovative Medicine Canada, Roche Canada et Thermo Fisher Scientific Inc.

Vers une utilisation systématique des tests génomiques dans les plus grandes régions du Canada :

Une mise à jour du Rapport d'étape sur l'état de préparation

Pourquoi rédiger un rapport d'étape ?

Même s'il est difficile de prédire si une innovation sera indispensable, nous savons qu'il faut faire preuve d'innovation dans les soins de la santé. La diffusion (c.-à-d., envisager, adopter et mettre en œuvre à grande échelle) d'innovations significatives dans les systèmes de santé dépend d'un certain nombre de facteurs. Parmi ceux-ci, mentionnons les caractéristiques du système de santé (p. ex., la taille, la maturité et les fonctions de direction du changement) ainsi que d'autres conditions propices à la mise en œuvre (p. ex., les fonctions d'évaluation, les approches financières souples et les infrastructures adéquates).

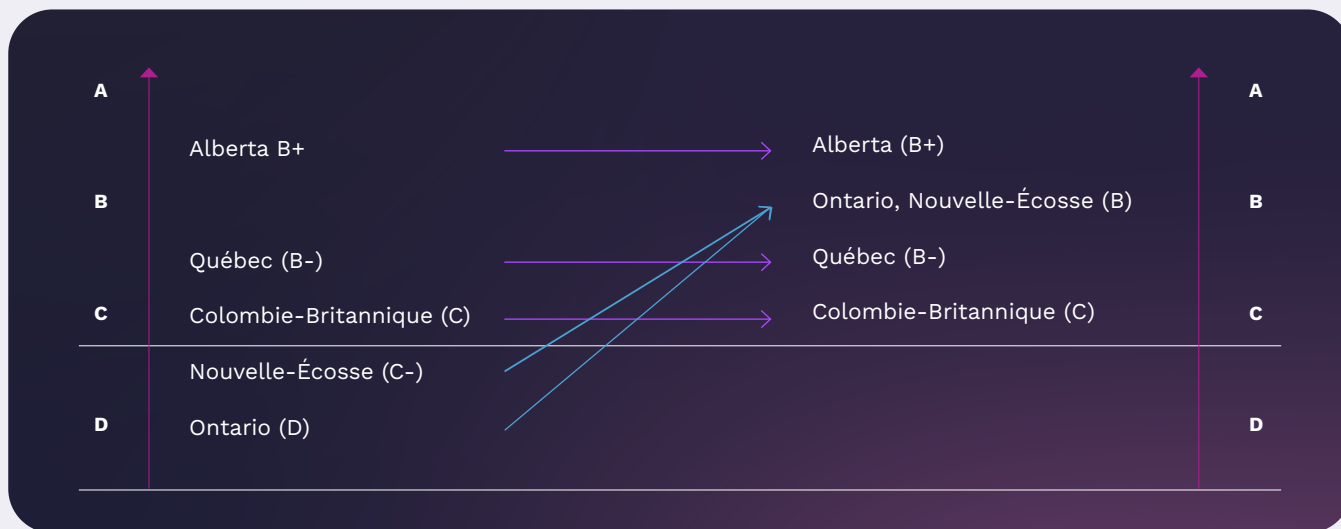
La médecine génétique est une innovation émergente qui utilise des biomarqueurs de laboratoire pour mesurer l'expression, la fonction et la régulation des gènes et des produits géniques dans la prise de décision de la prestation de soins de santé. La médecine génomique peut améliorer la santé de la population ainsi que l'expérience des patients et des dispensateurs de soins. De plus, elle peut réduire les coûts du système de santé et créer de nouvelles possibilités de recherche scientifique et d'innovation dans les soins de santé. Présentement, la médecine génomique est en train de transformer des domaines thérapeutiques tels que les maladies rares et l'oncologie.

La médecine génomique est une initiative complexe qui dépend fortement du moment propice, de l'expertise et des actions de divers intervenants en santé pour veiller à son efficacité et son efficience. Par conséquent, le degré de préparation à cette innovation dépend davantage du contexte du système de santé et des conditions favorables qui en découlent.

Le Rapport d'étape sur l'état de préparation 2026 à envisager et adopter la médecine génomique est une mise à jour du Rapport d'étape sur l'état de préparation 2023. Ce présent rapport vise à déterminer si les conditions sont favorables dans l'ensemble des systèmes de santé au Canada. Ce faisant, il offre une analyse objective de l'état de préparation qui est une plateforme permettant aux patients, aux dispensateurs de soins, aux décideurs et aux innovateurs de réfléchir sur lacunes de notre système. Contrairement au rapport précédent, celui-ci couvre l'ensemble du territoire canadien. Tout comme le rapport précédent, il se penche sur les tests génétiques et les tests de dépistage du cancer. On ne tient pas compte de la surveillance des maladies infectieuses dans ce présent rapport.

Qu'avons-nous constaté ?

Dans l'ensemble, le Canada semble faire des progrès et est partiellement prêt pour l'avenir des tests génétiques et génomiques en médecine. De plus, certains progrès ont été réalisés depuis 2023. Toutes les provinces évaluées en 2023 (Colombie-Britannique, Alberta, Ontario, Québec, Nouvelle-Écosse) ont effectué certaines améliorations, notamment en Ontario et en Nouvelle-Écosse. L'Île-du-Prince-Édouard et les Territoires du Nord-Ouest n'ont pas été évalués, car elles se rapportent à d'autres provinces. Les progrès réalisés en Ontario s'expliquent par la mise en œuvre d'un Programme provincial de génétique (PPG) qui fait le pont entre le Programme de pathologie et de médecine de laboratoire.



Ces programmes facilitent la planification des ressources et la coordination des soins en Ontario, notamment grâce à la publication d'un menu de tests de biomarqueurs. Le PPG a également établi des normes provinciales en matière d'éducation et de formation. En Nouvelle-Écosse, les progrès réalisés s'expliquent en grande partie par les améliorations en matière de liaison entre les informations et le processus d'évaluation de toutes nouvelles pratiques, ainsi que par certaines améliorations dans l'éducation et la réglementation (c.-à-d., la qualité) de la prestation des services. Bien qu'il y ait eu des améliorations continues en Alberta, en Colombie-Britannique et au Québec, celles-ci n'ont pas été suffisantes afin d'obtenir une nouvelle note.

Les notes obtenues par les provinces se situent dans une fourchette relativement étroite (C à B+) quant à leur état de préparation à envisager et adopter de nouveaux tests. Il existe encore des lacunes dans la façon dont les nouvelles propositions de tests sont examinées et évaluées (c'est-à-dire les approches de l'ETS), les approches financières utilisées, les systèmes d'information interconnectés requis et la nécessité d'adopter des approches et des ressources pédagogiques plus systémiques pour encourager son utilisation, dans le cadre de stratégies pédagogiques globales.



Voici quelques points clés à retenir concernant les changements réalisables dans chaque province qui réalise présentement des tests :

Alberta – mettre en œuvre des processus officiels visant à mobiliser les parties prenantes et à financer formellement le développement de tests, afin de tirer parti des innovations importantes davantage.

Colombie-Britannique – améliorer la transparence quant aux tests disponibles et de la façon dont les nouveaux tests sont introduits, tout en respectant les normes pédagogiques, pour améliorer la prestation des soins.

Manitoba et Nouveau-Brunswick – prévoir et offrir un financement discrétionnaire pour le développement et la mise en œuvre de nouveaux tests, ce qui permettrait d'éviter des retards inutiles pour les patients.

Terre-Neuve-et-Labrador – rapatrier les tests et anticiper et offrir un financement discrétionnaire pour le développement et la mise en œuvre de nouveaux tests, ce qui permettrait d'éviter des retards inutiles pour les patients.

Nouvelle-Écosse et Ontario – créer un système plus transparent pour l'examen et l'évaluation de tests, ainsi qu'une mobilisation plus vaste des parties prenantes, ce qui aiderait les patients, les dispensateurs de soins et les innovateurs à mieux comprendre ce qui est indispensable et ce qui est valable.

Québec – On remarque le besoin d'améliorer la prestation des services en fournissant un meilleur soutien aux patients pour la navigation dans les soins dispensés ainsi que la capacité de faire des tests.

Saskatchewan – Il faut que la province améliore l'interconnectivité entre les systèmes d'information des laboratoires, offre un meilleur soutien pour la navigation dans les soins dispensés et développe des processus plus formels pour effectuer des tests non liés au dépistage du cancer.

La coordination des services et l'intégration de l'innovation étaient les conditions les plus souvent mises en place par les provinces. Les provinces qui souhaitent mettre en œuvre des changements pour améliorer leur capacité à envisager et à adopter les tests avancés indispensables à la médecine génomique peuvent s'inspirer d'un certain nombre de bonnes pratiques adoptées dans d'autres juridictions provinciales.



Besoin d'amélioration	Domaines nécessitant une amélioration selon les provinces	Exemples	Mesures éventuelles
Engagement plus vaste des parties prenantes dans la planification	Dans toutes les provinces	<i>Le Accelerated Access Collaborative</i> ¹ du NHS au Royaume-Uni.	Collaborer avec les organisations provinciales qui se spécialisent dans les sciences de la vie et les associations de patients pour créer un conseil permanent et un forum favorisant les partenariats commerciaux.
Planification des ressources	Man., N.-B.	L'analyse de la main-d'œuvre du <i>Government and Accountability Office</i> ² aux É.-U.	Effectuer et publier des évaluations périodiques (à chaque 1 à 3 ans) sur les répercussions globales ou spécifiques en termes de ressources relatives à la hausse du nombre de tests.
Gestion de l'information	C.-B., Man., N.-B., N.-É., Ont., Qc, Sask.	Intégration des laboratoires de précision par Connect Care en Alberta.	Standardiser l'équipement de laboratoire ou trouver des solutions de l'ETS pour interconnecter les systèmes d'information de laboratoire.
Points d'entrée/ de sortie pour l'innovation	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., Ont., Qc, Sask.	Processus de soumission de candidature ouvert à Terre-Neuve-et-Labrador.	Publier une procédure transparente relative à l'ajout de nouveaux tests.
Fonction d'évaluation	Dans toutes les provinces	Processus semblable à celui de Terre-Neuve-et-Labrador, mais avec la mobilisation de parties prenantes à l'instar du Comité consultatif de dépistage générique en Ontario.	Publier les critères précis, les échéanciers et les processus d'évaluation, comme en T.-N.-L. Créer un comité consultatif distinct pour les innovateurs ou nommer des représentants de l'industrie au sein des comités d'évaluation, comme en Ontario.
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., Qc, Sask.	Comme en Ont., T.-N.-L.	Publier des listes exhaustives de tests accompagnées de directives pour se les procurer.
Approche de financement	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., T.-N.-L., Ont., Sask.	Comme au Québec via la Direction de laboratoires et imagerie médicale (DLIM) au Québec.	Anticiper, planifier et allouer les budgets ultérieurs aux activités de laboratoire. Fournir un financement supplémentaire pour le développement des tests et établir une formule de financement précise qui comprend toutes les ressources.
Éducation et formation	AB, BC, MB, NB, NS, NL, QC, SK	Processus semblable à celui de l'Ontario via le Programme provincial de génétique (PPG).	Élaborer une stratégie provinciale globale visant à assurer la formation des dispensateurs de soins et des patients. Créer des ressources et des programmes pour soutenir l'éducation.

Se tourner vers l'avenir – les implications sur la recherche au Canada

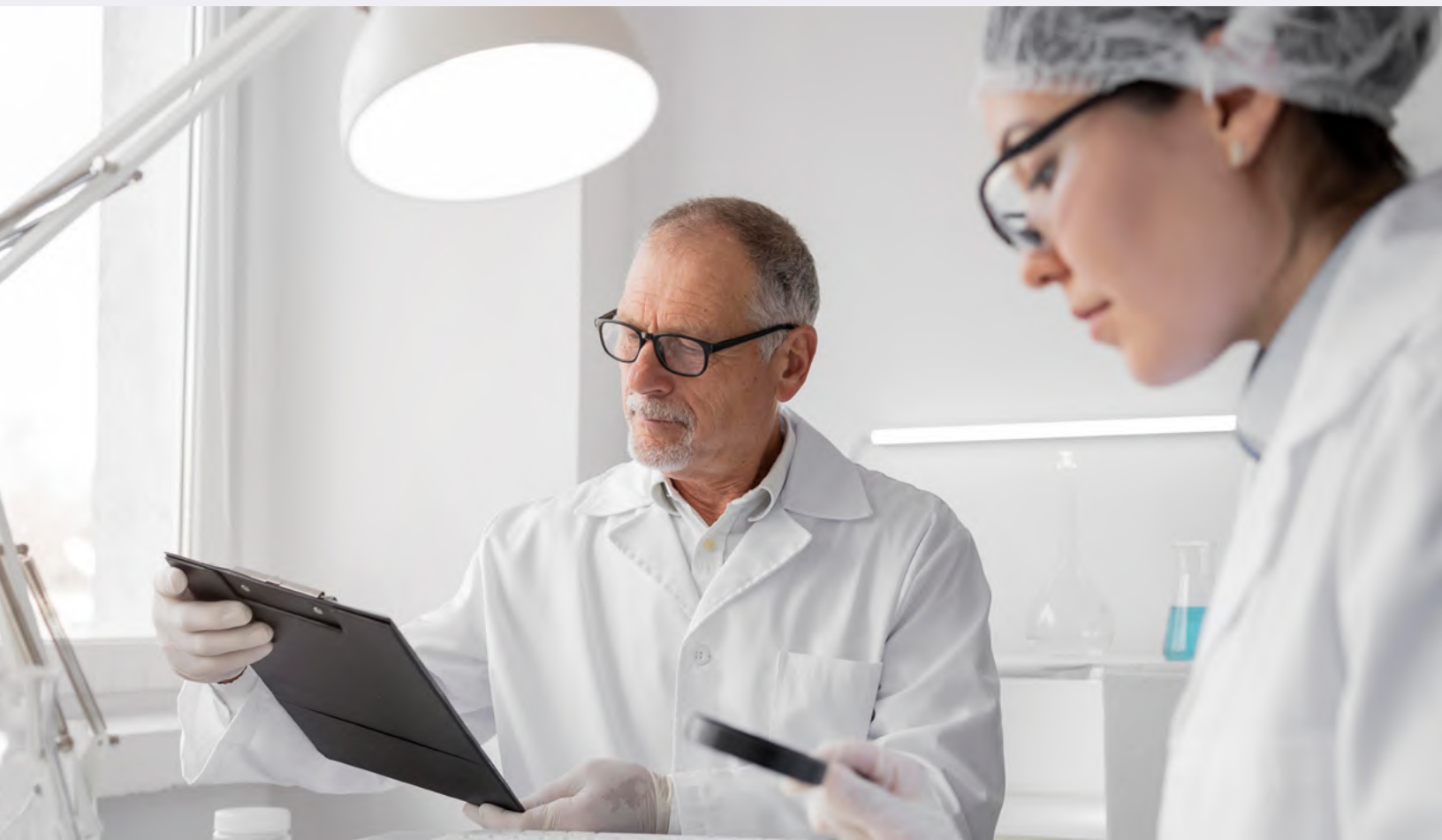
Bien que plusieurs provinces semblent plus disposées que jamais à envisager et à adopter de nouveaux tests, certaines semblent encore moins préparées à les mettre en œuvre (c'est-à-dire à en assurer la prestation et le suivi) avec uniformité et avec un niveau de qualité élevé à cause de divers facteurs. Parmi eux, citons le manque de cohérence quant à la navigation dans les soins et aux voies d'accès des soins et l'optimisation des flux de travail, la mauvaise communication entre les dispensateurs de soins (dû à l'absence de systèmes d'information interconnectés), les connaissances inégales entre les dispensateurs de soins (en partie en raison d'un manque de formation, de sensibilisation et d'outils de navigation) et le manque de ressources humaines spécialisées (comme les technologistes de laboratoire).

Bien que l'efficacité et de l'efficience relatives de la mise en œuvre de nouveaux tests dépassent le cadre du présent rapport, nous invitons les responsables des systèmes de santé et les chercheurs de chaque région à envisager les obstacles au niveau local et régional pour en assurer la mise en œuvre optimale. Ainsi, il sera possible de dresser un tableau complet de l'état de préparation en matière de médecine génomique.

Remarques générales

Ce rapport d'étape indique que les grandes régions du Canada progressent vers un état de préparation pour l'examen et l'adoption des nouveaux tests requis pour la médecine génomique, bien que les approches utilisées et les rythmes d'adoption varient d'une région à l'autre.

Ce présent rapport fait état des nombreux défis auxquels sont confrontés les systèmes de santé lorsqu'ils doivent réagir rapidement à une technologie disruptive. De plus, ce rapport souligne les disparités au niveau de l'accès aux soins de santé qui touche la population canadienne en raison des différentes priorités et structures régionales en soins de santé. Il ne suffit pas de savoir qu'une technologie favorisera la santé et le bien-être de l'ensemble de la population ; nous devons disposer de systèmes de santé souples et résilients qui peuvent rapidement modifier ses priorités, reconnaître l'importante et la valeur ajoutée de l'innovation.





Chapitre 1.

Contexte et objectif du
présent rapport

Pourquoi rédiger un rapport d'étape ?

La dissémination (c.-à-d., envisager, adopter et mettre en œuvre) d'importantes innovations dans les systèmes de santé dépend de plusieurs facteurs.³ Citons les caractéristiques du système de santé (p. ex., dimension, maturité, capacités de gestion du changement) ainsi que d'autres conditions favorables à la gestion de la mise en œuvre (p. ex., fonctions d'évaluation, approches financières souples, infrastructures appropriées). Il est prouvé que la diffusion des innovations dépend de facteurs clés lorsqu'il s'agit d'innovations complexes dont la mise en œuvre efficace et efficiente dépend davantage du moment opportun, de l'expertise et du dynamisme de multiples acteurs du secteur de la santé pour assurer une prestation efficace et efficiente.⁴

Même s'il est difficile de prédire si une innovation sera indispensable, nous savons qu'il faut innover dans le domaine des soins de santé. Les systèmes de santé les mieux aptes à tirer parti de l'innovation seront capables d'anticiper, de planifier, de diriger et de gérer les changements nécessaires.

La médecine génomique est un domaine émergent qui consiste, notamment, à utiliser des biomarqueurs de laboratoire pour mesurer l'expression, la fonction et la régulation des gènes et des produits géniques afin de faciliter la prise de décision dans le domaine des soins de santé.⁵

La médecine génomique peut améliorer la santé de la population ainsi que l'expérience des patients et des dispensateurs de soins. Elle peut également entraîner une réduction des coûts du système de santé et créer de nouvelles possibilités de découvertes scientifiques et d'innovations dans le domaine des soins de santé.⁶

La croissance prévue de la médecine génomique a incité certains systèmes de santé à créer les conditions nécessaires pour envisager, adopter et mettre en œuvre de nouveaux tests génomiques et génétiques. Par exemple, au Royaume-Uni, le ministère de la Santé et des Affaires sociales s'est engagé à investir « 4 milliards de livres sterling sur une période de cinq ans, entre 2016 et 2021, dans les technologies, les systèmes et les infrastructures numériques, afin de doter le système de santé et de soins des capacités numériques dont il a besoin ».⁷

Les États-Unis ont également investi plus de 1,5 milliard de dollars dans leur programme de recherche *All of Us* du National Institutes of Health, visant à « accélérer la recherche en matière de santé et les percées médicales, et viser sur la prévention, le traitement et la prestation de soins personnalisés ».⁸

DÉFINITION DES TERMES :

Médecine personnalisée/de précision – c'est une approche conçue pour prévenir et traiter les maladies en tenant compte des caractéristiques génétiques, de l'environnement et du mode de vie de chaque individu.

Médecine génomique – c'est l'utilisation de biomarqueurs de laboratoire pour mesurer l'expression, la fonction et la régulation des gènes et des produits géniques pour faciliter la prise de décision en santé ainsi que la recherche scientifique. Il se peut que l'on utilise les termes « médecine génomique », « tests avancés », « tests génétiques » et « tests génomiques » de façon interchangeable dans ce présent rapport.

Le Rapport d'étape sur l'état de préparation en 2023

En réponse à la nécessité d'un changement, un rapport d'étape intitulé « Rapport d'étape sur l'état de préparation » publié en mai 2023 afin de « communiquer de façon objective l'état de préparation de diverses juridictions au Canada dans la prestation adéquate de tests avancés ». ⁹ L'objectif était de déterminer dans quelle mesure le Canada est prêt à accélérer les changements nécessaires pour tirer parti de la médecine génomique.

Dans ce présent rapport, la démarche préconisée était de collaborer avec des experts en politiques au Canada et à l'étranger pour déterminer les conditions nécessaires à envisager et à adopter de nouveaux tests. Ensuite, ces critères ont permis d'attribuer une note aux quatre plus grandes provinces du Canada, soit, l'Ontario, le Québec, la Colombie-Britannique et l'Alberta ainsi que la Nouvelle-Écosse qui est la province la plus peuplée dans les Maritimes — ce qui représente >85 % de l'ensemble de la population canadienne.

En 2023, on a identifié plusieurs lacunes importantes au niveau de l'état de préparation. Les provinces se sont vu attribuer des notes allant de B+ (pour l'Alberta) à D (pour l'Ontario).

Les différentes lacunes par provinces sont les suivantes : l'absence de systèmes informatiques/de données interconnectées ; l'absence de processus de révision de tests rapides, fiables et équitables ; l'absence d'outils de soutien à la navigation dans les soins dispensée et une formation inadéquate des dispensateurs de soins ; l'absence de modèles de financement rapides et appropriés pour les services de laboratoire ; et la création de meilleures opportunités d'innovation grâce à la médecine génomique.

Ce rapport a été présenté lors de nombreuses réunions à l'échelle nationale auxquelles ont participé des administrateurs du secteur de la santé, des organisations spécialisées dans les sciences de la vie et des organismes de financement de la recherche. Il a eu un certain nombre d'impacts positifs et a servi de catalyseur :

- En Colombie-Britannique et en Alberta, on a annoncé un financement d'environ 6 millions de dollars pour un nouveau programme intitulé « Des résultats positifs pour la santé grâce aux innovations génomiques », en soulignant la nécessité d'éliminer les obstacles systémiques et d'améliorer l'infrastructure numérique.
- L'Alberta a publié un cadre transparent pour l'évaluation des nouveaux tests, remédiant ainsi à une faiblesse du processus d'examen des tests et rendant publics les délais et les critères d'évaluation.
- L'Ontario a créé des normes pédagogiques globales et a amélioré son approche en matière de coordination des soins.
- Le Québec a élaboré des lignes directrices provinciales relatives au processus de sélection des tests génétiques et des normes de validation analytique.
- La Nouvelle-Écosse a amélioré son processus d'examen des tests en adoptant un système de point d'entrée unique pour toutes nouvelles propositions et a établi un processus d'évaluation plus transparent.
- La CDA-AMC, financée par les gouvernements fédéral, provinciaux et territoriaux du Canada, a rédigé un Cadre d'évaluation harmonisé pour les biomarqueurs du cancer, citant le rapport d'étape et « la nécessité et les possibilités pour les systèmes de santé au Canada de mieux aligner, coordonner et harmoniser les évaluations des biomarqueurs ».

Mise à jour du Rapport de 2023

Le Rapport d'étape sur l'état de préparation 2026 a le même objectif que celui publié en 2023, soit d'évaluer de façon objective de l'état de préparation du Canada et servir de plateforme permettant aux patients, aux fournisseurs, aux décideurs politiques et aux innovateurs de travailler ensemble pour combler les lacunes du système actuel. Toutefois, il y a quelques changements significatifs dans le rapport de 2026 :

- Premièrement, les cinq provinces initialement évaluées en 2023 font l'objet d'une nouvelle évaluation, ce qui permet d'évaluer les progrès accomplis quant à leur état de préparation.
- Deuxièmement, le présent rapport inclut les autres provinces et territoires, ce qui permet d'obtenir une image plus complète de l'état de préparation de l'ensemble du pays.
- Troisièmement, le rapport reconnaît la nécessité d'un changement pour aborder des domaines de plus en plus importants tels que les maladies rares, le domaine en pleine expansion des « -omique » (c.-à-d., la métabolomique, la protéomique) qui connaît un parcours semblable, tout comme l'émergence de nouvelles initiatives. le rapport mettra en évidence l'approche du changement adoptée par certaines provinces et requise par les autres provinces.

Comment utiliser le Rapport sur l'état de préparation 2026

Alors que le Rapport sur l'état de préparation 2023 soulignait l'importance d'effectuer des changements, certains patients et dispensateurs de soins ont observé que même les provinces « prêtes » à envisager et à adopter les tests ne l'appliquaient pas nécessairement de manière efficace ou équitable. Cela s'explique en partie par le fait que le rapport 2023 examinait surtout sur le degré de préparation de haut niveau des responsables du système de santé et du ministère. L'objectif de ce rapport n'était pas d'énumérer les changements à apporter en matière de prestation de soins à l'échelle régionale ou locale. En fait, nous ne nous sommes pas du tout penchés sur la qualité et la disponibilité des soins prodigués en 2023. Or, les systèmes de santé pourraient être prêts à envisager et à mettre en place de nouveaux tests pour les patients qui ne bénéficie pas encore de la médecine génomique.

Ceci s'explique notamment en raison de l'accès géographique restreint, la pénurie de ressources humaines, les délais d'attente longs et les pratiques de référence inévitables. Il convient de se pencher davantage sur ces raisons sous-jacentes même si cela être compliqué par la nature du système de santé fédéré du Canada et de ses différentes structures de soins.

Un autre facteur que l'on n'aborde pas dans ce rapport est l'utilisation accrue des approches génomiques dans le suivi et le traitement des maladies infectieuses. Bien qu'il s'agisse d'une application importante de la médecine génomique, les laboratoires de santé publique sont généralement financés et gérés hors des budgets et du processus de planification traditionnels de notre système de santé.

Ainsi, nous encourageons les destinataires du rapport 2026, qu'il s'agisse de patients, de dispensateurs de soins, de décideurs politiques ou d'innovateurs, à le consulter à réfléchir sur les obstacles systémiques de haut niveau qui freinent le développement de la médecine génomique pour les maladies héréditaires et thérapeutiques, sauf les maladies infectieuses. Nous invitons également les lecteurs à se pencher sur les obstacles à l'échelle régionale et locale qui entravent la mise en œuvre efficace de la médecine génomique. Ils doivent être conscients que la volonté d'envisager et d'adopter les innovations en médecine génomique n'est pas la même chose que la volonté de mettre en œuvre efficacement cette médecine et d'en évaluer l'impact.

Le besoin d'être prêt à envisager et à adopter les tests

Comme le décrit le Rapport sur l'état de préparation 2023, le besoin de nouveaux tests et approches en matière de tests augmentera au cours des prochaines années. La médecine génomique a le potentiel réel d'améliorer le quadruple objectif des soins de santé, à savoir les résultats pour la santé des patients en prédisant qui peut bénéficier (ou ne pas être lésé) des décisions cliniques, ainsi qu'en créant de meilleures expériences pour les patients et les prestataires de soins (par exemple, en raccourcissant le parcours diagnostique) et en réduisant les coûts des soins de santé. Ces conditions peuvent également améliorer l'accès aux soins et les rendre plus équitables pour les patients.

Tableau 1 : Comment la médecine génomique permet d'atteindre le quadruple objectif en soins de santé.

Objectif	Type de test	Description	Résultat
Améliorer la santé de la population canadienne	Prédictif	Les personnes qui répondent bien à la chimiothérapie après un nouveau diagnostic de cancer de l'ovaire avancé et ayant une mutation BRCA reçoivent d'une capsule orale, l'olaparib, à raison de deux fois par jour pour un maximum de deux ans.	Après 5 ans, on a observé une progression de la maladie chez 48,3 % des patients sous placebo contre 20,5 % des patients sous traitement. De plus, 1 patient sur 6 qui a reçu des traitements a survécu.
	Diagnostic	Un nourrisson atteint de la maladie de Leigh, soit une maladie congénitale qui est susceptible de réduire son espérance de vie.	Le séquençage pangénomique a pu identifier des mutations hétérozygotes composées dans le gène SLC19A3, soit une protéine qui transporte la vitamine B1. On a débuté un traitement à base de vitamine B1 a empêché la détérioration de l'état de santé du nourrisson.
	Recherche	Un homme de 41 ans qui souffre de douleurs abdominales à cause d'une formation de calculs biliaires subit un scanner qui décèle un cholangiocarcinome qui s'est propagé au foie. Il a reçu deux cycles de traitement sans résultat.	On a décelé une mutation FGFR2. Le patient a été admis dans un essai clinique en cours.
Améliorer l'expérience des patients en matière de soins	Diagnostic	Un nourrisson souffrant d'anomalies congénitales indéterminées.	WES permet de diagnostiquer le syndrome de Cohen, une maladie rare généralement diagnostiquée à la fin de l'enfance ou à l'adolescence, une fois que les symptômes se manifestent, ce qui réduit considérablement la durée du parcours diagnostique.
Améliorer la vie professionnelle des cliniciens et du personnel en santé	Diagnostic	Des bébés de moins d'un an gravement malades, et hospitalisés, ont bénéficié d'un séquençage rapide du génome entier (rWGS).	Grâce à un délai de 7 jours pour administrer le rWGS, le bébé a potentiellement évité 10 jours dans les soins intensifs.
Réduire le coût des soins de santé par habitant	Diagnostic	Un nourrisson souffrant d'une maladie congénitale, et qui pourrait être un trouble monogénique.	En moyenne, 2 182,27.00 dollars australiens (IC à 95 % : -5 855,02,129,92) ont été économisés.

Au-delà du quadruple objectif, et contrairement à de nombreuses innovations dans le domaine des soins de santé, la médecine génomique offre également un réel potentiel propice aux découvertes scientifiques, car on peut utiliser les données génétiques pour mieux comprendre les maladies ou cibler les individus admissibles à des essais cliniques. Ainsi, se préparer pour la médecine génomique créera des opportunités commerciales et des investissements, tout en assurant la pérennité du personnel de santé au Canada (voir l'encadré 1).

Encadré no 1 : Exemples de retombées économiques imputables aux investissements en médecine génomique.

AbCellera Biologics

Une jeune entreprise biotechnologique de premier plan issu de projets financés par Génome Canada et Génome Colombie-Britannique. AbCellera se concentre sur la découverte d'anticorps thérapeutiques à l'aide d'une technologie de pointe permettant de numériser et d'analyser les réponses immunitaires. Elle a créé plus de 100 emplois de haute technologie au Canada et attiré d'importants investissements étrangers. Elle a notamment contribué au premier essai clinique mondial sur un traitement par anticorps monoclonaux contre la COVID-19.

Biotagenics

Biotagenics est basée à Toronto et œuvre dans le domaine de la microbiomique clinique afin d'améliorer l'examen et le traitement des maladies inflammatoires chroniques de l'intestin. Cette entreprise est le fruit de projets de recherche appliqués à grande échelle par Génome Canada, ce qui témoigne du succès commercial des diagnostics microbiologiques.

MRM Proteomics

La société MRM Proteomics, originaire du Centre de protéomique de l'Université de Victoria-Genome BC, développe des technologies et des produits commerciaux dans le domaine de la protéomique. Elle offre des services et des outils protéomiques avancés à des fins de recherche et aux applications cliniques.

Partenariat avec Oxford Nanopore Technologies

La collaboration entre Génome Canada et Oxford Nanopore favorise le développement de plateformes portables de séquençage d'ADN en temps réel. Ce partenariat est indispensable pour développer la recherche génomique précise et accessible en santé et en agriculture au Canada.

Platform Genetics

Platform Genetics est le résultat des travaux du Centre de recherche et d'innovation Vineland (financée en partie par l'Ontario Genomics et Génome Canada). Platform Genetics maîtrise la génétique inverse pour le développement et l'amélioration des caractéristiques des cultures, faisant ainsi progresser la génomique agricole canadienne.

L'objectif de ce rapport

Les patients, les décideurs politiques, les dispensateurs de soins ainsi que le public continuent de bénéficier des investissements dans la médecine génomique. Une meilleure compréhension des obstacles relatifs à sa diffusion à plus grande échelle au Canada, ainsi que l'avancement des solutions possibles pour y remédier, saura aider les systèmes de santé à envisager et à adopter de nouveaux tests. Le Rapport d'étape sur l'état de préparation 2026 a été élaboré afin d'offrir une meilleure compréhension et de communiquer objectivement l'état de préparation des juridictions canadiennes dans la prestation de tests avancés.



Chapitre 2.

L'approche adoptée pour
le Rapport d'étape sur
l'état de préparation 2026

La collecte de données

La mise à jour du rapport de 2026 repose sur une approche semblable. Tout d'abord, on a créé un comité directeur composé de représentants des organismes parrains pour définir la portée du rapport et d'en valider les conclusions. Ensuite, on a eu recours à une approche mixte qui comprend une analyse documentaire narrative et des entretiens semi-structurés avec des responsables de laboratoires dans les dix provinces canadiennes.

On a rédigé un guide d'entrevue semi-structuré afin de faciliter les entrevues, dont l'objectif déclaré était le suivant : 1) identifier les défis quant à l'adoption et la réalisation des tests diagnostiques avancés ; et 2) explorer quelles seraient les conditions nécessaires et souhaitables pour créer des systèmes robustes pour réaliser des tests diagnostiques avancés (propres à chaque région pour les intervenants au Canada, ou globalement, pour les experts à l'étranger). Le nom des informateurs clés, des promoteurs et des délégués consultés se trouve dans la section « Remerciements » du présent rapport.

Identifier les critères relatifs à l'état de préparation

On a procédé à la révision des critères de bonnes pratiques élaborés du rapport de 2023 en consultant les chercheurs clés qui ont participé à son élaboration. Les auteurs ont discuté quant à la pertinence de la liste des critères identifiés et s'ils pouvaient (ou devaient) s'appliquer aux plus petites régions du Canada. Les auteurs ont décidé d'utiliser les mêmes critères, indépendamment de la population ou superficie de la province en vue d'assurer une perspective cohérente avec le rapport de 2023.

Rédaction du rapport d'étape

Les critères requis ont été appliqués à chacune des provinces canadiennes pour la rédaction du rapport d'étape. Les Territoires du Nord-Ouest sont plutôt des centres de référence pour d'autres provinces (et que leur état de préparation dépendait de ces autres provinces). Les notes attribuées dans le rapport d'étape ont ensuite été présentées au comité directeur, aux répondants clés régionaux et au public afin de recevoir des commentaires avant de le finaliser. Aucun des promoteurs n'a participé à la rédaction, à la révision ou à l'approbation du contenu de ce présent rapport de recherche.

Organisation du présent rapport

Le rapport est organisé comme suit :

- Dans le chapitre 1, se trouvent des informations générales afin que les lecteurs puissent mieux comprendre l'objectif et la portée de ce rapport.
- Dans le chapitre 2, on décrit l'approche adoptée dans l'élaboration du rapport d'étape sur l'état de préparation.
- Dans le chapitre 3, on décrit le rôle actuel et futur de la médecine génomique.
- Dans le chapitre 4, on récapitule les conditions nécessaires et les pratiques exemplaires qui s'appliquent aux systèmes de santé.
- Dans le chapitre 5, on décrit les progrès réalisés en matière de l'état de préparation dans l'ensemble des provinces et des territoires du Canada.
- Le chapitre 6 présente un résumé des répercussions potentielles du changement et des implications en matière de politique, ainsi que des remarques finales.



Chapitre 3.

Le rôle présent et futur de
la médecine génomique

Les maladies rares

Les maladies rares sont celles dont l'incidence et la prévalence sont faibles et qui peuvent compliquer le diagnostic et le traitement des patients. Ceux qui sont atteints de maladies rares doivent souvent attendre longtemps avant d'obtenir un diagnostic, et ils sont orientés vers plusieurs spécialistes et doivent subir de nombreux tests avant de recevoir un diagnostic définitif – ce que l'on appelle l'odyssée diagnostique. Le coût des admissions à l'hôpital pour les enfants et les adultes atteints de maladies rares aux États-Unis a été estimé à près de la moitié des coûts d'hospitalisation dans ce pays.¹⁰ Une étude européenne a révélé que le poids économique de 43 maladies rares spécifiques dépassait largement le coût des maladies cardiovasculaires (249,3 milliards d'euros, contre 176,8 milliards d'euros) dans les mêmes régions.¹¹

En mars 2023, le gouvernement du Canada a annoncé le lancement de la première phase de la Stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares, et dont les fonds seront disponibles entre le 1er avril 2024 et le 31 mars 2027. Ces ententes attribuent généralement environ 50 % des fonds à des médicaments sur une liste nationale partagée, 40 % à une couverture plus large des médicaments pour les maladies rares qui ne sont pas sur la liste et 10 % à des programmes de diagnostic et de dépistage permettant un diagnostic plus précoce des maladies rares. À titre d'exemple, en Ontario, la plus grande province du Canada, un plan de financement prévoit expressément le renforcement du diagnostic précoce et du dépistage grâce à une allocation de 178 millions de dollars. Les indicateurs de performance clés définis dans l'accord de financement incluent l'amélioration des tests de dépistage néonatal des maladies rares et de l'accès au séquençage complet de l'exome et du génome pour la population de l'Ontario.

Qui en bénéficie?

Des tests génomiques pour diagnostiquer les maladies rares chez les enfants

Bien que le séquençage génomique destiné à l'ensemble de la population ne constitue pas nécessairement l'utilisation la plus efficace des ressources disponibles,¹² le séquençage génomique ciblant un segment spécifique peut offrir des avantages considérables. Un type particulier de séquençage génomique appelé séquençage de l'exome (ES), qui examine les régions codant les protéines du génome du patient, est désormais considéré comme une alternative plus efficace et moins coûteuse que les tests traditionnels.

Des chercheurs canadiens ont mené une simulation comparant en comparant l'utilisation du séquençage de l'exome dès le départ à celle des tests traditionnels, à partir de données recueillies entre 2019 et 2022, auprès d'enfants soupçonnés d'être atteints d'une maladie génétique dans les provinces de l'Alberta et de l'Ontario.¹³ Ils ont pu démontrer que l'utilisation de l'ES, dès le départ, était un test moins coûteux et plus efficace pour établir un diagnostic comparé à son utilisation comme test de deuxième ou troisième recours (c.-à-d., une série de tests qui ne génèrent pas de résultats concluants). De fait, la non-utilisation de l'ES a entraîné une hausse des coûts d'environ 2 000 dollars par patient, tout en réduisant de 16 % (IC à 95 % : 13 % à 19 %) le nombre de patients diagnostiqués.

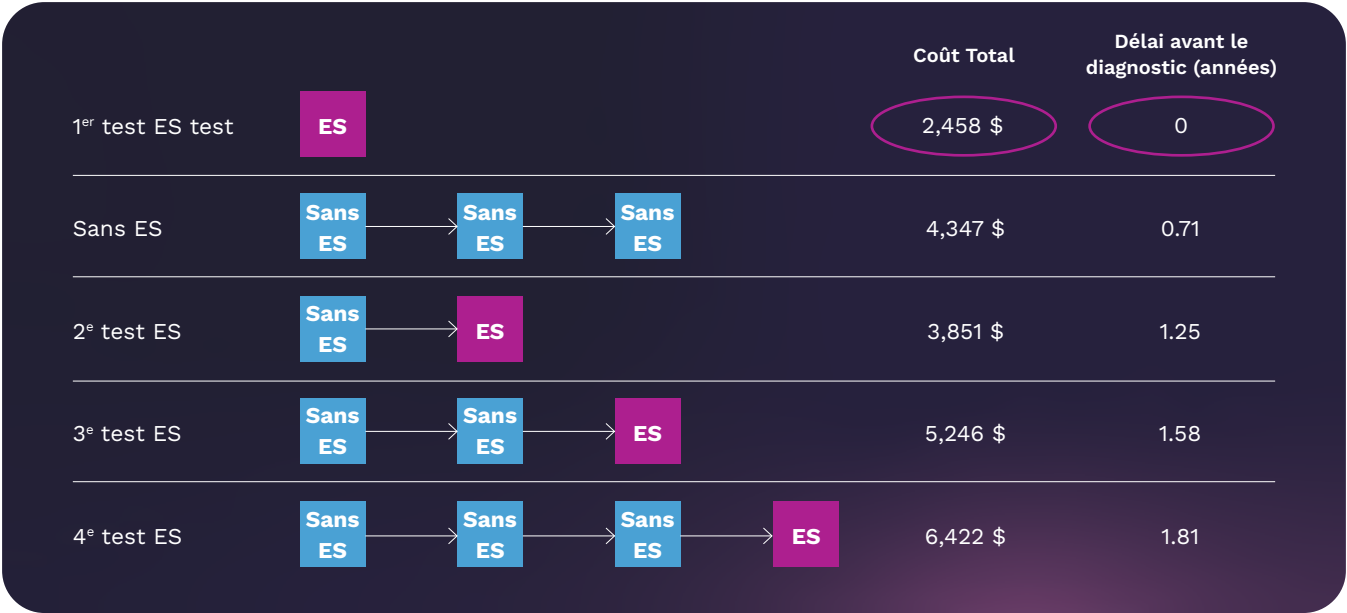
On rapporte d'autres résultats semblables à l'étranger.¹³ L'utilisation d'un test de séquençage rapide de l'exome s'est également révélée utile dans d'autres contextes. Plusieurs études ont examiné l'impact du séquençage rapide de l'exome chez les nourrissons hospitalisés en soins intensifs pour faciliter le diagnostic et le traitement, et ces études ont démontré une accélération du délai de diagnostic.¹⁵⁻¹⁷

Des tests génomiques pour dépister les maladies rares chez les nouveau-nés

Contrairement à l'utilisation du séquençage de l'exome ou du génome pour diagnostiquer les enfants qui ont déjà des symptômes de la maladie, on utilise généralement les programmes de dépistage néonatal pour identifier les personnes asymptomatiques présentant un risque accru ou qui sont à un stade précoce de la maladie.¹⁸ Présentement, les programmes de dépistage néonatal ont recours à des tests traditionnels (c.-à-d., biochimiques cliniques) plutôt que des tests génétiques, et les énoncés de position des experts suggèrent que le séquençage génomique n'est pas encore justifié, mais qu'il pourrait bien le devenir à mesure que la technologie évolue et que de nouvelles preuves sont recueillies.¹⁹⁻²¹

On a mené plusieurs études dans le domaine du dépistage génétique néonatal qui offraient des résultats prometteurs.²¹⁻²⁶ Dans une étude,²⁵ outre l'identification de troubles que les tests en vigueur ne peuvent pas détecter (dont les nourrissons qui ne présentent aucun signe clinique de maladie), les chercheurs ont également pu détecter des maladies pouvant survenir à l'âge adulte, ainsi que le fait d'être porteur de certaines maladies génétiques.

Figure 1 : Coûts et bénéfices de l'utilisation du séquençage de l'exome comme test de premier recours chez les nourrissons soupçonné d'avoir des troubles monogéniques.



Adapté de ;¹³ ES = séquençage de l'exome ; sans ES = tous les autres tests, y compris les analyses chromosomiques par micropuces, les panels de gènes, les tests génétiques simples, les tests biochimiques cliniques, l'imagerie et d'autres tests cytogénétiques.

Tests génomiques pour diagnostiquer ou dépister des maladies rares chez les adultes

On peut également utiliser le séquençage génomique pour diagnostiquer des maladies chez des adultes qui ont des symptômes ou pour dépister des maladies chez des adultes en bonne santé, dont le dépistage des cancers héréditaires et des maladies rares. Des études ont démontré que les stratégies ayant recours au séquençage génomique ou aux tests génétiques peuvent être très rentables lorsque l'on a recours aux bonnes stratégies.^{27,28}

Par exemple, une étude de simulation en Australie a examiné l'impact du dépistage de tous les adultes australiens âgés de 18 à 25 ans (avec un taux de mobilisation de 71 %) pour les gènes liés au cancer héréditaire, à la fibrose kystique, à l'amyotrophie spinale et au syndrome du X fragile (FXS), et en utilisant des coûts par test allant de 200 à 1 200 dollars australiens, a pu réduire de 31 % le taux de décès liés au cancer et pourrait réduire les coûts du système si le coût des tests était inférieur à 200 dollars australiens. Le coût de 400 dollars australiens correspond à un rapport coût-efficacité différentiel estimé à 4 038 dollars par année de vie ajustée sur l'incapacité, ce qui indique une utilisation très judicieuse des ressources.

Le futur de la médecine génomique face aux maladies rares

Dans l'ensemble, les données saisies révèlent que les applications du séquençage génomique pour diagnostiquer et détecter les maladies rares sont en pleine croissance. Les stratégies utilisant le séquençage génomique pourraient devenir plus efficaces et rentables dues à la baisse des coûts pour les tests ou grâce à des stratégies supplémentaires à faible coût pour améliorer leur efficacité. Pensons à l'utilisation de l'IA ou le profilage génétique des proches au premier degré pour identifier les patients les plus à risque avant de recourir à des tests.

Par exemple, à l'Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO), on a utilisé un algorithme d'IA appelé ThinkRare pour analyser 260 000 dossiers et identifier les enfants les plus susceptibles d'être atteints de maladies génétiques rares. On a pu identifier 8 enfants parmi les plus susceptibles d'être atteints d'une maladie et de confirmer le diagnostic chez 4 d'entre eux.²⁹ Alberta Health Services a également conclu un partenariat avec une entreprise européenne spécialisée dans l'IA afin d'identifier les patients atteints de maladies rares.³⁰

Oncologie

Biopsie plasmatique (liquide)

La biopsie liquide est une technique qui analyse les biomarqueurs circulants libérés par les cellules tumorales dans les fluides corporels.³¹ Ces biomarqueurs comprennent des acides nucléiques acellulaires tels que l'ADN tumoral circulant (ctDNA), les cellules tumorales circulantes (CTC), les protéines et les nucléosomes. Cette méthode fournit des informations détaillées sur les signatures mutationnelles, la charge mutationnelle tumorale, les séquences spécifiques et les modifications épigénétiques. Contrairement aux biopsies de tissus, la biopsie liquide reflète l'hétérogénéité de la tumeur à un moment donné, car elle capture un mélange de molécules libérées par divers sous-clones tumoraux.³²

Elle offre plusieurs avantages par rapport aux tests effectués sur des tissus, notamment un moindre risque d'échantillonnage de tumeurs difficiles à biopsier, telles que le cancer du pancréas ou de la prostate, une réduction des coûts et la capacité de détecter l'hétérogénéité tumorale sur plusieurs sites anatomiques.³² De plus, dans le cas du cancer colorectal, et possiblement d'autres cancers, on peut utiliser la biopsie liquide dans un contexte adjuvant pour détecter une maladie résiduelle minimale, ce qui aide à formuler des décisions thérapeutiques par la suite.³²

Profilage génomique complet

Au Canada, les tests génomiques utilisent une combinaison de différentes approches, notamment les méthodes de test monogéniques par réaction en chaîne par polymérase, le séquençage Sanger, l'hybridation in situ en fluorescence (FISH test), l'immunohistochimie, ainsi que des tests multigéniques utilisant des panels de séquençage massivement parallèles (« nouvelle génération ») des zones sensibles.

Le profilage génomique complet (PGC) est une méthode permettant d'identifier plusieurs classes d'altérations génomiques en un seul test. Il peut également être combiné à un profilage génomique complet à partir de plasma — ou test de biopsie liquide — afin de détecter la présence d'ADN tumoral circulant (ADNct) dans le sang. Le test de biopsie liquide peut offrir certains avantages par rapport au test de tissus, notamment en éliminant le besoin d'un échantillon de tissus et en réduisant le temps nécessaire pour transmettre les résultats au patient.

Les deux évaluations publiées^{33,34} ainsi que d'autres études réalisées par des organismes canadiens indépendants d'évaluation des technologies de la santé (ETS) concluent que cette approche améliorera la vie des Canadiens moyennant un coût supplémentaire et qu'elle devrait être envisagée pour les patients atteints d'un CPNPC à un stade avancé. Ces approches thérapeutiques basées sur l'ADNct devraient jouer un rôle plus important dans les années à venir, à mesure que l'on recueille des preuves dans le traitement du cancer du sein³⁵ et du cancer colorectal.³⁶

Cancers primaires d'origine inconnue

Certains patients (environ 2 %) présentent des métastases pour lesquelles on ne parvient pas à identifier la tumeur d'origine avec des tests conventionnels. Ces patients reçoivent souvent des traitements de chimiothérapie standard dans l'espoir d'obtenir des résultats, tandis que leurs tumeurs ont souvent plus de chances de présenter un biomarqueur cliniquement exploitable.³⁷ De nouvelles études révèlent que les patients à haut risque et atteints de cancers non traités (non squameux) bénéficieraient d'un PGC durant leur examen diagnostique, car on peut retarder la progression de la maladie ou du décès jusqu'à deux mois chez 50 % des patients.³⁸

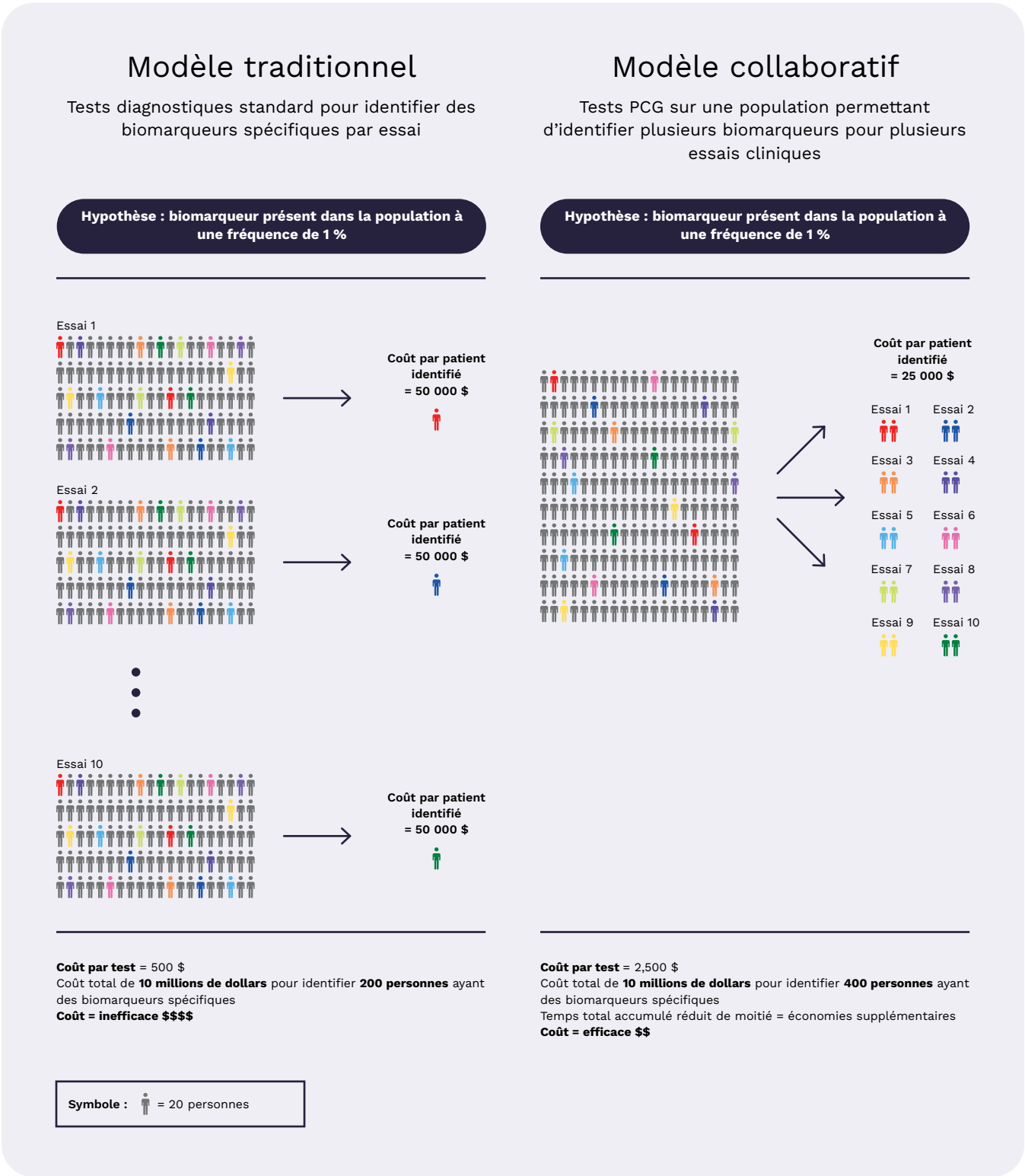
Recrutement efficace pour les essais cliniques et médicaments agnostiques vis-à-vis les tumeurs

Ainsi, être prêt à envisager et à adopter de nouveaux tests sera avantageuse non seulement aux patients qui reçoivent des soins conventionnels, mais ceci aura des retombées positives sur la recherche scientifique et les systèmes de santé intelligents. Le recrutement pour les essais cliniques à l'ère des thérapies ciblées repose sur l'identification des patients à l'aide de tests, mais peut s'avérer inefficace lorsque les variantes génétiques sont seulement présentes chez une faible proportion de patients.

Plus précisément, si une mutation génétique n'existe que chez 1 patient sur 100, il faut alors effectuer 100 tests pour identifier un seul patient. Pour un test qui coûte 500 dollars, cela équivaut à des coûts de test de 50 000 dollars pour trouver un seul patient (ou 10 millions de dollars pour en trouver 200). L'utilisation du PGC au niveau de la population, même à un coût cinq fois supérieur par test, peut réduire considérablement les coûts liés à l'identification de ces patients.

Même si les tumeurs ne représentent que 1 % des patients, le PCG au sein de la population pourrait réduire de 50 % les coûts liés à la recherche de patients (voir la Figure 2).

Figure 2 : Une approche efficace pour identifier des patients pour des essais cliniques ou les gènes de susceptibilité.



Au-delà de la génomique

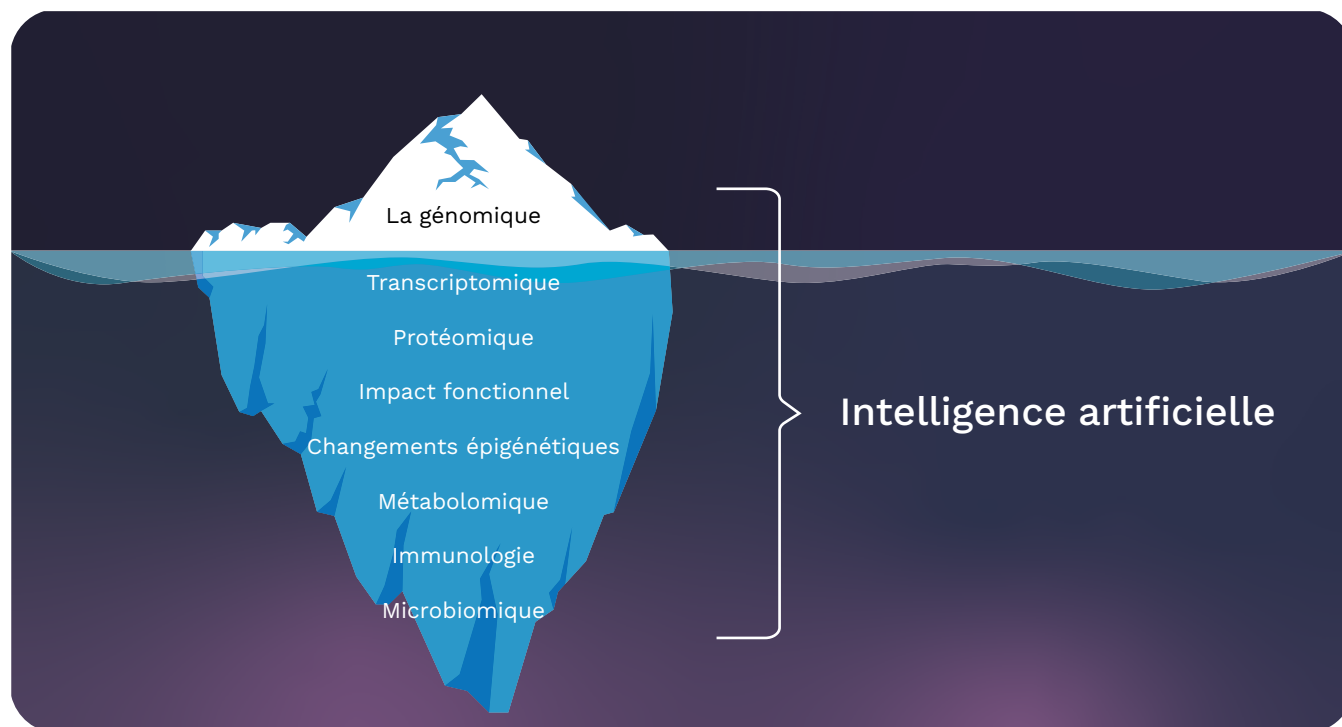
Tandis que l'on utilise les informations génétiques et génomiques pour la détection, le diagnostic, le pronostic et le suivi des maladies, d'autres aspects concernant l'expression de l'information génétique sont appelés à orienter les traitements disponibles.

Ceci comprend la transcriptomique, qui mesure les transcrits d'ARN (par opposition à l'ADN) ;³⁹ la protéomique, qui mesure l'expression des protéines dans les cellules cancéreuses ; l'impact fonctionnel, qui mesure les amas multicellulaires (organoïdes), les schémas de mutation et la fonction tissulaire ; l'épigénomique, qui mesure les modifications chimiques de l'ADN et des protéines de soutien autre que l'information génétique ; la métabolomique, qui mesure les produits métaboliques ; l'immunologie, qui mesure l'activité du système immunitaire, et la microbiomique, qui mesure l'activité des micro-organismes dans l'organisme.

Compte tenu de ces nouvelles approches thérapeutiques, appelées « multiomiques », la génomique n'est considérée que comme la partie émergée de l'iceberg,⁴⁰ combinée à des approches d'apprentissage automatique visant à intégrer les informations et à optimiser les futures stratégies thérapeutiques.



Figure 3 : La nouvelle ère de la multiomique tirée de ⁴⁰ *New era of multionics*. La génomique n'est que la partie émergée de l'iceberg. La transcriptomique, la protéomique, l'impact fonctionnel, les changements épigénétiques, la métabolomique, l'immunologie et le microbiomique sont autant d'outils qui seront intégrés dans les futures approches thérapeutiques de la médecine de précision. L'intelligence artificielle peut aider à orienter l'interprétation et l'intégration des données multiomiques afin d'optimiser les traitements disponibles.



Au-delà de l'oncologie

Un certain nombre de développements thérapeutiques contribuera à faire en sorte que les systèmes de santé sont prêts à envisager et adopter des tests allant au-delà des maladies rares et de l'oncologie. Pour certains systèmes de santé, cela pourrait exiger des changements fondamentaux dans la gouvernance et l'organisation des services de laboratoire.

Voici quelques domaines thérapeutiques émergents qui bénéficieront des approches génomiques :

- **La rhumatologie** – Les approches génomiques et multiomiques transforment fondamentalement la rhumatologie et améliorent la précision du diagnostic, la détection plus précoce des maladies et sont à la base d'un traitement individualisé ainsi que de la pharmacogénétique dans le traitement des maladies auto-immunes et inflammatoires.^{41,42}
- **La transplantation d'organes et l'immunologie** – On utilise la médecine génomique pour le typage HLA avancé, l'appariement donneur-receveur et la prédiction du risque de rejet dans la transplantation d'organes solides et de cellules souches. On intègre les données génomiques rationalisées pour évaluer la compatibilité et la détection précoce de complications du système immunitaire.⁴³
- **Les troubles neurologiques et psychiatriques** – La médecine génomique facilite la stratification, la prédiction des risques et le diagnostic de maladies telles que l'épilepsie, les troubles du spectre autistique, la schizophrénie et d'autres troubles neurodéveloppementaux. Les scores de risque polygéniques deviennent des outils et permettent le dépistage précoce accompagné d'une thérapie personnalisée.⁴⁴
- **Les maladies rénales chroniques** – Les données génomiques, associées à la transcriptomique, la protéomique et la métabolomique (« multiomiques »), permettent de comprendre les mécanismes sous-jacents de la maladie rénale chronique.
- **Les maladies cardiaques** – On intègre des données provenant d'études par association pangénomique pour ainsi permettre aux cliniciens d'utiliser les scores de risque polygénique pour prédire des risques au-delà des algorithmes cliniques traditionnels.⁴⁵

En résumer : il faut consolider la prestation de services

À partir de 2026, la médecine génomique jouera un rôle de plus en plus important dans la prestation des soins de santé. Même s'il est difficile de prédire quelles applications de la médecine génomique pourront contribuer à l'objectif quadruple du système de santé, il est indéniable que le rôle de la médecine génomique deviendra de plus en plus important à mesure que le coût des tests diminuera et que l'on disposera de plus de données probantes pour attester de son efficacité.

Les systèmes de santé prêts à envisager et à adopter les tests dans le domaine des maladies rares et de l'oncologie seront sans aucun doute préparés pour l'avenir proche. Les approches en matière de tests devraient s'étendre au-delà des approches génomiques traditionnelles (c.-à-d., reposant sur l'ADN et les produits de l'ADN) et au-delà des maladies rares et de l'oncologie ; par conséquent, les systèmes de santé qui gèrent la planification et l'exécution de la prestation de services de manière holistique (c'est-à-dire indépendamment de l'application à une maladie) sont les plus susceptibles de créer le plus d'opportunités pour les patients.



Chapitre 4.

Meilleures pratiques et conditions requises pour envisager et adopter de nouveaux tests

Les conditions requises pour envisager et adopter de façon efficace et efficiente les nouveaux tests sont identiques à celles dans le rapport de 2023. Le rapport est disponible en libre accès sur le site web de l'éditeur (<https://www.mdpi.com/2227-9032/10/10/2086>) ou dans la base de données PubMed Central (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9602865/>) [en anglais seulement].

Ces conditions ont été élaborées en utilisant une approche mixte comprenant : une revue narrative de la littérature publiée commercialement et de la littérature grise ; une analyse conventionnelle du contenu pour synthétiser les résultats de la littérature ; ainsi que des entretiens semi-structurés.

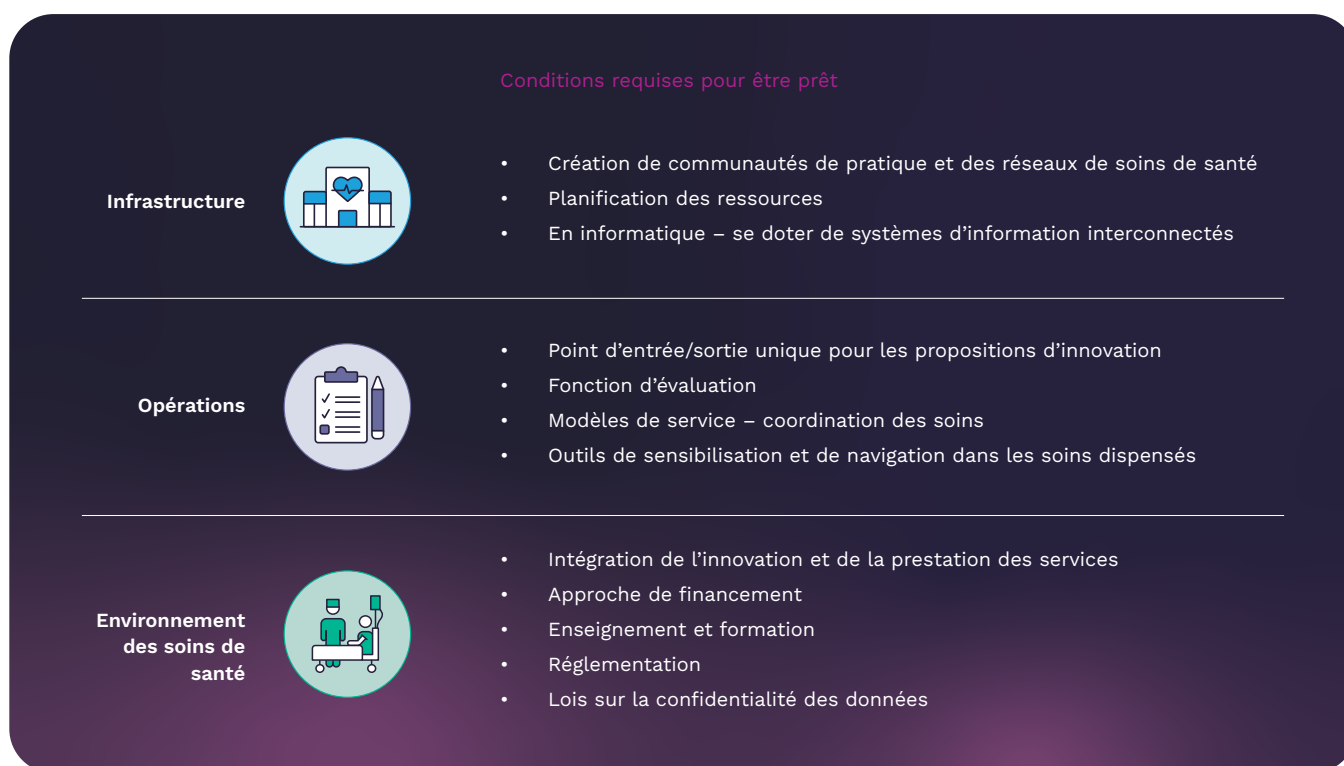
On a obtenu 18 entretiens de 30 à 60 minutes avec des informateurs clés divers, soit des experts provenant de divers secteurs (public, privé, économie de la santé, gestion de laboratoires, administration et représentation des patients) et d'un ensemble de régions géographiques (surtout au Canada, dont une certaine représentation aux États-Unis et en Europe).

Nous avons ensuite rédigé une première liste de conditions qui fut distribuée aux auteurs de l'étude en vue de leur rétroaction afin de la peaufiner lors d'une discussion de groupe modérée. On a ensuite regroupé la liste finale des conditions en fonction du « quadruple objectif » des soins de santé (améliorer la vie professionnelle des dispensateurs de soins, l'expérience des patients/soignants, la santé de la population et la rentabilité) et enrichie d'exemples et des bonnes pratiques issus de divers systèmes de santé étrangers.

Ensuite, on a regroupé ces conditions dans trois domaines : « Infrastructure », « Opérations » et « Environnement des soins de santé ». Ils sont dans la figure 4 ci-dessous.

Ces conditions visent à éviter un certain nombre de complications liées à l'introduction de toute innovation dont : la prestation de soins peu cohérente ou inéquitable ; la prestation de soins non soutenables ou de faible valeur (p. ex., la duplication des tests) ; le manque d'uniformité des tests ; la dérive technologique ; les soins non coordonnés ou manquant d'information ; et les retards. Pour faciliter l'interprétation, voici une brève justification de chacune des conditions requises et de ce qui constitue « l'état de préparation ».

Figure 4 : Conditions exigées pour envisager et adopter de nouveaux tests.



Infrastructure et planification

N° 1 Créer des communautés de pratique et des réseaux de systèmes de santé

Justification : la médecine génomique exige la coordination et l'adhésion de la part d'un certain nombre de services spécialisés. Un réseau bien coordonné peut mieux planifier et définir des priorités, afin de mettre en place des normes et des pratiques de surveillance nécessaires pour dispenser des soins équitables de manière efficace et efficiente, et prendre des décisions collectives qui peuvent varier selon le temps et les régions géographiques.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : les systèmes de santé prêts à envisager et à adopter les tests auront mis en œuvre des communautés de pratique ou des organisations officielles qui impliquent toutes les parties prenantes, y compris les patients, les administrateurs, les professionnels de l'informatique, les scientifiques spécialisés dans la mise en œuvre et le génome, les innovateurs des secteurs public et privé et d'autres acteurs (scientifiques, experts juridiques et éthiques, organisations professionnelles, bioéthiciens, régulateurs) selon les besoins.

N° 2 Planification des ressources

Justification : le rythme rapide de l'innovation dans ce domaine signifie que tout retard dans l'adoption aura des conséquences réelles pour les patients. L'acquisition des ressources nécessaires (personnel, installations, équipements, fournitures et technologies de l'information) peut prendre du temps et exige des systèmes de santé qu'ils anticipent et planifient systématiquement les changements futurs.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : la planification et la supervision détaillées et systématiques des ressources reposent sur un budget qui tient compte de l'analyse prospective des flux de ressources anticipés, ainsi qu'une planification visant à garantir que ces ressources puissent être acquises.

N° 3 Gestion de l'information

Justification : Au-delà de son rôle traditionnel de traitement des données de laboratoire comme outil de suivi des échantillons et de communication des résultats, la gestion des données de laboratoire est indispensable quant au développement de tests, de leur interprétation et au processus décisionnel clinique. Cela peut signifier la prestation des soins en temps opportun et éviter la duplication inutile des tests.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : la mise en réseau de systèmes d'information de laboratoires facilement accessibles aux spécialistes est un premier pas vers l'état de préparation. Un moyen d'y parvenir est d'interconnecter des systèmes d'information de laboratoire et des systèmes de dossiers médicaux électroniques, bien que cela ne soit pas nécessaire dans tous les cas.





Opérations

N°4 Point d'entrée/de sortie en matière d'innovation

Justification : pour éviter le glissement technologique, il est indispensable de gérer les points d'entrée et de sortie en matière d'innovation.

Pour être « dans un état de préparation » : il faut un point d'entrée unique pour les tests et qui soit ouvert à toutes les parties prenantes. Tous les tests ne doivent pas nécessairement passer par le même processus de proposition, mais les mêmes types de tests (p. ex., les tests de dépistage néonatal et les tests diagnostiques compagnons en oncologie) doivent l'être de manière uniforme et à des fins de cohérence. Il faut également réévaluer les tests dans le cadre de ce processus.

N° 5 Fonction d'évaluation

Justification : les décisions quant à l'adoption de nouveaux tests et de l'approche des tests sont complexes et exigent une fonction d'évaluation cohérente afin d'éviter l'adoption incohérente de nouveaux tests. Il faut pouvoir évaluer les tests en temps opportun afin que les décisions qui ont un impact ne soient pas inutilement retardées. De plus, le processus d'évaluation doit être transparent pour que les patients, le public et les innovateurs comprennent bien ce qui est indispensable et ce qui est valable. On devra également avoir recours à la mobilisation des patients et des innovateurs pour améliorer la prise de décision.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : il faut harmoniser les bonnes pratiques en matière d'évaluation des technologies de santé, en temps opportun et avec transparence, en utilisant les meilleures pratiques en matière de délibération qui permettent la mobilisation des parties prenantes clés, dont les patients et les innovateurs.

N° 6 Modèles de prestation de service

Justification : L'efficacité des tests ainsi que l'accès équitable à la prestation de soins dépendront, en grande partie, du modèle de prestation de services préconisé.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : on doit disposer de modèles de service hautement standardisés. Il se peut que les plus grands systèmes de santé nécessitent une plus grande coordination des soins pour y parvenir.

N° 7 Efforts de sensibilisation et navigation dans les soins

Justification : Pour une utilisation efficace et efficiente des tests, les patients et les dispensateurs de soins doivent comprendre quels tests sont (et ne sont pas) disponibles, et comment les obtenir.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : il faut disposer d'une liste complète des tests ou d'un répertoire qui contient des informations sur la manière d'obtenir les tests ainsi que toutes autres informations pertinentes (p. ex., le délai de réponse).

N° 8 Intégration des fonctions d'innovation et de prestation des soins de santé

Justification : Dans un contexte de changements rapides, et compte tenu des retombées positives des tests sur la recherche, les systèmes de santé devront envisager l'introduction contrôlée de tests innovants. Le délai nécessaire à la mise en place de certains tests (de six mois à un an) implique que ceux-ci doivent être développés suffisamment tôt afin que les patients ne subissent pas de préjudice en raison de retards inutiles dans leur adoption.

Le temps nécessaire à l'intégration de certains tests (de 6 mois à un an) signifie que les tests doivent être développés à un stade précoce afin que les patients ne subissent pas de préjudice en raison de retards inutiles dans leur adoption.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : il suffit de mettre en place des programmes de recherche translationnelle qui facilitent le développement des tests avant leur adoption. On peut également permettre le développement de tests conventionnels et dans le futur, grâce au séquençage massif parallèle (« nouvelle génération ») qui permet d'ajouter des tests supplémentaires à un coût négligeable. Il est alors possible de communiquer rapidement les résultats aux spécialistes au moment de leur « adoption ».

N° 9 Approche financière

Justification : Les approches traditionnelles de financement, telles que le financement annuel basé sur le volume de tests, peuvent ne pas tenir compte des coûts supplémentaires en ressources humaines liés au développement et à la validation des tests, aux tests de compétence et au temps nécessaire aux techniciens pour réaliser les nouveaux tests. Les dépenses discrétionnaires permettront également de réduire les délais d'accès.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : cela signifie être flexible et transparent, et tenir compte des ressources supplémentaires nécessaires au développement et à la réalisation des tests, ainsi que la capacité à engager rapidement des fonds, sont des conditions indispensables pour être prêt.

N° 10 Éducation et formation

Justification : Les changements dans le flux de travail liés aux nouveaux tests « exige une formation à la croisée du développement professionnel continu, du transfert de connaissances et de l'amélioration de la qualité ». Les stratégies de formation ne doivent pas seulement tenir compte des dispensateurs de soins, mais aussi des patients.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : c'est de compter sur des formations systématiques ou une stratégie pédagogique avec des normes ou des directives à l'échelle provinciale.

N°11 Réglementation

Justification : une médecine génomique bénéficiera aux patients seulement s'il y a des normes explicites qui assurent la qualité, la validité analytique et la compétence des tests.

En quoi consiste la notion d'être « dans un état de préparation » : c'est d'avoir normes d'accréditation pour les laboratoires, normes ou processus pour la création de normes de validité analytique et normes pour les tests de compétence.





Chapitre 5.

L'état de préparation de
la médecine génomique
au Canada

Ce dernier rapport sur l'état de préparation à la médecine génomique révèle que des progrès supplémentaires ont été réalisés depuis 2023. Toutes les provinces examinées en 2023 (Colombie-Britannique, Alberta, Ontario, Québec, Nouvelle-Écosse) ont fait des progrès, surtout l'Ontario et de la Nouvelle-Écosse (voir la Figure 5).

Les progrès réalisés par l'Ontario s'expliquent par la mise en œuvre d'un Programme provincial de génétique (PGP) qui est le lien direct entre le programme ontarien de pathologie et de médecine de laboratoire. Ces programmes facilitent la planification des ressources et la coordination des soins en Ontario, y compris la publication d'un menu de tests de biomarqueurs. Le PGP a également établi des normes provinciales en matière d'éducation et de formation.

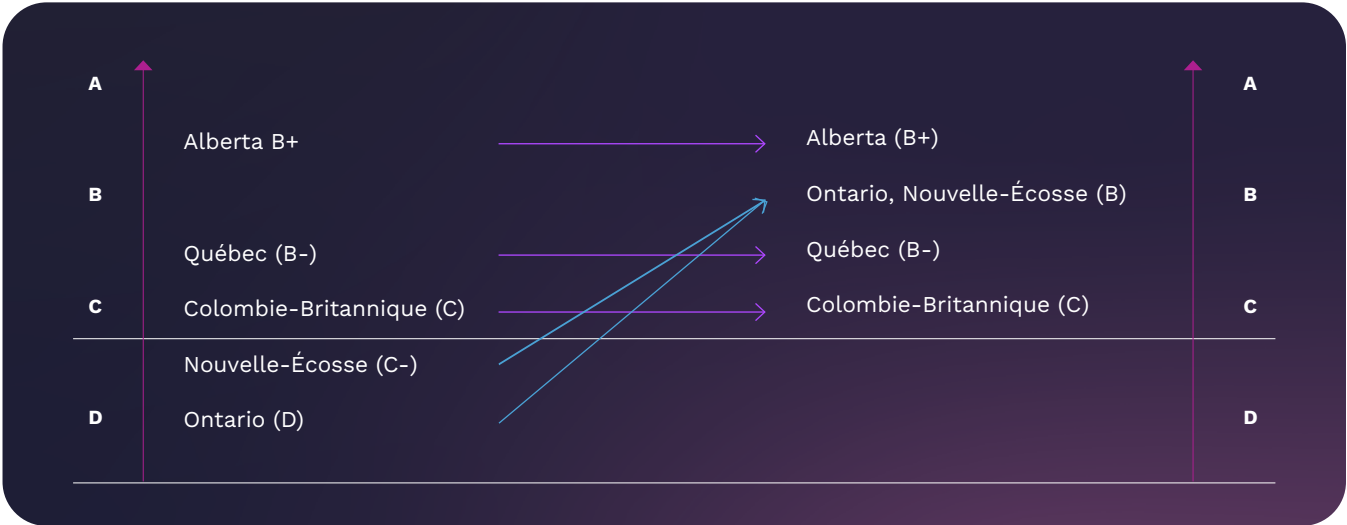
Les progrès réalisés en Nouvelle-Écosse sont largement dus à l'amélioration des liens entre les renseignements et le processus d'évaluation des nouvelles propositions, ainsi que certaines améliorations au niveau de l'éducation et de la réglementation (c.-à-d., la qualité) de la prestation des services.

Bien que des progrès aient également été réalisés en Alberta, en Colombie-Britannique et au Québec, aucun de ces changements n'a été suffisant pour changer leur note obtenue auparavant.

Toutefois, il existe certaines lacunes fondamentales. Dans la plupart des provinces, il y a encore beaucoup de travail à faire pour mettre en place des processus d'évaluation des technologies de la santé conformes aux bonnes pratiques (c.-à-d., rapides, flexibles et transparentes). Les approches financières ignorent encore largement la nécessité de dépenses discrétionnaires et de développement de tests, ce qui pourrait retarder la mise en œuvre.

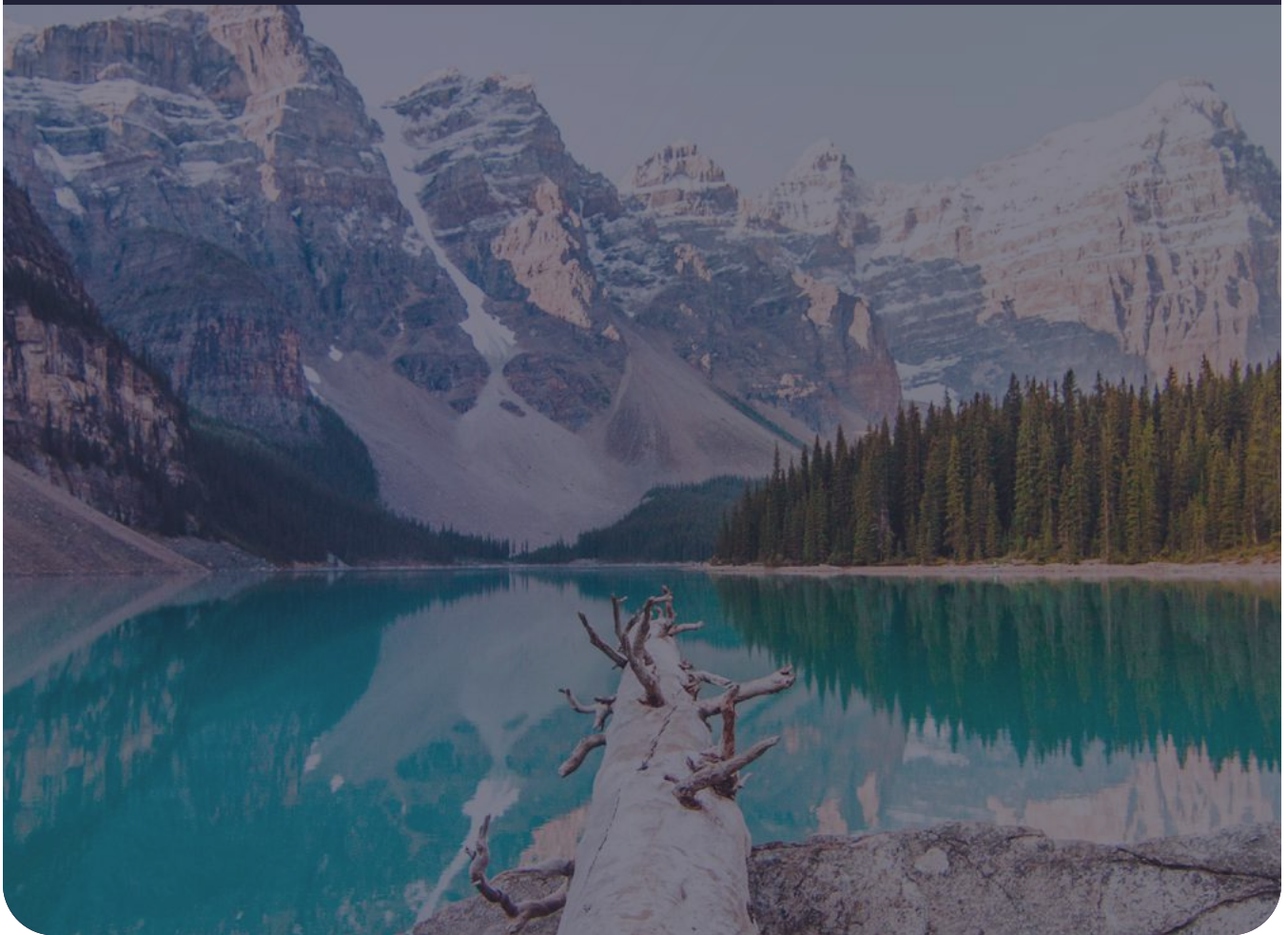
La gestion de l'information pose encore des défis, même si la plupart des provinces ont mis en place des plans ambitieux (mais lents à se concrétiser) pour améliorer la situation. On constate également un manque général de normes et de stratégies pédagogiques dans la plupart des provinces. La figure 3 présente une ventilation par province.

Figure 5 : Progrès réalisés par les provinces évaluées dans le Rapport 2023 sur l'état de préparation.



Alberta

L'Alberta se situe au quatrième rang des provinces canadiennes en termes de superficie et de population (environ 5 millions d'habitants). Un seul organisme, Alberta Precision Laboratories (APL) est une programme de l'Alberta Health Services (AHS), la seule agence de santé en Alberta. Les tests génomiques/génétiques hautement spécialisés sont réalisés dans le cadre d'un programme provincial de l'APL, qui doit rendre compte de ses activités aux responsables de la direction médicale et opérationnelle. L'APL élabore un menu de tests provinciaux et délègue l'administration de ces tests aux hôpitaux des plus grands centres de l'Alberta (Edmonton et Calgary) en fonction du programme de soins, dont l'Université de l'Alberta, l'Hôpital pour enfants de l'Alberta, l'Hôpital pour enfants Stollery, l'Université de Calgary et le centre médical Foothills. L'APL confie également des tests à des établissements externes pour les maladies plus rares.



Les points forts de l'Alberta

- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – Alberta Precision Laboratories est le seul organisme responsable du suivi, de la planification des ressources, de la coordination des soins entre régions. De plus, c'est le point d'entrée unique pour les propositions d'innovations, y compris celles provenant d'innovateurs qui ne relèvent pas du système de santé.
- **Informatique de pointe** – L'intégration des systèmes d'information des laboratoires de la province et des données des dossiers médicaux électroniques est complètement opérationnelle.
- **Tests innovateurs** – L'Alberta héberge des programmes de recherche translationnelle dédiés aux innovateurs du secteur public et privé et intègre les essais cliniques dans les soins de santé conventionnels.

Les points faibles de l'Alberta

- **Créer des opportunités en matière d'innovation** – les échéanciers prévus dans la gestion et la prise de décisions relatives aux priorités en matière de tests ne sont pas accessibles au public. Il n'existe pas non plus d'opportunités structurées d'échange avec des innovateurs qui ne font pas partie du système de santé. Il est donc difficile pour les innovateurs de planifier leurs propres portefeuilles de développement ou de fournir des informations utiles qui pourraient servir à la planification des soins de santé.
- **Approche financière** – Le fait que l'Alberta dépende du financement de la recherche pour développer de nouveaux tests signifie que les priorités du système de santé en matière de tests sont dictées par les bailleurs de fonds plutôt que par les besoins collectifs ou les principes d'équité ou d'efficacité.
- **Soutien apporté dispensateurs de soins** – L'Alberta pourrait bénéficier d'une approche plus systématique en matière de formation pour les dispensateurs de soins et fournir une liste exhaustive des tests disponibles.

L'Alberta a obtenu la note B+ pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Principales conclusions : L'Alberta possède bon nombre des conditions nécessaires; elle est en tête en matière de l'état de préparation à la médecine génomique au Canada. La mise en œuvre de processus plus formels pour la mobilisation des parties prenantes et le financement officiel pour développer des tests créerait davantage d'opportunités pour tirer profit d'importantes innovations.



Tableau 2 : Rapport d'étape de l'Alberta - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• APL/AHS est responsable de la coordination • Aucun processus standardisé pour une mobilisation plus vaste des parties prenantes
Planification des ressources	Mis en œuvre	• L'APL supervise systématiquement la planification des ressources
Gestion de l'information*	Mis en œuvre	• Données cliniques et de laboratoire* intégrées
Point d'entrée/de sortie unique pour l'innovation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Point d'entrée unique, processus de candidature ouvert • Aucun échéancier clairement défini
Fonction d'évaluation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Processus d'évaluation* transparent • Aucune mobilisation vaste des parties prenantes
Modèles de service	Mis en œuvre	• APL/AHS est responsable de la coordination
Sensibilisation et les services d'orientation vers les soins	Partiellement mis en œuvre	• Répertoire des tests • Les tests ne sont pas tous répertoriés (p. ex., en oncologie)
Intégration de l'innovation et de la prestation des soins de santé	Mis en œuvre	• Tests expérimentaux financés et programme de recherche translationnelle
Approche de financement	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Dépenses discrétionnaires • Pas de financement pour le développement de tests
Éducation et formation	Partiellement mis en œuvre	• Des éléments de formation des ressources humaines des laboratoires ont été développés
Réglementation	Mis en œuvre	• L'APL est accréditée par des conseils externes pour la création de normes analytiques

*Amélioration depuis 2023

Colombie-Britannique

La Colombie-Britannique se situe au deuxième rang des provinces canadiennes en termes de superficie et au troisième rang en termes de population (environ 5 millions d'habitants). Elle a su tirer parti de son organisme de santé unique dédié aux services hautement spécialisés, la Provincial Health Services Authority, (PHSA) effectue les tests génétiques. Les tests hautement spécialisés sont confiés à de grands hôpitaux universitaires dont l'hôpital général de Vancouver, hôpital St. Paul, hôpital Royal Columbian, hôpital pour enfants de Colombie-Britannique, selon le type de test ou de programme thérapeutique. Les tests sont également confiés à des établissements externes pour les maladies plus rares. Le BC Provincial Laboratory Medicine Services (PLMS, anciennement le BC Agency for Pathology and Laboratory Medicine, BCAPLM) est le programme provincial mandaté par la PHSA qui est responsable de la gestion et de la prestation des services de laboratoire offerts aux résidents de la Colombie-Britannique.



Les forces de la Colombie-Britannique

- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – Le Provincial Laboratory Medicine Services (PLMS), est le seul organisme en Colombie-Britannique, ce qui facilite la planification des ressources et a réussi à créer une communauté de pratique pour la coordination des services. Le PLMS sert également de point d'entrée unique pour les propositions d'innovations.
- **Vision pour l'avenir** – La Colombie-Britannique a opté pour les tests expérimentaux et la recherche translationnelle par l'intermédiaire du Genome sciences centre. La province a apporté des changements significatifs dans la gestion de l'information et la façon d'envisager et d'évaluer les tests depuis le Rapport d'étape 2023.

Les faiblesses de la Colombie-Britannique

- **Créer des opportunités en matière d'innovation** – La Colombie-Britannique ne dispose d'aucun mécanisme officiel permettant un engagement plus vaste des parties prenantes, notamment les patients et les membres de l'industrie relatifs aux tests.
- **Approche financière** – Le fait que la Colombie-Britannique dépende du financement de la recherche pour développer de nouveaux tests signifie que les priorités en matière de tests sont dictées par ceux qui les financent, plutôt que par les besoins collectifs ou les principes d'équité ou d'efficacité.
- **Soutien aux dispensateurs de soins** – Les dispensateurs de soins en Colombie-Britannique bénéficieraient d'une plus grande transparence concernant la disponibilité des tests ainsi que de ressources pédagogiques pour en optimiser l'utilisation.

La Colombie-Britannique a obtenu la note C pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : La Colombie-Britannique continue de prendre les mesures nécessaires pour améliorer son état de préparation à la médecine génomique. Les défis à relever sont liés à la structure régionalisée de son système de santé et au manque d'engagement à plus grande échelle. La transparence accrue quant aux tests disponibles et comment les nouveaux tests sont introduits, combiné à des normes pédagogiques, permettrait d'améliorer la prestation des soins.



Tableau 3 : Rapport d'étape de la Colombie-Britannique - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Le PHSA/PLMS est responsable de la coordination intrarégionale - Aucun processus standardisé pour une mobilisation étendue des parties prenantes
Planification des ressources	Mise en œuvre	Supervision systématique de la planification des ressources grâce au PLMS
Gestion de l'information*	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés*	Intégration des systèmes d'information des laboratoires génétiques en cours
Point d'entrée/de sortie unique pour l'innovation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Point d'entrée unique, échéanciers précis - Nouveau cadre d'évaluation en cours d'élaboration - Processus de demande fermé sans possibilité de réévaluation
Fonction d'évaluation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Processus d'évaluation en cours de révision - Aucune mobilisation étendue des parties prenantes
Modèles de service	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- PHSA/PLMS facilite une certaine coordination des services - Une certaine coordination informelle à l'échelle régionale
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés*	Partiellement mis en œuvre	- Navigation facilitée par les infirmières qui coordonnent les soins - Aucun répertoire des tests
Intégration de l'innovation et de la prestation des soins de santé	Mis en œuvre	- Financement disponible pour des tests expérimentaux - Programme de recherche translationnelle via le Genome Science Centre
Approche de financement	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Certaines dépenses discrétionnaires via les fonds de soutien à la vie - Formule de financement rigide/Aucun financement pour le développement de tests
Éducation et formation	Besoin d'amélioration	Aucune norme provinciale en matière d'éducation et de formation
Réglementation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Normes d'accréditation provinciales - Aucune norme analytique à l'échelle provinciale

*Amélioration depuis 2023

Manitoba

Le Manitoba se situe au sixième rang des provinces canadiennes en termes de superficie et au cinquième rang en termes de population (environ 1,5 million d'habitants). Il effectue des tests génétiques grâce à son programme dédié à la coordination des services de laboratoire et d'imagerie diagnostique, Shared Health Manitoba. Les tests sont effectués au Centre des sciences de la santé de Winnipeg. Shared Health Manitoba a élaboré une liste de tests, mais certains biomarqueurs génétiques n'y figurent pas. Shared Health confie également les tests à des établissements à l'externe pour les maladies plus rares.



Les forces du Manitoba

- **Infrastructure pour la coordination et la** – En raison de sa plus petite superficie et démographie, et de la réalisation des tests par le biais d'un seul organisme de services, Shared Health, le Manitoba est flexible et en mesure de répondre plus rapidement aux besoins cliniques.
- **Tests innovateurs** – Le Manitoba est en mesure d'anticiper les besoins futurs en matière de tests et de procéder à leur adoption.

Les faiblesses du Manitoba

- **Approche financière** – Le Manitoba a une approche financière réactive, sans dépenses discrétionnaires ni financement réservé au développement de tests. Il n'a pas d'approche systémique ou périodique relative à la planification des ressources.
- **Créer des opportunités en matière d'innovation** – Le Manitoba ne dispose pas d'une fonction d'évaluation transparente ni d'un engagement plus vaste, ce qui peut limiter les propositions innovantes susceptibles de bénéficier aux patients. Il pourrait également tirer profit d'une plus grande structure et transparence au-delà des soins contre le cancer.

Le Manitoba a obtenu la note B- pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : Le Manitoba est relativement prêt à envisager et à adopter de nouveaux tests, mais il aurait tout intérêt à améliorer son approche financière. Une planification prévoyante ainsi que l'octroi de fonds discrétionnaires pour élaborer et mettre en œuvre de nouveaux tests pourrait éviter les retards inutiles pour les patients.



Tableau 4 : Rapport d'étape du Manitoba - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Réseaux formels pour les tests en oncologie • Réseaux moins formels pour les autres tests (non oncologiques) • Engagement limité avec les parties prenantes.
Planification des ressources	Besoin d'amélioration	• Aucune approche systémique ou périodique de la planification des ressources
Gestion de l'information	Partiellement mis en œuvre	• Certains systèmes d'information de laboratoire sont interconnectés, mais on a recours à des vérifications manuelles pour la livraison de services
Point d'entrée/de sortie unique pour l'innovation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Multiples points d'entrée • Système mis en œuvre pour le domaine de l'oncologie, mais nécessitant des améliorations ailleurs
Fonction d'évaluation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Déploiement de différents processus d'évaluation • Besoin de transparence
Modèles de service	Mis en œuvre	• Modèle de service centralisé via Shared Health qui assure la coordination
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Partiellement mis en œuvre	• Liste de tests pour l'oncologie en place, mais seulement à l'interne pour les spécialistes. • Pas de liste pour les domaines sauf en oncologie
Intégration de l'innovation et de la prestation des soins de santé	Mis en œuvre	• Financement des tests expérimentaux • Analyse prospective et planification anticipée pour les nouveaux tests
Approche de financement	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Financement adéquat pour la réalisation des tests • Aucun financement pour le développement ou la validation des tests et aucun budget pour les dépenses discrétionnaires
Éducation et formation	Partiellement mis en œuvre	• Formation professionnelle en laboratoire tributaire de financements privés ou de subventions • Aucune stratégie pédagogique globale
Réglementation	Mis en œuvre	• Normes d'accréditation à l'échelle de la province • Un seul laboratoire pour les normes de validation et la compétence via le CAP ou des partenariats ad hoc

Nouveau-Brunswick

Le Nouveau-Brunswick se situe au huitième rang des provinces canadiennes en termes de superficie et de population (environ 0,8 million d'habitants). Il y a deux organismes qui offrent ses services de santé : le Réseau de santé Horizon et le Réseau de santé Vitalité. Le réseau de santé Horizon est la plus importante régie régionale de santé de la province. Il exploite 12 hôpitaux et offre des services au centre et au sud du Nouveau-Brunswick. Le réseau de santé Vitalité dessert les régions du nord et du sud-est de la province. Chaque organisme effectue des tests moléculaires pour les pathologies relatives au cancer, tandis que les tests héréditaires sont principalement réalisés par le Maritime Medical Genetics Service (MMGS), qui offre des services génétiques aux résidents de la Nouvelle-Écosse, du Nouveau-Brunswick et de l'Île-du-Prince-Édouard et qui effectue des tests au Clinical Genomics Laboratory situé à l'IWK Health Centre à Halifax, en Nouvelle-Écosse.



Les forces du Nouveau-Brunswick

- **Tests effectués à l'échelle provinciale** – Le Nouveau-Brunswick bénéficie du Service de génétique médicale des Maritimes (MMGS) afin de réaliser des économies d'échelle et d'offrir un accès équitable aux soins à sa population, à l'exception des tests de dépistage du cancer.
- **Tests innovateurs** – Le Nouveau-Brunswick est également en mesure d'anticiper les besoins futurs en matière de tests et de planifier leur adoption en intégrant les tests avant leur adoption systématique.

Les faiblesses du Nouveau-Brunswick

- **Approche financière** – Le Nouveau-Brunswick dispose d'une approche financière réactive qui ne prévoit aucune dépense discrétionnaire. Il n'y a pas d'approche systémique ou périodique en matière de planification des ressources à l'échelle provinciale. Les décisions sont plutôt prises en fonction des exigences régionales.
- **Créer des opportunités en matière d'innovation** – Le Nouveau-Brunswick ne dispose pas d'une fonction d'évaluation transparente ni d'une liste de tests et son engagement auprès des innovateurs est limité, ce qui peut restreindre les propositions susceptibles de profiter aux patients.

Le Nouveau-Brunswick a obtenu la note B- pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : Le Nouveau-Brunswick est, dans une certaine mesure, disposé à envisager et à adopter de nouveaux tests, mais il aurait tout intérêt à améliorer son approche financière. Une planification anticipée et l'octroi de fonds discrétionnaires pour le développement et la mise en œuvre de nouveaux tests permettraient d'éviter des retards inutiles pour les patients.

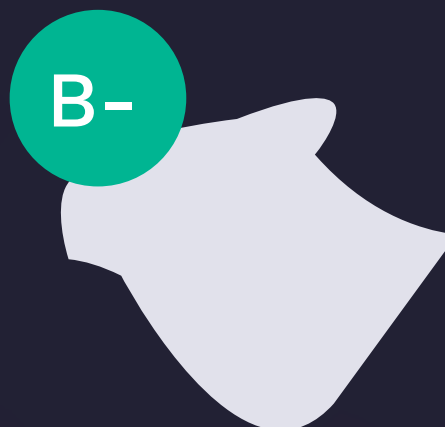


Tableau 5 : Rapport d'étape du Manitoba - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Partiellement mis en œuvre	• Réseaux informels entre laboratoires effectuant des tests au Nouveau-Brunswick • Discussion en cours pour créer un forum avec les innovateurs
Planification des ressources	Partiellement mis en œuvre	• Planification informelle des exigences régionales par le ministère de la Santé
Gestion de l'information	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Résultats de laboratoire liés au portail MyHealthNB • Les systèmes d'information de laboratoires ne sont pas interconnectés
Point d'entrée/de sortie unique pour l'innovation	Mis en œuvre	• Le ministère de la Santé du Nouveau-Brunswick dispose d'un processus de demande
Fonction d'évaluation	Partiellement mis en œuvre	• Aucun cadre réglementaire • Besoin de transparence
Modèles de service	Partiellement mis en œuvre	• Coordination informelle entre les régions et le ministère de la Santé du Nouveau-Brunswick
Sensibilisation et les services d'orientation vers les soins	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Communication interne régulière avec les médecins. • Aucune liste de tests à l'échelle provinciale.
Intégration de l'innovation et de la prestation des soins de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Planification avancée et intégration des tests expérimentaux pour le dépistage du cancer • seul les biomarqueurs exploitables sont généralement signalés
Approche de financement	Partiellement mis en œuvre	• Le financement du développement des tests dépend du budget opérationnel et des subventions • Aucun budget réservé aux dépenses discrétionnaires
Éducation et formation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Formation continue en laboratoire tributaire du financement privé ou des subventions • Aucune stratégie pédagogique globale
Réglementation	Mis en œuvre	• Normes d'accréditation à l'échelle provinciale • Un seul laboratoire pour les normes de validation et la compétence via le CAP ou des partenariats ad hoc

Terre-Neuve-et-Labrador

Terre-Neuve-et-Labrador se situe au septième rang des provinces canadiennes en termes de superficie et au neuvième rang en termes de population (environ 500 000 habitants). Les services de santé de cette province fournissent des services de santé qui sont administrés par cinq zones de santé regroupées sous l'égide d'une seule régie de santé provinciale appelée les Services de santé de Terre-Neuve-et-Labrador (NLHS). Le programme de médecine de laboratoire du NLHS effectue des tests génétiques au Craig L. Dobbin Genetics Research Centre de l'Université Memorial de Terre-Neuve (MUN) grâce au Centre for Translational Genomics de la MUN. Les tests somatiques sont confiés en grande partie à l'externe.



Les forces de Terre-Neuve-et-Labrador

- **Créer des opportunités en matière d'innovation** – Terre-Neuve-et-Labrador a un des processus les plus transparents au Canada pour l'examen et l'adoption de nouveaux tests parmi toutes les provinces canadiennes. Cela signifie que les chercheurs innovateurs, les patients, les dispensateurs de soins et le public ont une idée précise de ce qui est considéré comme important et ce qui est financé.
- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – La petite superficie et population de cette province, ainsi que la réalisation des tests par un seul organisme, facilite la coordination et la planification des ressources.

Les faiblesses de Terre-Neuve-et-Labrador

- **Approche financière** – Terre-Neuve-et-Labrador a une approche financière réactive, sans aucune dépense discrétionnaire. Il n'y a pas de planification anticipée, car les décisions sont prises en fonction des propositions des laboratoires. Cela peut ralentir le processus d'adoption.
- **Modèle de prestation de services** – La dépendance vis-à-vis de laboratoires externes garantit des tests de haute qualité, mais peut aussi poser des problèmes aux patients et compliquer la prise de décision en raison d'un plus long délai. Cette approche peut s'avérer moins efficace. Il y a présentement des mesures pour rapatrier les tests de laboratoire.

Terre-Neuve-et-Labrador a obtenu la note B+ pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : Terre-Neuve-et-Labrador a créé bon nombre des conditions pour être prêt à envisager et à adopter de nouveaux tests. Le rapatriement des tests, la planification en amont et le financement discrétionnaire pour le développement et la mise en œuvre de nouveaux tests permettraient d'éviter des retards inutiles pour les patients.



Tableau 6 : Rapport d'étape de Terre-Neuve-et-Labrador - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Réseau officiel opérationnel pour les tests germinaux • Structure pour les tests somatiques approuvée et en voie d'être opérationnelle. • Mobilisation limitée des parties prenantes
Planification des ressources	Mis en œuvre	• Surveillance systémique grâce au Programme de médecine de laboratoire
Gestion de l'information	Mis en œuvre	• Système d'information de laboratoire interconnecté au système d'information des hôpitaux, aux dossiers médicaux électroniques et aux instruments d'analyse de laboratoire et de points de service
Point d'entrée/de sortie pour l'innovation	Mis en œuvre	• Point d'entrée unique ouvert
Fonctions d'évaluation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Conseil consultatif provincial sur le formulaire de laboratoire (PLFAC) et publication des critères • Aucun engagement plus vaste des parties prenantes
Modèles de service	Mis en œuvre	• Un seul centre assure la coordination • Dépendance à l'égard de sous-traitants externes
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Mis en œuvre	• Le formulaire provincial de laboratoire est accessible au public.
Intégration de l'innovation et prestation des services en santé	Mis en œuvre	• Financement pour les tests expérimentaux • Recherche translationnelle grâce au Centre de génomique translationnelle
Approche financière	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Financement pour le développement de tests • Aucun budget réservé aux dépenses discrétionnaires
Éducation et formation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Formation continue en laboratoire tributaire du financement privé ou de subventions • Aucune stratégie pédagogique globale
Réglementation	Mis en œuvre	• Normes d'accréditation à l'échelle de la province • Un seul laboratoire pour les normes de validation et la compétence via le CAP ou des partenariats ad hoc

Nouvelle-Écosse

La Nouvelle-Écosse se situe au neuvième rang des provinces canadiennes en termes de sa superficie et au septième rang en termes de sa population (environ 1 million d'habitants). Elle fournit des services de santé par l'intermédiaire d'une régie de santé provinciale, soit la Nova Scotia Health (NSH). Les tests sont effectués dans deux grands hôpitaux, soit le Centre des sciences de la santé Queen Elizabeth II et le Centre de santé IWK qui offrent des programmes de soins spécialisés. La Nouvelle-Écosse a aussi recours à des fournisseurs externes et héberge le Maritime Medical Genetics Service (MMGS), qui offre des services génétiques aux résidents de la Nouvelle-Écosse, du Nouveau-Brunswick et de l'Île-du-Prince-Édouard. Le Programme de pathologie et de médecine de laboratoire (PLMP) de la NSH supervise ces programmes.



Les forces de la Nouvelle-Écosse

- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – La petite superficie et population de la Nouvelle-Écosse ainsi que le fait que les tests sont réalisés par un seul organisme de services facilitent la coordination et la planification des ressources.
- **Approche financière** – L’approche financière de la Nouvelle-Écosse offre l’occasion de faire parvenir de nouveaux tests aux patients plus rapidement.

Les faiblesses de la Nouvelle-Écosse

- **Créer des opportunités en matière d’innovation** – Le processus d’examen et d’adoption des tests n’est pas transparent et il y a plusieurs voies d’accès. Il n’existe aucun calendrier explicite pour la validation, et la mobilisation des parties prenantes est restreinte. Les tests disponibles ne sont pas tous publiés.
- **Gestion de l’information** – La Nouvelle-Écosse ne possède toujours pas de systèmes d’information interconnectés, mais elle tente de remédier à cette situation.

La Nouvelle-Écosse a obtenu la note B pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : La Nouvelle-Écosse dispose de nombreuses conditions nécessaires pour être prêt à envisager et à adopter de nouveaux tests. La mise en place d’un système plus transparent pour l’examen et l’évaluation des tests, ainsi qu’une plus grande mobilisation des parties prenantes, aideraient les patients, les dispensateurs de soins et les innovateurs à mieux comprendre ce qui est indispensable et ce qui est valable.



Tableau 7 : Rapport d'étape de la Nouvelle-Écosse - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Réseau officiel via le Programme de pathologie et de médecine de laboratoire (PLMP) et le Centre maritime IWK pour la médecine ciblée • Plan visant à mobiliser toutes les parties prenantes, dont les patients et les entreprises
Planification des ressources	Mis en œuvre	• Surveillance systémique grâce au PLMP
Gestion de l'information*	Partiellement mis en œuvre	• Absence d'intégration des informations de laboratoire pour les maladies héréditaires • Lancement du portail provincial pour les patients – qui comprend les tests somatiques
Point d'entrée/de sortie pour l'innovation*	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Point d'entrée bien établi, mais il y a d'autres voies d'entrée • Aucun calendrier ou processus de réévaluation défini
Fonctions d'évaluation*	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Comité chargé d'évaluer les nouveaux tests et publications des critères • Aucune mobilisation vaste des parties prenantes
Modèles de service	Mis en œuvre	• Modèle de service centralisé facilitant la coordination
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Partiellement mis en œuvre	• Répertoire des tests • Pas tous les tests sont mentionnés (p. ex. en oncologie)
Intégration de l'innovation et prestation des services en santé	Mis en œuvre	• Financement des tests expérimentaux • Recherche translationnelle par des subventions
Approche financière*	Mis en œuvre	• Financement pour le développement de tests et enveloppe budgétaire pour les dépenses discrétionnaires
Éducation et formation*	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Formation continue en laboratoire tributaire de financements privés ou de subventions • Aucune stratégie pédagogique globale
Réglementation*	Mis en œuvre	• Normes d'accréditation à l'échelle de la province • Un seul laboratoire pour les normes de validation et la compétence via le CAP ou des partenariats ad hoc

*Amélioration depuis 2023

Ontario

L'Ontario se situe au troisième rang des 10 provinces canadiennes en termes de superficie et au premier rang en termes de population (environ 16,2 millions d'habitants), la grande majorité des habitants habitent au sud de la province. Les tests génétiques sont principalement réalisés en milieu hospitalier tandis que les tests de dépistage des maladies héréditaires sont effectués, pour la plupart, dans les deux hôpitaux pédiatriques de l'Ontario, London Health Sciences Centre, Hamilton Health Sciences/ St. Joseph's Healthcare Hamilton, Kingston Health Sciences Centre, Mount Sinai Hospital, North York General Hospital, Trillium Health Partners Credit Valley Site, the University Health Network, and two specialty testing centres (The National Inherited Bleeding Disorder Genotyping Laboratory and Newborn Screening Ontario). Il y a 7 autres établissements qui offrent des services pour réaliser des tests somatiques: Health Sciences North, Sunnybrook Health Sciences Centre, The Ottawa Hospital, Unity Health - St. Michael's Hospital, William Osler Health System, Dynacare et LifeLabs. Certains tests sont également effectués à l'externe. Le Programme provincial de génétique (PPG), qui relève du Programme de pathologie et de médecine de laboratoire (PLMP) de Santé Ontario, assure la supervision et la coordination des tests.



Les forces de l'Ontario

- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – L'Ontario est parvenu à tirer parti du programme PLMP afin de planifier ses ressources, coordonner les services, orienter les soins et créer des normes provinciales en matière de normes pédagogiques.
- **Vision pour l'avenir** – L'Ontario appuie l'adoption de tests expérimentaux. Il veut également apporter des changements fondamentaux sur comment intégrer la recherche translationnelle dans les soins de santé traditionnels.

Les faiblesses de l'Ontario

- **Créer des opportunités en matière d'innovation** – Le processus menant à envisager et à adopter de nouveaux tests manque de transparence et comporte plusieurs voies d'accès. Il n'y a pas de calendrier précis pour l'examen, et la mobilisation des parties prenantes dans l'évaluation ou la planification est limitée.
- **Infrastructure** – L'Ontario n'a toujours pas de systèmes d'information interconnectés, mais il tente d'y remédier.
- **Approche financière** – La province n'offre pas toujours de financement pour le développement des tests.

L'Ontario a obtenu la note B pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : L'Ontario possède un bon nombre des conditions nécessaires pour envisager et adopter de nouveaux tests. Il gagnerait à se doter d'un système plus transparent pour l'examen et l'évaluation des tests, ainsi qu'une mobilisation plus vaste des parties prenantes afin d'aider les patients, les dispensateurs de soins et les innovateurs à mieux comprendre ce qui est indispensable et ce qui est valable.



Tableau 8 : Rapport d'étape de l'Ontario - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé*	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• PPG/PLMP assurent la coordination provinciale • Aucun processus standardisé pour une mobilisation vaste des parties prenantes
Planification des ressources*	Mis en œuvre	• Surveillance systémique via le PLMP
Gestion de l'information*	Partiellement mis en œuvre	• On compte intégrer les informations des laboratoires génétiques dans le Système d'information de laboratoire de l'Ontario (SILO)
Point d'entrée/de sortie pour l'innovation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Coordination par le Comité consultatif ontarien en génétique • Processus pas transparent
Fonctions d'évaluation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Évaluation continue par des experts et des groupes consultatifs sous la direction du PPG (pas transparent) • Différents cadres d'évaluation (PPG, OGAC) avec différents échéanciers
Modèles de service*	Mis en œuvre	• Coordonnés grâce au PLMP
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés*	Mis en œuvre	• Publication des répertoires de tests
Intégration de l'innovation et prestation des services en santé	Mis en œuvre	• Financement des tests expérimentaux • Recherche translationnelle grâce à des subventions
Approche financière	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Aucun financement pour le développement de tests • Dépenses discrétionnaires par l'entremise de Santé Ontario
Éducation et formation*	Mis en œuvre	• Stratégie élaborée et mise en œuvre par le PPG • Il y a des normes provinciales disponibles
Réglementation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	• Il y a des normes d'accréditation à l'échelle de la province • Il y a des normes de validité analytique en cours d'élaboration

*Amélioration depuis 2023

Québec

Le Québec est la plus grande province du Canada en termes de superficie et la deuxième en termes de population (environ 9,1 millions d'habitants). En 2011, la province a entrepris une réforme de son système de gouvernance des laboratoires. Les diagnostics moléculaires, y compris le séquençage à faible et moyen débit, sont gérés par cinq « pôles » qui administrent sept laboratoires suprarégionaux (Capitale-Nationale [CHU de Québec – Université Laval] ; Estrie [CHUS – Hôpital Fleurimont] ; Montréal — CHUM [CHUM et Hôpital Maisonneuve-Rosemont] ; Montréal — CUSM [CUSM et Hôpital général Juif] ; Montréal – CHU Sainte-Justine [CHU Sainte-Justine]) ainsi que l'Institut de cardiologie de Montréal (ICM). En 2018, on a créé le Centre québécois de génomique clinique (CQGC), situé au Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine), pour effectuer des séquençages à haut débit (exome, transcriptome ou génome entier). Les tests sont également confiés à l'externe pour les maladies plus rares. La Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale (DLIM) est le programme ministériel chargé de coordonner la mise en œuvre des tests de diagnostic moléculaire dans tous ces centres/pôles.



Les forces du Québec

- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – La Direction de laboratoires et imagerie médicale (DLIM) assure la supervision systématique et la planification des ressources pour les tests. Elle a créé un réseau suprarégional unique (Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM)). La DLIM sert également de point d'entrée unique pour les propositions d'innovations provenant du système de santé, ce qui lui permet d'être en mesure d'envisager de nouveaux tests.
- **Approche financière** – Grâce à une formule de financement bien définie qui tient compte des coûts liés au développement des tests et aux ressources supplémentaires, ainsi qu'aux dépenses discrétionnaires pour les nouveaux tests, le Québec est prêt à adopter les tests sans délai inutile.

Les faiblesses du Québec

- **Modèles de prestation de service** – L'approche descendante du Québec en matière de coordination des services peut offrir un accès équitable, mais elle a également entraîné des délais de service attestés en raison de sa dépendance à l'égard de centres uniques et de sa capacité opérationnelle.
- **Outils pour favoriser une utilisation appropriée et en temps opportun** – Le Québec publie une liste de tests (« répertoire ») mais l'information est incomplète, il manque des outils de soutien concernant les tests disponibles ou leur accès. Depuis 2023, on élabore des normes provinciales en matière d'éducation et de formation.

Le Québec a obtenu la note de B- pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : Le Québec a créé bon nombre des conditions nécessaires pour être prêt à planifier, examiner et adopter de nouveaux tests. Il doit améliorer la prestation des services en offrant un meilleur soutien pour la navigation et en renforçant la capacité de tester les patients.

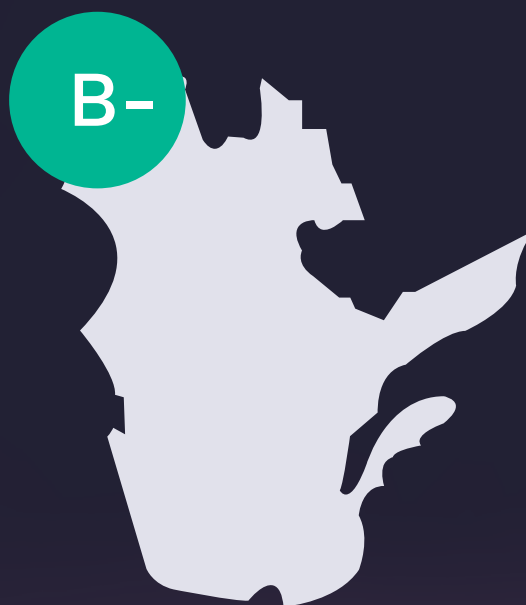


Tableau 9 : Rapport d'étape du Québec - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Le RQDM administre en tant que suprarégional et assure la coordination - Les processus pour mobiliser davantage les parties prenantes sont insuffisants.
Planification des ressources	Mis en œuvre	La DLIM assure une surveillance systémique
Gestion de l'information	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	On prévoit interconnecter les informations des laboratoires aux tests génétiques
Point d'entrée/de sortie pour l'innovation*	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés*	- Il existe un processus transparent lié à l'INESSS - On élabore présentement un processus de candidature ouvert/une réévaluation informelle
Fonctions d'évaluation	Partiellement mis en œuvre	- Le processus avec l'INESSS est clairement défini - Il y a une mobilisation informelle plus vaste des parties prenantes
Modèles de service	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Il existe une coordination des services entre les différents dispensateurs de soins - Il faut renforcer la coordination en oncologie
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- On publie le répertoire des tests mais il manque certaines informations - Navigation dans les soins inadéquates pour les dispensateurs de soins et les patients
Intégration de l'innovation et prestation des services en santé	Partiellement mis en œuvre	- Recherche translationnelle grâce à Genome QC et au Centre québécois de génomique clinique (CQGC) - Aucun financement pour les tests expérimentaux
Approche financière	Mis en œuvre	- Financement précis avec un financement supplémentaire pour le développement des tests, les coûts supplémentaires et les coûts liés aux ressources humaines - Dépenses discrétionnaires pour les nouveaux tests
Éducation et formation	Partiellement mis en œuvre	On élabore présentement des normes provinciales en matière d'éducation et de formation en développement
Réglementation*	Mis en œuvre*	- Normes d'accréditation à l'échelle de la province - Publication des normes relatives à la validité analytique et autres

*Amélioration depuis 2023

Saskatchewan

La Saskatchewan se situe au cinquième rang des provinces canadiennes en termes de superficie et au sixième rang en termes de population (environ 1,3 million d'habitants). Elle réalise ses tests par l'intermédiaire du programme de médecine de laboratoire de la Saskatchewan Health Authority (SHA) et de la Saskatchewan Cancer Agency (SCA). Les tests sont effectués dans plusieurs établissements, dont le Centre de ressources génétiques du laboratoire provincial Roy Romanow (RRPL) à Regina, le laboratoire de génomique de l'hôpital universitaire Royal (RUH) à Saskatoon, ainsi que le laboratoire de diagnostic et de recherche avancés de l'Université de la Saskatchewan.



Les forces de la Saskatchewan

- **Infrastructure pour la coordination et la planification** – La Saskatchewan Health Authority assure le suivi systématique et la planification des ressources pour les tests héréditaires, tandis que la Saskatchewan Cancer Agency supervise les tests moléculaires.

Les faiblesses de la Saskatchewan

- **Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés** – La Saskatchewan ne publie plus son répertoire public des tests génétiques.
- **Une préparation insuffisante aux tests héréditaires** – Il n'existe aucun processus officiel pour planifier, envisager et évaluer de nouveaux tests autres que les tests de dépistage du cancer.

La Saskatchewan a obtenu une note de C pour sa disposition à envisager et à adopter de nouveaux tests

Principales conclusions : La Saskatchewan a créé certaines des conditions nécessaires pour être prête à réaliser des tests. Elle doit améliorer l'interconnectivité des systèmes d'information des laboratoires, offrir un meilleur soutien dans la navigation et élaborer des processus plus formels pour effectuer des tests autres que les tests de dépistage du cancer.



Tableau 10 : Rapport d'étape de la Saskatchewan - état de préparation à envisager et à adopter de nouveaux tests.

Condition	Évaluation	Description
Créer des communautés de pratique et des réseaux de santé	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Le groupe spécialisé en génomique du programme de médecine de laboratoire de la SHA et la SCA fonctionnent comme des réseaux de soins. - Absence de processus permettant une mobilisation plus vaste des parties prenantes.
Planification des ressources	Mis en œuvre	Surveillance systémique via la SHA et à la SCA
Gestion de l'information	Besoin d'amélioration	- Les systèmes d'information de laboratoires ne sont pas assez interconnectés. - Aucun lien avec le DSÉ
Point d'entrée/de sortie pour l'innovation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Mis en œuvre pour le cancer, mais manque de transparence - Aucun processus semblable pour les autres maladies
Fonctions d'évaluation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Le Comité de priorisation des biomarqueurs moléculaires (MBPC) mis en place pour le cancer, mais manque de transparence - Mobilisation informelle plus vaste des parties prenantes
Modèles de service	Mis en œuvre	- Il y a une coordination des services pour le cancer via le Comité de développement des biomarqueurs et d'assurance de la qualité pour le cancer - Il y a une coordination des services pour les autres maladies via la SHA
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Besoin d'amélioration	- Dans le passé, le répertoire des tests était publié, mais plus maintenant - Navigation insuffisante pour les dispensateurs de soins et les patients
Intégration de l'innovation et prestation des services en santé	Partiellement mis en œuvre	- Recherche translationnelle par le laboratoire de diagnostic et de recherche avancés - Intégration de biomarqueurs innovants, mais non déclarés
Approche financière	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Dépenses discrétionnaires pour les biomarqueurs compagnons du cancer via le formulaire et pour les biomarqueurs non liés au cancer via les fonds opérationnels - Aucun financement pour le développement de tests
Éducation et formation	Certains aspects sont mis en œuvre, d'autres doivent être améliorés	- Formation continue en laboratoire tributaire de financements privés ou de subventions - Aucune stratégie pédagogique globale
Réglementation	Mis en œuvre	- Normes d'accréditation à l'échelle de la province - Un seul laboratoire pour les normes de validation et la compétence grâce au CAP ou à des partenariats ad hoc.

Les provinces et territoires qui ont recours à des services de référence

Les provinces et territoires qui ont recours à des services de référence au Canada sont ceux qui n'ont pas les capacités internes pour réaliser ces tests. Ils fournissent des services de santé à leurs résidents grâce à des accords de facturation réciproque avec d'autres provinces. Par conséquent, ces provinces et territoires n'ont pas nécessairement besoin d'être prêts à envisager et à adopter de nouveaux tests, car ils se fient à des organismes ou fournisseurs externes.

Île-du-Prince-Édouard

L'Île-du-Prince-Édouard (IPE) est la plus petite des 13 provinces canadiennes en termes de superficie et de population (environ 0,18 million d'habitants). Les tests génétiques sont effectués sur la base d'une recommandation auprès d'établissements situés en Nouvelle-Écosse.

Territoires du Nord-Ouest

Les Territoires du Nord-Ouest (TNO) se classent au deuxième rang en termes de superficie et de population (environ 45 000 habitants) parmi les territoires du Canada. Les tests génétiques sont effectués sur la base d'une recommandation auprès d'établissements situés en Alberta.

Nunavut

Le Nunavut (NU) est le plus grand territoire en termes de superficie et le troisième en termes de population (environ 41 000 habitants) parmi les trois territoires. Les tests génétiques sont effectués sur la base d'une recommandation auprès d'établissements situés en Ontario, au Manitoba et en Alberta.

Yukon

Le Yukon est le plus petit territoire en termes de superficie et le plus peuplé parmi les trois territoires (environ 47 000 habitants). Les tests génétiques sont effectués sur la base d'une recommandation auprès d'établissements situés en Colombie-Britannique et en Alberta.



Chapitre 6.

Résumé de l'impact potentiel
du changement et de ses
implications politiques et
remarques finales

Dans l'ensemble, le Canada semble faire des progrès et être partiellement prêt à envisager des tests génétiques et génomiques à l'avenir. Il existe encore des lacunes dans la manière dont les nouvelles propositions de tests sont examinées et évaluées (c'est-à-dire les approches de l'ETS), les approches financières utilisées, se doter de systèmes d'information interconnectée et préconiser des approches et de ressources pédagogiques plus systémiques pour soutenir la réalisation des tests, et ce, grâce à des stratégies pédagogiques globales.

Amélioration de l'Évaluation des technologies de la santé (ETS)

Comme c'était le cas en 2023, il y a encore beaucoup de progrès à faire pour créer des processus de l'ETS de calibre mondial (c'est-à-dire rapides, souples et transparents) afin d'envisager et d'évaluer des tests. Les efforts déployés dans ce sens ont mené à l'élaboration d'un cadre pancanadien basé sur un consensus afin d'orienter les décisions quant à l'adoption ou de financement des tests de biomarqueurs moléculaires, génétiques et génomiques dans le domaine des soins en oncologie.

Ce cadre comprend un point d'entrée unique pour les nouvelles propositions, des critères d'évaluation précis et quelques aspects d'un processus délibératif. Le plan de travail prévoit la mise en œuvre d'un « processus structuré visant à mobiliser et à faire participer les patients, les soignants, les cliniciens, les professionnels de laboratoire, les représentants des autorités compétentes ainsi que les autres parties prenantes impactées à la création et la mise en œuvre d'un modèle coordonné ». Il s'agit de la première étape nécessaire à l'élaboration d'un processus de l'ETS solide.

Renforcement des approches financières

Les approches financières continuent d'évoluer pour la médecine génomique au Canada. Un des défis à relever dans ce domaine est que les tests ne sont pas entièrement financés par une seule entité financière. En effet, un test génétique ou génomique donné peut être financé par un ensemble de fonds provenant notamment des opérations hospitalières, des subventions de recherche privées et publiques, des dons de charité, des fonds provenant de la prestation de services privés et des fonds provenant de programmes spéciaux, tels que les soins contre le cancer.

Seules les quatre plus grandes provinces (l'Alberta, la Colombie-Britannique, l'Ontario et le Québec), la Saskatchewan et la Nouvelle-Écosse ont déclaré disposer de fonds discrétionnaires pour la prestation de nouveaux tests.

Elles bénéficient de l'aide d'organismes de services uniques qui reçoivent un budget annuel en fonction de leurs volumes actuels et de leurs projections anticipées. Le financement du développement des tests repose encore en grande partie sur des subventions de recherche, souvent accordées par des entreprises privées du secteur des sciences de la vie qui ont besoin de tests pour identifier les patients qui bénéficieront d'une nouvelle thérapie ciblée. Bien que cette approche puisse être pratique, elle peut également poser des difficultés dans la mesure où la priorité accordée aux nouveaux tests dépendra de qui les finance, plutôt que des besoins collectifs systémiques.

Seuls le Nouveau-Brunswick, Terre-Neuve-et-Labrador, la Nouvelle-Écosse et le Québec ont déclaré avoir reçu des fonds pour le développement de tests, bien que seuls la Nouvelle-Écosse et le Québec puissent accéder à ces fonds en anticipant une future décision de financement concernant l'utilisation d'un test. Au Nouveau-Brunswick et en Terre-Neuve-et-Labrador, le budget pour les tests est alloué dans le cadre d'une proposition spécifique visant à mettre en place un nouveau test, ce qui peut ralentir le processus.

Information et gestion de l'information

La gestion de l'information est un élément clé de tout système pour les laboratoires, car les exigences réglementaires (norme ISO 15189) liées à l'accréditation de la qualité des services fournis par les laboratoires imposent de prêter attention à la gestion de l'information dans les laboratoires.⁴⁶ Il est de plus en plus nécessaire d'interconnecter les systèmes entre eux ou de les intégrer aux systèmes responsables des dossiers médicaux électroniques. Dans certaines provinces, la question de l'interconnexion ne se pose pas, car un seul laboratoire est responsable de tous les tests héréditaires alors qu'un autre réalise les tests somatiques (p. ex., en Nouvelle-Écosse ou en Terre-Neuve-et-Labrador).

Certaines provinces, dont la Colombie-Britannique et le Nouveau-Brunswick, ont des systèmes de santé régionaux, et ils se heurtent à des obstacles structurels et administratifs qui entravent l'interconnexion. Bien que l'Ontario et le Québec, eux, semblent avoir une longueur d'avance grâce à un système de santé unique, la taille de leur population et leur fonction de prestation de services rendent l'interconnectivité encore plus difficile dans la mise en œuvre de solutions informatiques et de communication (TI) à grande échelle à l'échelle provinciale.

Néanmoins, il y a des projets informatiques à grande échelle présentement en Ontario et au Québec pour améliorer l'interconnectivité des systèmes de laboratoire. L'Alberta est la seule province à offrir des services de laboratoire provenant de plusieurs fournisseurs et à avoir des systèmes d'information de laboratoire entièrement interconnectés.

Il faut davantage de normes et des stratégies pédagogiques

L'introduction de nouveaux tests génomiques modifie considérablement les processus cliniques et exige une formation ciblée qui exige une formation spécialisée, le transfert de connaissances et des cadres d'amélioration de la qualité.^{47,48} Pour répondre convenablement à ces besoins, il convient d'adopter de nouvelles approches pédagogiques, telles que les évaluations en milieu de travail et les simulations in situ. Ces méthodes permettent de mieux répondre aux diverses exigences contextuelles des tests génomiques, qui ont une incidence sur la précision et les performances des tests.

Les principaux facteurs opérationnels comprennent la coordination des soins aux patients, l'efficacité de l'approvisionnement et du transfert des tissus, la conception minutieuse des demandes de tests et des rapports, la rationalisation des flux de travail au sein des services et entre eux, ainsi que l'intégration transparente des dossiers médicaux électroniques pour permettre l'échange automatisé d'informations, ainsi qu'une communication rapide et précise comprenant des boucles de rétroaction opportunes entre les professionnels de la santé.⁴⁹

Les cliniciens de première ligne, notamment les médecins de famille et les infirmières praticiennes, devront comprendre les implications des tests et être « prêt » à l'avènement de la médecine génomique. Une enquête menée en 2023 auprès de médecins, d'infirmières praticiennes, d'adjoints au médecin et de pharmaciens qui travaillent dans le système de santé américain des anciens combattants a révélé que « seulement 20,8 % des répondants se sentaient prêts à avoir recours à des tests génétiques et 13,0 % des répondants prescrivaient déjà des tests génétiques ».⁵⁰

De même, lorsqu'ils ont été confrontés à des questions hypothétiques concernant l'interprétation et la gestion des résultats des tests génétiques, les spécialistes en génétique ont donné des réponses plus exactes que les médecins de famille au Canada.⁵¹ Outre des stratégies éducatives multidimensionnelles fondées sur des données probantes, l'utilisation optimale des tests dans les soins primaires exigera de clarifier davantage les rôles et les voies de renvoi, ainsi que la coordination avec les services de génétique.



Mesures prioritaires selon les provinces

Les conditions les plus souvent évoquées par les provinces étaient la coordination des services et l'intégration de l'innovation. Les provinces qui souhaitent mettre en œuvre des changements à l'avenir

pour améliorer leur capacité à envisager et à adopter les tests novateurs indispensables à la médecine génomique peuvent s'inspirer d'un certain nombre de bonnes pratiques mises en œuvre dans d'autres juridictions provinciales.

Tableau 11 : Recommandations propres à chaque province pour la mise en œuvre de l'état de préparation.

Besoin d'amélioration	Provinces nécessitant des améliorations	Exemples	Mesures potentielles
Engagement plus vaste des parties prenantes dans la planification	Toutes les provinces	Collaboration pour l'accès accéléré du NHS au Royaume-Uni ¹	Collaborer avec les organismes provinciaux spécialisés en sciences de la vie et les associations de patients afin de créer un forum de consultation et de partenariat commercial permanent.
Planification des ressources	Man., N.-B.	Analyse de la main-d'œuvre par le Government and Accountability Office des États-Unis ²	Réaliser et publier des évaluations périodiques (tous les 1 à 3 ans) des incidences globales ou spécifiques de la croissance des tests sur les ressources.
Gestion de l'information	C.-B., Man., N.-B., N.-É., Ont., Qc, Sask.	Interconnecter les laboratoires de précision de l'Alberta via Connect Care	Uniformiser le matériel de laboratoire ou trouver des solutions de l'ETS pour interconnecter les systèmes d'information des laboratoires.
Point d'entrée/de sortie pour l'innovation	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., Ont., Qc, Sask.	Processus de candidature ouvert à Terre-Neuve-et-Labrador	Publier un processus transparent tenant compte des nouveaux tests.
Fonction d'évaluation	Toutes les provinces	Processus de candidature ouvert semblable à celui de Terre-Neuve-et-Labrador, mais impliquant des parties prenantes à l'instar du processus Ont. OGAC	Publier des critères, des délais et un processus d'évaluation précis, comme en T.-N.-L. Créer une fonction d'évaluation distincte consultative pour pour les innovateurs ou nommer des représentants de l'industrie aux comités d'évaluation, comme en Ontario.
Sensibilisation et navigation dans les soins dispensés	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., Qc, Sask.	Comme en Ont. et en Î.-P.-É.	Publier des formulaires complets de tests avec des directives pour les obtenir.
Approche financière	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., T.-N.-L., Ont., Sask.	Comme au Québec via la Direction de laboratoires et imagerie médicale (DLIM)	Prévoir, planifier et allouer les budgets pour les futures opérations de laboratoire. Réserver des fonds supplémentaires pour développer des tests et établir une formule de financement précise englobant toutes les ressources.
Éducation et formation	Alb., C.-B., Man., N.-B., N.-É., T.-N.-L., Qc, Sask.	Comme en Ontario via le Programme provincial de génétique	Élaborer une stratégie globale à l'échelle de la province pour la formation des dispensateurs de soins et des patients. Créer des ressources et des programmes pour appuyer la formation.

Perspectives d'avenir – implications pour la recherche au Canada

Bien que plusieurs provinces semblent plus que jamais prêtes à envisager et à adopter de nouveaux tests, certaines semblent encore moins disposées à les mettre en œuvre (c.-à-d., les réaliser et en assurer le suivi) de manière cohérente et avec un niveau de qualité élevé, en raison d'une grande variété de facteurs. Ces facteurs vont du manque de clarté concernant les parcours de soins et les flux de travail optimisés à la mauvaise communication entre les dispensateurs de soins (p. ex., une absence de systèmes d'information interreliés), en passant par le manque d'uniformité des connaissances entre les dispensateurs de soins (en partie dû à un manque de formation, de sensibilisation et de ressources de navigation) et le manque de ressources humaines spécialisées (p. ex., les techniciens de laboratoire).

Bien que l'efficacité et l'efficience des nouveaux tests ne relèvent pas du champ d'application du présent rapport, les systèmes de santé régionaux et les chercheurs sont invités à examiner les obstacles qui entravent la mise en œuvre de tests de haute qualité à l'échelle locale et régionale. Cela permettra d'obtenir une image complète de l'état de préparation à la médecine génomique.

Implications pour les patients canadiens

Un accès rapide et équitable aux tests génétiques et génomiques, ainsi qu'aux résultats de ces tests, est essentiel pour garantir que les patients au Canada qui sont atteints de cancer aient accès à des décisions et à des traitements fondés sur des biomarqueurs qui peuvent prolonger leur espérance de vie et améliorer leur qualité de vie.

Bien que le Canada ait réalisé certains progrès au cours des dernières années en vue de se préparer à l'usage de tests génomiques, pour les patients atteints d'une maladie mortelle, la lenteur des progrès n'est pas justifiée. Pour le patient, attendre que les provinces planifient les ressources, l'éducation et la formation ou l'évaluation est intolérable. Un patient dont le taux de survie prévu à trois ans est faible ne peut pas se permettre d'attendre trois ans.

Les patients auront le sentiment de ne pas avoir le luxe de pouvoir attendre que les cliniciens et les chercheurs coordonnent les services et intègrent les innovations. Les problèmes logistiques, tels que la gestion insuffisante de l'information ou l'allocation limitée des fonds, sont considérés comme des défaillances du système lorsqu'on les examine du point de vue des personnes qui luttent pour leur vie. Dans l'intérêt des patients canadiens atteints de cancer, tous les efforts visant à minimiser les dévastations causées par leur cancer doivent être entrepris de toute urgence.

De plus, les disparités entre les juridictions en matière de soins de santé sont évidentes. Les patients s'attendent, à juste titre, à bénéficier d'un accès uniforme aux tests génomiques dans tout le pays, conformément aux principes d'universalité et d'accessibilité de la Loi canadienne sur la santé. Bien que la mise en œuvre des tests génomiques varie selon les juridictions, une normalisation pancanadienne pourrait réduire les inégalités associées à la « loterie des codes postaux » présentement et de pouvoir garantir qu'un patient résidant à Pincher Creek bénéficiera de services diagnostiques comparables à ceux d'un patient vivant à Saguenay.

L'oncologie de précision est un domaine en pleine évolution qui repose sur les informations fournies par les biomarqueurs, et il est primordial que le Canada mette en place un processus pérenne.⁵² Une récente analyse coûts-avantages des tests génomiques complets (TGC) commandée par le CCRAN et ses partenaires du groupe de patients a démontré que la mise en œuvre de TGC universels pour les diagnostics métastatiques de novo des cancers du poumon, colorectal, pancréatique, du sein et de la prostate de stade 4 entraîneraient un gain de 3 440 années de vie, en plus de générer 180 millions de dollars de contributions économiques et également générer entre 87 à 134 millions de dollars d'économies des soins de santé, entre 2025 et 2030 (The Conference Board of Canada, 2025).⁵³

Pour les patients, ces années de vie se traduisent par des besoins humains tangibles : elles peuvent permettre à un patient atteint d'un cancer métastatique d'assister à la remise de diplôme ou au mariage d'un être cher, à la naissance d'un petit-enfant, ou de faire un voyage de rêve. La médecine génomique pour les patients est donc une promesse de santé puissante à laquelle le Canada doit se préparer.

Les patients, qui sont les consommateurs de notre système de santé, sont des parties prenantes essentielles dans la politique de santé. Pourtant, on constate qu'une large mobilisation des parties prenantes à travers le Canada fait encore défaut. Une dernière implication de ce rapport est que l'engagement avec chaque patient doit être réexaminé. Les systèmes de santé doivent agir : les patients individuels et les organisations de patients doivent être engagés de manière significative, globale et structurelle afin de garantir que la « préparation » à la médecine génomique et sa mise en œuvre ultérieure soient ancrées dans les valeurs, les perspectives, les priorités et les préférences des patients. Cela garantira une approche des soins centrée sur le patient.

Remarques générales

Ce rapport d'étape indique que les principales autorités sanitaires dans chaque province au Canada se rapprochent d'un état de préparation pour envisager et adopter de nouveaux tests requis pour la médecine génomique, bien qu'elles utilisent des approches différentes, et à des rythmes différents.

Ce rapport met en évidence les nombreux défis auxquels sont confrontés les systèmes de santé lorsqu'ils doivent réagir rapidement à une technologie disruptive. Plus encore, ce rapport indique les différences d'accès aux soins de santé auquel fait face la population canadienne car les autorités sanitaires ont différentes priorités et structures. Il ne suffit pas de savoir qu'une technologie favorisera la santé et le bien-être des patients ; il faut se doter de systèmes de santé flexibles et résilients qui sont en mesure de réorienter rapidement ses priorités et de reconnaître et de permettre l'innovation-valeur.

Références

1. Collaborative, N. A. A. NHS Accelerated Access Collaborative » À propos de nous. <https://www.england.nhs.uk/aac/about-us/>.
2. Office, U. S. G. A. Services génétiques : informations sur les conseillers en génétique et les généticiens médicaux. <https://www.gao.gov/products/gao-20-593>.
3. Greenhalgh, T., Robert, G., Macfarlane, F., Bate, P. & Kyriakidou, O. Diffusion des innovations dans les établissements de services : revue systématique et recommandations. *Milbank Q.* **82**, 581–629 (2004).
4. Skivington, K. *et coll.* Un nouveau cadre pour le développement et l'évaluation d'interventions complexes : mise à jour des recommandations du Medical Research Council. *BMJ* **374**, n2061 (2021).
5. Scott, R. H., Fowler, T. A. & Caulfield, M. Médecine génomique : l'heure est venue de transformer les soins de santé. *The Lancet* **394**, 454–456 (2019).
6. Husereau, D. *et coll.* Progrès vers l'état de préparation du système de santé aux tests génomiques au Canada. *Curr. Oncol.* **30**, 5379–5394 (2023).
7. Great Britain & Department of Health & Social Care. *Réponse du gouvernement au troisième rapport de la session 2017-2019 de la commission des sciences et technologies de la Chambre des communes : « Génomique et édition génomique dans le NHS »*. (2018).
8. Page d'accueil. <https://allofus.nih.gov/>.
9. Husereau, D. & Villalba, E. *Vers l'utilisation systématique des tests génomiques dans les plus grandes régions du Canada : Rapport d'étape sur l'état de préparation*. (2023).
10. Navarrete-Opazo, A. A., Singh, M., Tisdale, A., Cutillo, C. M. & Garrison, S. R. Vous nous entendez maintenant? L'impact du recours aux soins de santé par les patients atteints de maladies rares aux États-Unis. *Genet. Med.* **23**, 2194–2201 (2021).
11. Coût économique de la vie avec une maladie rare en Europe | Rapport | CRAI. <https://www.crai.com/insights-events/publications/the-economic-cost-of-living-with-a-rare-disease-across-europe/>.
12. Smith, E. J., Hill, M., Chitty, L. S. & Morris, S. Coûts et rentabilité de la communication des résultats secondaires issus du séquençage génomique sur la base de la restitution des résultats supplémentaires dans le cadre du projet 100 000 génomes. *Genet. Med. Off. J. Am. Coll. Med. Genet.* **27**, 101479 (2025).
13. Degeling, K. *et coll.* Séquençage de l'exome dans le parcours diagnostique des maladies génétiques rares suspectées : l'ordre des tests a-t-il une incidence sur leur rentabilité ? *Appl. Health Econ. Health Policy.* **23**, 453–466 (2025).
14. Kingsmore, S. F., Nofsinger, R. & Ellsworth, K. Séquençage génomique rapide pour le diagnostic et le traitement des maladies génétiques dans les unités de soins intensifs : une étude. *NPJ Genomic Med.* **9**, 17 (2024).
15. Carey, A. S. *et coll.* Séquençage rapide de l'exome chez les patients de l'unité de soins intensifs pédiatriques atteints de troubles métaboliques ou neurologiques nouvellement apparus. *Pediatr. Res.* **88**, 761–768 (2020).

16. Wells, C. F. *et coll.* Séquençage rapide de l'exome chez les nourrissons gravement malades : mise en œuvre dans les soins de routine du point de vue d'un hôpital régional français. *Eur. J. Hum. Genet. EJHG* **30**, 1076–1082 (2022).
17. Olde Keizer, R. A. C. M. *et coll.* Séquençage rapide de l'exome comme test de premier niveau chez les nouveau-nés soupçonnés d'être atteints d'un trouble génétique : résultats d'une étude prospective multicentrique sur l'utilité clinique aux Pays-Bas. *Eur. J. Pediatr.* **182**, 2683–2692 (2023).
18. Stark, Z. & Scott, R. H. Dépistage génomique néonatal des maladies rares. *Nat. Rev. Genet.* **24**, 755–766 (2023).
19. Friedman, J. M. *et coll.* Dépistage génomique néonatal : considérations et recommandations en matière de politique de santé publique. *BMC Med. Genomics* **10**, 9 (2017).
20. Howard, H. C. *et coll.* Séquençage du génome entier dans le dépistage néonatal ? Déclaration sur l'importance continue des approches ciblées dans les programmes de dépistage néonatal. *Eur. J. Hum. Genet. EJHG* **23**, 1593–1600 (2015).
21. White, S. *et coll.* Élargir le programme australien de dépistage néonatal par analyse de sang séché à l'aide du séquençage génomique : le voulons-nous et sommes-nous prêts ? *Eur. J. Hum. Genet. EJHG* **31**, 703–711 (2023).
22. Milko, L. V. *et coll.* Évaluation des décisions des parents concernant le séquençage de nouvelle génération pour leur enfant dans le cadre de l'étude NC NEXUS (North Carolina Newborn Exome Sequencing for Universal Screening) : un protocole de tests randomisés contrôlés. *Trials* **19**, 344 (2018).
23. Lewis, M. A. *et coll.* Soutenir les décisions des parents concernant le séquençage génomique pour le dépistage néonatal : l'aide à la décision NC NEXUS. *Pediatrics* **137 Suppl 1**, S16-23 (2016).
24. Roman, T. S. *et coll.* Séquençage génomique pour le dépistage néonatal : résultats du projet *Am. J. Hum. Genet.* **107**, 596–611 (2020).
25. Ceyhan-Birsoy, O. *et coll.* Interprétation des résultats du séquençage génomique chez les nouveau-nés en bonne santé et malades : résultats du projet BabySeq Project. *Am. J. Hum. Genet.* **104**, 76–93 (2019).
26. Pavey, A. R. *et coll.* Utilisation du séquençage génomique pour le dépistage populationnel des immunodéficiences chez le nouveau-né. *Genet. Med. Off. J. Am. Coll. Med. Genet.* **19**, 1367–1375 (2017).
27. Guzauskas, G. F. *et coll.* Dépistage génomique de la population pour trois maladies héréditaires courantes : analyse coût-efficacité. *Ann. Intern. Med.* **176**, 585–595 (2023).
28. Zhang, L. *et coll.* Dépistage génomique de la population de tous les jeunes adultes dans un système de santé : analyse coût-efficacité. *Genet. Med.* **21**, 1958–1968 (2019).
29. Ediae, G. U. *et coll.* ThinkRare: un algorithme de recherche permettant d'identifier les patients atteints d'une maladie génétique rare non diagnostiquée dans un dossier médical électronique. *Genet. Med. Off. J. Am. Coll. Med. Genet.* **27**, 101570 (2025).
30. (9) Proposer des solutions basées sur l'IA pour les maladies rares au Canada | LinkedIn. <https://www.linkedin.com/pulse/bringing-ai-powered-rare-disease-solutions-canada-saventic-xcnzf/>.
31. Nicholas, C. *et coll.* Biopsie liquide au point de service pour le traitement du cancer - Première expérience d'un centre communautaire. *Cancers* **16**, 2505 (2024).

32. Sheffield, B. S. *et coll.* Vers des tests biomarqueurs avancés rapides et équitables pour les patients atteints d'un cancer métastatique au Canada. *Curr. Oncol. Tor. Ont* **32**, 141 (2025).
33. Johnston, K. M. *et coll.* Profilage génomique complet pour le cancer du poumon non à petites cellules : impact sur la santé et le budget. *Curr. Oncol. Tor. Ont* **27**, e569–e577 (2020).
34. Patel, Y. P., Husereau, D., Leighl, N. B., Melosky, B. & Nam, J. Impact sur la santé et le budget des tests de profil génomique complet (PGC) basés sur la biopsie liquide chez les patients atteints d'un cancer du poumon non à petites cellules avancés (aNSCLC) avec tissu limité. *Curr. Oncol. Tor. Ont* **28**, 5278–5294 (2021).
35. Bidard, F.-C. *et coll.* Camizestrant en première intention pour le cancer du sein avancé émergent avec mutation ESR1 émergente. *N. Engl. J. Med.* **393**, 569–580 (2025).
36. Test de l'ADN tumoral circulant sans prélèvement tissulaire et résultats pour les patients dans un essai de phase III sur la chimiothérapie adjuvante à base de FOLFOX (Alliance N0147). - ASCO. <https://www.asco.org/abstracts-presentations/ABSTRACT502594>.
37. Wang, X., Beharry, A., Sheffield, B. S. & Cheema, P. K. Faisabilité du profilage génomique au point de service dans le diagnostic et le traitement des cancers d'origine inconnue. *The Oncologist* **28**, 474–478 (2023).
38. Krämer, A. *et coll.* Thérapie moléculaire guidée versus chimiothérapie après contrôle de la maladie dans le cancer primitif inconnu défavorable (CUPISCO) : une étude ouverte, randomisée, de phase 2. *Lancet Lond. Engl.* **404**, 527–539 (2024).
39. Tessier-Cloutier, B. *et coll.* L'impact de l'analyse du génome entier et du transcriptome (WGTA) sur la découverte de biomarqueurs prédictifs et la précision diagnostique des tumeurs malignes avancées. *J. Pathol. Clin. Res.* **8**, 395–407 (2022).
40. Nikanjam, M., Kato, S., Allen, T., Sicklick, J. K. & Kurzrock, R. Nouveaux modèles d'essais cliniques issus de la reclassification moléculaire du cancer. *CA. Cancer J. Clin.* **75**, 243–267 (2025).
41. Piedade, A. P., Butler, J., Eyre, S. & Orozco, G. L'importance des études de génomique fonctionnelle en rhumatologie de précision. *Best Pract. Res. Clin. Rheumatol.* **38**, 101988 (2024).
42. Kalliolias, G. D. & Papavassiliou, A. G. Faire progresser la rhumatologie de précision grâce au profilage tissulaire et sanguin. *Nat. Rev. Rheumatol.* **20**, 391–392 (2024).
43. Aypek, H., Aygormez, O. & Caliskan, Y. La génomique dans la transplantation pancréas-rein : de la stratification des risques à la médecine personnalisée. *Genes* **16**, 884 (2025).
44. Liu, C., Zhang, C. & Glatt, S. J. Psychiatric Genomics 2025 : état de l'art et perspectives d'avenir. *Psychiatr. Clin. North Am.* **48**, 217–240 (2025).
45. Sanghvi, M. M. *et coll.* Utilisation de la génomique pour développer des traitements cardiovasculaires personnalisés. *Arterioscler. Thromb. Vasc. Biol.* **45**, 866–881 (2025).
46. Yeste, M. L. L. *et coll.* Gestion des processus post-analytiques dans les laboratoires cliniques conformément à la norme ISO 15189:2012. Considérations relatives à la gestion des échantillons cliniques, à la garantie de la qualité des processus post-analytiques et à la gestion des informations de laboratoire. *Adv. Lab. Med. Av. En Med. Lab.* **2**, 373–380 (2021).

47. Chou, A. F., Duncan, A. R., Hallford, G., Kelley, D. M. & Dean, L. W. Obstacles et stratégies pour intégrer la génétique médicale et les soins primaires dans les populations défavorisées : une revue exploratoire. *J. Community Genet.* **12**, 291–309 (2021).
48. Dunlop, K. L. A. *et coll.* Renforcer les capacités de la génomique dans les soins primaires : revue exploratoire des attitudes des praticiens, des besoins en formation et des facteurs favorables. *Front. Med.* **12**, 1577958 (2025).
49. Cheema, P. K. *et coll.* Recommandations consensuelles pour optimiser les tests de biomarqueurs afin d'identifier et de traiter le cancer du poumon non à petites cellules avancées avec mutation de l'EGFR. *Curr. Oncol. Tor. Ont* **27**, 321–329 (2020).
50. Scheuner, M. T. *et coll.* Les professionnels de la génétique jouent un rôle clé dans l'intégration des tests génétiques dans la pratique des cliniciens de première ligne. *Genet. Med.* **25**, 103–114 (2023).
51. Skinner, S. J., Clay, A. T., McCarron, M. C. E. & Liskowich, S. Interprétation et gestion des résultats des tests génétiques par les médecins de famille au Canada : Sondage à choix multiples sur le rendement. *J. Community Genet.* **12**, 479–484 (2021).
52. Mateo, J. *et al.* Offrir une oncologie de précision aux patients atteints de cancer. *Nat. Med.* **28**, 658–665 (2022).
53. Profilage génomique pour le cancer de stade 4 – novembre 2025. *Le Conference Board du Canada* https://www.conferenceboard.ca/product/profilage-genomique-pour-le-cancer-de-stade-4_nov2025/ (2025).

