



BIOPSIE LIQUIDE EN ONCOLOGIE : ÉLARGISSEMENT DE SON UTILISATION AU QUÉBEC

Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a récemment ajouté au *Répertoire québécois et système de mesure des procédures de biologie médicale* (ci-après nommé *Répertoire*) un panel multigènes par séquençage de nouvelle génération (SNG) pour le profilage moléculaire des carcinomes pulmonaires non à petites cellules (CPNPC) de stade avancé, conformément à une recommandation de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) (2024b). Cette analyse est en cours de déploiement dans le réseau de la santé. Compte tenu de l'intérêt croissant pour l'usage clinique de la biopsie liquide en contexte de tumeurs solides, la Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale (DLIM) et la Direction de cancérologie (DC) du MSSS ont demandé à l'INESSS d'évaluer la pertinence d'élargir son utilisation à d'autres types de cancer.

Des travaux d'évaluation portant sur le profilage moléculaire de l'acide désoxyribonucléique tumoral circulant (ADNtc) extrait de biopsies liquides pour la recherche de variants *actionnables* (biomarqueurs) permettant d'orienter les décisions thérapeutiques en oncologie chez les adultes ont été effectués par l'INESSS et d'autres sont en cours. Le présent document résume les principaux usages de la biopsie liquide, son niveau de maturité et des considérations liées à son déploiement au Québec. Il s'inscrit en complément à ces travaux d'évaluation. Il ne comporte pas de recommandation.

La méthodologie est présentée à l'[annexe A](#). L'INESSS procédera à des mises à jour du présent document selon l'évolution des pratiques en oncologie et des évaluations des médicaments et des tests compagnons.

Cet état des connaissances présente :

1

[Survol de l'utilisation de la biopsie liquide en oncologie](#)

2

[La biopsie liquide en pratique clinique](#)

3

[Considérations liées à un accès élargi à la biopsie liquide au Québec](#)

Mots-clés :

Biopsie liquide, tumeurs solides, oncologie, profilage moléculaire, séquençage de nouvelle génération (SNG).

Avertissement ! : L'*État de connaissances* ne prétend pas apporter de réponse ou de recommandations aux sujets qu'il aborde, ni émettre de jugement de valeur sur la pertinence ou l'applicabilité des interventions mentionnées.

La nature rapide des travaux et les faits saillants qui en découlent ne reposent pas sur une revue de la littérature exhaustive ou sur un processus de consultation élaboré.

Faits saillants

- L'usage le plus fréquent de la biopsie liquide en pratique clinique est le profilage moléculaire par technique d'amplification des acides nucléiques (TAAN) ou SNG de l'ADNtc pour orienter les décisions thérapeutiques dans un contexte de cancers avancés.
- Un panel multigènes par SNG pour le profilage moléculaire des CPNPC de stade avancé à partir de l'ADNtc extrait de la biopsie liquide est en phase de déploiement au Québec. Ce type de profilage pourrait s'élargir à d'autres cancers, notamment les cancers du sein, de la prostate, de l'ovaire et colorectal.
- D'autres analytes sont en phase de développement, notamment les cellules tumorales circulantes, certaines macromolécules, les exosomes d'origine tumorale ainsi que les plaquettes éduquées par la tumeur. Des usages à visée diagnostique, pronostique et de surveillance longitudinale de la progression de la maladie, y compris l'évaluation de la maladie résiduelle minimale (MRM) à partir d'une biopsie liquide, sont aussi en cours de développement et pourraient être transposés de la recherche à la pratique clinique. Par ailleurs, des analyses reposant sur la cytométrie, la spectroscopie ou la spectrométrie pourraient également être envisagées pour l'analyse des cellules tumorales circulantes, des macromolécules d'origine tumorale ou d'autres analytes.
- Les cliniciens consultés et les personnes atteintes de tumeurs solides avancées qui ont communiqué leurs commentaires estiment que le recours à la biopsie liquide pourrait répondre à certains besoins, en particulier lorsque des contraintes limitent la faisabilité de biopsies tissulaires. La réalisation des prélèvements à proximité du domicile pourrait également réduire les déplacements, les coûts indirects et le fardeau des personnes qui vivent à l'extérieur des grands centres urbains.
- Certaines considérations en lien avec l'élargissement de l'utilisation de la biopsie liquide sont présentées, notamment en ce qui concerne les modalités de prélèvement, la réduction des délais d'obtention des résultats, les capacités technologiques, l'intégration de biomarqueurs émergents ainsi que les risques associés à l'utilisation inappropriée de ces analyses.
- Dans un contexte d'élargissement des indications, l'examen d'approches organisationnelles reposant sur une planification stratégique concertée à l'échelle provinciale apparaît pertinent pour anticiper l'évolution de ces usages. De plus, une approche progressive s'appuyant sur une priorisation ancrée dans le cadre d'évaluation de la valeur de l'INESSS devrait être privilégiée.

1 SURVOL DE L'UTILISATION DE LA BIOPSIE LIQUIDE EN ONCOLOGIE

La biopsie liquide est une méthode de prélèvement de liquides biologiques à partir de laquelle des biomarqueurs moléculaires associés aux tumeurs solides peuvent être détectés. Ces fluides corporels comprennent le plasma sanguin, l'urine, le liquide céphalo-rachidien, la salive, l'épanchement pleural, la bile, les selles, le lait maternel ou le liquide abdominal (ascite) (Ge *et al.*, 2024; Sheriff *et al.*, 2025).

Plusieurs **analytes** tumoraux circulant dans le corps peuvent être détectés à partir d'une biopsie liquide, notamment les acides nucléiques dérivés de la tumeur (ADNtc, ADN (acellulaire) libre circulant, l'ADN méthylé, l'ARN et les micro-ARN), les cellules tumorales circulantes (CTC), certaines macromolécules (protéines, anticorps et lipides), les vésicules extracellulaires d'origine tumorale (exosomes) ainsi que les plaquettes éduquées par la tumeur (Ma *et al.*, 2024).

Le profilage moléculaire de ces analytes à partir d'une biopsie liquide cible principalement les **populations** présentant des tumeurs solides situées à divers sites anatomiques. Les sites concernent notamment le cerveau et le système nerveux central, le côlon et le rectum, l'estomac, le tractus gastro-intestinal, le foie, les neuroblastomes, les ovaires, le pancréas, le poumon, la prostate, les sarcomes des tissus mous et osseux, le sein, la région de la tête et du cou, les voies urothéliales, la vessie et l'œsophage (Pascual *et al.*, 2022).

Les **méthodes analytiques** recensées comprennent principalement des technologies par TAAN ainsi que par séquençage de nouvelle génération (SNG) par amplicons ou par capture hybride (Ma *et al.*, 2024). La littérature fait également état du profilage du méthylome par TAAN, de la cytométrie et de la spectroscopie (Ma *et al.*, 2024). Ces méthodes et leurs analytes sont brièvement présentés au [tableau 1](#).

Une utilisation pour la détection précoce et le dépistage, la caractérisation diagnostique et pronostique, la prise de décisions thérapeutiques, la détection de mécanismes de résistance ainsi que le suivi de la progression ou de la MRM est notamment envisagée (Ma *et al.*, 2024).

Tableau 1 **Survol des différentes méthodes de profilage des analytes issus d'une biopsie liquide**

	TAAN	SNG amplicon	SNG capture hybride	Cytométrie	Spectroscopie
Analytes	ADNtc, ARN ADN méthylé	ADNtc, ARN	ADNtc, ARN	CTC, ADNtc, exosomes	Protéines, lipides, ADNtc
Variants	VNS ciblés (hotspots)	VNS, indels, VNC, fusions	VNS, indels, CNV, réarrangement, TMB, MSI	Biomarqueur, VNS ciblés	Biomarqueur
Applications actuelles en pratique clinique	Tx	Tx	Tx	s. o.	s. o.
Applications à venir en pratique clinique	Dx, Px, MRM	Dx, Px	Dx, Px	Dx, Px, Tx, MRM	Dx, Px, Tx, MRM
Limite de détection	Faible	Intermédiaire	Intermédiaire	Intermédiaire	Très faible
Nombre de cibles	1 à 20	20 à 100	< 20 000	< 50	< 100
Quantité de matériel requise	Minimale	Modérée	Importante	Modérée	Minimale
Coût/échantillon	Minimal	Modéré	Important	Modéré	Minimal

Sources : Anderson *et al.* (2020); INESSS (2025); Matsushita *et al.* (2020); Tayeb *et al.* (2025)

Sigles et acronymes : ADNtc, acide désoxyribonucléique tumoral circulant; ARN, acide ribonucléique; CTC, cellules tumorales circulantes; Dx, diagnostic; indels, courtes insertions et délétions; MRM, maladie résiduelle minimale; MSI, instabilité microsatellitaire (de l'anglais *microsatellite instability*); Px, pronostique; SNG, séquençage de nouvelle génération; s. o., sans objet; TAAN (*PCR*), technique d'amplification des acides nucléiques (en anglais *polymerase chain reaction*); TMB, charge mutationnelle tumorale (de l'anglais *tumor mutational burden*); Tx, décisions de traitement; VNC, variants du nombre de copies; VNS, variants de nucléotide simple.

Exigences techniques du profilage de l'ADNtc extrait à partir d'une biopsie liquide

La méthode la plus fréquemment mentionnée dans la littérature est le profilage moléculaire par SNG de l'ADNtc extrait à partir d'une biopsie liquide de plasma. Cette méthode est inscrite au *Répertoire* dans le contexte du CPNPC. Les consultations menées auprès des cliniciens et des professionnels de laboratoire permettent de dégager les exigences techniques suivantes :

- Les laboratoires peuvent recourir à diverses trousse commerciales pour la réalisation d'analyses par SNG, qu'elles reposent sur des approches par amplicon ou par capture hybride. Par ailleurs, ils peuvent également développer des tests en laboratoire. Ceux-ci doivent être conformes aux exigences de la norme ISO 15189.
- La limite de détection associée à chaque test, qu'il s'agisse d'une trousse commerciale ou d'un test développé en laboratoire, fait l'objet d'une validation ou d'une vérification, puisqu'elle varie selon la méthode analytique employée et le type de variants ciblés.
- Lorsque la quantité ou la fraction d'ADNtc présente dans les échantillons est faible, des modalités d'analyse par SNG offrant une sensibilité et une profondeur de lecture accrues peuvent être requises, ce qui implique le recours à des équipements spéciaux.
- Les analyses par SNG de l'ADNtc ont une limite de détection et peuvent, dans certains cas, générer des résultats non informatifs ou des faux positifs. Par exemple, la présence d'ADN circulant issu de l'hématopoïèse clonale de signification indéterminée (CHIP) peut générer des faux positifs (Pascual *et al.*, 2022). Ceux-ci peuvent être exclus par le séquençage de l'ADN des globules blancs ou par un séquençage apparié du tissu tumoral, ce qui entraîne une hausse des coûts associés à l'analyse.
- Certaines méthodes analytiques de SNG par capture hybride, avec une grande profondeur de lecture et une couverture génique élargie, produisent un volume de données important.

Sigles et acronymes : ADNtc, acide désoxyribonucléique tumoral circulant; CHIP, hématopoïèse clonale de signification indéterminée (de l'anglais *clonal hematopoiesis of indeterminate potential*); CPNPC, cancer du poumon non à petites cellules; SNG, séquençage de nouvelle génération.

1.1 Portrait sommaire des initiatives de recherche

Un survol des bases de données d'essais cliniques a permis de repérer les tendances observées en recherche.

L'intérêt pour la recherche concernant le profilage moléculaire à partir d'une biopsie liquide en oncologie a augmenté ces dernières années. Selon la base de données [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov), 167 essais cliniques portant sur ces analyses ont été complétés réalisés au cours des 5 dernières années et 296 autres essais sont en cours. La méthodologie complète est présentée à l'[annexe A](#).

Ces essais concernent majoritairement les personnes atteintes d'un cancer en progression ainsi que les cancers primaires ou précoces. Les contextes cliniques des essais portent principalement sur le diagnostic, le pronostic et la surveillance de la progression (longitudinale) de la maladie, y compris l'évaluation de la MRM.

Ces essais portent principalement sur des technologies de séquençage des acides nucléiques tumoraux circulants (ADNtc et ARN), notamment par TAAN ou SNG, dans le contexte de tumeurs solides telles que les cancers du sein, colorectal et de l'ovaire. D'autres approches incluent l'analyse du statut de méthylation de l'ADNtc ainsi que la cytométrie appliquée aux cellules tumorales circulantes.

Plusieurs essais recensés ne comportent pas de comparateur. Lorsqu'un comparateur est présent, les soins usuels constituent l'option la plus fréquente pour les essais évaluant le suivi ou le traitement guidé par le profilage de l'ADNtc. Certains essais comparent également différentes plateformes, méthodes de détection ou analytes.

1.1.1 La recherche au Québec

En mars 2026, au moins 3 essais cliniques étaient en phase de recrutement au Québec. Ces essais portent sur le profilage de l'ADN libre circulant, la mesure de la MRM à partir de l'ADNtc ainsi que le suivi longitudinal de la réponse au traitement à partir de l'ADNtc. Ils sont menés notamment auprès de personnes atteintes d'un cancer du sein à un stade précoce ou d'un cancer colorectal métastatique.

Les personnes consultées indiquent qu'un autre projet de recherche québécois, financé par l'industrie (non répertorié dans [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov)), évalue le profilage de l'ADNtc chez les personnes atteintes d'un cancer du sein localement avancé ou métastatique, pour lesquelles le test réalisé à partir de l'ADN extrait d'une biopsie tumorale a échoué (p. ex. lorsque le tissu est trop ancien ou lorsqu'il s'agit d'une biopsie osseuse non concluante).

Une recherche en ligne a aussi permis de repérer d'autres initiatives de recherche dans les secteurs public et privé, notamment à [Santé Québec – Centre universitaire de santé McGill](#), à [Santé Québec – Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine](#), au [Centre de recherche de Santé Québec – Centre hospitalier de l'Université de Montréal](#), chez [Biron Groupe Santé](#), [BioMark](#) et les [cliniques Genolife](#). Ces initiatives portent sur diverses approches analytiques, y compris le SNG, la cytométrie et la spectrométrie de masse, appliquées au profilage de différents analytes issus de biopsies liquides. Ces initiatives de recherche concernent notamment le dépistage, le diagnostic, l'orientation des traitements et le suivi de la MRM pour des cancers tels que ceux du sein, du poumon, colorectal et pédiatrique.

2 LA BIOPSIE LIQUIDE EN PRATIQUE CLINIQUE

Les usages de la biopsie liquide dans la pratique clinique au Canada et dans le monde ont été identifiés à partir des guides de pratique clinique. Les publications ont été retenues lorsqu'elles couvraient un usage général de la biopsie liquide applicable à plusieurs types de cancer. Les guides spécifiques aux différents sites tumoraux sont décrits dans les travaux d'évaluation de la pertinence des différentes analyses. Des rapports d'agences d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé ainsi que des approbations réglementaires ont également été retenus.

2.1 Guide de pratique clinique

Un guide de pratique clinique de l'European Society For Medical Oncology (ESMO) a permis de préciser les contextes dans lesquels un profilage moléculaire à partir de biopsie liquide pourrait être envisagé (Pascual *et al.*, 2022).

L'ESMO indique que l'ADNtc extrait du plasma constitue l'analyte à privilégier pour le profilage moléculaire des tumeurs solides dans un contexte clinique (Pascual *et al.*, 2022). Les méthodes de TAAN et de SNG sont jugées appropriées pour son analyse en pratique clinique. D'autres fluides corporels et méthodes analytiques sont évoqués comme des pistes émergentes qui ne seraient pas encore utilisées en pratique clinique.

En raison des limites de détection associées à l'analyse de l'ADNtc, l'utilisation de la biopsie liquide devrait être limitée aux contextes de cancers avancés ou en progression où la fraction tumorale tend à être plus élevée, selon l'ESMO (Pascual *et al.*, 2022) et les cliniciens consultés. Dans certains cas où la fraction tumorale demeure faible, les cliniciens et professionnels de laboratoires consultés mentionnent que des approches biochimiques ou bio-informatiques pourraient être employées pour enrichir la fraction d'ADNtc. Ces méthodes sont déjà employées dans le réseau pour d'autres analyses moléculaires.

L'ESMO suggère que le profilage moléculaire de l'ADNtc à partir d'une biopsie liquide devrait être envisagé lorsqu'une biopsie tissulaire n'est pas possible ou en cas d'échec de l'analyse réalisée sur tissu. Il devrait être utilisé uniquement lorsque les résultats sont susceptibles d'influer sur les décisions thérapeutiques avec la détection de variants *actionnables* (Pascual *et al.*, 2022).

Le profilage moléculaire de l'ADNtc à partir d'une biopsie liquide ne serait pas réalisé en pratique clinique pour le suivi longitudinal, la détection de la MRM ou le dépistage en raison du manque de données probantes en appui à leur utilité clinique (Pascual *et al.*, 2022).

Selon l'ESMO, la biopsie tissulaire demeure la méthode de référence, notamment en raison d'une meilleure capacité de détection de certains variants *actionnables*, dont les fusions géniques et les variants du nombre de copies (VNC) (Pascual *et al.*, 2022).

2.2 Rapport d'agences d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé

Trois évaluations des technologies et des modes d'intervention en santé et services sociaux (ETMISSS) ont été retenus (HAS, 2025; Ontario Health, 2024; 2019). Ces rapports abordent la pertinence d'offrir une couverture publique aux analyses de l'ADNtc en contexte de CPNPC. Aucun rapport portant sur le profilage moléculaire de l'ADNtc pour d'autres types de cancer n'a été repéré.

Dans d'autres provinces canadiennes, Ontario Health (2024) soutient le financement public du profilage moléculaire de l'ADNtc à partir d'une biopsie liquide pour les personnes atteintes d'un CPNPC avancé lorsque l'échantillon tissulaire est insuffisant, difficile d'accès ou que la biopsie n'est pas réalisable. Par ailleurs, Ontario Health (2019) a recommandé la détection du variant *EGFR* Thr790Met à partir de l'ADNtc extrait d'une biopsie liquide par TAAN dans un contexte de maladie avec progression.

En France, la Haute Autorité de Santé (HAS) considère que le profilage moléculaire de l'ADNtc extrait à partir d'une biopsie liquide chez des personnes atteintes de CPNPC avancé ou métastatique présente un équilibre avantage-risque favorable dans certaines situations, notamment en contexte d'urgence thérapeutique, lorsque l'analyse tissulaire est non contributive ou lorsqu'elle n'est pas réalisable (HAS, 2025). La HAS souligne que le profilage moléculaire sur tissu demeure la référence pour le profilage moléculaire et le diagnostic histologique.

L'INESSS recommande l'introduction du profilage moléculaire des CPNPC de stade avancé par biopsie liquide (INESSS, 2022; 2024b). Ces analyses de l'ADNtc sont inscrites au *Répertoire* pour une détection par TAAN (code 65011) du variant *EGFR* Thr790Met, ainsi que sous forme d'un panel multigène à visée diagnostique, pronostique ou prédictive par SNG (code 65015), couvrant notamment *EGFR*, *ALK*, *ROS1*, *RET* et *MET*.

2.3 Approbation réglementaire des trousse pour les tests compagnons

Au Canada, l'homologation des trousse employées pour le profilage moléculaire de l'ADNtc en laboratoire n'est pas obligatoire. Le recours à une trousse homologuée permet toutefois d'éviter l'étape de validation complète et ne requiert qu'une vérification en laboratoire.

Aucune trousse trouvée dans la littérature permettant le profilage de l'ADNtc n'a été repérée sur la *Liste des instruments médicaux homologués en vigueur* (MDALL) de Santé Canada (Santé Canada, 2026). La trousse CellSearch^{MC} Circulating Tumor Cell kit est homologuée pour l'analyse par cytométrie immunomagnétique de cellules tumorales circulantes issues de biopsies liquides.

Plusieurs trousse pour le profilage moléculaire de l'ADNtc disposent d'un marquage de conformité européenne (CE) et d'une approbation de la Food and Drug Administration (FDA) aux États-Unis. Parmi les trousse autorisées pour le profilage de l'ADNtc en CPNPC, cancer du sein, cancer de la prostate et autres tumeurs solides figurent notamment le FoundationOne^{MC} Liquid CDx, le Guardant360^{MC} CDx, le cobas^{MC} EGFR Mutation Test, le Resolution ctDx FIRST^{MC} assay et le Therascreen^{MC} PIK3CA RGQ PCR Kit.

2.4 Le profilage moléculaire à partir d'une biopsie liquide pour la prise de décision thérapeutique

Des travaux de l'INESSS ont permis d'élaborer des [listes de biomarqueurs tumoraux liés à la prise en charge des personnes atteintes de divers types de tumeurs solides](#). Certains de ces biomarqueurs servent ou pourraient servir à améliorer le pronostic, la prévention ou les décisions médicales, notamment pour identifier des thérapies ciblées.

Les biomarqueurs qui sont considérés comme pertinents pour la prise de décision thérapeutique dans la pratique au Québec, soit ceux associés à des médicaments remboursés par le régime public et accessibles à l'ensemble des patients et patientes, sont présentés dans les évaluations de l'INESSS. Certains biomarqueurs émergents, qui sont utilisés en pratique clinique ailleurs dans le monde mais dont le médicament associé n'est pas accessible pour la population du Québec sont aussi présentés dans ces travaux.

3 CONSIDÉRATIONS LIÉES À UN ACCÈS ÉLARGI À LA BIOPSIE LIQUIDE EN ONCOLOGIE AU QUÉBEC

Les considérations présentées dans cette section découlent de la mobilisation et de l'intégration des données de la littérature scientifique et grise et de l'information contextuelle et expérientielle issue de la consultation d'informateurs clés. Des communications d'associations de personnes atteintes d'un cancer du sein ont également été retenues. L'information présentée complète celle décrite dans les autres évaluations de l'INESSS portant sur ce sujet.

3.1 Répondre aux besoins de santé des personnes atteintes de tumeurs solides avancées

Les personnes atteintes de tumeurs solides avancées présentent des besoins importants en matière d'accès rapide à des thérapies ciblées et de réduction du fardeau associé aux procédures diagnostiques effractives. Dans la communication qu'elles ont partagée, les associations de patients soulignent que la trajectoire de soins est souvent caractérisée par des délais entre le diagnostic, la réalisation des analyses moléculaires et l'instauration du traitement. Ces délais sont susceptibles de générer de l'incertitude, du stress et une détérioration de la qualité de vie, tant pour les personnes atteintes que pour leurs proches.

Les cliniciens perçoivent la biopsie liquide comme une modalité complémentaire à la biopsie tissulaire. Selon eux, elle pourrait répondre à des besoins cliniques spécifiques, notamment chez les personnes dont l'état général, la localisation de la tumeur ou la présence de comorbidités limitent la possibilité de recourir à une biopsie tissulaire. Ils soulignent également l'importance de l'accès à une information moléculaire pertinente pour soutenir la prise de décision thérapeutique, réduire l'incertitude et favoriser une trajectoire de soins mieux adaptée au profil individuel de la maladie. Dans leur communication, les associations de personnes atteintes du cancer du sein soutiennent ces arguments.

3.2 Favoriser l'accessibilité par une modalité de prélèvement simplifiée

Selon les cliniciens et les communications reçues d'associations de personnes atteintes d'un cancer du sein, la possibilité de réaliser le prélèvement localement pourrait contribuer à réduire les déplacements, les coûts indirects ainsi que le fardeau des personnes atteintes et celui de leurs proches aidants. Les délais de transport doivent toutefois être compatibles avec la préservation des échantillons de plasma prélevés dans le cadre d'une biopsie liquide. De plus, les cliniciens estiment que la biopsie liquide pourrait faciliter l'accès au profilage moléculaire et, ultimement, aux traitements ciblés. Les communications reçues d'associations de personnes atteintes d'un cancer du sein abondent dans le même sens.

3.3 Optimiser la trajectoire de soins et services en oncologie

Les orientations gouvernementales récentes, dont les priorités du Plan d'action 2024-2026 du Programme québécois de cancérologie et la [Politique québécoise pour les maladies rares](#), en vigueur depuis 2022, contribuent à créer un contexte favorable à l'évolution des usages de la biopsie liquide au Québec. La future [Politique québécoise en médecine génomique](#) y contribuera également lors de sa publication. Les organismes subventionnaires, notamment Génome Québec, jouent aussi un rôle en offrant un soutien financier à des projets de recherche visant les analyses à partir de la biopsie liquide. Ces orientations et organismes mettent de l'avant l'importance d'un accès équitable aux innovations, d'une utilisation judicieuse des ressources et d'une coordination accrue entre les différents acteurs du réseau.

À cet égard, la mobilisation concertée du MSSS, de Santé Québec, de l'INESSS, des établissements de santé, du Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM) ainsi que des infrastructures provinciales en génomique clinique et en données génomiques représente un levier pour soutenir une intégration cohérente de la biopsie liquide dans la trajectoire de soins en oncologie. La mission du RQDM vise notamment l'harmonisation des pratiques, la coordination des activités de séquençage et l'encadrement de l'usage clinique des analyses génomiques.

3.4 Adapter l'offre de soins et services au rythme des développements cliniques et technologiques

L'expérience acquise lors du déploiement de l'analyse pour le profilage moléculaire de l'ADNtc à partir d'une biopsie liquide en contexte de CPNPC pourrait être transmise lors de l'élargissement de son usage à d'autres tumeurs solides avancées.

Les avancées technologiques pourraient élargir les usages potentiels de la biopsie liquide, y compris des applications à des fins diagnostiques, pronostiques, de suivi longitudinal de la maladie ou d'évaluation de la MRM. D'autres analytes et modalités analytiques, telles que l'analyse de la méthylation de l'ADNtc ou l'étude des cellules tumorales circulantes, sont également évoqués dans la littérature comme des pistes émergentes, bien que leur utilité clinique demeure à démontrer (Ma *et al.*, 2024).

Une vigie de la littérature et des expériences à l'international, notamment des avancées en recherche, des guides de pratique clinique, des recommandations de sociétés savantes et des évaluations d'agences de santé, apparaît nécessaire afin d'anticiper l'arrivée de nouveaux variants *actionnables*, de nouvelles technologies et de nouvelles indications en pratique clinique.

3.5 Favoriser la création de valeur pour le Québec

3.5.1 Un prélèvement simplifié avec des exigences spécifiques

Les cliniciens et le personnel de laboratoire consultés soulignent l'importance de tenir compte des exigences liées à la qualité des échantillons, à la standardisation des étapes préanalytiques, aux délais de transport et à la validation analytique des méthodes.

3.5.2 Une réduction possible des délais

Les personnes consultées précisent que le profilage moléculaire de l'ADNtc extrait d'une biopsie liquide pourrait réduire le temps de réponse de 2 à 4 semaines en évitant les examens anatomopathologiques effectués pour les biopsies tumorales. Elles mentionnent que cela permettrait d'accélérer l'identification des patients et patientes admissibles à une thérapie ciblée, ce qui peut être déterminant pour ceux et celles dont la maladie progresse et qui ont besoin d'une optimisation du traitement.

3.5.3 Une pression pour intégrer les biomarqueurs émergents à la pratique clinique

L'élargissement à la pratique clinique de l'accès au profilage à partir d'une biopsie liquide pourrait permettre l'identification de variants associés à des thérapies émergentes et ainsi influencer sur la demande pour des médicaments non inscrits aux listes du régime public d'assurances médicaments du Québec. L'ampleur et les répercussions de cette demande demeurent incertaines. Elles pourraient toutefois créer une pression additionnelle sur les programmes de nécessité médicale particulière (NMP) en établissement, sur la mesure du patient d'exception administrée par la Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ) ou sur les programmes compassionnels des fabricants de médicaments.

3.5.4 Des enjeux éthiques et légaux communs aux analyses génétiques

La gestion des découvertes fortuites, le risque de confusion diagnostique et la protection des données génomiques méritent également une attention particulière selon la littérature et les cliniciens consultés. Ils sont présentés plus en détail dans d'autres publications de l'INESSS (INESSS, 2024a).

3.5.5 Une utilisation juste et pertinente des analyses

Une intégration de la biopsie liquide dans la trajectoire de soins en oncologie devrait être accompagnée de mécanismes visant à favoriser son utilisation judicieuse pour limiter les risques de dérive. L'intégration de ces analyses aux [algorithmes d'investigation, de traitement et de suivi](#) développés par l'INESSS peut soutenir un usage pertinent avec les parcours de soins préalablement établis.

Les cliniciens consultés évoquent également le besoin de mettre en place des outils cliniques, des processus de validation de la pertinence des demandes et des mécanismes décisionnels partagés pour favoriser la création de valeur.

3.6 Favoriser un déploiement en cohérence avec les capacités du réseau

Selon les personnes consultées et les données disponibles dans la base de données CentraLab, l'usage actuel du profilage par SNG de l'ADNtc en contexte de CPNPC demeure limité, avec environ 110 tests réalisés depuis son inscription au *Répertoire* en avril 2025. Ce volume est inférieur aux estimations de l'INESSS (environ 735 tests par année) (INESSS, 2024b). Les personnes consultées anticipent toutefois une augmentation de la demande à mesure que des indications s'ajoutent et que les cliniciens se familiarisent avec ces analyses. Plusieurs facteurs sont susceptibles d'influer sur le volume futur, y compris les méthodes et technologies sélectionnées pour l'analyse, l'élargissement des indications, le

rapatriement d'analyses effectuées hors Québec et l'introduction de nouvelles thérapies ciblées.

Le réseau fait déjà face à une pénurie de main-d'œuvre spécialisée en biologie moléculaire et en bio-informatique, situation qui pourrait être exacerbée par l'ajout de nouvelles modalités d'analyse. De plus, la disponibilité de l'équipement de séquençage est hétérogène dans la province. Pour certains centres, le recours à des équipements de séquençage dont la profondeur de lecture est limitée pourrait créer une pression sur les infrastructures, les équipements, les délais d'analyse et les besoins en stockage. En effet, selon les personnes consultées, un rehaussement de la capacité du réseau pour le profilage moléculaire par SNG de l'ADNtc pourrait être requis selon l'ampleur du déploiement envisagé et le volume anticipé. Certains centres auraient par ailleurs déjà entrepris des démarches en ce sens. Afin de pallier les défis de financement pour le rehaussement technologique, certaines personnes consultées soulignent que quelques centres ont fait appel à la philanthropie alors que d'autres sont toujours en attente de financement.

Dans ce contexte, les personnes consultées soulignent l'intérêt d'examiner des approches organisationnelles équilibrées combinant des modalités de centralisation et de décentralisation des activités, et appuyées par une planification stratégique concertée à l'échelle provinciale.

3.7 Optimiser la création de valeur par une approche progressive

Les analyses à partir de la biopsie liquide représentent une gamme d'innovations hétérogène dont la visée commune est d'améliorer la trajectoire de soins en contexte de cancer. Certaines de ces innovations pourraient s'avérer porteuses de valeur, mais l'élargissement des technologies employées, des indications et des contextes cliniques au Québec soulève aussi des enjeux cliniques, organisationnels, éthiques, environnementaux et économiques qui dépassent le seul cadre technologique.

Un déploiement optimal de la biopsie liquide gagnerait à s'inscrire dans une approche progressive. Il apparaît prudent que le déploiement soit précédé d'une [priorisation](#) et d'une [évaluation](#) ancrée dans les cinq dimensions de valeur de l'INESSS. La disponibilité des ressources matérielles, humaines et financières, le respect des normes et exigences, un plan de collecte adapté, la disponibilité des données, la capacité d'adaptation et de pérennisation ainsi que le leadership et l'engagement des parties prenantes font partie des conditions de succès qui permettent de repérer les projets de déploiement à prioriser. De plus, sur le plan de l'évaluation, les éléments suivants pourraient notamment être documentés : les besoins de santé prioritaires, la qualité et la maturité des données disponibles et la capacité du réseau à absorber ces nouvelles analyses sans compromettre l'offre de soins existante pour les autres usagers.

Dans une perspective de système apprenant, plusieurs des analyses à partir de biopsies liquides pourraient ainsi contribuer à la création de valeur pour les patients et patientes, le système de santé et la société québécoise, à condition que leur déploiement soit accompagné d'une évaluation de la pertinence, d'une vigie, d'un encadrement rigoureux et d'un dialogue soutenu entre les différentes parties prenantes.

RÉFÉRENCES

- Anderson, D. J., Anderson, R. G., Moug, S. J. et Baker, M. J. (2020). Liquid biopsy for cancer diagnosis using vibrational spectroscopy: systematic review. *Bjs Open*, 4(4), 554-562.
- Brouwers, M. C., Kho, M. E., Browman, G. P., Burgers, J. S., Cluzeau, F., Feder, G., Fervers, B., Graham, I. D., Grimshaw, J., Hanna, S. E., Littlejohns, P., Makarski, J. et Zitzelsberger, L. (2012). The Global Rating Scale complements the AGREE II in advancing the quality of practice guidelines. *Journal of Clinical Epidemiology*, 65(5), 526-534.
- Ge, Q., Zhang, Z. Y., Li, S. N., Ma, J. Q. et Zhao, Z. (2024). Liquid biopsy: Comprehensive overview of circulating tumor DNA (Review). *Oncol Lett*, 28(5), 548.
- Haute Autorité de Santé. (2025). *Séquençage haut débit ciblé d'un panel de gènes sur ADN tumoral circulant dans la prise en charge thérapeutique du cancer du poumon : recherche des altérations moléculaires somatiques*. Haute Autorité de Santé. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2025-10/dir2/sequencage_haut_debit_cible_dun_panel_de_genes_sur_adn_tumoral_circulant_dans_la_prise_en_charge_therapeutique_du_cancer_du_poumon.pdf
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2022). *Détection de la mutation T790M de l'exon 20 du gène EGFR dans le cancer du poumon résistant aux inhibiteurs de l'EGFR sur ADN tumoral circulant (biopsie liquide) : avis d'évaluation de pertinence clinique*. Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Oncologie/INESSS_Biopsie_liquide_avis.pdf
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2024a). *La médecine génomique dans les systèmes de santé : enjeux et opportunités*. https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuMetho/Bulletins_veille/Bulletin_9_Medecine_genomique_VF.pdf
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2024b). *Panel multigène diagnostique, pronostique ou prédictif pour le carcinome pulmonaire non à petites cellules (CPNPC) par biopsie liquide (SNG)*. https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Biologie_medicale/INESSS_Biopsies_liquide_Avis_VF.pdf
- Institut national d'excellence en santé et en services sociaux. (2025). *Principes et critères pour guider le recours au séquençage pangénomique par rapport au séquençage ciblé d'un nombre limité de gènes dans la recherche de variants somatiques en oncologie*. https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Biologie_medicale/SNG_variants_somatiques_EC_INESSS.pdf
- Ma, L., Guo, H., Zhao, Y., Liu, Z., Wang, C., Bu, J., Sun, T. et Wei, J. (2024). Liquid biopsy in cancer current: status, challenges and future prospects. *Signal Transduct Target Ther*, 9(1), 336.

- Matsushita, D., Arigami, T., Okubo, K., Sasaki, K., Noda, M., Kita, Y., Mori, S., Uenosono, Y., Ohtsuka, T. et Natsugoe, S. (2020). The Diagnostic and Prognostic Value of a Liquid Biopsy for Esophageal Cancer: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Cancers*, 12(10), 21.
- Ontario Health. (2024). *Plasma-based comprehensive genomic profiling DNA assays for non–small cell lung cancer: recommendation*. Ontario Health.
<https://www.hqontario.ca/Portals/0/documents/evidence/reports/recommendation-plasma-based-comprehensive-genomic-profiling-DNA-assays-for-non%E2%80%93small-cell-lung-cancer-en.pdf>
- Ontario Health Technology Advisory Committee. (2019). *Cell-Free Circulating Tumour DNA Blood Testing to Detect EGFR T790M Mutation in People With Advanced Non–Small Cell Lung Cancer: Recommendation*. Ontario Health Quality.
<https://www.hqontario.ca/Portals/0/Documents/evidence/reports/recommendation-cell-free-circulating-tumour-en.pdf>
- Pascual, J., Attard, G., Bidard, F. C., Curigliano, G., De Mattos-Arruda, L., Diehn, M., Italiano, A., Lindberg, J., Merker, J. D., Montagut, C., Normanno, N., Pantel, K., Pentheroudakis, G., Popat, S., Reis-Filho, J. S., Tie, J., Seoane, J., Tarazona, N., Yoshino, T. et Turner, N. C. (2022). ESMO recommendations on the use of circulating tumour DNA assays for patients with cancer: a report from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Ann Oncol*, 33(8), 750-768.
- Sant  Canada. (2026). *Liste des instruments m dicaux homologu s en vigueur (MDALL)*.
<https://www.canada.ca/fr/sante-canada/services/medicaments-produits-sante/instruments-medicaux/licences/liste-instruments-medicaux-homologues-vigueur.html>
- Sheriff, S., Saba, M., Patel, R., Fisher, G., Schroeder, T., Arnolda, G., Luo, D., Warburton, L., Gray, E., Long, G., Braithwaite, J., Rizos, H. et Ellis, L. A. (2025). A scoping review of factors influencing the implementation of liquid biopsy for cancer care. *J Exp Clin Cancer Res*, 44(1), 50.
- Tayeb, B. A., Osman, A. A. et Njangiru, I. K. (2025). Liquid biopsy biomarkers in breast cancer: An overview of systematic reviews. *Clinica Chimica Acta*, 566, 120063.

SIGLES ET ACRONYMES

ACSQ	Action cancer du sein du Québec
ADNtc	Acide désoxyribonucléique tumoral circulant
AGREEII	<i>Appraisal of guidelines for research and evaluation II</i>
ARN	Acide ribonucléique
ASCO	American Society of Clinical Oncology
CE	Conformité européenne
CHIP	Hématopoïèse clonale de signification indéterminée (de l'anglais <i>clonal hematopoiesis of indeterminate potential</i>)
CPNPC	Carcinome pulmonaire non à petites cellules
CTC	Cellule tumorale circulante
DC	Direction de cancérologie
DLIM	Direction des laboratoires et de l'imagerie médicale
Dx	Diagnostic
ESMO	European Society for Medical Oncology;
ETMISSS	Évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et services sociaux
FDA	Food and Drug Administration
HAS	Haute Autorité de Santé
Indels	Courtes insertions et délétions
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
MDALL	Liste des instruments médicaux homologués en vigueur
MRM	Maladie résiduelle minimale
MSI	Instabilité microsatellitaire (de l'anglais <i>microsatellite instability</i>)
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
NCCN	National Comprehensive Cancer Network
NMP	Nécessité médicale particulière
OQAP	Organisation québécoise des personnes atteintes du cancer
Px	Pronostique;
RAMQ	Régie de l'assurance maladie du Québec
REAL	alliance Research Excellence, Active Leadership Canadian Breast Cancer
RQDM	Réseau québécois de diagnostic moléculaire
SCC	Société canadienne du cancer
SNG	Séquençage de nouvelle génération
TAAN	Technique d'amplification des acides nucléiques
TMB	Charge mutationnelle tumorale (de l'anglais <i>tumor mutational burden</i>)
Tx	Décision de traitement
VNC	Variants du nombre de copies
VNS	Variants de nucléotide simple

Consultations *ad hoc*

Dans le cadre des travaux, les personnes suivantes ont été consultées.

Chantale Courtemanche, spécialiste clinique en biologie médicale, Santé Québec – CHU de Québec – Université Laval, Pavillons HDQ et CHUL

Patrice Desmeules, anatomopathologiste, Santé Québec – Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval (IUCPQ-UL)

Christian Laflamme, conseiller scientifique, centre de recherche de Santé Québec – CHU de Québec – Université Laval (Hôpital du Saint-Sacrement)

Alan Spatz, chef du Département clinique de médecine de laboratoire de Santé Québec – Centre universitaire de santé McGill (CUSM)

Danh Tran-Thanh, médecin pathologiste, Santé Québec – Centre hospitalier de l'Université de Montréal

Éric Vachon, directeur des opérations à l'unité de recherche clinique du Centre des maladies du sein et conseiller stratégique et mandats spéciaux, centre de recherche de Santé Québec – Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval (Hôpital du Saint-Sacrement)

Remerciements

Des consultations internes ont été effectuées avec les personnes suivantes : Simon Bélanger, Jim Boulanger, Myriam Gagné, Catherine Gravel et Alexandre Paré.

Déclaration d'intérêts et de rôles

Pour l'ensemble des cliniciens rencontrés, les conflits d'intérêts et de rôles ont été déclarés et gérés conformément à la Politique de prévention, d'identification, d'évaluation et de gestion des conflits d'intérêts et de rôles des collaborateurs de l'INESSS.

Patrice Desmeules a déclaré avoir reçu du financement de compagnies pharmaceutiques (AstraZeneca, Pfizer, Roche, EMD Serrono, Eli-Lilly, Merck, Amgen, Novartis) pour des activités de recherche sur le développement de biomarqueurs et l'institution pour laquelle il travaille a reçu du financement de la Direction de l'innovation du ministère de la Santé et des Services sociaux pour un projet lié à la biopsie liquide en cancer du poumon. Il a également déclaré être consultant et conférencier pour des entreprises pharmaceutiques (AstraZeneca, Merck, EMD Serrono, Boehringer-Ingelheim).

Alan Spatz est membre du RQDM. Il est membre de conseils consultatifs et conférencier pour les entreprises AstraZeneca, Pfizer, Lilly, Bristol Myers Squibb, Janssen, Merck, Boehringer Ingelheim et Roche. Il reçoit des fonds publics et privés (Merck, AstraZeneca, Roche, ex-Imagia, Canvexia) pour ses projets de recherche liés aux biomarqueurs du cancer.

Danh Tran-Thanh a déclaré avoir reçu des honoraires de présentation d'entreprises pharmaceutiques (Roche Canada, Daiichi Sankyo). Il a également déclaré être membre du comité consultatif en cancérologie du Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM).

Christian Laflamme et **Éric Vachon** ont déclaré avoir participé à des projets de recherche sur la biopsie liquide en cas de cancer du sein, financés par des entreprises pharmaceutiques.

Les auteurs de ce rapport déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêts. Aucun financement externe n'a été obtenu pour la réalisation de cet état des connaissances.

Responsabilité

L'Institut assume l'entière responsabilité de la forme et du contenu définitifs de ce document. Ses conclusions ne reflètent pas forcément les opinions des personnes consultées aux fins de son élaboration.

Le contenu de cette publication a été rédigé et édité par l'INESSS.

Membres de l'équipe de projet

Direction de l'évaluation des médicaments et des technologies à des fins de remboursement

Auteur et auteurs principaux

Louis-Philippe Bergeron-Sandoval, Ph. D.
Audrey Magron, Ph. D, MBA
Laurence Renaud, M. Sc.

Coordonnatrice scientifique

Julie Nieminen, Ph. D.

Directrice adjointe

Mélanie Martin, Ph. D.

Directrice

Mélanie Caron, Pharm. D., ICD.D

Soutien administratif

Noémie Reine, DEC

Bureau – Méthodes, données et éthique

Unité – Science de l'information

Coordonnatrice scientifique

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

Avec la collaboration de Littera Plus, révision linguistique

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2026
ISBN 978-2-555-04040-3 (PDF)

Tous droits réservés

© Gouvernement du Québec, 2026

Le contenu de cette publication a été rédigé et édité par l'INESSS. 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, figures ou citations peuvent être associées à des droits d'auteur spécifiques et nécessitent une autorisation de la part de l'INESSS avant utilisation. Tout autre usage de cette publication, y compris sa modification en tout ou en partie ou visant des fins commerciales, doit faire l'objet d'une autorisation préalable de l'INESSS. Une autorisation peut être obtenue en formulant une demande à droitdauteur@inesss.qc.ca.

Pour citer ce document : Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (2026). Biopsie liquide en oncologie : élargissement de son utilisation au Québec. Québec, Qc : INESSS. 23 p.

L'Institut remercie les membres de son personnel qui ont contribué à l'élaboration du présent document.



ANNEXE A

Méthodologie

Les annexes sont présentées sans avoir fait l'objet d'une révision linguistique.

La démarche d'évaluation pour l'ensemble de ces travaux comprend une revue rapide de la documentation scientifique, une recherche de la littérature grise, ainsi que des consultations auprès de cliniciens et professionnels de laboratoires. Un appel à contribution a également été acheminé par courriel à différentes associations de patients et d'utilisateurs du Québec.

Stratégie de repérage de la littérature scientifique

Le repérage de la littérature a été mené par une conseillère en information scientifique (bibliothécaire) en collaboration avec l'équipe projet.

Les bases de données bibliographiques MEDLINE, Embase, EBM Reviews (Cochrane Database of Systematic Reviews) ont été interrogées en novembre 2025 en tenant compte des concepts suivants : dépistage ou pronostic de cancers solides, biopsie liquide et ADNtc.

La stratégie ciblait les guides de pratique clinique, les lignes directrices ou les consensus ainsi que les revues systématiques ou les méta-analyses publiés en français ou en anglais à partir de 2020. Élaborée d'abord dans MEDLINE, elle a fait l'objet d'une révision par un autre conseiller en information scientifique et a été par la suite adaptée dans chacune des bases de données consultées. Des types de publication (études de cas, commentaires, éditoriaux, lettres, résumés de congrès), les animaux et les cancers hématologiques ont été exclus.

Enfin, les méthodes de recherche suivantes ont également été utilisées : moteurs de recherche; recherche par références, dans des bibliographies ou dans les tables des matières de revues.

La stratégie élaborée pour chacune des bases de données bibliographiques est disponible sur demande.

Recherche exploratoire de la littérature scientifique et grise

Une recherche complémentaire a été effectuée au moyen du moteur de recherche Google afin de recenser d'autres publications pertinentes. Les sites Web des sociétés savantes, des agences d'évaluation des technologies de la santé, des organismes gouvernementaux (p. ex. *ClinicalTrials.gov*) et des associations professionnelles ont été consultés.

La liste des sources consultées ainsi que la stratégie de recherche employée lors de leur consultation sont présentées dans le [tableau A-1](#).

Tableau A-1 Autres sources consultées

Sites Web d'organisations ETMISSS
Date de consultation : 25 novembre 2025
Agence des médicaments du Canada (AMC/CDA) : site Web , website
Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ, États-Unis) : Search EPC Reports
Austrian Institute for Health Technology Assessment (AIHTA , Autriche) : Publications
BCGuidelines.ca (Colombie-Britannique)
Guidelines International Network (GIN)
Haute Autorité de Santé (HAS, France)
Health Quality Ontario (HQO) : View all quality standards , Reviews and recommendations
Health Technology Wales (HTW , Pays de Galles) : Reports and guidance
Institute of Health Economics (IHE, Alberta) : All publications
International Network for Agencies for Health Technology Assessment (INAHTA) : HTA database
National Institute for Health and Care Excellence (NICE, Royaume-Uni) : Guidance
Scottish Health Technologies Group (SHTG , Écosse) : Our advice
Moteurs de recherche
Date de consultation : 16 mars 2026
Google
Base de données ClinicalTrials.gov
Date de consultation : 4 mars 2026
Mots clés pour recherche dans le paramètre <i>Condition</i> : "tumor-derived DNA" OR "tumour-derived DNA" OR "solid tumor" OR "solid tumour" OR "solid cancer" OR "solid neoplasm" OR "solid malignancy" OR "metastatic solid tumors" Mots clés pour recherche dans le paramètre <i>Intervention</i> : "liquid biopsy" OR "liquid biopsies" OR ctDNA OR "circulating tumor DNA" OR "circulating tumour DNA" OR "circulating DNA" OR "cell-free DNA" OR "cell free DNA" OR "cfDNA" OR "circulating tumor cells" OR "CTC" OR "next-generation sequencing" OR "next generation sequencing" OR "NGS" OR next-generation sequencing OR "high-throughput sequencing" OR "SNG" OR "genomic sequencing" OR "circulating RNA" OR "miRNA" OR "plasma biomarkers" OR "serum biomarkers" OR "circulating blood" Filtres optionnels: <i>Not yet recruiting; Recruiting; Active, not recruiting; Study (completed or unknown status) completion from 2021-03-04 to 202-03-04; Quebec</i>

Sélection des publications et extraction des données

La sélection des guides de pratique clinique a été réalisée par consensus entre deux professionnels scientifiques. L'extraction de l'information pertinente, issue des guides sélectionnés, a été réalisée par un professionnel scientifique, puis validée par un second. Les résultats, sous forme de tableaux d'extraction, sont disponibles sur demande.

Évaluation de la qualité des études retenues

L'évaluation de la qualité des guides de pratique clinique sélectionnés a été réalisée par un professionnel scientifique, puis vérifiée par un second, à l'aide d'instruments validés ([Tableau A-2](#)). Les désaccords ont été résolus par consensus.

Tableau A-2 Résumé de l'évaluation de la qualité des guides de pratique clinique avec l'outil AGREEII

Domaines (AGREE II)*	(Pascual <i>et al.</i> , 2022)
Champ et objectifs	Modérée
Participation des groupes concernés	Faible
Rigueur d'élaboration de la recommandation	Faible
Clarté et présentation	Bonne
Applicabilité	Bonne
Indépendance éditoriale	Bonne
Appréciation globale	Modérée
Qualité globale	Modérée

Source : Brouwers *et al.* (2012).

Sigles et acronymes : AGREEII, Appraisal of guidelines for research and evaluation II; ASCO, American Society of Clinical Oncology; ESMO, European Society For Medical Oncology; NCCN, National Comprehensive Cancer Network; REAL, alliance Research Excellence, Active Leadership Canadian Breast Cancer.

* Barème : Les publications sont jugées de bonne qualité méthodologique avec un score global fixé arbitrairement à 75 % ou plus; de qualité modérée avec un score global de 50 % à 74 %; de faible qualité avec un score global de 25 % à 49 %; et de très faible qualité avec un score global de moins de 25 %.

Collecte et synthèse des données contextuelles et expérientielles

Des cliniciens et des professionnels de laboratoires ont été consultés afin de recueillir les informations pertinentes. Les principaux constats sont résumés sous forme de synthèse narrative.

Un appel à contribution a également été acheminé par courriel à différentes associations de patients et d'usagers du Québec. Il invitait les personnes intéressées à partager leur perspective en faisant parvenir à l'INESSS le questionnaire prévu à cette fin et disponible sur son site Web. La période de consultation était d'une durée totale de 30 jours comme prévu au plan de travail des innovations. Les associations contactées sont les suivantes : Société Canadienne du cancer (SCC), Organisation québécoise des personnes atteintes de cancer (OQPAC), PROCURE un organisme de bienfaisance dans la lutte contre le cancer de la prostate, Fondation du cancer du sein du Québec et Action cancer du sein du Québec (ACSQ).

Les fabricants de tests, les professionnels de la santé ainsi que les associations de patients avaient également la possibilité d'exprimer leur avis sur la pertinence du test en évaluant à partir de la page [Faire un commentaire sur un test](#) du site Web de l'INESSS.

Accompagnement scientifique et validation par les pairs

Une validation du document a été effectuée par la coordination scientifique et la direction responsable de sa production. Une relecture par des personnes désignées d'autres directions scientifiques de l'INESSS ainsi que par la Vice-Présidence scientifique a également été effectuée.

Prévention, déclaration et gestion des conflits d'intérêts et de rôles

Toutes les personnes qui ont collaboré à ces travaux ont déclaré les intérêts personnels qui pourraient les placer dans une situation propice au développement de conflits d'intérêts, qu'ils soient commerciaux, financiers, relatifs à la carrière, au relationnel ou autre. Elles ont également déclaré les différentes activités professionnelles ou les rôles qui pouvaient les placer dans une situation propice au développement de conflits de rôles. Une telle déclaration a été faite sur la base du formulaire standardisé applicable à l'INESSS. Les déclarations remplies ont fait l'objet d'une évaluation par l'INESSS. Des modalités de gestion ont été appliquées selon la Politique de prévention, d'identification, d'évaluation et de gestion des conflits d'intérêts et de rôles des collaborateurs de l'INESSS¹. Ces conflits sont divulgués à la fin de ce document.

¹ Information tirée du site de l'INESSS à l'adresse suivante : https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuAdmin/Lois_Politiques/Politique_INESSS_Conflit_interets_Collaborateurs_2020.pdf