



Genome Québec

25 ANS D'EXCELLENCE EN GÉNOMIQUE

La génomique au service de la prévention en santé

SOMMAIRE EXÉCUTIF

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

AVRIL 2025



SOMMAIRE EXÉCUTIF

Dans le cadre de 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.

Le mémoire complet est disponible en ligne sur le site de Génome Québec :

https://genomequebec.com/wp-content/uploads/2025/04/Memoire-GQ_Strategie-de-prevention_vf.pdf

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.

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 périnataux.

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 et professionnelles 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.

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 public¹.

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

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

diagnostic plus précis et des traitements adaptés². 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.

Nos recommandations

Nos recommandations énoncées plus haut et détaillées dans notre [mémoire](#) s'inscrivent dans une volonté claire de positionner la génomique comme un levier structurant pour la santé publique au Québec. Elles ont été formulées à la lumière des défis actuels du système de santé – vieillissement accéléré de la population, croissance des maladies chroniques, charge accrue sur les ressources cliniques.

Nous avons structuré nos propositions autour de quatre grands axes : **le dépistage personnalisé, le développement des infrastructures, la formation du personnel de santé et la surveillance sanitaire**, afin d'assurer une transformation cohérente et durable de nos pratiques de prévention. Ce cadre nous permet non seulement de répondre à des enjeux transversaux, mais aussi de mieux soutenir certaines populations prioritaires, notamment **les femmes, les enfants et les personnes âgées**, qui présentent des profils de risque élevés et pour qui la prévention personnalisée peut réellement changer le parcours de soins.

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.

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

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