



Le 26 avril 2022

## Document d'information

### Tous pour un : Une nouvelle initiative pancanadienne améliorera l'accès équitable au séquençage pangénomique pour le diagnostic et le traitement des maladies génétiques

Le partenariat de santé de précision « Tous pour un », dirigé par Génome Canada, fera progresser une nouvelle norme de soins de santé pour les Canadiens, en élargissant l'accès au séquençage pangénomique pour le diagnostic et le traitement de maladies génétiques potentiellement mortelles.

L'initiative « Tous pour un », d'une valeur de 39 millions de dollars, comprend un investissement fédéral de 13 millions de dollars par l'intermédiaire de Génome Canada et un cofinancement de 26 millions de dollars de l'industrie, d'organismes de soins de santé, de partenaires provinciaux et autres réunis par l'intermédiaire de six centres de génomique régionaux.

L'initiative « Tous pour un » :

- Maintenant déployée dans six projets de mise en œuvre desservant neuf provinces, financés par le [Programme de partenariat pour les applications de la génomique](#).
- Unifiée par la [Trousse d'outils stratégiques Tous pour un](#), pour garantir une collecte éthique et équitable des données génomiques et cliniques.
- Soutenue par le développement d'un [écosystème pancanadien de données sur la santé](#), qui reliera et exploitera les données génomiques et cliniques afin d'améliorer les soins aux patients et d'alimenter des percées scientifiques vitales.

---

## GÉNOME BC

**Titre** : Mise en œuvre du séquençage diagnostique du génome entier pour les maladies rares en Colombie-Britannique

**Responsable/établissement universitaire** : Anna Lehman (Université de la Colombie-Britannique)

**Responsable/organisme récepteur** : Pam Ramsay (Provincial Health Services Authority)

**Centre de génomique**: Genome BC

**Financement total** : 8 124 794 dollars

Dans la province de la Colombie-Britannique, chaque année, des milliers de patients atteints de maladies génétiques ont besoin d'accéder à des tests génétiques complexes qui doivent actuellement être effectués dans des laboratoires à l'extérieur du Canada. Le renforcement de la capacité de diagnostic génomique au Canada aura pour effet d'améliorer notre

compréhension de ces maladies et d'autres maladies génétiques, en plus d'améliorer les soins aux patients et aux membres de leur famille touchés. Ce projet vise à évaluer la faisabilité de l'intégration du séquençage du génome entier à la norme de soins pour les patients de la Colombie-Britannique atteints d'une maladie rare, tout en facilitant les changements qu'il faudra apporter au système pour arriver à cet état futur prévu.

Pour ce faire, le laboratoire Genome Diagnostics de la Provincial Health Services Authority et le Provincial Medical Genetics Program, basé au BC Children's Hospital et au BC Women's Hospital, collaboreront pour offrir le séquençage diagnostique du génome entier à un sous-groupe de patients atteints de maladies rares dans le cadre d'un projet pilote, et collaboreront aussi avec l'Université de la Colombie-Britannique à la réalisation de l'évaluation de l'économie de la santé afin d'étayer cette étude de faisabilité. Ce projet permettra aussi de cerner et d'appuyer les processus nécessitant des ressources et une formation supplémentaires, tout en décrivant les politiques qui abordent l'échange de connaissances entre laboratoires, la collaboration entre les cliniques et les laboratoires ainsi que la mobilisation des intervenants. Ce projet est rendu possible grâce au soutien de la Provincial Health Services Authority, de Genome Canada, de Genome BC et d'Illumina Inc. Les résultats de ce projet appuieront la mise en œuvre de la stratégie génomique élargie de la Colombie-Britannique.

## **GENOME ALBERTA**

**Titre :** Mise en œuvre translationnelle de la génomique pour les maladies rares

**Responsable/établissement universitaire :** François Bernier (Université de Calgary)

**Responsable/organisme récepteur :** Carolyn O'Hara (Alberta Precision Laboratories)

**Centre de génomique:** Genome Alberta

**Financement total :** 6 089 492 dollars

Les patients albertains atteints de maladies génétiques rares continuent de faire face à de longues et coûteuses odyssées diagnostiques, estimées à plus de 500 millions de dollars au cours de la dernière décennie. Au cours des dernières années, le séquençage clinique du génome entier (SGE) s'est imposé comme une approche rapide et rentable en matière de diagnostic, fournissant un diagnostic moléculaire chez 25 à 60 % des patients. Jusqu'à présent, Alberta Precision Laboratories a confié le séquençage du génome entier (SGE) à des laboratoires commerciaux étrangers. Le volume de SGE augmente de 30 % par année, ce qui occasionne une dépense insoutenable au système de soins de santé. Pour remédier à cette situation, la vision d'Alberta Precision Laboratories est d'élaborer, d'évaluer et de mettre en œuvre un service de SGE clinique à grande échelle et un cadre de gouvernance qui intègre les données génomiques à l'échelle provinciale, nationale et internationale en utilisant un système de laboratoires apprenant qui optimisera et améliorera continuellement le rendement. Cette approche devrait déclencher un changement transformationnel des soins de santé en Alberta, ce qui permettra aux médecins de commander un test complet unique, et assurera des services de SGE accessibles, rentables et intégrés. L'augmentation du nombre de diagnostics rapides et rentables aura une incidence incommensurable sur la santé physique et mentale des patients atteints de maladies rares et de leur famille.

## **GÉNOME PRAIRIE**

**Titre :** Réseau métabolique des Prairies canadiennes

**Responsable/établissement universitaire :** Cheryl Rockman-Greenberg (University of Manitoba)

**Responsable/organisme récepteur :** Petr Kresta (Shared Health)

**Centres de génomique:** Genome Prairie, Genome Alberta

**Financement total :** 6 068 618 dollars

Les erreurs innées du métabolisme (EIM) sont des maladies génétiques causées par des mutations du génome nucléaire ou mitochondrial. Bien qu'il existe plus de 600 EIM, et que chacune d'elle soit rare; ensemble, elles touchent plus de 6 400 patients dans les Prairies, principalement des enfants. À l'échelle des provinces des Prairies, les capacités régionales en matière de séquençage à haut débit sont limitées, entraînant ainsi des retards qui réduisent les avantages d'un diagnostic et d'un traitement précoces ainsi que l'amélioration des résultats. Ces retards ont des conséquences néfastes pour les patients. Le présent projet combinera des approches cliniques et de laboratoire afin de garantir aux patients un accès rapide à de nouveaux diagnostics, de nouvelles thérapies et des mesures de soutien cliniques et spécialisées. Le Réseau métabolique des Prairies canadiennes (RMCP) donnera accès à une gamme complète de compétences multidisciplinaires, élaborera des approches en matière de pratiques exemplaires et fournira, au besoin, une couverture clinique spécialisée à l'intention des omnipraticiens et de leurs patients. Il permettra également de fournir en temps utile et de manière plus rentable des tests génomiques novateurs et pertinents dans les Prairies, notamment des tests d'ADN mitochondrial rapides et peu coûteux qui ne sont pas disponibles ailleurs; de générer des données génomiques qui demeureront au Canada; et d'accroître les connaissances et l'expertise au Canada dans de nombreuses disciplines et spécialités. Ainsi, les patients atteints d'EIM auront accès à un traitement rapide et profiteront de meilleurs résultats.

## ONTARIO GENOMICS

**Titre :** Optimisation et mise en œuvre d'un service clinique de séquençage pangénomique pour le diagnostic des maladies rares en Ontario

**Responsables/établissements universitaires :** Kym Boycott (Institut de recherche du CHEO, Université d'Ottawa) et Martin Somerville (Institut de recherche SickKids, Université de Toronto)

**Responsable/organisme récepteur :** Neeta Sarta (ministère de la Santé de l'Ontario)

**Centre de génomique:** Ontario Genomics

**Financement total :** 6 000 000 dollars

À l'heure actuelle, plus du tiers des Ontariens atteints d'une maladie rare n'ont pas reçu de diagnostics génétiques en dépit de longues et onéreuses épreuves diagnostiques. Heureusement, le séquençage du génome entier (SGE), sous forme de séquençage de l'exome (SE) et de séquençage du génome (SG), a transformé notre capacité à obtenir un diagnostic rapide pour les patients atteints de maladies rares. Avant avril 2021, le SGE clinique pour les patients de l'Ontario n'était disponible qu'au moyen un programme d'accès exceptionnel (PAE) et réalisé dans des laboratoires situés à l'extérieur du Canada. Le PAE a été conçu comme un « filet de sécurité », plutôt que comme un modèle de prestation de services courant, et a présenté des défis importants, notamment le manque de surveillance des délais d'exécution, du rendement et de l'incidence du diagnostic, du calendrier et des résultats de l'exome par rapport au génome. Pour relever ces défis, l'Institut de recherche du CHEO et le Hospital for Sick Children (SickKids), en collaboration avec le ministère de la Santé de l'Ontario, ont mis au point et offrent un service clinique optimisé de SGE dans le cadre d'un projet pilote de deux ans pour les personnes atteintes de maladies rares, qui est

équitable, accessible, durable et réalisé en Ontario. Le projet pilote fournira le SGE sous forme de SE (n=325 trios) et de SG (n=325 trios) à 650 familles du CHEO et de SickKids. Ces travaux permettront une évaluation solide de l'utilité diagnostique, du rapport coût-efficacité et de l'opportunité de SE et de SG afin d'orienter la politique provinciale et interprovinciale en matière d'organisation, de fourniture et de remboursement à long terme des diagnostics basés sur le génome pour les maladies rares.

## GÉNOME QUÉBEC

**Titre :** Séquençage rapide du génome entier chez les nouveau-nés et les nourrissons en contexte de soins de courte durée

**Responsable/établissement universitaire :** Jacques Michaud (CHU Sainte-Justine)

**Responsable/organisme récepteur :** Denis Ouellet (Ministère de la Santé et des Services sociaux)

**Centre de génomique:** Génome Québec

**Financement total :** 6 165 460 dollars

Les maladies génétiques rares et les malformations congénitales indiquant un possible syndrome génétique touchent de 1 à 2 % des naissances vivantes et représentent la principale cause d'hospitalisation et de décès chez les nourrissons au Canada. Un diagnostic génétique au cours des premiers mois de la vie peut avoir des répercussions importantes sur la prise en charge clinique ainsi que sur la santé d'un enfant pendant toute sa vie. Le diagnostic précis des maladies génétiques rares se révèle souvent très difficile chez les nouveau-nés et les nourrissons, puisqu'on compte plus de 8 000 maladies génétiques rares et que les patients, très jeunes, présentent des symptômes non spécifiques ou différents de ceux observés chez les patients plus âgés. L'objectif ultime du projet est d'offrir le séquençage clinique rapide du génome entier à tous les nouveau-nés et nourrissons gravement malades qui pourraient bénéficier de cette analyse au Québec. Le premier volet de ce projet consistera à élaborer un programme de séquençage rapide du génome entier et à en étudier l'incidence dans l'évaluation de ces enfants. Le deuxième volet consistera à mettre en œuvre ce programme au sein du système de santé québécois.

## GENOME ATLANTIC

**Titre :** Mise en application d'exomes cliniques dans un contexte prénatal et périnatal

**Responsables/établissements universitaires :** Karen Bedard et Anthony Vandersteen (Dalhousie University)

**Responsables /organismes récepteurs :** Jo Ann Brock et Sarah Dyack (IWK Health Centre)

**Centre de génomique:** Genome Atlantic

**Financement total :** 4 758 489 dollars

Les maladies génétiques rares touchent environ 500 000 enfants au Canada et représentent 30 % de la population des patients hospitalisés en pédiatrie. Ces enfants subissent souvent de longs examens diagnostiques coûteux et ils peuvent recevoir des soins mal avisés en attendant un diagnostic exact. Le séquençage pangénomique s'est avéré un outil diagnostique et a un rendement diagnostique de 30 à 40 % pour les patients atteints de maladies génétiques non diagnostiquées. L'adoption en pratique clinique a cependant été lente en raison de données probantes insuffisantes sur les économies de coût, du manque d'uniformité dans la description des données phénotypiques des patients, d'une intégration insuffisante des systèmes cliniques et des systèmes de laboratoire, des difficultés dans l'échange des données et des préoccupations chez les patients de résultats accessoires

potentiellement importants. Le projet vise à établir et à évaluer l'utilité clinique et le rapport coût-efficacité de la mise en œuvre du séquençage pangénomique pour les exomes cliniques afin d'entamer l'adoption de ces tests comme norme de soins pour les populations pédiatriques et prénatales des provinces maritimes du Canada.

## TROUSSE D'OUTILS STRATÉGIQUES

**Titre :** Trousse d'outils stratégiques Tous pour un

**Responsables/établissements universitaires :** Ma'n H. Zawati (Auparavant - Bartha Maria Knoppers) (Université McGill)

**Responsable/organisme récepteur :** n/a

**Centre de génomique:** Génome Québec

**Financement total :** 329 715 dollars

Comme il n'y a pas suffisamment de patients atteints de maladies rares (MR) regroupés en un seul et même endroit, les données doivent être centralisées, intégrées et largement accessibles pour stimuler la recherche en MR permettant d'en identifier et d'en comprendre les gènes. Pour ce faire, une trousse d'outils stratégiques générale, pratique et fondée sur l'éthique comprendra un cadre de gouvernance des données en matière de consentement clinique et de partage des données génomiques au Canada. Le projet est financé dans le cadre de l'initiative Tous pour un qui a pour but d'améliorer la santé et le bien-être des Canadiennes et des Canadiens atteints de maladies génétiques graves en leur donnant accès à des diagnostics exacts et opportuns, basés sur la génomique. Les patients tireront profit de l'initiative Tous pour un tout en aidant d'autres personnes parce qu'ils partageront leurs données cliniques et génomiques, dans le contexte d'un système de santé à apprentissage. L'initiative jette les bases d'une médecine de précision au Canada.

L'élaboration des outils stratégiques de ce projet exigera une approche en trois volets : 1) l'évaluation de l'écosystème stratégique des maladies rares afin de cerner les points communs, les différences et les limites du partage interprovincial des données; 2) des activités de recherche de consensus afin de déterminer les besoins stratégiques du milieu de la recherche sur les maladies rares; et 3) l'élaboration d'un cadre global de gouvernance. Les ressources qui en découleront visent à être interexploitables et normalisées pour répondre aux besoins des différents sites cliniques et de recherche, aux fins d'approbation et d'utilisation lors de la mise en œuvre clinique, ainsi que dans les sites à venir.

## DÉVELOPPEMENT D'UN ÉCOSYSTÈME PANCANADIEN DE DONNÉES SUR LA SANTÉ

**Titre :** Définition d'une solution canadienne pour les données nécessaires à la prestation de soins de santé de précision pour les maladies génétiques rares

**Responsable/établissement universitaire :** Kym Boycott (Institut de recherche du CHEO)

**Responsable/organisme récepteur :** n/a

**Centre de génomique:** Ontario Genomics

**Financement total :** 950 000 dollars

Le séquençage pangénomique (SPG) aux fins cliniques, qui englobe le séquençage de l'exome et du génome, est devenu la norme de soins pour le diagnostic de maladies génétiques rares complexes. Jusqu'à tout récemment, toutes les provinces canadiennes envoyaient le SPG dans des laboratoires privés, principalement situés aux États-Unis, pour obtenir le séquençage, l'analyse et l'interprétation. Grâce au soutien du Programme de

partenariats pour les applications de la génomique (PPAG), les provinces rapatrient maintenant le SPG aux fins cliniques et l'intègrent au parcours de soins diagnostiques pour les maladies rares complexes. Six projets du PPAG (en Colombie-Britannique, en Alberta, dans les Prairies, en Ontario, au Québec et dans la région de l'Atlantique) ont en commun la vision de concrétiser les promesses des soins de santé de précision pour les maladies rares. Pour ce faire, les projets du PPAG se sont fixé deux objectifs : faciliter la mise en place du SPG aux fins cliniques de haute qualité comme norme de soins et donner accès à la recherche sur les soins de santé de précision aux Canadiennes et Canadiens atteints de maladies rares.

Le manque de bases de données complètes pour l'analyse et l'interprétation des données de séquençage et les processus exigeants en ressources pour inviter les Canadiens vivant avec une maladie rare à participer sont des obstacles importants à l'atteinte de ces deux objectifs. Compte tenu du contexte canadien dans lequel les soins de santé relèvent de la compétence des provinces, des volumes assez faibles de SPG aux fins cliniques et de la diversité des consignataires des données cliniques, il faut une approche nationale globale pour relever les défis de l'échange des données entre les diverses compétences. Les utilisateurs finaux et les intervenants participeront au projet en effectuant une évaluation solide des besoins et en élaborant un plan détaillé d'un écosystème des données sur la santé.