



Avertissement : La veille stratégique vise un survol des tendances actuelles pour souligner des sujets de réflexion. Elle ne prétend pas apporter de réponse aux sujets ambitieux qu'elle aborde.

Tour d'horizon des initiatives en médecine de précision mises en œuvre ici et ailleurs

Comment s'adaptent les systèmes de santé et de services sociaux à l'implantation des innovations compte tenu de leur arrivée et de leur complexité en constante augmentation? La médecine de précision suscite des questions chez les décideurs du fait de son émergence et de sa transversalité entre plusieurs disciplines. Elle est complexe à cerner, mais également difficile à implanter dans un système de santé. Dans ce bulletin, l'INESSS se penche sur les initiatives mises en œuvre à l'échelle internationale pour soutenir le déploiement de la médecine de précision.

En bref, la médecine de précision :

- Vise à assurer une **meilleure santé** en tenant compte de la **variabilité individuelle des gènes, de l'environnement et du mode de vie**.
- Transforme depuis quelques années déjà les soins de santé, et continuera à le faire à un rythme qui s'accélénera au cours des années à venir.
- Est portée par la démocratisation des **technologies à haut débit** qui permettent d'analyser de nombreux **marqueurs biologiques** et les avancées en **santé numérique**¹.
- Expose les systèmes de santé à un **large spectre de défis et d'enjeux**. La pleine réalisation de son potentiel requiert la mise en œuvre de programmes scientifiques, cliniques, politiques et éthiques qui comptent plusieurs volets.
- Est soutenue dans son déploiement par diverses stratégies et initiatives mises en œuvre à l'échelle internationale. Outre les investissements dans les infrastructures technologiques, on observe également l'importance :
 - d'établir des **politiques claires** et des **cadres éthicolégaux**, notamment à l'égard de la gestion des données et de l'harmonisation des pratiques cliniques;
 - d'assurer la disponibilité d'une **main-d'œuvre qualifiée** et la **formation** des professionnels de la santé;
 - de soutenir le développement de **preuves scientifiques** afin de s'assurer de l'utilité clinique et de l'efficacité des innovations proposées.

Ce bulletin de veille présente :



1. Médecine de précision : définition, avantages et enjeux



2. Aperçu des initiatives en médecine de précision mises en œuvre à l'international

Annexe I
Listes d'initiatives provinciales, nationales et internationales en médecine de précision

Annexe II
Méthodologie

1. Selon l'OMS, la santé numérique est un terme parapluie qui inclut notamment la cybersanté (eHealth), la santé mobile (mHealth), l'utilisation de données massives et l'intelligence artificielle (consulté le 20 février 2023).



1. Médecine de précision : définition, avantages et enjeux

Définition

Il existe différents termes, conceptuellement très près et souvent employés de façon interchangeable, pour décrire les approches de diagnostic, de prévention et de traitement qui peuvent être adaptées, voire personnalisées, pour répondre aux besoins précis de patients. On fait ici référence, entre autres, à la médecine de précision, personnalisée, ciblée ou sur-mesure. Au cours des dernières années, on a observé une tendance vers l'emploi privilégié du terme « médecine de précision »^{2,3}.

La médecine de précision permet aux soins de santé d'être de plus en plus adaptés à des patients ou à des sous-groupes spécifiques en fonction, notamment, du risque, du pronostic ou de la réponse probable de ces personnes au traitement. Cette « précision » est soutenue par des outils qui intègrent des données de différentes natures – p. ex. génétique, environnement, habitudes de vie, etc. **Une vaste gamme de technologies sont associées à la médecine de précision.** Celle-ci inclut, entre autres, le séquençage de l'ADN, l'analyse de biomarqueurs, les médicaments ciblant des mutations génétiques, les thérapies cellulaires et géniques, les données sur la santé collectées à partir des dossiers médicaux électroniques ou de dispositifs de suivi à domicile de même que l'intelligence artificielle. Ces technologies, et d'autres encore, sont en constante évolution, et elles offrent de nouvelles possibilités à la médecine de précision [1, 2].



2. <https://www.fda.gov/medical-devices/in-vitro-diagnostics/precision-medicine> (consulté le 20 février 2023).

3. <https://blogs.cdc.gov/genomics/2016/04/21/shift/> (consulté le 20 février 2023).

Avantages

Les systèmes de santé et de services sociaux à travers le monde sont mis à l'épreuve en raison du vieillissement des populations, du nombre croissant de personnes vivant avec de multiples affections chroniques et de l'augmentation de la prévalence des maladies non transmissibles. C'est pourquoi de **grandes attentes sont associées à la médecine de précision** afin d'assurer un accès équitable et abordable à des soins et services de haute qualité. Une contribution grandissante de la médecine de précision est attendue sur plusieurs axes [3-5] :

D'une part, en déplaçant l'accent d'une médecine dite « réactive » vers une médecine davantage préventive, avec, par exemple :

- des diagnostics plus précoces,
- des tests moins effractifs,
- une capacité de dépistage accrue,
- des prédictions plus justes,
- l'adaptation du suivi des patients en fonction des risques de maladie ou de complications,
- l'incidence sur les habitudes de vie par une meilleure connaissance du risque individuel, et
- un rôle participatif plus actif des personnes traitées.

D'autre part, via des approches améliorées de traitement des maladies, telles :

- une meilleure discrimination entre les patients répondeurs et les non-répondeurs aux médicaments,
- une meilleure gestion des effets indésirables avec des doses plus optimales,
- l'identification de nouvelles cibles thérapeutiques, et
- le développement de nouvelles approches thérapeutiques (p. ex. thérapies cellulaires et géniques).

Les technologies au service de **la médecine de précision transforment déjà les soins de santé** offerts à la population québécoise. L'achèvement du projet Génome humain en 2003, après 13 ans de travail collaboratif international, s'est avéré un tournant significatif vers une meilleure compréhension des données génomiques, permettant notamment de distinguer les variations associées à la diversité des individus de celles responsables des maladies [6]. Depuis, l'implantation de la médecine de précision s'est rapidement accélérée, et une proportion grandissante des médicaments ou des traitements sont dits « ciblés » et requièrent l'usage d'analyses biomédicales afin d'identifier les personnes qui pourront en bénéficier⁴. À titre d'exemple, il est estimé que près du tiers des nouveaux médicaments approuvés ces dernières années par la Food and Drug Administration (FDA) étaient ciblés, alors qu'ils ne représentaient à peine que 5 % en 2005 [5]⁵. **Portée par les avancées technologiques** dans divers champs tels que l'« omique » (p. ex. génomique, transcriptomique, protéomique)⁶ et la santé numérique, **la médecine de précision sera appelée à se déployer davantage** [1, 3].

Une proportion grandissante des nouveaux médicaments sont dits « ciblés ».

4. <https://www.inesss.qc.ca/thematiques/sante/biologie-medicale-et-genomique/processus-synchronise-devaluation-des-tests-compagnons.html> (consulté le 20 février 2023).

5. <https://www.fda.gov/drugs/science-and-research-drugs/table-pharmacogenomic-biomarkers-drug-labeling> (consulté le 20 février 2023).

6. Les technologies « omiques » sont définies comme des approches qui analysent de manière exhaustive des molécules à partir d'un échantillon biologique. Par exemple, la génomique analyse l'ADN, la transcriptomique l'ARN, la protéomique et la métabolomique, respectivement, les protéines et les métabolites.

Défis et enjeux

Bien que le potentiel généré par ces avancées soit important, l'introduction de la **médecine de précision expose à un spectre élargi de défis et d'enjeux**. Ces derniers varient selon la nature des interventions, et leur portée doit être mesurée afin de soutenir une implantation responsable et efficiente des innovations. **Au-delà des exigences techniques et des capacités bio-informatiques, les obstacles potentiels à la mise en œuvre clinique sont multiples et couvrent divers domaines**, y compris l'analyse et l'interprétation des données, la main-d'œuvre, l'éducation et la formation des professionnels de la santé, les questions éthiques et législatives de même que les coûts et les modalités d'accès aux soins et services. À cet égard, en raison de mécanismes d'évaluation historiquement distincts, la présence d'un certain décalage d'accès entre les composantes diagnostiques et thérapeutiques en médecine de précision est un enjeu fréquemment rapporté. Afin de prévenir la survenue de telles situations, un processus synchronisé d'évaluation a été mis en place au Québec⁴. Pour plusieurs innovations, la paucité des preuves scientifiques à l'égard de l'efficacité demeure l'obstacle majeur à leur adoption dans la pratique clinique. De surcroît, à travers une caractérisation « multi-omique » croissante de la maladie, plusieurs considérations additionnelles émanent au regard de la valeur associée à certaines interventions, telles que [2, 3, 7] :

Capacités bio-informatiques, main-d'œuvre, paucité des preuves scientifiques, questions éthiques, coûts, etc., sont autant d'enjeux et d'obstacles potentiels à la mise en œuvre clinique.

- l'incertitude générée par les marqueurs insuffisamment validés;
- les implications associées à l'identification de facteurs de risque ou de maladies non anticipés initialement;
- le potentiel de surdiagnostic et de surtraitement au sein de systèmes de santé déjà surchargés;
- le potentiel d'identification d'options de traitement qui n'ont pas été reconnues et qui ne sont pas remboursées dans une indication spécifique;
- l'incertitude concernant le rapport coût-efficacité et l'impact réel sur l'efficacité des parcours de soins.



2. Aperçu des initiatives en médecine de précision mises en œuvre à l'international

La médecine de précision est une approche transformatrice, et son intégration optimale dans les soins de santé nécessite des adaptations à l'échelle du système. Le défi est grand, et le partage de connaissances, de données, d'outils et d'expériences s'avère capital pour en soutenir efficacement l'intégration dans la pratique clinique. Au cours des dernières années, **des pays du monde entier ont successivement mis en œuvre différentes stratégies d'implantation et initiatives** pour soutenir le déploiement de la médecine de précision, et ils ont coopéré dans le cadre d'initiatives internationales. À titre d'illustration, les tableaux 1, 2 et 3 de l'annexe I présentent certaines d'entre elles. Parfois **à la frontière entre la recherche et la clinique, ces initiatives présentent un vaste éventail de possibilités.** À l'instar du Québec et du Canada, plusieurs pays investissent des ressources dans le développement des infrastructures afin de soutenir des programmes cliniques et différentes initiatives dans des champs où la valeur anticipée est élevée (p. ex. cancer et maladies rares). Dans certains pays, des projets de séquençage populationnel à très large échelle ont été amorcés [6-8]. Les différentes stratégies d'implantation et initiatives varient légèrement à travers les différentes autorités de santé, et l'information disponible au regard de leur impact demeure limitée.

Au cours des dernières années, des pays du monde entier ont successivement mis en œuvre différentes stratégies d'implantation et initiatives pour soutenir le déploiement de la médecine de précision, et ils ont coopéré dans le cadre d'initiatives internationales.

Parmi les initiatives repérées se trouvent des projets d'envergure qui ont fait figure de pionniers dans le développement des approches en médecine de précision à travers le monde. Nommons, entre autres,

l'initiative pancanadienne [Canadian Partnership for Tomorrow's Health \(CanPath\)](#), le [Precision Medicine Initiative - All of Us](#) des États-Unis et les projets tels que [la UK Biobank](#) et le [100,000 Genomes Project](#) lancés au Royaume-Uni. Au Canada, le projet CanPath inclut l'ensemble des provinces – cohorte [CARTaGENE](#) au Québec dont les données sur le génome entier sont disponibles pour 2 000 participants et les génotypes pour 30 000 participants de la cohorte – et vise à récolter de l'information de santé détaillée, autant génétique et clinique qu'environnementale et comportementale pour 1 % de la population canadienne (environ 330 000 individus). Jusqu'à présent, plus de 331 000 personnes ont été recrutées, et des échantillons d'ADN ont été récoltés pour environ 178 000 d'entre elles. Plus précisément, au Québec, plusieurs initiatives peuvent notamment être repérées sur le site de [Génome Québec](#). Aux États-Unis, l'objectif de la *Precision Medicine Initiative - All of Us* est de constituer une base de données portant sur un million d'individus. Près de 100 000 génomes entiers ont déjà été séquencés, dont près de 50 % provenant de groupes ethniques sous-représentés en recherche. Quant au *100,000 Genomes Project*, il s'agit de l'un des premiers projets de ce type à avoir terminé le séquençage complet du génome de plus de 85 000 patients atteints d'une maladie rare ou d'un cancer. En outre, au Royaume-Uni, la *UK Biobank* est une référence mondiale en matière de banque de données populationnelle avec 500 000 participants dont les données génomiques et phénotypiques sont accessibles.



Canada et États-Unis

En Europe, les pays nordiques dont le Danemark, l'Islande, la Finlande, la Norvège et la Suède ont entamé diverses initiatives nationales en plus de s'être regroupés sous [The Nordic Alliance for Clinical Genomics \(NACG\)](#) afin de partager les résultats de leurs avancées en génomique. Par exemple, le Danemark, avec son projet [FarGen](#), a pu obtenir des échantillons sanguins de 1 500 individus. En Finlande, grâce au Projet [FinnGen](#), 430 000 individus ont leurs données génomiques combinées à celles de santé disponibles, et l'Islande a pu recueillir des données génotypiques et médicales de plus de 160 000 participants de l'initiative [deCODE](#).



Europe



Asie

Les pays asiatiques, dont le Japon avec le [Genome Medical alliance Japan \(GEM\)](#), le Qatar avec le [Qatar Genome Project](#) et Singapour avec le [Singapore National Precision Medicine Programme](#) proposent également des initiatives importantes touchant leur population respective.

De l'information détaillée sur le phénotype et les résultats de santé permet de maximiser les retombées de ces vastes cohortes. À cet égard, certaines initiatives permettent maintenant le couplage aux dossiers médicaux électroniques; elles ont le potentiel de fournir et d'intégrer de l'information captée rétrospectivement et prospectivement (p. ex. *UK Biobank*, *All of Us*, *FinnGen*, *deCODE*) [9]. Avec les développements en santé numérique, nous assisterons également au cours des prochaines années à l'utilisation croissante de différents moyens pour mesurer les paramètres cliniques, les expositions et le mode de vie. Une contribution grandissante de l'intelligence artificielle est également attendue avec la disponibilité et l'accessibilité croissantes à de volumineuses banques de données bien structurées, ce qui permettra de réaliser des analyses complexes sur de vastes cohortes longitudinales. Ainsi, afin d'accroître l'impact des ressources investies, **une approche dite de « science ouverte » se dessine où les chercheurs du monde entier peuvent avoir accès aux données générées dans le cadre de certaines initiatives** [1,10]. À titre d'exemple, en 2022, plus de 30 000 chercheurs venant d'une centaine de pays ont pu accéder aux données de la *UK Biobank*⁷.

Avec les développements en santé numérique, nous assisterons également au cours des prochaines années à l'utilisation croissante de différents moyens pour mesurer les paramètres cliniques, les expositions et le mode de vie.

Des regroupements internationaux permettent aussi d'accélérer l'implantation de la médecine de précision en définissant des **politiques et des cadres éthico-légaux**, notamment pour le **partage responsable des données et l'harmonisation des pratiques cliniques, des techniques de séquençage et d'interprétation des données**. Parmi ceux-ci, la [Global Alliance for Genomics and Health \(GA4GH\)](#) est un regroupement d'envergure comprenant plus de 600 organisations travaillant dans les systèmes de santé, en recherche, pour la représentation des patients, en sciences de la vie et dans les technologies de l'information. Ainsi, la collaboration entre le milieu universitaire, l'industrie, le milieu clinique, le gouvernement et la communauté apparaît essentielle pour faciliter une implantation rapide, efficace et socialement responsable de la médecine de précision.

7. <https://www.ukbiobank.ac.uk/media/errdpizx/ukb-consolidated-accounts-kpmg-signed-14122022.pdf> (consulté le 20 février 2023).

Annexe I. Listes d'initiatives provinciales, nationales et internationales en médecine de précision

Tableau 1 : Initiatives et projets nationaux et provinciaux en médecine de précision au Canada

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE (année)	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE
Canada	Génome Canada et le réseau pancanadien composé de six centres de génomique régionaux indépendants : Genome Alberta Genome Atlantic Genome British Columbia Genome Prairies Génome Québec Ontario Genomics	2000 – à ce jour	Gestion et financement	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Mettre en relation et coordonner les différentes parties prenantes (chercheurs, entrepreneurs, décideurs) dans le développement et la mise en œuvre de solutions innovantes en génomique. Financer et appuyer plusieurs programmes et projets à grande échelle comprenant de la recherche sur les enjeux sociaux, éthiques, légaux et économiques en lien avec la génomique.
	<p>All for One: Canada's Precision Health Partnership</p> <p>Tous pour un - GenomeCanada</p> <p>Connecteur de données (Tous pour un) - Définition d'une solution canadienne pour les données nécessaires à la prestation de soins de santé de précision pour les personnes atteintes de maladies génétiques rares - GenomeCanada</p> <p>Connecteur stratégique : Trousse d'outils stratégiques Tous pour un - GenomeCanada</p>	2019 – à ce jour	Infrastructure, cohortes cliniques en maladies rares, formation, enjeux éthiques et légaux	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Établir de nouvelles normes de soins pour les patients atteints de maladies rares au Canada tout en augmentant l'équité et la rapidité de l'accès à un diagnostic clinique fondé sur la génomique. L'initiative comprend trois volets, soit (1) renforcer les capacités régionales en génomique, (2) favoriser le partage des données à travers la création d'un écosystème pancanadien de données et (3) créer une trousse d'outils éthiques. Six projets pancanadiens financés : <ul style="list-style-type: none"> - Alberta : <i>TIGeR: Translational Implementation of Genomics for Rare diseases</i> - Colombie-Britannique : <i>Implementation of Diagnostic Whole Genome Sequencing for Rare Diseases in British Columbia</i> - Prairies : <i>Canadian Prairie Metabolic Network</i> - Ontario : <i>Optimization and Implementation of a Clinical Genome-Wide Sequencing Service for Rare Disease Diagnosis in Ontario</i> - Québec : <i>Séquençage rapide du génome entier chez les nouveau-nés et les nourrissons en contexte de soins de courte durée</i>

Tableau 1 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE (année)	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE
Canada	Canadian Partnership for Tomorrow's Health – <i>CanPath</i> : Canada's Population Platform for Personalized Medicine https://canpath.ca	2008 – à ce jour	Infrastructure, cohorte populationnelle en maladies chroniques et cancer	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Recueillir de l'information détaillée auprès de 1 % de la population canadienne pour comprendre comment la biologie, les comportements et l'exposition environnementale influent sur le développement des maladies chroniques et du cancer. Fournir une plateforme nationale pour la recherche en santé sur des populations au Canada. Partenariat entre sept cohortes provinciales : <ul style="list-style-type: none"> - Alberta : Alberta's Tomorrow Project - Colombie-Britannique : https://www.bcgenerationsproject.ca/ - Manitoba : The Manitoba Tomorrow Project - Ontario : The Ontario Health Study - Provinces de l'Atlantique : Atlantic Path - Québec : CARTaGENE - Saskatchewan : Health Future Sask
	Marathon of Hope Cancer Centres Network/ Réseau des centres d'oncologie du Marathon de l'espoir https://www.marathonofhopecancercentres.ca/	2019 – à ce jour	Infrastructure, cohorte clinique en cancer, formation	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Plateforme collaborative visant à combler l'écart entre la recherche en laboratoire et les soins prodigués aux patients en clinique et à rassembler les chercheurs en oncologie pour guérir le cancer grâce à la médecine de précision. Il s'agit d'un regroupement de cinq consortiums régionaux, chacun soutenu par des partenaires provinciaux et ayant des objectifs et projets spécifiques : <ul style="list-style-type: none"> - Atlantic Cancer Consortium - BC Cancer Consortium - Princess Margaret Cancer Consortium - Prairie Cancer Research Consortium - Le Marathon de l'espoir – Québec
	The BC Cancer Personalized OncoGenomics Program – POG https://www.bcgsc.ca/personalized-oncogenomics-program		Cohorte clinique en cancer, formation	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Collecter et analyser les données génomiques afin d'identifier et de mieux comprendre les altérations génomiques qui contribuent au développement du cancer, des métastases et de l'évolution biologique de la réponse aux thérapies. Étudier l'impact de l'intégration de l'analyse du génome entier et du transcriptome sur les soins cliniques aux patients atteints de cancers avancés. Un peu plus de 1 300 patients participent à l'étude et près de 1 000 séquençages complets sont disponibles.

Tableau 1 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE (année)	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE
Canada	<i>Provincial Genetics Program – PGP – Ontario Health</i> https://www.ontariohealth.ca/about-us/our-programs/clinical-quality-programs/provincial-genetics-program	2021 – à ce jour	Infrastructure en maladies rares et cancer, politiques	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Assurer la planification et l'implantation des tests génétiques et la mise en œuvre d'un programme complet en génétique à l'échelle provinciale en effectuant une évaluation détaillée et en développant des recommandations visant à améliorer les résultats de santé et la valeur.
	Centre québécois de données génomiques – CQDG https://cqdg.ca/	2022 – à ce jour	Infrastructure	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Créer une plateforme bio-informatique inonuagique d'harmonisation et de diffusion de données génomiques obtenues avec les études cliniques ou la recherche ainsi qu'un catalogue annoté des variants génomiques accompagné d'un portail de données permettant d'explorer, de visualiser et d'analyser ces variants.
	Réseau québécois de diagnostic moléculaire – RQDM https://www.msss.gouv.qc.ca/ministere/salle-de-presse/communiquer-1688	2019 – à ce jour	Infrastructures (plateformes de séquençage et bio-informatiques) en maladies rares et cancer	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Répondre aux besoins du réseau de la santé et des services sociaux dans le domaine du diagnostic moléculaire et de la médecine de précision, notamment en matière de maladies rares et de cancer. Rapatrier dans le réseau public la majeure partie des analyses de biologie médicale réalisées dans les laboratoires privés nationaux ou internationaux. Offrir une plateforme de séquençage de nouvelle génération (SNG) à haut débit et une infrastructure nationale de bio-informatique de haute capacité ainsi qu'un système d'information permettant aux médecins et aux experts locaux d'avoir accès aux données de séquençage à distance. Améliorer la coordination entre la recherche et l'éthique dans le domaine.

Tableau 2 : Initiatives et projets nationaux en médecine de précision dans différents pays

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE / PROJET
Allemagne	German Human Genome-Phenome Archive – GHGA https://www.ghga.de	2020 – à ce jour	Infrastructure en cancer, maladies infectieuses, maladies rares	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Regroupement de 21 établissements visant à construire une infrastructure nationale décentralisée et sécurisée de données « omiques » tout en fournissant un cadre éthico-légal pour une utilisation responsable des données provenant du génome humain à des fins de recherche.
Australie	Australian Genomics/ Australian Genomics Health Alliance https://www.australiangenomics.org.au	2016 – à ce jour	Infrastructure et cohortes cliniques en cancer et maladies rares	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Initialement lancé sous le nom Australian Genomics Health Alliance, il s'agit maintenant d'un regroupement de 32 sites cliniques, 80 organismes partenaires et 440 chercheurs. Met à profit les résultats des recherches en génomique financées par le gouvernement pour informer les politiques et la pratique clinique et améliorer le standard de gestion des données génomiques dans le but d'une utilisation équitable et appropriée de la génomique dans les soins de santé.
Brésil	Brazilian Initiative on Precision Medicine – BIPMed https://bipmed.org	2015 - 2024	Infrastructure	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Collaboration entre cinq centres d'innovation et de diffusion de la recherche pour développer une plateforme construite selon les lignes directrices de l'Alliance mondiale pour la génomique et la santé (GA4GH), s'assurant d'un partage responsable des données génomiques et cliniques.
Chine	Kadoorie Biobank https://www.ckbiobank.org/	2004 – à ce jour	Cohorte populationnelle en maladies chroniques et en cancer, infrastructure	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Collaboration entre le Royaume-Uni et la Chine visant à évaluer le rôle de facteurs de risque sur l'étiologie de plusieurs maladies chroniques, à générer des preuves fiables sur le mode de vie, les déterminants environnementaux et génétiques de ces maladies afin d'en faciliter la prévention, la prédiction et le traitement ainsi qu'à déterminer l'interaction entre les gènes, le mode de vie et les facteurs environnementaux sur le risque de maladies chroniques. Plus de 500 000 participants ont été recrutés et sont suivis longitudinalement depuis près de 20 ans.
Corée du Sud	Genome Technology to Business Translation Program https://www.genome.gov/Multimedia/Slides/GM6/13_Bok-Ghee-Han_Korea.pdf https://www.genome.gov/Multimedia/Slides/GM6/13_Bok-Ghee-Han_Korea.pdf	2014 – 2021	Infrastructure et cohorte populationnelle	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Implanter la médecine génomique en Corée du Sud. Développer une biobanque nationale et un réseau de biobanques régionales et construire une infrastructure de recherche en génomique. La biobanque nationale comprend un peu plus de 600 000 participants.
Danemark (Îles Féroé)	FarGen Project https://www.fargen.fo/en	2016 - 2018	Infrastructure et cohorte populationnelle	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Collecter l'information biologique de la population des Îles et amorcer des approches de médecine de précision en combinant l'information génomique, les facteurs environnementaux et habitudes de vie afin d'offrir des traitements personnalisés. Un peu plus de 1 500 individus participent au Projet FarGen et ont donné des échantillons sanguins pour le séquençage de leur génome.

Tableau 2 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE / PROJET
Danemark	Danish Ministry of Health National strategy for personalised medicine https://eng.ngc.dk/Media/637614364621421665/Danish%20Strategy%20for%20personalised%20medicine%202021%202022.pdf	2021 - 2022	Infrastructure et politiques	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Établir une base pour le développement de meilleurs soins de santé ciblés grâce à l'utilisation de nouvelles technologies tout en renforçant les aspects éthiques et juridiques. S'assurer de la sécurité liée à l'utilisation d'information génétique en bâtissant une infrastructure appropriée. Établir un système de gouvernance conjoint et renforcer la collaboration à travers le pays, autant dans le système de santé qu'en recherche. Entreprendre des projets de recherche et de développement.
Estonie	Estonian Genome Project https://ihccglobal.org/featured-cohort-estonian-genome-project	2000 – à ce jour	Infrastructure et cohorte populationnelle	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Biobanque de plus de 200 000 individus âgés de 18 ans et plus recrutés aléatoirement dans les hôpitaux et centres de recrutement. Le génome a été séquencé pour tous les participants. L'information est liée aux données de santé et mise à jour périodiquement avec les bases de données électroniques et les registres nationaux.
États-Unis	National Human Genome Research Institute – NHGRI https://www.genome.gov	2007 – à ce jour	Infrastructure et cohortes cliniques	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Finance les recherches fondamentales, translationnelles et cliniques sur le génome et soutient l'exploration des implications éthiques, juridiques et sociales entourant l'utilisation de données génomiques en plus de diffuser les connaissances et avancées dans le domaine afin d'en faire bénéficier les chercheurs et le grand public.
États-Unis	Precision Medicine Initiative – All of Us https://allofus.nih.gov	2015 – 2025	Cohorte populationnelle	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Constituer une base de données diversifiée contenant de l'information génétique, environnementale, physiologique et sur les habitudes de vie afin d'améliorer la recherche sur plusieurs maladies. L'objectif est de constituer une base de données portant sur un million d'individus. Jusqu'à présent, près de 100 000 génomes entiers ont été séquencés, dont près de 50 % proviennent de groupes ethniques historiquement sous-représentés en recherche.
Finlande	FinnGen Project https://www.finngen.fi/en	2017 – 2023	Cohorte populationnelle	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Combiner l'information génomique avec celle des dossiers médicaux numériques provenant de registres nationaux de 500 000 participants afin de fournir de nouvelles connaissances sur le plan thérapeutique et de construire une ressource qui pourra être utilisée dans de futures études. Des données du génome combinées avec celles de leur registre de santé sont disponibles sur près de 430 000 individus.
France	Plan France Médecine Génomique 2025 (AVIESAN) https://pfmtg2025.aviesan.fr	2016 – 2025	Infrastructure et cohortes cliniques en maladies rares et cancer	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Préparer l'intégration de la génomique dans les continuums de soins courants et la prise en charge des patients en s'assurant d'un accès équitable aux nouvelles technologies en génomique. L'objectif est d'être en mesure de séquencer et d'interpréter 20 000 génomes par année pour mettre cette information au service des patients. Favoriser la recherche en développant des infrastructures nationales intégrées.

Tableau 2 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE / PROJET
Islande	deCODE https://www.decode.com	1996 – à ce jour	Cohorte populationnelle	Financement privé	<ul style="list-style-type: none"> Découvrir les facteurs de risque génétiques pour les maladies communes grâce à de l'information génétique, phénotypique et clinique détaillée sur 500 000 individus. Constituer une base de données généalogiques couvrant l'ensemble de la population actuelle. Des données génotypiques et médicales ont été recueillies auprès de plus de 160 000 participants volontaires.
Japon	Genome Medical alliance Japan – <i>GEM Japan</i> https://www.amed.go.jp/en/aboutus/collaboration/ga4gh_gem_japan.html	2015 – à ce jour	Infrastructure, cohorte populationnelle	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Encourager le développement et l'utilisation d'infrastructures de données génomiques et soutenir la recherche et le développement. Soutenir plusieurs programmes dont l'utilisation efficace des données cliniques et génomiques de la Bio-banque japonaise (BBJ) qui contient de l'information sur environ 260 000 patients. Un panel de fréquence des variants est accessible pour les séquences du génome entier d'un peu plus de 7 500 individus.
Japon	Tohoku Medical Megabank Organization https://www.megabank.tohoku.ac.jp/english/	2012 – à ce jour	Infrastructure, cohorte populationnelle, formation	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Banque de données populationnelles créée pour étudier à long terme la santé des résidents qui ont souffert du tremblement de terre de Tohoku en 2011. Le projet comprend trois activités principales : la création d'une biobanque combinant des données médicales et génomiques servant à analyser l'information sur l'hérédité locale afin d'établir un système médical local basé sur la génomique, la création d'une plateforme en ligne pour coordonner l'information médicale de la communauté et la formation de divers experts et professionnels spécialisés. Plus de 150 000 participants ont été recrutés et ont fourni des échantillons biologiques.
Norvège	The Norwegian Strategy for Personalised Medicine https://www.helsedirektoratet.no/english	2017 – 2021	Infrastructure et politiques	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Développer et implanter la médecine personnalisée dans les services de soins de santé par une participation active des patients et des citoyens au processus de décision concernant leur traitement et dans le développement des services de santé, la construction d'infrastructures au niveau national et la recherche et développement d'innovations dans le domaine.
Pays-Bas	RADICON-NL https://radicon-nl.org/	2016 – 2025	Cohortes cliniques en maladies rares	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Consortium regroupant huit centres de génétique universitaires, deux unités de soins intensifs néonataux non universitaires et plusieurs associations de patients afin d'introduire le séquençage du génome entier (WGS) dans la pratique clinique pour établir le diagnostic de maladies rares et évaluer de façon systématique son utilité clinique.
Pays-Bas	Health Research Infrastructure https://www.health-ri.nl	2015 – à ce jour	Infrastructure	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Améliorer le potentiel d'utilisation des données sur la santé grâce à une infrastructure intégrée des données de grande qualité provenant de la recherche, des professionnels de la santé et des individus pour la recherche et l'innovation.
Qatar	Qatar Genome Project – <i>QGP</i> https://www.qatargenome.org.qa	2016 – à ce jour	Infrastructure et cohorte populationnelle	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Générer de grandes banques de données combinant les données de séquençage du génome entier et d'autres données omiques avec celles phénotypiques recueillies par la biobanque du Qatar pour permettre aux chercheurs d'étudier les maladies et aux décideurs politiques de mieux planifier les orientations futures des soins de santé. L'objectif est de séquencer 100 000 génomes d'ici 2025. Jusqu'à présent 31 000 génomes ont été séquencés.

Tableau 2 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE / PROJET
Royaume-Uni	Genomics England https://www.genomicsengland.co.uk	2013 – à ce jour	Infrastructure et cohortes cliniques en maladies rares, cancer et maladies infectieuses	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> • Développer une approche de soins de santé personnalisée et prédictive grâce à l'utilisation de la génomique. • Mise en place de plusieurs initiatives, dont : <ul style="list-style-type: none"> - <i>100,000 Genomes Project</i> visant à séquencer 100 000 génomes provenant de patients atteints de maladies rares et de cancer; - <i>Diverse Data</i> visant à obtenir de l'information génomique d'une diversité d'individus; - <i>Newborn Genomes Programme</i> qui veut étendre le dépistage néonatal en explorant les aspects pratiques, éthiques et sociétaux; - <i>Cancer 2.0</i> qui vise à explorer deux nouvelles technologies de séquençage à longue lecture et d'analyse de données multimodales afin de mieux comprendre les changements génétiques liés à l'évolution du cancer; et - <i>COVID-19 Study</i> qui a pour objectif d'analyser les séquences du génome entier d'environ 20 000 individus gravement touchés par la COVID-19 et de les comparer à celles de 15 000 autres individus qui présentent des symptômes légers ou sont sans symptômes. - S'assurer d'avoir une infrastructure sécurisée pour protéger l'information.
Royaume-Uni (Irlande du Nord)	Northern Ireland Genomic Medicine Centre – <i>NIGMC</i> https://research.hscni.net/northern-ireland-genomics-medicine-centre	2016 – 2025	Infrastructure et cohortes cliniques en maladies rares, cancer et maladies infectieuses	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> • Initiative régionale rassemblant les secteurs de la santé, universitaires, l'industrie et les patients afin d'améliorer le diagnostic des maladies rares. • Collaborer avec le <i>100,000 Genomes Project</i> afin de fournir et d'avoir l'information clinique et génétique nécessaire pour améliorer la prise en charge et le traitement des patients.
Royaume-Uni	UK Biobank Cohort https://www.ukbiobank.ac.uk	2006 – à ce jour	Cohorte populationnelle, Infrastructure	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> • Base de données biomédicales d'envergure et ressource de recherche contenant de l'information génétique détaillée sur la santé et le style de vie de plus d'un demi-million de participants volontaires, permettant leur suivi longitudinal afin d'améliorer la santé des individus et d'avoir une meilleure compréhension des maladies, de leur prévention et de leur traitement.
Royaume-Uni (Pays de Galles)	Welsh Genomics for Precision Medicine Strategy https://genomicspartnership.wales	2017 – à ce jour	Infrastructure et cohortes cliniques en maladies rares et cancer	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> • Développer des services de génomique médicale et de santé publique innovants, réactifs et connectés aux principales initiatives en génétique et génomique au niveau mondial et d'excellentes plateformes de médecine de précision liées aux services cliniques. • Collaboration avec le <i>100 000 Genomes Project</i> pour compiler des données génomiques de référence sur cette population.
Singapour	Singapore National Precision Medicine Programme – <i>SG NPM</i> https://www.npm.sg	2017 – 2027	Infrastructure et cohortes cliniques et populationnelles	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> • Coordonner les efforts du gouvernement pour mettre en œuvre un programme national de médecine de précision et transformer le système de santé grâce à de nouvelles connaissances sur le génome asiatique à la suite du séquençage d'au moins 10 000 génomes entiers afin d'établir le génome de référence, puis de 100 000 individus sains et 50 000 individus atteints de maladies spécifiques. • Créer une infrastructure reliant les données génomiques, cliniques et sur les habitudes de vie pour créer une base de données nationale.

Tableau 2 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DOMAINE D'INTÉRÊT	TYPE DE FINANCEMENT	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE / PROJET
Suède	LifeGene https://lifegene.se/for-scientists/about-lifegene/	2011 – à ce jour	Infrastructure et cohorte populationnelle	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Ressource future en libre accès pour des chercheurs nationaux et internationaux, dont l'objectif est de bâtir une cohorte d'environ 300 000 individus en Suède avec de l'information concernant leur santé, leur mode de vie, leur exposition à l'environnement et des échantillons biologiques. qui donnera la possibilité d'évaluer l'ensemble complet des sciences omiques, y compris la protéomique, la métabolique et l'épigénomique.
Suède	Genomic Medicine Sweden https://genomicmedicine.se/en/ https://genomicmedicine.se/wp-content/uploads/2021/05/GMS-10-year-strategy.pdf	2021 – 2030	Infrastructure et cohorte populationnelle	Financement mixte	<ul style="list-style-type: none"> Assurer un accès au séquençage de panels élargis de gènes et du génome entier dans la dispensation usuelle des soins de santé afin d'améliorer le diagnostic des cancers et des maladies rares, infectieuses ou complexes. Améliorer le suivi et l'offre personnalisée de soins et de traitements des patients. Il est estimé que plus de 800 000 échantillons seront analysés en contexte clinique sur une période de 10 ans.
Suisse	Swiss Personalized Health Network – SPHN https://sphn.ch		Infrastructure	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Contribuer au développement, à la mise en œuvre et à la validation d'infrastructures de données pertinentes pour la santé et partageables pour la recherche et de lignes directrices pour l'utilisation et le partage de ces données.
Turquie	Turkish Genome Project https://www.bbmri-eric.eu/news-events/turkish-genome-project-launched	2017 – 2023	Infrastructure, cohortes cliniques et populationnelle	Financement public	<ul style="list-style-type: none"> Séquencer 100 000 génomes d'individus sains ou atteints de maladies rares pour établir une biobanque nationale et des bases de données biomoléculaires.

Sigles : GWAS : Genome-wide association study; WGS : Whole-genome sequencing

Tableau 3 : Collaboration internationale en médecine de précision

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE/ PROJET
Australie, Canada, États-Unis, Royaume-Uni	The World Economic Forum's Breaking Barriers to Health Data Governance https://www.weforum.org/reports/sharing-sensitive-health-data-in-a-federated-data-consortium-model-an-eight-step-guide	2020 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Élaborer et tester un cadre de gouvernance évolutif qui soutiendrait l'utilisation responsable des données fédérées afin de faire progresser la recherche sur le diagnostic et le traitement des maladies rares dans le monde.
Afrique, Canada, Europe	Common Infrastructure For Cohorts in Europe, Canada and Africa – <i>CINECA</i> https://www.cineca-project.eu/	2019 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Partenariat entre 13 cohortes sur 3 continents, qui veut permettre un accès aux données populationnelles génomiques et biomoléculaires au-delà des frontières internationales afin d'accélérer et d'améliorer la santé des individus. Dispose présentement de données sur environ 1,4 million d'individus.
Afrique (30 pays)	Human Heredity and Health in Africa – <i>H3Africa</i> https://h3africa.org/	2010 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Collaboration de 30 pays africains visant à créer et soutenir un réseau pancontinental de laboratoires qui seront équipés pour entreprendre des recherches sur l'interaction entre les facteurs environnementaux et génétiques qui déterminent la susceptibilité aux maladies et la réponse aux médicaments dans la population africaine. Faciliter la recherche fondamentale des chercheurs tout en développant des infrastructures, des ressources, des formations et des directives éthiques pour soutenir une entreprise de recherche africaine durable.
Danemark, Islande, Finlande, Norvège, Suède	The Nordic Alliance for Clinical Genomics – <i>NACG</i> https://nordicclinicalgenomics.org/	2020 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Association nordique indépendante, non gouvernementale et à but non lucratif visant : <ul style="list-style-type: none"> à faciliter le partage responsable des données génomiques, des outils bio-informatiques, des méthodes de séquençage et des meilleures pratiques d'interprétation des données génomiques; à améliorer la qualité des données et des processus génomiques; à comprendre les enjeux juridiques dans la mise en œuvre de la médecine de précision; à élaborer des projets qui étudient les enjeux juridiques; à améliorer les liens entre les pratiques de recherche et la pratique clinique afin de favoriser l'innovation.
Europe (Allemagne, Espagne, France, Pays-Bas) et Canada	European-Canadian Cancer Network – <i>EUCanCAN</i> https://eucan.com/	2019 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Soutenir et améliorer les pratiques en oncologie en mettant en place un cadre coopératif, culturel, technologique et juridique en Europe et au Canada afin de permettre et de faciliter l'analyse, la gestion et le partage efficaces des données génomiques sur le cancer, d'expériences cliniques et d'information entre différents systèmes de santé nationaux. Servir de modèles pour enrichir les initiatives de médecine personnalisée.
Europe	A European standardization framework for data integration and data-driven <i>in silico</i> models for personalised medicine – <i>EU-STANDS4PM</i> https://www.eu-stands4pm.eu/	2019 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Créer un forum d'experts et un réseau pan-européen de 8 pays combinant 16 partenaires dont des agences normatives et réglementaires, de grandes infrastructures européennes, l'industrie ainsi que des experts juridiques et en éthique. Développer des normes, des recommandations et des lignes directrices harmonisées qui permettront une application élargie des méthodologies prédictives <i>in silico</i> en médecine personnalisée en Europe.

Tableau 3 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE/ PROJET
Europe	European Genome-phenome Archive (EGA), European Nucleotide Archive (ENA) et European Variation Archive (EVA) – EGA/ ENA/ EVA https://ega-archive.org/ https://www.ebi.ac.uk/eva/ https://www.ebi.ac.uk/ena/browser/home		<ul style="list-style-type: none"> Fournir une infrastructure permettant le partage public à travers le globe de données génétiques. L'EGA offre un service d'archivage permanent et une base de données génétiques et phénotypiques personnellement identifiables provenant de résultats de projets de recherche biomédicale dans un cadre sécurisé conformément au consentement des participants. L'ENA fournit un registre complet des données brutes sur le séquençage des nucléotides, l'assemblage des séquences et l'annotation fonctionnelle en plus de permettre l'échange et la réplique de toutes les séquences nucléotidiques publiques au niveau mondial. L'EVA est une base de données en libre accès sur les variations génétiques de toutes les espèces.
Europe (23 pays)	Elixir https://elixir-europe.org/	2013 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Organisation intergouvernementale européenne composée de scientifiques, d'informaticiens et de personnel de soutien visant à aider les chercheurs à profiter de la grande quantité de données produites dans le domaine des sciences de la vie afin d'acquérir de nouvelles connaissances en matière de santé et de maladie. Développer des infrastructures d'accès, de stockage, de transfert et d'analyse des données ainsi que de formation des chercheurs.
Canada, États-Unis, Europe, Japon, Royaume-Uni, Suède	Matchmaker Exchange – Genomic discovery through the exchange of phenotypic and genotypic profiles https://www.matchmakerexchange.org/	2015 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Mettre en place une plateforme fédérée pour faciliter l'appariement de cas présentant des profils phénotypiques et génotypiques similaires pour les patients atteints de maladies rares pour lesquels le séquençage de l'exome et du génome ne produisent pas d'étiologie claire, autant en recherche qu'en clinique.
International (International Cancer Genome Consortium)	Accelerating Research in Genomic Oncology – ARGO https://www.icgc-argo.org/	2019 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Regroupement de programmes dans plus de 13 pays couvrant plus de 20 types de tumeurs visant à établir des plateformes d'oncologie génomique et des stratégies de médecine personnalisée à l'échelle nationale en passant par la réglementation des essais cliniques et la mise sur pied de consortiums mondiaux sur les tumeurs. A mis en place des initiatives comme <i>The 25k Initiative</i> visant à définir le génome de 25 000 cancers non traités ou encore le <i>Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes (PCAWG)</i> visant à identifier les schémas communs de mutations dans plus de 2 600 génomes entiers de cancers provenant de l'International Cancer Genome Consortium.
International	Global Alliance for Genomics and Health – GA4GH https://www.ga4gh.org/	2013 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Définir des politiques et des normes techniques qui visent à permettre un partage responsable des données génomiques en respectant un cadre de respect des droits humains. Plus de 50 pays, dont le Canada, participent à la discussion sur l'importance de la diversité dans les données génomiques, l'harmonisation des solutions éthiques et des techniques pour exploiter ces données ainsi que la mise en œuvre des normes GA4GH. Plusieurs initiatives dont <i>All For One</i>, <i>Australian Genomics</i>, <i>Brazilian Initiative on Precision Medicine</i>, <i>Estonian Genome Center</i>, <i>GEM Japan</i>, <i>Genomics England</i>, <i>H3Africa</i>, <i>Nordic Alliance for Clinical Genomics</i> et <i>Qatar Genome</i> sont membres du GA4GH.
International (10 pays)	EpiShare https://epishare-project.org/index.html	2019 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Parrainé par Génome Canada et Génome Québec et en collaboration avec l'International Human Epigenome Consortium et l'Encyclopédie des éléments d'ADN (ENCODE). EpiShare est un projet de science ouverte visant à améliorer l'accessibilité des données épigénomiques ainsi qu'à offrir des méthodes et des outils pour mieux découvrir, naviguer et analyser ces données. Développer des outils de législation sur la protection de la vie privée et répondant à des normes éthiques internationales élevées.

Tableau 3 (suite)

PAYS	SOCIÉTÉ SAVANTE	DATE	DESCRIPTION DE L'INITIATIVE/ PROJET
International	Global Genomic Medicine Collaborative – GGMC https://globalgenomics.org/	2016 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Action collaborative internationale visant à rassembler les programmes dans le domaine de la médecine génomique en fournissant une gestion et un soutien opérationnels, en facilitant la coordination et la collaboration pour accélérer l'intégration et l'impact des outils, des technologies et des connaissances de la médecine génomique dans divers systèmes de santé dans le monde. GGMC soutient deux programmes internationaux, soit le Global Genomic Medicine Consortium (G2MC) regroupant plus de 35 pays et l'International HundredK+ Cohorts Consortium (IHCC) représentant plus de 40 pays et régions.
International	Personalized Medicine Coalition – PMC https://www.personalizedmedicinecoalition.org/		<ul style="list-style-type: none"> Regroupement de scientifiques, de patients, de cliniciens, de milieux universitaires et d'industries favorisant la compréhension et l'adoption de concepts, de services et de produits de médecine personnalisée au profit des patients et des systèmes de santé.
International	Variant Interpretation for Cancer Consortium – VICC https://cancervariants.org/	2016 – à ce jour	<ul style="list-style-type: none"> Développer des normes de description et de hiérarchisation des preuves scientifiques pour l'interprétation des variants et faciliter l'intégration des connaissances. Créer un service de recherche fédéré capable d'interroger les associations entre les altérations génomiques liées au cancer et leur « actionnabilité » clinique sur la base de données fournies par les établissements universitaires, gouvernementaux et industriels à travers le monde.

Annexe II

Méthodologie

Une veille relative à la littérature scientifique a été mise en place afin de suivre les développements au regard des initiatives en médecine de précision au Québec, au Canada et à l'international. Une stratégie de recherche a été élaborée afin de repérer des documents pertinents publiés depuis 2018. La littérature grise a été explorée, notamment les sites Web gouvernementaux ainsi que ceux d'agences d'évaluation et réglementaires. Une synthèse narrative a été réalisée.

Références

1. Denny, J.C. and F.S. Collins, *Precision medicine in 2030-seven ways to transform healthcare*. Cell, 2021. 184(6): p. 1415-1419.
2. Faulkner, E., et al., *Being Precise About Precision Medicine: What Should Value Frameworks Incorporate to Address Precision Medicine? A Report of the Personalized Precision Medicine Special Interest Group*. Value in Health, 2020. 23(5): p. 529-539.
3. Love-Koh, J., et al., *The Future of Precision Medicine: Potential Impacts for Health Technology Assessment*. Pharmacoeconomics, 2018. 36(12): p. 1439-1451.
4. Traversi, D., et al., *Precision Medicine and Public Health: New Challenges for Effective and Sustainable Health*. Journal of Personalized Medicine, 2021. 11(2): p. 16.
5. PMC, *The Personalized Medicine Coalition. Personalized Medicine Report: Opportunity, Challenges, and the Future*. The Personalized Medicine Coalition, 2020. Disponible à: https://www.personalizedmedicinecoalition.org/Userfiles/PMC-Corporate/file/PMC_The_Personalized_Medicine_Report_Opportunity_Challenges_and_the_Future.pdf.
6. Stark, Z., et al., *Integrating Genomics into Healthcare: A Global Responsibility*. American Journal of Human Genetics, 2019. 104(1): p. 13-20.
7. Ginsburg, G.S. and K.A. Phillips, *Precision Medicine: From Science To Value*. Health Affairs, 2018. 37(5): p. 694-701.
8. Hasanzad, M., et al., *Genomic medicine on the frontier of precision medicine*. Journal of Diabetes & Metabolic Disorders, 2022. 21(1): p. 853-861.
9. Wolford, B.N., C.J. Willer, and I. Surakka, *Electronic health records: the next wave of complex disease genetics*. Hum Mol Genet, 2018. 27(R1): p. R14-R21.
10. Ahmed, Z., et al., *Artificial intelligence with multi-functional machine learning platform development for better healthcare and precision medicine*. Database (Oxford), 2020. 2020.

Ce bulletin de veille stratégique peut être consulté dans la section **Démarche** du site inesss.qc.ca.

Membres de l'équipe de projet

Auteurs principaux

Cynthia Mbuya-Bienge, M. Sc
Yannick Auclair, Ph. D.
Éric Potvin, Ph. D.

Collaborateurs internes

Corélia Kostovic, M. Sc.
Geneviève Plamondon, M. Sc.

Repérage d'information scientifique

Renaud Lussier, Ph. D.
Bin Chen, tech. doc.

Coordonnateur scientifique

Éric Potvin, Ph. D.

Directrice adjointe

Melanie Caron, D. Pharm.

Directrices

Isabelle Ganache, Ph. D.
Sylvie Bouchard, B. Pharm., D.P.H., M.B.A.

Coordonnatrice du transfert de connaissances

Geneviève Corriveau, M. Sc.

Transfert de connaissances

Caroline Plante, M. Ed.

Designer graphique

Jocelyne Guillot, B.A.

Coordonnatrice de l'édition

Catherine Olivier, Ph. D.

Techniciennes

Hélène St-Hilaire
Nathalie Vanier

Autres contributions

L'Institut tient aussi à remercier Stéphanie Lord-Fontaine, Ph. D. (vice-présidente, Affaires scientifiques, Génome Québec) qui a procédé à la lecture du document et fourni de l'information clé.

Ce document peut être utilisé, reproduit, imprimé, partagé et communiqué, en tout ou en partie à des fins non commerciales, éducatives ou de recherche uniquement, à condition que l'INESSS soit dûment mentionné comme source. Les photos, images ou figures peuvent être associées à des droits d'auteurs spécifiques et nécessitent une autorisation de la part de l'INESSS avant utilisation. Toute autre utilisation de cette publication, incluant sa modification en tout ou en partie ou visant des fins commerciales, doit faire l'objet d'une autorisation préalable de l'INESSS. Une autorisation peut être obtenue en formulant une demande à droitdauteur@inesss.qc.ca.

© Gouvernement du Québec, mars 2023

**Institut national
d'excellence en santé
et en services sociaux**

Québec 