

2011
EXAMEN INTERNATIONAL
— DES —
INSTITUTS DE RECHERCHE EN SANTÉ DU CANADA

**Rapport de l'Équipe d'examen composée d'experts
pour
l'Institut de génétique**

**Présenté par : Professeur Han Brunner
Président, Équipe d'examen composée d'experts
Février 2011**

TABLE DES MATIÈRES

| | |
|---|----|
| Résumé | 3 |
| Section 1 – Mandat de l'Institut | 5 |
| Section 2 – État de ce domaine de recherche au Canada | 5 |
| Section 3 – Effets transformateurs de l'Institut | 6 |
| Section 4 – Résultats | 7 |
| Section 5 – Réalisation du mandat de l'Institut | 7 |
| Section 6 – Observations et recommandations de l'EECE | 8 |
| Annexe 1 – Équipe d'examen composée d'experts | 10 |
| Annexe 2 – Informateurs clés | 11 |

Résumé

Impression générale

- Depuis la création des IRSC, il est indéniable que la recherche en santé au Canada s'est améliorée, à la fois du point de vue de la génération de connaissances et de la gestion des projets scientifiques. De plus, on constate des améliorations depuis l'examen international de 2006.
- De façon générale, notre évaluation de l'Institut de génétique (IG) pour la période de 2006 à 2010 est extrêmement positive. L'Institut a une vision claire, fait preuve d'un leadership solide (maintenant comme par le passé) et est considéré comme un institut phare des IRSC. L'IG se démarque par ses efforts pour faire participer ses partenaires et les intervenants de son domaine. Les intervenants et les partenaires considèrent tous qu'ils sont bien représentés par l'IG.
- L'IG a su démontrer sa capacité pour la recherche transversale en participant à des projets relevant de multiples disciplines. En outre, l'Institut codirige deux des quatre initiatives des IRSC qui passeront sous peu à l'étape de l'analyse de rentabilisation. Ces exemples viennent confirmer sa capacité à influencer les orientations stratégiques globales des IRSC.
- Au cours des 10 dernières années, les IRSC se sont créés une imposante capacité de recherche, qui a fait du Canada un acteur important en recherche en santé sur la scène internationale dans le domaine de la génétique. Leurs efforts devraient maintenant se concentrer sur la durabilité de ces réussites, et viser particulièrement les carrières individuelles, de même que les équipes de recherche multidisciplinaires bien établies et les installations permettant de les accueillir, évitant du même coup de renforcer la capacité là où les besoins sont moins pressants. Cette observation pourrait aussi s'appliquer aux autres instituts des IRSC.
- L'IG est maintenant reconnu comme la courroie de transmission entre les chercheurs fondamentaux et le milieu de la recherche clinique en santé. Il devrait toutefois s'assurer que sa gouvernance demeure efficace. Pour atteindre cet objectif, il pourrait consacrer des fonds (limités) à la création de nouvelles collaborations stratégiques ou de nouveaux projets conjoints avec d'autres instituts ou des organismes non affiliés aux IRSC qui demandent des interventions rapides et efficaces.
- L'IG s'est efforcé de diversifier les intervenants qui participent à ses activités. Toutefois, nous croyons que l'Institut devrait améliorer ses communications en ligne et augmenter sa visibilité dans les médias destinés au grand public pour bien accomplir son mandat.
- La génétique joue un rôle croissant comme source de renseignements dans le domaine des soins de santé. Déjà, les IRSC ont fourni à Santé Canada des preuves

- Les questions réglementaires nuisent de plus en plus à l'innovation dans le domaine des soins de santé. Les organisations de patients souhaiteraient que les IRSC prennent part activement à ces discussions pour rendre possible la mise en pratique rapide de traitements innovateurs. L'EECE appuie sans réserve ces démarches.
- L'EECE encourage fortement l'IG et les IRSC à solliciter et à faire croître de manière proactive la participation de la communauté scientifique internationale et à participer à des initiatives internationales.
- La bioinformatique, la génématique et la biologie des systèmes n'ont pour le moment pas été suffisamment intégrées aux plans stratégiques de l'IG et des IRSC. Nous recommandons que l'IG et Génome Canada prennent l'initiative de coordonner leurs efforts afin de mettre en place rapidement des programmes menant à la création d'initiatives en génomique personnalisée et en bioinformatique.
- L'EECE considère qu'il est urgent d'aborder sérieusement ces deux sujets d'étude et qu'un plan de coordination devrait être conçu d'ici la fin 2011. L'IG pourrait envisager une collaboration avec Santé Canada concernant la génomique personnalisée, et avec le CRSNG et d'autres organisations pour ce qui est de la bioinformatique, afin de faciliter l'élaboration d'une stratégie nationale dans cette discipline.
- L'analyse des interactions gènes-environnement pourrait se révéler extrêmement utile, non seulement du point de vue de la santé publique, mais aussi en ce qui a trait à la recherche sur l'environnement. Nous croyons que l'IG devrait inclure des thèmes environnementaux dans son portefeuille de recherche, comme les interactions gènes-environnement.

Section 1 – Mandat de l'Institut

Le mandat de l'Institut de génétique (IG) est d'appuyer la recherche sur le génome humain et sur toutes les facettes du domaine de la génétique associées à la santé et aux maladies humaines, notamment la manière dont l'information contenue dans le génome est modifiée par des interactions avec l'environnement physique et social.

L'interprétation du mandat de l'IG a par la suite été élargie afin de reconnaître l'inclusion implicite de la biochimie fondamentale, de la biologie cellulaire et de la recherche faisant appel à des organismes modèles, ce qui fait qu'aujourd'hui, l'IG est généralement reconnu comme l'institut qui se porte à la défense de la recherche fondamentale sur les modèles animaux et cellulaires visant à améliorer nos connaissances des processus biologiques influençant la santé humaine.

« [...] notre mission actuelle est d'appuyer la recherche sur le génome humain et les génomes des modèles, ainsi que sur toutes les facettes de la génétique, de la biochimie fondamentale et de la biologie cellulaire associées à la santé et aux maladies, notamment par l'application des connaissances à la création de politiques et pratiques en matière de santé et par les implications des découvertes en génétique pour la société. »

Institut de génétique des IRSC – Évaluation interne pour l'examen international 2011, p. 1.

Section 2 – État de ce domaine de recherche au Canada

Depuis la création des IRSC, il est indéniable que la recherche en santé au Canada s'est améliorée, à la fois du point de vue de la génération de connaissances et de la gestion des projets scientifiques. De plus, on constate des améliorations depuis l'examen international de 2006.

Le nombre de publications s'est accru considérablement, et les chercheurs canadiens s'imposent de plus en plus sur la scène internationale en recherche en santé. Cette tendance est particulièrement vraie pour les scientifiques de l'IG. En effet, ces derniers sont les auteurs de nombreuses découvertes importantes et sont considérés comme des chefs de file en génétique, dans des thèmes de recherche comme les cellules souches, les maladies neurodégénératives, l'autisme et bien d'autres, de la biochimie fondamentale à la génétique humaine appliquée.

Au cours des 10 dernières années, les IRSC se sont dotés d'une capacité de recherche importante, qui a aidé le Canada à se faire reconnaître sur la scène internationale en recherche en santé. Ils doivent maintenant maintenir cette position et capitaliser sur les progrès déjà accomplis.

Au cours de la période précédente, un certain nombre de scientifiques des domaines de la génétique clinique et expérimentale ont réussi à démarrer leur carrière scientifique grâce à l'appui d'un programme de perfectionnement professionnel lancé par l'IG. Cette méthode s'est révélée fort efficace et fructueuse. Nous croyons que l'IG devrait

maintenant orienter ses efforts vers le soutien des carrières individuelles, ainsi que des équipes de recherche multidisciplinaires bien établies et des installations permettant de les accueillir, évitant du même coup de renforcer la capacité là où les besoins sont moins pressants.

La coopération internationale et les programmes conjoints à cet échelon sont de plus en plus nécessaires pour que les projets de recherche demeurent concurrentiels. Les scientifiques de l'IG jouent déjà un rôle important dans plusieurs initiatives internationales, notamment au sein de l'Initiative de génomique structurale et l'International Human Epigenome Consortium. Les IRSC devraient soutenir l'attitude proactive de l'IG dans ses efforts pour se tailler une place sur la scène internationale et élaborer une stratégie nationale pour s'assurer que le Canada fait bonne figure dans un panorama de recherche de plus en plus mondialisé.

Section 3 – Effets transformateurs de l'Institut

De façon générale, notre opinion de l'IG est très positive. L'Institut a une vision claire, fait preuve d'un leadership solide (maintenant comme par le passé) et est considéré comme un institut phare des IRSC. Nous félicitons aussi l'IG pour sa volonté de faire participer ses partenaires et les intervenants de son domaine. Il est ressorti des entrevues que tous les intervenants et les partenaires se considéraient bien représentés par l'IG. De nombreuses initiatives ont été réalisées de pair avec d'autres instituts des IRSC, une conséquence de la vision large de l'Institut de génétique, de ses directeurs et de ses scientifiques, ainsi que de leur volonté d'intégration.

Au départ, l'IG était considéré comme le pôle de la recherche fondamentale aux IRSC, mais a tout de même réussi à se démarquer dans les domaines plus appliqués de la médecine génomique et de la santé publique et a su démontrer sa capacité pour la recherche transversale en participant à des projets relevant de multiples disciplines. En outre, l'Institut codirige deux des quatre initiatives des IRSC qui passeront sous peu à l'étape de l'analyse de rentabilisation. Ces exemples viennent confirmer sa capacité à influencer les orientations stratégiques globales des IRSC.

L'IG a fait des efforts substantiels pour stimuler la participation d'intervenants aux horizons variés. Les comités de planification et des priorités (CPP) de l'Institut sont considérés comme des outils efficaces pour s'assurer que les chercheurs participent à la définition des priorités utilisées pour créer les initiatives futures. L'IG retravaille constamment les méthodes qu'il emploie pour enrichir sa communauté scientifique et semble être devenu expert en la matière. Cependant, il pourrait améliorer ses communications, tant internes qu'externes. Plus particulièrement, nous croyons que l'IG devrait améliorer son système de communication en ligne et augmenter sa présence médiatique auprès du grand public afin d'accomplir son mandat dans sa totalité.

L'IG a créé un certain nombre d'initiatives stratégiques, qui ont été pour la plupart bien accueillies par le milieu de la recherche en génétique. Les scientifiques de l'IG ont indiqué que l'initiative en Invention et application de la technologie – Outils, techniques

et instruments pour la recherche et la médecine a été remarquable du point de vue du rendement du capital investi.

Les technologies de génomique ont connu des avancées exponentielles. Les progrès du côté de l'automatisation et de la miniaturisation, en plus de l'intégration croissante des technologies de l'information et de la communication (TIC) à la biologie et à la médecine, maintiendront cette tendance. Le calcul de haute performance et le stockage de données à grande échelle occupent de plus en plus de place dans la recherche en santé. Il est à noter que certains membres de l'EECE s'inquiètent du fait que l'IG n'a toujours pas mis en œuvre de stratégie cohérente ou de plan stratégique pour l'utilisation future des TIC ou de la bioinformatique.

Grâce à l'expertise complémentaire de l'IG et de Génome Canada, une collaboration entre ces deux organismes dans ce domaine serait potentiellement fort bénéfique. Nous recommandons que l'IG et Génome Canada coordonnent leurs efforts pour mettre en place des programmes visant à financer des initiatives en génomique personnalisée et en bioinformatique.

Nous croyons qu'il est urgent d'aborder sérieusement ces deux sujets d'étude et qu'un plan de coordination devrait être conçu d'ici la fin 2011. L'IG pourrait envisager une collaboration avec Santé Canada concernant la génomique personnalisée, et avec le CRSNG et d'autres organisations pour ce qui est de la bioinformatique, afin de faciliter l'élaboration d'une stratégie nationale dans cette discipline.

Section 4 – Résultats

Dans l'ensemble, l'IG a été à l'origine de nombreuses découvertes et publications. L'Institut réussit à produire de très bons résultats : en effet, ses 50 meilleurs chercheurs peuvent tous être considérés comme des chefs de file dans leurs domaines respectifs, démontrant que les scientifiques de l'IG sont avant-gardistes.

Les mesures prises pour suivre les recommandations issues de l'examen de 2006 ont mené à un plus petit nombre d'initiatives mieux ciblées, un changement apprécié par les scientifiques de l'IG. De plus, l'Institut a créé un certain nombre d'initiatives stratégiques, qui ont été bien accueillies en général par le milieu de la recherche.

Les progrès rapides en génomique et du côté des technologies médicales entraînent l'apparition de nouvelles occasions d'affaires et économiques. Nous encourageons l'IG à redoubler d'efforts pour rendre le transfert des connaissances plus efficace et pour saisir les occasions de coopération avec des partenaires de l'industrie.

Section 5 – Réalisation du mandat de l'Institut

L'IG a réalisé des progrès importants vers l'accomplissement de son mandat. Il s'est particulièrement démarqué du côté du renforcement de la capacité et de la promotion de

la collaboration multidisciplinaire, le premier ayant mené à la création d'un programme de formation destiné aux médecins chercheurs en génétique clinique, et le second à la participation d'ingénieurs aux projets de recherche.

Les IRSC et l'IG ont réussi à diversifier leurs activités afin de participer plus activement aux domaines appliqués des services de santé et de la santé des populations. L'IG est reconnu comme une courroie de transmission entre les chercheurs fondamentaux et le milieu de la recherche clinique en santé.

La structure de gestion actuelle semble être efficace : le conseil scientifique établit les priorités et détermine les objectifs de l'IG, et les CPP de l'Institut permettent à chacun des scientifiques de participer à un processus ascendant. Les CPP sont vus comme un outil efficace permettant aux chercheurs d'exercer leur influence et de définir des priorités pour l'élaboration d'initiatives futures.

Il faudra toutefois faire attention à ne pas réglementer à l'excès le processus d'établissement des politiques. L'Institut devra s'assurer que son directeur scientifique dispose de suffisamment de latitude pour négocier et prendre des décisions importantes rapidement, le cas échéant. On pourrait atteindre cet objectif en consacrant des fonds (limités) à la création de nouvelles collaborations stratégiques ou de nouveaux projets conjoints avec d'autres instituts ou des organismes non affiliés aux IRSC qui demandent des interventions rapides et efficaces.

Section 6 – Observations et recommandations de l'EECE

Au cours des 10 dernières années, les IRSC se sont créés une imposante capacité de recherche, qui a fait du Canada un acteur important en recherche en santé sur la scène internationale dans le domaine de la génétique. Leurs efforts devraient maintenant se concentrer sur la durabilité de ces réussites, et viser particulièrement les carrières individuelles, de même que les équipes de recherche multidisciplinaires bien établies et les installations permettant de les accueillir, évitant du même coup de renforcer la capacité là où elle n'est pas utile. Cette observation pourrait aussi s'appliquer aux autres instituts des IRSC.

S'inspirant des recommandations de l'examen de 2006, l'IG a lancé un plus petit nombre d'initiatives mieux ciblées, un changement très apprécié par les chercheurs. De plus, l'IG s'est efforcé de diversifier les intervenants qui participent à ses activités. Toutefois, nous croyons que l'Institut devrait améliorer ses communications en ligne et augmenter sa visibilité dans les médias destinés au grand public pour bien accomplir son mandat.

La génétique joue un rôle croissant comme source de renseignements dans le domaine des soins de santé. Déjà, les IRSC ont fourni à Santé Canada des preuves scientifiques qui ont contribué à évaluer l'efficacité clinique de certaines innovations en soins de santé. Du fait que l'IG est bien accepté par la communauté scientifique, il est bien placé pour activement éclairer, par des preuves scientifiques, les politiques de santé portant sur la génétique. Ces efforts devraient continuer d'être secondés par les IRSC.

Les questions réglementaires nuisent de plus en plus à l'innovation dans le domaine des soins de santé. Les organisations de patients discutent déjà de la réglementation avec Santé Canada afin d'aplanir les obstacles à l'innovation dans la prise en charge des maladies. Ces organisations souhaiteraient que les IRSC prennent part activement à ces discussions pour rendre possible la mise en pratique rapide de traitements innovateurs, par exemple dans le cas des maladies rares. L'EECE appuie sans réserve ces démarches.

Les chercheurs de l'IG jouent un rôle important dans plusieurs initiatives internationales. Cependant, les IRSC ne semblent pas avoir élaboré une stratégie claire de collaboration internationale. L'EECE encourage fortement l'IG et les IRSC à soutenir de manière proactive une collaboration plus importante du Canada avec la communauté scientifique internationale.

L'EECE est d'avis que la bioinformatique, la génétique et la biologie des systèmes n'ont pour le moment pas été suffisamment intégrées aux plans stratégiques de l'IG et des IRSC. Compte tenu de l'expertise complémentaire de l'IG et de Génome Canada, une collaboration entre ces deux organismes serait potentiellement fort bénéfique. Nous recommandons que l'IG et Génome Canada coordonnent leurs efforts afin de mettre en place rapidement des programmes menant à la création d'initiatives en génomique personnalisée et en bioinformatique. L'EECE considère qu'il est urgent d'aborder sérieusement ces deux sujets d'étude et qu'un plan de coordination devrait être conçu d'ici la fin 2011. L'IG pourrait envisager une collaboration avec Santé Canada concernant la génomique personnalisée, et avec le CRSNG et d'autres organisations pour ce qui est de la bioinformatique, afin de faciliter l'élaboration d'une stratégie nationale dans cette discipline.

Enfin, l'analyse des interactions gènes-environnement pourrait se révéler extrêmement utile, non seulement du point de vue de la santé publique, mais aussi en ce qui a trait à la recherche sur l'environnement. Nous croyons que l'IG devrait inclure des thèmes environnementaux dans son portefeuille de recherche, comme les interactions gènes-environnement.

Annexe 1 – Équipe d'examen composée d'experts

Président de l'équipe – Professeur Han G. Brunner

Professeur de médecine génétique

Chef – Département de génétique humaine, Centre médical de l'Université Radboud de Nimègue, Pays-Bas

Examineur expert – Professeur Jim R. Lupski

The Cullen Endowed Chair in Molecular Genetics

Professeur, Département de génétique moléculaire et humaine

Département de pédiatrie

Baylor College of Medicine, Houston, Texas, É.-U.

Membre du CEI – Professeur Rudi Balling

Directeur, Centre de la biomédecine des systèmes du Luxembourg

Université du Luxembourg

Annexe 2 – Informateurs clés

Séance 1 – Examen de l’Institut

1. **Dr Paul Lasko, directeur scientifique de l’IG**
2. **Dr Michel Bouvier, président – conseil consultatif de l’Institut**
Professeur de biochimie, Institut de recherche en immunologie et en oncologie
Université de Montréal
3. **Dr François Rousseau**
Professeur, Département de biologie médicale
Université Laval

Séance 2 – Consultation des chercheurs

1. **Dr Howard Lipshitz**
Professeur et directeur, Département de génétique moléculaire
Université de Toronto
Scientifique chevronné, Programme de biologie du développement et des cellules souches
Institut de recherche de l’Hôpital pour enfants de Toronto
2. **Dr Christopher Yip**
Professeur, Département de biochimie
Département de génie chimique et de chimie appliquée
Université de Toronto
3. **Dre Kym Boycott**
Généticienne médicale, Programme régional de génétique, chercheuse
Centre hospitalier pour enfants de l’est de l’Ontario

Séance 3 – Table ronde avec les intervenants

1. **Dre Durhane Wong-Rieger**
Présidente
Association canadienne des maladies rares
2. **Dre Cindy Bell**
Vice-présidente exécutive, Développement corporatif
Génome Canada