



## Analyse pangénomique : tendances émergentes et contextes d'application

L'analyse génomique permet de confirmer le diagnostic de plusieurs maladies héréditaires ou rares, d'identifier des prédispositions génétiques à certains cancers et autres maladies, et de diriger les usagers vers une thérapie ou un parcours de soins personnalisé (3). Or, le séquençage de nouvelle génération (SNG) utilisé en clinique pour l'analyse pangénomique<sup>1</sup> présente certaines limites techniques. La demande croissante pour des analyses pangénomiques stimule donc le développement de nouvelles technologies (4).

Ce bulletin s'intéresse aux questions suivantes : Quelles sont les innovations en matière d'analyse pangénomique? Quel est le contexte d'application de ces innovations dans les essais cliniques au Canada et à l'international?

Pour y répondre, l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) a réalisé un survol des publications scientifiques, des essais cliniques et des expériences internationales afin d'en dégager des éléments de réflexion sur le potentiel d'utilisation de telles innovations dans la pratique clinique. Ce bulletin, en marge des travaux du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) sur la [Politique québécoise en médecine génomique](#), s'inscrit dans la continuité du Bulletin de veille n° 9 – La médecine génomique dans les systèmes de santé : enjeux et opportunités (5).

### Ce bulletin de veille présente :

1

[Les innovations en analyse pangénomique](#)

2

[Quelques exemples d'initiatives](#)

3

[Des considérations dans la pratique clinique](#)

### CONSTATS

- Les innovations en analyse pangénomique sont variées et incluent le développement de nouvelles technologies de séquençage ou d'analyses de variants; l'intégration d'information sur le contexte cellulaire, tissulaire ou taxonomique; l'analyse de cibles moléculaires autres que l'ADN nucléaire ou l'ARN messager ainsi que la combinaison d'approches innovantes.
- Les innovations peuvent être appliquées à diverses conditions, dont les cancers (tumeurs solides et cancers hématologiques), les maladies rares ou héréditaires et les maladies infectieuses.
- Ces innovations visent plusieurs objectifs, comme le développement d'outils cliniques (pour le diagnostic, le pronostic et le suivi de l'évolution d'une maladie), le suivi de la réponse à une thérapie, ainsi qu'une meilleure compréhension d'un mécanisme pathologique ou de la pharmacodynamique d'une thérapie.
- Dans plusieurs pays, l'intégration des innovations en analyse pangénomique au parcours de soins est prévue par des politiques ou soutenue par le financement de projets à grande échelle.
- L'utilisation dans la pratique clinique des innovations en analyse pangénomique s'accompagne de considérations sur leur transposabilité en clinique, sur la disponibilité des ressources et des infrastructures et sur l'intégration des innovations dans le flux de travail.

Voir les détails méthodologiques à l'[Annexe 1](#).

 **Avertissement :** La veille stratégique réalise un survol des tendances actuelles pour souligner des sujets de réflexion. Elle ne prétend pas apporter de réponse aux sujets ambitieux qu'elle aborde, ni émettre de jugement de valeur sur la pertinence ou l'applicabilité dans le contexte québécois.

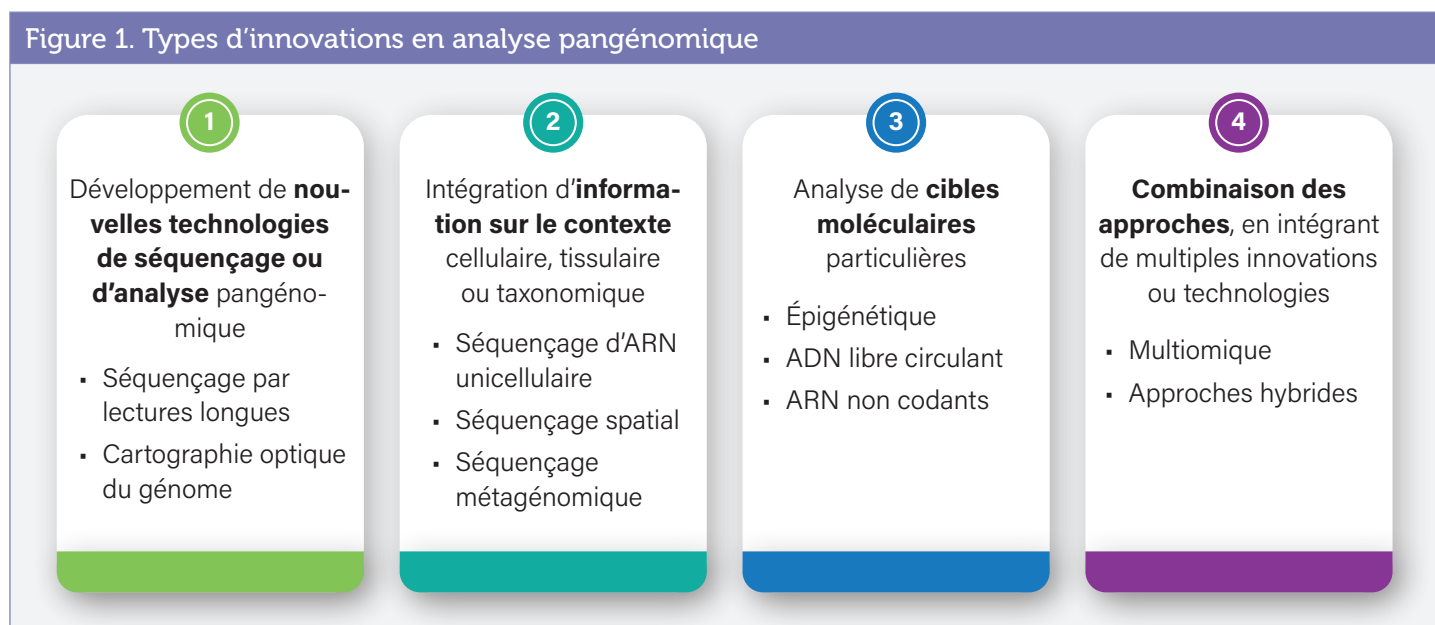
1. Dans un souci de simplicité, dans ce bulletin de veille, les analyses pangénomiques font référence aux analyses à grande échelle du matériel génétique, qui comprennent l'ensemble du génome, de l'exome, du transcriptome et/ou des marques épigénétiques.

# 1 Les innovations en analyse pangénomique

Les technologies d'analyse pangénomique ont grandement évolué depuis le séquençage du premier génome en 2000. Cette évolution a permis d'en élargir l'accès, d'approfondir la compréhension d'une multitude de conditions et d'améliorer les thérapies en médecine de précision (6-9). Le séquençage de nouvelle génération (SNG) ou séquençage à lectures courtes (*short-read sequencing*)<sup>2</sup> permet notamment de séquencer des génomes entiers en l'espace de quelques journées (6, 7). La présente veille offre un aperçu non exhaustif des innovations qui s'inscrivent dans la continuité du SNG (figure 1). Celles-ci en sont principalement aux premières étapes de leur cycle de vie (développement ou prédéploiement), tel que définies dans le Lexique sur le thème de l'innovation (10). Les innovations sont utilisées :

- dans un objectif de **recherche**, notamment pour la compréhension de mécanismes pathologiques ou pharmacodynamiques;
- dans un objectif de perfectionnement ou de **validation** pour démontrer leur potentiel en tant qu'outils cliniques;
- en tant qu'outils cliniques en **contexte réel** de soins.

Le niveau de maturité et d'adoption des innovations technologiques peut varier selon le contexte et le pays, comme en témoigne la diversité des [initiatives au Canada et à l'international](#).



Les visées de ces innovations sont diverses (7, 11-17), notamment :

- le soutien ou le remplacement de tests diagnostiques existants;
- l'estimation du risque de développer une maladie (biomarqueurs prédictifs), l'évaluation du pronostic ou le suivi de l'évolution d'une maladie;
- le choix d'une thérapie en médecine de précision et le soutien à la production de thérapies individualisées;
- le suivi de la réponse à une thérapie;
- une meilleure compréhension d'un mécanisme pathologique ou de la pharmacodynamique d'une thérapie.

2. L'appellation « séquençage de nouvelle génération (SNG) » est utilisée dans le reste du document.

## 1.1 Développement de nouvelles technologies de séquençage ou d'analyse pangénomique

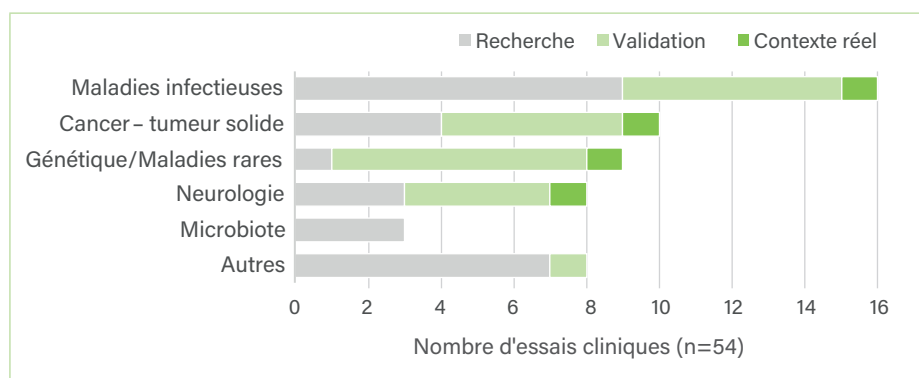
Cette section comprend deux exemples de technologies innovantes de séquençage ou d'analyse pangénomique, soit le séquençage par lectures longues et la cartographie optique du génome.

### Séquençage par lectures longues/Long read sequencing

Le séquençage par lectures longues permet notamment de séquencer l'ADN ou l'ARN dit « natif », c'est-à-dire des molécules non amplifiées et non fragmentées. Ce type de séquençage facilite aussi l'identification de certains **variants structuraux** (des changements à grande échelle dans l'ADN) difficiles à détecter avec d'autres méthodes (6, 7). Les technologies de séquençage par lectures longues, grâce à leur polyvalence, pourraient servir d'outils pour soutenir le diagnostic et le traitement de maladies génétiques, de cancers et d'infections (15).

+ Avantages	- Limites
<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Identification facilitée des régions complexes, permettant un séquençage plus complet (2, 15, 18, 19).</li> <li>▪ Simplification de la technique réduisant certains biais de préparation d'échantillons (18, 20).</li> </ul> <p><b>Organisationnels</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Rapidité du temps de réponse et possibilité d'analyse en temps réel, selon la technologie (15).</li> <li>▪ Analyse combinée de plusieurs types de cibles moléculaires (p. ex. génétique et épigénétique) (15).</li> <li>▪ Portabilité et prix plus abordable de certains appareils par rapport aux options de plus haut débit ou aux appareils de SNG usuels (15).</li> </ul>	<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Précision moindre que celle des méthodes usuelles pour des variants courts (2, 15).</li> <li>▪ Abondance des outils d'analyse et manque de standardisation.</li> <li>▪ Nécessité d'échantillons en quantité et en qualité suffisantes (15, 19).</li> </ul> <p><b>Économique</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Coût généralement plus élevé que celui des méthodes de SNG usuelles (15, 19).</li> </ul>

### Tendance d'applications selon les essais cliniques en cours ou complétés utilisant le séquençage par lectures longues



Dans les essais cliniques retenus, le séquençage par lectures longues est généralement en **validation** en tant qu'outil clinique ou utilisé en **contexte réel** de soins dans près de la moitié des essais cliniques.

Les essais cliniques retenus ont débuté entre 2022 et 2025.

#### Au Québec

La polyvalence des technologies de séquençage par lectures longues génère de l'intérêt pour son intégration en milieu clinique. Une technologie de séquençage par lectures longues a notamment fait l'objet d'une étude récente pour comparer sa performance à celle des tests cliniques usuels et explorer la faisabilité de son implantation en contexte d'oncologie pédiatrique (incluant divers cancers hématologiques et tumeurs solides) dans un centre hospitalier du Québec (21).

#### Avenir

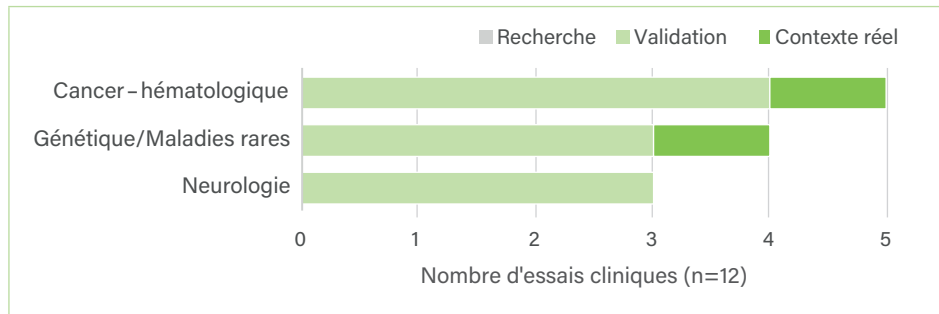
Les technologies de séquençage par lectures longues sont en constante évolution, notamment pour améliorer la précision du séquençage, réduire la quantité d'échantillons requise et les coûts de séquençage, standardiser les méthodes et développer des outils d'analyse, dont certains basés sur l'intelligence artificielle (IA) (18, 19, 22, 23).

## Cartographie optique du génome/Optical genome mapping

La cartographie optique du génome permet de visualiser, sur l'ensemble de l'ADN nucléaire, les variants structuraux, notamment les variations de nombre de copies et les réarrangements chromosomiques complexes (13, 24, 25). Cette innovation peut compléter, ou potentiellement remplacer, des méthodes de cytogénétique traditionnelles comme le caryotype, l'hybridation in situ fluorescente ou l'analyse par puce (13, 26).

+ Avantages	- Limites
<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Identification facilitée de variants structuraux complexes ou peu fréquents (13, 24, 26).</li> <li>• Possibilité de compléter les résultats obtenus avec les approches usuelles ou d'identifier de nouvelles anomalies (13, 26).</li> </ul>	<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Identification plus difficile de certains variants structuraux plus courts (13, 26).</li> <li>• Nécessité d'échantillons frais ou congelés pouvant affecter le flux de travail (13, 24).</li> </ul> <p><b>Organisationnelle</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Temps de réponse plus long que pour certaines approches usuelles (13).</li> </ul>

### Tendance d'applications selon les essais cliniques en cours ou complétés utilisant la cartographie optique du génome



Dans les essais cliniques retenus, la cartographie optique du génome est en **validation** en tant qu'outil clinique ou utilisée en **contexte réel** de soins. Les essais cliniques retenus ont débuté entre 2020 et 2025.

#### Au Québec

L'analyse par cartographie optique du génome a été inscrite au [Répertoire québécois et système de mesure des procédures de biologie médicale](#) à la suite d'un avis favorable de l'INESSS pour les hémopathies malignes (sous certaines conditions) (27). [Cinq laboratoires](#) sont désignés pour effectuer cette analyse dans la province.



## 1.2 Intégration d'information sur le contexte cellulaire, tissulaire ou taxonomique

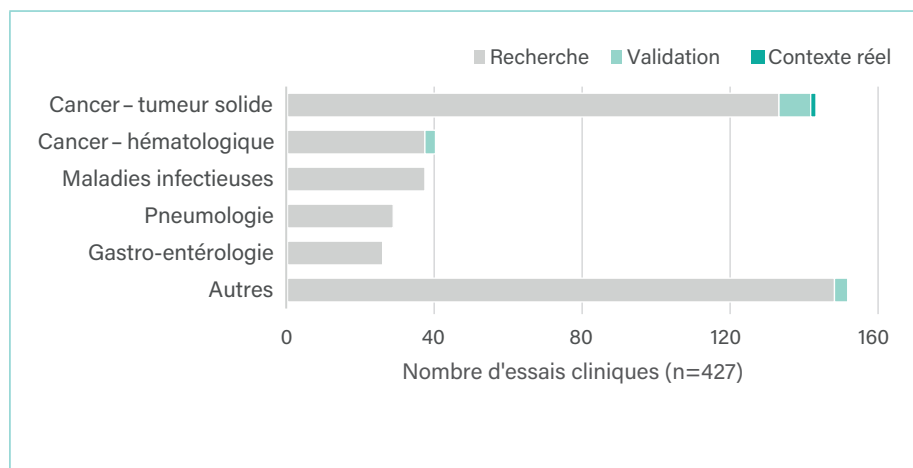
Cette section comprend trois exemples d'innovations qui permettent d'ajouter, à l'analyse pangénomique, de l'information contextuelle supplémentaire (sous-types cellulaires, contexte tissulaire ou diversité microbienne de l'échantillon).

### Séquençage d'ARN unicellulaire/*Single-cell RNA sequencing*

Le séquençage d'ARN unicellulaire permet l'étude du **transcriptome** (soit l'ensemble des ARN) contenu dans des cellules individuelles et préalablement isolées d'un tissu provenant d'une biopsie. Le séquençage d'ARN unicellulaire permet d'étudier et de comparer la diversité des gènes exprimés par différents sous-types cellulaires. Ce type de séquençage pourrait éclairer le choix d'une thérapie en médecine de précision, par exemple en fournissant de l'information sur des différences de réponse entre les patients et sur les mécanismes de résistance ou d'effets indésirables des thérapies (28).

+ Avantages	- Limites
<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Identification facilitée de sous-types cellulaires rares ou atypiques associés à des conditions (14).</li> <li>▪ Soutien du processus de sélection de thérapies en médecine de précision (14, 28).</li> </ul>	<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Possibilité de biais lié à la faible quantité d'ARN par cellule (14, 29).</li> <li>▪ Absence de standardisation dans l'analyse des données et l'interprétation des résultats (14, 29).</li> <li>▪ Possibilité de biais lié à la représentativité de l'échantillon par rapport à l'ensemble de la biopsie (28).</li> </ul> <p><b>Organisationnelle</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Nécessité de l'expertise bio-informatique pour l'analyse des données et l'interprétation des résultats (14).</li> </ul> <p><b>Économique</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Coût élevé de la technologie (14).</li> </ul>

### Tendance d'applications selon les essais cliniques en cours ou complétés utilisant le séquençage unicellulaire



Dans les essais cliniques retenus, le séquençage d'ARN unicellulaire est principalement utilisé dans un contexte de **recherche**, un constat corroboré dans la littérature scientifique (2). Certains essais cliniques visent à démontrer le potentiel du séquençage d'ARN unicellulaire pour guider le choix d'une thérapie dans certains cancers. Les essais cliniques retenus ont débuté entre 2015 et 2026.

#### Avenir

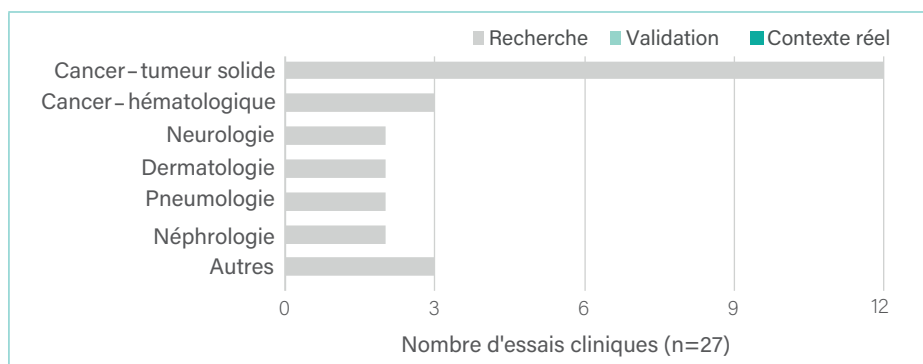
Les technologies de séquençage unicellulaire sont en constante évolution, notamment avec le développement de nouveaux outils bio-informatiques et l'intégration de l'IA pour faciliter l'analyse du large volume de données et leur interprétation. Diverses approches visent également à réduire les coûts de ce type de séquençage et de son analyse (14, 29).

## Séquençage spatial

Le séquençage spatial permet de savoir quels gènes sont exprimés et à quel endroit dans un tissu. Plusieurs technologies de séquençage spatial sont développées, telles les approches basées sur le SNG et celles basées sur l'imagerie, chacune possédant ses avantages et ses limites (1, 30-32). Le séquençage spatial permet, par exemple, d'étudier les interactions entre les cellules tumorales et les cellules environnantes, l'infiltration des cellules immunitaires, et les processus qui ont cours durant le développement (31). L'information obtenue avec ce type de technologie pourrait être utilisée pour éclairer le choix d'une thérapie en médecine de précision (31).

+ Avantages	- Limites
<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Préservation du contexte spatial du tissu (31).</li> <li>Possibilité d'étudier les interactions cellulaires et l'organisation tissulaire (31).</li> </ul>	<p><b>Organisationnelle</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Nécessité de l'expertise bio-informatique pour l'analyse des données et l'interprétation des résultats (30, 33).</li> </ul> <p><b>Économique</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Coûts élevés de la technologie (30, 33).</li> </ul>

### Tendance d'applications selon les essais cliniques en cours ou complétés utilisant le séquençage spatial



Dans les essais cliniques retenus, le séquençage spatial est uniquement utilisé dans un contexte de **recherche**, un constat corroboré dans la littérature scientifique (1). Les essais cliniques retenus ont débuté entre 2018 et 2026.

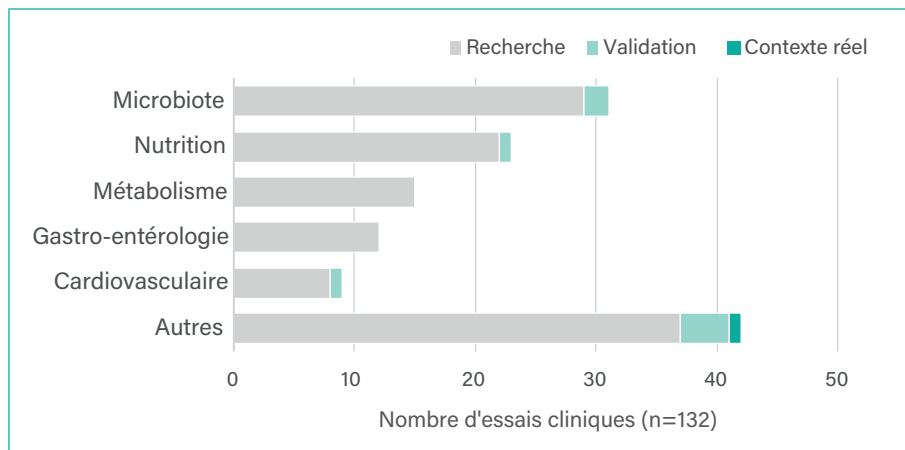
Avenir	
	La combinaison des approches de séquençage spatial et de séquençage unicellulaire ou l'utilisation d'outils bio-informatiques pouvant inclure l'IA sont des exemples d'approches en développement pour permettre une meilleure compréhension de l'interaction entre les sous-types cellulaires, notamment dans les maladies inflammatoires ou lors de l'organogénèse (14, 30).

## Séquençage métagénomique « shotgun » / Shotgun metagenomic sequencing

Le séquençage métagénomique « shotgun » (ou simplement séquençage métagénomique) permet d'étudier le **microbiome**, c'est-à-dire les espèces microbiennes qui composent un échantillon, en différenciant l'origine des divers génomes séquencés. L'étude du microbiote humain, par exemple, pourrait contribuer au choix d'une thérapie optimale en nutrition, ou à la compréhension des maladies métaboliques ou des conditions touchant le tractus gastro-intestinal (34). Cette technologie est également utilisée en métagénomique environnementale, une approche qui analyse l'ADN présent directement dans des échantillons issus de l'environnement (eau, sol, eaux usées), pour le suivi de la résistance aux antibiotiques et de la propagation des agents infectieux (11, 34, 35).

+ Avantages	- Limites
<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Résolution et reproductibilité accrues (34, 36).</li> <li>Caractérisation détaillée de la composition taxonomique (espèces et souches microbiennes) et du profil fonctionnel (profil d'expression génique) (36, 37).</li> <li>Possibilité d'identifier différents types de microorganismes (p. ex. virus, levures, bactéries) et d'effectuer des études épidémiologiques à grande échelle (36).</li> </ul>	<p><b>Cliniques</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Sensibilité limitée lorsque l'échantillon contient une faible proportion d'ADN microbien (p. ex. sang ou urine). (37).</li> <li>Nécessité d'une standardisation pour la collecte, l'entreposage et la préparation des échantillons (34).</li> </ul> <p><b>Organisationnelle</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Nécessité d'une expertise bio-informatique pour l'analyse des données et l'interprétation des résultats (34, 37).</li> </ul> <p><b>Économique</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Coût élevé de la technologie (34, 37).</li> </ul>

## Tendance d’applications selon les essais cliniques en cours ou complétés utilisant le séquençage métagénomique « shotgun »



Dans les essais cliniques retenus, le séquençage métagénomique est principalement utilisé dans un contexte de **recherche**. Le séquençage métagénomique est aussi en **validation** en tant qu’outil clinique pour guider le choix d’une thérapie à la suite d’une infection ou pour détecter un rejet après une transplantation.

Les essais cliniques retenus ont débuté entre 2010 et 2026.

### 1.3 Analyse de cibles moléculaires particulières

Bien que la plupart des approches d’analyse pangénomique visent l’étude de l’ADN génomique ou de l’ARN messager, d’autres cibles de nature génétique présentent un attrait comme biomarqueurs potentiels. Ces cibles innovantes peuvent être étudiées par SNG et avec certaines des innovations en analyse pangénomique.

#### Marques épigénétiques

Les altérations épigénétiques du génome, souvent non héréditaires et survenant au cours de la vie, peuvent déréguler certains gènes et favoriser le développement de cancers ou de maladies génétiques (15, 22). Le **profil de méthylation**, un type de marque épigénétique, présente un potentiel comme biomarqueur par la variabilité de sa signature selon le type cellulaire et le contexte environnemental (38). Il peut notamment soutenir la classification pathologique de certaines tumeurs, le diagnostic de maladies monogéniques pédiatriques et le suivi de l’oncogenèse ou d’autres pathologies (15, 38). Le profil de méthylation de l’ADN natif peut être obtenu par séquençage par lectures longues (15, 18, 22). L’étude du méthylome unicellulaire et de l’ADN libre circulant est également possible (38).

#### ADN libre circulant

L’analyse de l’ADN libre circulant présente un vaste potentiel clinique, notamment pour le suivi d’infections, le diagnostic rapide du rejet de greffe et la détection d’anomalies durant la grossesse (39). L’**ADN tumoral circulant**, obtenu par biopsie liquide à partir d’un prélèvement non invasif (par ex. plasma, liquide céphalo-rachidien), correspond à la fraction d’ADN circulant provenant de cellules tumorales. En oncologie, il peut servir de biomarqueur, selon le contexte, pour la détection précoce du cancer, l’évaluation du risque, le choix d’une thérapie et le suivi de la réponse à une thérapie (17, 40). En plus des méthodes usuelles, l’estimation de la fraction tumorale circulante peut être mesurée par séquençage par lectures longues (17, 40).

#### ARN non codants

Outre les ARN messagers, plusieurs ARN jouent un rôle dans le processus et la régulation de l’expression génique, comme les petits ARN nucléaires (*small nuclear RNAs*), les micro-ARN et les longs ARN non codants (*long non-coding RNAs*) (20). Les **micro-ARN** sont étudiés comme biomarqueurs diagnostiques, pronostiques ou prédictifs dans une variété de conditions, particulièrement en oncologie (41-43). En plus des méthodes usuelles, le séquençage unicellulaire et le séquençage spatial sont à l’étude pour suivre les niveaux d’expression des micro-ARN (42).

## 1.4 Combinaison des approches innovantes

Les innovations en analyse pangénomique évoluent dans un même écosystème, qui favorise leur combinaison et leur intégration dans d'autres champs d'innovation.

L'approche **multiomique** consiste en la combinaison et en l'analyse de plusieurs types de données à grande échelle, comme les données génomiques, transcriptomiques ou encore épigénomiques (7). Alors que l'acquisition de ces données est normalement effectuée séparément, certaines innovations en permettent l'acquisition simultanée. Par exemple, une technologie de séquençage par lectures longues permet l'étude de variants structuraux (génome) et du profil de méthylation (épigénome) sur un même échantillon (18, 21).

Une **approche hybride** de séquençage par lectures longues et courtes vise à mettre à profit les avantages des deux technologies, soit l'information sur les variants structuraux complexes, obtenue par lectures longues, et la détection des variants courts, actuellement plus précise par SNG (lectures courtes) (7, 15, 18).

Les différents types d'innovations peuvent aussi être **combinés**. Ainsi, une innovation dans la technologie de séquençage peut être complétée avec une innovation qui offre de l'information contextuelle supplémentaire. Par exemple, l'utilisation du séquençage par lectures longues peut, avec le séquençage unicellulaire, faciliter la détection de certains variants associés au cancer à un niveau unicellulaire (44) ou encore, dans le séquençage métagénomique, faciliter l'identification taxonomique du microbiome (45), permettant de combiner les avantages de ces innovations.

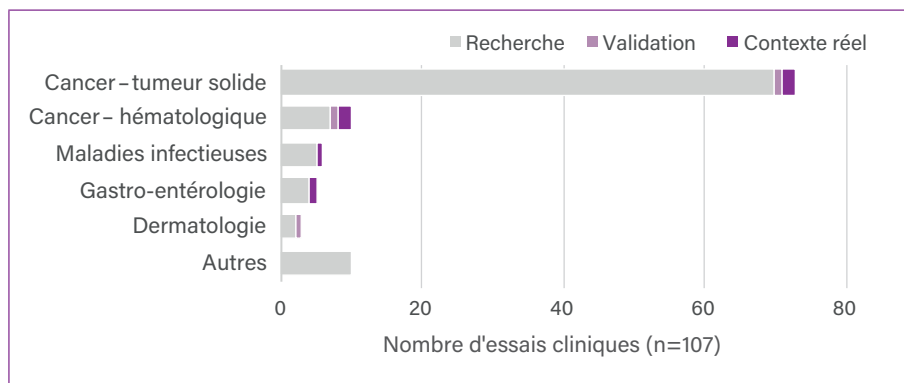


### Contexte d'application innovant : exemple du séquençage des récepteurs des lymphocytes T

Les lymphocytes T, un sous-type cellulaire qui joue un rôle important dans l'immunité, possèdent des molécules de surface spécifiques et variables (récepteurs des lymphocytes T; *T cell receptors*) dont l'étude permet notamment le suivi de la réponse à une thérapie (16) (Pai & Satpathy, 2021).

L'identification et le suivi des récepteurs de lymphocytes T, par SNG, peuvent être effectués par un séquençage ciblé du gène ou de l'ARN du récepteur. Une analyse ciblée de cette région peut également être effectuée à partir d'un séquençage complet du transcriptome (46). Des innovations en matière de séquençage, comme le séquençage par lectures longues et le séquençage unicellulaire, peuvent également être mises à profit (14, 16, 28).

### Tendance d'applications selon les essais cliniques en cours ou complétés utilisant le séquençage du récepteur des lymphocytes T



Dans les essais cliniques retenus, le séquençage du récepteur des lymphocytes T est principalement utilisé dans un contexte de **recherche**. Dans quelques essais cliniques, il est utilisé en amont de la production de thérapies individualisées. Les essais cliniques retenus ont débuté entre 2013 et 2026.

## 2 Quelques exemples d'initiatives

Des exemples d'initiatives en analyse pangénomique ont été explorés au Canada et dans cinq autres pays, en continuité avec des bulletins de veille publiés par l'INESSS (5, 9). Ces exemples incluent les initiatives ayant une visée d'implantation des innovations en analyse pangénomique dans la pratique clinique. Dans certains de ces pays, des agences d'évaluation recommandent l'utilisation clinique d'innovations pour le diagnostic de maladies génétiques, de maladies infectieuses ou de cancers. Certaines de ces innovations figurent dans des politiques nationales en génomique. Des projets de recherche sur les innovations en analyse pangénomique, à titre d'outils cliniques ou pour enrichir les banques de données génomiques, sont également financés pour une utilisation à grande échelle.

### Canada

#### Utilisation clinique

- Ontario Health identifie la [classification basée sur la méthylation](#) comme une approche pertinente en soutien aux tests existants pour le diagnostic des tumeurs du système nerveux central, sans toutefois se prononcer sur l'efficacité de cette approche.

#### Financement de projets

- Le gouvernement canadien et des gouvernements provinciaux, par l'intermédiaire de plusieurs organismes, financent de multiples projets de recherche visant l'utilisation à grande échelle d'innovations en analyse pangénomique. Ces projets comprennent :
  - l'utilisation du séquençage par lectures longues pour enrichir les banques génomiques avec des données provenant [de communautés noires](#), afin de mieux comprendre la prédisposition de ces communautés à certaines maladies chroniques;
  - l'[intégration d'une approche multiomique](#) à d'autres données cliniques pour guider le financement public et améliorer les prises de décisions dans des politiques en santé au Manitoba et en Saskatchewan;
  - l'utilisation du [séquençage métagénomique](#) pour faciliter le diagnostic et le dépistage de pathogènes respiratoires ou pour orienter le choix d'une thérapie lors d'une infection;
  - le séquençage de l'ADN tumoral circulant pour la détection précoce de [tumeurs solides primaires](#) ou pour la détection précoce de la [maladie résiduelle moléculaire](#) dans les tumeurs solides.

### France

#### Utilisation clinique

- La Haute Autorité de Santé (HAS) recommande l'utilisation du séquençage par lectures longues, en combinaison avec d'autres méthodes, pour confirmer le [diagnostic de la dystrophie myotonique de type 1](#), une maladie génétique multisystémique. La HAS mentionne que l'utilisation du séquençage par lectures longues est particulièrement intéressante pour détecter les variants structuraux et le profil de méthylation impliqués dans la pathogenèse de cette maladie.

#### Gouvernance

- Le [Plan France Médecine Génomique 2025](#) souligne l'absence de logiciels adaptés pour l'analyse des données issues du séquençage par lectures longues pour des besoins à grande échelle (niveau national). Le Plan propose qu'une industrie nationale développe des logiciels spécialisés.

### Australie

#### Gouvernance

- [Australian Genomics](#) (maintenant [Genomics Australia](#), relevant du ministère de la Santé, du Handicap et du Vieillessement du gouvernement australien) identifie, dans un rapport publié en 2025 (47), les innovations en analyse pangénomique avec le plus grand potentiel transformatif et leurs enjeux d'implantation respectifs. Ce rapport vise à orienter les décisions futures quant au déploiement d'innovations en santé en Australie, notamment en analyse pangénomique. Les innovations rapportées comprennent notamment le séquençage par lectures longues, la génomique spatiale, le séquençage unicellulaire et les thérapies visant de nouvelles cibles comme les marques épigénétiques et les ARN non codants.

## Financement de projets

- Le gouvernement australien, par l'intermédiaire du [Medical Research Future Fund](#), finance de multiples projets de recherche visant l'utilisation à grande échelle d'innovations en analyse pangénomique. Ces projets comprennent :
  - le développement de plateformes de séquençage par lectures longues pour enrichir les banques génomiques avec des données provenant de communautés aborigènes dans le but d'améliorer les décisions en médecine personnalisée pour ces populations;
  - la mise en place d'un programme national de séquençage par lectures longues pour améliorer le diagnostic de maladies rares;
  - l'amélioration du diagnostic des maladies rénales avec le séquençage par lectures longues et le séquençage du transcriptome, par le biais du [KidGen National Kidney Genomics Program](#);
  - le diagnostic de [maladies neurologies](#) avec le séquençage par lectures longues et des outils bio-informatiques.

## États-Unis

### Utilisation clinique

- Les [Centers for Disease Control](#) évoquent la pertinence d'utiliser diverses innovations en analyse pangénomique (séquençage métagénomique, séquençage par lectures longues, séquençage unicellulaire) pour identifier les épidémies et suivre la transmission de maladies infectieuses.
- Quelques tests utilisant le séquençage par lectures longues ont obtenu une approbation réglementaire par la U.S. Food and Drug Administration (FDA), notamment un [test diagnostique](#) pour les maladies rares et un [test diagnostique](#) pour SARS-CoV-2.

### Financement de projets

- Le consortium international [Telomere-2-Telomere](#) (T2T), financé principalement par le National Institute of Health (NIH), a complété en 2022 le séquençage du génome humain, grâce au séquençage par lectures longues, en permettant de couvrir les régions répétitives des télomères et des centromères jusque-là inaccessibles.
- Le [Human Pangenome Reference Consortium](#), financé par le National Human Genome Research Institute, s'appuie sur les avancées du consortium T2T pour créer un pangéome plus représentatif de la diversité humaine en utilisant les mêmes innovations en analyse pangénomique.

### Initiatives universitaires

- Le [laboratoire Long Read](#) du Broad Institute vise à développer de nouvelles méthodes diagnostiques et avenues thérapeutiques pour des maladies infectieuses et génétiques en s'appuyant sur le séquençage par lectures longues.
- L'initiative [All of Us](#) vise à enrichir les banques de données génomiques en intégrant des séquences provenant de personnes aux origines ethniques variées en utilisant une technologie de séquençage par lectures longues.

## Royaume-Uni

### Gouvernance

- Dans sa [stratégie gouvernementale](#), le National Health Service (NHS) vise à accélérer l'évaluation et l'adoption d'innovations en analyse pangénomique (séquençage par lectures longues, cartographie optique du génome, ADN tumoral circulant, marques de méthylation), notamment en tant que tests diagnostiques pour le cancer et les maladies génétiques. Ce faisant, le NHS souhaite assurer un accès équitable aux tests génétiques.
- Avec le programme [Cancer 2.0](#) de Genomics England, le gouvernement du Royaume-Uni souhaite mettre à contribution certaines innovations en analyse pangénomique, notamment le séquençage par lectures longues. Cette initiative vise à réduire les délais pour obtenir un diagnostic de cancer et à améliorer la prise de décision quant à une thérapie personnalisée adéquate.
- [Genomics England](#) compare différentes technologies de séquençage par lectures longues aux méthodes usuelles pour évaluer les avantages de ces innovations. Ce projet, qui inclut des personnes vivant avec des cancers, des maladies rares et des maladies infectieuses, vise à enrichir les banques de données génomiques.

## Financement de projets

- Genomics England finance un projet pour le développement d'un [outil d'intelligence artificielle](#), SAVANA, ayant pour objectif l'analyse accélérée des données de séquençage par lectures longues.

## Suède

### Financement de projets

- L'organisme suédois [Genomic Medicine Sweden](#) (GMS) finance des projets dirigés par plusieurs équipes de recherche travaillant en collaboration et provenant de diverses universités suédoises. Ces projets visent, entre autres :
  - l'implantation du séquençage par lectures longues dans la pratique clinique, notamment en peaufinant les méthodes de préparation d'échantillons et d'analyse des données, afin de réduire le recours à d'autres tests diagnostiques;
  - le développement d'analyses épigénomiques, métagénomiques, multiomiques, unicellulaires et de séquençage spatial pour leur implantation dans la pratique clinique.

## Communauté internationale

### Utilisation clinique

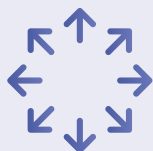
- L'Organisation mondiale de la santé (OMS) souligne dans un [rapport](#) l'intérêt du séquençage par lectures longues pour la surveillance de la résistance aux antimicrobiens en combinaison avec les tests phénotypiques plus classiques. L'OMS estime qu'une plateforme de séquençage par lectures longues serait particulièrement utile dans les laboratoires nationaux et régionaux d'analyse pangénomique, plutôt que pour les laboratoires locaux, puisqu'ils disposent déjà de l'expertise et des ressources informatiques nécessaires à l'analyse des données.



## 3 Considérations liées à une implantation dans la pratique clinique

L'introduction d'innovations en analyse pangénomique dans la pratique clinique soulève plusieurs considérations, en continuité avec celles présentées dans le Bulletin de veille n° 9 – La médecine génomique dans les systèmes de santé : enjeux et opportunités (5). Les enjeux d'équité d'accès, de reconnaissance du caractère particulier des données génétiques et génomiques, de frontière poreuse entre le milieu de la recherche et celui de la pratique clinique, ainsi que les enjeux de responsabilité face aux découvertes incertaines et fortuites et de leurs répercussions sur le futur des usagers et de leur famille, demeurent centraux. Cette section aborde d'autres considérations ciblant les innovations en analyse pangénomique dans la pratique clinique.

### Transposabilité dans la pratique clinique



La plupart des innovations présentées sont en développement ou utilisées en contexte de recherche. L'évolution rapide de ces innovations et des outils bio-informatiques requis pour l'analyse des données pangénomiques complique leur transposabilité dans la pratique clinique (18, 19). Des études sont en cours ou jugées nécessaires pour évaluer l'utilité clinique des innovations et pour valider la performance des tests et des outils bio-informatiques en contexte réel de soins (15, 18, 19, 22, 47). De plus, l'hétérogénéité des protocoles d'extraction et de préparation des échantillons et la variabilité des approches d'analyse utilisées en contexte de recherche pourraient être atténuées grâce à leur standardisation et à la mise en place de mesures de contrôle de qualité pour favoriser la transposabilité (14, 15, 34).

### Disponibilité des ressources et des infrastructures



Dans un contexte de ressources matérielles, humaines et financières limitées, certaines exigences des innovations peuvent représenter des défis importants. Les innovations en analyse pangénomique peuvent générer un volume de données considérable, nécessitant des infrastructures computationnelles particulièrement robustes ainsi qu'une expertise bio-informatique pour assurer leur stockage, leur analyse et leur partage sécuritaire (2, 7, 18, 47) (voir également le Bulletin de veille n° 9 (5)). Leur implantation requiert également la formation du personnel et l'élaboration de lignes directrices afin d'assurer un niveau de qualité uniforme entre les laboratoires (18). La réduction des coûts des analyses pangénomiques peut également être nécessaire afin de rendre ces technologies plus accessibles et économiquement viables dans la pratique clinique (15). L'émergence d'analyses pangénomiques plus abordables et portables pourrait faciliter leur utilisation dans des contextes logistiquement complexes, par exemple en régions rurales ou éloignées, et réduire le recours aux laboratoires centralisés (15). Une telle décentralisation pourrait améliorer l'équité d'accès aux analyses, mais impliquerait une réflexion sur l'organisation des parcours de soins et sur la répartition des ressources humaines, financières et matérielles (15).

### Intégration au parcours de soins et de services



Certaines innovations de rupture pourraient entraîner des répercussions sur le parcours de soins et de services des usagers. Par exemple, elles pourraient à terme modifier les méthodes de prélèvement et de préparation des échantillons; remplacer un ou plusieurs tests cliniques; nécessiter de nouveaux outils d'analyse et d'interprétation des données ou encore générer de nouvelles informations susceptibles d'influencer les décisions cliniques. Ces changements pourraient avoir un impact sur le flux de travail, les délais diagnostiques, les coûts d'implantation et de maintien, ainsi que sur l'expérience des usagers (15, 18, 47, 48). Des études de faisabilité peuvent aider à évaluer l'impact de l'implantation des innovations sur le parcours de soins et de services (18). Plusieurs stratégies pourraient faciliter l'implantation de ces innovations et l'expérience des utilisateurs, comme le développement de logiciels simples d'utilisation et adaptés à la pratique clinique ou l'automatisation de certaines étapes du processus (préparation des échantillons, analyse des données) (15, 18, 34).

# Annexe I

## Démarche

Cette veille s'appuie sur un repérage de la littérature scientifique réalisé avec une conseillère en information scientifique ainsi qu'un repérage de l'information portant sur les innovations en analyse pangénomique à l'international, notamment à travers la littérature grise. Les détails de la démarche se trouvent dans l'annexe méthodologique. Le repérage de la littérature scientifique a été fait en décembre 2025. Cette veille s'appuie aussi sur le repérage d'essais cliniques sur le site [Clinicaltrials.gov](https://clinicaltrials.gov). Le repérage des essais cliniques a été fait en janvier 2026. L'intelligence artificielle générative Microsoft 365 Copilot Chat a été utilisée, en respect des normes de l'utilisation responsable de l'IA, pour établir un classement préliminaire des conditions étudiées dans les essais cliniques. Le classement a été retravaillé par un professionnel scientifique.

## Critères d'inclusion

- Publications scientifiques et documents issus de la littérature grise traitant d'innovations en analyse pangénomique visant la détection d'acides nucléiques (ADN, ARN) en développement ou en déploiement à travers le monde.
- Documents traitant d'initiatives internationales, de la gouvernance ou de l'implantation d'innovations en analyse pangénomique.
- Documents en français et en anglais.

## Critères d'exclusion

- Publications ou documents traitant de technologies visant la détection d'autres types de molécules pour l'étude du protéome (acides aminés, protéines), du métabolome ou du lipidome.
- Documents traitant d'initiatives n'ayant pas une visée de gouvernance ou d'implantation.
- Documents dans une langue autre que le français ou l'anglais.

## Limite

Les innovations en analyse pangénomique évoluant rapidement, certains éléments de la veille pourraient ne plus être à jour au moment de sa mise en ligne.

Cette veille n'a pas pour objectif d'évaluer l'efficacité, la sécurité ou l'efficacité des innovations en analyse pangénomique, ni de se pencher sur ce qui peut s'appliquer dans le contexte québécois.

## Méthodologie

Pour plus de précisions sur la méthodologie utilisée, veuillez consulter le document [Annexe méthodologique](#) qui accompagne le bulletin de veille.

## Références

1. Wang, Y., Liu, B., Zhao, G., Lee, Y., Buzdin, A., Mu, X., Zhao, J., Chen, H. et Li, X. (2023). Spatial transcriptomics: Technologies, applications and experimental considerations. *Genomics*, 115(5), 110671. <https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2023.110671>
2. Olivucci, G., Iovino, E., Innella, G., Turchetti, D., Pippucci, T. et Magini, P. (2024). Long read sequencing on its way to the routine diagnostics of genetic diseases. *Frontiers in Genetics*, 15, 1374860. <https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1374860>
3. Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2024). Principes et critères permettant de baliser le recours au séquençage pangénomique par rapport au séquençage ciblé d'un nombre limité de gènes pour la recherche de variants germinaux. <https://www.inesss.qc.ca/publications/repertoire-des-publications/publication/principes-et-criteres-permettant-de-baliser-le-recours-au-sequençage-pangenomique-par-rapport-au-sequençage-cible-dun-nombre-limite-de-genes-pour-la-recherche-de-variants-germinaux.html>
4. Bagger, F. O., Borgwardt, L., Jespersen, A. S., Hansen, A. R., Bertelsen, B., Kodama, M. et Nielsen, F. C. (2024). Whole genome sequencing in clinical practice. *BMC Medical Genomics [Electronic Resource]*, 17(1), 39. <https://doi.org/10.1186/s12920-024-01795-w>
5. Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2024). Bulletin de veille no 9 – La médecine génomique dans les systèmes de santé : enjeux et opportunités. <https://www.inesss.qc.ca/publications/repertoire-des-publications/publication/la-medecine-genomique-dans-les-systemes-de-sante-enjeux-et-opportunités.html>
6. Bobbillapati, J., Girija, A. S. et Latha, J. N. L. (2025). Whole Genome Sequencing: Advantages of de Novo Hybrid Approach Utilising Illumina and Nanopore Technologies. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*, 19(3), KE01-KE05. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2025/75669.20739>
7. Brlek, P., Bulic, L., Bracic, M., Projic, P., Skaro, V., Shah, N., Shah, P. et Primorac, D. (2024). Implementing Whole Genome Sequencing (WGS) in Clinical Practice: Advantages, Challenges, and Future Perspectives. *Cells*, 13(6), 13. <https://doi.org/10.3390/cells13060504>
8. Eren, K., Taktakoglu, N. et Pirim, I. (2022). DNA Sequencing Methods: From Past to Present. *The Eurasian Journal of Medicine*, 54(Suppl1), 47-56. <https://doi.org/10.5152/eurasianjmed.2022.22280>
9. Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2023). le Bulletin de veille no 5 – Tour d'horizon des initiatives en médecine de précision mises en œuvre ici et ailleurs. [https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuMetho/Bulletins\\_veille/Bulletin\\_5\\_VF.pdf](https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuMetho/Bulletins_veille/Bulletin_5_VF.pdf)
10. Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2024). Lexique sur le thème de l'innovation. [https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuMetho/INESSS\\_Lexique\\_innovation.pdf](https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuMetho/INESSS_Lexique_innovation.pdf)
11. Govender, K. N., Street, T. L., Sanderson, N. D. et Eyre, D. W. (2021). Metagenomic Sequencing as a Pathogen-Agnostic Clinical Diagnostic Tool for Infectious Diseases: a Systematic Review and Meta-analysis of Diagnostic Test Accuracy Studies. *Journal of Clinical Microbiology*, 59(9), e0291620. <https://doi.org/10.1128/JCM.02916-20>
12. Lee, S., Roh, J., Park, J. S., Tuncay, I. O., Lee, W., Kim, J. A., Oh, B. B., Shin, J. Y., Lee, J. S., Ju, Y. S., Kim, R., Park, S., Koo, J., Park, H., Lim, J., Connolly-Strong, E., Kim, T. H., Choi, Y. W., Ahn, M. S., . . . Kwon, M. (2025). Target-Enhanced Whole-Genome Sequencing Shows Clinical Validity Equivalent to Commercially Available Targeted Oncology Panel. *Cancer Res Treat*, 57(2), 350-361. <https://doi.org/10.4143/crt.2024.114>
13. Levy, B., Burnside, R. D. et Akkari, Y. (2025). Optical Genome Mapping: A New Tool for Cytogenomic Analysis. *Genes*, 16(8). <https://doi.org/10.3390/genes16080924>
14. Nadukkandy, A. S., Kalaiselvan, S., Lin, L. et Luo, Y. (2025). Clinical application of single-cell RNA sequencing in disease and therapy. *Clinical and Translational Medicine*, 15(11), e70512. <https://doi.org/10.1002/ctm2.70512>
15. Oehler, J. B., Wright, H., Stark, Z., Mallett, A. J. et Schmitz, U. (2023). The application of long-read sequencing in clinical settings. *Human Genomics*, 17(1), 73. <https://doi.org/10.1186/s40246-023-00522-3>
16. Pai, J. A. et Satpathy, A. T. (2021). High-throughput and single-cell T cell receptor sequencing technologies. *Nature Methods*, 18(8), 881-892. <https://doi.org/10.1038/s41592-021-01201-8>
17. Si, H. Q., Wang, P., Long, F., Zhong, W., Meng, Y. D., Rong, Y., Meng, X. Y. et Wang, F. B. (2024). Cancer liquid biopsies by Oxford Nanopore Technologies sequencing of cell-free DNA: from basic research to clinical applications. *Molecular Cancer*, 23(1), 265. <https://doi.org/10.1186/s12943-024-02178-6>
18. Damaraju, N., Miller, A. L. et Miller, D. E. (2024). Long-Read DNA and RNA Sequencing to Streamline Clinical Genetic Testing and Reduce Barriers to Comprehensive Genetic Testing. *The Journal of Applied Laboratory Medicine*, 9(1), 138-150. <https://doi.org/10.1093/jalm/jfad107>

19. Mahmoud, M., Agostinho, D. P. et Sedlazeck, F. J. (2025). A Hitchhiker's Guide to long-read genomic analysis. *Genome Research*, 35(4), 545-558. <https://doi.org/10.1101/gr.279975.124>
20. Ergin, S., Kherad, N. et Alagoz, M. (2022). RNA sequencing and its applications in cancer and rare diseases. *Molecular Biology Reports*, 49(3), 2325-2333. <https://doi.org/10.1007/s11033-021-06963-0>
21. Geoffrion, N., Lawruk-Desjardins, C., Langlois, S., Aleman Alvarado, M., Dreyer, N., Carrier, A. C., Lisi, V., Richer, C., St-Hilaire, A. R., Tremblay-Dauphinais, P., Bataille, A. R., Sontag, T., Landais, S., Rouette, A., Jouan, L., Boumela, I., Khakipoor, B., Fong, S., Vairy, S., . . . Lavallée, V.-P. (2025). Single-workflow Nanopore whole genome sequencing with adaptive sampling for accelerated and comprehensive pediatric cancer profiling. *MedRxiv : the Preprint Server for Health Sciences*, 2025.2010.2002.25336569. <https://doi.org/10.1101/2025.10.02.25336569>
22. Conlin, L. K., Aref-Eshghi, E., McEldrew, D. A., Luo, M. et Rajagopalan, R. (2022). Long-read sequencing for molecular diagnostics in constitutional genetic disorders. *Human Mutation*, 43(11), 1531-1544. <https://doi.org/10.1002/humu.24465>
23. Kokoris, M., McRuer, R., Nabavi, M., Jacobs, A., Prindle, M., Cech, C., Berg, K., Lehmann, T., Machacek, C., Tabone, J., Chandrasekar, J., McGee, L., Lopez, M., Reid, T., Williams, C., Barrett, S., Lehmann, A., Kovarik, M., Busam, R., . . . Corning, M. (2025). Sequencing by Expansion (SBX) - a novel, high-throughput single-molecule sequencing technology. *BioRxiv : the Preprint Server for Biology*. <https://doi.org/10.1101/2025.02.19.639056>
24. Gonzales, P. R. (2025). Integration of Newer Genomic Technologies into Clinical Cytogenetics Laboratories. *Genes*, 16(6). <https://doi.org/10.3390/genes16060688>
25. Lestringant, V., Guermouche-Flament, H., Jimenez-Pocquet, M., Gaillard, J. B. et Penther, D. (2024). Cytogenetics in the management of hematological malignancies: An overview of alternative technologies for cytogenetic characterization. *Current Research in Translational Medicine*, 72(3), 103440. <https://doi.org/10.1016/j.retram.2024.103440>
26. Simio, C., Molica, M., De Fazio, L. et Rossi, M. (2025). The Silent Revolution of the Genome: The Role of Optical Genome Mapping in Acute Lymphoblastic Leukemia. *Cancers*, 17(21). <https://doi.org/10.3390/cancers17213445>
27. Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2023). Cartographie optique du génome - Diagnostic et stratification pronostique des hémopathies malignes. [https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Biologie\\_medicale/INESSS\\_COG\\_Avis.pdf](https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Biologie_medicale/INESSS_COG_Avis.pdf)
28. Kim, N., Eum, H. H. et Lee, H. O. (2021). Clinical Perspectives of Single-Cell RNA Sequencing. *Biomolecules*, 11(8). <https://doi.org/10.3390/biom11081161>
29. Khosroabadi, Z., Azaryar, S., Dianat-Moghadam, H., Amoozgar, Z. et Sharifi, M. (2025). Single cell RNA sequencing improves the next generation of approaches to AML treatment: challenges and perspectives. *Molecular Medicine*, 31(1), 33. <https://doi.org/10.1186/s10020-025-01085-w>
30. Chen, T. Y., You, L., Hardillo, J. A. U. et Chien, M. P. (2023). Spatial Transcriptomic Technologies. *Cells*, 12(16). <https://doi.org/10.3390/cells12162042>
31. Lee, Y., Lee, M., Shin, Y., Kim, K. et Kim, T. (2025). Spatial Omics in Clinical Research: A Comprehensive Review of Technologies and Guidelines for Applications. *International Journal of Molecular Sciences*, 26(9), 22. <https://doi.org/10.3390/ijms26093949>
32. Tian, L., Chen, F. et Macosko, E. Z. (2023). The expanding vistas of spatial transcriptomics. *Nature Biotechnology*, 41(6), 773-782. <https://doi.org/10.1038/s41587-022-01448-2>
33. Jain, S. et Eadon, M. T. (2024). Spatial transcriptomics in health and disease. *Nat Rev Nephrol*, 20(10), 659-671. <https://doi.org/10.1038/s41581-024-00841-1>
34. Jimenez-Arroyo, C., Molinero, N., Del Campo, R., Delgado, S. et Moreno-Arribas, M. V. (2025). Human gut microbiome study through metagenomics: Recent advances and challenges for clinical implementation. *Enferm Infecc Microbiol Clin (Engl Ed)*, 43(10), 698-708. <https://doi.org/10.1016/j.eimce.2025.09.011>
35. Chen, J. et Xu, F. (2023). Application of Nanopore Sequencing in the Diagnosis and Treatment of Pulmonary Infections. *Molecular Diagnosis & Therapy*, 27(6), 685-701. <https://doi.org/10.1007/s40291-023-00669-8>
36. La Reau, A. J., Strom, N. B., Filvaroff, E., Mavrommatis, K., Ward, T. L. et Knights, D. (2023). Shallow shotgun sequencing reduces technical variation in microbiome analysis. *Sci Rep*, 13(1), 7668. <https://doi.org/10.1038/s41598-023-33489-1>
37. Gonzalez, A., Fullaondo, A. et Odriozola, A. (2025). Why Are Long-Read Sequencing Methods Revolutionizing Microbiome Analysis? *Microorganisms*, 13(8). <https://doi.org/10.3390/microorganisms13081861>
38. Christofidou, P. et Bell, C. G. (2025). The predictive power of profiling the DNA methylome in human health and disease. *Epigenomics*, 17(9), 599-610. <https://doi.org/10.1080/17501911.2025.2500907>
39. Angeles, A. K., Janke, F., Bauer, S., Christopoulos, P., Riediger, A. L. et Sultmann, H. (2021). Liquid Biopsies beyond Mutation Calling: Genomic and Epigenomic Features of Cell-Free DNA in Cancer. *Cancers*, 13(22). <https://doi.org/10.3390/cancers13225615>

40. De Paolis, E., Perrucci, A., Albertini Petroni, G., Conca, A., Corsi, M., Urbani, A. et Minucci, A. (2025). Genomics and Epigenomics Approaches for the Quantification of Circulating Tumor DNA in Liquid Biopsy: Relevance of a Multimodal Strategy. *Int J Mol Sci*, 26(22). <https://doi.org/10.3390/ijms262210982>
41. Alum, E. U., Ikpozu, E. N., Offor, C. E., Igwenyi, I. O., Obaroh, I. O., Ibiom, U. A. et Ukaidi, C. U. A. (2025). RNA-based diagnostic innovations: A new frontier in diabetes diagnosis and management. *Diab Vasc Dis Res*, 22(2), 14791641251334726. <https://doi.org/10.1177/14791641251334726>
42. Sempere, L. F., Azmi, A. S. et Moore, A. (2021). microRNA-based diagnostic and therapeutic applications in cancer medicine. *Wiley Interdiscip Rev RNA*, 12(6), e1662. <https://doi.org/10.1002/wrna.1662>
43. Toutounchian, S., Behboodi, K., Alinejadfard, M., Bagheri, P., Mohaghegh, M., Izadpanahi, K., Mohagheghian, F., Salehi, N., Eghbali, Z. et Salehi, Z. (2026). MicroRNAs as potential prognostic biomarkers in acute lymphoblastic leukemia: a systematic review, meta-analysis, and bioinformatics study. *Syst Rev*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/s13643-026-03083-3>
44. Kumari, P., Kaur, M., Dindhoria, K., Ashford, B., Amarasinghe, S. L. et Thind, A. S. (2024). Advances in long-read single-cell transcriptomics. *Human Genetics*, 143(9-10), 1005-1020. <https://doi.org/10.1007/s00439-024-02678-x>
45. Kim, C., Pongpanich, M. et Porntaveetus, T. (2024). Unraveling metagenomics through long-read sequencing: a comprehensive review. *J Transl Med*, 22(1), 111. <https://doi.org/10.1186/s12967-024-04917-1>
46. Peng, K., Nowicki, T. S., Campbell, K., Vahed, M., Peng, D., Meng, Y., Nagareddy, A., Huang, Y. N., Karlsberg, A., Miller, Z., Brito, J., Nadel, B., Pak, V. M., Abedalthagafi, M. S., Burkhardt, A. M., Alachkar, H., Ribas, A. et Mangul, S. (2023). Rigorous benchmarking of T-cell receptor repertoire profiling methods for cancer RNA sequencing. *Briefings in Bioinformatics*, 24(4), 20. <https://doi.org/10.1093/bib/bbad220>
47. Christodoulou, J., Dunwoodie, S. L., Fennessy, P., MacArthur, D. et Quinn, M. C. (2025). International Horizon Scanning - Technology Outlines of Disruptive Genomic Technologies. [https://www.australiangenomics.org.au/wp-content/uploads/2025/08/Australian-Genomics\\_International-horizon-scanning-Technology-outlines-of-disruptive-genomic-technologies-June-2025.pdf](https://www.australiangenomics.org.au/wp-content/uploads/2025/08/Australian-Genomics_International-horizon-scanning-Technology-outlines-of-disruptive-genomic-technologies-June-2025.pdf)
48. Avershina, E., Khezri, A. et Ahmad, R. (2023). Clinical Diagnostics of Bacterial Infections and Their Resistance to Antibiotics-Current State and Whole Genome Sequencing Implementation Perspectives. *Antibiotics*, 12(4), 19. <https://doi.org/10.3390/antibiotics12040781>

Nos bulletins de veille stratégique peuvent être consultés dans la section [Démarche](#) du site [inesss.qc.ca](http://inesss.qc.ca).

### **Membres de l'équipe de projet**

#### **Auteure et auteur principaux**

Louis-Charles Béland, Ph. D.

Danielle de Verteuil, Ph. D.

#### **Collaboratrices et collaborateur internes**

Marie-Andrée Bellavance, Ph. D.

Catherine Gavel, M. Sc., DESS

Catherine Olivier, Ph. D.

Éric Potvin, Ph. D.

#### **Coordonnatrice et coordonnateur scientifiques**

Sara Beha, M. Sc.

Alexandre Paré, Ph. D.

#### **Directrice adjointe**

Mélanie Martin, Ph. D.

#### **Directrice**

Mélanie Caron, D. Pharm.

#### **Soutien administratif**

Noémie Reine, DEC

### **Équipe de transfert de connaissances**

#### **Coordonnatrice**

Geneviève Corriveau, M. Sc.

#### **Designer graphique**

Jocelyne Guillot, M.A.

### **Équipe de l'information scientifique et de l'édition**

#### **Coordonnatrice**

Catherine Olivier, Ph. D.

#### **Repérage de l'information scientifique**

Vicky Tessier, M.S.I., M.A. litt. comp.

#### **Soutien documentaire**

Bin Chen, techn. docum.

#### **Technicienne principale et technicien à l'édition**

Nathalie Vanier

Jean Talbot

#### **Adjointe à la directrice**

Élisabeth Pagé, Ph. D., M.B.A.

#### **Directrice**

Isabelle Ganache, Ph. D.

Avec la collaboration de Littera Plus, révision linguistique

#### **Dépôt légal**

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2026

ISBN : 978-2-555-03963-6 (PDF)

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'auteur spécifiques et leur utilisation nécessite l'autorisation préalable de l'INESSS. Toute autre utilisation de cette publication, y compris sa modification en tout ou en partie ou visant des fins commerciales, doit être autorisée par l'INESSS. Une autorisation peut être obtenue en formulant une demande à [droitdauteur@inesss.qc.ca](mailto:droitdauteur@inesss.qc.ca).

© Gouvernement du Québec, juin 2026.

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

**Québec**

