

Pour une intégration renforcée de la **génomique de laboratoire** dans le continuum de soins au Québec

POLITIQUE QUÉBÉCOISE

EN MÉDECINE GÉNOMIQUE

ÉDITION

Le document est édité par le Sous-ministériat de la santé physique et pharmaceutique en collaboration avec la Direction des communications précisément pour les notions ou les passages portant sur les communications.

Le présent document est disponible uniquement en version électronique à l'adresse : publications.msss.gouv.qc.ca.

Pour plus d'information : Quebec.ca/gouv/santé-services-sociaux

Dépôt légal – 2026
Bibliothèque et Archives nationales du Québec
ISBN 978-2-555-04047-2 (version PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

© Gouvernement du Québec, 2026

DIRECTION DES TRAVAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

Stéphane Bergeron, sous-ministre adjoint, Sous-ministériat de la santé physique et pharmaceutique

Amélie Bourassa, directrice générale, Direction générale de la pertinence et des services spécialisés

Denis Ouellet, directeur, Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale

COORDINATION ET RÉDACTION

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

Marie-Pier Veilleux, coordonnatrice du secteur biologie médicale, Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale

COMITÉ DE RÉDACTION

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

Cyril Bories, conseiller en recherche biomédicale,
Direction de la valorisation et de la protection des données

Fanny Coron, conseillère en innovation, Direction de l'innovation

Jade Falardeau, conseillère en maladies rares,
Direction des services spécialisés et des soins critiques

Pierre-Marc Frédérick, scientifique en résidence – boursier
Fonds de recherche du Québec, Direction de la valorisation
et de la protection des données

Heïdi Mossu, conseillère étudiante en biologie médicale,
Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale

François Sanschagrin, conseiller en biologie médicale,
Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale

AUTRES ORGANISMES

Jacques L. Michaud, médecin généticien, Santé Québec - Centre
hospitalier universitaire Sainte-Justine ; directeur du Centre
québécois de génomique clinique ; directeur du Centre de recherche
Azrieli - Santé Québec - Centre hospitalier universitaire
Sainte-Justine ; professeur titulaire, départements de pédiatrie
et de neurosciences, Faculté de médecine de l'Université de Montréal

Sébastien Lévesque, médecin généticien, Santé Québec Estrie
- Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke, président
du comité de coordination en génétique du Réseau québécois
de diagnostic moléculaire

Jacques Simard, professeur titulaire, Département de médecine
moléculaire, Faculté de médecine de l'Université Laval,
directeur de la plateforme de séquençage de nouvelle génération,
Centre de recherche - Santé Québec - CHU de Québec -
Université Laval

Alan Spatz, médecin pathologiste, professeur titulaire
de l'Université McGill, directeur médical de la grappe de laboratoire
Montréal - CUSM, directeur du Centre de pathologie moléculaire
de l'Institut Lady Davis pour la recherche médicale, président
du comité de coordination en oncologie du Réseau québécois
de diagnostic moléculaire

Eva Villalba, directrice générale, Coalition Priorité Cancer au Québec

CONTRIBUTION

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

Sous-ministériat de la santé physique et pharmaceutique :

- Direction des affaires pharmaceutiques et du médicament
- Direction de la cancérologie
- Direction générale des secteurs interdisciplinaires
- Direction de la planification stratégique
et des pratiques professionnelles
- Direction de la mobilité internationale, des partenariats
et de l'enseignement
- Direction santé mère-enfant
- Direction générale de la main-d'œuvre en santé
et en services sociaux
- Direction des affaires interdisciplinaires et affaires universitaires

Sous-ministériat prévention et santé publique :

- Direction de la planification, du développement et des mandats transversaux

Sous-ministériat des services à l'organisation

SANTÉ QUÉBEC

- Vice-présidence aux opérations et à la coordination santé et services sociaux
- Vice-présidence – Excellence clinique

CONSULTATION

COMITÉ STRATÉGIQUE MINISTÉRIEL DU RÉSEAU QUÉBÉCOIS DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE (RQDM)

- | | |
|---|--|
| – Centre québécois de génomique clinique | – Grappe de laboratoire Montréal – CUSM |
| – Génome Québec | – INESSS (invité – observateur) |
| – Grappe de laboratoire Capitale-Nationale | – Santé Québec – Institut de cardiologie de Montréal |
| – Grappe de laboratoire Estrie | – MSSS |
| – Grappe de laboratoire Montréal – CHU Sainte-Justine | – Santé Québec |
| – Grappe de laboratoire Montréal – CHUM | |

MINISTÈRE DE L'ÉCONOMIE, DE L'INNOVATION ET DE L'ÉNERGIE

- Direction générale science et partenariat
- Direction du soutien aux organisations
- Direction des sciences de la vie et technologies environnementales

Nous tenons tout particulièrement à remercier les organismes, associations et regroupements ayant pris le temps de nous faire parvenir leurs suggestions et recommandations, lesquelles ont alimenté les travaux entourant la rédaction de cette politique :

Donald Allard, directeur des politiques publiques et affaires du Québec/Atlantique, Bristol Myers Squibb Canada

Julie Amyot, directrice, Société québécoise de biologie clinique

Marie-Pierre Bastien, coordonnatrice clinico-administrative de la trajectoire hémato-oncologie et thérapie cellulaire, Comités nationaux par sites tumoraux – Santé Québec – Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine

Michel Bissonnette, conseiller spécial, Alliance des patients pour la santé

Yanick Blain, coordonnateur clinico-administratif, grappe de laboratoire Estrie

Marie-Hélène Bolduc, vice-présidente, Québec et stratégie francophone, Dystrophie musculaire Canada

Mélanie Breton, cogestionnaire médico-administrative pour la trajectoire cancérologie, Comités nationaux par sites tumoraux – Santé Québec Outaouais

Anouk Brière-Godbout, consultante en accès aux soins et services, Migraine Québec

Jeannine Burkhard, cheffe des affaires publiques et relations avec les parties prenantes, BioQuébec

Antonin Caron, chef principal de l'accès, politiques de santé et relations gouvernementales, Roche Canada

Sébastien Chénier, médecin généticien, grappe de laboratoire Estrie

Sandra Cohen, directrice du comité, Comités nationaux par sites tumoraux – Comité provincial de thérapie immunocellulaire

Anne Dagnault, médecin et cogestionnaire, Comités nationaux par sites tumoraux – Santé Québec Chaudière-Appalaches

Lucie D'Amours, directrice générale, Consortium de recherche en oncologie clinique du Québec

Marco Decelles, directeur général, Fondation québécoise du cancer

Marie-Pierre Dubé, directrice, Centre de pharmacogénomique Beaulieu-Saucier, Santé Québec – Institut de cardiologie de Montréal

Jida El Hajjar, directrice générale, Fondation Loeys-Dietz Canada et présidente du conseil d'administration de l'Organisation canadienne pour les maladies rares (CORD)

Gabrielle Gauvin, chirurgienne oncologue, Comités nationaux par sites tumoraux – Santé Québec Outaouais

Yves Giguère, médecin biochimiste, directeur médical de la grappe de laboratoire Capitale-Nationale

Édith Grégoire, médecin-conseil à la Direction générale,
Collège des médecins du Québec

Nathalie Guilbeault, directrice médicale et des services
professionnels et directrice en cancérologie, Comités nationaux
par sites tumoraux – Santé Québec Gaspésie

Carl Guo, chef de l'accès aux patients et tarification, EMD Serono

Karine Iseult-Ippersiel, présidente-directrice générale,
Fondation cancer du sein du Québec

Carole Jabet, vice-présidente de la recherche, secteur santé,
Fonds de recherche du Québec

Olivier Jérôme, directeur des relations gouvernementales –
Québec et alliances stratégiques, Médicament novateur Canada

Katia Kadri, présidente, Ordre professionnel des technologistes
médicaux du Québec

Marie-Hélène Lavoie, coordonnatrice de cancérologie
et néphrologie, Comités nationaux par sites tumoraux –
Santé Québec Bas-Saint-Laurent

Emmanuelle Lemyre, directrice médicale et cheffe du département
clinique de médecine de laboratoire, grappe de laboratoire Montréal
– CHU Sainte-Justine

Stéphanie Lord-Fontaine, vice-présidente des affaires scientifiques,
Génome Québec

Bruno Maranda, médecin généticien, grappe de laboratoire Estrie

Mélanie Martin, directrice adjointe, volet innovation et biologie
médicale et génomique, INESSS

Anne-Marie Mes-Masson, directrice adjointe scientifique
de la recherche fondamentale et translationnelle,
Centre de recherche – Santé Québec – Centre hospitalier
de l'Université de Montréal

Dominique Morency, cogestionnaire médicale en cancérologie,
Comités nationaux par sites tumoraux – Santé Québec Lanaudière,
grappe de laboratoire Montréal – CHU Sainte-Justine

Isabelle Noiseux, directrice de la formation professionnelle,
Fédération des médecins omnipraticiens du Québec

Alexandra Obadia, cheffe des affaires juridiques et gouvernance
des données, Catalis

Gail Ouellette, conseillère en génétique du centre iRARE
du Regroupement québécois des maladies orphelines
et du Centre de soutien syndrome Ehlers-Danlos

Jonathan Pratt, directeur général, Regroupement québécois
des maladies orphelines

Marco Raposo, directeur associé de l'équipe des spécialistes
en vente, Illumina Canada

Vincent Raymond, premier chef de l'accès et relations
gouvernementales du Québec/Atlantique, Pfizer

David Raynaud, gestionnaire principal de la défense de l'intérêt
public, Société canadienne du cancer

Anne-Marie Romanin, directrice des services aux patients
et relations médicales, Procure

Setareh Samimi, cogestionnaire médicale, Comités nationaux
par sites tumoraux – Santé Québec Nord-de-l'Île-de-Montréal
– Universitaire

Jeffrey Smith, directeur global, Precision Medicine, Thermofisher

Barry Stein, président et président-directeur général,
Cancer Colorectal Canada

Guergana Tchakarska, présidente, Association des généticiens-nes
de laboratoire clinique certifiés-es du Québec

Pierre Teira, hémato-oncologue pédiatrique et chef de service
d'hémato-oncologie pédiatrique, Comités nationaux par sites
tumoraux – Santé Québec – Centre hospitalier universitaire Sainte-
Justine

Karine Truchon, directrice clinico-administrative,
grappe de laboratoire Saguenay-Lac-Saint-Jean – Côte-Nord –
Nord-du-Québec, volets laboratoire et service de conseil génétique

Louis Valiquette, doyen, Faculté de médecine de l'Université
de Sherbrooke

Nathalie Veilleux, cheffe de l'accès au marché, Québec,
Johnson & Johnson

Isabelle Vézina, directrice des soins infirmiers et de la cancérologie,
Comités nationaux par sites tumoraux – Santé Québec – Institut
universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec –
Université Laval

MOT DE LA MINISTRE



Sonia Bélanger

Ministre de la Santé

Ministre responsable des Aînés
et des Proches aidants

Le milieu de la santé fait actuellement des bonds de géant. Tant du côté de la recherche et des sciences que des technologies, de nombreuses percées nous apportent l'espoir de meilleurs diagnostics et de nouveaux traitements. Je demeure persuadée que l'État a un rôle majeur à jouer pour accompagner cette transformation. Notre objectif est d'orienter ces progrès vers des soins plus efficaces, plus humains et mieux adaptés aux besoins de la population.

C'est dans cette optique que nous avons élaboré la première Politique québécoise en médecine génomique. Il s'agit d'un domaine d'innovations majeures, notamment en matière de médecine personnalisée. Cette expertise nous aidera à atteindre notre objectif central en matière de santé : offrir le bon traitement au bon moment à la bonne personne. Ce que nous attendons d'une telle démarche est de pouvoir mieux anticiper les risques, d'intervenir de manière plus précoce auprès des patientes et des patients et, surtout, de réduire la pression sur le réseau pour mieux servir les Québécoises et les Québécois.

En posant les fondations du développement continu de la génomique dans les laboratoires cliniques du réseau de la santé, cette politique vise à améliorer l'offre de soins personnalisés et novateurs, tout en affirmant notre autonomie scientifique et technologique. Nous souhaitons encourager le travail en réseau des acteurs de ce milieu d'expertise, tout en tenant compte de l'importance d'assurer une gestion responsable des données. Ainsi, nous nous engageons à poursuivre la mise en place d'une médecine encore plus personnalisée et préventive, dont tout notre système de santé bénéficiera au cours des années et des décennies à venir.

TABLE DES MATIÈRES

A. INTRODUCTION	1
CONTEXTE CLINIQUE	1
POURQUOI UNE POLITIQUE EN MÉDECINE GÉNOMIQUE ?	2
CHAMPS D'APPLICATION ET PORTÉE DE LA POLITIQUE	3
PORTÉE ÉVOLUTIVE DE LA POLITIQUE	5
OBJECTIFS ET VISION DE LA POLITIQUE	7
B. PORTRAIT ACTUEL DE LA GÉNOMIQUE AU QUÉBEC	9
LE RÉSEAU QUÉBÉCOIS DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE	9
LA CARTOGRAPHIE DES EXPERTISES	11
LA MÉDECINE GÉNOMIQUE DANS LES PROGRAMMES DE DÉPISTAGE QUÉBÉCOIS	12
LES PARTENARIATS	14
C. AXES DE LA POLITIQUE	15
AXE 1 LA GÉNOMIQUE INTÉGRÉE AU CONTINUUM DE SOINS	16
OBJECTIF 1.1. Consolider le rôle des laboratoires de diagnostic moléculaire publics au sein du continuum de soins en médecine génomique	16
ORIENTATION 1. Consolider le rôle structurant du Réseau québécois de diagnostic moléculaire en génomique de laboratoire	16
ORIENTATION 2. Favoriser la collaboration et la mutualisation au sein du réseau, tout en assurant le respect des standards nationaux	17
OBJECTIF 1.2. Instaurer un écosystème informationnel efficient en génétique moléculaire pour soutenir l'intégration et la qualité des données des laboratoires	18
ORIENTATION 3. Doter le Québec d'un système d'information en génétique moléculaire permettant le suivi des analyses entre les laboratoires	19
ORIENTATION 4. Déployer une infrastructure intégrée et harmonisée pour le traitement et l'interprétation des données génomiques	20
ORIENTATION 5. Relier les laboratoires du RQDM à une infrastructure sécurisée permettant la mise en commun des données génomiques stockées	21
ORIENTATION 6. Favoriser une gouvernance harmonisée des données cliniques en génomique	21
ORIENTATION 7. Encourager la participation du Québec à certaines initiatives nationales et internationales de partage des données génomiques	21
OBJECTIF 1.3. Attirer, retenir et développer les ressources humaines spécialisées en génomique	22
ORIENTATION 8. Renforcer l'attraction, la rétention et le développement des expertises en génomique	22

ORIENTATION 9.	Renforcer l'autonomie et la synergie entre les professionnels dans les laboratoires de génomique	23
ORIENTATION 10.	Planifier stratégiquement l'évolution des besoins en ressources humaines	23
OBJECTIF 1.4.	Faciliter le déploiement de la génomique au cœur de la pratique clinique	24
ORIENTATION 11.	Favoriser la pertinence et la conformité des indications	24
ORIENTATION 12.	Renforcer le soutien spécialisé à l'interprétation des variants	25
ORIENTATION 13.	Faciliter l'accès à la génomique en intégrant une offre de services structurée de la première ligne jusqu'aux services surspécialisés	25
OBJECTIF 1.5.	Anticiper et intégrer les technologies de pointe en génomique afin de maintenir le Québec à l'avant-garde	26
ORIENTATION 14.	Renforcer la veille scientifique, technologique et normative en génomique	26
ORIENTATION 15.	Prévoir l'adoption progressive et équitable des nouvelles technologies	27
ORIENTATION 16.	Optimiser les processus d'intégration des innovations dans les laboratoires cliniques	27
AXE 2 RECHERCHE ET VALORISATION DES DONNÉES CLINIQUES		29
Objectif 2.1.	Uniformiser et structurer la gestion des données génomiques pour la recherche	29
ORIENTATION 17.	Renforcer les infrastructures, la gestion sécurisée et l'interopérabilité des données génomiques au service de la recherche	29
ORIENTATION 18.	Planifier l'intégration de l'intelligence artificielle multimodale pour soutenir la prise en charge clinique	30
Objectif 2.2.	Mettre en place une gouvernance transparente et sécurisée pour l'accès et le partage des données	31
ORIENTATION 19.	Établir un cadre de gouvernance clair des données générées par le RQDM en recherche	31
ORIENTATION 20.	Structurer les collaborations avec les milieux universitaires et industriels	31
OBJECTIF 2.3.	Stimuler la recherche translationnelle pour accélérer l'innovation et la valorisation des données génomiques	32
ORIENTATION 21.	Fédérer les acteurs clés de l'écosystème de recherche translationnelle et accélérer le passage de l'innovation à l'application clinique	33
ORIENTATION 22.	Explorer des modèles de financement innovants et des partenariats stratégiques	33
AXE 3 DIFFUSION DE L'INFORMATION		34
Objectif 3.1.	Informar et sensibiliser la population sur l'offre de services et les implications de la médecine génomique	34
ORIENTATION 23.	Renforcer la visibilité et la compréhension de l'offre de services en génomique	34
ORIENTATION 24.	Informar et sensibiliser la population aux avantages et aux implications des tests génomiques	35
ORIENTATION 25.	Impliquer les associations de patients et les organismes à but non lucratif dans la diffusion d'informations fiables	35
OBJECTIF 3.2.	Améliorer la communication et la diffusion d'information auprès des professionnels de la santé	36
ORIENTATION 26.	Améliorer la diffusion de l'information portant sur les nouveaux services et outils disponibles	37

ORIENTATION 27. Instaurer des mécanismes de rétroaction pour améliorer les pratiques	37
OBJECTIF 3.3. Faciliter la gestion et la circulation de l'information au sein des organisations décisionnelles et dans l'ensemble de l'écosystème	37
ORIENTATION 28. Structurer et fluidifier la circulation de l'information stratégique sur les projets entourant la génétique clinique et la génomique	38
ORIENTATION 29. Instaurer un dialogue continu et participatif entre le MSSS et les différentes parties prenantes, incluant les usagers	38
D. MISE EN ŒUVRE ET SUIVI	40
LA GOUVERNANCE	40
LE DÉPLOIEMENT	40
LE SUIVI ET L'ÉVALUATION	41
LA RÉVISION DE LA POLITIQUE	41
E. GLOSSAIRE	42
F. BIBLIOGRAPHIE	45
G. ANNEXE – SCHÉMA DE GOUVERNANCE DU RQDM	46

LISTE DES FIGURES

FIGURE 1.	ANALOGIE DES DIFFÉRENTS NIVEAUX DE SÉQUENÇAGE	1
FIGURE 2.	PRÉVISION DES BESOINS EN GÉNOMIQUE POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE CANCER, DE MALADIES GÉNÉTIQUES ET DE MALADIES RARES AU QUÉBEC (2026-2031)	4
FIGURE 3.	APPLICATIONS DE LA MÉDECINE GÉNOMIQUE	5
FIGURE 4.	BÉNÉFICES DE LA MÉDECINE GÉNOMIQUE	8
FIGURE 5.	RÉPARTITION DES LABORATOIRES DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE DU RQDM	10
FIGURE 6.	REPRÉSENTATION VISUELLE DES DONNÉES GÉNÉRÉES PAR LE SÉQUENÇAGE	18
FIGURE 7.	VISUALISATION DES ÉTAPES PRÉANALYTIQUES, ANALYTIQUES ET POSTANALYTIQUES COUVERTES PAR UN SYSTÈME D'INFORMATION DE LABORATOIRE	20

LISTE DES SIGLES ET DES ACRONYMES

ADN	Acide désoxyribonucléique
IA	Intelligence artificielle
CHU	Centre hospitalier universitaire
FRQ	Fonds de recherche du Québec
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
LDM	Laboratoire de diagnostic moléculaire
LGSSSS	Loi sur la gouvernance du système de santé et les services sociaux
MEIE	Ministère de l'Économie, de l'Innovation et de l'Énergie
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
PQDNS	Programme québécois de dépistage néonatal sanguin
PSHD	Plateforme de séquençage à haut débit
RQDM	Réseau québécois de diagnostic moléculaire
RSSS	Réseau de la santé et des services sociaux
SIL	Système d'information de laboratoire
SNG	Séquençage de nouvelle génération

A. INTRODUCTION

CONTEXTE CLINIQUE

Depuis l'identification de l'acide désoxyribonucléique (ADN) comme support de l'hérédité, les techniques de séquençage et de génie génétique ont connu une rapide évolution ayant mené à la naissance de la médecine génomique. Alors que les analyses génétiques se limitaient auparavant à l'étude ciblée de quelques gènes pour le diagnostic ou l'identification d'individus porteurs de mutations génétiques héréditaires, les outils actuels permettent d'examiner simultanément des panels étendus de gènes, voire l'ensemble du génome d'un individu.

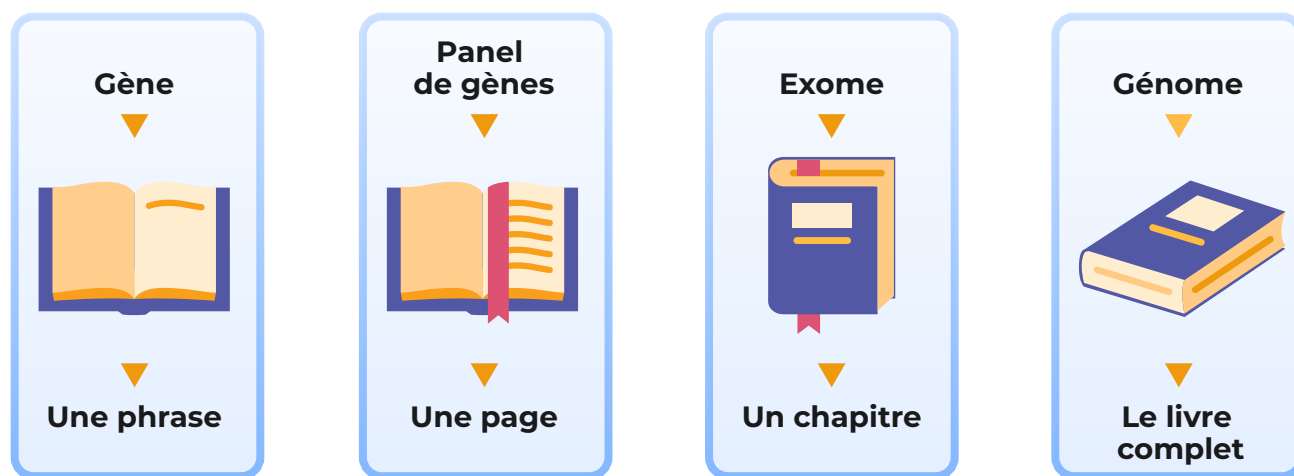


Figure 1. Analogie des différents niveaux de séquençage

La médecine génomique se définit comme l'utilisation des informations issues du séquençage du matériel génétique d'un individu ou d'une tumeur dans le but de permettre le diagnostic, d'adapter un traitement ou encore de mettre en œuvre des démarches de prévention.

Plus récemment, des technologies de séquençage à haut débit, comme le séquençage de nouvelle génération qui permet d'analyser rapidement et en une seule analyse une grande quantité de matériel génétique, ont permis d'accélérer et de préciser l'identification des variations génétiques associées aux maladies, améliorant ainsi les capacités de diagnostic, de stratification des patients et de choix thérapeutiques. Cette capacité ouvre la voie à une médecine personnalisée et proactive, centrée sur les besoins individuels, particulièrement dans les domaines de la cancérologie et des maladies rares, mais aussi à plus grande échelle pour d'autres maladies complexes, contribuant ainsi à améliorer la survie et la qualité de vie des patients (Vashisht, 2024).

Ensemble, ces avancées ont jeté les bases de la médecine génomique. La présente Politique vise à les consolider et à en soutenir le déploiement au Québec, dans une perspective d'utilisation éthique, d'accès équitable et d'organisation durable.

Le Québec a déjà amorcé cette transformation avec le déploiement du Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM), qui repose sur un modèle collaboratif inspiré notamment d'expériences internationales (NHS England, 2022 ; Aviesan, 2016 ; Genomic Medicine Sweden, 2021). Ce réseau vise à assurer l'uniformité, la pertinence et l'accessibilité des services de séquençage. Le RQDM est devenu un modèle pour le reste du Canada pour l'amélioration de l'accès de la population aux analyses génomiques (Husereau, 2023).

La présente Politique est aussi en cohérence et en continuité avec plusieurs politiques et plans d'action du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) ou du ministère de l'Économie, de l'Innovation et de l'Énergie (MEIE), particulièrement ceux portant sur les maladies rares et la cancérologie. Dans ces secteurs, les analyses génomiques sont déjà reconnues comme des outils incontournables et intégrés comme tels en pratique clinique (INESSS, 2024). Il était désormais essentiel d'élaborer une politique provinciale en médecine génomique, afin de structurer l'offre de services, d'assurer une gouvernance claire et de répondre adéquatement aux enjeux éthiques, cliniques et organisationnels liés à cette transformation.

Enfin, au-delà du séquençage lui-même, l'ensemble du continuum de soins, de la prescription à l'interprétation jusqu'à la prise en charge, doit être structuré et encadré afin d'assurer une intégration réussie de la médecine génomique tant dans les soins courants que dans les activités de recherche. La présente Politique vise ainsi à mieux encadrer cette intégration, à soutenir les professionnels de la santé et le milieu de la recherche et à établir les fondements d'une vision commune.

POURQUOI UNE POLITIQUE EN MÉDECINE GÉNOMIQUE ?

La présente Politique québécoise en médecine génomique a pour objectif de répondre aux besoins actuels et futurs du Québec dont, notamment, une plus grande équité dans l'accès aux services sur l'ensemble du territoire et une meilleure standardisation des pratiques cliniques. La génomique occupe désormais une place centrale dans la prévention, le diagnostic et le traitement, et son intégration croissante dans les services de santé met en lumière des défis majeurs : nécessité de recours à des systèmes informatiques performants, enjeux de formation des ressources humaines, complexité grandissante des technologies, multiplication des indications cliniques, pressions sur les capacités des laboratoires, enjeux de gouvernance ainsi que de partage des données et risques de favoriser l'émergence d'un système à deux vitesses. Sans cadre structuré et unifié, ces pressions risquent d'entraîner une fragmentation des services et de compromettre la capacité du réseau de la santé et des services sociaux (RSSS) à offrir des soins équitables, cohérents et fondés sur les meilleures pratiques. L'intention derrière cette politique nationale est d'assurer une vision commune, d'harmoniser les approches, de consolider les ressources, de protéger la souveraineté des données, et de bien positionner le Québec pour faire face, de manière durable, à l'évolution rapide de la médecine génomique. Cette vision place la personne touchée par la maladie au cœur des choix et des actions, afin de soutenir des soins fondés sur la valeur, de répondre aux attentes légitimes d'une meilleure compréhension de sa condition et de favoriser l'accès à des traitements et à des approches adaptés à ses caractéristiques et à ses besoins spécifiques.

CHAMPS D'APPLICATION ET PORTÉE DE LA POLITIQUE

La Politique vise à définir les orientations, balises et exigences permettant de structurer, d'encadrer et d'harmoniser l'organisation et le fonctionnement des laboratoires concernés. Elle ne vise pas à encadrer l'organisation ou la prestation des services cliniques ni leurs modalités d'accès, mais mise plutôt sur une complémentarité et une cohérence avec les orientations ministérielles en ces domaines.

La présente Politique s'applique aux laboratoires de biologie médicale relevant des établissements de Santé Québec constituant le RSSS qui réalisent des activités d'analyses de séquençage de nouvelle génération dans les domaines suivants :

- la **cancérologie**, incluant notamment les analyses à visée diagnostique, pronostique ou prédictive réalisées sur des tissus, des cellules ou du matériel génétique d'origine tumorale ;
- la **génétique constitutionnelle**, incluant les maladies rares et l'oncogénétique, lorsque les analyses sont réalisées à des fins diagnostiques, de confirmation ou d'orientation clinique.

Cette politique exclut les activités relevant de la microbiologie, incluant les analyses portant sur des agents infectieux ou leurs génomes, ainsi que l'ensemble des activités associées aux greffes, notamment les analyses effectuées dans le cadre du don, de la conservation ou de l'attribution d'organes, de tissus ou de cellules.

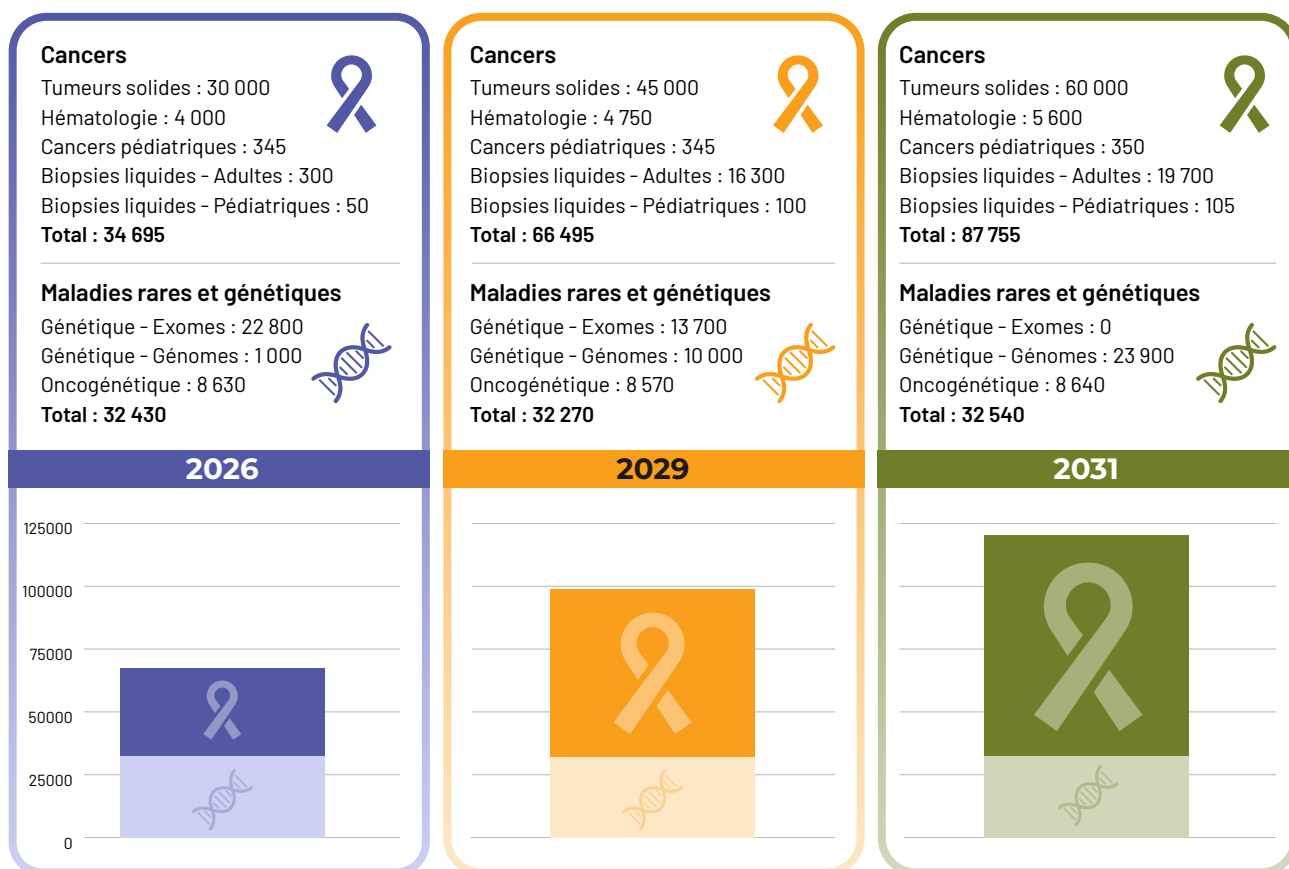


Figure 2. Prévision des besoins en génomique pour les patients atteints de cancer, de maladies génétiques et de maladies rares au Québec (2026-2031)

Les prévisions présentées dans cette figure ont été établies en se basant sur le volume des analyses actuellement effectuées pour les patients québécois et se projettent uniquement sur les cinq premières années de la mise en œuvre de la Politique, puisque l'évolution rapide de la génomique rend hasardeuse toute projection de volumétrie au-delà de cet horizon. Une croissance paramétrique des besoins a été déterminée à partir des tendances de croissance prévues afin de répondre aux orientations ministérielles, notamment les plans d'action en cancérologie ainsi que la Politique des maladies rares (Faulkner, 2025; Merker, 2018; Registre québécois du cancer). Une croissance des besoins liée à l'augmentation de la population a également été intégrée, selon les données de l'Institut de la statistique du Québec. Plusieurs facteurs, sans que la liste soit exhaustive, auront une influence déterminante sur l'évolution des besoins en génomique, notamment :

- le développement et l'intégration de la pharmacogénomique ;
- l'utilisation croissante de la génomique dans des programmes de dépistage populationnel de maladies rares ;
- l'élargissement du recours à la génomique pour l'évaluation du risque de maladies communes, telles que le diabète de type 2 ou les maladies lipidiques ;
- la diminution des coûts d'analyse ou des coûts associés à l'interprétation ;
- l'automatisation progressive des processus analytiques ;
- l'amélioration de la rapidité et de la précision des interprétations grâce aux avancées en intelligence artificielle.

PORTÉE ÉVOLUTIVE DE LA POLITIQUE

Cette politique s'inscrit dans une perspective d'évolution graduelle des pratiques en matière d'analyses génomiques. À terme, les orientations qu'elle établit pourraient contribuer à soutenir la transformation ou l'adaptation de certains programmes populationnels, notamment des programmes de dépistage, lorsque la pertinence et la sécurité liées à l'utilisation des technologies génomiques dans ces contextes s'avéreront scientifiquement fondées. La figure ci-dessous vise à brosser le portrait des applications actuelles et futures de la médecine génomique.



Figure 3. Applications de la médecine génomique

Toutefois, le présent document ne vise pas, à ce stade, à encadrer ces programmes ni à en modifier les paramètres, l'organisation ou les modalités d'accès. De telles évolutions nécessiteront des analyses spécifiques, des orientations ministérielles distinctes ainsi que des consultations appropriées. En ce sens, la Politique ne constitue pas un cadre opérationnel pour le dépistage populationnel. La Politique soutient cependant la mise en place des conditions structurelles qui soutiendront le développement futur de tels programmes, en favorisant la mise en place d'une infrastructure capable de fournir les analyses requises selon les plus hauts standards de sécurité et de qualité et dans les temps opportuns.

OBJECTIFS ET VISION DE LA POLITIQUE

Le Québec se donne pour objectif de devenir un chef de file dans l'intégration des avancées génomiques. Cette politique vise à poser les bases qui assureront la continuité du développement de la génomique dans les laboratoires cliniques du RSSS afin d'offrir à la population des soins personnalisés et innovants, tout en consolidant notre autonomie scientifique et technologique. Elle s'inscrit dans l'objectif de coordonner et de consolider les initiatives, les infrastructures et les expertises existantes autour d'une vision commune, afin d'optimiser l'utilisation des ressources et de favoriser une meilleure coordination des actions, notamment en évitant la duplication des efforts ou les initiatives en silo. Elle mobilisera l'ensemble des acteurs du domaine de la génomique autour d'un objectif partagé : travailler de manière concertée afin que les bénéfices de la médecine génomique soient pleinement accessibles à l'ensemble de la population québécoise.

Notre vision est de permettre à chaque usager de bénéficier des meilleurs soins disponibles grâce à des approches de médecine génomique, dans un cadre qui garantit la pertinence, l'équité et la qualité des soins. Pour concrétiser cette vision, le MSSS s'emploiera, avec le soutien opérationnel de Santé Québec à :

- Assurer un accès équitable à la médecine génomique pour l'ensemble de la population, sans distinction géographique ou socio-économique ;
- Renforcer notre autonomie stratégique, en développant les infrastructures et l'expertise nécessaires pour rapatrier les analyses actuellement effectuées hors Québec, en privilégiant l'utilisation des laboratoires publics du RSSS ;
- Promouvoir la recherche et l'innovation, afin d'optimiser les applications cliniques de la génomique et d'intégrer rapidement les découvertes dans les pratiques médicales ;
- Fédérer les efforts et rassembler les initiatives, en favorisant une vision commune et une meilleure synergie entre les acteurs du milieu afin de maximiser l'impact collectif, d'éviter la duplication des projets et le respect de nos ressources limitées en santé.

Cette politique est un levier stratégique pour consolider l'utilisation de la génomique dans les pratiques cliniques, renforcer notre autonomie et offrir aux Québécois des soins à la fine pointe des connaissances. Elle s'inscrit en cohérence et en complémentarité avec différents documents stratégiques ministériels et gouvernementaux, notamment :

- la [Politique québécoise pour les maladies rares](#) ;
- le [Plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027](#) ;
- les [Orientations prioritaires 2023-2030 du Programme québécois de cancérologie](#) ;
- les Plans d'action [2024-2026](#) et 2026-2028 du Programme québécois de cancérologie ;
- la [Stratégie québécoise des sciences de la vie 2025-2028](#) du MEIE.

Ceci témoigne de l'engagement du MSSS et de ses partenaires à poursuivre les efforts d'améliorer les soins et services dans ces domaines d'abord et avant tout au bénéfice des patients. De plus, elle incarne notre volonté d'agir ensemble, avec innovation et cohérence, pour faire de la médecine génomique un pilier de la santé de demain.

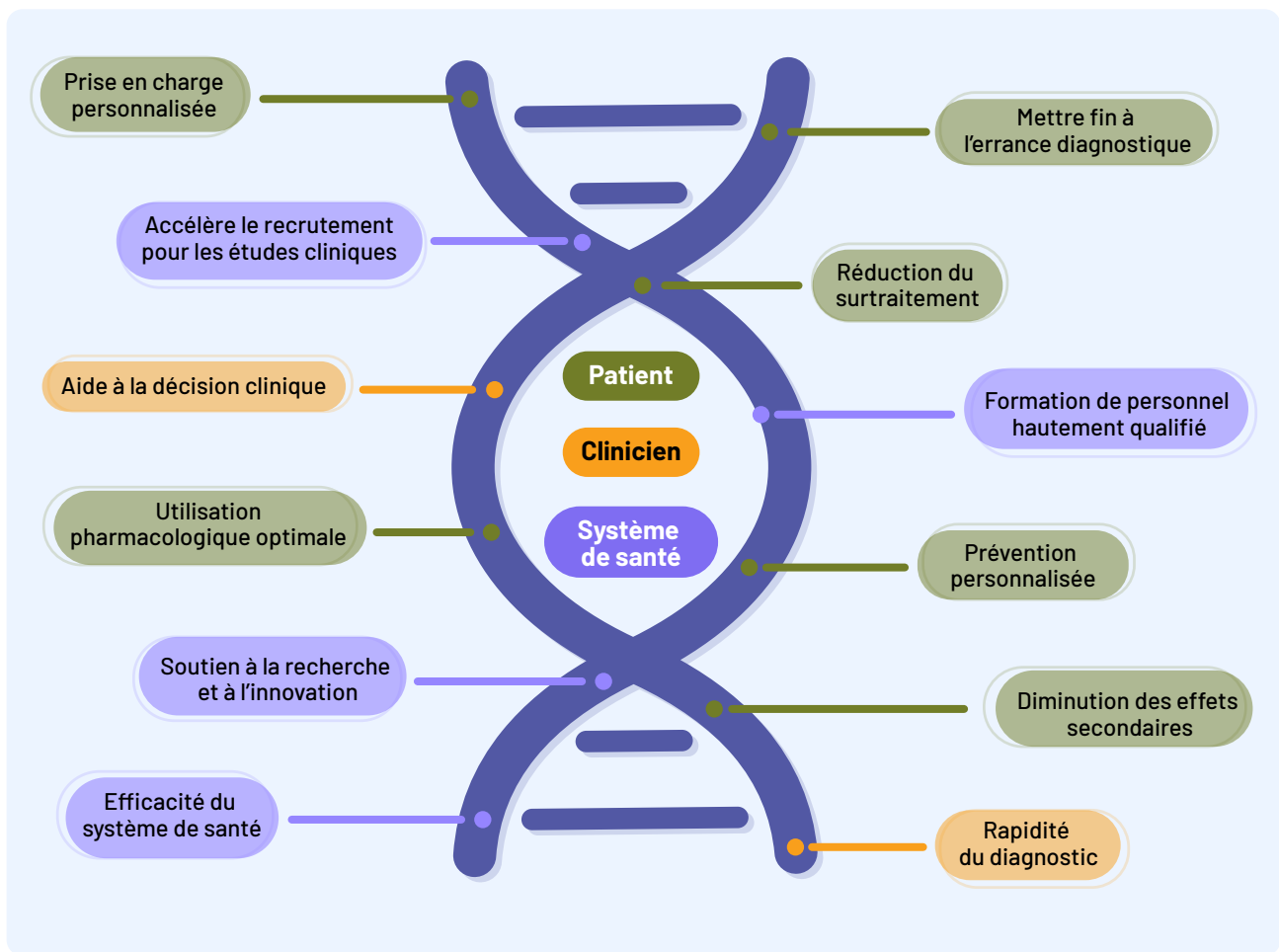


Figure 4. Bénéfices de la médecine génomique

B. PORTRAIT ACTUEL DE LA GÉNOMIQUE AU QUÉBEC

LE RÉSEAU QUÉBÉCOIS DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE

Les laboratoires de biologie médicale sont organisés en douze grappes de services au sein des établissements de Santé Québec. Cette structure permet une gestion intégrée des ressources et une meilleure coordination des pratiques afin d'en améliorer la qualité, la pertinence et l'efficacité. Les médecins spécialistes pratiquant en laboratoire font partie du département clinique de médecine de laboratoire de chaque grappe.

En 2015, un groupe de travail s'est penché sur les enjeux relatifs à la génomique clinique. Ces derniers soulignaient la nécessité de centraliser les analyses complexes de séquençage à haut débit, tout en maintenant l'expertise clinique et interprétative dans les établissements. Ce sont les constats et recommandations issus de ces travaux qui ont jeté les bases organisationnelles et opérationnelles ayant mené à la mise en place d'une structure nationale consacrée à la génomique clinique, soit le RQDM.

Le RQDM est composé de neuf laboratoires de diagnostic moléculaire du RSSS et de la plateforme de séquençage à haut débit (PSHD), située physiquement à Santé Québec – Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (Santé Québec – CHU Sainte-Justine), mais qui constitue un actif commun. Cette plateforme centralisée, qui vise à optimiser les investissements technologiques, est responsable de la production technique des analyses nécessitant des séquenceurs de nouvelle génération à haut débit (exome, génome complet, transcriptome). Le RQDM est une structure organisationnelle mise en place par le MSSS pour assurer une offre coordonnée, efficace et équitable en matière de diagnostic moléculaire et de génomique clinique au Québec. Santé Québec en assure maintenant la coordination opérationnelle. Le RQDM repose sur un modèle collaboratif inspiré des meilleures pratiques internationales, notamment celles du Royaume-Uni (NHS England, 2022) et de la France (Aviesan, 2016).

Le RQDM est un réseau structuré et hiérarchisé qui permet d'assurer la coordination et la collaboration entre ces dix laboratoires, favorisant la complémentarité des expertises et mettant en place des mécanismes de référence. Il agit également comme instance consultative auprès du MSSS et de Santé Québec, en formulant des recommandations et en assurant une veille scientifique et technologique pour suivre et anticiper les évolutions rapides du domaine.

En somme, le RQDM a pour mission d'émettre des avis et des recommandations soutenant la consolidation de l'offre clinique d'analyses génomiques en développant de nouvelles analyses et en rapatriant celles qui sont envoyées hors Québec. Ces actions permettent de soutenir les orientations du MSSS ainsi que les choix opérationnels de Santé Québec, responsables de garantir un accès équitable aux technologies de pointe, d'assurer une utilisation judicieuse des ressources, de maintenir un haut niveau d'expertise clinique et de favoriser la synergie entre la recherche et la pratique, dans le respect des valeurs d'intégrité, de transparence et d'équité.

Le RQDM est composé :

- des cinq grappes opérant huit laboratoires de diagnostic moléculaire :
 - Capitale-Nationale (Santé Québec - CHU de Québec - Université Laval et Santé Québec - Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec - Université Laval);
 - Estrie (Santé Québec Estrie - Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke - Hôpital Fleurimont);
 - Montréal - CHUM (Santé Québec - Centre hospitalier de l'Université de Montréal et Hôpital Maisonneuve-Rosemont);
 - Montréal - CUSM (Santé Québec - Centre universitaire de santé McGill et Hôpital général juif);
 - Montréal - CHU Sainte-Justine (Santé Québec - CHU Sainte-Justine);
- du laboratoire de diagnostic moléculaire et de génétique des maladies cardiovasculaires de Santé Québec - Institut de cardiologie de Montréal et ;
- de la Plateforme de séquençage à haut débit (PSHD) du RQDM.

Région de Montréal

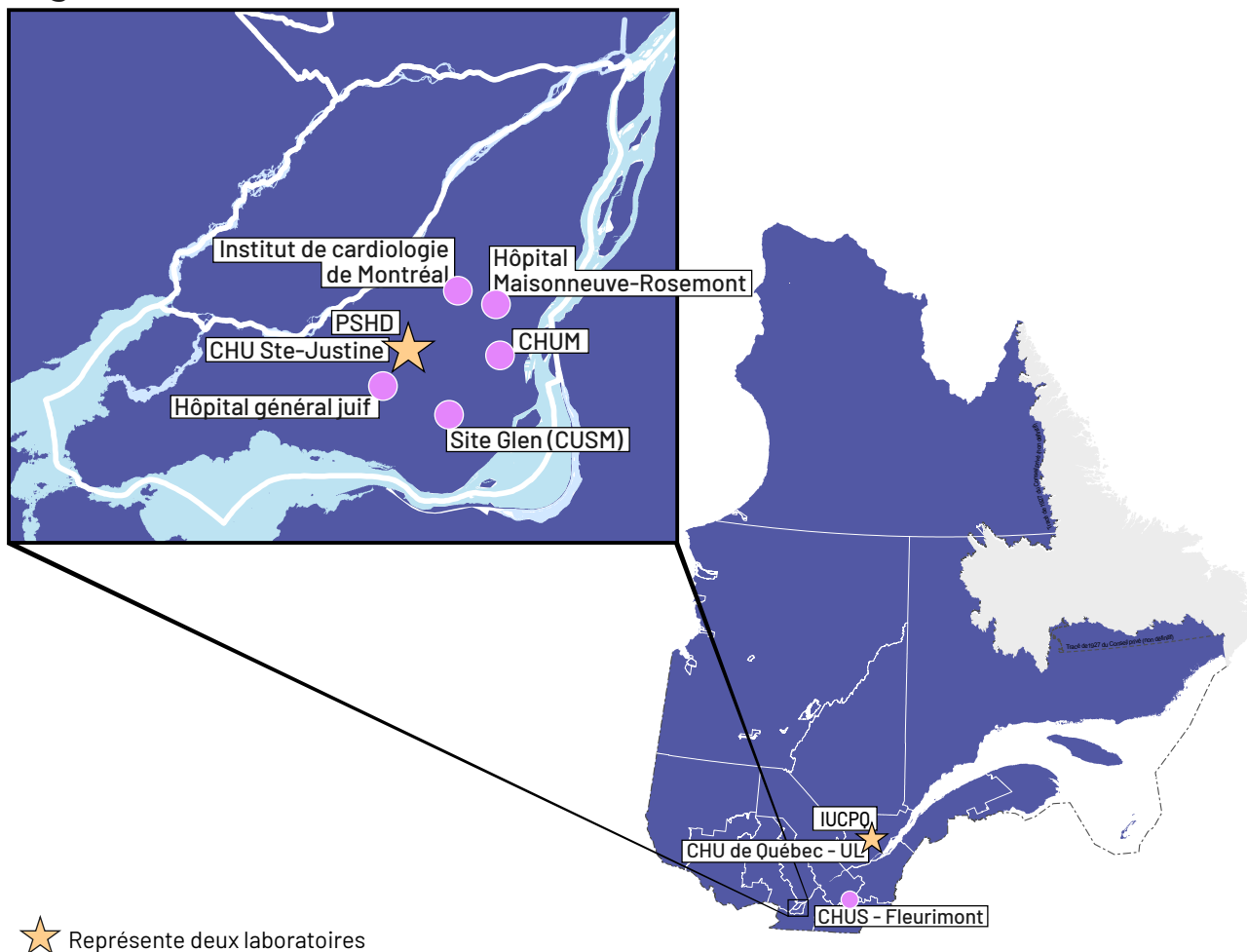


Figure 5. Répartition des laboratoires de génétique moléculaire du RQDM

LA CARTOGRAPHIE DES EXPERTISES

La cartographie des expertises permet de définir les missions des laboratoires de diagnostic moléculaire selon des thématiques cliniques, en s'appuyant sur leurs expertises, leurs activités et leurs mandats institutionnels. Elle favorise une organisation complémentaire des services, avec une redondance ciblée lorsque nécessaire, et elle soutient un fonctionnement collaboratif au sein du RQDM, facilitant le partage d'expertises et de protocoles, puis le développement d'outils communs. Une gouvernance cohérente et harmonisée est assurée par l'attribution des missions issues de cette cartographie. Enfin, la cartographie demeure évolutive et peut être ajustée pour tenir compte des changements dans les analyses, les panels ou les capacités opérationnelles.

Pour le rapatriement des analyses envoyées hors Québec ainsi que le développement de nouvelles analyses, la cartographie représentait l'étape initiale et incontournable. Ce processus s'est conclu par la désignation des laboratoires en fonction des différentes thématiques cliniques.

LA MÉDECINE GÉNOMIQUE DANS LES PROGRAMMES DE DÉPISTAGE QUÉBÉCOIS

Programme québécois de dépistage prénatal

Le Programme québécois de dépistage prénatal offre aux femmes enceintes la possibilité de connaître leur probabilité individuelle d'avoir un enfant ayant la trisomie 21. Le dépistage peut aussi révéler une trisomie 18, une trisomie 13 ou, plus rarement, d'autres anomalies.

Introduit en 2020, le test génomique prénatal non invasif permet d'analyser des fragments d'ADN provenant du placenta et circulant dans le sang de la femme enceinte. Il permet le dépistage de la trisomie 21, de la trisomie 18 et de la trisomie 13 chez le bébé à naître. Il est offert :

- majoritairement en deuxième intention, après qu'un dépistage biochimique avec ou sans clarté nucale ait révélé un risque élevé de trisomie 21 ou de trisomie 18 ;
- en première intention pour certaines situations précises.

Programme québécois de dépistage néonatal sanguin

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS) a pour objectif de détecter le plus tôt possible certaines maladies graves pouvant être identifiées à partir d'un prélèvement sanguin effectué à la naissance, alors même qu'elles ne sont pas encore cliniquement apparentes ou qu'elles présentent peu ou pas de signes et de symptômes. La détection précoce de ces maladies permet de mettre en œuvre rapidement les interventions nécessaires afin de prévenir des conséquences graves, permanentes ou potentiellement fatales.

Bien que le PQDNS ne repose pas exclusivement sur des technologies de médecine génomique, celles-ci occupent néanmoins une place importante dans le continuum du dépistage et de la confirmation diagnostique de certaines maladies incluses au Programme à l'heure actuelle. Ainsi, le dépistage de la fibrose kystique, de l'amyotrophie spinale et du déficit immunitaire combiné sévère intègre des analyses fondées sur les principes de la médecine génomique. Pour ces maladies, les tests utilisant le SNG sont utilisés soit dès l'étape du dépistage soit lors de la confirmation diagnostique, contribuant à une identification rapide et fiable des nouveau-nés atteints et à une prise en charge précoce.

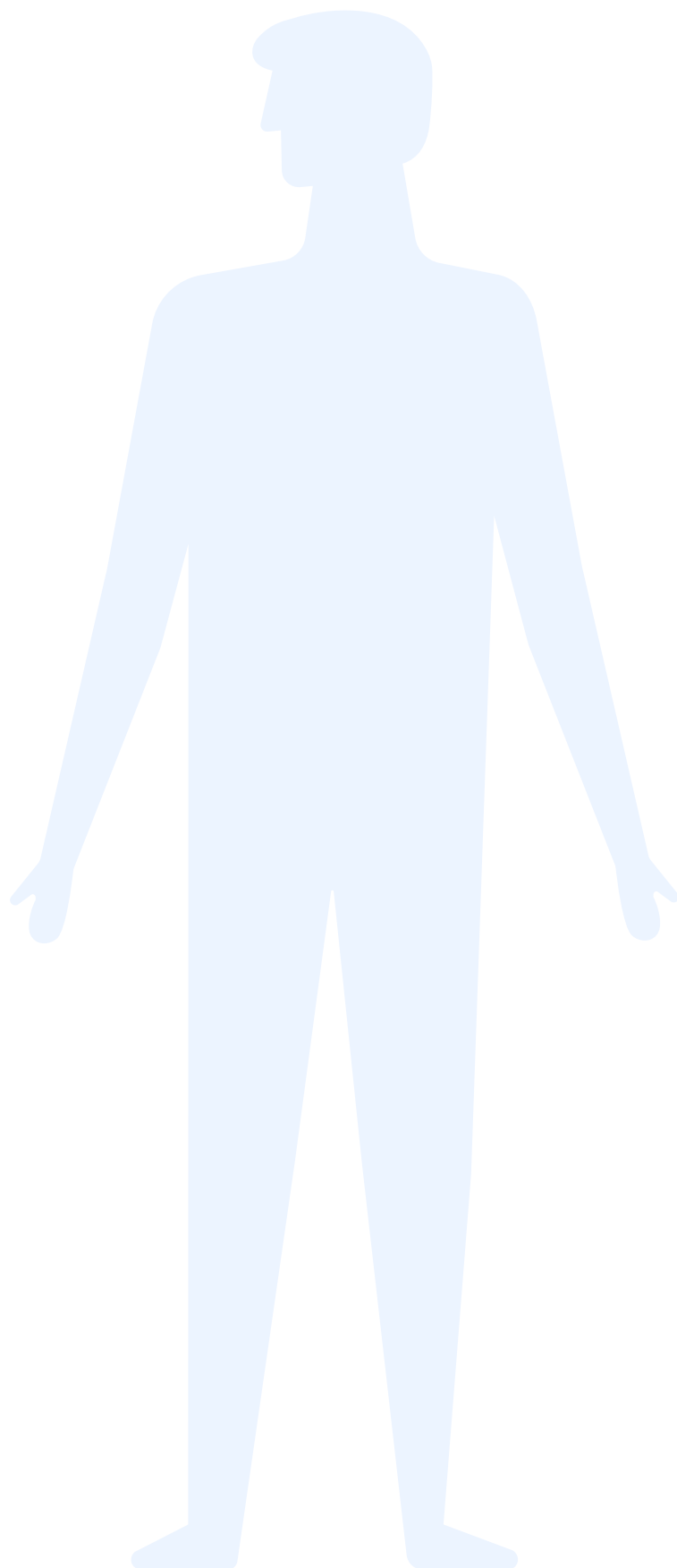
Offres de tests de porteur pour les maladies héréditaires autosomiques récessives

Les tests de porteur sont des analyses génétiques visant à déterminer si une personne est porteuse d'une mutation dans un gène associé à une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive. Une personne porteuse présente une variation génétique sans manifestation clinique, celle-ci n'ayant généralement pas de répercussions sur sa santé.

Sous la responsabilité du MSSS, l'Offre de tests de porteur pour les maladies héréditaires autosomiques récessives chez les personnes originaires des régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord permet de repérer les personnes porteuses d'une maladie autosomique récessive soumise à un effet fondateur dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord. Les individus admissibles

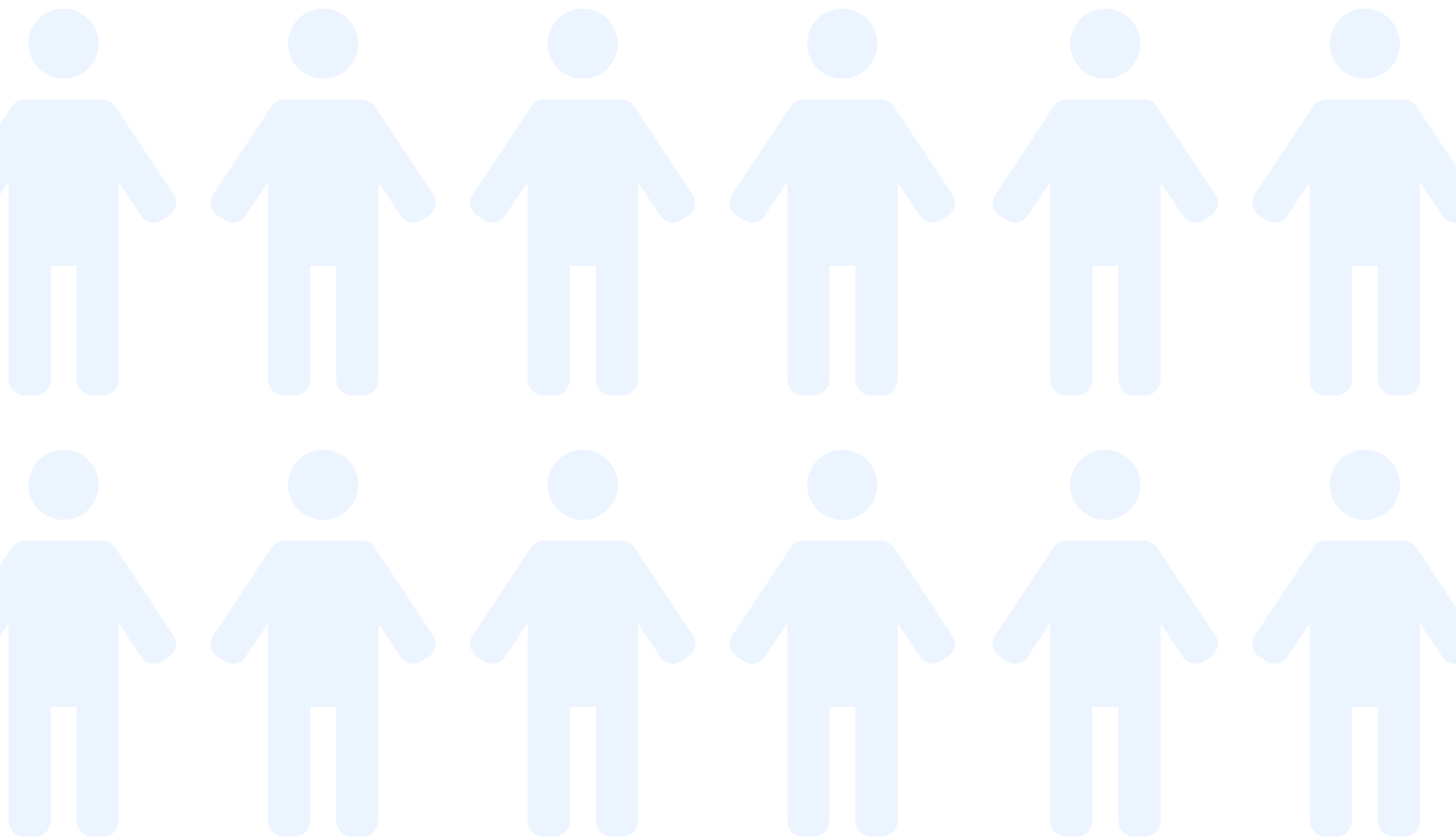
participent de manière volontaire et reçoivent une trousse de prélèvement par la poste. Ceux identifiés porteurs sont référés, par la suite, vers un service de génétique médicale afin de recevoir un conseil génétique approprié permettant aux individus de prendre des décisions éclairées quant aux options de planification familiale possibles.

D'autres offres organisées de tests de porteur existent pour certaines populations ciblées, dont les communautés juives ashkénazes et crie. Ces offres reposent sur des critères d'admissibilité spécifiques, établis en fonction de considérations épidémiologiques et organisationnelles propres à chacune de ces populations. Ces offres sont organisées par les communautés concernées, en collaboration avec des établissements désignés, soit le Centre universitaire de santé McGill pour la communauté juive ashkénaze et le Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine pour la communauté crie. De plus, des tests de porteur peuvent également être prescrits par un professionnel de la santé dans des situations cliniques précises, notamment en présence d'antécédents familiaux de maladies héréditaires à transmission autosomique récessive.

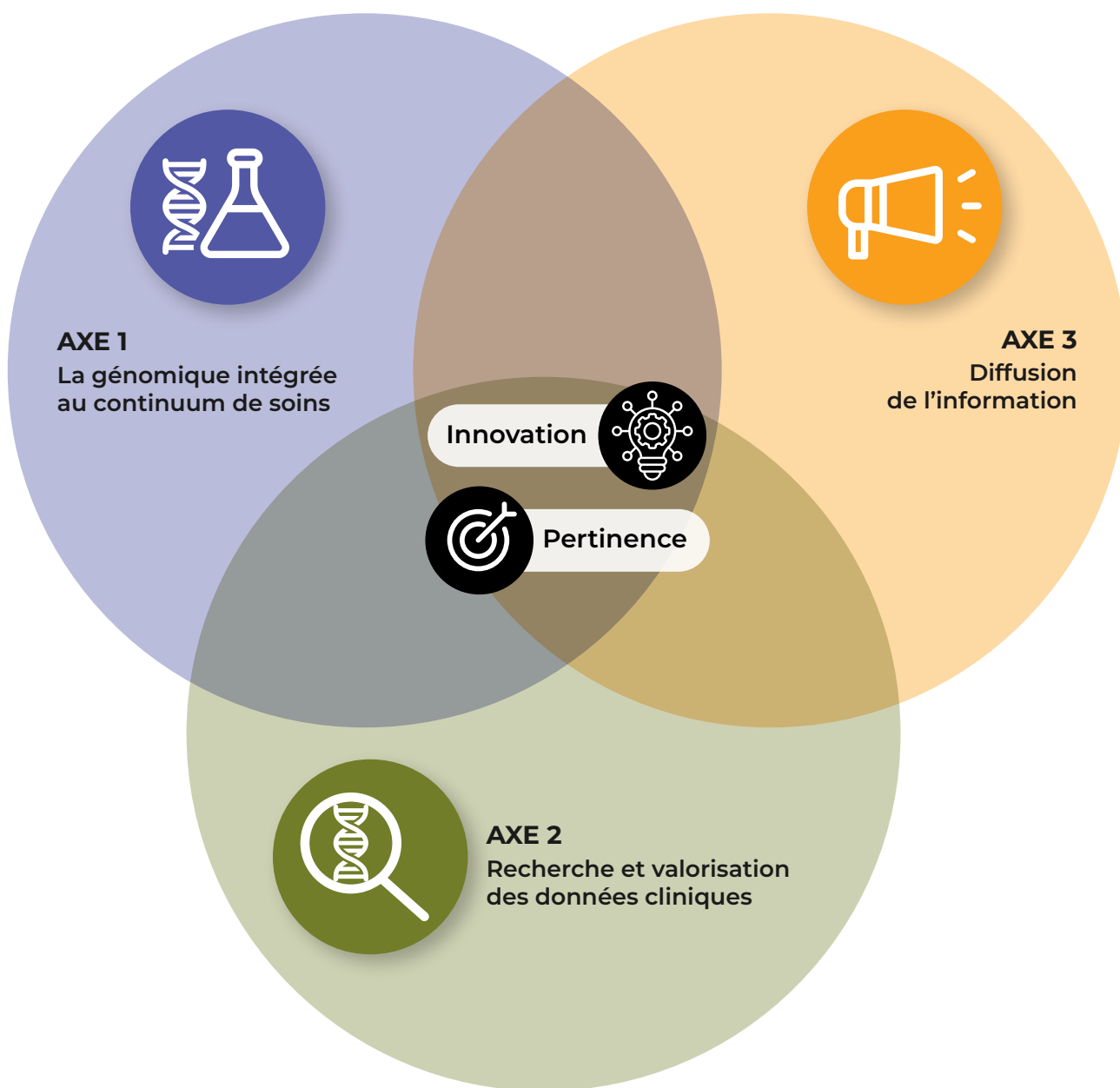


LES PARTENARIATS

Les partenariats avec Génome Québec et l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) ont joué un rôle stratégique dans le déploiement de la médecine génomique au sein des laboratoires membres du RQDM au Québec. Lors du démarrage de la plateforme de séquençage à haut débit du RQDM, Génome Québec a contribué en offrant une expertise clé en matière de séquençage de nouvelle génération, en bioinformatique et en systèmes d'information. Son appui à la formation et à la recherche renforce la capacité des laboratoires formant le RQDM à intégrer les technologies de pointe. De son côté, l'INESSS assure un mécanisme rigoureux d'évaluation des analyses à différents niveaux, tant pour les nouvelles technologies que pour le rapatriement des tests réalisés hors Québec. Par ses recommandations, ses outils d'aide à la décision et son comité scientifique permanent, l'INESSS garantit la pertinence clinique, la validité analytique et l'équité dans l'accès aux analyses, tout en considérant les dimensions éthiques et organisationnelles.



C. AXES DE LA POLITIQUE



AXE 1 | LA GÉNOMIQUE INTÉGRÉE AU CONTINUUM DE SOINS

OBJECTIF 1.1. Consolider le rôle des laboratoires de diagnostic moléculaire publics au sein du continuum de soins en médecine génomique

Contexte et principes directeurs

Les plans nationaux en génomique de plusieurs pays démontrent qu'un déploiement efficace de la médecine génomique repose sur une organisation coordonnée des laboratoires publics (Avesian, 2016 ; INESSS, 2024 ; Genomic Medicine Sweden, 2021 ; NHS England, 2022). Sans consolidation, l'intégration des tests génomiques au sein des réseaux de santé demeure fragmentée, inéquitable et moins efficace.

Au Québec, les régions disposent de niveaux d'expertise et d'accès aux technologies spécialisées variés, offrant un potentiel important de mise en commun et de complémentarité pour en maximiser les retombées collectives. La consolidation des laboratoires permet de réaliser des économies d'échelle, d'éviter la duplication des équipements et de réduire le recours aux analyses effectuées hors Québec, tout en assurant la viabilité financière des investissements publics. Elle contribue également au maintien de standards élevés de qualité et à la standardisation des pratiques à l'échelle nationale.

La médecine génomique repose sur une expertise multidisciplinaire qui constitue une ressource nationale stratégique qui transcende les frontières institutionnelles et doit être mobilisée au bénéfice de l'ensemble de la population. Pour maximiser les retombées de cette expertise, la distribution géographique des ressources ne doit pas constituer un obstacle à la collaboration. La Politique québécoise en médecine génomique établit que la reconnaissance de l'autonomie des institutions et des individus doit être conciliée avec la nécessité de coordonner l'utilisation optimale des ressources humaines et des plateaux techniques. La mise en commun des savoirs et des capacités devrait reposer sur des réseaux virtuels d'échange afin de respecter les réalités géographiques, particulièrement pour les cas rares ou complexes. Cette approche vise à renforcer l'engagement des professionnels et des chercheurs, tout en favorisant la collaboration interinstitutionnelle.

Le MSSS souhaite que la médecine génomique soit accessible de manière équitable à l'ensemble des patients, peu importe leur région, afin que chaque personne ait accès aux meilleurs soins disponibles.

ORIENTATION 1. Consolider le rôle structurant du Réseau québécois de diagnostic moléculaire en génomique de laboratoire

Le RQDM regroupe les laboratoires du RSSS qui sont les acteurs clés pour la réalisation des analyses génétiques et génomiques dans la province et il est gouverné par le MSSS, qui définit les orientations stratégiques, tandis que Santé Québec en assure l'opérationnalisation.

L'ensemble est soutenu par des comités d'experts permettant de consolider l'expertise nationale afin d'assurer la qualité scientifique, la pertinence clinique, la cohérence des pratiques à l'échelle provinciale ainsi que pour favoriser la concertation entre les laboratoires, les établissements et les partenaires de recherche.

Le succès du RQDM repose sur l'implication active de ses membres. Une concertation et des partenariats sont également effectués avec les experts cliniques de chaque domaine afin d'assurer une cohérence et une intégration des expertises de laboratoire dans les continuums cliniques. Il est donc impératif que le système valorise et facilite la contribution de chacun.

Dans un contexte où la médecine génomique progresse rapidement et où les risques d'iniquités d'accès demeurent élevés, notamment si l'offre de services venait à être impactée par la capacité des laboratoires, il est impératif de préserver un modèle fondé sur un financement public uniforme et sur la souveraineté des données. Parallèlement, la Politique reconnaît que l'évolution rapide des technologies génomiques peut entraîner des pressions ponctuelles sur la capacité opérationnelle du réseau public. Ainsi, bien que la prestation des services doive reposer prioritairement sur l'expertise et sur les infrastructures publiques, la Politique prévoit que le recours à un partenaire externe puisse être envisagé de manière strictement exceptionnelle, encadrée et transitoire, afin de soutenir la continuité des soins en situation de contingence marquée. Une telle approche permet de protéger les délais cliniques causés par les laboratoires tout en consolidant à long terme un modèle durable fondé sur la capacité publique et la maîtrise des données génomiques.

ORIENTATION 2. Favoriser la collaboration et la mutualisation au sein du réseau, tout en assurant le respect des standards nationaux

Afin d'assurer une offre de services en génomique équitable, cohérente et durable à l'échelle du Québec, la Politique vise à renforcer la collaboration et la mutualisation des ressources entre les établissements du RSSS. Cette orientation reconnaît la nécessité de mieux partager l'expertise et d'uniformiser les pratiques cliniques. Elle affirme aussi l'importance de prévenir l'émergence d'un système à double vitesse, en garantissant que toutes les régions puissent s'appuyer sur une capacité commune d'analyse, d'interprétation et de soutien décisionnel.

Dans un contexte où la pression sur les délais cliniques et les contraintes budgétaires exige un équilibre responsable, le recours à un modèle en réseau, fondé sur la mise en commun des compétences, des infrastructures et des mécanismes standardisés, permet de maximiser l'efficacité du système public tout en assurant une réponse rapide et coordonnée aux besoins de la population.

La mise en commun des expertises et des pratiques est favorisée par l'établissement de standards nationaux harmonisés incluant notamment :

- des procédures opérationnelles normalisées ;
- des guides de rédaction et de curation ;
- des algorithmes cliniques ;
- des formulaires de consentement communs ;
- des listes de gènes étudiés ;
- des formulaires de requêtes.
- des stratégies de classification des variants ;

Par cette orientation, la Politique établit un cadre favorisant l'interdépendance entre les acteurs, la cohérence provinciale et la pleine intégration de l'innovation génomique dans l'ensemble du réseau. Il est donc incontournable de s'entendre sur le respect des standards nationaux établis de manière collaborative et consensuelle, ainsi que de mettre en place des processus permettant d'en assurer l'application constante.

Cette démarche vise à garantir l'équité et l'excellence des soins offerts aux patients, éviter les doublons, couvrir un plus large éventail de domaines et mobiliser les experts multisites pour concevoir des outils optimisés. Par ailleurs, il convient de soutenir activement le partage des connaissances, des volumes de cas à traiter (case loads) et des variants identifiés, dans le but de faciliter l'interprétation et d'améliorer la cohérence clinique. De plus, il est important de reconnaître et de maintenir une desserte élargie pour les pathologies fréquentes ou communes, en tenant compte des besoins des populations desservies et de la cartographie des expertises existantes.

Enfin, le MSSS recommande d'encourager le développement de collaborations nationales et internationales, afin de favoriser le partage d'expertises et de ressources dans une perspective d'excellence et d'innovation.

OBJECTIF 1.2. Instaurer un écosystème informationnel efficient en génétique moléculaire pour soutenir l'intégration et la qualité des données des laboratoires

Contexte et principes directeurs

Les analyses en génomique génèrent un volume de données en croissance exponentielle, tant sur le plan de la quantité que sur celui de la complexité. L'intégration de technologies avancées, comme le séquençage du génome complet, accentuera cette tendance. Sans un environnement informatique moderne, intégré et évolutif, le MSSS ne saura être performant et absorber efficacement cette volumétrie ni garantir la qualité, la rapidité et la fiabilité des analyses.

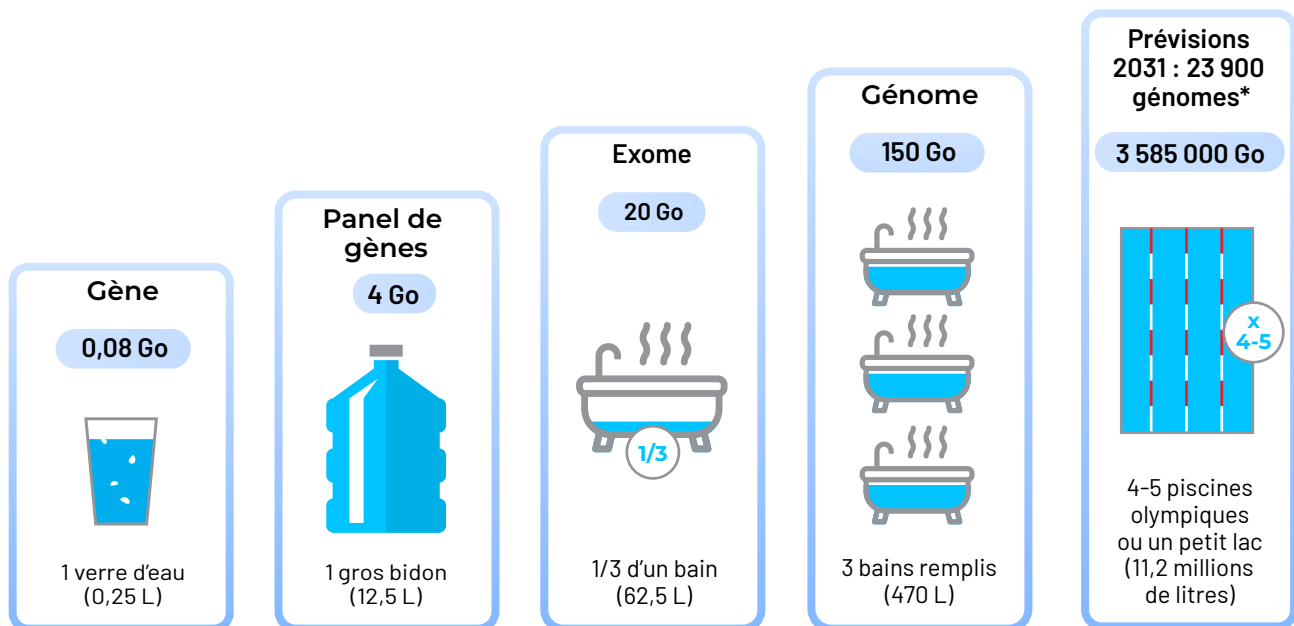


Figure 6. Représentation visuelle des données générées par le séquençage

À l'heure actuelle, les infrastructures informatiques des laboratoires québécois demeurent fragmentées. Afin d'assurer une gestion cohérente et efficace des données, il est essentiel d'adopter une approche structurée afin d'instaurer un nombre limité de systèmes, interopérables, et partagés entre les différents laboratoires. L'objectif est de réduire la fragmentation technologique dès le départ et de privilégier des solutions communes qui facilitent l'intégration, l'échange et la qualité des données. Cette approche favorise également la standardisation de la collecte des données génomiques et phénotypiques, condition essentielle à une interprétation rigoureuse et comparable des résultats. L'intégration des données génomiques pertinentes dans les dossiers cliniques électroniques permettra d'appuyer des décisions médicales en rendant les résultats qui permettent d'orienter le diagnostic et les décisions thérapeutiques disponibles en temps opportun (Husereau, 2023).

La protection des données de santé constitue un impératif légal et éthique. Un environnement informatique consolidé permettra d'assurer la souveraineté des données tout en offrant des mécanismes robustes de sécurisation, de traçabilité des accès et de gouvernance des données, en conformité avec les lois québécoises. La mise en commun des variants génétiques et de leurs interprétations, dans un cadre sécurisé, contribuera aussi à réduire les incertitudes cliniques, à améliorer la précision diagnostique et à limiter les délais associés au temps de réponse.

Enfin, une infrastructure alignée sur les standards internationaux est indispensable pour permettre au Québec de participer pleinement aux initiatives de recherche collaborative, aux essais cliniques et aux études comparatives. Elle constitue également un levier pour l'évaluation continue des performances du réseau.

ORIENTATION 3. Doter le Québec d'un système d'information en génétique moléculaire permettant le suivi des analyses entre les laboratoires

Dans l'état actuel, les systèmes d'information soutenant les activités de génétique moléculaire demeurent hétérogènes et peu interopérables entre les laboratoires. De plus, l'absence d'un système d'information de laboratoire spécifiquement adapté à la génétique moléculaire amène les équipes à recourir à d'autres logiciels non spécialisés, ou non conçus pour ces activités, ce qui peut limiter l'adéquation des fonctionnalités aux besoins cliniques et opérationnels. Cette situation peut restreindre la fluidité du suivi des analyses, la circulation sécurisée de l'information, la visibilité sur l'ensemble du parcours des échantillons et des résultats et la répétition des analyses entre les différents milieux. Elle pose également des défis en matière d'harmonisation des pratiques, d'optimisation des processus et de mobilisation efficiente des ressources, dans un contexte marqué par une croissance soutenue des besoins en analyses génétiques.

La mise en place d'un système d'information de laboratoire intégré permettra de soutenir et de faciliter l'ensemble des étapes de laboratoire, incluant les étapes préanalytiques, analytiques et postanalytiques, d'harmoniser les pratiques, d'assurer la traçabilité des données et de mettre en place des flux de travail automatisés, contribuant ainsi à la réduction des risques d'erreurs et à l'amélioration de l'efficience opérationnelle.

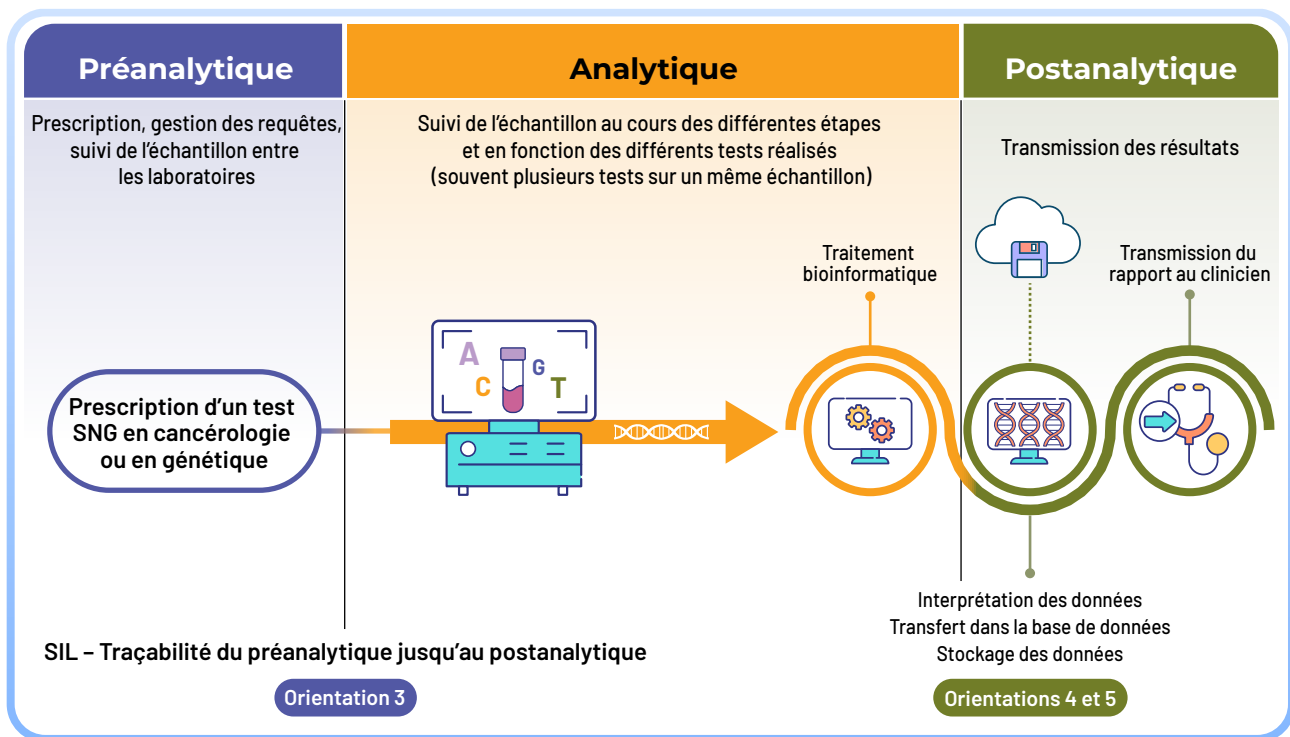


Figure 7. Visualisation des étapes préanalytiques, analytiques et postanalytiques couvertes par un système d'information de laboratoire

ORIENTATION 4. Déployer une infrastructure intégrée et harmonisée pour le traitement et l'interprétation des données génomiques

Les analyses de génomique nécessitent une plateforme bioinformatique intégrée, incluant des pipelines de traitement des données et une interface pour l'interprétation des résultats de séquençage. En l'absence d'une telle plateforme bioinformatique, les laboratoires développent ou utilisent des solutions hétérogènes susceptibles d'entraîner des variations dans les résultats et une duplication des efforts.

Le déploiement d'une plateforme bioinformatique provinciale harmonisée, évolutive et partagée permettra de standardiser les pratiques analytiques et de soutenir une interprétation cohérente et de grande qualité des données entre les laboratoires formant le RQDM. Une telle approche constitue également un prérequis pour l'intégration efficace des données génomiques et phénotypiques au sein d'une plateforme commune et pour leur utilisation dans des contextes cliniques et potentiellement dans des contextes de recherche.

ORIENTATION 5. Relier les laboratoires du RQDM à une infrastructure sécurisée permettant la mise en commun des données génomiques stockées

Les volumes massifs de données générés par la génomique excèdent désormais les capacités de stockage physique actuellement disponibles dans plusieurs laboratoires. De plus, la mise en commun des données génomiques constitue un levier considérable pour optimiser l'analyse, l'interprétation et la valorisation clinique des résultats.

Dans ce contexte, le recours à une solution de stockage commune, conforme aux exigences réglementaires en matière de protection des renseignements personnels, s'avère incontournable. Une telle solution permet non seulement d'assurer la pérennité du stockage des données, mais également de soutenir l'efficacité des laboratoires membres du RQDM par une consolidation des ressources et une réduction des redondances.

Il est toutefois crucial d'éviter la fragmentation des infrastructures destinées au RSSS : bien que les laboratoires de diagnostic moléculaire doivent disposer localement de ressources pour traiter les données issues du séquençage et effectuer certaines validations des résultats, l'infrastructure principale de stockage doit être centralisée et sécurisée, tout en assurant la souveraineté des données. Par ailleurs, les consultations effectuées dans le cadre de la présente Politique ont mis en évidence un fort désir d'interopérabilité entre les données génomiques et les autres données cliniques et administratives, un élément primordial pour soutenir l'optimisation des trajectoires de soins, la pertinence des décisions cliniques et l'amélioration continue ainsi que les activités de recherche.

ORIENTATION 6. Favoriser une gouvernance harmonisée des données cliniques en génomique

La gestion des données cliniques constitue un levier essentiel pour soutenir la qualité, la continuité et la sécurité des soins et des services offerts à la population. Au Québec, cette gouvernance relève des établissements du RSSS, désormais regroupés sous l'autorité de Santé Québec, et elle s'inscrit dans un cadre législatif structurant, notamment celui de la [Loi sur les renseignements de santé et de services sociaux](#).

La présente Politique vise à favoriser une plus grande cohérence des pratiques de gouvernance des données cliniques à l'échelle du RSSS. Elle encourage l'adoption d'approches harmonisées et concertées entre les acteurs concernés, afin de soutenir une utilisation sécuritaire, responsable et cohérente des données cliniques au bénéfice des patients, des professionnels et de l'organisation des soins.

ORIENTATION 7. Encourager la participation du Québec à certaines initiatives nationales et internationales de partage des données génomiques

Le partage des données génomiques au-delà des frontières provinciales est reconnu comme un facteur clé pour améliorer la qualité de l'interprétation des variants, particulièrement dans le contexte des maladies rares et des situations cliniques complexes. La participation à des initiatives nationales et internationales de partage de données permet d'accroître les connaissances, de réduire l'incertitude diagnostique et de soutenir des décisions cliniques complexes plus éclairées. Cette volonté s'accompagne toutefois de préoccupations importantes quant à l'utilisation secondaire des données sensibles, notamment par des acteurs externes, ainsi que la crainte de perdre le contrôle ou la trace de l'usage de ses propres données. Dans cette perspective, il est souhaitable d'inclure explicitement au consentement une mention dédiée à l'éthique de l'utilisation des données, à la transparence, à la dépersonnalisation et aux droits fondamentaux des patients afin de garantir une gouvernance responsable et socialement acceptable de la génomique au Québec.

OBJECTIF 1.3. Attirer, retenir et développer les ressources humaines spécialisées en génomique

Contexte et principes directeurs

Les expériences internationales démontrent que la disponibilité d'une main-d'œuvre hautement qualifiée constitue un facteur clé de succès pour l'implantation de la médecine génomique dans les systèmes de santé. Dans ce contexte, plusieurs enjeux convergents justifient la nécessité d'investir de manière soutenue dans le développement, la formation et la rétention des talents.

Sans une stratégie ciblée, le Québec risque de connaître des retards dans l'accès aux services, une surcharge de travail et une diminution de l'offre clinique en génomique. Le RSSS doit également anticiper l'émergence de nouveaux rôles, comme les analystes en données génomiques ou les professionnels en intelligence artificielle appliquée à la génomique, et adapter en conséquence les parcours de formation.

Le présent objectif vise à renforcer l'attraction, le développement et la rétention des ressources humaines, à favoriser l'autonomie professionnelle et la synergie interdisciplinaire au sein des laboratoires et à planifier l'évolution des besoins en effectifs. Il repose sur la reconnaissance et la valorisation des rôles professionnels, l'harmonisation des compétences, la collaboration structurée entre les acteurs du laboratoire et du milieu clinique, ainsi que sur l'adéquation continue entre les parcours de formation et les besoins du RSSS.

ORIENTATION 8. Renforcer l'attraction, la rétention et le développement des expertises en génomique

L'attraction et la rétention des différentes expertises dans les laboratoires de génomique reposent sur la valorisation et la reconnaissance des rôles de chacun. La diversité des profils professionnels impliqués appelle des stratégies différenciées, adaptées aux réalités, aux motivations et aux perspectives d'évolution propres à chaque groupe. Une définition claire des tâches et des responsabilités permet de reconnaître les champs de pratique propres à chaque groupe et favorise une contribution optimale et complémentaire des expertises.

Cette orientation vise à soutenir le développement des compétences par la formation continue, la formation en cours d'emploi et le mentorat interprofessionnel, tout en intégrant des leviers concrets de rétention comme les perspectives d'évolution professionnelle, la reconnaissance de l'expertise, l'accès à des parcours de développement adaptés et des environnements de pratique stimulants, cohérents avec la complexité et l'innovation propres au domaine de la génomique. Elle implique également une collaboration accrue avec les milieux universitaires et les établissements d'enseignement afin d'assurer un continuum de formation adapté et suffisant aux besoins croissants du RSSS et de soutenir l'augmentation progressive de la capacité de formation en génomique. Dans un contexte où les besoins évoluent plus rapidement que la disponibilité des ressources humaines qualifiées, l'intégration réfléchie de l'intelligence artificielle et des outils d'aide à la décision constitue également un levier stratégique pour soutenir les expertises en place, optimiser les processus et accroître la capacité globale du système, tout en maintenant des standards élevés de qualité et de sécurité.

La promotion des carrières en génomique auprès des futurs professionnels et intervenants, tout comme la mise en valeur des caractéristiques distinctives de ces postes, constituent des leviers importants pour renforcer l'attractivité et la rétention des talents dans ce domaine en constante évolution.

ORIENTATION 9. Renforcer l'autonomie et la synergie entre les professionnels dans les laboratoires de génomique

Le nombre de professionnels détenant l'expertise hautement spécialisée que nécessite la génomique étant insuffisant, la fluidité des activités en génomique doit miser sur une autonomie professionnelle accrue et sur une collaboration étroite entre les différents professionnels et intervenants en santé. À cet égard, il est impératif de permettre à chaque professionnel d'assumer pleinement son champ de compétences, notamment en matière d'interprétation des résultats ou de la validation des résultats dans le respect des cadres normatifs en vigueur. Une telle approche permet de maximiser l'utilisation des capacités disponibles, de soutenir l'efficacité des processus et de limiter certains goulots d'étranglement observés dans les trajectoires analytiques.

Cette autonomie doit s'inscrire dans une approche interdisciplinaire structurée, favorisant des échanges réguliers entre technologues médicaux, biologistes moléculaires et bioinformaticiens afin d'optimiser les étapes analytiques, ainsi qu'entre cliniciens et généticiens certifiés de laboratoire pour assurer la pertinence et l'utilité clinique des tests. La collaboration clinique-laboratoire, incluant les conseillers en génétique, les médecins généticiens, les hémato-oncologues et les pathologistes, est également déterminante pour soutenir une réelle intégration et continuité des soins centrés sur les besoins des patients.

Enfin, le partage d'expertise et de connaissances à l'échelle du RSSS permet de renforcer la cohérence des pratiques, d'éviter les doublons et de tirer pleinement parti des diverses expertises disponibles, tout en respectant les missions et spécificités de chaque laboratoire du RQDM.

ORIENTATION 10. Planifier stratégiquement l'évolution des besoins en ressources humaines

La planification des ressources humaines en génomique requiert une vision intégrée et prospective, tenant compte de la diversité des profils professionnels impliqués et de l'évolution rapide des pratiques et des technologies.

Cette orientation vise à favoriser une meilleure adéquation entre les contenus des formations initiales et les besoins actuels et émergents des laboratoires, notamment en lien avec l'intégration des nouvelles pratiques et technologies en génomique. Une compréhension globale des parcours de formation menant à l'exercice d'activités en laboratoire de génomique constitue un préalable incontournable à une planification cohérente et durable des effectifs. Elle repose sur la mise en place de mécanismes de concertation permettant d'anticiper l'évolution des compétences requises, d'appuyer l'adaptation des cursus et de soutenir, le cas échéant, une capacité de formation suffisante pour répondre aux besoins des usagers. Une telle approche contribue à assurer la disponibilité des expertises nécessaires, à assurer la relève et à accompagner le développement harmonisé des activités de génomique à l'échelle provinciale.

Cette planification ne peut toutefois reposer uniquement sur l'adaptation et le développement des formations. Elle doit également s'appuyer sur une analyse structurée et continue de données probantes, incluant les effectifs en place, la rareté et la vulnérabilité de certains profils professionnels, les besoins futurs du RSSS, ainsi que la capacité réelle du système à absorber la croissance des activités de génomique. La capacité actuelle et projetée des milieux de formation, tant en matière de volumes que de ressources pédagogiques et cliniques, constitue également un facteur déterminant. Une telle approche intégrée permet de dépasser une logique strictement formative pour soutenir une planification réaliste, alignée sur les capacités du réseau et orientée vers la pérennité des expertises nécessaires.

OBJECTIF 1.4. Faciliter le déploiement de la génomique au cœur de la pratique clinique

Contexte et principes directeurs

L'expérience des pays ayant fait des avancées significatives en médecine génomique met en évidence, pour le Québec, la nécessité de renforcer l'intégration clinique de la génomique (INESSS, 2024 ; Genomic Medicine Sweden, 2021 ; NHS England, 2022). Toutefois, l'écart persiste entre les avancées rapides de la génomique et la capacité du réseau à les déployer, principalement en raison du nombre limité de professionnels formés en médecine génomique, tant en laboratoire qu'en milieu clinique. Cette situation ralentit l'implantation des tests dans la pratique clinique et limite l'accès des patients à des professionnels capables de bien interpréter, contextualiser et vulgariser les résultats aux patients afin d'intégrer les résultats dans la prise en charge.

Sans une approche structurée, les progrès scientifiques réalisés localement ne se traduiraient pas par des diagnostics plus rapides ni par des traitements personnalisés pour les patients. Pour cela, des outils intégrés, des protocoles standardisés et un environnement clinique facilitant l'interprétation des données sont indispensables. Cette organisation renforce également l'autonomie du système de santé québécois et réduit la dépendance à des laboratoires situés hors province.

Le RQSS doit donc s'appuyer sur ses professionnels déjà formés en génétique et en génomique tout en leur permettant d'accompagner et de former d'autres prescripteurs et professionnels qui interprètent les résultats, afin d'améliorer l'accessibilité aux tests et de favoriser leur utilisation pertinente.

ORIENTATION 11. Favoriser la pertinence et la conformité des indications

La pertinence et les indications doivent reposer sur des données scientifiques robustes, pour lesquelles les relations de causalité ainsi que le pronostic sont clairement établis. Ainsi, cette orientation vise à garantir la pertinence des prescriptions de tests génomiques ainsi que leur conformité aux indications reconnues, dans le but de maximiser les avantages cliniques pour les patients et la population, tout en évitant les analyses non nécessaires. La pertinence des tests repose sur une responsabilité partagée entre les prescripteurs et les laboratoires, c'est-à-dire en amont comme en aval du processus de prescription. Les normes provinciales définissant les indications cliniques et intégrant les expertises spécialisées et les expertises génétiques appuieront cette pertinence. Ces normes s'appuient notamment sur les travaux de l'INESSS réalisés dans le cadre des activités du RQDM, et elles sont diffusées et révisées régulièrement afin de guider la pratique clinique tout en tenant compte de l'évolution des connaissances et des technologies.

En amont, il convient absolument de soutenir les prescripteurs par un accès à une information claire, à jour et facilement mobilisable, ainsi que par des initiatives de formation continue et d'accompagnement clinique, afin de favoriser une utilisation judicieuse des tests génomiques dès la prise de décision. Les laboratoires jouent quant à eux un rôle central à l'égard de la conformité et doivent disposer des moyens nécessaires, en utilisant les données cliniques minimales requises, des outils informatiques adaptés et un jugement clinique contextualisé afin de mettre en application les cadres normatifs respectant la pertinence.

L'objectif est de favoriser l'utilisation optimale des tests et le respect des ressources publiques, puis d'encadrer les décisions cliniques de manière uniforme et de fournir des recommandations claires et actionnables, tout en instaurant des mécanismes de suivi et de rétroaction permettant aux prescripteurs d'ajuster leurs pratiques et de maintenir un haut niveau de qualité dans la prestation des soins génomiques.

ORIENTATION 12. Renforcer le soutien spécialisé à l'interprétation des variants

Les écarts observés entre les régions, les enjeux d'équité d'accès ainsi que la variabilité de la qualité et de la cohérence des décisions en génomique clinique demeurent des préoccupations à résoudre. Ces défis sont accentués par la complexité croissante de l'interprétation des variants et par la nécessité d'assurer un arrimage rapide avec les traitements ciblés et les essais cliniques.

Par exemple, le NHS England a créé des Genomic Tumor Advisory Boards (comités d'évaluation moléculaire des tumeurs) et des Genomic Rare Disease Advisory Boards (comités consultatifs moléculaires sur les maladies rares) distincts, mais intégrés aux réunions cliniques, qui fournissent des avis génomiques spécialisés qui sont ensuite entérinés dans la décision clinique finale ([Genomic MDT Meetings - North East and Yorkshire Genomic Medicine Service](#)). Ces comités renforcent l'identification d'essais, la confiance des cliniciens et l'harmonisation des pratiques à l'échelle du RSSS.

Au Québec, un accès uniforme et équitable à l'expertise moléculaire en génomique devrait s'articuler notamment avec les Comités du diagnostic et du traitement du cancer (CDTC) existants. Il devrait également s'inscrire en complémentarité avec les orientations prioritaires du Programme québécois de cancérologie et les deux plans d'action associés, qui mettent de l'avant l'interdisciplinarité ainsi qu'un fonctionnement en réseau hiérarchisé et intégré en cancérologie. Également, il doit s'arrimer à la Politique et au Plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027, notamment au réseau national de navigation clinique en maladies rares (Navi-Nat).

Ces instances et initiatives, axées sur la concertation d'experts et découlant d'orientations déjà définies, pourraient offrir un soutien d'expertise pour la réinterprétation des variants, la clarification des variants de signification inconnue (VUS, pour variant of unknown significance) et l'évaluation des indications d'analyses familiales dans les cas complexes.

ORIENTATION 13. Faciliter l'accès à la génomique en intégrant une offre de services structurée de la première ligne jusqu'aux services surspécialisés

Il est requis de veiller à intégrer les services de génomique de manière structurée aux trajectoires de soins interdisciplinaires dès la première ligne, en favorisant la coordination entre les différentes spécialités et la prise de décision partagée, notamment lors de réunions pluridisciplinaires. Cette orientation vise l'implantation progressive de la prescription génomique comme pratique clinique courante, en assurant son accessibilité et son appropriation par les professionnels de la santé, y compris les prescripteurs non spécialisés et certains professionnels et intervenants non-médecins dans des cadres précis.

L'intégration repose sur une collaboration structurée entre experts et non-experts, selon une approche hiérarchisée et intégrée, appuyée par l'utilisation d'outils électroniques et éducatifs afin de soutenir les professionnels. Elle s'appuie également sur la mise en place de mécanismes de sécurité pour les patients présentant des résultats anormaux, y compris des références prioritaires vers des centres à vocations spécialisées et des canaux de communication directs pour l'interprétation et la prise en charge. Par ailleurs, les conseillers en génétique jouent un rôle clé, leur expertise contribue à soutenir les équipes cliniques à différentes étapes du continuum de soins, notamment pour l'évaluation des indications, l'interprétation des résultats et l'accompagnement dans la communication de l'information génétique aux patients et à leurs familles.

Cette orientation prévoit également l'instauration de parcours de soins pour les patients en situation d'errance diagnostique, permettant d'établir une passerelle entre la clinique et la recherche et de favoriser l'accès encadré aux technologies génomiques émergentes et aux approches dites « -omiques » innovantes, tout en garantissant le retour des découvertes validées vers la prise en charge médicale du patient. Elle est cohérente avec le Plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027 duquel a découlé la création du Réseau national de navigation clinique en maladies rares (Navi-Nat) qui a pour rôle de réduire l'errance diagnostique des patients chez lesquels une maladie rare est suspectée en facilitant l'accès coordonné aux expertises cliniques et en créant une passerelle structurée entre les soins et la recherche.

OBJECTIF 1.5. Anticiper et intégrer les technologies de pointe en génomique afin de maintenir le Québec à l'avant-garde

Contexte et principes directeurs

L'intégration des technologies de pointe en génomique au Québec n'a pas toujours été coordonnée ni structurée, et aucun mécanisme pérenne n'existe pour encadrer l'adoption de nouvelles technologies. Dans ce contexte, l'innovation repose largement sur des initiatives locales au sein des laboratoires de Santé Québec membres du RQDM, ce qui peut entraîner une adoption hétérogène, une duplication des efforts et des iniquités d'accès pour les patients.

L'adoption structurée des technologies de pointe vise à soutenir la qualité scientifique, la pertinence clinique et l'efficacité des analyses, tout en favorisant une évolution graduelle et contrôlée. Cette approche permet d'assurer que l'intégration se fasse de manière progressive, équitable et fondée sur les données probantes, en plus d'être alignée sur les besoins de la population et les priorités cliniques du Québec.

ORIENTATION 14. Renforcer la veille scientifique, technologique et normative en génomique

La mise en place d'une veille continue sur les avancées scientifiques, technologiques et normatives permettra d'identifier les innovations susceptibles d'améliorer la précision, la rapidité et l'accessibilité des analyses génomiques au Québec. Cet exercice contribuera à déterminer les technologies émergentes et les indications cliniques les plus pertinentes, tout en veillant à ce que les initiatives locales s'inscrivent dans une approche stratégique cohérente pour l'ensemble du RSSS. De plus, afin que le MSSS puisse déterminer les objectifs et mettre en place des indicateurs de suivi, la veille s'avère essentielle afin d'être à l'affût des meilleures pratiques adoptées par d'autres juridictions et les mesures de succès qu'elles privilégient. Finalement, ces indicateurs de suivi, tant à l'échelle nationale qu'internationale, s'avèrent également utiles pour mesurer le degré d'adoption ainsi que les retombées de ces innovations.

ORIENTATION 15. Prévoir l'adoption progressive et équitable des nouvelles technologies

Complémentaire à la veille scientifique, la planification stratégique doit prévoir de manière proactive l'adoption des technologies de pointe en génomique, afin de préparer les laboratoires formant le RQDM à répondre de manière graduelle, équitable et fondée sur les données probantes aux besoins cliniques présents et futurs, afin de garantir une intégration harmonisée dans le RSSS. Cette planification repose sur l'identification des domaines cliniques stratégiques prioritaires, notamment les maladies rares, les cancers et les conditions génétiques à fort potentiel d'action clinique pour la population. Cette planification stratégique doit inclure la préparation à l'implantation imminente de technologies innovantes, ou générant une grande volumétrie, et actuellement peu ou non disponibles dans le RSSS, comme la pharmacogénomique, les scores de risque polygénique, l'intelligence artificielle appliquée à la génomique, la protéomique ou l'utilisation de la génomique dans la prise en charge des maladies chroniques. Il est essentiel de poser les bases rapidement afin de permettre aux laboratoires québécois une agilité dans le déploiement de ces technologies. Il est également nécessaire de prévoir, au cycle de gestion, le remplacement planifié et ajusté aux durées de vie des équipements de pointe. La planification intègre une parité d'accès sur le territoire et pour les populations sous-desservies, afin de réduire les écarts d'accès et d'assurer la pertinence clinique.

ORIENTATION 16. Optimiser les processus d'intégration des innovations dans les laboratoires cliniques

Actuellement, les processus d'intégration des innovations dans les laboratoires cliniques peuvent varier d'un établissement à l'autre et ne suivent pas toujours un parcours structuré, clair et harmonisé à l'échelle de la province. De plus, les rôles, les étapes et les mécanismes décisionnels associés à ces processus ne sont pas toujours explicitement définis ou appliqués de manière uniforme, ce qui peut entraîner des allers-retours, des délais d'implantation et une certaine difficulté à orienter efficacement les projets innovants. Cette variabilité peut ainsi compromettre la mobilisation optimale des ressources et freiner une adoption cohérente et équitable des innovations, notamment celles issues de la recherche québécoise.

Afin de réduire le délai entre la découverte scientifique et son application clinique, il importe de structurer de manière intégrée le développement, l'évaluation et l'intégration progressive des innovations issues de la génomique. L'intégration des innovations dans les laboratoires doit être structurée, de l'évaluation à l'implantation, dans les laboratoires de Santé Québec formant le RQDM, afin d'assurer leur adoption rapide, pertinente et soutenable au sein de celui-ci.

Cette approche vise à établir un parcours standardisé pour les propositions innovantes et les initiatives pilotes permettant d'encadrer leur développement, leur validation et leur déploiement dans le RSSS. Ce parcours inclut des jalons décisionnels clairs, un modèle de gouvernance défini et des mécanismes d'accompagnement à chaque étape, de la preuve de concept à la mise à l'échelle. Il s'appuie sur la mobilisation coordonnée des acteurs clés de l'écosystème de l'innovation en santé, notamment les centres de recherche des établissements, les unités d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et en services sociaux (UÉTMIS-SS), Santé Québec et l'INESSS.

L'intégration est ainsi soutenue par des projets pilotes et des initiatives de démonstration en conditions réelles, facilitant l'adoption des innovations provenant des centres de recherche, des universités et de l'industrie qui démontrent une valeur clinique, organisationnelle ou économique. Ces initiatives permettent également de recueillir des données en contexte réel de soins afin d'ajuster, d'évaluer et de pérenniser leur utilisation dans le RSSS.

Il est également important de réfléchir à un parcours spécifique pour les innovations québécoises, souvent financées en tout ou en partie par des fonds publics, afin de s'assurer que le Québec bénéficie pleinement des retombées issues des investissements réalisés en recherche et développement, et que ces innovations soient intégrées de manière responsable et efficace dans le réseau de soins. Cette réflexion pourrait avantageusement s'appuyer sur un arrimage avec les principales parties prenantes de l'écosystème québécois de la recherche et de l'innovation, notamment le Fonds de recherche du Québec (FRQ) et Génome Québec.

AXE 2 | RECHERCHE ET VALORISATION DES DONNÉES CLINIQUES

OBJECTIF 2.1. Uniformiser et structurer la gestion des données génomiques pour la recherche

Contexte et principes directeurs

La gestion cohérente, sécurisée et interopérable des données génomiques constitue une condition cruciale pour soutenir la recherche, l'innovation et l'amélioration du système de santé. La génomique, de plus en plus intégrée au parcours de soins, génère des volumes importants de données qui représentent une richesse scientifique et clinique considérable. Sans structuration et uniformisation, ces données demeurent fragmentées, difficiles à exploiter et sous-utilisées dans les projets de recherche, ce qui limite la collaboration entre laboratoires et freine l'avancement scientifique.

Le manque de standardisation réduit également la valeur des analyses, ralentit la découverte de nouvelles approches diagnostiques et thérapeutiques et complique leur réutilisation dans la recherche fondamentale et clinique. Une gouvernance solide permet d'assurer la conformité aux lois québécoises, la sécurité des données et la confiance des patients dans leur utilisation à des fins de recherche.

Uniformiser et structurer la gestion des données génomiques permet de créer un environnement où elles peuvent être reliées, analysées et valorisées efficacement. Cette approche favorise un cycle vertueux entre recherche fondamentale et clinique, accélère l'innovation et assure que le Québec tire pleinement parti de ses investissements en génomique. Elle favorise également l'accès des patients à des essais cliniques innovants. Finalement, elle contribue à l'intégration du Québec dans les grandes initiatives internationales et au renforcement de son leadership scientifique dans le domaine.

ORIENTATION 17. Renforcer les infrastructures, la gestion sécurisée et l'interopérabilité des données génomiques au service de la recherche

À l'heure actuelle, le Québec ne dispose pas d'une infrastructure commune permettant de centraliser les données génomiques dépersonnalisées issues de la clinique. Les données sont fractionnées et dispersées au sein des différents laboratoires, ce qui peut entraîner des écarts en matière de traçabilité, de qualité et de structuration des données. L'interopérabilité entre les plateformes est limitée, et les pratiques d'annotation ou de normalisation ne sont pas toujours uniformes, ce qui complique la réutilisation et la comparaison des données à l'échelle provinciale. De plus, des données dispersées en petits lots limitent le potentiel, la puissance analytique et la portée scientifique qu'offre une base consolidée.

Ainsi, les infrastructures et capacités nécessaires doivent être mises en place pour soutenir une gestion sécurisée, robuste et pérenne des données génomiques issues du séquençage réalisé dans le cadre d'investigations cliniques à des fins de recherche. Une infrastructure unique, partagée et centralisée répondra aux besoins liés à la sécurité, à la traçabilité et à l'accès aux données par les chercheurs, tout en soutenant leur exploitation scientifique à long terme.

Il est également nécessaire d'assurer une gestion harmonisée et de grande qualité des données génomiques utilisées à des fins de recherche, en s'appuyant sur des standards reconnus et appliqués à l'échelle provinciale. La normalisation des pratiques, y compris la qualité, l'annotation et la structuration des données, permet d'en assurer la cohérence, la comparabilité et la réutilisabilité dans le temps. En misant sur les principes FAIR (Facilement trouvables, Accessibles, Interopérables, Réutilisables), cette orientation favorise l'interopérabilité entre les différentes plateformes et infrastructures, renforçant ainsi la capacité de valorisation scientifique des données tout en soutenant la recherche clinique et translationnelle (Wilkinson, 2016). Dans cette perspective, une harmonisation avec les bases de données et répertoires d'études cliniques constitue également une avenue pertinente afin de favoriser la complémentarité de l'information disponible et de soutenir le développement de la recherche. En consolidant ces fondations, les établissements désignés en génomique et formant le RQDM renforcent leur capacité à soutenir une recherche de qualité et à maintenir la confiance des utilisateurs et des partenaires.

ORIENTATION 18. Planifier l'intégration de l'intelligence artificielle multimodale pour soutenir la prise en charge clinique

Cette orientation vise à maximiser la valeur des données génomiques en les intégrant de manière structurée et sécurisée à d'autres sources de données pertinentes issues du parcours de soins. L'intelligence artificielle (IA) multimodale désigne des systèmes d'IA capables d'analyser, de combiner et d'interpréter simultanément plusieurs types de données hétérogènes (ou « modalités ») afin de produire une analyse plus complète et rapide d'une situation clinique dans le contexte de la médecine génomique, tout en multipliant la capacité des ressources humaines, limitées dans ce domaine. À l'heure actuelle, ces données sont souvent collectées et conservées en silos, sans exploitation systématique de leur complémentarité. Cette situation limite la capacité d'établir des liens cliniquement pertinents entre différentes données, ce qui peut entraîner des occasions manquées d'optimiser la prise en charge, le diagnostic ou les choix thérapeutiques. En ce sens, le rôle de la recherche comme levier de soutien ne peut être négligé dans le contexte de l'intégration multimodale des données. Celle-ci peut notamment servir de terrain d'expérimentation pour le développement et l'évaluation de solutions pilotes visant à faciliter l'intégration des données génomiques aux autres données cliniques.

Le croisement des données génomiques avec les biomarqueurs, les biopsies liquides, l'imagerie, la pathologie numérique, les autres données dites « -omiques » et l'ensemble des données des dossiers cliniques électroniques permet de soutenir le développement d'approches analytiques avancées, notamment à l'aide de l'IA multimodale (Acosta, 2022).

Par exemple, en oncologie de précision, le croisement par IA des données de génomiques tumorales, des résultats d'imagerie, des données de pathologie numérique et de l'information clinique du dossier patient peut permettre d'identifier des sous-types de cancers plus fins, d'anticiper la réponse à certains traitements ciblés ou immunothérapies et de détecter précocement des signes de résistance ou de rechute. Une telle analyse intégrée peut ainsi orienter plus rapidement vers la thérapie la plus appropriée, réduire les essais thérapeutiques infructueux et améliorer les résultats cliniques pour les patients.

En planifiant cette intégration dès les premières étapes, cette orientation jette les bases nécessaires à des analyses robustes, à l'innovation scientifique et à l'amélioration des capacités diagnostiques et thérapeutiques. Comme toute intervention clinique, cette intégration devra toutefois s'appuyer sur un cadre éthique clair, garantissant la transparence, la protection des renseignements personnels, la traçabilité de l'usage des données et le respect des droits des patients.

Objectif 2.2. Mettre en place une gouvernance transparente et sécurisée pour l'accès et le partage des données

Contexte et principes directeurs

La gouvernance des données générées par les établissements formant le RQDM constitue un pilier central pour garantir un accès responsable, sécuritaire et équitable aux données génomiques, tout en soutenant la recherche et l'innovation en santé de précision. Les expériences internationales montrent que, sans cadre clair et structuré, le partage des données reste limité, les silos persistent et le Québec peine à mobiliser pleinement ses données dans des projets collaboratifs et internationaux, ce qui freine son positionnement scientifique.

Un cadre de gouvernance transparent protège les droits des patients, assure la conformité aux lois québécoises et favorise une utilisation éthique des données. Il renforce également la confiance du public et l'acceptabilité sociale, deux conditions fondamentales pour que les données puissent être exploitées de manière optimale à des fins de recherche et d'innovation.

L'objectif est d'instaurer des principes clairs de transparence et d'équité soutenus par des mécanismes de concertation et des règles harmonisées. Cette structuration permet d'encadrer l'accès, le partage et la valorisation des données génomiques tout en respectant les cadres légaux et éthiques, et en alignant leur utilisation sur les priorités stratégiques du Québec, afin de maximiser leur potentiel scientifique et clinique.

ORIENTATION 19. Établir un cadre de gouvernance clair des données générées par le RQDM en recherche

Les données générées par les laboratoires formant le RQDM représentent un levier pour faire progresser la recherche en génomique et soutenir l'innovation en santé. Cependant, la sensibilité de ces données et la diversité des usages potentiels exigent un encadrement clair et harmonisé afin d'en assurer une utilisation responsable. L'établissement d'un cadre de gouvernance commun est donc nécessaire pour clarifier les responsabilités, encadrer l'accès aux données, renforcer la confiance des parties prenantes et favoriser leur valorisation à des fins de recherche. Le cadre de gouvernance permettra également d'assurer le respect des exigences éthiques et juridiques, de renforcer la confiance des parties prenantes et de soutenir une utilisation responsable et sécurisée des données.

De plus, afin de faciliter l'utilisation secondaire des données à des fins de recherche, harmoniser les pratiques de consentement à l'échelle du Québec est primordial. En mettant en place un modèle de consentement provincial, respectueux des droits et de l'autonomie décisionnelle des personnes, on favorise la cohérence, la transparence et une meilleure acceptabilité sociale.

ORIENTATION 20. Structurer les collaborations avec les milieux universitaires et industriels

Il sera important de développer et d'optimiser les collaborations des laboratoires membres du RQDM avec les milieux universitaires et industriels, ainsi qu'avec les divers organismes travaillant en génomique. Ces collaborations peuvent notamment permettre d'accélérer le développement et la validation de nouvelles approches diagnostiques, de favoriser le transfert des connaissances vers la pratique clinique, de soutenir l'innovation technologique et de renforcer la capacité d'attraction et de rétention des talents en recherche au Québec. Grâce à des modalités claires et transparentes, de tels partenariats peuvent permettre de maximiser la valorisation des données issues du RQDM,

tout en assurant un alignement avec les priorités stratégiques publiques et les principes d'équité, de réciprocité et de responsabilité. À cet égard, des partenaires institutionnels incontournables comme le MEIE, le ministère de l'Enseignement supérieur, de même que les organismes subventionnaires, les universités, les centres de recherche et les entreprises innovantes du secteur des sciences de la vie, jouent un rôle clé dans la structuration de collaborations cohérentes et porteuses. L'établissement de telles modalités contribue également à offrir une plus grande prévisibilité aux partenaires, favorisant ainsi le développement de collaborations durables et structurantes.

OBJECTIF 2.3. Stimuler la recherche translationnelle pour accélérer l'innovation et la valorisation des données génomiques

Contexte et principes directeurs

La recherche translationnelle désigne l'ensemble des activités visant à transformer les découvertes scientifiques issues de la recherche fondamentale en applications concrètes en santé, notamment en outils diagnostiques, en approches thérapeutiques et en innovations organisationnelles, au bénéfice des patients et du système de santé.

Les stratégies nationales en génomique démontrent que la capacité d'un système de santé à transformer les données génomiques en innovations cliniques repose sur la structuration des données, le soutien à la recherche translationnelle, l'intégration de technologies avancées et la mise en place d'un environnement propice à l'innovation (INESSS, 2024 ; Genomic Medicine Sweden, 2021 ; NHS England, 2022). Ces constats justifient pleinement la nécessité, pour le Québec, de renforcer les mécanismes permettant de convertir les découvertes scientifiques en résultats positifs concrets pour les patients et pour le système de santé.

En l'absence d'un écosystème favorable à la recherche translationnelle, les découvertes génétiques réalisées au Québec et à l'international demeurent sous-exploitées et tardent à se traduire en outils diagnostiques, en approches thérapeutiques ou en innovations organisationnelles. La valorisation des données génomiques exige ainsi un cadre facilitant leur utilisation en recherche, leur interopérabilité et leur partage responsable, afin d'en maximiser la portée scientifique et clinique.

Dans un contexte d'évolution rapide des technologies, notamment en intelligence artificielle, en bioinformatique avancée et en exploitation multimodale des données, le Québec doit renforcer sa capacité à intégrer ces approches afin de demeurer compétitif à l'échelle internationale. La recherche translationnelle constitue à cet égard un levier stratégique pour accélérer l'innovation, améliorer les soins et consolider le positionnement du Québec comme acteur de premier plan en médecine de précision.

Cette ambition repose sur un écosystème intégré favorisant la collaboration entre les milieux universitaires, cliniques et industriels, permettant de transformer plus rapidement les connaissances issues des données génomiques en solutions concrètes et accessibles pour la population.

ORIENTATION 21. Fédérer les acteurs clés de l'écosystème de recherche translationnelle et accélérer le passage de l'innovation à l'application clinique

Le développement de la recherche translationnelle repose sur la mise en relation structurée des acteurs scientifiques, cliniques et industriels afin de favoriser l'émergence de projets collaboratifs à fort potentiel d'innovation. Au Québec, plusieurs initiatives et collaborations existent déjà, mais elles demeurent souvent dispersées, avec des mécanismes de coordination, de priorisation et de partage des données encore limités. Cette orientation vise à soutenir la création de mécanismes concrets de collaboration, comme des plateformes communes de données, des infrastructures partagées, des projets concertés et des espaces de maillage entre cliniciens, chercheurs et partenaires industriels. Elle vise également à clarifier les rôles et responsabilités des acteurs clés, notamment en s'appuyant sur des organisations porteuses comme le FRQ, le MEIE ou encore Génome Québec, pour assurer un leadership structurant et une coordination à l'échelle provinciale.

Cette orientation favorise l'établissement de partenariats transparents et structurés, tant au sein du RSSS qu'avec les milieux universitaires et industriels, afin d'accélérer la cocréation et l'adoption d'innovations fondées sur l'exploitation des données génomiques. Le développement de projets de démonstration translationnelle intégrant des mécanismes de transfert de connaissances constitue également un levier essentiel pour rapprocher la recherche et la pratique clinique.

Dans un écosystème ainsi renforcé et mieux coordonné, la diffusion des connaissances issues des données provenant des laboratoires membres du RQDM pourrait être amplifiée et structurée, notamment par la publication scientifique, la communication des résultats dans des forums nationaux et internationaux et la mise en commun des apprentissages au sein du RSSS. Cela contribuerait à renforcer la visibilité du Québec et à maximiser les répercussions scientifiques et sociétales des travaux réalisés.

ORIENTATION 22. Explorer des modèles de financement innovants et des partenariats stratégiques

Afin d'assurer la pérennité et l'évolution des infrastructures et des projets de recherche reposant sur les données génomiques, il importe d'explorer des approches de financement complémentaires aux mécanismes publics traditionnels. Cette orientation vise à évaluer le potentiel de partenariats public-privé et de mécanismes de cofinancement permettant de partager les risques, de mobiliser des expertises diversifiées et d'accélérer le développement d'initiatives à forte valeur scientifique et clinique, tout en préservant l'intérêt public et la gouvernance des données. Dans ce contexte, le MSSS conserve un rôle central de leadership stratégique, en veillant à définir les orientations, à encadrer les partenariats et à assurer la cohérence des initiatives avec les priorités, les valeurs et les responsabilités du système public de santé.

Dans cette perspective, une collaboration accrue avec les acteurs responsables du développement économique et de l'innovation, notamment le MEIE, pourrait contribuer à arrimer les investissements en génomique aux priorités économiques du Québec et à soutenir la structuration d'un écosystème d'innovation durable.

Cette orientation encourage également l'exploration de modèles financiers innovants inspirés d'initiatives existantes, notamment des approches collaboratives avec l'industrie, des environnements d'innovation intégrée ou des modèles d'accès modulés aux infrastructures et aux données. De telles approches permettraient de soutenir l'innovation, de maximiser l'utilisation des infrastructures financées collectivement et de favoriser un écosystème durable autour de la génomique, tout en assurant un encadrement éthique, transparent et conforme aux priorités du système de santé québécois.

AXE 3 | DIFFUSION DE L'INFORMATION

OBJECTIF 3.1. Informer et sensibiliser la population sur l'offre de services et les implications de la médecine génomique

Contexte et principes directeurs

Les expériences internationales démontrent que l'acceptabilité sociale, la compréhension du public et l'engagement citoyen constituent des conditions essentielles à l'intégration réussie de la génomique dans les systèmes de santé (Danish Ministry of Health, 2021; Genomic Medicine Sweden, 2021). L'introduction de tests et d'approches fondés sur la génomique soulève en effet des questions importantes pour les citoyens, notamment en matière d'éthique, d'accès aux services, de compréhension des résultats, de protection des renseignements personnels et d'implications pour les membres de la famille.

En l'absence d'efforts structurés d'information et de sensibilisation, la population risque d'avoir une compréhension limitée des services offerts ainsi que des bénéfices et des limites de la médecine génomique, ce qui nuirait à la participation de la population aux initiatives cliniques, populationnelles et de recherche. Dans ce contexte, le Québec doit se doter d'une approche cohérente visant à améliorer la littératie en génomique de la population, afin de permettre une compréhension adéquate des enjeux associés à l'utilisation de ces technologies dans le parcours de soins. Cette démarche devrait s'arrimer aux autres initiatives et efforts ministériels visant à renforcer la littératie en santé.

Informar les citoyens sur l'offre de services disponible, sur leurs droits et sur les implications des analyses génomiques, notamment en ce qui concerne les résultats, la protection des données et les répercussions potentielles pour les membres de leur famille est essentiel pour maintenir la confiance envers le système de santé. Une communication claire et accessible favorise une participation éclairée, soutient un consentement éclairé et renforce l'adhésion aux initiatives de recherche et aux programmes de santé publique.

Une stratégie de sensibilisation inclusive permet également de mieux préparer la population à comprendre les distinctions entre les services offerts dans le RSSS et ceux proposés par des entreprises privées, tout en contribuant à réduire les inégalités d'accès à l'information et aux bénéfices associés à la génomique.

ORIENTATION 23. Renforcer la visibilité et la compréhension de l'offre de services en génomique

Bien que plusieurs initiatives et avancées importantes soient déjà réalisées dans le RQDM, celles-ci demeurent parfois peu connues du grand public. Une meilleure diffusion des services offerts, des projets en cours et des réalisations découlant du travail des laboratoires membres du RQDM permettra de mettre en lumière ces initiatives et de mieux faire connaître les bénéfices concrets de la génomique pour les patients. Afin de favoriser un accès éclairé aux services, il importe d'améliorer la visibilité et la compréhension de l'offre de services en génomique disponible dans le RSSS.

Il est avantageux pour la population d'être mieux informée sur les services offerts, notamment afin de soutenir une meilleure prise en charge de son état de santé. À cet égard, le MSSS et Santé Québec doivent renforcer leurs efforts afin de rendre l'information sur les services en génomique plus accessible et plus compréhensible pour l'ensemble

de la population. Une telle approche contribue à améliorer la littératie en génomique, permettant aux citoyens de mieux comprendre dans quelles situations ces analyses peuvent être bénéfiques pour eux et le rôle qu'elles peuvent jouer dans la prévention, le diagnostic et l'orientation des traitements disponibles.

La collaboration avec les associations de patients et les partenaires du RSSS peut également favoriser une diffusion de l'information adaptée aux besoins des différentes populations concernées. En mettant à contribution l'expérience vécue des patients partenaires et des patients accompagnateurs, ces initiatives peuvent contribuer à soutenir la compréhension de la population et à renforcer la confiance envers les services offerts dans le RSSS.

Dans un contexte où les connaissances et les technologies évoluent rapidement, il demeure également important que les initiatives d'information soient conçues de manière évolutive, afin d'intégrer progressivement les nouvelles applications de la génomique dans les parcours de soins.

ORIENTATION 24. Informer et sensibiliser la population aux avantages et aux implications des tests génomiques

L'utilisation des analyses génomiques dans les parcours de soins soulève des questions importantes pour les citoyens, notamment en ce qui concerne la signification et les répercussions des résultats, les limites des technologies, les implications pour les membres de leur famille et la gestion des renseignements génétiques. Dans ce contexte, il apparaît nécessaire de soutenir une meilleure compréhension publique des implications et des avantages associés à ces analyses.

Une information claire et accessible permet de mieux outiller les citoyens pour interpréter les informations qui leur sont présentées et pour participer de manière éclairée aux décisions concernant leur santé. Elle contribue également à démystifier certains concepts liés à la génomique et à prévenir les malentendus pouvant être associés à ces technologies.

En favorisant une meilleure compréhension des tests génomiques et de leurs usages dans le système de santé, ces initiatives contribuent également à réduire certaines craintes ou perceptions erronées pouvant être associées à ces analyses. Une population mieux informée est ainsi davantage en mesure de prendre part aux décisions qui concernent son parcours de soins, de faire des choix éclairés et de participer activement aux démarches de prévention, de diagnostic ou de traitement.

De telles démarches contribuent également à maintenir et à renforcer l'acceptabilité sociale de l'utilisation de la génomique dans le système de santé, notamment en clarifiant les enjeux liés à la protection des données, à l'utilisation des résultats et aux distinctions entre les services offerts dans le RSSS et ceux proposés par des entreprises privées.

ORIENTATION 25. Impliquer les associations de patients et les organismes à but non lucratif dans la diffusion d'informations fiables

Les associations de patients et les organismes jouent un rôle important dans la diffusion d'information et dans l'accompagnement des personnes concernées par des enjeux de santé. Leur proximité avec les communautés et leur compréhension des besoins des patients en font des partenaires privilégiés pour soutenir les initiatives de sensibilisation et de diffusion d'information en génomique.

Cette orientation vise à renforcer la collaboration avec ces organisations afin que décideurs et associations bénéficient mutuellement de ce partenariat, dans le but ultime de mieux servir les patients et leurs proches. Le développement de partenariats structurés peut permettre de coconstruire des outils d'information et des activités de sensibilisation adaptés aux réalités vécues par les différentes populations concernées.

Le RSSS peut également mettre à contribution les patients partenaires et les patients accompagnateurs afin de soutenir la diffusion d'information fiable et de contribuer à l'accompagnement des personnes confrontées à des décisions ou à des résultats liés à des analyses génomiques.

Dans cette perspective, les initiatives de mobilisation des patients doivent s'appuyer sur les meilleures pratiques reconnues, notamment celles promues par le [Centre d'excellence sur le partenariat avec les patients et le public](#), afin d'assurer un encadrement adéquat de leur contribution et de maximiser la valeur de leur participation.

OBJECTIF 3.2. Améliorer la communication et la diffusion d'information auprès des professionnels de la santé

Contexte et principes directeurs

Les stratégies nationales en génomique démontrent que l'appropriation des connaissances par les professionnels de la santé constitue un facteur déterminant pour l'intégration réussie de la génomique dans les parcours de soins.

En l'absence de mécanismes structurés de diffusion de l'information, les professionnels peuvent éprouver des difficultés à suivre l'évolution rapide des connaissances, des indications cliniques, des normes de qualité et des implications thérapeutiques associées à la génomique. Cette situation peut entraîner une utilisation non optimale des tests, une interprétation variable des résultats et des défis dans l'accompagnement des patients, notamment en matière de consentement éclairé et de prise de décision clinique.

L'amélioration de la communication et du transfert de connaissances auprès des professionnels de la santé constitue ainsi un levier crucial pour renforcer la pertinence des prescriptions, réduire les risques d'erreurs et favoriser une meilleure coordination entre les laboratoires et les équipes cliniques. Une diffusion harmonisée de l'information contribue également à réduire les écarts de pratique entre les régions et les établissements, tout en soutenant l'application cohérente des orientations nationales en médecine génomique.

Afin d'assurer une utilisation optimale et équitable des services de médecine génomique, il importe de mettre en place des mécanismes structurés et efficaces de transfert de connaissances, favorisant une collaboration continue entre les acteurs du RSSS et les partenaires. Une telle approche vise à soutenir un réseau de professionnels informés, compétents et engagés dans l'amélioration continue des pratiques et dans l'évolution responsable de la médecine génomique au Québec.

ORIENTATION 26. Améliorer la diffusion de l'information portant sur les nouveaux services et outils disponibles

Afin d'assurer une intégration rapide et efficace des nouveaux services et outils disponibles en génomique, les laboratoires du RQDM, en collaboration notamment avec les partenaires du milieu clinique et l'INESSS, déploient de manière continue de nouveaux tests, algorithmes décisionnels et outils cliniques. Or, l'expérience terrain démontre que ces avancées ne se rendent pas toujours adéquatement jusqu'aux prescripteurs et aux autres professionnels responsables de la prise en charge des usagers, notamment en dehors des grands centres.

Cette situation entraîne des enjeux de connaissance, d'appropriation et d'utilisation des services offerts, pouvant limiter l'accès réel aux innovations en génomique pour certains usagers, particulièrement en région lorsque les prescripteurs ne disposent pas de l'information nécessaire au moment opportun.

Dans ce contexte, la mise en place d'une structure de communication organisée, proactive et bidirectionnelle devient un levier majeur pour atteindre l'ensemble des professionnels utilisateurs ou travaillant en laboratoire de médecine génomique ainsi que toute autre partie prenante pertinente. Une diffusion claire, harmonisée et accessible de l'information contribue également à favoriser une utilisation standardisée des nouveaux services, à réduire les variations de pratiques et à soutenir un accès équitable aux services pour l'ensemble des usagers de la province.

ORIENTATION 27. Instaurer des mécanismes de rétroaction pour améliorer les pratiques

La structure de communication décrite à l'orientation 26 doit également soutenir une circulation inverse de l'information, en permettant aux professionnels de transmettre de façon simple, rapide et structurée leurs questions, leurs rétroactions et leurs enjeux opérationnels issus de la pratique clinique ou de laboratoire.

L'instauration de mécanismes formels de rétroaction permet de mieux cerner les besoins du terrain, d'offrir du soutien adapté aux professionnels et d'alimenter les réflexions des autorités responsables quant à l'évolution des services, des outils et des pratiques en génomique.

Ces mécanismes favorisent une amélioration continue des services, renforcent l'adhésion des professionnels aux orientations et contribuent à une meilleure adéquation entre les orientations stratégiques et la réalité opérationnelle sur le terrain.

OBJECTIF 3.3. Faciliter la gestion et la circulation de l'information au sein des organisations décisionnelles et dans l'ensemble de l'écosystème

Contexte et principes directeurs

Dans l'écosystème québécois, plusieurs organisations, incluant le MSSS, les établissements du RSSS, et les autres partenaires paragouvernementaux et gouvernementaux mènent des initiatives en génomique de manière parallèle, sans toujours bénéficier de mécanismes formels de concertation ou de coordination.

Cette réalité se manifeste également à l'interne, où les dossiers sont portés par différentes directions selon des pratiques et des circuits d'information variables. Il est donc important d'éviter la fragmentation de l'information en structurant un écosystème informationnel cohérent, permettant de mieux gérer la circulation de l'information au

sein du MSSS, tout en favorisant la communication et la coordination avec l'ensemble des acteurs de l'écosystème. Une gouvernance de l'information solide permet d'assurer la cohérence, la qualité et la pertinence des décisions au sein des organisations décisionnelles et dans le réseau élargi des parties prenantes.

Ces organisations ont besoin d'information fiable, standardisée et disponible en temps opportun pour évaluer l'accès, la qualité et les répercussions de la génomique dans le RSSS. Une meilleure structuration et circulation de l'information contribue à réduire les incohérences, éviter les duplications et maximiser la valorisation des initiatives en génomique, tout en soutenant la prise de décision éclairée des autorités de santé.

La médecine génomique est une discipline transversale qui mobilise différentes expertises et unités administratives. L'objectif est d'optimiser la cohérence, la pertinence et la qualité des décisions et des actions des autorités de la santé dans le domaine de la génétique médicale et de la génomique, tout en assurant que l'ensemble des acteurs concernés puissent bénéficier de l'information nécessaire pour agir de manière coordonnée et efficace.

ORIENTATION 28. Structurer et fluidifier la circulation de l'information stratégique sur les projets entourant la génétique clinique et la génomique

L'application des principes directeurs repose sur la mise en œuvre d'actions concertées et coordonnées en génétique médicale et en génomique mobilisant l'ensemble des secteurs transversaux concernés : services cliniques, laboratoires, prévention clinique, innovation et recherche.

Dans ce contexte, il importe de distinguer les mécanismes de concertation à mettre en place selon les niveaux d'action, soit d'une part la concertation interne au MSSS et, d'autre part, la concertation entre les ministères et organismes du gouvernement. Ces deux niveaux répondent à des dynamiques, des besoins et des leviers d'action distincts, mais complémentaires.

Il importe donc de mettre en place des structures administratives qui favorisent l'utilisation optimale des expertises transversales disponibles au sein des instances décisionnelles, dès le début des nouvelles réflexions, afin d'éviter le fonctionnement en silos et le développement d'initiatives non coordonnées. À cet égard, des mécanismes de concertation adaptés à chacun des niveaux concernés doivent être privilégiés, en misant sur des approches souples et évolutives plutôt que sur une centralisation formelle.

Ces structures doivent également soutenir le travail administratif interorganisationnel et faciliter la communication entre elles. Les comités de mise en œuvre de la présente Politique constituent à cet effet un levier structurant pour assurer le partage de l'information stratégique, favoriser l'alignement des initiatives et soutenir une prise de décision cohérente à l'échelle gouvernementale.

ORIENTATION 29. Instaurer un dialogue continu et participatif entre le MSSS et les différentes parties prenantes, incluant les usagers

La complexité croissante de la médecine génomique, la sensibilité des renseignements génétiques et l'importance de maintenir la confiance du public exigent une gouvernance claire, transparente et solidement ancrée dans les valeurs du réseau public. En complément, l'évolution rapide des connaissances et des technologies génomiques souligne l'importance d'intégrer les perspectives des personnes directement concernées par ces services. À l'instar de certaines initiatives internationales, notamment celles mises en place par le NHS England dans le cadre du

développement de la médecine génomique, la Politique vise à favoriser une participation structurée des patients et de leurs proches aux réflexions entourant la gouvernance. Cette participation contribue à soutenir l'acceptabilité sociale, à éclairer les décisions et à mieux arrimer les services aux besoins réels de la population.

Dans le même esprit, il importe de maintenir des mécanismes de dialogue structurés et transparents pilotés par le MSSS, à la fois avec les usagers et leurs représentants et avec les partenaires de l'industrie, afin de partager l'information stratégique, de suivre l'évolution des technologies, d'anticiper les innovations et de prendre des décisions mieux éclairées en tenant compte des perspectives et besoins exprimés par les patients, tout en soutenant la cohérence et la coordination des initiatives en génomique à l'échelle du système.

Sans participer aux décisions publiques, ces échanges favorisent une meilleure circulation de l'information, permettent de suivre l'évolution des technologies et contribuent à anticiper les innovations susceptibles d'influencer l'organisation des services.

En favorisant à la fois une gouvernance publique indépendante, une participation active des patients et des canaux d'échanges structurés avec les partenaires de l'écosystème, cette orientation vise à soutenir une prise de décision éclairée et à assurer le développement responsable et durable de la médecine génomique au Québec.

D. MISE EN ŒUVRE ET SUIVI

La mise en œuvre de la présente Politique repose sur la mobilisation concertée des acteurs concernés ainsi que sur des mécanismes structurants de gouvernance, de planification et de suivi visant à assurer un déploiement cohérent à l'échelle du Québec. Les orientations qu'elle pose seront poursuivies ou progressivement mises en œuvre par l'entremise de plans d'actions et d'initiatives structurantes visant à soutenir l'atteinte des objectifs poursuivis.

LA GOUVERNANCE

La gouvernance de la Politique est assurée par le MSSS, qui en établit les orientations et en assure le suivi.

Le Comité stratégique ministériel du RQDM contribue également à soutenir le MSSS dans l'orientation des travaux en effectuant des recommandations et en apportant un éclairage sur les enjeux, les priorités et les perspectives d'évolution du domaine.

Santé Québec est pour sa part responsable de la mise en œuvre des orientations de la politique au sein du RSSS, notamment par l'opérationnalisation des orientations.

LE DÉPLOIEMENT

Le déploiement de la Politique se fera en deux phases consécutives, accompagnées d'un plan d'action plus détaillé pour chacune de ces phases. Le plan servira à établir les priorités d'intervention, les mesures à déployer et les rôles et responsabilités des acteurs concernés.

Le plan d'action permettra de soutenir la réalisation progressive des orientations de la Politique et d'assurer l'arrimage entre les priorités ministérielles et leur déploiement au sein du RSSS.

La mise en œuvre des actions pourra également s'appuyer sur le développement et des connaissances, la formation des professionnels concernés ainsi que le soutien à la recherche et à l'innovation.

LE SUIVI ET L'ÉVALUATION

Un suivi de la mise en œuvre de la Politique sera assuré par le MSSS afin de documenter l'avancement du déploiement des orientations et d'apprécier ainsi que d'évaluer les résultats obtenus au regard des objectifs poursuivis.

Des bilans périodiques seront réalisés afin de suivre l'avancement des travaux et, le cas échéant, d'appuyer une révision de la priorisation des orientations.

LA RÉVISION DE LA POLITIQUE

La présente Politique s'inscrit dans un horizon de dix ans. Une révision pourra être réalisée au terme de cette période afin d'en évaluer les résultats, d'actualiser les orientations et de tenir compte de l'évolution des connaissances et des besoins.

E. GLOSSAIRE

Acides aminés : Les acides aminés sont des molécules organiques de base qui s'assemblent entre elles pour former les protéines, lesquelles sont essentielles au fonctionnement, à la structure et à la régulation des cellules et des organismes vivants.

ADN (acide désoxyribonucléique) : Molécule qui contient l'information génétique d'un organisme, notamment les gènes. Elle agit comme un plan ou un mode d'emploi qui guide la fabrication des protéines pour assurer le fonctionnement et le développement des cellules.

ARN (acide ribonucléique) : Molécule transcrite de l'ADN qui joue un rôle clé dans la fabrication des protéines et la transmission de l'information génétique.

Allèles : Un allèle est une version possible d'un même gène, localisée au même endroit (locus) sur un chromosome. Les différents allèles d'un gène peuvent entraîner des variations dans l'expression d'un caractère biologique ou dans le fonctionnement d'une protéine.

Autosome : Voir chromosome non sexuel.

Cellules : Une cellule est la plus petite unité structurale et fonctionnelle du vivant, capable d'assurer de façon autonome les fonctions essentielles à la vie, telles que le métabolisme, la croissance, la communication et la reproduction.

Chromosome : Un chromosome est une structure organisée composée d'ADN et de protéines, présente dans le noyau des cellules, qui porte les gènes et l'information génétique nécessaires au développement, au fonctionnement et à la reproduction d'un organisme.

Chromosome non sexuel : Un chromosome non sexuel, ou autosome, est un chromosome qui n'intervient pas dans la détermination du sexe biologique et qui porte des gènes responsables de la majorité des fonctions biologiques et des caractéristiques de l'organisme (voir autosome).

Chromosome sexuel : Un chromosome sexuel est un chromosome impliqué dans la détermination du sexe biologique et qui porte des gènes participant au développement des caractéristiques sexuelles ainsi qu'à d'autres fonctions biologiques.

Conseil génétique : Intervention visant à informer et accompagner les personnes sur les maladies génétiques, leurs modes de transmission, les tests génétiques appropriés et les implications à les réaliser.

Découverte fortuite : Une découverte fortuite est un résultat obtenu « par hasard » lors d'une analyse réalisée pour une indication médicale non reliée. Ce résultat peut avoir des implications pour la santé du patient et des membres de sa famille. Par exemple, détecter un risque accru de cancer du sein chez un parent lors d'une analyse faite chez un enfant avec un syndrome causant des malformations.

Exome : L'exome correspond à la partie du génome composée des exons et il représente une petite proportion de l'ADN total.

Exon : Segment d'ADN contenant l'information nécessaire à la fabrication des protéines. Il inclut les séquences codantes (les gènes) pour les protéines ainsi que des régions régulatrices non traduites.

Gène : Un gène est une séquence définie d'ADN située sur un chromosome qui contient l'information nécessaire à la production d'un ARN codant pour une protéine. Il comprend des régions codantes (exons) et non codantes (introns), ainsi que des éléments régulateurs, et il contribue ainsi à l'expression des caractères biologiques et au fonctionnement de l'organisme.

Génome : Le génome représente l'ensemble complet du matériel génétique (toutes les séquences d'ADN) d'un organisme. Il comprend ainsi l'exome.

Génétique : La génétique est la science qui étudie les gènes et cherche à comprendre comment l'information inscrite dans l'ADN influence les caractéristiques des êtres vivants, ainsi que la manière dont cette information se transmet d'une génération à l'autre.

Génomique : Branche de la génétique qui étudie l'ensemble du matériel génétique (génome) d'un organisme (structure, fonction, expression, interactions).

Gouvernance des données génomiques : Cadre normatif et éthique pour l'accès, la sécurité et la conservation des données.

Intelligence artificielle : L'intelligence artificielle (IA) désigne l'ensemble des méthodes, techniques et systèmes informatiques capables de réaliser des tâches qui requièrent habituellement des capacités humaines, comme l'apprentissage, le raisonnement, l'analyse de données complexes, la reconnaissance de motifs et la prise de décision.

Maladie génétique : Affection causée par une anomalie du matériel génétique.

Maladie à transmission autosomique récessive : Une maladie à transmission autosomique récessive est une affection génétique causée par une mutation d'un gène situé sur un autosome (chromosome non sexuel), qui ne se manifeste cliniquement que lorsque les deux copies du gène (allèles) sont mutées.

Maladie à transmission autosomique dominante : Une maladie à transmission autosomique dominante est une affection génétique causée par une anomalie d'un gène situé sur un autosome (chromosome non sexuel) et qui se manifeste lorsqu'une seule copie anormale du gène (un seul allèle) est présente.

Médecine génomique : Utilisation des informations issues du séquençage du matériel génétique d'un individu ou d'une tumeur dans le but de permettre le diagnostic, d'adapter un traitement ou encore de mettre en œuvre des démarches de prévention.

Médecine de laboratoire génomique : L'ensemble des activités réalisées par des laboratoires médicaux pour produire, analyser et valider des données génomiques destinées à un usage clinique.

Mode de transmission des maladies génétiques : Le mode de transmission des maladies génétiques désigne la manière dont une anomalie génétique est transmise des parents à leur descendance, en fonction de la localisation du gène impliqué (autosome ou chromosome sexuel) et de la relation entre les copies du gène (allèles).

Mutation génétique : Une mutation génétique est une altération permanente de la séquence d'ADN d'un gène ou d'une région du génome, survenant spontanément ou sous l'effet de facteurs environnementaux, et qui est susceptible d'avoir un impact biologique, notamment en contribuant au développement d'une maladie.

Partage des données/Interopérabilité : Pratiques d'échange sécurisé entre laboratoires, cliniciens et registres.

Porteur : Personne ayant un variant anormal dans une seule des deux copies d'un gène responsable d'une maladie autosomique récessive. Une personne porteuse ne développera pas de manifestation liée à ce gène, mais peut transmettre ce variant à sa descendance.

Protection des renseignements personnels : Mesures visant à prévenir l'accès non autorisé et encadrer la communication des données.

Protéine : Une protéine est une molécule biologique constituée d'une ou plusieurs chaînes d'acides aminés, produite à partir de l'information contenue dans les gènes, et qui joue un rôle essentiel dans la structure, le fonctionnement et la régulation des cellules et des organismes vivants.

F. BIBLIOGRAPHIE

Acosta, J. F. (2022). Multimodal biomedical AI. *Nature Medicine*, 28, 1773-1784.

Aviesan. (2016). Plan Médecine Génomique 2025.

Danish Ministry of Health. (2021). National strategy for personalised medicine 2021-2022.

Faulkner, L. (2025). Circulating tumour DNA for cancer patients. NHS Health Education England. <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/circulating-tumour-dna-for-cancer-patients/>

Genomic Medicine Sweden. (2021). Genomic Medicine Sweden Strategic Plan 2021-2030.

Husereau, D., et al. (2023). Progress toward health system readiness for genome-based testing in Canada. *Current Oncology*, 5379-5394.

Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS). (2024). La médecine génomique dans les systèmes de santé : enjeux et opportunités - Bulletin de veille stratégique n° 9.

Merker, J. D., et al. (2018). Circulating Tumor DNA Analysis in Patients With Cancer : ASCO and College of American Pathologists Joint Review. *Journal of Clinical Oncology*, 1994-2001.

NHS England. (2022). Accelerating genomic medicine in the NHS.

Vashisht, V. V., et al. (2024). From Genomic Exploration to Personalized Treatment : Next-Generation Sequencing in Oncology. *Current Issues in Molecular Biology*, 46(11), 12527-12549.

Wilkinson, M. D., et al. (2016). The FAIR Guiding Principles for scientific data management and stewardship. *Scientific Data*, 160018.

G. ANNEXE – SCHÉMA DE GOUVERNANCE DU RQDM

