



L'organisation des services de génétique au Québec

PLAN D'ACTION 2005-2008



L'organisation des services de génétique au Québec

PLAN D'ACTION 2005-2008

Avril 2005

Recherche et rédaction :

Marie-Christine Lamarche, Direction de la recherche

Denis Ouellet, Direction de l'organisation des services médicaux et technologiques

Christian-Marc Lanouette, Direction de l'organisation des services médicaux et technologiques

Sabrina Fortin, Direction générale adjointe de l'évaluation, de la recherche et des affaires extérieures

Guy Roy, Direction de la promotion de la santé et du bien-être

Marie-Hélène Vachon, Direction générale adjointe de l'évaluation, de la recherche et des affaires extérieures

Avec le concours de :

Chantal Bouffard, consultante

Claudine Giguère, stagiaire doctorale

Supervision : *COMITÉ DIRECTEUR DU MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX EN GÉNÉTIQUE*

Sylvie Bernier, Direction de l'organisation des services médicaux et technologiques

Louise Montreuil, Direction générale adjointe aux ententes de gestion

Claude Dussault, Direction générale adjointe de l'évaluation, de la recherche et des affaires extérieures

Denis Drouin, Direction de la promotion de la santé et du bien-être

André Gariépy, Direction des services généraux

Jeannine Auger, Direction des services médicaux généraux et préhospitaliers

Remerciements :

L'équipe de travail tient à remercier toutes les personnes qui ont collaboré aux travaux menant à l'élaboration de ce plan d'action, au MSSS, dans le réseau de la santé et des services sociaux et dans différents organismes.

Ce document est disponible à la section documentation, sous la rubrique publications du site Web du ministère de la Santé et des Services sociaux dont l'adresse est : www.msss.gouv.qc.ca

Dépôt légal

Bibliothèque nationale du Québec, 2005

Bibliothèque nationale du Canada, 2005

ISBN 2-550-44318-7

Toute reproduction totale ou partielle de ce document est autorisée, à condition que la source soit mentionnée.

RÉSUMÉ

Au début des années 1970, le Québec était un précurseur dans le domaine de la génétique, tant sur le plan de la recherche qu'en ce qui concerne les services de santé. Cependant, depuis une vingtaine d'années, comparé à d'autres provinces canadiennes et à d'autres pays le Québec a perdu du terrain en ce qui a trait aux services de santé. Les différentes consultations qui ont eu lieu durant cette période relativement à l'organisation des services de génétique québécois n'ont pas conduit, jusqu'à présent, à l'implantation d'une stratégie pour la consolidation et le développement de ces services.

Au cours de la dernière décennie, les connaissances sur le génome humain se sont développées à une vitesse extraordinaire à l'échelle internationale. Traditionnellement concentrée sur des maladies où la présence d'une mutation dans un seul gène est suffisante pour en provoquer l'apparition (monogéniques), telles que la fibrose kystique ou la dystrophie myotonique, la génétique médicale effectue une transition vers d'autres domaines de la médecine où l'information génétique est désormais de plus en plus utilisée. En effet, les recherches permettent de mettre au jour un nombre croissant de gènes associés à une prédisposition au développement de certaines maladies plus fréquentes, telles que le cancer, le diabète, l'hypertension et, plus récemment, l'autisme. Au Canada, on estime que 60 % de la population pourrait souffrir d'une maladie ayant une composante génétique à un moment ou à un autre de sa vie. D'aucuns voient la génétique comme la médecine du XXI^e siècle.

Au Québec, les premiers services de génétique ont commencé à se développer au cours des années 1970. Ils sont concentrés dans les centres hospitaliers universitaires (CHU), à Montréal, Québec et Sherbrooke. Ces services sont de nature ultraspécialisée et chaque centre possède des champs de compétence particuliers. Environ 16 000 patients ont recours à ces services annuellement, et ce nombre ne cesse d'augmenter.

Il existe aussi un programme québécois de dépistage néonatal qui, au moment de son instauration il y a plus de trente ans, constituait une référence internationale. Ce programme comporte deux volets : le dépistage sanguin et le dépistage urinaire. Il permet de détecter des maladies génétiques graves, qui sont évitables lorsque le traitement est entrepris rapidement. Le taux de participation de la population à ce programme est très élevé.

En 2000, le ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec (MSSS) a désigné la génétique comme secteur prioritaire. Un groupe de travail en matière de génétique, créé à la suite de cette décision, a pour mandat, entre autres, d'être l'interlocuteur ministériel principal pour les questions relatives à la génétique et de coordonner les nombreuses activités qui en découlent. Il a également pour fonction de donner suite aux diverses recommandations émises concernant l'organisation des services de génétique.

Le plan d'action proposé ici donne suite à ces recommandations. Il s'agit du coup d'envoi d'une stratégie en trois volets dont l'objectif est de préparer le système de santé à utiliser les découvertes émanant de la recherche en génétique et à les rendre accessibles à la population. Le volet *organisation des services* vise à consolider les services existants, tout en anticipant une augmentation de la demande de nouveaux services (maladies multifactorielles) et en préparant la transition vers ces nouveaux services. Le volet *organisation de l'environnement social, normatif et réglementaire* vise à encadrer les changements anticipés par les développements de la génétique, selon les valeurs sociales ainsi que les normes éthiques et juridiques adéquates. Quant au volet *planification des développements futurs*, il vise à apporter des pistes de solution aux questions suscitées par les nouveaux développements en génétique et à mettre en œuvre, d'une part, les mécanismes de transfert des connaissances scientifiques vers les services, d'autre part, les processus décisionnels.

Le plan d'action sur l'organisation des services de génétique a été élaboré à l'aide de différents documents produits au cours de la dernière décennie. Les auteurs de ces documents arrivent aux constats suivants : gestion d'ensemble éclatée et manque de coordination des services; problèmes de continuité et d'accessibilité aux services; retard dans la prestation de certains services déjà bien implantés ailleurs; pénurie d'effectifs et difficultés de recrutement; lacunes dans le domaine de l'assurance et du contrôle de la qualité dans les laboratoires; manque d'appui de la part des autorités locales et gouvernementales.

Pour mettre à jour les conclusions de ces rapports qui, dans certains cas, datent de plusieurs années, le groupe de travail du MSSS a rencontré différentes équipes multidisciplinaires québécoises en génétique. Ces rencontres ont permis de confirmer la pertinence des conclusions précédemment émises, mais également de mettre en lumière certaines autres problématiques, par exemple la précarité de certains services cliniques et de laboratoire, la difficulté d'assurer la relève, la disparité dans le soutien administratif aux services de génétique ainsi que le déséquilibre frappant entre les ressources consenties aux services cliniques et celles qui sont dévolues aux activités de recherche.

Une comparaison avec les systèmes de santé de l'Ontario et du Royaume-Uni permet de mettre en perspective la situation du Québec. Les principaux éléments qui en ressortent sont le fait que le Québec présente un déficit en ressources humaines et financières *per capita* consacrées à la génétique, en particulier par rapport à l'Ontario, ainsi que des lacunes dans la planification des services et le soutien gouvernemental, contrairement à ce qui est observé pour ce domaine dans les deux autres systèmes. Afin de compléter l'analyse et d'obtenir une meilleure perspective, l'organisation des services de génétique du Québec a également été comparée à celle d'autres pays européens.

Dans ce contexte, le présent plan d'action vise à répondre à un certain nombre d'objectifs : le développement planifié des services de génétique; l'intégration des services cliniques et de laboratoire; la complémentarité des services et la concertation entre les établissements; la mise en œuvre de corridors bidirectionnels entre les services généraux, les services spécialisés et les services ultraspécialisés; l'utilisation plus efficiente des ressources; l'instauration de mécanismes de contrôle et d'assurance de qualité; la modernisation du système par la création d'outils facilitant la reddition de comptes; la mise en place de mécanismes de formation en génétique pour les professionnels; le rôle actif des médecins généticiens et d'autres spécialistes dont l'expertise doit entrer en ligne de compte dans la prise de décisions relativement à l'intégration de la génétique dans les services de santé.

Pour atteindre ces objectifs, une trentaine d'actions sont proposées. Échelonnées sur une période de trois ans, elles se sont vu attribuer un niveau de priorité. La majorité d'entre elles ne requièrent pas d'investissements supplémentaires, mais la consolidation des services cliniques et de laboratoire de même que l'implantation de programmes et de services particuliers demanderont l'ajout de ressources.

TABLE DES MATIÈRES

LISTE DES TABLEAUX	VI
PARTIE 1 : LE CONTEXTE	1
Les enjeux : pourquoi le Québec doit-il agir ?	1
Une révolution scientifique	2
La conjoncture internationale	2
Le contexte québécois	3
Conclusion.....	3
PARTIE 2 : LA GÉNÉTIQUE AU QUÉBEC.....	4
Un portrait de la situation	4
Les dispensateurs	4
La clientèle	4
Les services	4
La génétique clinique.....	5
La génétique de laboratoire	5
Les programmes de dépistage néonatal	6
Le dépistage du syndrome de Down	6
La génétique communautaire.....	6
Le dépistage génétique.....	6
L'enseignement et la recherche.....	8
Les ressources	8
Principaux rapports sur l'organisation des services de génétique au Québec.....	8
Problèmes soulevés	9
Synthèse des recommandations.....	10
Validation auprès des services de génétique au Québec	10
Agrément des laboratoires de génétique	10
Implications éthiques, juridiques et sociales	11
PARTIE 3 : LES SERVICES DE GÉNÉTIQUE AILLEURS DANS LE MONDE	12
L'organisation des services : comparaison avec l'Ontario et le Royaume-Uni.....	12
L'organisation des services : comparaison avec certains pays européens	12
La vision stratégique des services de génétique : le Royaume-Uni et l'Ontario	14
Le Royaume-Uni	14
L'Ontario	15
PARTIE 4 : UNE STRATÉGIE D'ACTION POUR LE QUÉBEC	16
Volet 1 : L'organisation des services	17
Volet 2 : L'organisation de l'environnement social, normatif et réglementaire.....	17
Volet 3 : La planification des développements futurs	17
PARTIE 5 : LE PLAN D'ACTION POUR L'ORGANISATION DES SERVICES	18
Le rôle des RUIS.....	18
Les objectifs du plan d'action	18
RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES.....	21

LISTE DES TABLEAUX

TABLEAU 1	LES RESSOURCES HUMAINES EN GÉNÉTIQUE, DONNÉES TRANSMISES PAR LES ÉTABLISSEMENTS ET LA RAMQ, 2001-2002.	8
TABLEAU 2	COMPARAISON ENTRE LES SERVICES DE GÉNÉTIQUE AU QUÉBEC, EN ONTARIO ET AU ROYAUME-UNI (2001-2002).	13
TABLEAU 3	DATE DE RECONNAISSANCE OFFICIELLE DE LA GÉNÉTIQUE MÉDICALE COMME SPÉCIALITÉ, DANS CERTAINS PAYS. ...	14
TABLEAU 4	LISTE DES ACTIONS À METTRE EN ŒUVRE AVEC LEUR PRIORITÉ ET ÉCHÉANCE.....	19

Partie 1

LE CONTEXTE

Depuis le début des années 1990, la communauté scientifique et médicale du Québec a été consultée sur les orientations à donner aux services de génétique. Cette démarche a donné lieu à la publication d'études et de rapports, dont le plus connu est sans doute le rapport du comité consultatif en génétique humaine¹ (rapport « Pinsky », 1994). Malgré l'intérêt qu'elles ont suscité lors de leur parution, les recommandations proposées dans ces documents n'ont pas connu de suites immédiates.

En 2000, le ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec (MSSS) a désigné la génétique comme secteur prioritaire. Cette décision est à l'origine de la création d'un groupe de travail en matière de génétique, dont le mandat est, entre autres, d'être l'interlocuteur ministériel principal pour les questions relatives à la génétique et de coordonner les nombreuses activités qui en découlent. Il a également comme tâche de donner suite aux diverses recommandations émises au cours des dernières années concernant l'organisation des services de génétique.

En raison notamment des travaux sur le génome humain, la dernière décennie a vu se développer à une vitesse exponentielle les connaissances fondamentales en génétique et en génomique. Issues de ces travaux, de nouvelles applications diagnostiques et cliniques ont vu le jour. Leurs effets sur le système de santé sont encore difficiles à cerner, mais il ne fait aucun doute que la façon dont la médecine se pratique en sera changée.

La génétique, en tant que science et discipline médicale, se trouve à une période charnière. La transition entre la génétique médicale telle qu'on la connaît à l'heure actuelle et l'utilisation de données génétiques dans d'autres spécialités médicales va demander des ajustements, tant dans les pratiques cliniques que dans la façon d'offrir les services. La génétique est sur le point de devenir une discipline transversale en médecine.

D'autres systèmes de santé ont entrepris, depuis plusieurs années, de structurer les services de génétique offerts à leur population. Ils en sont à préparer le futur et à faire de sérieuses réflexions sur les orientations à donner à leurs services de génétique. En comparaison,

principalement sur le plan de l'organisation des services, le Québec accuse un retard.

Le plan d'action proposé ici vise d'abord et avant tout l'organisation des services de génétique en prenant appui sur l'expertise déjà en place. Il donne suite à une série de rapports et de documents publiés entre 1994 et 2002 sur le sujet.

Il s'agit de la première phase d'une réflexion plus large amorcée au MSSS sur les développements de la génétique et leur impact sur le système de santé. Plusieurs questions d'importance doivent être soulevées, dont, entre autres, l'utilisation de la génétique dans les services de santé, le processus d'évaluation des technologies et des tests génétiques, les aspects éthiques, les aspects normatifs et les fonctions de santé publique.

Dans le contexte actuel, la génétique s'implante rapidement dans les autres spécialités médicales et la pression en vue de l'organisation de ces services se fait sentir. Il devient essentiel de prendre des décisions stratégiques quant à l'organisation future du système de santé en consolidant les services déjà existants. Le temps presse, le Québec doit rattraper son retard en ce qui a trait à l'organisation des services de génétique et à leur prestation auprès de la population.

LES ENJEUX : POURQUOI LE QUÉBEC DOIT-IL AGIR ?

Trois raisons justifient le besoin d'un plan d'action en génétique au Québec :

1. Une révolution scientifique qui fait de la génétique la médecine du XXI^e siècle et les impacts éventuels sur les soins de santé.
2. Une conjoncture internationale où plusieurs pays sont à repositionner la génétique dans l'organisation de leurs services de santé.
3. Un contexte local d'excellence et d'innovation : d'avant-garde dans les années 1970, le Québec a aujourd'hui perdu du terrain.

Une révolution scientifique

Sur le plan scientifique, nous sommes à l'aube d'un changement de paradigme qui modifiera l'approche traditionnelle en génétique médicale. Ce changement est caractérisé par :

- Le passage de la génétique médicale classique, qui s'intéresse historiquement aux maladies héréditaires monogéniques et se caractérise principalement par des interventions en obstétrique et en pédiatrie, vers la génétique adulte et les maladies multifactorielles (interaction gène-environnement).
- Le développement d'une médecine tournée principalement vers des maladies de l'adulte, accompagné d'une démocratisation de la génétique.
- Le passage d'un modèle d'intervention médicale tournée vers le diagnostic et le traitement, qui caractérise l'approche clinique, vers la prévention et la prédiction des maladies courantes.

Pour donner une idée de l'ampleur des changements qui sont à venir, on estime qu'environ 5 000 maladies qui affectent l'être humain auraient une composante génétique. En 2001, quelque 1 000 gènes associés à des maladies étaient identifiés².

Au Canada, on estime que 60 % de la population pourrait souffrir d'une maladie ayant une composante génétique au cours de sa vie. Il s'agira, le plus souvent, d'une maladie complexe et multifactorielle mais commune, comme le diabète ou l'hypertension³.

Dans un avenir plus ou moins rapproché, on s'attend à ce que les recherches actuelles en génétique et en génomique mènent à de nouvelles applications cliniques^{4,5} :

- le diagnostic (tests de dépistage, tests prédictifs);
- la pharmacogénomique et la thérapie pharmaceutique ciblée (*targeted drug therapy*);
- la thérapie génique;
- la prévention.

Grâce à la mise en marché de tests de dépistage ou de tests prédictifs, le domaine du diagnostic génétique est en plein essor. Par exemple, la disponibilité de ces tests rend déjà possibles des interventions dans le domaine du cancer héréditaire. On anticipe d'autres applications

pour les maladies cardiovasculaires, les maladies neurologiques et psychiatriques, le diabète et les maladies auto-immunes. Au fur et à mesure que ces tests feront leur apparition sur le marché, les pressions iront en s'accroissant pour donner accès à ces nouveaux outils de détection et de prévention.

Enfin, selon un rapport réalisé pour la Commission sur l'avenir des soins de santé au Canada⁶, la génétique est, avec les changements démographiques et le marketing pharmaceutique s'adressant directement au consommateur, un des principaux facteurs qui aura une influence sur les systèmes de santé, notamment sur l'évolution des coûts, au cours des prochaines années.

Parmi les technologies génétiques qui seront disponibles d'ici une dizaine d'années, celles qui auront le plus d'impact sur les soins de santé sont les tests génétiques. Et ce qui risque de faire augmenter les coûts des services de santé, ce ne sont pas les coûts des tests eux-mêmes, mais plutôt ceux des services complémentaires qui y sont associés.

La conjoncture internationale

Un consensus se dégage des divers rapports portant sur les impacts de la génétique sur les systèmes de santé publiés au cours de la dernière décennie et provenant, entre autres, des États-Unis⁷, du Royaume-Uni⁸, de la Communauté européenne⁹ et de l'Ontario².

D'abord, on estime que la génétique aura un impact sur les soins de santé, bien qu'il soit difficile à l'heure actuelle d'en prendre toute la mesure. Deuxièmement, on croit que les responsables des systèmes de santé devraient profiter du fait que les applications cliniques en génétique sont en émergence pour agir maintenant par l'accompagnement, la planification et la gestion du changement.

Par exemple, le Royaume-Uni s'est doté d'un imposant dispositif d'organismes qui balisent ce champ. Plus près de nous, l'Ontario a mis sur pied un comité conseil sur les tests génétiques et un comité conseil sur la génétique. Le gouvernement du Canada a aussi mandaté un comité pour se pencher sur la question de l'introduction des tests génétiques.

Sur le plan des stratégies d'intervention, l'organisme britannique Nuffield Trust⁸ propose d'aborder la

planification des services de génétique en trois phases afin de préparer le système de santé du Royaume-Uni à intégrer les nouvelles applications aux soins de santé. Voici en quoi consistent ces trois phases :

1. Consolider les services existants. On souligne qu'aucun progrès n'est possible sans cette phase, jugée indispensable.
2. Faire un suivi des développements dans le domaine de la pharmacogénomique et dans celui des tests de dépistage, qui auront un impact progressif sur les services de santé.
3. À plus long terme, mettre en œuvre des stratégies particulières dans le domaine de la pharmacogénomique et des maladies multifactorielles.

Dans la même veine, d'autres travaux réalisés en Europe¹⁰ concluent que la priorité d'intervention devrait être accordée à la consolidation des services actuellement offerts aux patients atteints de maladies monogéniques, ce qui concorde avec la première des trois phases proposées par le Nuffield Trust.

Cependant, tout en étant conscients de la nécessité de donner un appui d'importance aux services de génétique traditionnels, les auteurs ne manquent pas de souligner que l'enjeu des prochaines années sera de réaliser la transition des applications de la génétique vers les autres spécialités médicales, et de préciser le rôle et la contribution des médecins généticiens et des autres spécialistes.

Le contexte québécois

Au début des années 1970, avec l'instauration des programmes de dépistage sanguin et urinaire pour les nouveau-nés mis sur pied par le Réseau de médecine génétique du Québec (RMGQ), le Québec a fait figure de pionnier et a été considéré comme une référence en la matière sur le plan international. Ces programmes sont maintenant bien ancrés dans notre culture et sont appuyés très largement par la population du Québec.

Plusieurs pays offrent maintenant des programmes similaires.

Les caractéristiques génétiques de notre population et la qualité des archives d'actes civils en font un terrain de prédilection pour les études en épidémiologie génétique, ce qui a favorisé une meilleure connaissance des maladies héréditaires qui nous sont propres et l'apparition de la génétique communautaire. Le Québec a été un des précurseurs dans le domaine, notamment grâce à la participation des populations touchées par une prévalence élevée de certaines maladies. Ces circonstances ont contribué au développement des connaissances et de leurs applications cliniques.

La recherche en génétique au Québec est très active et bien soutenue par l'État. Il faut maintenant, pour s'assurer que la population puisse bénéficier des découvertes émanant de cette recherche, renforcer les mécanismes de transfert de ces connaissances vers les services de santé. En consolidant et en développant nos services de génétique, nous ferions un pas dans cette direction.

Malgré un contexte favorable, force est de constater que le Québec n'assume plus le même leadership qu'il y a une trentaine d'années dans le domaine de la génétique.

Conclusion

En somme, les principaux enjeux liés à l'organisation, à la consolidation et au développement des services de génétique se résument à ce qui suit :

- Il faut consolider les expertises déjà en place tout en intégrant et en développant les nouveaux services découlant des découvertes en génétique.
- Il faut à tout prix encadrer le développement de la génétique pour éviter qu'il se fasse de façon chaotique.
- Il faut baliser le domaine en mettant en place des processus régulateurs et normatifs.

Partie 2

LA GÉNÉTIQUE AU QUÉBEC

UN PORTRAIT DE LA SITUATION

La présente section décrit principalement l'organisation actuelle des services de génétique médicale. Pour l'instant, ces services se concentrent sur les familles ou les personnes atteintes d'une maladie héréditaire ou à risque de la transmettre à leurs enfants, mais il faut mentionner que le domaine de la génétique adulte traverse en ce moment une période intense de développement.

Les dispensateurs

Les services de génétique sont principalement offerts dans les centres hospitaliers universitaires (CHU) du Québec, soit le Centre universitaire de santé McGill (CUSM), le Centre hospitalier universitaire mère-enfant Hôpital Sainte-Justine (CHU-ME), le Centre hospitalier universitaire de Québec (CHUQ) et le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS). De plus, un service de médecine génique (volet génétique adulte) a récemment été mis sur pied au Centre hospitalier universitaire de l'Université de Montréal (CHUM) et un modèle d'organisation en génétique communautaire est en développement dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Des données provenant de l'Association des médecins généticiens du Québec (AMGQ)^{11,12} indiquent que 95 % des services offerts par les médecins généticiens sont de niveau ultraspécialisé et que 90 % de ces services sont regroupés dans les CHU.

Les départements et services de génétique entretiennent des liens étroits avec leur université d'attache et participent à de nombreux projets de recherche. Les programmes de formation des médecins généticiens, quant à eux, sont offerts à l'Université de Montréal et à l'Université McGill.

La clientèle

Le volume annuel de la clientèle des services de génétique varie beaucoup selon les établissements. Au total, on estime que plus de 16 000 patients ont recours

aux services de génétique annuellement. Signalons toutefois que l'accessibilité aux services varie également. À titre d'exemple, le CHU-ME et le CUSM ont des listes d'attente d'environ 18 mois pour les cas jugés non urgents.

PRINCIPALES EXPERTISES DES CENTRES DE GÉNÉTIQUE QUÉBÉCOIS

- *Cytogénétique*
- *Génétique biochimique*
- *Génétique moléculaire*
- *Diagnostic prénatal*
- *Dépistage néonatal (sanguin/urinaire)*
- *Traitement des maladies métaboliques héréditaires (enfants/adultes)*
- *Oncogénétique*
- *Neurogénétique*
- *Génétique des maladies cardiovasculaires*
- *Génétique psychiatrique*
- *Thérapie génique*
- *Médicaments orphelins*
- *Évaluation des technologies diagnostiques*
- *Formation en génétique médicale*
- *Formation en conseil génétique*

Les services

Comme dans beaucoup d'autres pays, l'essentiel de la pratique actuelle en génétique au Québec se concentre sur les maladies monogéniques et touche majoritairement une clientèle pédiatrique, bien qu'un nombre croissant de ces patients aient atteint l'âge adulte et nécessitent toujours un suivi.

Les maladies monogéniques résultent de l'action d'un seul gène défectueux, qui se transmet d'une génération à l'autre selon des modes connus. Ce sont donc principalement des familles à risque de souffrir de maladies héréditaires qui reçoivent services cliniques et conseil génétique. Pour certaines maladies rares, les méthodes d'intervention comportent souvent l'usage de médica-

ments dits « orphelins » ou l'observation d'un régime alimentaire adapté.

Au cours des dernières années, on a assisté à l'apparition de services connexes en génétique. Cette croissance s'est faite sans planification ni soutien additionnel, au gré de la demande des patients, de l'expertise des professionnels et de la mise en marché de nouveaux tests de laboratoire. Il importe toutefois de souligner que les enjeux éthiques soulevés sont nombreux : confidentialité, consentement libre et éclairé, protection de l'information génétique, choix reproductifs, etc.

L'AMGQ^{11,12} estime que les consultations dirigées vers des médecins généticiens se répartissent de la façon suivante :

- 44 % en diagnostic prénatal;
- 43 % en génétique générale, anomalies chromosomiques, erreurs innées du métabolisme;
- 13 % en conseil génétique et diagnostics prédictifs.

LA GÉNÉTIQUE CLINIQUE

Dans le cadre du volet clinique, le médecin généticien est amené à faire du diagnostic prénatal; à intervenir dans les cas de malformations, de retard mental, d'anomalies chromosomiques et d'erreurs innées du métabolisme; à faire du conseil génétique et du diagnostic prédictif pour certaines maladies génétiques ou maladies multifactorielles.

Le médecin généticien travaille généralement avec une équipe multidisciplinaire. Cette équipe est composée de plusieurs professionnels : conseillères en génétique**, infirmier(ère)s spécialisé(e)s en génétique (qui peuvent être appelées à faire du conseil génétique), psychologues, diététistes et travailleurs sociaux. Au sein de cette équipe, l'appui d'un personnel de bureau compétent est essentiel.

Le *conseil génétique* est une démarche propre à l'exercice de la médecine génétique. On le définit comme une intervention de nature préventive consistant, d'une part, à informer une personne, un couple ou les membres d'une famille sur un diagnostic génétique ou une évaluation du risque génétique et, d'autre part, à les conseiller quant aux choix éventuels devant lesquels ils peuvent se trouver¹³. La complexité des

maladies et les enjeux éthiques entourant la divulgation d'informations à caractère génétique justifient le recours à cette pratique. L'exercice de la médecine génétique est fortement marqué par l'autonomie de décision du patient et par le consentement aux interventions basé sur un choix libre et éclairé.

Le réseau connaît actuellement une pénurie de ressources humaines dans le domaine du conseil génétique. On compte en effet à peine plus d'une quinzaine de conseillères en génétique au Québec.

Outre le manque d'effectifs, l'un des principaux problèmes rapportés relativement aux conseillères en génétique est le fait qu'elles ne possèdent pas de titre d'emploi distinct dans le réseau de la santé et des services sociaux. Cette situation serait problématique pour plusieurs administrations hospitalières et nuirait également à la reconnaissance de la profession.

LA GÉNÉTIQUE DE LABORATOIRE

Le volet laboratoire se divise en trois domaines : la cytogénétique, la génétique biochimique et la génétique moléculaire. Selon une récente mise à jour du manuel de mesure de la production des analyses de biologie médicale réalisée par le MSSS, il se réaliserait plus de 200 types d'analyses de laboratoire en génétique dans le réseau québécois.

On constate que l'introduction de certaines analyses de laboratoire en génétique biochimique et en génétique moléculaire est trop souvent liée aux activités de recherche. Cette situation peut s'expliquer par des budgets de services insuffisants et des lacunes dans la planification.

Au plan des ressources humaines, on constate une importante pénurie de techniciens de laboratoire spécialisés en cytogénétique. Comme il n'existe pas de programme de formation technique spécialisée dans le domaine au Québec, les nouveaux techniciens doivent recevoir une formation d'environ neuf mois sur place, aux frais de l'employeur, avant d'être autonomes. Un programme de formation spécialisée en cytogénétique, actuellement en préparation dans la région de Montréal, devrait permettre de remédier à cette situation.

** Le féminin est utilisé à titre épicène.

LES PROGRAMMES DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Sur le plan du dépistage, deux programmes provinciaux sont en place depuis le début des années 1970, soit le dépistage sanguin et le dépistage urinaire des nouveau-nés (*voir encadré*). Les analyses de cytogénétique liées à ces programmes de dépistage sont les seules analyses génétiques à avoir fait l'objet d'une planification à l'échelle du Québec. L'AMGQ évalue à environ 5 % la proportion des interventions en génétique médicale qui découlent du suivi des programmes de dépistage sanguin et urinaire.

Coordonnés au niveau de leur centre hospitalier universitaire d'attache, ces deux programmes n'ont fait l'objet d'aucune révision majeure depuis leur mise en place. Une évaluation complète serait appropriée afin de s'assurer de leur pertinence, de leur performance et de leur viabilité. La démarche est déjà amorcée en ce qui a trait au programme de dépistage sanguin.

LE DÉPISTAGE DU SYNDROME DE DOWN

Au Québec, depuis 1976, les femmes enceintes âgées de 35 ans et plus ont accès à une amniocentèse au deuxième trimestre de la grossesse, suivie d'un caryotype pour diagnostiquer le syndrome de Down ou d'autres anomalies chromosomiques. Cette technique efficace comporte cependant un risque de complications allant jusqu'à la perte iatrogène du fœtus. La probabilité de donner naissance à un enfant atteint du syndrome de Down augmente avec l'âge de la mère; à 20 ans, elle s'établit à 1 cas sur 1 500 et à 35 ans, à 1 sur 385.

Depuis 1999, l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AÉTMIS, anciennement Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec [CETS]) a produit deux rapports d'évaluation traitant du dépistage et du diagnostic prénatals du syndrome de Down^{14,15}. Dans ces deux rapports, l'AÉTMIS recommande au MSSS la mise en place au Québec d'un programme de dépistage non effractif du syndrome de Down, qui soit accessible à toutes les femmes enceintes qui le désirent.

Le dépistage non effractif du syndrome de Down (par échographie ou dosage des marqueurs maternels sériques) est actuellement offert dans le secteur privé, mais aussi dans certains centres hospitaliers publics, par le biais de projets de recherche. Ces services ne

sont cependant pas accessibles à toute la population et ne sont ni encadrés, ni coordonnés à l'échelle du Québec.

En juillet 2004, un comité d'experts a déposé au MSSS un rapport sur les modalités de mise en place d'un programme de dépistage du syndrome de Down et autres aneuploïdies¹⁶.

LA GÉNÉTIQUE COMMUNAUTAIRE

Depuis plus d'une vingtaine d'années, la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean a mis au point une approche de *génétique communautaire*. En raison d'un contexte historique et démographique particulier, cette région offre les traits d'une population à effet fondateur*, c'est pourquoi on y observe une prévalence élevée de certaines maladies génétiques.

La génétique communautaire est une stratégie qui a pour objectif le transfert à la communauté des connaissances issues de la recherche en génétique humaine. Elle intègre les soins apportés aux personnes, les programmes d'éducation auprès de la communauté, le dépistage, le conseil génétique et le diagnostic prénatal.

LE DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE

Au Québec, les demandes se font de plus en plus nombreuses en faveur de la mise sur pied de programmes de dépistage pour certaines maladies génétiques chez des populations à risque élevé. Il peut s'agir, par exemple, de populations régionales ou de groupes ethniques particuliers. Une stratégie globale, incluant un volet éthique, devra être mise en œuvre pour répondre adéquatement à ces demandes.

En résumé, le profil des services de génétique offerts au Québec est le suivant :

- Ce sont des services ultraspécialisés.
- Ils se concentrent surtout sur les maladies rares et monogéniques, dans le secteur de la pédiatrie, des services périnataux et de la génétique adulte.

* **Effet fondateur** : Création d'une nouvelle population à partir d'un nombre relativement restreint d'individus provenant d'une même population.

- Ces services sont importants pour les décisions reproductives.
- La génétique adulte est en émergence et en développement, principalement en oncologie (cancers héréditaires) mais également dans le domaine des maladies monogéniques à apparition tardive.
- Sont actuellement disponibles deux programmes de dépistage systématique (dépistage sanguin et urinaire).

LE PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Le programme québécois de dépistage néonatal des maladies congénitales et héréditaires existe depuis plus de 30 ans. Il a été instauré en 1969, à la suite d'une entente de collaboration entre les quatre facultés de médecine du Québec et le ministère des Affaires sociales (ancienne appellation du MSSS). De là est né le Réseau de médecine génétique du Québec (RMGQ), qui a coordonné l'organisation des services de génétique jusqu'au milieu des années 1990. Après la dissolution du RMGQ, le programme de dépistage a été maintenu. Depuis le tout début, plus de deux millions d'enfants ont pu bénéficier de ces analyses. Le programme québécois de dépistage néonatal se divise en deux volets, le dépistage sanguin et le dépistage urinaire.

Le dépistage sanguin

Le programme de dépistage sanguin a débuté en 1969 avec la phénylcétonurie. Par la suite, on y a ajouté la tyrosinémie en 1970, l'hypothyroïdie congénitale en 1974 et la déficience en biotinidase en 1986. Cette dernière analyse a cependant été abandonnée depuis. Dans le cadre du programme, un échantillon sanguin est prélevé de façon systématique au talon des nouveau-nés durant leurs premiers jours. Les parents ont toutefois la possibilité de refuser ce test. Le sang est séché sur papier buvard et transmis au centre hospitalier de l'Université Laval (CHUQ) où il est analysé. Un fichier central informatisé assure la mise à jour du diagnostic et le suivi des patients dépistés. Le traitement précoce de ces pathologies permet un développement physique et mental normal et, dans le cas de la tyrosinémie héréditaire, il augmente significativement l'espérance de vie.

Le dépistage urinaire

Le programme de dépistage urinaire de maladies métaboliques héréditaires a été instauré en 1971. L'urine du nouveau-né est prélevée par ses parents sur un papier buvard au 21^e jour de vie. Le matériel et la documentation sont remis à la mère avant sa sortie de l'hôpital. La participation des parents se fait sur une base volontaire et le taux de participation est de 89 %. Le fait de procéder au prélèvement de l'urine et de l'expédier pour analyse est considéré comme un consentement libre et éclairé de la part des parents. Le programme est sous la responsabilité du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS). L'infrastructure mise en place au laboratoire du CHUS permet d'analyser jusqu'à 500 échantillons par jour, et plus de quinze maladies ou anomalies différentes peuvent ainsi être dépistées. Ces maladies ou anomalies se répartissent en deux groupes : celles qui nécessitent une intervention thérapeutique immédiate, et celles qui requièrent une intervention et un suivi à long terme.

La banque d'aliments métaboliques

Ce service constitue un complément essentiel au programme de dépistage néonatal et aux services cliniques de médecine génétique. Y sont admissibles les enfants dépistés par le programme québécois de dépistage des nouveau-nés (sanguin et urinaire) et toute autre personne atteinte d'une maladie métabolique héréditaire nécessitant une alimentation restrictive en protéines.

Les activités de la banque d'aliments métaboliques ont toujours été déficitaires. La situation s'est cependant accentuée au cours des dernières années. Il est important de se pencher sur ce problème pour trouver des solutions à long terme, afin d'assurer aux personnes atteintes de maladies métaboliques l'accès à ces aliments spéciaux. En janvier 2005, un comité québécois a été formé pour redéfinir l'encadrement de ce programme.

L'enseignement et la recherche

La plupart des services de génétique étant intégrés au sein des CHU, ils entretiennent des liens étroits avec l'enseignement et la recherche. De nombreux projets de recherche en génétique se déroulent donc parallèlement à la prestation de services à la population. L'Université de Montréal et l'Université McGill, en particulier, offrent des programmes de formation spécialisée en génétique médicale.

En ce qui a trait au conseil génétique, l'Université de Montréal a récemment mis sur pied de nouveaux programmes de formation. Cette initiative, ajoutée au programme de formation existant à l'Université McGill, aidera à combler les nombreux besoins dans le domaine au cours des prochaines années.

Outre leurs activités cliniques et de laboratoire, les médecins généticiens ont pour rôle d'enseigner la génétique à différents groupes : médecins spécialistes, médecins de famille, étudiants en médecine, résidents en génétique médicale et résidents d'autres spécialités. De plus, ils participent activement aux projets de recherche en génétique, tant dans le domaine de la recherche clinique que dans celui de la recherche fondamentale.

Un des principaux acteurs dans le domaine de la recherche en génétique au Québec est le Réseau de médecine génétique appliquée (RMGA) du Fonds de la recherche en santé du Québec (FRSQ). Le RMGA est un organisme sans but lucratif, en place depuis 1983. Il a pour objectif principal d'assister la recherche fondamentale en génétique humaine en facilitant le transfert des connaissances vers des services à la population.

Les ressources

Le tableau 1 présente les ressources humaines en génétique au Québec. En 2001-2002, l'effectif de médecins généticiens était de 18,5 équivalent temps-plein (ETP)* et celui du personnel en génétique

* Le nombre de médecins ETP clinique disponibles dans une région fait état de la production de services dans une région donnée, sans égard à la provenance des médecins qui ont dispensé ces services ni à celle des bénéficiaires.

(technologistes, infirmier(ère)s, conseillères en génétique, etc.), de 145,3 équivalent temps-complet (ETC).

Selon des données transmises par les établissements, la somme des montants consacrés annuellement à la génétique dans les CHU est de 11 M\$. Le montant payé annuellement par la RAMQ en honoraires aux médecins généticiens est de près de 3 M\$ (2001-2002), ce qui porte le total du budget québécois en génétique à environ 14 M\$.

PRINCIPAUX RAPPORTS SUR L'ORGANISATION DES SERVICES DE GÉNÉTIQUE AU QUÉBEC

Le groupe de travail en matière de génétique du MSSS a procédé à l'étude de différents documents, dont le rapport Pinsky¹ et d'autres documents publiés entre 1998 et 2002^{11,12,17} (*voir encadré*). Ces documents se rejoignent sur plusieurs points, tant sur le plan de l'analyse de la situation que sur le plan des recommandations.

Ces recommandations ont ensuite été validées lors de rencontres avec différentes équipes multidisciplinaires québécoises en génétique.

Tableau 1 Les ressources humaines en génétique, données transmises par les établissements et la RAMQ, 2001-2002.

Établissement	Médecins généticiens (ETP-RAMQ)	Personnel (ETC)
CHU M-E	13,8	39,0
CUSM		53,5
CHUM	-	9,5
CHUQ	3,3	30,1
CHUS	1,4	13,2
Total	18,5	145,3

Problèmes soulevés

Les principaux documents consultés portant sur l'organisation des services de génétique au Québec présentent les éléments de convergence suivants :

- La gestion d'ensemble au niveau provincial pourrait être plus efficace et mieux coordonnée pour éviter le morcellement des services.
 - La répartition des services sur le plan géographique occasionne des problèmes dans la continuité des services et dans l'accessibilité pour la population.
- On constate une pénurie d'effectifs et de nombreuses difficultés dans le recrutement.
 - On dénote une absence d'assurance de qualité dans les laboratoires.
 - On déplore un financement inadéquat et des difficultés à retracer les sommes investies.
 - On dénonce un manque d'appui de la part du ministère de la Santé et des Services sociaux.

Le rapport Pinsky (1994)

En septembre 1991, le MSSS a constitué un Comité consultatif en génétique humaine. Ce comité, présidé par le D^r Léonard Pinsky, avait pour mandat d'examiner les progrès récents et potentiels en génétique humaine, de faire le point sur l'organisation et le développement des services, d'étudier les différentes possibilités d'encadrement de la recherche et des pratiques (droit, éthique, etc.), et de faire des recommandations à cet égard. Les travaux de ce comité s'inscrivent dans le contexte où, en 1993, les activités du RMGQ ont été intégrées officiellement aux structures hospitalières, notamment par le transfert des budgets de l'organisme vers ceux des établissements. Le comité a déposé son rapport en juin 1994¹. Depuis la parution de ce rapport qui s'est attardé principalement aux services de génétique médicale, le contexte a évolué. Un des changements importants à signaler est la mise en œuvre des applications de la génétique aux maladies multifactorielles de l'adulte.

Le « rapport Pinsky » propose un mode de fonctionnement nouveau pour prendre la relève du RMGQ, tout en faisant en sorte que les efforts consacrés depuis vingt ans au développement de la médecine génétique au Québec ne soient pas perdus et que l'habitude du travail en concertation soit préservée.

Le rapport recommande la mise en place d'un système complet, articulé et coordonné en génétique médicale. Ce système intégrerait les principales fonctions de gestion moderne – constitution de systèmes d'information, suivi des interventions, définition d'objectifs de résultats et d'indicateurs, évaluation des technologies, diffusion du savoir, implantation de normes de pratique et de normes de qualité –, toutes ces interventions étant susceptibles de rehausser la qualité des services offerts en génétique. Le rapport attire également l'attention sur une mise à niveau des pratiques en matière d'éthique et de consentement parental dans le cadre des programmes de dépistage.

Le rapport sur les laboratoires de médecine génétique (1998)

Le Groupe sectoriel d'expertise sur l'organisation des services de laboratoire de médecine génétique¹⁷, quant à lui, reprend à son compte certaines recommandations du rapport Pinsky sur la formation des ressources humaines, la promotion d'un fonctionnement intégré et la désignation de centres ultraspécialisés. De plus, il recommande l'adoption d'un dispositif d'accréditation et de contrôle de qualité des laboratoires, sous la responsabilité du Laboratoire de santé publique du Québec (LSPQ).

Le point de vue de l'AMGQ (1999-2000)

Dans ses recommandations, l'Association des médecins généticiens du Québec (AMGQ) rejoint également l'approche et la philosophie du rapport Pinsky, particulièrement en ce qui a trait au financement, à l'organisation des services ultraspécialisés et à la formation des médecins généticiens^{11,12}.

Synthèse des recommandations

Pour l'essentiel, les recommandations qui se dégagent de ces documents portent sur :

- La désignation d'un nombre limité d'établissements autorisés à offrir des services ultraspécialisés en médecine génétique (désignation d'après une évaluation de leur expertise).
- La coordination des services de génétique.
- L'élaboration d'un mécanisme de référence bidirectionnel entre les services généraux et les services ultraspécialisés.
- L'implantation de mécanismes de contrôle de la qualité des analyses de laboratoire en génétique.
- La formation initiale et la formation continue des médecins.
- L'allocation de ressources financières suffisantes.
- La création d'un comité consultatif en génétique.

Validation auprès des services de génétique au Québec

La validation des principales recommandations a été réalisée par le groupe de travail du MSSS, dans le cadre d'une visite de chacun des départements de génétique des CHU. Ces rencontres se sont échelonnées de mars à juin 2002.

Les principaux éléments soulignés par les équipes de génétique lors de ces visites sont les suivants :

- Une confirmation de la plupart des constats et recommandations des rapports précédents.
- Une précarité de certains services cliniques et de laboratoire.
- Une offre de services limitée par la rareté des ressources humaines (conseillères en génétique et médecins généticiens, notamment).
- Une absence de normes de qualité et de guides de pratique organisés.
- Malgré un contexte de pratique difficile, un dévouement tangible des professionnels pour donner les meilleurs services possibles à la population.
- Une disparité d'accès aux services pour certaines populations.

Par ailleurs, sur le plan de la réalité organisationnelle, ces équipes soulignent :

- Des liens étroits entre la recherche, la pratique clinique et l'enseignement.
- Un soutien variable des administrations hospitalières aux services de génétique. Le manque de soutien administratif aurait pour effet de nuire à la reconnaissance de la génétique en tant que service à offrir à la population et de faire obstacle à un financement adéquat.
- Une dispersion des ressources et des intervenants.
- Un déséquilibre entre les activités de recherche et les activités cliniques, causé en grande partie par une disparité dans les investissements consentis en faveur de la recherche. Le fait que certains tests de laboratoire et services cliniques soient financés à même les ressources accordées pour la recherche, empêcherait d'assurer leur pérennité.
- Une difficulté de recrutement des médecins généticiens et d'autres professionnels.
- Une insuffisance de la relève due au nombre limité de places en résidence (génétique médicale).

Agrément des laboratoires de génétique

La Loi modifiant la Loi sur les services de santé et les services sociaux concernant la prestation sécuritaire de services de santé et de services sociaux (projet de loi n° 113 [2002, chapitre 71]) oblige tout établissement à solliciter l'agrément des services de santé et des services sociaux qu'il dispense auprès d'organismes reconnus. Cette disposition vient appuyer plusieurs des recommandations énoncées précédemment concernant l'implantation de mécanismes de contrôle de la qualité des analyses de laboratoire en génétique.

Les services offerts dans les laboratoires de génétique doivent être assujettis à des standards reconnus. La définition de normes précisant les exigences propres à ces laboratoires en ce qui a trait à la compétence et à la qualité est un des éléments visés par le MSSS dans la mise en application de cette loi.

IMPLICATIONS ÉTHIQUES, JURIDIQUES ET SOCIALES

Il importe d'inclure dans la problématique de la génétique les enjeux éthiques, juridiques et sociaux soulevés par les développements, en tenant compte particulièrement des contributions récentes de différents organismes gouvernementaux, paragouvernementaux et autres.

En avril 2001, le Conseil de la santé et du bien-être (CSBE) publiait un document intitulé *La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique, enjeux individuels et sociaux à gérer*¹⁸. Le Conseil y soulève des questions ayant trait à des thèmes aussi importants et complexes que l'utilisation de l'information génétique à des fins autres que médicales, dans le domaine de l'assurance et de l'emploi notamment, de même que la collecte, la mise en banque et la protection du matériel et de l'information génétiques. Il met en évidence des lacunes juridiques et recommande des amendements aux textes législatifs existants.

En décembre 2002, à l'occasion des vingt ans de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels (L.R.Q., chapitre A-2.1), la Commission d'accès à l'information (CAI) déposait son rapport quinquennal à l'Assemblée nationale¹⁹. Y sont proposées une série de recommandations visant des modifications législatives dont le but est d'améliorer la Loi sur l'accès à l'information. Concernant la génétique, la CAI souscrit entièrement aux recommandations du CSBE en matière d'accès à l'information et de protection des renseignements personnels, et demande au gouvernement d'y donner suite.

De son côté, le Collège des médecins adoptait en août 2002 les recommandations faites par son Groupe de travail en éthique clinique, lequel s'était penché sur la problématique de l'encadrement professionnel en génétique au cours des années 2001 à 2003. En substance, ces recommandations visent à :

- s'assurer que les analyses génétiques sont considérées comme partie prenante d'une démarche diagnostique réservée aux médecins en raison de leur expertise;
- s'assurer que la formation des médecins en génétique est adéquate;
- départager les actes entre les divers professionnels impliqués (infirmier(ère)s, conseillères en génétique, pharmaciens, chercheurs, etc.).

En janvier 2002, la Commission de l'éthique de la science et de la technologie (CEST) recevait comme mandat du ministère des Finances, de l'Économie et de la Recherche de mener une réflexion sur la problématique des banques d'information génétique. Le rapport intitulé *Les enjeux éthiques des banques d'information génétique : pour un encadrement démocratique et responsable*²⁰, publié en février 2003, est le fruit de cette réflexion. Le document fait état de nombreuses recommandations formulées à l'intention des acteurs concernés afin qu'ils exercent des redressements rapides et efficaces dans le domaine de la génétique en général et de l'information génétique en particulier. La Commission a exploré plus attentivement la pertinence d'une consultation publique sur les finalités de la recherche en génétique et sur les moyens mis en œuvre pour les atteindre.

En somme, à la lumière des recommandations émises dans ces différents documents, il apparaît clair que la génétique soulève des enjeux éthiques et sociaux importants et que la société québécoise doit participer au débat entourant ces enjeux. De plus, des modifications législatives devraient être envisagées pour renforcer les dispositifs normatifs de la protection des renseignements personnels en vigueur et pour s'assurer qu'ils couvrent adéquatement l'information de nature génétique.

Partie 3

LES SERVICES DE GÉNÉTIQUE AILLEURS DANS LE MONDE

Des comparaisons réalisées avec d'autres systèmes de santé, notamment, ceux de l'Ontario, du Royaume-Uni et d'autres pays européens, nous ont permis d'établir la position relative du Québec sur le plan canadien et international en matière de services de génétique.

Dans ce but, deux types de documents ont été consultés : premièrement, des documents portant sur l'organisation des services de génétique et, deuxièmement, des rapports qui présentent une vision stratégique des services de génétique.

L'ORGANISATION DES SERVICES : COMPARAISON AVEC L'ONTARIO ET LE ROYAUME-UNI

La comparaison de certaines caractéristiques de l'organisation des services de génétique au Québec avec celles de l'Ontario et du Royaume-Uni (*voir tableau 2*) devait donner une meilleure perspective de la situation.

Cette comparaison a permis de mettre en relief les éléments suivants :

- Bien que le Québec se situe en dessous de la norme de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) concernant le nombre optimal de médecins généticiens par habitant (1/200 000), il fait bonne figure par rapport aux deux autres systèmes de santé. C'est en ce qui a trait au nombre de conseillères en génétique que le Québec est moins favorisé, surtout par rapport à l'Ontario. Il est manifeste que l'Ontario compte sur le travail des conseillères pour assister les médecins dans leur tâche.
- Le Québec affiche un déficit sur le plan des ressources financières. L'Ontario y consacre presque deux fois plus de ressources par habitant.
- Certaines pratiques bien implantées ailleurs ne le sont toujours pas au Québec (ex. : dépistage du syndrome de Down).

- La plus grande différence réside dans l'absence de planification et de soutien actif de la génétique au Québec, contrairement au Royaume-Uni et à l'Ontario, où les services sont structurés en réseau et articulés d'un centre régional vers des points de service externes.
- Au Royaume-Uni et en Ontario, la génétique est une priorité pour les dirigeants, tant au plan administratif qu'au plan politique.

L'ORGANISATION DES SERVICES : COMPARAISON AVEC CERTAINS PAYS EUROPÉENS

La comparaison entre nos services de génétique et ceux de certains pays européens²¹ permet d'ajouter des éléments à l'analyse de l'organisation des services.

Ce qui ressort de la lecture de ces rapports, c'est que la qualité des services en génétique se distingue par la coordination et l'intégration des activités dans une structure organisationnelle unique. Autrement dit, le modèle de prestation de soins optimal serait celui qui offre une intégration des services cliniques et de laboratoire.

Au Québec, l'intégration entre les services cliniques et les services de laboratoire en génétique suit ce modèle. Par contre, les liens avec des points de service externes et les services généraux sont rares, voire inexistantes. À ce chapitre, le rapport Pinsky recommandait, dès 1994, un continuum de soins en génétique au Québec.

Dans la plupart des pays européens, la recherche en génétique s'effectue au sein des universités, et les services qui en découlent demeurent l'apanage des centres hospitaliers universitaires. Sur ce point, le Québec ne fait pas exception.

Tableau 2 Comparaison entre les services de génétique au Québec, en Ontario et au Royaume-Uni (2001-2002).

	Québec	Ontario	Royaume-Uni
Budget	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 13,5 M\$ ▪ Pop. 7 410 000 ▪ 1,82 \$ / hab. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 41,4 M\$ ▪ Pop. 11 847 000 ▪ 3,49\$ / hab. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Budget global non disponible ▪ Budget en croissance : des investissements de 112 M\$ ont été annoncés pour accompagner le <i>Livre Blanc</i> sur les services de génétique ▪ Pop. 59 778 000
Nombre de médecins généticiens (Norme de l'OMS : 1 / 200 000)	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 22 généticiens (18,5 ETP) ▪ 1 / 400 540 hab. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 28 généticiens ▪ 1 / 423 000 hab. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 79 généticiens ▪ 1 / 760 000 hab. ▪ Objectif de 1 / 500 000
Nombre de conseillères en génétique	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 13 conseillères en génétique ▪ 1 / 570 000 hab. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 100 conseillères en génétique ▪ 1 / 118 500 hab. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 107 conseillères en génétique ▪ 1 / 560 750 hab.
Services disponibles	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2 programmes provinciaux de dépistage pour les nouveau-nés (sanguin et urinaire) ▪ Absence de programme structuré pour le dépistage du SD ▪ Développement sans planification ni ressources 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Offre plus diversifiée d'analyses et de programmes de dépistage (ex.: BRCA1 / 2) ▪ Programme structuré pour le dépistage du SD en place depuis 1993 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Diagnostic prénatal, présymptomatique et de porteur pour les maladies monogéniques ▪ Origine des demandes : <ul style="list-style-type: none"> ▪ 35 % généticiens ▪ 65 % omnipraticiens ▪ Programmes de dépistage pour les nouveau-nés
Organisation des services	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Absence de soutien explicite aux services de génétique ▪ Absence de processus systématique d'introduction de nouveaux tests ▪ Services rendus par les CHU sans structure d'ensemble 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Soutien explicite aux services de génétique ▪ Absence de processus systématique d'introduction de nouveaux tests ▪ Réseau de 9 centres régionaux (19 cliniques et 21 laboratoires) ▪ Services offerts et coordonnés depuis 25 ans entre les hôpitaux et les points de service régionaux ▪ Préparation du système de santé pour les services en génétique adulte 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Soutien explicite aux services de génétique ▪ Absence de processus systématique d'introduction de nouveaux tests (les scientifiques de laboratoire approuvent les tests) ▪ Préparation du système de santé pour les services en génétique adulte ▪ Veulent devenir les meilleurs au monde en génétique ▪ <i>Livre Blanc</i> publié en juin 2003 <p>Système unique en Europe :</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Services de génétique offerts par un réseau en lien avec enseignement et recherche ▪ Cliniques centrales et externes (<i>outreach</i>) ▪ Réseau multidisciplinaire : clinique et laboratoire ▪ Population entre 2 et 5 millions de personnes par centre ▪ Équipe clinique : MD, infirmier(ère) en génétique et CG

La génétique médicale est une spécialité nouvellement reconnue dans les pays de l'ouest et du nord de l'Europe (voir tableau 3). À l'exception du Royaume-Uni (1970), de la Norvège (1971), des Pays-Bas (1987) et du Canada (1988), c'est au cours des années 1990 qu'a eu lieu cette

reconnaissance dans la majorité des pays. La Belgique et l'Irlande font toutefois exception, ce qui n'exclut pas la prestation de services de génétique dans ces pays. Si la génétique médicale est reconnue par le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada depuis 1988,

elle ne l'a été officiellement par le Collège des médecins du Québec qu'en 1996.

La reconnaissance de la génétique médicale comme spécialité semble être un facteur crucial dans l'élaboration d'une infrastructure adéquate et dans l'établissement d'un profil de formation et d'exigences professionnelles. Son arrivée, plus ou moins tardive, dans les pays européens tout comme au Québec, pourrait bien expliquer, en partie du moins, le degré variable de développement des services de génétique.

Tableau 3 Date de reconnaissance officielle de la génétique médicale comme spécialité, dans certains pays.

Pays	Année de reconnaissance
Royaume-Uni	1970
Norvège	1971
Pays-Bas	1987
Canada	1988
États-Unis	1991
Suède	1991
Allemagne	1992
Finlande	1995
France	1995
Danemark	1996
(Québec)	1996

Par ailleurs, le fait que la génétique médicale soit reconnue ne conduit pas automatiquement à sa légitimation en tant que service à la population. La reconnaissance d'une spécialité médicale doit aussi s'accompagner d'un bon appui de la part des pouvoirs publics.

Selon les auteurs européens, il y a un besoin urgent de revoir les responsabilités des médecins généticiens, voire même de préciser plus finement leur rôle dans la conjoncture actuelle, en raison de l'augmentation des charges de travail, de l'intérêt grandissant pour les maladies fréquentes et, de ce fait, de l'augmentation de l'implication des autres professionnels de la santé. On en arrive à la conclusion que les médecins généticiens possèdent l'expertise requise pour intégrer la nouvelle génétique dans les soins aux patients.

En somme, la génétique médicale est une spécialité jeune, dont la pertinence n'est souvent pas bien comprise et dont les limites et la définition, surtout dans la conjoncture actuelle, ne semblent pas bien établies. Les problèmes de santé auxquels elle est confrontée sont de niveau ultraspécialisé et les ressources humaines dans le domaine sont rares. C'est une spécialité qui, entre autres, faute de légitimation, manque de moyens.

Enfin, au cours des prochaines années, la génétique médicale devra être en mesure de se positionner face aux nouveaux développements scientifiques et d'établir un mode de collaboration avec les autres spécialités. Ce dernier point demeure un enjeu central dans l'organisation des services de génétique.

LA VISION STRATÉGIQUE DES SERVICES DE GÉNÉTIQUE : LE ROYAUME-UNI ET L'ONTARIO

Le Royaume-Uni²² et l'Ontario² ont récemment publié des rapports prospectifs dans lesquels ils proposent une vision stratégique des services de génétique et définissent les principaux enjeux. Contrairement à celui du Québec, ces deux systèmes de santé ont déjà, depuis plusieurs années, mis en place des services de génétique structurés en réseau. Ils sont donc maintenant à même de songer à l'organisation future des services de génétique et présentent une vision résolument tournée vers l'avenir. Dans les deux cas, la génétique a pu bénéficier de la légitimation et de l'appui des gouvernements pour s'établir et l'étape de son déploiement plus large dans les services de santé est aujourd'hui à l'ordre du jour.

Les constats émis dans ces rapports ne sont toutefois pas sans rappeler les conclusions des documents produits au Québec sur le sujet. Il est étonnant de constater que, malgré le fait qu'ils disposent d'une structure déjà bien établie, ces systèmes sont aux prises avec les mêmes problèmes que nous et évoquent des solutions similaires aux nôtres.

Le Royaume-Uni

Le rapport produit par le Royaume-Uni aborde le domaine en faisant la distinction entre les services spécialisés de génétique pour les familles à risque de maladies monogéniques (services actuels) et le domaine émergent des maladies multifactorielles, plus fréquentes, qui dépendent de facteurs génétiques et environ-

nementaux, et dont il est difficile de prévoir le rythme de développement.

Le document prédit une augmentation modérée, mais stable, de la demande concernant les maladies monogéniques mais une augmentation importante de celles qui ont trait aux maladies multifactorielles. Les auteurs estiment que, dans les années à venir, les services de laboratoire en génétique vont connaître des changements importants et être soumis à de fortes pressions.

Ces conclusions suggèrent qu'il ne sera pas nécessaire d'apporter de changements majeurs au fonctionnement actuel dans le domaine des maladies monogéniques, mais qu'il faudra suivre l'évolution des tests de prédisposition dans le domaine des maladies multifactorielles. Dans ce dernier cas, on estime qu'une reconfiguration radicale des services devra être envisagée.

Pour bien préparer le système aux développements en génétique, le rapport recommande des pistes d'action autour des principaux éléments suivants :

- L'organisation et la configuration des services de laboratoire en relation avec les services cliniques et la répartition concertée de l'offre de tests génétiques.
- L'assurance de qualité.
- L'évaluation des nouvelles technologies et des tests génétiques.
- La rationalisation des services et la distribution efficace des ressources.
- Un mécanisme d'établissement des priorités (par exemple, faire des choix en fonction d'un bénéfice démontrable pour la santé plutôt que pour le simple fait d'implanter une technologie disponible).
- Un cadre de coordination stratégique et un financement de niveau national.

Voici les principales initiatives annoncées dans le *livre blanc*²³, publié en juin 2003 :

- Un investissement important dans l'amélioration des laboratoires de génétique et dans les ressources

humaines spécialisées (conseillères en génétique et personnel de laboratoire).

- Un investissement de plus de 15,7 M\$ devant servir à l'implantation de services de génétique au sein des services de santé courants.
- L'ouverture d'un nouveau centre d'éducation et de développement en génétique qui prendra en charge l'éducation et la formation en génétique de tous les employés du système de santé.
- De nouveaux programmes de recherche dans le domaine de la pharmacogénomique, de la thérapie génique et de la recherche sur les services de santé, destinés à faire bénéficier les patients des avancées scientifiques.

L'Ontario

Le rapport du ministère de la Santé et des Soins de longue durée de l'Ontario émet des recommandations en vue de préparer son système de santé à faire face aux développements de la génétique, notamment en ce qui a trait aux tests de prédisposition génétique. Voici une vue sommaire des principales recommandations contenues dans ce document :

- La mise en place d'un cadre intégrateur et multidisciplinaire des services de génétique (conseil génétique, qualité des services, suivi adéquat, soutien psychologique, etc.).
- L'intégration des services de génétique dans le système courant des services de santé.
- La mise au point d'un mécanisme d'évaluation des technologies et des tests génétiques.
- La formation et le recrutement des professionnels.
- L'établissement d'un cadre pour les aspects éthiques et juridiques.
- La mise sur pied des programmes de formation et d'éducation du public.
- Le suivi des développements scientifiques en génétique.
- La création d'un comité-conseil permanent dans le domaine.

Partie 4

UNE STRATÉGIE D'ACTION POUR LE QUÉBEC

La révision des documents publiés au Québec sur la question, les échanges avec les professionnels des centres impliqués en génétique et un aperçu de la situation vécue dans d'autres systèmes de santé permettent de proposer une stratégie d'action pour le Québec. Cette proposition doit tenir compte du contexte à l'intérieur desquels évolue la génétique.

La génétique est en constante évolution et recèle beaucoup d'incertitudes. Il est donc difficile de prévoir la portée et la rapidité des développements dans ce domaine, ce qui complique la tâche des décideurs publics. Bon nombre de questions demeurent encore sans réponse (*voir encadré*).

Il est opportun pour le MSSS, et pour la société québécoise, de se préparer à ces changements de manière responsable. En amorçant dès maintenant le processus de réflexion, il sera possible d'anticiper et d'extraire des découvertes scientifiques tout le potentiel qu'elles représentent pour l'amélioration de la santé de la population.

On estime que les impacts de la génétique sur les soins de santé seront importants, voire révolutionnaires. Ils seront de divers ordres : scientifique et technologique, organisationnel, financier, éthique et normatif et, plus largement, social. D'ailleurs les premiers impacts se font déjà sentir en ce qui a trait aux tests de prédisposition génétique.

On prévoit que ces changements créeront une pression supplémentaire sur le financement des services de santé. Les priorités devront être définies avec soin. À l'instar d'autres systèmes de santé, le Québec devra être en mesure de mettre en œuvre une vision stratégique innovatrice et un cadre cohérent de politiques à long terme. Il faut baliser le domaine en mettant en place des processus régulateurs et normatifs. En l'absence d'encadrement, le développement de la génétique se fera sans planification d'ensemble et risque de s'avérer chaotique.

LES DÉFIS SOUS FORME DE QUESTIONS

Le domaine de la génétique et de ses applications est complexe. Il comporte de multiples facettes et concerne plusieurs interlocuteurs. Les défis à relever seront nombreux, en voici quelques exemples :

- Dans un contexte d'incertitude, comment les décideurs publics vont-ils imaginer un cadre de politique qui sera à même de suivre les développements scientifiques ?
- Comment les ressources doivent-elles être utilisées et redistribuées pour tenir compte des impacts de la génétique ?
- Quand et à quelles conditions les récentes découvertes dans le domaine deviendront-elles des services de routine qui peuvent être intégrés dans les services assurés ?
- Comment effectuer adéquatement le passage des tests génétiques de la recherche vers les services cliniques ?
- Comment gérer les développements rapides dans le domaine des maladies multifactorielles ?
- Doit-on concentrer l'expertise chez les médecins généticiens ou laisser les autres spécialistes prendre en charge les aspects génétiques des différentes maladies ?
- Quel sera l'impact des développements en génétique sur les services généraux de santé ?
- À quelles conditions et comment les nouvelles découvertes pourront-elles être intégrées à des stratégies de santé publique ?
- Par quels dispositifs légaux, réglementaires et d'évaluation peut-on s'assurer que les applications de la génétique en santé humaine seront utilisées pour le bien individuel et commun ?

Comme il a été souligné précédemment, le contexte actuel en est un de transition entre la génétique médicale classique, qui touche les maladies monogéniques, et la médecine génétique qui s'intéresse aux maladies multifactorielles (en lien avec d'autres spécialités médicales). Le présent document s'inscrit dans une étape charnière du développement de la génétique. Son objectif principal est de consolider les expertises actuellement en place tout en intégrant et en créant de nouveaux services.

Le Québec dispose de ressources humaines qualifiées dans le domaine de la génétique mais ces dernières sont rares et la relève n'est pas suffisante. De plus, dans un contexte où des investissements considérables sont faits en recherche et développement, il est dommage de constater que la transition entre ces découvertes scientifiques et leurs applications cliniques n'est pas suffisamment encadrée.

Il y a une trentaine d'année, le Québec détenait une longueur d'avance au plan des services de génétique et constituait une référence internationale dans le domaine; ce n'est plus le cas.

La stratégie proposée tient compte du contexte québécois et vise à corriger la situation. Elle comporte trois volets.

Volet 1 : L'organisation des services

- Consolidation des services existants : anticipation d'une augmentation modérée mais stable de la demande concernant les maladies monogéniques.
- Prise en compte des services en émergence : anticipation d'une augmentation importante, au cours des prochaines années, des maladies multifactorielles.

Volet 2 : L'organisation de l'environnement social, normatif et réglementaire

- Intégration de l'information de nature génétique au système normatif actuel, avec renforcement des dispositions en matière d'accès à l'information et de protection des renseignements personnels pour

s'assurer de leur adéquation aux développements récents et futurs de la génétique.

- Définition de normes et standards de pratique pour l'encadrement des activités cliniques et de recherche en génétique.
- Participation de la population au débat éthique sur les impacts sociaux liés au développement de la génétique.

Volet 3 : La planification des développements futurs

- Élaboration de pistes de solutions pour les questions scientifiques, politiques et pratiques que suscitent les développements en génétique.
- Aménagement du transfert des connaissances scientifiques vers les services.
- Élaboration d'un cadre intégrateur de politiques pour les services de génétique.
- Évaluation du financement des services.
- Formation des ressources humaines.
- Mise en œuvre d'une fonction de veille scientifique, technologique et éthique.
- Création et intégration de fonctions de santé publique.
- Mise au point des activités de recherche portant, notamment, sur l'évaluation des technologies et des politiques.
- Conception d'outils et de processus d'aide à la prise de décision.
- Élaboration de processus d'introduction des technologies génétiques dans les services, notamment pour les tests de prédisposition aux maladies multifactorielles et la pharmacogénomique.

Partie 5

LE PLAN D'ACTION POUR L'ORGANISATION DES SERVICES

Le plan d'action présenté pour l'organisation des services de génétique tient compte du contexte québécois. Il s'inscrit aussi dans une conjoncture internationale qui affiche, par les actions privilégiées, des convergences avec notre situation. Plus précisément, ce plan s'aligne sur la priorité énoncée dans différents rapports, celle de consolider, dans un premier temps, les services existants. En effet, pour édifier une organisation solide, il faut compter sur l'expertise déjà en place qui, de plus, servira de tremplin à l'intégration des découvertes scientifiques dans les services à la population.

Le domaine d'intervention visé est principalement celui de l'organisation des services ultraspécialisés de génétique. Ces services sont rendus dans les centres hospitaliers universitaires par les médecins généticiens ou par d'autres médecins spécialistes. Cette main-d'œuvre constitue une ressource rare dont l'expertise contribuera à consolider des pôles en développement dans le domaine de la génétique adulte et de la génétique communautaire.

Les interventions proposées portent principalement sur l'organisation générale des services, la consolidation des services cliniques, la consolidation des services de laboratoire, le développement et la planification des ressources humaines, l'organisation des programmes et des services particuliers ainsi que la gestion d'ensemble du système. Les principes mis de l'avant sont l'accessibilité, l'équité et la qualité des services, qui devront être rendus de manière efficiente, selon des standards élevés, en respectant l'éthique et en tenant compte des ressources disponibles dans le réseau de la santé et des services sociaux.

Le rôle des RUIS

Créés en 2003, les quatre Réseaux universitaires intégrés en santé (RUIS) ont la responsabilité de dégager, pour leur milieu, les orientations des établissements universitaires relatives aux services spécialisés et ultraspécialisés, à l'enseignement des sciences de la santé ainsi qu'à la recherche et à l'évaluation des

technologies de la santé et des modes d'intervention en santé. Les RUIS doivent établir des liens privilégiés avec le milieu médical des régions du Québec, harmoniser leurs activités avec l'organisation des services médicaux et de santé des régions qu'ils parrainent, susciter un partenariat avec ces milieux, y mettre sur pied la formation et y assurer un soutien professionnel.

Dans le contexte de la mise en œuvre du présent plan d'action, le MSSS prévoit créer une table sectorielle des RUIS en génétique. Cette instance veillera à ce que les RUIS harmonisent leurs activités avec les orientations ministérielles, en tenant compte de la hiérarchisation des services de santé : services généraux et spécifiques (ex. : dépistage néonatal), services spécialisés (ex. : conseil génétique) et services ultraspécialisés (ex. : analyses de cytogénétique).

Les objectifs du plan d'action

Les objectifs poursuivis sont :

- Procéder à un développement planifié de la génétique au service de la population du Québec et favoriser le passage des applications de la recherche en génétique vers les services cliniques, en se basant sur des données probantes.
- Organiser les services ayant une portée nationale en intégrant les services cliniques et de laboratoire dans une même structure organisationnelle, et promouvoir un fonctionnement qui favorise la complémentarité des services, la concertation et la collaboration.
- Organiser le continuum des services de génétique en créant des corridors bidirectionnels entre les services généraux, les services spécialisés et les services ultraspécialisés.
- Rationaliser les services par l'utilisation efficace et efficiente des ressources.
- Promouvoir des services de qualité par l'instauration de mécanismes de contrôle et d'assurance de qualité

- Favoriser, notamment dans les laboratoires, la concentration de l'expertise et du volume d'activité.
- Moderniser le système en le dotant des outils nécessaires à une gestion qui favorise la reddition de compte.
- Mettre en place des mécanismes de formation adéquats à l'intention des professionnels de la santé.
- Favoriser le rôle actif des médecins généticiens et de leurs collègues d'autres spécialités dans le développement des services de génétique.

Tableau 4 Liste des actions à mettre en œuvre avec leur priorité et échéance*

Action	Priorité	Échéance
1. Organisation générale des services		
1.1 Créer une table sectorielle des Réseaux universitaires intégrés en santé (RUIS) en matière de génétique	1	Juin 2005
1.2 Désigner des centres de services ultraspécialisés en génétique, en tenant compte de tous les domaines, dont ceux de la génétique adulte et de la génétique communautaire, en fonction d'une évaluation de leur expertise	1	Octobre 2005
1.3 Implanter un fonctionnement coordonné des centres désignés en tenant compte de la complémentarité des services cliniques et de laboratoire	1	Mai 2006
1.4 Favoriser, par le regroupement des équipes en une seule entité, le fonctionnement intégré des services (cliniques et de laboratoire), de la recherche et de l'évaluation des technologies	2	Juin 2006
1.5 Créer des corridors de services bidirectionnels entre les services généraux, les services spécialisés et les services ultraspécialisés	2	Novembre 2007
1.6 Établir un continuum de services pour la prise en charge des patients, de l'enfance à l'âge adulte	2	Novembre 2007
2. Consolidation des services cliniques		
2.1 Mettre sur pied et renforcer les équipes multidisciplinaires de soins en donnant priorité au conseil génétique	1	En continu
2.2 Reconnaître le conseil génétique comme élément essentiel dans la prestation de services cliniques en génétique	1	Septembre 2005
2.3 Appuyer le développement de la génétique adulte au fur et à mesure de son émergence (ex. : cancers héréditaires, maladies génétiques à apparition tardive, etc.)	2	En continu
2.4 Définir des normes et des guides de pratique pour l'encadrement des activités cliniques et de recherche en génétique	3	En continu
3. Consolidation des services de laboratoire		
3.1 Désigner des laboratoires nationaux d'après leur expertise, les ressources humaines disponibles et un volume d'analyses suffisant	1	Octobre 2005
3.2 Renforcer les équipes de laboratoire et consolider les expertises requises	1	Mars 2006
3.3 Moderniser les équipements et développer la capacité des laboratoires de génétique	1	Mai 2006
3.4 Solliciter l'agrément des services de laboratoire en génétique auprès d'un organisme reconnu	2	Décembre 2006

* **Note** : Le respect des échéances de réalisation dépend de plusieurs facteurs externes, dont la collaboration et l'implication de différents partenaires et la disponibilité de ressources financières.

Action	Priorité	Échéance
4. Développement et planification des ressources humaines		
4.1 Créer un titre d'emploi pour les conseillères en génétique et l'intégrer dans la nomenclature des titres d'emploi du réseau de la santé et des services sociaux	1	Novembre 2005
4.2 Appuyer la mise en œuvre et le maintien de programmes de formation en conseil génétique	1	En continu
4.3 Évaluer l'offre et les besoins de formation pour le personnel de laboratoire et ajuster les programmes de formation en conséquence	1	En continu
4.4 Mettre en place un mécanisme de planification de la main-d'œuvre médicale et des autres professionnels en génétique	2	Juin 2006
4.5 Mettre en place un mécanisme de formation en génétique à l'intention des professionnels de la santé (médecins, infirmier(ère)s, diététistes, etc.)	3	Mars 2008
5. Organisation des programmes et des services particuliers		
5.1 Élaborer une stratégie d'offre de tests génétiques au Québec sous la responsabilité de la santé publique (surveillance, promotion et prévention)	1	En continu
5.2 Évaluer les deux programmes de dépistage des nouveau-nés (sanguin et urinaire) et statuer, le cas échéant, sur leur encadrement administratif	1	Décembre 2007
5.3 Apporter au programme alimentaire destiné au traitement de maladies métaboliques héréditaires les modifications nécessaires, sur les plans de l'encadrement, de la gestion, de l'organisation et du financement, pour assurer son maintien	1	Juin 2005
5.4 Assurer la qualité et la performance des services offerts aux personnes qui souhaitent avoir recours au dépistage prénatal du syndrome de Down par la mise en place d'un programme accessible sur l'ensemble du territoire québécois	1	Septembre 2007
5.5 Intégrer de nouveaux tests génétiques aux services offerts à la suite d'une évaluation de la validité scientifique et clinique, en accordant la priorité aux tests de dépistage des cancers héréditaires	1	En continu
5.6 Appuyer le développement de la génétique communautaire	2	En continu
5.7 Intégrer de nouveaux services après avoir procédé à une validation scientifique et clinique dans le cadre d'un projet pilote	3	En continu
6. Gestion d'ensemble du système		
6.1 Faire l'inventaire des tests génétiques disponibles au Québec et rationaliser le recours à l'envoi hors Québec et hors Canada	1	Mars 2006
6.2 Renforcer les dispositifs actuels visant la protection des renseignements personnels pour s'assurer qu'ils encadrent adéquatement l'information de nature génétique	2	En continu
6.3 Participer au débat éthique sur les impacts sociaux liés au développement de la génétique	2	En continu
6.4 Réviser la nomenclature des actes en génétique de façon concertée à l'échelle provinciale	3	Avril 2007
6.5 Concevoir des outils de mesure de la performance des services de génétique : bases de données pour le suivi des services; outils de suivi des ressources humaines, matérielles et financières; qualité des services cliniques et de laboratoire	3	Février 2008
6.6 Élaborer un processus d'évaluation des technologies en génétique	3	Mars 2008
6.7 Soutenir le continuum enseignement, soins et évaluation des technologies	3	En continu
6.8 Créer une fonction de veille scientifique, technologique et éthique	3	Octobre 2006

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX DU QUÉBEC. *Rapport du comité consultatif en génétique humaine*, Québec, 1994, 192 p.
2. MINISTRY OF HEALTH AND LONG-TERM CARE OF ONTARIO. *Genetic Services in Ontario : Mapping the Future*, Report of the provincial advisory committee on new predictive genetic technologies, Gouvernement de l'Ontario, 2001, 116 p.
3. SCRIVER, Charles R. « Genetic Disease : an Orphan in Canadian Health Care », *Isuma*, vol. 2, n° 3, 2001, p. 113-119.
4. COLLINS, Francis. « Shattuck lecture : medical and societal consequences of the Human Genome Project », *New England Journal of Medicine*, n° 341, 1999, p. 28-37.
5. COLLINS, Francis et Victor McKUSICK. « Implications of the Human Genome Project for medical science », *Journal of American Medical Association*, n° 285, 2001, p. 540-544.
6. MORGAN, Steve et Jeremiah HURLEY. *Étude n° 14 : Pressions sur la hausse des coûts induites par les technologies des soins de santé*, Commission sur l'avenir des soins de santé au Canada, août 2002, 22 p.
7. CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION. *Translating Advances in Human Genetics into Public Health Action : a Strategic Plan*, U.S. Department of Health and Human Services, 1997, 61 p.
8. ZIMMERN, Ron et Christopher COOK (site consulté le 10 janvier 2005). *The Nuffield Trust Genetics Scenario Project – Genetics and Health – Policy issues for genetic science and their implications for health and health services*, publié par The Stationery Office, [en ligne], adresse URL : <http://www.archive.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/genetics.htm>
9. EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. « Provision of Genetic Services in Europe : Current Practices and Issues ». *European Journal of Human Genetics*, vol. 11, supp. n° 2, 2003, p. S2–S4.
10. HARRIS, R. et M. REID. « Medical Genetic Services in 31 Countries : An Overview ». *European Journal of Human Genetics*, vol. 5, supp. n° 2, 1997, p. 3-21.
11. ASSOCIATION DES MÉDECINS GÉNÉTICIENS DU QUÉBEC. *Présentation au comité technique en génétique médicale*, juin 2001.
12. ASSOCIATION DES MÉDECINS GÉNÉTICIENS DU QUÉBEC. *Présentation au comité du suivi de la table de concertation de l'effectif médical au Québec*, janvier 1999.
13. OFFICE DE LA LANGUE FRANÇAISE (site consulté le 10 janvier 2005). *Le grand dictionnaire terminologique*, [en ligne], Office de la langue française, adresse URL : <http://www.granddictionnaire.com>
14. CONSEIL D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES DE LA SANTÉ DU QUÉBEC (CETS). *Les enjeux du dépistage et du diagnostic du syndrome de Down*, 1999, 97 p.
15. AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ (AÉTMIS). *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse*, 2003, 84 p.

-
16. COMITÉ D'EXPERTS SUR LE DÉPISTAGE PRÉNATAL DU SYNDROME DE DOWN ET AUTRES ANEUPLOÏDIES. *Rapport du Comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies*, présenté au ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec, 2004, 27 p.
 17. GROUPE SECTORIEL D'EXPERTISE SUR L'ORGANISATION DES SERVICES DE LABORATOIRE DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE. *Plan d'action sur l'accessibilité et l'efficacité des services de laboratoire : rapport et recommandations*, Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec, 1998, 21 p.
 18. CONSEIL DE LA SANTÉ ET DU BIEN-ÊTRE (CSBE). *La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique, enjeux individuels et sociaux à gérer*, Québec, 2001, 99 p.
 19. COMMISSION D'ACCÈS À L'INFORMATION DU QUÉBEC (CAI). *Une réforme de l'accès à l'information : le choix de la transparence*, Québec, 2002, 184 p.
 20. COMMISSION DE L'ÉTHIQUE DE LA SCIENCE ET DE LA TECHNOLOGIE (CEST). *Les enjeux éthiques des banques d'information génétique : pour un encadrement démocratique et responsable*, Québec, 2003, 97 p.
 21. GENETIC SERVICES ENQUIRY CENTRE (Site consulté le 10 janvier 2005). *Site du Genetic Services Enquiry Centre*, [en ligne], adresse URL : <http://www.dh.gov.uk/PolicyAndGuidance/HealthAndSocialCareTopics/Genetics/GeneticsGeneralInformation/fs/en>
 22. DEPARTMENT OF HEALTH (Site consulté le 10 janvier 2005). *Laboratory Services for Genetics – Report of an expert working group to the NHS Executive and the Human Genetics Commission*, National Health Service (NHS), Gouvernement du Royaume-Uni, [en ligne], adresse URL : http://www.dh.gov.uk/PolicyAndGuidance/HealthAndSocialCareTopics/Genetics/GeneticsGeneralInformation/GeneticsGeneralArticle/fs/en?CONTENT_ID=4016215&chk=wWCIVT
 23. DEPARTMENT OF HEALTH (Site consulté le 10 janvier 2005). *Our Inheritance, Our Future : Realising the potential of genetics in the NHS*, National Health Service (NHS), Gouvernement du Royaume-Uni, [en ligne], adresse URL : http://www.dh.gov.uk/PolicyAndGuidance/HealthAndSocialCareTopics/Genetics/GeneticsGeneralInformation/GeneticsGeneralArticle/fs/en?CONTENT_ID=4016430&chk=RnGBgL

