



# Genome Québec

25 ANS D'EXCELLENCE EN GÉNOMIQUE

## La génomique au service de la prévention en santé

Mémoire déposé dans le cadre de la  
Consultation sur la Stratégie nationale  
de prévention en santé

AVRIL 2025



## Table des matières

---

Synthèse des recommandations .....	1
À propos de Génome Québec.....	2
La génomique comme outil de prévention.....	3
État des lieux .....	3
Initiatives concrètes .....	4
Trois leviers à activer.....	5
Enjeux de santé à prioriser .....	5
Vieillesse de la population.....	6
Maladies rares et santé des enfants .....	6
Changement climatique et maladies infectieuses .....	7
Populations à risque .....	8
Conclusion .....	9

# Synthèse des recommandations

---

Dans le cadre de la vaste consultation menée par le ministère de la Santé et des Services sociaux pour l'élaboration de la Stratégie nationale de prévention en santé, Génome Québec souhaite contribuer en proposant des recommandations concrètes, inspirées par les avancées récentes en génomique.

**Les recommandations qui suivent** visent à orienter le gouvernement du Québec dans sa réflexion, en vue de tirer pleinement profit des applications issues de nouvelles technologies de pointe, dont la génomique. Nous croyons fermement qu'il y aurait une importante valeur ajoutée à prendre en compte les apports actuels et à venir, en s'appuyant sur des données probantes, des expertises locales et une volonté commune d'améliorer la santé populationnelle de manière durable et équitable. Les recommandations suivantes sont regroupées par grands axes d'intervention, afin d'offrir une vision structurée et cohérente. Le corps du mémoire, quant à lui, suit l'ordre des questions de la consultation, en abordant les enjeux par thème prioritaire.

## **Axe dépistage et prévention personnalisée**

- Moderniser les programmes de dépistage en intégrant les outils génomiques dans les parcours de prévention.
- Intégrer progressivement les outils de dépistage personnalisés au sein des programmes publics, notamment pour les cancers féminins.
- Intégrer des outils génomiques de dépistage ciblé pour les personnes âgées, afin de prévenir les complications liées aux maladies chroniques.
- Élargir le dépistage génomique néonatal et intégrer les tests de porteurs dans les parcours de soins pour les maladies génétiques.

## **Axe infrastructures et données**

- Investir dans les infrastructures de séquençage et d'analyse génomique pour exploiter pleinement les données existantes

## **Axe formation du personnel de santé**

- Former et sensibiliser les professionnels de la santé à l'utilisation et à l'interprétation des outils génomiques

## **Axe surveillance et sécurité sanitaire**

- Soutenir le développement d'un programme structuré de surveillance génomique des pathogènes, en réponse aux menaces infectieuses croissantes.

# À propos de Génome Québec

---

Génome Québec a pour mission de catalyser le développement et l'excellence de la recherche en génomique, son intégration et sa démocratisation. L'organisation vise à ce que les innovations issues de la génomique apportent des solutions équitables et inclusives pour aider à répondre aux défis de santé, ainsi qu'aux enjeux environnementaux, technologiques, sociétaux et de politiques publiques.

En 2025, l'organisation célèbre 25 années de réalisations en matière d'accompagnement stratégique et de soutien scientifique. Génome Québec administre actuellement un portefeuille de **178 projets de recherche actifs**, dont 91 en santé. Cela représente une valeur totale de **260 millions de dollars**. De ce montant, près de 150 millions de dollars ont été investis en médecine de précision. De plus, l'organisation opère deux centres technologiques de pointe qui offrent chaque année **près de 11 millions de dollars en services spécialisés** à la communauté scientifique et aux entreprises.

Aujourd'hui, plus que jamais, Génome Québec est résolu à jouer un rôle moteur dans l'intégration de la génomique aux grandes priorités de la société québécoise, notamment en matière de **santé publique, de prévention et de résilience sanitaire**.

Dans le présent mémoire, nous vous démontrerons comment la génomique peut contribuer significativement à l'atteinte des objectifs fixés par le gouvernement en matière de prévention en santé.

# La génomique comme outil de prévention

---

La génomique explore l'ensemble du génome, c'est-à-dire l'interaction de tous les gènes entre eux, ainsi qu'avec l'environnement, afin de mieux comprendre les mécanismes de la santé et de la maladie. Cette vision globale permet de mieux comprendre pourquoi certaines personnes développent des maladies alors que d'autres, exposées aux mêmes facteurs, ne le font pas.

Au cours des dernières décennies, le domaine de la génomique a connu une transformation majeure, passant d'une discipline émergente à un levier central pour repenser nos approches de la santé et des soins. Il est désormais possible de détecter, bien avant l'apparition de symptômes, des prédispositions à des maladies chroniques, rares ou héréditaires, ouvrant la voie à une médecine prédictive, préventive et personnalisée. Cela permet donc d'agir en amont, d'adapter les suivis médicaux en fonction du niveau de risque réel, et d'offrir des interventions ciblées aux personnes qui en ont réellement besoin.

L'évolution rapide des technologies génomiques rend leur intégration dans le système de santé non seulement envisageable, mais nécessaire. En vingt ans, le coût du séquençage du génome humain est passé de **près de 100 millions de dollars à environ de 500 dollars par patient aujourd'hui**, rendant son usage accessible à des fins de dépistage à l'échelle populationnelle.

## État des lieux

---

Le système de santé québécois traverse actuellement une période critique où les besoins grandissants de la population exercent une pression sans précédent sur les ressources humaines, matérielles et financières. Cette pression est largement alimentée par le vieillissement de la population, l'augmentation des maladies chroniques et la complexité croissante des diagnostics. En parallèle, l'environnement sanitaire évolue rapidement avec l'émergence de nouvelles menaces. Dans ce contexte, la nécessité de renforcer les approches préventives n'a jamais été aussi urgente.

En ce moment, les modèles actuels de prévention sont principalement construits autour d'approches populationnelles standardisées, fondées sur des critères généraux tels que l'âge, le sexe ou les antécédents familiaux. Bien que ces approches aient démontré leur utilité, elles ne tiennent pas compte des variations individuelles du risque, ce qui peut entraîner à la fois un sur-dépistage pour certains groupes et un sous-dépistage pour d'autres. Cette logique entraîne une inefficacité dans l'allocation des ressources et un potentiel gaspillage des efforts de prévention.

Dans ce contexte, la génomique offre une voie de modernisation essentielle. Elle permet d'identifier les personnes les plus à risque de développer certaines maladies, bien avant l'apparition des symptômes, en s'appuyant sur leur profil génétique unique. Elle donne ainsi les moyens de passer d'une prévention réactive à une prévention proactive, plus fine, plus efficace, et mieux adaptée aux réalités de chaque personne. **L'intégration de la génomique à la Stratégie nationale de prévention constitue une opportunité stratégique pour améliorer la santé publique tout en optimisant les ressources du système.**

## Initiatives concrètes

Le Québec n'en est pas à ses premiers pas dans ce domaine. Plusieurs initiatives pionnières démontrent déjà la valeur ajoutée de la génomique appliquée à la prévention.

**Dès 2010**, un premier jalon important a été posé dans la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean, où un programme de dépistage régional offre gratuitement un test génétique à la population pour identifier quatre maladies héréditaires graves. Plus de 25 000 personnes ont été dépistées à ce jour, confirmant non seulement l'acceptabilité sociale d'un tel programme, mais aussi son efficacité dans un cadre public<sup>1</sup>.

**Dans une autre perspective complémentaire**, le projet CARTaGENE constitue une pierre angulaire additionnelle du développement de la prévention personnalisée au Québec. Cette vaste cohorte populationnelle regroupe des données génétiques, environnementales et comportementales de plus de 43 000 personnes participantes, offrant un potentiel unique pour la recherche et l'amélioration des pratiques cliniques.

Les retombées concrètes de ce projet sont déjà mesurables. Une étude de l'Institut de cardiologie de Montréal, appuyée par CARTaGENE, a montré qu'une anomalie génétique identifiable était présente chez 25 % des patients atteints de maladies cardiaques héréditaires, permettant un diagnostic plus précis et des traitements adaptés<sup>2</sup>. Par exemple, un patient porteur d'une mutation liée à un risque élevé de mort subite pourra bénéficier, à temps, de l'implantation préventive d'un défibrillateur, ce qui peut littéralement sauver des vies. À l'inverse, des variantes génétiques autrefois considérées comme dangereuses peuvent être reclassées comme bénignes, évitant ainsi des traitements inutiles et coûteux.

Ces avancées démontrent que les données génétiques, lorsqu'elles sont accessibles et bien exploitées, améliorent considérablement la précision des soins. Toutefois, faute d'investissements en séquençage, le plein potentiel de cette plateforme demeure sous-utilisé pour soutenir une prévention personnalisée au Québec.

**Enfin, l'innovation continue** avec le projet PERSPECTIVE, qui s'inscrit dans une volonté de moderniser le dépistage du cancer du sein. Plutôt que d'appliquer un dépistage uniforme à toutes les femmes dès 50 ans, cette approche évalue le risque individuel à l'aide d'un test salivaire et d'un court questionnaire, permettant de personnaliser le suivi. Cela permet d'éviter les sur-dépistages chez les femmes à faible risque, tout en renforçant la surveillance chez celles qui présentent un risque élevé, pour un meilleur équilibre entre efficacité clinique et économie des ressources.

---

<sup>1</sup><https://genomequebec.com/projets-finances/un-acces-gratuit-facile-et-cible-aux-tests-genetiques-pour-les-personnes-originares-du-saguenay-lac-saint-jean-de-charlevoix-et-de-la-haute-cote-nord/>

<sup>2</sup> <https://www.noovo.info/nouvelle/une-etude-implique-leffet-fondateur-dans-certaines-maladies-cardiaques.html>

## Trois leviers à activer

Malgré des avancées significatives en recherche, des projets pilotes porteurs et une volonté croissante d'intégrer la prévention en santé dans les politiques publiques, la génomique demeure sous-utilisée dans les stratégies de prévention au Québec. Plusieurs freins structurels et organisationnels limitent encore son déploiement à grande échelle.

Le financement demeure fragmentaire : de nombreux projets pilotes prometteurs ne reçoivent pas l'appui nécessaire pour être étendus à l'ensemble du territoire. L'accessibilité aux tests génétiques est inégale, souvent limitée à certains cas cliniques spécifiques, et rarement couverte par le régime public. Cela crée une iniquité dans l'accès à la prévention personnalisée.

Par ailleurs, le potentiel des données existantes, notamment celles issues de la cohorte CARTaGENE, n'est pas pleinement exploité pour guider les politiques publiques de prévention. Ces données, représentatives de la population québécoise, pourraient pourtant servir à identifier les groupes à risque, ajuster les stratégies de dépistage et orienter les investissements vers les interventions les plus efficaces.

Face à cet état des lieux, trois recommandations émergent avec force. La première consiste à moderniser les programmes de dépistage en intégrant des outils génomiques, pour passer d'une logique populationnelle à une approche de dépistage basée sur le risque individuel. La deuxième recommandation est de lancer des projets pilotes à grande échelle, en collaboration avec les établissements de santé, afin de tester concrètement l'intégration de ces outils dans le parcours préventif. Enfin, il est essentiel d'éduquer et former les professionnels et professionnelles de la santé sur l'utilisation et l'interprétation des tests génétiques, afin d'en assurer une application équitable, éthique, sécuritaire et efficace.

**1. Génome Québec recommande de moderniser les programmes de dépistage en intégrant les outils génomiques dans les parcours de prévention.**

**2. Génome Québec recommande d'investir dans des infrastructures de séquençage et d'analyse génomique, afin d'accélérer l'exploitation des données existantes et soutenir des projets de prévention ciblée.**

**3. Génome Québec recommande de renforcer la formation et la sensibilisation des professionnels et professionnelles de la santé.**

## Enjeux de santé à prioriser

---

L'activation de ces leviers ne peut être pleinement efficace sans une compréhension fine des enjeux de santé les plus pressants auxquels le Québec est confronté. Pour orienter judicieusement les efforts en matière de prévention personnalisée, il est essentiel d'identifier les priorités cliniques et démographiques sur lesquelles concentrer l'innovation, les ressources et les interventions.

## Vieillesse de la population

Le Québec vit un vieillissement rapide de sa population. En 2021, une personne sur cinq (20 %) avait 65 ans ou plus, et cette proportion devrait grimper à 27 % d'ici 2051<sup>3</sup>. Ce changement démographique s'accompagne d'une augmentation prévisible des cas de maladies chroniques, de cancers et de conditions complexes, posant un enjeu majeur pour la soutenabilité du système de santé.

Les maladies chroniques, telles que le diabète, les maladies cardiovasculaires, l'hypertension et les maladies pulmonaires, constituent l'un des défis les plus lourds pour le système de santé québécois. Elles sont non seulement responsables de près de 70 % des décès dans certaines régions comme les Laurentides<sup>4</sup>, mais elles affectent profondément la qualité de vie des personnes touchées, tout en entraînant une dépendance accrue aux soins.

La prise en charge des maladies chroniques représente une part importante des dépenses en santé. Au Canada, les patients vivant avec au moins trois maladies chroniques consomment près de 40 % des ressources du système, alors qu'ils représentent seulement 24 % des personnes âgées<sup>5</sup>. Ce déséquilibre illustre bien à quel point la prévention ciblée est essentielle pour éviter des complications, réduire les hospitalisations et prolonger l'autonomie des patients.

Une étude menée en Australie<sup>6</sup> confirme que la prévention personnalisée fondée sur la génomique améliore non seulement les résultats cliniques, mais optimise aussi l'utilisation des ressources en santé en concentrant les efforts là où l'impact est le plus grand.

La génomique est un outil puissant pour moderniser la prévention en santé publique. Elle permet d'identifier avec précision les individus à risque et de personnaliser les interventions. L'analyse du profil génétique aide à détecter les prédispositions à certaines maladies bien avant l'apparition des symptômes, rendant possibles des mesures préventives ciblées et efficaces, réduisant ainsi l'incidence et la gravité des maladies chroniques.

**4. Génome Québec recommande donc d'intégrer des outils génomiques de dépistage précoce ciblé dans les programmes de prévention destinés aux personnes âgées.**

## Maladies rares et santé des enfants

Les maladies rares, bien que peu fréquentes individuellement, touchent collectivement un nombre significatif de familles et posent d'importants défis cliniques. **Il est estimé que près de 80 % d'entre elles ont une origine génétique<sup>7</sup>.** Dans ce contexte, la mise en œuvre d'un dépistage génomique prénatal et néonatal apparaît comme une solution prometteuse pour améliorer la détection précoce, le diagnostic et la prise en charge de ces maladies. Un diagnostic rapide et précis permet non seulement d'adapter les soins médicaux au profil de l'enfant, mais aussi de réduire considérablement la détresse des familles en écourtant les délais associés à l'errance diagnostique.

<sup>3</sup><https://statistique.quebec.ca/en/communiqué/new-demographic-trends-are-boosting-growth-prospects-in-multiple-quebec-regions>

<sup>4</sup>[https://www.santelaurentides.gouv.qc.ca/fileadmin/internet/ciss\\_laurentides/Sante\\_Publique/Donnees\\_sur\\_la\\_population/Documents\\_d\\_analyse/2024/Maladies\\_chroniques\\_Constats\\_Enjeux.pdf](https://www.santelaurentides.gouv.qc.ca/fileadmin/internet/ciss_laurentides/Sante_Publique/Donnees_sur_la_population/Documents_d_analyse/2024/Maladies_chroniques_Constats_Enjeux.pdf)

<sup>5</sup> [https://secure.cihl.ca/free\\_products/air-chronic\\_disease\\_aib\\_en.pdf](https://secure.cihl.ca/free_products/air-chronic_disease_aib_en.pdf)

<sup>6</sup> <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37658729/>

<sup>7</sup> <https://www.chuv.ch/en/ial/ial-home/patients-et-familles/maladies-rares>



À titre d'exemple de réussite d'implantation : en octobre 2024, le National Health Service (NHS) d'Angleterre a lancé le programme "Generation Study"<sup>8</sup>, visant à séquencer le génome de 100 000 nouveau-nés pour détecter plus de 200 conditions génétiques rares. Ce dépistage précoce permet une intervention rapide et améliore significativement les perspectives de traitement. Les résultats sont généralement communiqués aux parents dans un délai de 28 jours, facilitant ainsi une prise en charge médicale immédiate.

## Tests de porteurs

Le Québec a déjà démontré la faisabilité de cette approche avec le programme de dépistage génétique régional du Saguenay–Lac-Saint-Jean. En parallèle, les tests de porteurs génétiques, offerts en amont de la conception ou pendant la grossesse, permettent d'identifier les couples à risque de transmettre une maladie génétique récessive à leur enfant. Intégrer ces tests dans les parcours de soins périnataux pourrait permettre aux parents de faire des choix éclairés.

**5. Génome Québec recommande d'élargir le dépistage génomique néonatal et intégrer les tests de porteurs dans les parcours de soins.**

## Changement climatique et maladies infectieuses

La pandémie de COVID-19 nous a montré le danger et le potentiel du monde biologique. La réponse rapide de la communauté scientifique a démontré l'ampleur des avancées réalisées en génomique au cours des dernières années. La vitesse à laquelle ils sont parvenus à séquencer le génome du virus, qui se compte en jours et non en mois, illustre à quel point les outils et les technologies dont nous disposons aujourd'hui, ainsi que les données et les analyses, sont véritablement révolutionnaires.

Le mouvement des individus, des animaux et des produits divers est en constante augmentation, en raison du commerce international et des nombreux voyages à l'étranger. En conséquence, les maladies de tous types peuvent se propager rapidement au-delà des frontières, voire sur l'ensemble de la planète. D'autres épidémies et pandémies sont donc à prévoir au cours des prochaines années.

La génomique offre des solutions concrètes pour renforcer notre capacité d'anticipation. Elle permet, par exemple, de cartographier en temps réel l'évolution génétique des virus et bactéries, de suivre les mutations qui influencent leur transmissibilité ou leur résistance aux traitements, et d'intervenir plus rapidement et plus précisément lors d'éclosions.

La mise en place d'un système de surveillance génomique des pathogènes à l'échelle du Québec, appuyé sur des infrastructures scientifiques déjà existantes, serait un levier stratégique pour mieux répondre aux défis liés à la résistance antimicrobienne, à la salubrité alimentaire et aux futures pandémies.

**6. Génome Québec recommande au gouvernement du Québec de soutenir le développement d'un programme axé sur la lutte et la surveillance des pathogènes.**

<sup>8</sup><https://www.theguardian.com/society/2024/oct/03/nhs-england-to-screen-100000-newborn-babies-for-more-than-200-genetic-conditions?>

# Populations à risque

---

Certaines populations présentent un profil de risque plus marqué, nécessitant une approche préventive mieux ciblée. Dans ce mémoire, Génome Québec a déjà souligné les enjeux particuliers qui touchent les personnes âgées, notamment en lien avec les maladies chroniques, les troubles neurodégénératifs et le cancer, ainsi que ceux concernant les enfants et les jeunes adultes, en matière de santé mentale et de maladies héréditaires.

Un autre groupe important doit toutefois faire l'objet d'une attention particulière dans la Stratégie nationale de prévention : **les femmes**. Elles sont particulièrement concernées par certains cancers pour lesquels des approches personnalisées pourraient transformer la prévention, notamment le cancer du sein et les cancers reproductifs, comme ceux de l'ovaire ou de l'utérus.

En effet, en 2024, on estimait que 30 500 Canadiennes recevraient un diagnostic de cancer du sein, représentant 25 % de tous les nouveaux cas de cancer chez les femmes cette année-là. De plus, environ 5 500 Canadiennes en mourront, ce qui constitue 13 % des décès par cancer féminins<sup>9</sup>.

Selon une étude de Statistique Canada portant sur les Canadiennes diagnostiquées entre 2006 et 2008, le taux de survie relative à cinq ans pour le cancer de l'ovaire était de 45 %, indiquant que moins de la moitié des femmes diagnostiquées survivent au-delà de cette période<sup>10</sup>.

Aujourd'hui, le dépistage repose encore largement sur des critères généraux tels que l'âge ou les antécédents familiaux, ce qui limite son efficacité. Des projets en cours démontrent qu'il est possible d'évaluer le risque réel à partir d'un simple test salivaire et d'un score de risque polygénique, permettant d'adapter les recommandations de dépistage en fonction du profil génétique individuel de chaque femme. Cependant, l'absence de couverture publique systématique pour ces outils innovants limite leur accessibilité et perpétue des inégalités en matière de prévention.

**7. Génome Québec recommande d'intégrer progressivement les outils de dépistage personnalisés au sein des programmes publics, afin d'assurer un accès équitable et basé sur le risque réel, en particulier pour les cancers féminins.**

---

<sup>9</sup> <https://cancer.ca/fr/research/cancer-statistics/cancer-statistics-infographics?>

<sup>10</sup> <https://www150.statcan.gc.ca/n1/pub/82-624-x/2015001/article/14212-fra.htm>

## Conclusion

---

La génomique n'est plus une promesse : elle est déjà là. Elle est utilisée, appliquée, et ses bénéfices sont mesurables. Au Québec, plusieurs initiatives en témoignent. Des outils existent, les données sont accessibles et les expertises sont en place. La prévention en santé s'en trouve déjà transformée dans certains secteurs.

Ce mémoire n'appelle pas à créer quelque chose de nouveau, mais à reconnaître ce qui est en cours et à lui donner une place claire dans les stratégies publiques. Son intégration dans notre approche de la santé durable s'inscrit dans la continuité logique des efforts déjà entrepris pour moderniser notre système. Il ne s'agit plus d'imaginer ou de convaincre, mais de structurer, d'harmoniser, de bonifier et de soutenir ce qui est en train de se faire.

Nous croyons à la force de l'action concertée. C'est pourquoi nous souhaitons collaborer avec l'ensemble des acteurs concernés pour bâtir ensemble les fondations d'une prévention plus précise, plus équitable et plus efficace.

Nous remercions le gouvernement du Québec de nous permettre de s'exprimer sur ce sujet extrêmement stratégique pour l'avenir de notre société.