

L'institut de génétique

PLAN STRATÉGIQUE (2012-2017)

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 de favoriser leur application en vue d'améliorer la santé, d'offrir de meilleurs produits et services de santé, et de renforcer le système de santé au Canada. Composés de 13 instituts, les IRSC offrent leadership et soutien à plus de 14 100 chercheurs et stagiaires en santé dans tout le Canada.

L'Institut de génétique des IRSC appuie la recherche sur le génome humain et les génomes modèles, ainsi que sur tous les aspects de la génétique, de la biochimie fondamentale et de la biologie cellulaire liés à la santé et aux maladies, notamment l'application des connaissances en politiques et en pratiques de santé, et aux conséquences sociétales des découvertes génétiques.

Instituts de recherche en santé du Canada

160, rue Elgin, 9e étage
Ottawa (Ontario) K1A 0W9
Canada
www.irsc-cihr.gc.ca

Institut de génétique des IRSC

Université McGill
3649, promenade Sir William Osler
Salle 279
Montréal (Québec) H3G 0B1
Canada
stephanie.robertson@irsc-cihr.gc.ca

Accessible sur le Web en formats PDF et HTML
© Sa Majesté la Reine du chef du Canada (2012)

No de cat. MR4-17/2012F-PDF
ISBN 978-1-100-99948-7

TABLE DES MATIÈRES

MESSAGE DU DIRECTEUR SCIENTIFIQUE	2
NOTRE ORGANISME	2
NOTRE MANDAT	4
NOTRE VISION	4
NOTRE SITUATION ACTUELLE	6
Tendances dans les sciences et les politiques scientifiques	7
Observations découlant de l'examen international des IRSC de 2011	10
Initiatives phares des IRSC – mise en œuvre du plan stratégique des IRSC	12
NOTRE PLAN QUINQUENNAL	14
Renforcer la communauté scientifique de l'IG	15
Appui soutenu à la recherche fondamentale	15
Soutien à la création de plateformes et de catalyseurs de recherche et à leur accès	15
Amélioration des réseaux de recherche à l'échelle nationale et internationale	16
Répondre aux priorités concernant la santé et le système de santé	17
Bio-informatique et biologie des systèmes	17
Des modèles et mécanismes aux thérapies	19
Recherche sur les services et les politiques de santé et sur les questions éthiques, juridiques et sociales	20
Favoriser l'innovation, la commercialisation et l'application des connaissances grâce aux partenariats	22
ALLER DE L'AVANT	24



Dr Paul Lasko, directeur scientifique

MESSAGE DU DIRECTEUR SCIENTIFIQUE

Le plan stratégique de l'IG (2012-2017) est un cadre qui orientera nos activités de financement, de développement du milieu et d'application des connaissances au cours des cinq prochaines années. Comme par le passé, l'IG s'engage fermement à appuyer le milieu de la recherche biomédicale fondamentale. Depuis sa création, l'IG est le principal institut supportant la recherche fondamentale au Canada, et il se fera un devoir de continuer à servir ainsi ce milieu. L'IG mettra tout en œuvre pour soutenir le positionnement des acteurs clés du milieu de la recherche fondamentale –tant actuels que futurs– afin qu'ils puissent profiter des réformes proposées du programme ouvert de subventions de fonctionnement et son processus d'évaluation par les pairs.

Le rôle essentiel assumé par l'IG dans deux initiatives phares des IRSC, soit *Médecine personnalisée* et *Épigénétique*, sera au cœur de ses activités stratégiques au cours des cinq prochaines années. À cet égard, l'IG jouera un rôle clé dans l'élaboration d'une stratégie nationale dans le domaine de la bio-informatique avec ses partenaires fédéraux comme Génome Canada et d'autres intervenants. Puisque le séquençage de l'ADN est maintenant moins coûteux, de grandes quantités de données sont produites en génétique. Par conséquent, les avancées dans le domaine de la bio-informatique dictent actuellement la vitesse de progression de l'exploitation du pouvoir de la génomique et sont essentielles afin d'améliorer les soins de santé au profit de la population canadienne. C'est pourquoi la bio-informatique est considérée comme un domaine prioritaire pour ces deux initiatives phares de même que pour d'autres stratégies communes à l'ensemble des IRSC, comme l'harmonisation des données.

L'IG interagit avec de nombreux scientifiques exceptionnels en recherche fondamentale, mais seulement certains de ces scientifiques interagissent avec des chercheurs cliniciens et avec des chercheurs travaillant au développement de médicaments. Dans le cadre de notre deuxième priorité de recherche intitulée *Des modèles et mécanismes à la mise au point de traitements*, nous voulons particulièrement favoriser de telles interactions. En stimulant les collaborations, nous améliorons la possibilité de découvrir et de valider de nouvelles cibles thérapeutiques et de mettre au point des thérapies prometteuses. Cela permettra aux initiatives phares des IRSC susmentionnées de produire les résultats attendus. L'IG s'intéresse particulièrement aux maladies rares. La plupart de ces maladies sont d'ordre génétique et ne sont pas incluses dans le mandat d'aucun autre institut; les percées technologiques en génétique offrent des opportunités uniques pour la recherche dans ce domaine.

Notre troisième priorité de recherche souligne notre engagement envers les questions soulevées par les percées en génétique et celles concernant l'application des connaissances (AC) et la recherche sur l'éthique, la prestation des services de santé et les politiques de santé. Les questions entourant la confidentialité des données sont primordiales avec l'utilisation croissante des tests génétiques et génomiques au moment où la recherche en génétique est de plus en plus collaborative. Lors de la mise en œuvre de l'initiative phare des IRSC, *Médecine personnalisée*, les milieux de recherche s'intéressant aux services de santé en génétique/génomique, aux politiques de santé et aux questions éthiques, juridiques et sociales joueront un rôle essentiel afin de générer les données probantes permettant d'évaluer et au besoin d'intégrer de nouvelles approches aux pratiques et politiques de santé.

De par la mise en œuvre de notre plan stratégique, nous voulons renforcer les liens avec nos partenaires canadiens et étrangers en participant notamment au Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDIRC), au Consortium international de l'épigénome humain (CIEH) et à d'autres initiatives internationales. Nous voulons développer les liens avec l'industrie en mettant l'accent sur l'établissement de partenariats fructueux dans un contexte de libre accès aux données pour accélérer la découverte de médicaments et améliorer les soins de santé par l'application des résultats de la recherche fondamentale. C'est uniquement en facilitant le rapprochement de la communauté liée par le vaste mandat de l'IG avec différents partenaires que nous pourrions réussir à réaliser notre ambitieux plan stratégique.

NOTRE ORGANISME

Les IRSC ont pour mission d'exceller selon les normes internationales reconnues d'excellence scientifique, dans la création de nouvelles connaissances et leur application en vue d'améliorer la santé de la population canadienne, d'offrir de meilleurs produits et services de santé et de renforcer le système de santé au Canada. Les IRSC sont le principal organisme fédéral de financement de la recherche en santé au Canada. Les IRSC appuient la recherche en santé de calibre mondial pour accroître les connaissances et, ultimement, améliorer la santé des Canadiens.

En octobre 2009, les IRSC ont divulgué leur deuxième plan stratégique (2009-2014), *L'innovation au service de la santé – De meilleurs soins et services par la recherche*, qui précise les orientations stratégiques que les IRSC entendent suivre :

- Investir dans l'excellence internationale
- S'attaquer aux priorités de la recherche sur la santé et le système de santé
- Profiter plus rapidement des avantages de la recherche pour la santé et l'économie
- Favoriser l'excellence organisationnelle, promouvoir l'éthique et démontrer l'impact

L'IG est un des treize instituts virtuels des IRSC. Chaque institut est dirigé par un directeur scientifique qui est aidé par son conseil consultatif d'institut (CCI). Les CCI sont constitués de représentants nationaux et internationaux provenant des secteurs public, privé et sans but lucratif, dont des chercheurs et des professionnels de la santé. Les instituts rendent compte au président et au conseil d'administration des IRSC ainsi qu'au Parlement par l'entremise du ministre de la Santé.

Les travaux des instituts portent sur les quatre thèmes de la recherche en santé : la recherche biomédicale, la recherche clinique, la recherche sur les systèmes et les services de santé, et la recherche concernant les facteurs sociaux, culturels et environnementaux qui influent sur la santé des populations. L'un des principaux objectifs des instituts est d'établir des liens entre les disciplines afin de favoriser la création de programmes de recherche intégrés et multidisciplinaires qui répondent aux priorités de la société en matière de santé tout en respectant des normes d'éthique supérieures. Accélérer l'utilisation des résultats de la recherche en santé pour en faire bénéficier la population canadienne constitue un autre défi important pour les IRSC. Il faut donc mettre en œuvre des stratégies novatrices pour AC afin de favoriser les changements de comportement, de systèmes et de politiques requis pour mettre en pratique les résultats de la recherche.

Pour relever ces défis, l'IG a mis sur pied des comités de planification et des priorités – un mécanisme par lequel les membres du milieu élargi de la recherche et les principaux intervenants peuvent conseiller le directeur scientifique et le CCI sur les initiatives stratégiques qui devraient être entreprises par l'Institut. Les comités de planification et des priorités contribuent à l'essor de leur milieu de recherche, constituent une tribune pour la définition des enjeux et des possibilités critiques, et facilitent la participation des milieux de recherche et des utilisateurs des résultats de la recherche ainsi que le dialogue entre ces derniers.

NOTRE MANDAT

Le mandat de l'IG 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 aux politiques et pratiques en matière de santé et par l'implication des découvertes en génétique au niveau sociétal.

NOTRE VISION

La vision de l'IG est de maximiser les possibilités offertes par la recherche en génétique, en biochimie fondamentale et en biologie cellulaire au profit de la population canadienne et mondiale en appuyant les chercheurs canadiens en génétique, tant à l'échelle nationale qu'internationale.

NOTRE SITUATION ACTUELLE

L'IG considère qu'une part importante de son rôle est d'être le principal institut appuyant la recherche fondamentale à l'aide de modèles non humains et de modèles de culture cellulaire afin d'élucider des processus biologiques importants pour la santé humaine. Il faut évidemment un milieu de recherche fondamentale dynamique et bien financé pour permettre aux chercheurs et à leurs stagiaires de générer de nouvelles connaissances en biologie et sur les fonctions cellulaires et pour que les résultats de la recherche en santé puissent être appliqués efficacement et mener ainsi à la mise au point de traitements utiles et à l'amélioration de la santé de la population. De plus, l'IG manifeste un engagement ferme envers l'AC et la recherche sur les questions d'éthique et de prestation de services découlant de la révolution en génétique de la dernière décennie. Globalement, l'IG s'efforce :

- de renforcer sa vaste communauté de chercheurs biomédicaux en recherche fondamentale;
- de stimuler la collaboration entre les milieux de recherche performants afin de permettre le développement des travaux innovateurs qui ne seraient pas possibles autrement;
- d'encourager la participation canadienne dans les partenariats internationaux de recherche en santé et le leadership canadien en recherche à l'échelle internationale;
- d'encourager l'établissement d'une communauté facilitant le transfert des connaissances acquises grâce à des découvertes en génétique et en biochimie.



TENDANCES DANS LES SCIENCES ET LES POLITIQUES SCIENTIFIQUES

La forte baisse du coût du séquençage de l'acide nucléique et la plus grande disponibilité des techniques de séquençage ont révolutionné la génétique : il est maintenant possible de produire de grandes quantités de données dans une brève période de temps et à un coût relativement bas. Ces progrès scientifiques accélèrent une tendance déjà présente en recherche en génétique : les collaborations élargies. Aujourd'hui, il est beaucoup plus rare qu'il y a 20 ans de voir des articles en génétique publiés dans des revues de prestige international ne compter que deux ou trois auteurs et être produits par un seul groupe de chercheurs. Conséquemment, l'IG doit adapter ses programmes et outiller les chercheurs canadiens afin qu'ils puissent continuer d'exceller dans le contexte actuel et futur.

C'est pourquoi l'IG affecte une partie croissante de ses ressources stratégiques au financement d'équipes de recherche, qu'il s'agisse d'équipes émergentes comptant habituellement trois chercheurs ou du consortium national FORGE (Découverte de gènes à l'origine des maladies rares au Canada) qui englobe la plupart des travaux cliniques en génétique sur les maladies rares en cours au Canada. Les partenariats avec Génome Canada dans le domaine des maladies rares et de la médecine personnalisée augmentent l'impact des ressources de l'IG et font en sorte que le milieu de la recherche de l'IG œuvrant dans ces domaines est soutenu par les plateformes génomiques assurant sa compétitivité à l'échelle internationale. L'IG est aussi proactif en favorisant le leadership canadien dans les consortiums de recherche internationaux dans les domaines concernés. Le directeur scientifique de l'IG est ainsi notamment très actif au sein des comités de direction du CIEH et IRDiRC. C'est d'ailleurs le soutien de l'IG pour la recherche dans ces domaines qui a permis au Canada d'être un important partenaire au sein de ces organismes.

Notre savoir-faire dans le domaine de la recherche sur les organismes modèles et la découverte de gènes font du Canada un chef de file à l'échelle internationale.

Au cours des prochaines années, il sera important pour l'IG de continuer à établir des liens entre les scientifiques impliqués dans la découverte de gènes liés aux maladies humaines et les chercheurs qui étudient la fonction des gènes à l'aide d'organismes modèles. L'interaction entre ces milieux de recherche est importante pour comprendre les rôles des gènes causant des pathologies en biologie, ce qui peut contribuer grandement au développement de thérapies la validation constituant une étape essentielle dans le processus de développement des médicaments. En exploitant les forces de ses chercheurs dans la découverte des gènes et les systèmes de modèles, le Canada est bien placé pour apporter une importante contribution sur le plan international.

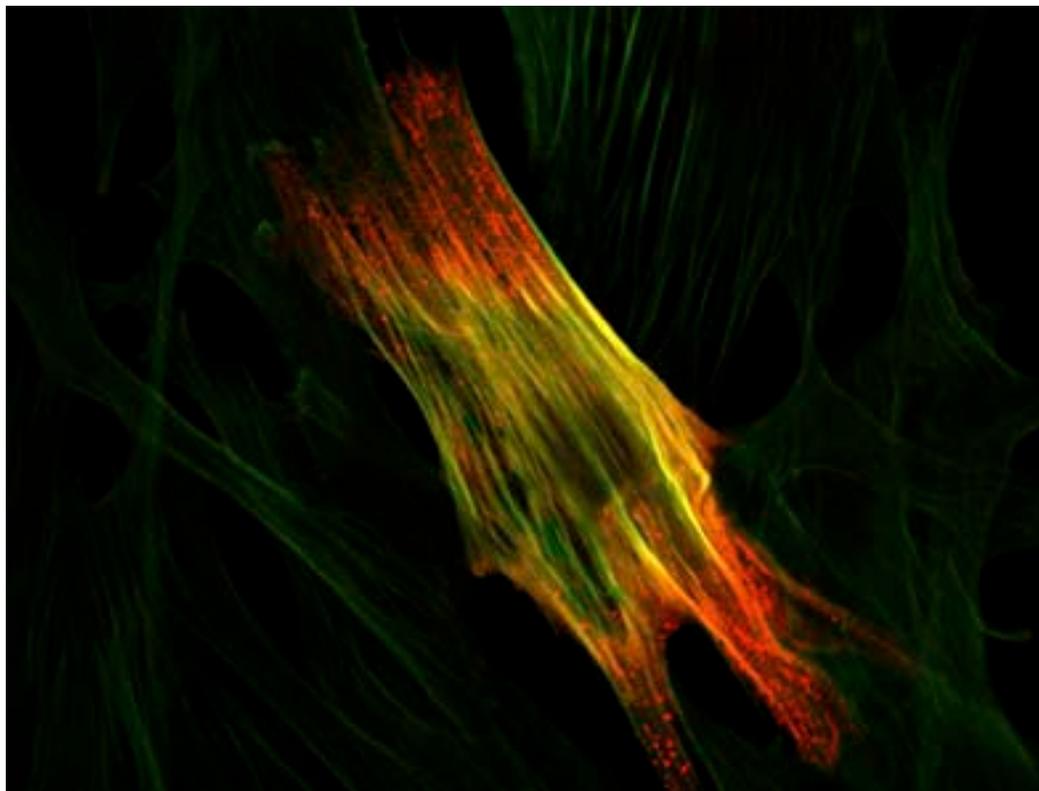
L'IG espère étendre ses activités internationales à d'autres secteurs correspondant à son mandat, dans la mesure où les possibilités se présenteront et où il possède les ressources nécessaires. L'harmonisation des données demeure un défi important à relever pour faciliter une plus grande collaboration au sein des milieux de recherche. Avec une telle harmonisation, les données concernant les patients, notamment les données provenant de séquençage à grande échelle, pourront être plus facilement communiquées entre les chercheurs au niveau inter-provincial et international. Selon l'IG, l'amélioration de l'harmonisation des données est essentielle; cela implique des enjeux technologiques importants ainsi que la résolution de nombreuses questions juridiques et éthiques concernant le respect de la vie privée et d'autres aspects connexes. L'IG s'engage à travailler en partenariat avec d'autres intervenants pour réaliser des progrès dans ce secteur clé.

La protection prématurée de la propriété intellectuelle, en particulier dans le secteur privé, constitue un autre obstacle à l'amélioration de la collaboration entre chercheurs. Par l'entremise de son directeur scientifique, l'IG participe activement aux discussions qui se déroulent à l'échelle internationale entre des scientifiques travaillant dans le milieu universitaire et des représentants de l'industrie, des bailleurs de fonds des secteurs public et privé de la recherche, des organismes de réglementation et des organisations bénévoles œuvrant dans le domaine de la santé pour augmenter la proportion de recherche s'effectuant au stade pré concurrentiel. Cela permettra d'échanger plus ouvertement les données et l'information aux stades précoces de l'identification de la cible afin d'orienter une masse critique de chercheurs et, par conséquent, d'accélérer le rythme des découvertes.

Pour tirer parti des opportunités offertes par ces tendances, l'IG et le milieu de la recherche qu'il représente devront relever plusieurs défis au cours des cinq prochaines années. Ils devront notamment :

- Continuer de maintenir et d'améliorer la quantité et la qualité de la recherche menée au Canada pour des aspects liés au mandat de l'IG en tenant compte de la probabilité que l'environnement global de financement soit plus concurrentiel, à une époque où la recherche dans le domaine dépendra de plus en plus d'approches à grande échelle nécessitant des collaborations complexes et des investissements importants;
- S'efforcer de donner aux chercheurs canadiens jouant un rôle prépondérant dans des projets internationaux les ressources nécessaires pour soutenir leur recherche;
- Faire en sorte que les réalisations de la recherche fondamentale soient appliquées de manière efficiente et efficace aux patients, tout en prenant les précautions nécessaires pour ne pas encourager l'introduction précoce, qui peut mener à la désinformation et causer du tort aux patients et à leurs soignants;
- S'assurer d'offrir du financement pour les projets à grande échelle faisant appel à des technologies à grande capacité, étant donné qu'on exige fréquemment que le soutien provienne de nombreuses sources, et souvent de plus d'un pays;
- Outiller les décideurs pour les aider à offrir aux patients d'une manière efficiente par rapport aux coûts les technologies génétiques et génomiques tout en prenant en considération le contexte social, éthique et les caractéristiques organisationnelles pour permettre une intégration efficiente des nouvelles technologies;
- Favoriser une discussion ouverte sur les enjeux éthiques et politiques concernant, entre autres, l'utilisation et la mauvaise utilisation des tests génétiques et de l'information en génomique, dans le contexte du système de soins de santé du Canada.

En respectant l'esprit du plan stratégique des IRSC et en tenant compte du contexte où de plus en plus de travaux à grande échelle sont effectués dans des secteurs de recherche pertinents au mandat de l'IG, l'IG désire appuyer de nouveaux programmes plus exhaustifs afin de renforcer la recherche biomédicale au Canada. Il s'agit là de l'une de ses stratégies, et pour la réaliser, l'IG doit continuer à travailler en partenariat non seulement au sein des IRSC et avec les organismes bénévoles dans le domaine de la santé, mais aussi avec d'autres partenaires œuvrant sur la scène nationale et internationale qui, tout comme l'IG, désirent appuyer les équipes de recherche dans lesquelles les canadiens sont des acteurs importants.



OBSERVATIONS DÉCOULANT DE L'EXAMEN INTERNATIONAL DES IRSC DE 2011

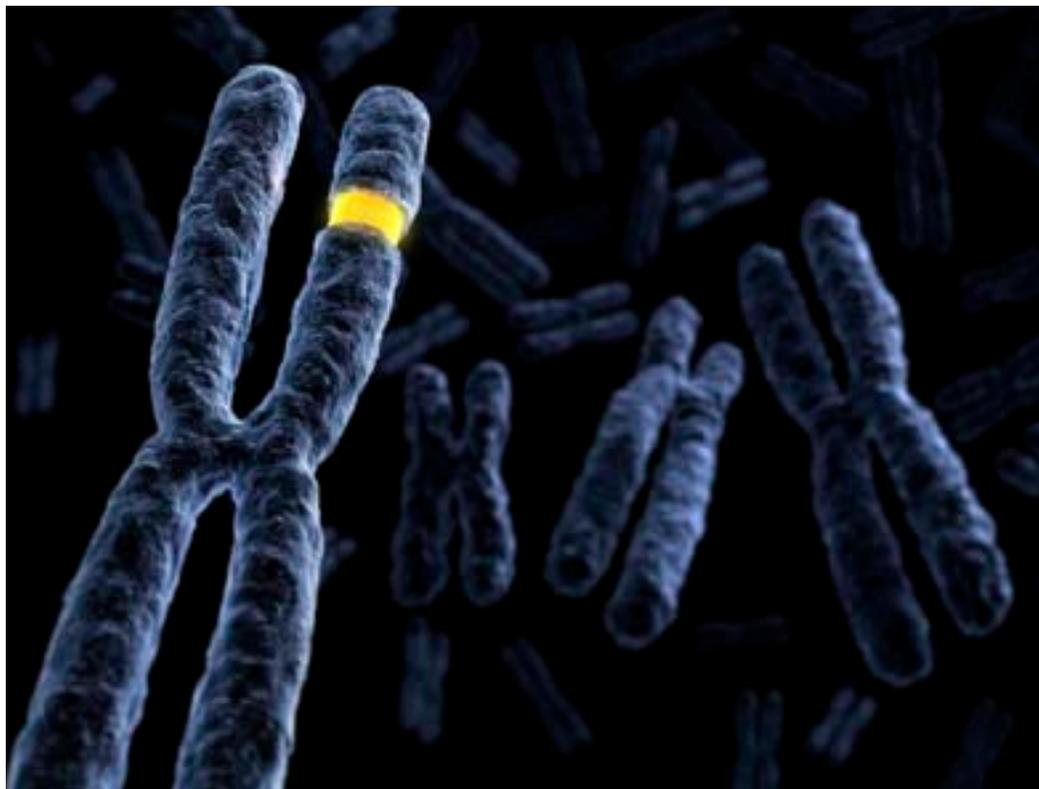
Au cours de ses 10 années d'existence, l'IG s'est forgé la réputation de principal défenseur aux IRSC de la recherche fondamentale en génétique, en biologie cellulaire et en biochimie. Ses activités ont ainsi été associées à une augmentation de la productivité en recherche du Canada dans tous ces domaines. L'Institut a aussi efficacement accompli son mandat en ce qui a trait aux trois autres thèmes des IRSC. Il a contribué à la création de nouveaux programmes prometteurs pour l'avancement de la recherche clinique et de la recherche sur les populations, et a formé des partenariats avec d'autres instituts pour faire progresser la recherche sur les services de santé et sur les questions éthiques, juridiques et sociales. La critique internationale des IRSC de 2010 a été en général très favorable à l'IG. En effet, dans son rapport, l'équipe d'examen de l'IG composé d'experts affirme que l'IG est un institut phare des IRSC, et ce en raison :

- De sa vision claire, de son leadership solide et de sa capacité d'influer sur les orientations stratégiques globales des IRSC
- De son succès à mobiliser les partenaires et les intervenants
- De ses efforts importants pour renforcer la capacité qui ont fait en sorte que la recherche en santé dans le domaine de la génétique occupe maintenant une position concurrentielle à l'échelle internationale

Depuis la création des IRSC, l'IG s'est fait le défenseur de l'investissement dans la recherche fondamentale en génétique, en biologie cellulaire et en biochimie, ce qui a eu pour effet d'accroître l'impact de la recherche canadienne dans tous ces domaines.

Le rapport de l'équipe d'examen composé d'experts pour l'IG mentionne les points sur lesquels l'IG devrait accorder une attention particulière :

- *La bio-informatique et la biologie des systèmes* : Selon l'Équipe d'examen, la bio-informatique et la biologie des systèmes n'ont pas été suffisamment intégrées aux priorités de l'IG. On recommande donc à l'IG de jouer un rôle déterminant dans l'élaboration d'une stratégie nationale concertée visant la bio-informatique et la biologie des systèmes, en partenariat avec d'autres unités des IRSC et des organismes subventionnaires tels que Génome Canada et le Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada (CRSNG).
- *Efforts menés à l'échelle internationale* : La réalisation de programmes conjoints et la coopération à l'échelle internationale seront des caractéristiques importantes de la recherche concurrentielle avec la mondialisation de la recherche. L'IG et les IRSC sont fortement encouragés à soutenir de manière proactive une collaboration plus importante du Canada avec la communauté scientifique internationale.
- *Politiques en matière de soins de santé et questions réglementaires* : La génétique joue un rôle croissant comme source de renseignements dans le domaine des soins de santé. L'IG est encouragé à activement éclairer à l'aide de données probantes les politiques de santé portant sur la génétique.
- *Commercialisation* : Les progrès rapides en génomique et pour les technologies médicales entraînent l'apparition de nouvelles occasions d'affaires et économiques pour le Canada tout en faisant avancer le secteur de la recherche. L'IG ainsi que l'ensemble des IRSC sont encouragés à développer leurs efforts en vue d'un transfert efficace des connaissances et d'une coopération avec des partenaires de l'industrie, y compris l'établissement de nouveaux partenariats public-privé.



INITIATIVES PHARES DES IRSC – MISE EN ŒUVRE DU PLAN STRATÉGIQUE DES IRSC

Les investissements en recherche en santé doivent tenir compte de la capacité du Canada à tirer parti de ses forces et de son expertise, à dynamiser les secteurs prioritaires déterminés et à développer la capacité de recherche dans de nouveaux champs de recherche en santé afin de maximiser les retombées de ces investissements. En concentrant les ressources dans les domaines prioritaires par l'intermédiaire d'initiatives stratégiques, nous stimulons les découvertes qui contribuent à améliorer les produits, les services et les politiques de santé.

Grâce à plusieurs consultations avec des intervenants internes et externes, des initiatives phares des IRSC ont été développées pour orienter les investissements stratégiques visant la réalisation du plan stratégique des IRSC (2009-2014) et de stratégies novatrices, comme la Stratégie de recherche axée sur le patient (SRAP). L'IG codirige deux des premières initiatives phares des IRSC:

- *Le Consortium canadien de recherche en épigénétique, environnement et santé est codirigé par l'Institut des neurosciences, de la santé mentale et des toxicomanies (INSMT), l'Institut de génétique (IG) et l'Institut du cancer. Cette initiative assurera au Canada un rôle de premier plan en épigénétique, domaine qui pourrait transformer notre capacité à « lire », puis à manipuler les états fonctionnels d'un génome pour des types particuliers de cellules.*

L'initiative phare Médecine personnalisée des IRSC met à contribution les chercheurs dans le domaine des maladies rares, car leurs efforts en vue de mettre au point des thérapies pour des populations de patients de petite envergure sont utiles pour éclairer les stratégies de stratification.

- *Médecine personnalisée, initiative dirigée par l'Institut de génétique, l'Institut du cancer et l'Institut des services et des politiques de la santé des IRSC* : Cette initiative importante a pu être réalisée grâce à un partenariat essentiel avec Génome Canada et au soutien complémentaire du Consortium sur les cellules souches du cancer. L'initiative vise à tirer parti des forces des chercheurs canadiens dans les domaines de la recherche translationnelles et de l'identification de gènes et de biomarqueurs associés à des maladies afin d'intégrer à la pratique clinique la médecine factuelle et les diagnostics de précision, au moyen d'approches de stratification des patients. Cette initiative comporte également un volet pour soutenir les projets de recherche portant sur la génomique et ses aspects éthiques, environnementaux, économiques, légaux et sociaux. Ces derniers incluent les études intégrant des méthodes telles que l'évaluation des technologies de la santé, l'efficacité comparée et les l'évaluation des résultats cliniques reliés à l'intégration des pratiques basées sur la génomique ou pour permettre la prise de décisions basée sur des évidences par les appareils gouvernementaux et d'autres parties prenantes.

L'initiative Médecine personnalisée comporte une caractéristique unique. Des liens étroits existent en effet entre les chercheurs s'intéressant aux maladies rares et ayant de l'expérience dans la mise au point de traitements pour des populations restreintes et les chercheurs dans le domaine du cancer qui mettent au point des méthodes moléculaires pour délaissier les traitements « universels » au profit d'approches plus précises et mieux ciblées.

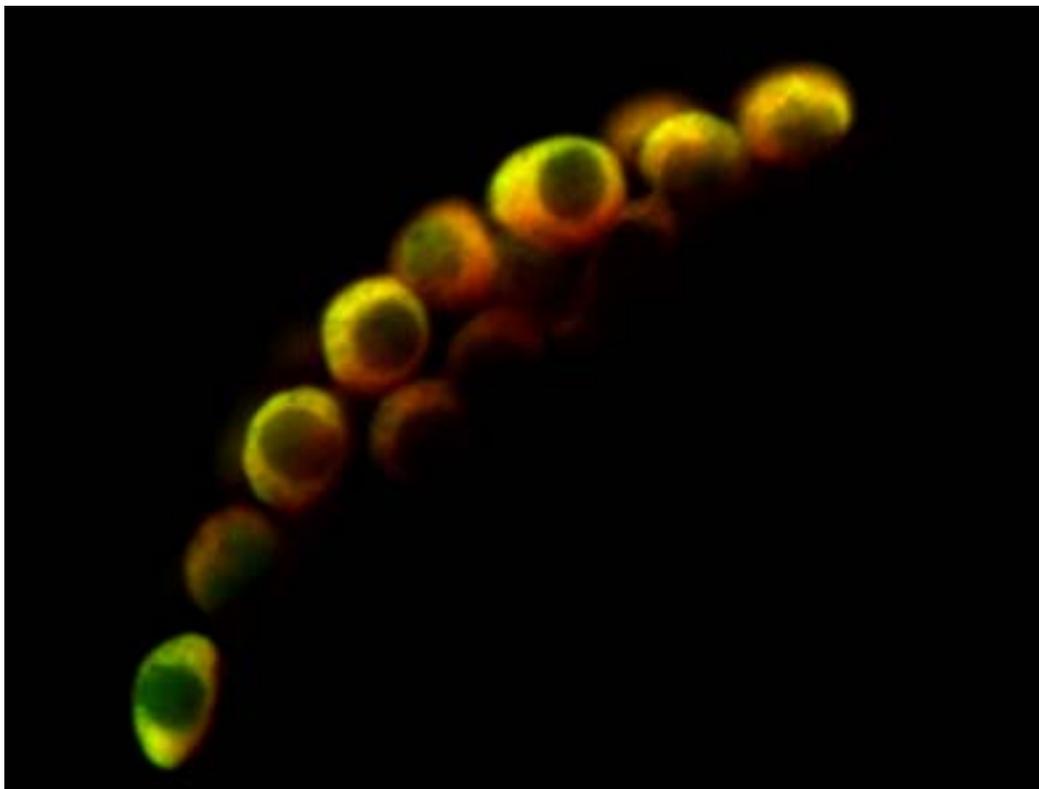
Il existe des synergies entre les initiatives phares des IRSC qui offrent des possibilités de collaboration; c'est le cas notamment des initiatives *Médecine personnalisée* et *Soins de santé primaires communautaires*. De plus, les responsables de l'IG sont d'avis que l'Institut pourrait apporter une importante contribution à certaines initiatives phares des IRSC en cours de conception, telle l'initiative *Voie de l'équité en santé pour les Autochtones*.

NOTRE PLAN QUINQUENNAL

Ce plan décrit les trois objectifs stratégiques qui orienteront, pour les cinq prochaines années, les activités de l'Institut, y compris les possibilités de financement et les initiatives d'application des connaissances.

- renforcer la communauté scientifique de l'IG
- s'attaquer aux priorités de la recherche sur la santé et les systèmes de santé
- favoriser l'innovation, la commercialisation et l'application des connaissances grâce à des partenariats

Image confocale d'une partie d'un jeune embryon de drosophile. Les noyaux sont marqués en bleu à l'aide d'un colorant d'ADN fluorescent, tandis que les cellules germinales primordiales sont marquées en vert par immunocoloration de la protéine Vasa. Photo fournie par Hong Han (Université McGill)



RENFORCER LA COMMUNAUTÉ SCIENTIFIQUE DE L'IG

Appui soutenu à la recherche fondamentale dans le domaine de la biologie et des sciences biomédicales, élément essentiel à la compétitivité du Canada

L'IG considère qu'une part importante de son mandat est d'être l'institut d'accueil des scientifiques qui font de la recherche fondamentale en sciences biomédicales recevant uniquement des subventions obtenues dans le cadre de concours ouverts. Après avoir consulté le milieu de la recherche, les IRSC s'engagent à réformer leurs procédures d'évaluation par les pairs et leur série de programmes ouverts de subventions afin d'améliorer l'efficacité du processus pour les candidats et les évaluateurs. L'IG continuera de participer activement à l'évaluation et à l'élaboration des réformes proposées et d'évaluer les répercussions possibles de ces dernières sur les milieux de recherche qui lui sont associés. Lors de la mise en place des changements proposés, un processus qui pourrait couvrir la majeure partie de la période couverte par le présent plan stratégique, l'IG participera activement au nom de sa communauté de recherche au suivi de leurs mises en place et à l'évaluation de leurs effets.

Soutien à la création de plateformes et de catalyseurs de recherche et à leur accès

Les plateformes et les catalyseurs de recherche, qui fournissent des services, de l'information, des matières expérimentales, des technologies, des outils et/ou des instruments pouvant améliorer la collaboration et faciliter la recherche, se situent à l'interface des mandats de nombreux organismes canadiens, notamment les IRSC, la Fondation canadienne pour l'innovation, le CRSNG et Génome Canada. Le soutien de ces plateformes contribue grandement à faire du Canada un chef de file mondial en recherche. Ce lieu de convergence entre les organismes fédéraux finançant la recherche en santé constitue une possibilité de travailler de manière coordonnée pour appuyer d'importantes initiatives scientifiques. Par contre, sans une telle coordination, d'importantes initiatives pourraient n'être appuyées par aucun de ces organismes, puisque ces derniers pourraient hésiter à assumer l'entière responsabilité du financement. L'IG s'engage à jouer un rôle proactif dans la coordination du financement afin d'élaborer des plans transparents et viables pour évaluer et financer les demandes d'investissements à grande échelle dans des domaines concernant les chercheurs de l'IG.

Amélioration des réseaux de recherche à l'échelle nationale et internationale

La recherche en santé transcende les frontières, et des analyses bibliométriques indiquent que les articles de recherche rédigés par des équipes multinationales de chercheurs ont un facteur d'impact moyen plus élevé que ceux dont les auteurs proviennent d'un seul pays. La recherche en génétique, en particulier, nécessite de plus en plus de collaboration entre différents groupes de chercheurs pour être fructueuse. Dans ce contexte, les questions entourant l'harmonisation et l'accès aux données, l'interopérabilité des plateformes et les entraves à la collaboration d'ordre technique, juridique et éthique deviendront de plus en plus importantes et complexes. Pour régler ces questions, l'IG s'engage à établir une stratégie nationale concertée et un plan de mise en œuvre sera requis.

APPROCHES

- Faire participer les chercheurs de l'IG et les intervenants à l'évaluation continue et à l'élaboration des propositions de réforme des programmes ouverts et des systèmes d'évaluation par les pairs des IRSC et évaluer les répercussions de la mise en œuvre de toute réforme;
- Travailler avec Génome Canada, les autres organismes fédéraux subventionnaires de la recherche en santé et les établissements de recherche pour établir une approche concertée, transparente et viable pour les investissements en sciences à grande échelle;
- Favoriser la création et la viabilité de consortiums en génétique dont l'accent est mis sur les maladies rares; offrir des mesures incitatives pour améliorer l'échange d'information et les collaborations scientifiques entre les chercheurs en génétique; accroître le profil international de notre milieu grâce à une participation active à des consortiums de recherche internationaux tels que l'IRDiRC et le CIEH);
- Améliorer les possibilités de perfectionnement professionnel pour les chercheurs canadiens en génétique dans un milieu où il pourrait être difficile d'obtenir des postes et du financement.



RÉPONDRE AUX PRIORITÉS CONCERNANT LA SANTÉ ET LE SYSTÈME DE SANTÉ

Dans le cadre de notre engagement à contribuer à deux initiatives phares des IRSC, l'IG a établi une série délibérément exhaustive de priorités de recherche stratégiques qui feront collectivement progresser ces initiatives. De plus, ces priorités de recherche serviront de mécanisme pour diriger nos investissements afin d'appuyer l'excellence de la recherche et l'application des connaissances dans des domaines pour maximiser l'utilisation des ressources, les répercussions, et les avantages pour la population canadienne.

- Bio-informatique et biologie des systèmes
- Des modèles et mécanismes à la mise au point de traitements
- Recherche sur les services et les politiques de santé et sur les questions éthiques, juridiques et sociales

Bio-informatique et biologie des systèmes

Dans l'histoire des sciences et de ses nombreuses sous-disciplines, il n'y a sans doute jamais eu de moment où la base de connaissances a évolué aussi rapidement qu'elle ne le fait aujourd'hui en sciences biomoléculaires. Des approches à grande échelle alimentées par les innovations technologiques permettent d'identifier des molécules et leurs interactions qui définissent les voies cellulaires, les tissus et les organismes. L'intégration de ces connaissances fournit une compréhension de la biologie au niveau des systèmes, ce qui permet de mieux saisir des concepts, d'orienter les développements technologiques et d'avoir des retombées importantes sur la médecine prédictive et préventive.

Les travaux menés actuellement sur le séquençage du génome et la biologie des systèmes génèrent des ensembles de données biomédicales d'une ampleur et d'une complexité sans précédent, nécessitant des outils informatiques avancés pour les analyser. Même si les données fondamentales recèlent un énorme potentiel pour résoudre des questions médicales, environnementales et sociales, la mise en valeur de ce vaste répertoire d'information dépendra essentiellement de la capacité d'analyser et d'extraire les connaissances de ces données de base.

Le Canada doit étendre ses efforts en biologie computationnelle et en bioinformatique et s'efforcer d'harmoniser diverses bases de données, à l'heure où la recherche en santé et les soins de santé génèrent plus de données que jamais.

La bio-informatique est une discipline qui englobe les domaines de la biologie et des sciences informatiques; elles visent l'élaboration d'approches novatrices pour l'analyse d'ensemble de données complexes en génomique et en biologie des systèmes, menant à des connaissances et à des applications nouvelles qui profiteront au système de santé canadien et au secteur des sciences biologiques. Ces disciplines sont d'une importance stratégique cruciale, si le Canada veut être concurrentiel sur la scène mondiale et mettre au point de nouvelles applications de la recherche translationnelle en médecine. L'avantage concurrentiel du Canada sera fonction de l'élaboration et de la mise en œuvre d'une stratégie nationale, multi-organismes et concertée visant à améliorer la capacité et le potentiel d'innovation de notre pays en bio-informatique.

La capacité du Canada en génomique et en biologie des systèmes est reconnue internationalement. Grâce à ces investissements passés, le Canada a développé une capacité technologique et a établi un capital intellectuel considérable; toutefois, il n'a pas suffisamment de personnel hautement qualifié ayant la formation interdisciplinaire nécessaire et une base de connaissances élargie pour profiter entièrement des avantages de la recherche en biologie des systèmes. Un investissement substantiel, concerté et à long terme est requis pour rester concurrentiel sur le plan international et produire les avantages attendus associés aux avancées dans les connaissances scientifiques et la capacité technologique.

Ce qui doit être fait

- Le Canada doit coordonner et étendre ses efforts en bio-informatique afin de renforcer la capacité technologique et de favoriser l'innovation.
- Il faut établir un programme concerté à long terme pour former une nouvelle génération de spécialistes en bio-informatique, innovateurs et multidisciplinaires afin d'assurer la compétitivité future du Canada.
- Il faut tenter de coordonner les efforts de plusieurs organismes publics et intervenants appuyant les sciences de la vie afin d'élaborer une stratégie nationale complémentaire et synergique en bio-informatique et en biologie des systèmes.

PRINCIPALES MESURES

- Travailler avec les organismes fédéraux et les principaux intervenants pour établir une stratégie nationale concertée en bio-informatique et en biologie des systèmes;
- Accroître la capacité en bio-informatique du Canada en favorisant des programmes de formation novateurs;
- Appuyer les activités de renforcement du milieu et de réseautage pour les chercheurs en bio-informatique et en biologie des systèmes.

Des modèles et mécanismes aux thérapies

La nature réutilise les mêmes structures de base pour construire des organismes aussi différents que des levures, des vers, des mouches, des poissons, des souris et des humains. Cela nous permet de découvrir le comportement de nos gènes en analysant des gènes similaires dans des « organismes modèles » qui peuvent être manipulés en laboratoire. Les travaux de séquençage du génome menés au cours des années 1990 ont démontré de façon frappante que tous les organismes sont bâtis à partir des mêmes gènes et ont fait ressortir la valeur exceptionnelle des organismes modèles expérimentaux pour étudier la fonction des gènes conservés au cours de l'évolution. Au niveau des gènes, on connaît peu de processus -sinon aucun- uniques aux humains. En fait, les principaux aspects de la plupart des maladies chez l'humain peuvent être modélés dans des organismes avec lesquels l'analyse de gènes orthologues et de voies métaboliques permet d'utiliser les boîtes à outils mises au point pour chaque organisme modèle grâce à la génétique, à la biochimie et à la biologie cellulaire.

Au cours des quatre dernières décennies, les organismes modèles ont révélé de nouveaux processus biologiques, processus par la suite confirmés chez les humains. La levure bourgeonnante, *Saccharomyces cerevisiae*, a été l'organisme clé pour comprendre le cycle de la division cellulaire, un processus crucial lors du développement de cancers. Des 12 gènes ayant été impliqués dans les troubles de la biogenèse des peroxysomes, 11 ont d'abord été identifiés comme gènes homologues complétant les mutants de l'assemblage des peroxysomes dans la levure. Le ver *Caenorhabditis elegans* a d'abord révélé les mécanismes de l'apoptose, mécanismes essentiels au développement de l'organisme et à la physiologie normale mais qui peuvent occasionner l'apparition et la progression de pathologies s'ils ne se déroulent pas normalement. La drosophile, ou mouche des fruits, a permis de comprendre l'activité des neurones du cerveau, la génétique des dépendances, l'apparition et la progression du cancer, et les premiers mécanismes de l'immunité innée. Et la souris, comme tous les mammifères, est génétiquement si proche des humains que des segments de son génome sont parfois difficiles à distinguer du nôtre. Chaque organisme modèle comporte des avantages et des désavantages pour l'étude d'un processus particulier – par exemple, la drosophile n'a pas d'os, mais elle a un cœur! De toute évidence, le regroupement de plusieurs organismes modèles est beaucoup plus avantageux que l'utilisation d'un seul, en raison de la complémentarité de leur biologie et des outils expérimentaux. Il est de plus en plus possible de passer d'une espèce à l'autre pour étudier les mécanismes des processus biologiques conservés et les phénotypes liés à des mutations de gènes spécifiques associées à des maladies chez l'humain.

Nous connaissons bientôt une ère de découvertes sans précédent en ce qui a trait aux mutations chez les humains. La prochaine génération de séquençage accroît de façon considérable le rythme des découvertes des variations génétiques chez l'humain et le rôle de celles-ci dans la maladie. Par exemple, la détermination et la comparaison de la séquence du génome entier de seulement quatre patients souffrant d'une « maladie orpheline » peuvent révéler le gène unique muté dans chacun des quatre génomes, gène qui est le déterminant

génétique majeur de la maladie. Qui aurait pu prédire, il y a seulement quatre ans, au moment où la séquence du génome personnel de Jim Watson a été publiée dans *Nature* – séquence obtenue au moyen de techniques antérieures beaucoup plus coûteuses – qu’il serait possible aujourd’hui d’obtenir un génome humain pour moins de 10 000 \$. Nous avons fait des progrès prodigieux depuis l’époque du clonage positionnel à la fin des années 1980, alors que les premiers gènes porteurs de maladies mendéliennes étaient découverts lentement et à grands frais, pour finalement découvrir que l’on connaissait très peu de choses sur la fonction du gène.

Comment pouvons-nous faire en sorte que l’information en génomique serve à faire avancer les méthodes de diagnostic, de prévention et de traitement des maladies humaines? Les réponses résident dans l’élucidation de la fonction du gène et dans la compréhension de la façon dont les mécanismes biologiques sont affectés par des mutations spécifiques. C’est pourquoi la génétique des organismes modèles, combinée au dialogue interdisciplinaire et dynamique entre les chercheurs en médecine et ceux qui font de la recherche fondamentale, permettra de faire progresser la thématique et sera essentielle au cours des prochaines décennies.

PRINCIPALES MESURES

- Établir un comité pour conseiller les IRSC sur l’utilisation d’organismes modèles pour l’étude de la biologie et de la santé humaines;
- Encourager le dialogue interdisciplinaire entre les chercheurs-cliniciens et les chercheurs qui travaillent avec des organismes modèles (ateliers, outils interactifs en ligne, etc.);
- Favoriser les travaux collaboratifs qui réunissent des chercheurs-cliniciens et des chercheurs travaillant avec des organismes modèles.

Recherche sur les services et les politiques de santé et sur les questions éthiques, juridiques et sociales

Les progrès réalisés en génétique et en technologie ont des répercussions importantes sur la compréhension de la santé humaine et les interventions dans ce domaine. Par conséquent, cela apporte des défis et soulève des questions complexes sur les pratiques et les politiques en matière de santé. Pour les chercheurs en génétique et en génomique, ces progrès suscitent des questions sur les façons de faire de la recherche et sur les politiques nécessaires pour orienter la recherche. En ce qui concerne les services et les systèmes de santé, ces progrès soulèvent des questions difficiles sur l’application de nouvelles technologies aux soins cliniques afin d’améliorer les résultats et d’appuyer des systèmes de soins viables. Enfin, ces percées soulèvent des questions éthiques, juridiques et sociales (QEJS) pour l’ensemble de la société, en ce qui concerne le rôle de la génétique pour la santé, les soins de santé et les priorités de recherche ainsi que les responsabilités individuelles et collectives dans le domaine de la santé et des soins de santé.

Les progrès rapides en génétique et en génomique ont de profondes répercussions sur les interventions en santé humaine qui, à leur tour, soulèvent des questions éthiques et sociales complexes sur le plan de la pratique et des politiques.

Le Canada a atteint l'excellence en recherche; il est reconnu internationalement dans le domaine des questions éthiques, juridiques et sociales, et doit continuer d'appuyer ces domaines de recherche pour maintenir son leadership. De plus, pour accélérer l'application des connaissances, il faut développer les connaissances sur le système de santé canadien et sa capacité de tenir compte de la diversité culturelle du pays, ainsi que sur le problème constant des inégalités en matière de santé. Enfin, les chercheurs canadiens doivent continuer à participer à la recherche sur une vaste gamme de sujets dans le domaine des sciences humaines afin de maintenir l'excellence et la pertinence de la recherche ciblant les innovations constantes en génétique et en génomique. La recherche sur les services et les politiques de santé et sur les QEJS en génétique est multidisciplinaire et a une portée très vaste. Voici des exemples de sujets :

- Recherche sur l'évaluation des technologies de la santé et l'établissement des priorités pour aider les décideurs à rendre les technologies génétiques accessibles aux patients, de manière efficiente, tout en tenant compte des facteurs sociaux, éthiques et organisationnels;
- Recherche sur les services de santé pour explorer des façons d'appliquer les nouvelles connaissances au milieu clinique afin d'en faire profiter les Canadiens; cela inclut l'éducation et la mobilisation des professionnels de la santé ainsi que l'organisation et l'évaluation des mécanismes de prestation des services;
- Recherche sur les meilleures façons d'inclure la participation de divers groupes, en les aidant à comprendre et à orienter la recherche en génétique ainsi que l'organisation et la prestation de services de génétique;
- Exploration des questions éthiques liées à la recherche, notamment la gestion des biobanques, l'échange de données et la communication des résultats de recherche;
- Recherche qui étudie les inquiétudes et les problèmes sociaux tels que la prestation directe aux consommateurs de services de dépistage génétique, les problèmes liés à la recherche et à la prestation de services pour les personnes atteintes de maladies rares ou « orphelines » et les inquiétudes perpétuelles concernant la discrimination génétique et la stigmatisation.

PRINCIPALES MESURES

- Établir, à l'échelle nationale et internationale, des collaborations entre la recherche en génétique, sur les services et les politiques de santé, et sur les QEJS;
- Appuyer la recherche novatrice et concurrentielle sur le plan international et les bourses de recherche pour étudier d'importantes questions théoriques, méthodologiques et pratiques en ce qui a trait aux services et politiques de santé et aux QEJS dans le contexte de la génétique et de la génomique;
- Favoriser les stratégies d'échange des connaissances qui facilitent la dissémination des résultats de la recherche sur les services et politiques de santé et les QEJS dans le contexte de la génétique auprès des décideurs du gouvernement, de l'industrie et du public en général.



FAVORISER L'INNOVATION, LA COMMERCIALISATION ET L'APPLICATION DES CONNAISSANCES GRÂCE AUX PARTENARIATS

L'IG est d'avis que travailler en vase clos en ne faisant pas équipe avec des organismes aux champs d'intérêts complémentaires limiterait la portée et les retombées des résultats obtenus. Il est donc essentiel pour l'IG d'établir des partenariats pour maximiser ses retombées et atteindre ses objectifs, surtout dans un contexte où les ressources sont limitées. Lors d'initiatives récentes, l'IG a vu son financement multiplié par 10 par effet de levier grâce à la participation d'autres unités des IRSC et de partenaires de l'extérieur, en particulier de Génome Canada. L'IG continuera de travailler en partenariat afin de maximiser ses retombées et d'accroître l'intérêt pour ses activités.

Les partenariats sont aussi essentiels à l'application des connaissances. L'établissement de partenariats avec l'industrie a des retombées positives sur la capacité du Canada de mettre en application ses forces en recherche fondamentale pour améliorer les soins de santé. L'IG s'engage à travailler avec l'industrie et à favoriser des partenariats plus solides avec ce secteur et mettra l'accent sur les partenariats public-privé dans l'optique d'étendre le plus possible les limites du libre accès à la recherche. Une réussite dans ce domaine permettrait d'accélérer la découverte de médicaments, à moindres coûts, puisque cela éviterait que des travaux redondants protégés par des droits d'auteurs soient effectués en parallèle. Une telle approche permettrait aussi de diffuser des données négatives qui sont actuellement protégées. Ainsi, on ferait connaître les effets indésirables d'un médicament dès les premières étapes de sa mise au point, ce qui réduirait les risques potentiels pour les patients qui participent à des essais cliniques inutiles et redondants. L'IG est bien placé pour mener les discussions requises sur les politiques concernant la commercialisation pour aider à établir un cadre économique et juridique pour la propriété intellectuelle qui encouragerait la collaboration à l'étape préconcurrentielle, au lieu de la décourager.

L'IG croit qu'il est essentiel d'obtenir la participation des utilisateurs des connaissances pour la conception, la mise en œuvre et l'évaluation de ses initiatives stratégiques.

Il est impossible de mettre au point de nouveaux produits thérapeutiques sans le concours de l'industrie et il est impossible d'appliquer les percées en recherche à la pratique des soins de santé sans la participation des autorités de la santé provinciales et fédérales, des organismes de réglementation et des organismes bénévoles œuvrant dans le domaine de la santé. Selon l'IG, il est essentiel de mobiliser les utilisateurs des connaissances à toutes les étapes de l'élaboration d'initiatives stratégiques et de continuer à travailler ensemble pour que les résultats de la recherche puissent être mis en application plus efficacement.

PRINCIPALES MESURES

- Travailler avec l'industrie pour établir des partenariats public-privé favorisant le libre accès à la recherche, en incluant notamment de nouveaux modèles de financement;
- Mener des discussions sur les politiques concernant la commercialisation pour aider à établir un cadre économique et juridique pour la propriété intellectuelle qui encouragerait la collaboration à l'étape préconcurrentielle;
- Accroître la participation des groupes de patients, des décideurs et des utilisateurs finaux pour que les résultats de la recherche soient appliqués aux pratiques et aux politiques des soins de santé de façon efficace et appropriée;
- Dynamiser les partenariats actuels et en établir de nouveaux pour assurer la coordination des stratégies de financement de la recherche (y compris leur mise en œuvre) afin de maximiser les ressources, l'expertise et les infrastructures.

ALLER DE L'AVANT

Puisqu'il est maintenant peu coûteux de séquencer le génome, les cinq prochaines années seront révolutionnaires dans le domaine de la génétique. L'IG s'engage à faire du Canada un chef de file mondial tant dans la réalisation de percées en génétique que dans l'application de la génétique au profit de l'être humain. Nous avons hâte de travailler étroitement avec notre milieu de recherche et nos partenaires afin de réaliser notre ambitieux plan stratégique.