



Bureau de la présidence et de la direction générale

Québec, le 29 septembre 2025

Objet : État des connaissances - Principes et critères pour guider le recours au séquençage pangénomique par rapport au séquençage ciblé d'un nombre limité de gènes pour la recherche de variants somatiques en oncologie

Madame, Monsieur,

J'ai le plaisir de vous informer de la publication de ces documents, produits par l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS), portant sur les principes et critères pour guider le recours au séquençage pangénomique par rapport au séquençage ciblé d'un nombre limité de gènes pour la recherche de variants somatiques en oncologie. Ces travaux font suite à un mandat du ministère de la Santé et des Services sociaux.

L'ostéoporose se caractérise par un déséquilibre du remodelage osseux, une perte de densité minérale osseuse (DMO) et une prédisposition aux fractures. Certains marqueurs du remodelage osseux sont déjà utilisés dans le suivi de l'ostéoporose puisqu'ils fournissent de l'information sur la dynamique du tissu osseux. Le dosage sanguin du P1NP, un marqueur de formation osseuse, s'inscrirait notamment dans le parcours de soins de certaines personnes traitées avec des médicaments anabolisants. Les résultats issus de ce dosage permettraient d'évaluer la réponse thérapeutique quelques mois après l'initiation du traitement contrairement à la mesure de la DMO généralement effectuée après deux ans de traitement.

Le profilage moléculaire des tumeurs à l'aide des méthodes de séquençage de nouvelle génération (SNG) permet l'analyse de biomarqueurs pour le diagnostic, le pronostic et le traitement des cancers. Le SNG fait référence aux différentes plateformes de séquençage qui permettent d'obtenir la séquence de plusieurs régions du génome simultanément. Les principales méthodes de SNG utilisées pour le profilage moléculaire des tumeurs incluent les panels multigéniques ciblés restreints et élargis ainsi que le séquençage de l'exome, du transcriptome et du génome.

C'est dans ce contexte que le Ministère a demandé à l'INESSS de produire un rapport sur les principes et critères permettant de guider le recours au SNG ciblé par rapport au SNG pangénomique (exome, transcriptome ou génome) pour le profilage moléculaire des tumeurs chez l'adulte.

Veuillez prendre note que ces documents sont maintenant disponibles en ligne à l'adresse [Publications](#).

Veuillez agréer, Madame, Monsieur, l'expression de mes sentiments les meilleurs.

La présidente-directrice générale,