



GenomeQuébec



GenomeCanada



Canadian Institutes of Health Research  
Instituts de recherche en santé du Canada



CHU  
de Québec



UNIVERSITÉ  
LAVAL

## **Lancement par Ariosa Diagnostics, le CHU de Québec et Génome Canada d'une étude canadienne de grande envergure sur le rapport coût-efficacité de méthodes non invasives de dépistage prénatal**

Québec, Canada, le 12 août 2013 – Une équipe de chercheurs sous la direction du CHU de Québec et de l'Université Laval a reçu une subvention de 10,5 millions de dollars canadiens de Génome Canada, des Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC), de Génome Québec et d'autres partenaires pour réaliser une étude comparative à grande échelle sur l'efficacité de méthodes non invasives de dépistage prénatal. Le Dr François Rousseau, professeur à la Faculté de médecine de l'Université Laval et chercheur au CHU de Québec, et son équipe évalueront les pratiques canadiennes actuelles en matière de dépistage prénatal des troubles chromosomiques, comme le syndrome de Down, chez des femmes enceintes afin d'améliorer les stratégies de dépistage et d'éviter les examens inutiles.

Chaque année au Canada, environ 450 000 femmes deviennent enceintes et se voient proposer des tests de dépistage du syndrome de Down faisant appel à des marqueurs biochimiques et échographiques. Dans la vaste majorité des cas, les tests sont négatifs ou indiquent un faible risque. Toutefois, lorsque les résultats sont positifs ou révèlent un risque élevé, on suggère aux femmes de subir une amniocentèse, un examen invasif visant à confirmer les résultats des tests de dépistage. Environ 5 % de tous les résultats des tests de dépistage biochimique suggèrent la présence d'un haut risque d'anomalie foetale, ce qui entraîne la réalisation d'examens invasifs inutiles qui exposent la femme à un risque de fausse couche dans un cas sur 300.

« Génome Québec est un fervent partisan des partenariats publics-privés, tels que celui établi entre Ariosa Diagnostics et l'équipe du Dr François Rousseau. L'étude PEGASE (génomique personnalisée pour le dépistage prénatal de l'aneuploïdie à l'aide du sang maternel), qui sera réalisée grâce à un partenariat de ce type dans le domaine de la médecine personnalisée, contribuera à répondre aux besoins en soins de santé des femmes en leur donnant accès à des tests de dépistage prénatal plus sécuritaires », explique Marc LePage, président-directeur général de Génome Québec.

Le projet de recherche vise à comparer de façon indépendante différentes stratégies faisant appel à diverses combinaisons des méthodes disponibles pour le dépistage des troubles chromosomiques, ainsi qu'à évaluer le rapport coût-efficacité et les aspects éthiques et sociaux de nouvelles méthodes. L'objectif est aussi de cibler et d'adapter les meilleurs outils de mise en œuvre pour les utilisateurs du système de soins de santé. Les chercheurs recruteront 5 600 femmes enceintes (3 600 chez qui le risque de trisomie est élevé et 2 000 chez qui il est faible). Des échantillons prélevés chez ces femmes seront analysés en parallèle au moyen de diverses méthodes génomiques non invasives de dépistage prénatal, mais également à l'aide de méthodes nouvelles ou existantes de dépistage biochimique et échographique. Les échantillons seront analysés sans que l'issue de la grossesse soit connue lors des tests. On pourra ainsi effectuer une évaluation approfondie des façons les plus efficaces d'améliorer les méthodes de dépistage prénatal couramment utilisées de nos jours.

Ariosa Diagnostics, l'un des principaux partenaires commerciaux du projet, fournira l'un des tests de dépistage pour la portion de l'échantillon de grande taille comprenant principalement des femmes chez qui le risque est faible. Les investigateurs ont choisi le test Harmony<sup>MC</sup> comme la méthode génomique non invasive de dépistage prénatal qui fera partie des diverses méthodes évaluées.

« Nous sommes heureux qu'Ariosa Diagnostics se joigne à nous et apporte son importante contribution à ce projet », déclare le Dr Rousseau, dirigeant principal du projet. « Le test Harmony d'Ariosa est la méthode génomique non invasive de dépistage prénatal la plus abordable commercialement, et nous l'avons choisi pour cette étude parce qu'il est celui qui est le plus susceptible d'être utilisé au Canada. »

Le Dr Thomas Musci, vice-président, Affaires médicales et cliniques à Ariosa a souligné que « l'une des valeurs fondamentales d'Ariosa est l'engagement de soumettre la technologie de l'ADN acellulaire et le test de dépistage prénatal Harmony à une évaluation scientifique et clinique rigoureuse dans divers contextes cliniques et pays. Nous sommes ravis de cette collaboration avec Génome Canada et souscrivons entièrement aux objectifs de ses travaux de recherche. »

Le Dr Serge Rivest, directeur du Centre de recherche du CHU de Québec, mentionne que « le leadership des chercheurs du Centre de recherche du CHU de Québec a joué un rôle fondamental dans la constitution de cette équipe scientifique exceptionnelle qui se penchera sur l'une des applications cliniques les plus prometteuses du séquençage de nouvelle génération dans le contexte d'un programme de dépistage basé sur une population. »

La vice-rectrice à la recherche et à la création de l'Université Laval, Sophie D'Amours, souligne la qualité exceptionnelle des travaux menés par le Dr Rousseau et son équipe ainsi que leurs répercussions concrètes sur les soins prénataux : « La mise en place de nouvelles stratégies de dépistage qui découleront de ces recherches contribuera de manière significative au mieux-être des femmes tant par leur efficacité que par leurs caractères sécuritaire et moins invasif. »

#### **À propos de Génome Québec**

Depuis mai 2000, Génome Québec est le maître d'œuvre du développement de la génomique au Québec. En appuyant près de 80 projets, 800 chercheurs et en assurant la gestion des opérations du Centre d'innovation Génome Québec et Université McGill, Génome Québec contribue à accélérer la découverte de nouvelles applications dans des secteurs stratégiques tels la santé, la foresterie, le développement durable et l'agriculture.

Les fonds investis par Génome Québec proviennent du ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche, de la Science et de la Technologie, du gouvernement du Canada par l'entremise de Génome Canada et de partenaires privés. Pour en savoir davantage, consultez le site Web au [www.genomequebec.com](http://www.genomequebec.com)

#### **À propos de Génome Canada**

Génome Canada est une société sans but lucratif qui investit dans la recherche en génomique afin de procurer des avantages économiques et sociaux à la population canadienne. Génome Canada bâtit des ponts entre les pouvoirs publics, les milieux universitaires et l'industrie pour mettre en place une entreprise publique-privée d'innovation, fondée sur la génomique et centrée sur les secteurs clés des sciences de la vie dans l'économie. Elle forme des partenariats pour investir dans des projets de recherche à grande échelle, les gérer et transformer les découvertes en débouchés commerciaux, en nouvelles technologies, applications et solutions. Pour en savoir plus, visitez [www.genomecanada.ca](http://www.genomecanada.ca)

#### **À propos des IRSC**

Les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) sont l'organisme du gouvernement du Canada chargé d'investir dans la recherche en santé. Leur objectif est de créer de nouvelles connaissances scientifiques et d'en favoriser l'application en vue d'améliorer la santé, d'offrir de meilleurs produits et services de santé, et de renforcer le système de soins de santé pour les Canadiens. Composés de 13 instituts, les IRSC offrent leadership et soutien à plus de 14 100 chercheurs et stagiaires en santé dans tout le Canada. [www.cihr-irsc.gc.ca](http://www.cihr-irsc.gc.ca)

#### **À propos du CHU de Québec**

Regroupant le CHUL, L'Hôtel-Dieu de Québec, l'Hôpital de l'Enfant-Jésus, l'Hôpital du Saint-Sacrement et l'Hôpital Saint-François d'Assise, le CHU de Québec est le plus important établissement de santé du Québec et l'un des plus grands centres hospitaliers universitaires au Canada. Dispensant des soins généraux et spécialisés, mais surtout surspécialisés, le CHU de Québec dessert la population de tout l'est du Québec, soit un bassin de près de deux millions de personnes. Étroitement lié à l'Université Laval et orienté vers l'avenir, il détient également une mission d'enseignement, de recherche dans de nombreux domaines d'excellence et d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé. Le CHU de Québec compte plus de 14 000 employés, 1 700 médecins, dentistes et pharmaciens et 500 chercheurs. Pour en savoir plus, visitez [www2.chudequebec.ca](http://www2.chudequebec.ca)

#### **À propos de l'Université Laval**

Située à Québec, ville du patrimoine mondial, l'Université Laval est la première université francophone d'Amérique du Nord. Elle fait partie du peloton de tête des universités canadiennes en matière de recherche, au 7<sup>e</sup> rang parmi les 94 établissements d'enseignement supérieur du pays avec un budget de 300 millions de dollars alloué à la recherche l'an dernier. L'Université Laval compte 1 400 professeurs-chercheurs qui partagent leur savoir avec quelque 48 000 étudiants dont plus de 10 000 sont inscrits aux cycles supérieurs. [www.ulaval.ca](http://www.ulaval.ca)

#### **Personne-ressource pour les médias du Québec**

Éva Kammer

Directrice, Communications

Génome Québec

514 398-0668, poste 206

[ekammer@genomequebec.com](mailto:ekammer@genomequebec.com)