



Instituts de recherche  
en santé du Canada

Canadian Institutes  
of Health Research



# Institut de génétique

## PLAN STRATÉGIQUE 2004-2009



**IRSC** **CIHR**

Instituts de recherche  
en santé du Canada

Canadian Institutes of  
Health Research

Canada 

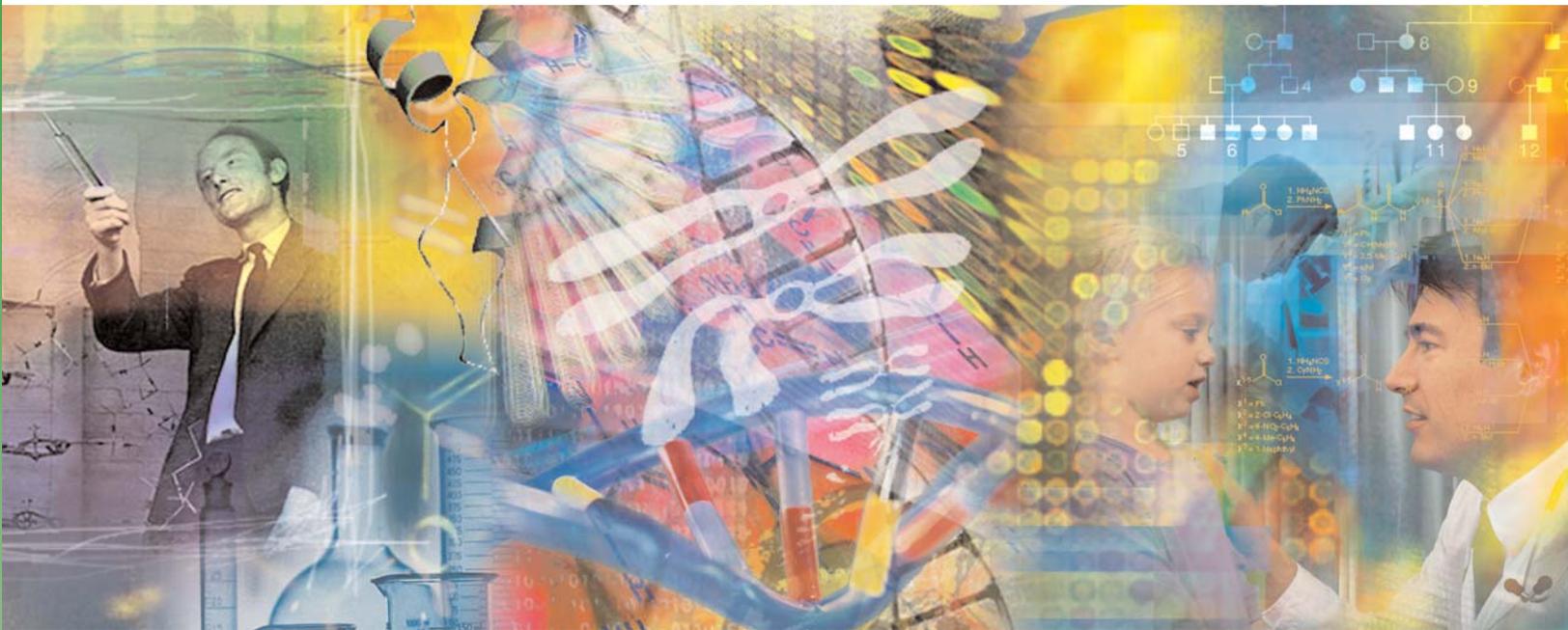
Institut de génétique  
Instituts de recherche en santé du Canada  
123, rue Edward, local 1211  
Toronto (ON) M5G 1E2  
[www.irsc-cihr.gc.ca](http://www.irsc-cihr.gc.ca)

© Sa Majesté la Reine du chef du Canada (2005)  
No de cat. : MR21-60/2005F  
0-662-79787-6



Instituts de recherche  
en santé du Canada

Canadian Institutes  
of Health Research



# Institut de génétique

PLAN STRATÉGIQUE  
2004-2009



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

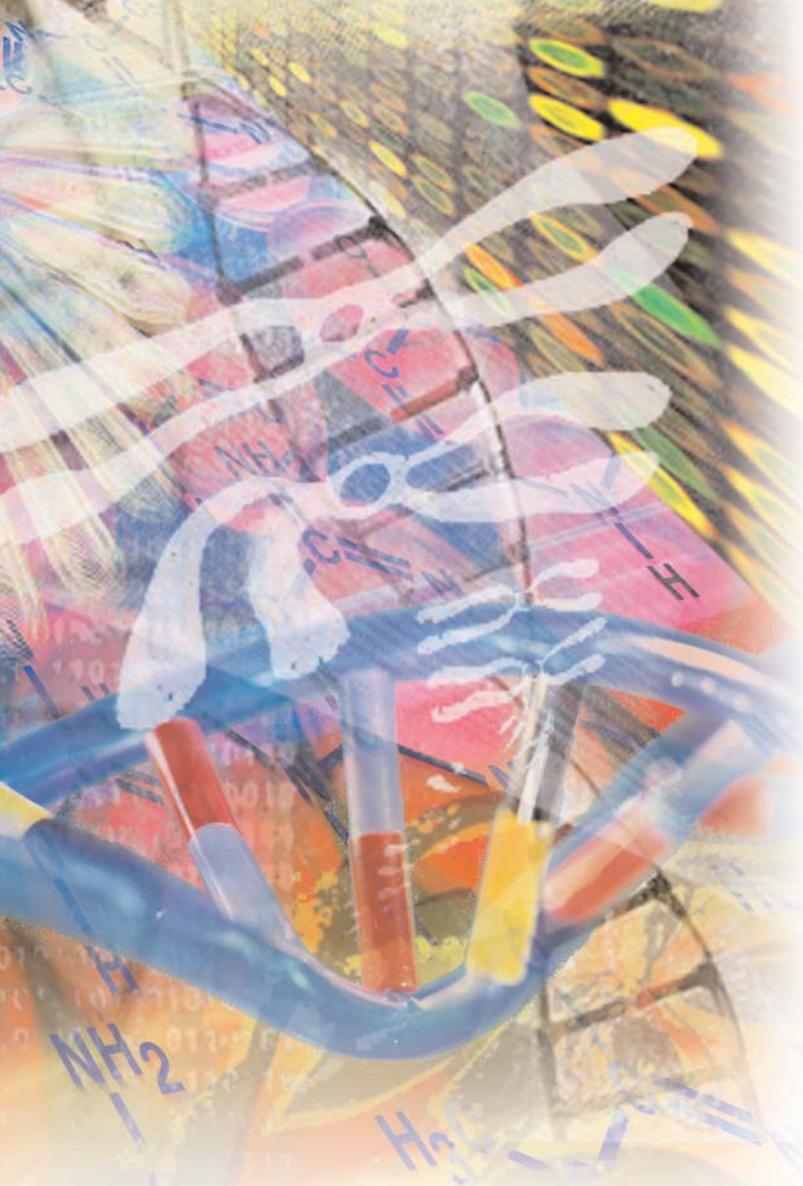
Canada



# Table des matières

Profil de l'Institut de génétique .....	1
Le processus consultatif : Approche axée sur la base .....	3
Objectifs stratégiques .....	6
Thèmes de recherche prioritaires .....	9
Structure organisationnelle .....	13
Gestion et évaluation .....	14
Ressources financières .....	14
Conclusion et prochaines étapes .....	14





## Profil de l'Institut de génétique

Les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) ont été créés en juin 2000 dans le but d'exceller selon les normes internationales reconnues d'excellence scientifique, dans la création de nouvelles connaissances et leur application en vue d'améliorer la santé de la population canadienne, d'offrir de meilleurs produits et services de santé et de renforcer le système de santé au Canada ". Surtout, les IRSC ont un mandat plus vaste que leur prédécesseur, le Conseil de recherches médicales (CRM). Ce mandat englobe toutes les formes de recherche en santé, de l'étude des molécules à la recherche sur les politiques de la santé et les populations. De plus, les IRSC se sont vus confier la responsabilité d'examiner les aspects sociaux, éthiques et juridiques de la recherche en santé, responsabilité d'autant plus lourde vu les possibilités techniques de la biologie moderne (qui comprend la génomique, la biologie cellulaire, la recherche sur les cellules souches et le clonage). L'application des connaissances est aussi un important volet du mandat des IRSC, pour faire en sorte que la population canadienne tire le maximum de profit de son investissement dans la recherche en santé.

**NOTRE VISION** est de devenir un organisme canadien de premier plan quant à la promotion, au développement et au soutien de tous les domaines de la recherche en génétique, en biochimie fondamentale et en biologie cellulaire, tout en tirant pleinement profit des opportunités pour la santé qu'offrent ces connaissances pour le bénéfice de la population canadienne et mondiale.

**NOTRE MANDAT** est d'appuyer la recherche sur le génome humain et les génomes modèles, ainsi que sur tous les aspects de la génétique, de la biochimie fondamentale et de la biologie cellulaire liés à la santé et aux maladies, notamment l'application des connaissances en politiques et en pratiques de santé, et aux conséquences sociétales des découvertes génétiques (Figure 1).

Le mandat et la structure des IRSC sont uniques dans le monde. Les IRSC s'articulent autour de 13 instituts qui appuient la recherche biomédicale, clinique, sur les systèmes et les services de santé, et sur la santé des populations. Les instituts ont leur base dans des universités ou des centres hospitaliers universitaires partout au pays, mais ils peuvent aussi avoir du personnel en poste ailleurs. Les instituts font partie d'un réseau de recherche national plus vaste qui met en contact les chercheurs et les autres intervenants dans tout le pays.

Fondé en décembre 2000, l'Institut de génétique (IG) est l'un des 13 instituts virtuels des IRSC. Les bureaux de l'Institut est situé à l'Hôpital pour enfants de Toronto, établissement d'attache du premier directeur scientifique, le Dr Roderick R. McInnes.

Le conseil consultatif de l'IG (CCI) est composé de 17 personnes du Canada et de l'étranger, aux compétences exceptionnelles et au leadership démontré, qui relèvent du premier président, le Dr Joel Weiner, et du premier vice-président, le Dr François Rousseau.

Dans la situation complexe du financement au Canada, l'IG a comme responsabilité particulière d'appuyer la recherche en sciences biomédicales de base. L'importance grandissante dans la recherche en santé des disciplines que sont la génétique, la biochimie, la protéomique, la biologie cellulaire et la bioinformatique découle en partie des forces suivantes :

- La « molécularisation » incessante de la biologie et de la médecine, une tendance néanmoins complétée par la puissance grandissante d'approches intégrantes, comme la biologie des systèmes, pour comprendre la fonction cellulaire. Ces approches ont fait de la recherche biomédicale une recherche holistique plutôt que réductionniste ou « mystérieuse ».
- L'émergence de la biologie comme science de l'information, résultat largement attribuable au Projet du génome humain.
- La possibilité, grâce au projet du génome, de déterminer les gènes et les interactions gènes environnement associées à des maladies communes.

### Disciplines émergentes

En plus de soutenir les domaines établis, l'Institut reconnaît que de nouveaux domaines de recherche en santé sont sans cesse ouverts. Les chercheurs actifs dans ces domaines naissants, à la fine pointe de la science, auront besoin de l'appui de l'Institut de génétique pour élaborer leurs programmes et attirer l'attention d'autres disciplines sur l'importance de leurs travaux. La science en évolution rapide de la bioinformatique, par exemple, joue un rôle central dans l'intégration de la gigantesque somme d'information nouvelle découlant du projet du génome dans des domaines plus établis.

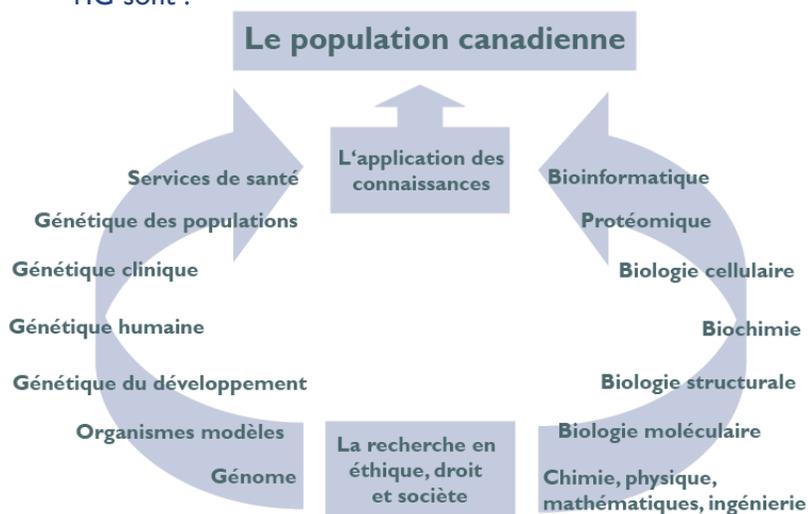
La recherche en mathématiques, en physique, en chimie et en génie est également de plus en plus pertinente pour la biologie et la médecine, et l'Institut favorisera l'intégration des scientifiques de ces domaines dans la recherche en santé. Enfin, les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la science et de la médecine génétiques présentent une grande importance pour les responsables des politiques et le public, ainsi que pour le milieu de la recherche. Ces aspects exigent une attention particulière dans toutes les activités appuyées par l'Institut de génétique.

### L'importance de l'Institut de génétique pour les autres instituts des IRSC

On reconnaît de plus en plus la contribution de la génétique à presque tous les processus morbides, et donc à la santé. Ainsi, l'étude des gènes et de la génétique est essentielle au bien être de tous les Canadiens. L'importance de la génétique pour toutes les branches de la recherche en santé exige donc que l'Institut facilite et appuie la recherche en génétique, en biochimie et en biologie cellulaire des 12 autres instituts des IRSC. Dans ces divers rôles, les activités de l'IG présentent un intérêt pour l'ensemble du milieu de la recherche en santé.

**Figure 1.**

Les principaux milieux de recherche associés à l'IG sont :



*Cette figure fait ressortir l'importance de mettre en application les connaissances issues de la recherche dans la population canadienne.*



## Le processus consultatif : Approche axée sur la base

Diverses approches ont été utilisées pour définir les orientations stratégiques de l'IG au cours de ses cinq à huit premières années. Qui plus est, l'Institut a consulté partout au pays des chercheurs, des universitaires, des cliniciens, des responsables des politiques, des organismes de santé bénévoles, des organismes gouvernementaux, le secteur privé et d'autres intervenants s'intéressant d'une manière ou d'une autre à la biochimie fondamentale, à la biologie cellulaire fondamentale et à la génétique, ainsi qu'à leurs conséquences sociétales. Ce processus a conduit à la reconnaissance de l'IG comme organisme « démocratique ». En répondant aux besoins de chercheurs individuels et d'autres intervenants, l'Institut peut s'assurer que ses buts stratégiques et ses priorités de recherche sont conformes aux exigences de ceux et celles qui génèrent ou utilisent les nouvelles connaissances.

### **Orientations stratégiques : consulter notre milieu**

À sa première réunion en mars 2001, le conseil consultatif de l'Institut (CCI) a imprimé la direction initiale de l'Institut en dégagant plusieurs thèmes de recherche d'importance particulière. En réponse, l'IG a organisé cinq ateliers de consultation en 2001 qui ont permis à sa base de s'exprimer collectivement au sujet des besoins et des avenues de recherche dans ses différents domaines de recherche.

Les vastes consultations nationales du directeur scientifique au cours de la première année, y compris ses visites de plus de 15 universités et établissements de recherche, ont également permis de guider le processus d'établissement des priorités et de forger des liens essentiels avec le milieu de la recherche.

Par un processus itératif de consultation, ce dialogue national a permis d'éclairer et d'affiner le projet de plan stratégique de l'Institut,

### **NOS VALEURS :**

- Excellence en recherche
- Recherche innovatrice et entreprise par les chercheurs
- Partenariats et collaboration
- Participation et inclusivité à l'échelle locale
- Engagement du public et réceptivité envers les diverses collectivités
- Reconnaissance et mobilisation des forces de la recherche canadienne

**Figure 2.**  
Le processus consultatif



« Orientations stratégiques : Consultation de notre milieu », publié en septembre 2002. Ce projet a été modifié encore lors d'une journée de planification stratégique tenue en septembre 2002 (Aylmer, Québec), à laquelle ont assisté une soixantaine de chercheurs, d'universitaires et de responsables des politiques publiques et scientifiques dans les domaines de la génétique, de la biochimie, de la biologie cellulaire et des sciences sociales. Les six thèmes de recherche prioritaires suivants ont été dégagés du processus de consultation de la base et adoptées par CCI :

- Intégration des sciences physiques et appliquées à la recherche en santé
- Protéomique et bioinformatique
- Des gènes à la médecine génomique (comprend la recherche en génétique clinique)
- Génétique des populations, épidémiologie génétique et maladies complexes
- Services de santé pour les maladies génétiques
- Génétique et éthique, droit et société

Ces thèmes de recherche prioritaires ont été choisis parce que chacun des domaines de recherche en question est considéré être d'une importance fondamentale et, de plus en plus, d'une importance nationale, et parce que le financement

stratégique est susceptible de contribuer grandement à renforcer la capacité de recherche canadienne ou à corriger une faiblesse majeure. La désignation de ces priorités de recherche permettra de diriger davantage de ressources vers la formation et la recherche dans ces domaines.

Les thèmes de recherche prioritaires *Des gènes à la médecine génomique* et *Protéomique* misent sur les forces établies au Canada en recherche dans les domaines de la génétique moléculaire humaine et de la protéomique. D'autres, comme *Recherche en génétique clinique* et *Services de santé pour les maladies génétiques*, sont des exemples de domaines où il est impératif d'améliorer la recherche canadienne. Dans ces domaines naissants, où le milieu existant est souvent réduit et inexpérimenté, le but de l'Institut sera d'appuyer le milieu de recherche jusqu'à ce qu'il puisse tirer son épingle du jeu aux concours de subventions ouverts des IRSC. Le choix d'autres priorités de recherche, dont *Génétique des populations, épidémiologie génétique et maladies complexes*, *Génétique et éthique, droit et société* et *Bioinformatique*, reconnaît la présence au Canada de cohortes relativement restreintes, mais internationalement respectées, de chercheurs dans chacun de ces domaines. Les efforts et l'expertise de ces chefs de file serviront de point de départ pour renforcer la capacité et l'impact du Canada dans ces disciplines d'une importance fondamentale.

Par définition, les thèmes de recherche prioritaires ne sont pas permanents. L'Institut continuera plutôt d'évaluer ces thèmes, et la portée d'initiatives stratégiques dans le cadre de ceux-ci, de concert avec le milieu de la recherche, des partenaires (en particulier les autres instituts des IRSC et les organismes de financement nationaux) et d'autres intervenants. L'Institut changera ou modifiera ses orientations stratégiques au fil des ans, en fonction du paysage sans cesse mouvant de la recherche internationale.

Chaque thème de recherche prioritaire est examiné plus en détail dans des sections du présent plan stratégique.

## Forces, opportunités et défis

Au cours du processus de planification stratégique, le milieu de la recherche a relevé des forces, des opportunités et des défis qui influenceront les orientations stratégiques de l'Institut :

### Forces

- Une reconnaissance internationale en génétique fondamentale, en recherche sur les gènes responsables de maladies et en biologie du développement
- Des milieux de recherche en biochimie et en biologie cellulaire hautement engagés et accomplis
- Une recherche de pointe en protéomique, notamment en biologie structurale, sur la découverte des fonctions des protéines, sur les interactions protéine protéine et dans l'analyse des complexes protéiques
- Un système de soins de santé qui favorise la collaboration ainsi que la recherche clinique et populationnelle
- Un milieu de chercheurs réduit, mais influent internationalement, dont les membres se soucient des implications éthiques, juridiques et sociales de la recherche en génétique

### Opportunités

- Le potentiel de partenariats avec des organismes de santé bénévoles et d'autres organismes
- La capacité de former des partenariats avec d'autres instituts des IRSC
- Un mandat national qui facilitera l'établissement de collaborations nationales et internationales
- La possibilité de miser sur des domaines de recherche où le Canada est fort, notamment la découverte de gènes responsables de maladies et de nombreux aspects de la biochimie des protéines et de la protéomique

### Défis

- Gérer les attentes du milieu de la recherche qu'a générées la création des IRSC
- Gagner la confiance du milieu de la recherche affilié à l'Institut en facilitant la recherche entreprise à l'initiative de chercheurs, tout en commanditant la recherche stratégique dans les domaines prioritaires déterminés par le milieu et le CCI
- Établir de solides relations à long terme avec des partenaires comme le Conseil national de recherches (CNRC), le Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie (CRSNG) et Génome Canada, dont les mandats recourent celui de l'IG
- Accélérer le travail de grands organismes de bienfaisance dans le domaine de la santé (p. ex. la Fondation des maladies du cœur) et d'organisations plus restreintes qui se concentrent sur une seule maladie ou un seul groupe de maladies (p. ex. la Fondation canadienne de la fibrose kystique)
- Trouver un équilibre entre le programme de recherche de l'Institut et le besoin d'appuyer les activités de recherche en génétique, en biochimie et en biologie cellulaire des autres instituts des IRSC
- Faire en sorte que les découvertes dans les domaines de recherche de l'IG conduisent à des services de santé améliorés et, en bout de ligne, à une meilleure santé des Canadiens
- Améliorer la compréhension et le traitement des maladies monogéniques ainsi que des maladies génétiques complexes
- S'attaquer à la gamme de questions d'ordre éthique, juridique et social que soulève la génétique



# Objectifs Stratégiques

Quatre objectifs stratégiques guideront les activités de l'Institut de génétique au cours des prochaines années:

- Soutenir le travail de recherche individuel et renforcer le milieu de recherche de l'IG
- Faire avancer la recherche et renforcer la capacité dans les domaines de priorité stratégique
- Établir des partenariats efficaces
- Faciliter le transfert des connaissances résultant des découvertes en génétique et en biochimie, ainsi que l'étude de leurs implications éthiques, juridiques et sociales

## 1 Soutenir le travail de recherche individuel et renforcer le milieu de recherche de l'IG

L'IG est investi de la responsabilité particulière de soutenir le travail des chercheurs individuels et des milieux de recherche dans les sciences biologiques et biomédicales de base, ainsi que des chercheurs qui se penchent sur les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique.

### *Soutenir des chercheurs individuels*

Pendant tout le processus de consultation, l'Institut a été constamment prié de soutenir de manière franche et indéfectible la recherche entreprise à l'initiative de chercheurs. Le milieu de recherche de l'IG demande que l'Institut imprime ses efforts dans le cadre du Programme de subventions de fonctionnement des IRSC. L'appui attendu inclut la revendication d'un financement adéquat, l'accès à l'infrastructure essentielle et une gamme de programmes de financement pour lancer et renforcer le concours ouvert des IRSC.

En outre, l'IG a mis en place un ensemble de **programmes de financement réguliers** (cycle de lancement continu) devenus des éléments permanents de ses mécanismes de financement de la recherche (Figure 3).

**Figure 3.**

Programmes de financement réguliers :

- Bourses de transition de carrière
- Bourses de recherche clinique
- Bourses de stagiaire de recherche M.D./Ph.D. Jessie Boyd et Charles Scriver
- Invention et application des technologies - Outils, techniques et instruments pour la recherche et la médecine
- Nouvelles découvertes : subventions à risque élevé
- Subventions de fonctionnement transitoires d'un an
- Subventions d'atelier de recherche

*Ces programmes, soumis à un examen annuel du conseil consultatif de l'Institut, sont conçus pour faciliter la formation et/ou la recherche au sein du milieu de la recherche de l'IG.*

### *Actions*

- Plaider en faveur d'un financement accru de la recherche entreprise à l'initiative de chercheurs
- Améliorer l'efficacité du processus d'examen par les pairs
- Faciliter les efforts pour améliorer l'accès des chercheurs à des installations de base essentielles
- S'il y a lieu, financer des demandes de subventions de fonctionnement répondant à des critères d'excellence qui n'ont pas été subventionnées dans le cadre du concours ouvert des IRSC
- Favoriser et assurer l'accès à des infrastructures nationales de recherche qui sont essentielles

### *Renforcer le milieu de recherche de l'IG*

Pour remplir son mandat, l'Institut doit travailler avec les milieux qui forment sa base afin de faciliter l'essor de leurs domaines de recherche.

### *Actions*

- Commanditer des ateliers et des réunions qui facilitent le réseautage avec des pairs et le mentorat

- Appuyer des initiatives où l'encadrement de nouveaux chercheurs joue un rôle et établir des réseaux de collaboration et d'aide
- Faciliter et appuyer l'établissement de réseaux nationaux de chercheurs
- Accroître la contribution et la visibilité canadiennes dans les initiatives internationales de recherche en santé
- Améliorer les possibilités pour les chercheurs canadiens de participer à des collaborations internationales de recherche, y compris appuyer l'établissement de collaborations et l'élaboration de propositions
- Élaborer, appuyer et maintenir de nouvelles plates-formes et initiatives nationales pour les chercheurs en santé.

## 2 Faire avancer la recherche et renforcer la capacité de recherche dans les domaines de priorité stratégique

L'Institut doit faciliter la recherche de tous les membres de son milieu et continuer à appuyer les milieux de recherche solides dans les sciences fondamentales que sont la génétique, la biochimie et la biologie cellulaire. De plus, l'Institut doit maintenir son orientation stratégique et concentrer le financement dans les domaines correspondant à ses priorités de recherche. Un élément essentiel de ce processus consiste à renforcer la capacité de recherche dans les domaines prioritaires où la formation de chercheurs additionnels est jugée vitale. Par conséquent, l'Institut s'appliquera, au cours de ses premières années, à appuyer la formation en recherche dans les domaines suivants : bioinformatique, génétique des populations et épidémiologie génétique, recherche en génétique clinique ainsi que génétique et éthique, droit et société.

### Actions

- Formuler des stratégies pour augmenter le nombre de chercheurs dans les domaines où il existe des besoins reconnus
- Augmenter et maintenir le nombre de nouveaux chercheurs de calibre au Canada
- Faciliter le recrutement de chercheurs de calibre de l'étranger au Canada
- Appuyer les programmes existants et nouveaux de formation et de perfectionnement professionnel

- Établir des mécanismes efficaces pour attirer des chercheurs de diverses disciplines vers la recherche en santé

## 3 Établir des partenariats stratégiques

Le vaste mandat de recherche de l'Institut, avec l'importance de diffuser les nouvelles connaissances issues de cette recherche, fait ressortir le besoin pour l'Institut d'établir des partenariats multiples et efficaces. L'Institut déterminera et facilitera les possibilités de partenariat avec les intervenants dans la recherche en santé dont les intérêts correspondent à sa vision, à son mandat et à ses buts stratégiques.

Les partenariats procurent des ressources financières additionnelles pour la recherche, mais ils sont aussi essentiels à l'Institut pour d'autres raisons. Un principe fondamental dans la création de partenariats est d'engager les intervenants dès les premiers stades de nos activités afin de permettre à l'Institut d'établir des programmes de recherche qui correspondent autant aux intérêts de ces intervenants et qu'aux siens. Un engagement tôt dans le processus permet un transfert et un échange de connaissances plus efficaces, y compris le partage des pratiques exemplaires. Les activités de partenariat créent des synergies, éliminent les redondances dans les activités de recherche et le financement, et conduisent à une utilisation plus efficace des ressources. Au niveau international, l'Institut collaborera avec des collègues internationaux pour tirer parti des forces des chercheurs canadiens, de manière à compléter notre expertise avec celle d'autres pays.

### Actions

- Trouver et faciliter des possibilités de collaboration entre l'Institut et des intervenants clés dans le domaine de la recherche en santé au niveau national et international, conformément aux priorités de recherche de l'Institut
- Tirer parti des synergies avec d'autres instituts des IRSC, les Réseaux de centres d'excellence pertinents, Génome Canada, le Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie (CRSNG), le Conseil national de recherches (CNRC) et des partenaires internationaux afin de favoriser partout dans le monde les études en sciences fondamentales, la recherche translationnelle ainsi que les travaux en sciences sociales et en droit qui ont trait à la génétique

### Organismes de santé bénévoles

Le groupe de travail de l'IG sur les organismes de santé bénévoles assure une liaison essentielle entre l'Institut et l'ensemble des organismes de santé bénévoles au Canada. Les membres du groupe de travail guident et font progresser le programme de recherche de l'IG et informent l'Institut et, à travers lui, les IRSC de leurs propres objectifs de recherche. Ce groupe de travail joue un rôle essentiel en veillant à ce que les IRSC facilitent le travail de ces organisations nationales.

#### Actions

- Explorer des modèles collaboratifs et stimuler des initiatives communes avec des partenaires du milieu bénévole de la santé
- Encourager la participation du public à l'œuvre des IRSC par l'entremise de ce groupe influent d'intervenants

## **4 Faciliter le transfert des connaissances résultant des découvertes en génétique et en biochimie, ainsi que l'examen de leurs implications éthiques, juridiques et sociales**

Une des principales obligations des IRSC consiste à accélérer " la découverte de nouveaux remèdes et médicaments et l'amélioration des stratégies en matière de soins de santé, de prévention et de mieux être ". La génération de plus en plus rapide de nouvelles connaissances génétiques et biomédicales de base, qui sont pertinentes pour virtuellement tous les secteurs de la médecine, pose un remarquable défi en ce qui concerne l'application des connaissances. En outre, la soif d'information en matière de médecine moléculaire et de génétique n'a jamais été aussi grande tant chez le public que chez les milieux scientifiques. L'Institut de génétique reconnaît l'énorme fossé entre les connaissances acquises de plus en plus nombreuses en génétique et en sciences biomédicales et le degré beaucoup moins qu'optimal de sensibilisation à ces connaissances et de leur application.

En conséquence, un objectif premier de l'Institut est de favoriser l'application et l'échange des connaissances afin d'aider le public et les prestataires de services de santé à apprécier à leur juste valeur les avantages d'un important investissement national dans la recherche en santé.

L'Institut de génétique et son milieu de recherche doivent faciliter le transfert des nouvelles connaissances vers les chercheurs des autres disciplines, les médecins et les autres professionnels de la santé, les responsables des politiques, les gouvernements et le public. Pour le secteur public, le transfert des conclusions issues de la recherche en santé constitue le point de départ d'une répartition juste des ressources financières et humaines destinées aux soins de santé. Sans une appréciation totale de l'importance et de l'intérêt de ces nouvelles connaissances, aucun gouvernement ne peut prendre des décisions éclairées sur l'avenir des soins de santé.

La portée et l'ampleur du mandat de l'Institut, ainsi que le besoin d'atteindre un groupe diversifié d'intervenants qui comprend le public et les responsables des politiques, exigent une stratégie d'application des connaissances à multiples facettes pour l'Institut et les IRSC.

#### Actions

- Favoriser l'application des connaissances et leur échange entre les chercheurs, les médecins, les prestataires de services de santé, les responsables des politiques, les gouvernements et le public
- Sensibiliser et renseigner davantage le public au sujet des questions génétiques et combler l'écart entre les connaissances de plus en plus grandes en génétique humaine et la compréhension de la génétique par le public
- Communiquer les avantages de la recherche en génétique et en santé pour la société canadienne
- S'il y a lieu, incorporer des activités d'application des connaissances comme critère de base dans des initiatives de recherche stratégiques
- Collaborer avec le Portefeuille de l'application des connaissances des IRSC pour favoriser l'application des connaissances en génétique et en sciences biomédicales de base
- Faire participer les jeunes à la recherche en santé

# Thèmes de recherche prioritaires

La détermination, la confirmation et la constante réévaluation de ses thèmes de recherche prioritaires sont d'importantes responsabilités de l'Institut:

- Intégration des sciences physiques et appliquées à la recherche en santé
- Protéomique et bioinformatique
- Des gènes à la médecine génomique (comprend la recherche en génétique clinique)
- Génétique des populations, épidémiologie génétique et maladies complexes
- Services de santé pour les maladies génétiques
- Génétique et éthique, droit et société

## 1 Intégration des sciences physiques et appliquées à la recherche en santé

Il devient évident que nombre des importantes conclusions de la recherche en santé ont été - et continuent d'être - fortement influencées par les découvertes en sciences physiques et appliquées. Par exemple, des avancées en protéomique et en génomique ont grandement bénéficié d'initiatives d'ingénierie en nanotechnologie, en robotique, en technologie d'imagerie et en chimie des surfaces. De même, il est amplement démontré que nombre des nouveaux axes de recherche en sciences physiques et appliquées sont inspirés de la biologie et des sciences biomédicales. À cet égard, des exemples sont offerts par des initiatives de recherche récentes sur des biomatériaux allant de nouveaux adhésifs à de nouveaux gels à base de peptides pour l'administration de médicaments.

### Actions

- Faciliter la collaboration et l'intégration de la recherche en santé avec les sciences physiques et appliquées
- Favoriser la recherche au carrefour de la recherche en santé, de la physique, de la chimie et du génie
- Encourager les secteurs public et privé à appuyer davantage cette priorité de recherche
- Faire la promotion active de la recherche interdisciplinaire

## 2 Protéomique et bioinformatique

Deux comités de planification et des priorités, un pour la protéomique et l'autre pour la bioinformatique, guident l'Institut dans la définition des buts stratégiques de cet important thème.

### Protéomique

L'IG reconnaît que la recherche médicale délaisse de plus en plus la découverte de gènes pour porter son attention sur la nature moléculaire de la structure et de la fonction des protéines à l'échelle génomique. Ce domaine, appelé " protéomique ", étudie le protéome (le complément protéique total d'un génome donné). À l'heure actuelle, le milieu de la recherche est en position pour tirer parti des applications de la technologie protéomique existante où le Canada excelle : protéomique structurale, découverte des fonctions des protéines, interactions protéine protéine et analyse des complexes protéiques. Le domaine naissant de la recherche en protéomique est l'intégration de la protéomique dans une " vision globale " de la structure et de la fonction des cellules (p. ex. localisation subcellulaire de protéines individuelles, à l'échelle du protéome). L'intégration avec d'autres disciplines, y compris la bioinformatique, la chimie, la physique et le génie, est cruciale pour le succès de la recherche en protéomique. Nous pouvons également nous attendre à une utilisation accrue des outils de la protéomique en médecine de laboratoire clinique.

### Actions

- Accroître la capacité du milieu canadien de recherche en protéomique

- Appuyer et faciliter les activités de renforcement du milieu et de réseautage pour le secteur canadien de la protéomique
- Appuyer la mise au point de nouvelles technologies habilitantes et d'approches intégrantes et collaboratives en protéomique
- Coordonner de vastes efforts en protéomique au niveau national et international avec des partenaires et des intervenants

### Bioinformatique

Dans son sens le plus large, la bioinformatique consiste en l'application d'approches informatiques à la solution de problèmes biologiques. Ce domaine inclut l'analyse de séquences de protéines de l'ADN et de l'ARN, l'exploration de données, l'évolution moléculaire, la simulation *in silico* de signaux cellulaires et de réseaux métaboliques, la biologie moléculaire et structurale informatique ainsi que l'analyse des données à haut débit découlant de l'analyse à grande échelle d'ADN et de protéines. Science multidisciplinaire, la bioinformatique se situe à la jonction des biologies informatique, moléculaire et structurale. Elle s'intéresse donc à la mise au point de méthodes pour l'acquisition, la manipulation et l'analyse de données biologiques, ainsi que pour la vérification d'hypothèses de recherche qui conduiront éventuellement à des découvertes biologiques et médicales. Le Canada, avec ses forces en mathématiques et en sciences informatiques, biologiques et médicales, est bien placé pour jouer un rôle directeur dans cette discipline nouvelle et émergente. Le Projet du génome humain et d'autres récentes découvertes ont transformé la biologie en une science de l'information. Cette transformation a créé une formidable demande internationale de bioinformaticiens.

### Actions

- Accroître la capacité du milieu canadien de recherche en bioinformatique
- Appuyer des ateliers canadiens en bioinformatique
- Promouvoir des programmes intégrants où diverses disciplines sont associées à la bioinformatique et à la recherche en santé
- Appuyer et faciliter les activités de renforcement du milieu et de réseautage

## 3 Des gènes à la médecine génomique (comprenant la recherche en génétique clinique)

Le but global de ce thème de recherche prioritaire est de favoriser la recherche débouchant sur des applications cliniques des découvertes en génétique. Il s'inscrira directement dans l'objectif stratégique des IRSC consistant à "stimuler les activités de recherche qui accélèrent la mise en application de la recherche". Le parcours exigeant, complexe et multi étapes qui conduit des découvertes de la recherche fondamentale à leur intégration ultime dans la pratique clinique exigera la participation active et la collaboration de nombre de disciplines de recherche et de partenaires. Afin de faciliter ce processus, l'Institut appuiera la recherche qui connecte l'expertise clinique et la recherche plus fondamentale. Les cliniciens chercheurs canadiens travaillent à l'intérieur d'un système de santé financé par l'État qui leur procure d'importants avantages par rapport aux chercheurs dans de nombreux autres pays, et la culture actuelle favorise la collaboration, de même que la recherche clinique et populationnelle. De plus, les chercheurs sur les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique permettront aux cliniciens chercheurs d'observer les questions éthiques que soulève la recherche clinique et de s'y attaquer.

### Actions

- Établir des priorités de recherche en relation avec le fardeau de morbidité au sein de la population canadienne
- Appuyer la recherche conduisant à une meilleure compréhension de la pathogenèse de la maladie, y compris la recherche sur des organismes modèles
- Appuyer la recherche visant à permettre de nouvelles approches génétiques de traitements, y compris des avancées méthodologiques novatrices
- Renforcer l'appui de recherches interventionnelles et d'essais cliniques ayant le potentiel d'influer directement sur la qualité des soins et l'efficacité du système de soins de santé

### Recherche en génétique clinique

L'appui de la recherche en génétique clinique fait partie intégrante de ce thème de recherche. Si l'on fait abstraction d'un petit nombre d'individus exceptionnels, la recherche en génétique clinique est un domaine sous développé au Canada - un maillon faible dans le transfert des nouvelles découvertes vers le milieu clinique. La demande de chercheurs en génétique clinique est importante et croît toujours. Cette demande dépend de nombreux facteurs, dont la mise en évidence des gènes en cause dans des maladies monogéniques, la mise au point de traitements pour ces maladies rares et la pertinence grandissante de la génétique pour le diagnostic et la prise en charge des patients dans tous les secteurs de la médecine, en particulier pour les maladies communes génétiquement complexes. De plus, l'importance grandissante de thérapies moléculaires novatrices exige leur évaluation dans des essais cliniques bien conçus.

En dépit du séduisant potentiel de la recherche de laboratoire en vue d'applications cliniques, plusieurs facteurs entravent le passage des connaissances du laboratoire vers la population clinique. Ces facteurs incluent le nombre limité de cliniciens chercheurs, l'incapacité à leur offrir des mentors et des cheminements professionnels définis, la faiblesse des groupes de pairs locaux ou leur absence, et la quasi absence de plates formes et d'infrastructures adéquates et stables pour leur recherche. De plus, les intérêts pour la recherche de nombreux généticiens en clinique se heurtent aux exigences constantes du travail clinique. Un des principaux objectifs de ce thème est donc de trouver des solutions à ces facteurs limitatifs et d'adopter des stratégies et d'offrir des plates formes qui permettront d'apporter les changements structuraux nécessaires pour faire du Canada un chef de file dans la recherche en génétique clinique.

### Actions

- Accroître la capacité du milieu canadien de recherche en génétique clinique en créant des possibilités de formation, de formation polyvalente et de perfectionnement professionnel pour les cliniciens chercheurs et les chercheurs hors du domaine clinique
- Faciliter la recherche collaborative et les activités de réseautage parmi les chercheurs en

génétique clinique et en biologie du développement au Canada et à l'étranger

- Favoriser la collaboration et les partenariats avec les organismes de santé bénévoles, les associations professionnelles et les organismes gouvernementaux

## 4 Génétique des populations, épidémiologie génétique et maladies complexes.

Le Projet du génome humain, combiné aux avancées dans d'autres domaines comme la génétique des populations et l'épidémiologie génétique, a permis aux chercheurs de commencer à élucider l'apport de la génétique dans le traitement de maladies communes qui sont génétiquement complexes. Par conséquent, cette priorité demeurera un thème de recherche à long terme prédominant de l'Institut de génétique. La part de la génétique dans la plupart des maladies est due à des variations des gènes (allèles de prédisposition) qui font courir aux porteurs un risque accru d'être atteints des maladies en question. L'apparition en tant que telle de ces maladies dépend de la présence d'autres facteurs, en particulier des expositions environnementales. Par conséquent, la mise en évidence des allèles de prédisposition à des maladies complexes exige l'analyse génétique de populations et de leurs environnements. Comme la détermination des causes des maladies communes est très importante pour les objectifs de base de tous les instituts des IRSC, cette priorité stratégique intéresse la collectivité des IRSC. Les possibilités et les défis dans ce domaine au cours des 5 à 10 prochaines années incluent la création de bases conceptuelles et méthodologiques, la conception et la méthodologie d'approches populationnelles à grande échelle et l'intégration de divers milieux de recherche. D'autres défis ont trait au renforcement de la capacité des chercheurs et à la prise de mesures pour remédier à la pénurie de praticiens et de méthodologistes possédant des connaissances et de l'expérience dans plus d'une discipline.

### Actions

- Accroître le nombre d'épidémiologistes généticiens, de généticiens des populations et de chercheurs dans des domaines connexes
- Favoriser la recherche sur des maladies génétiquement complexes, y compris l'établissement des bases conceptuelles et

méthodologiques d'études populationnelles à grande échelle

- Élaborer des lignes directrices éthiques et juridiques pour la recherche faisant appel à des groupes de population
- Établir des partenariats et des alliances avec des organismes canadiens et internationaux afin de faciliter la recherche sur ce thème
- Faciliter le transfert des connaissances vers le public et au sein des disciplines de la génétique clinique

## 5 Services de santé pour les maladies génétiques

L'explosion de notre compréhension de l'apport de la génétique aux maladies monogéniques et génétiquement complexes commande une augmentation correspondante de nos efforts pour transmettre ce nouveau savoir à la population canadienne. Par exemple, nous devons déterminer la meilleure façon de communiquer aux soignants, aux patients et à leurs familles les nouvelles connaissances au sujet des gènes en cause dans les maladies. Notre connaissance accrue de la génétique exige aussi que nous déterminions quels tests génétiques devraient être offerts, compte tenu des réalités économiques. Nous devons également apprendre à évaluer l'efficacité potentielle et les répercussions du transfert des connaissances au sujet des maladies génétiques afin que les responsables des politiques et les gouvernements puissent prendre des décisions éclairées concernant la prestation des services de santé pour les maladies génétiques.

### Actions

- Établir des collaborations entre les chercheurs en génétique et les chercheurs sur les services de santé au niveau national et international
- Favoriser les interactions entre les intervenants, en particulier entre les responsables des politiques, les organismes de santé bénévoles, les chercheurs, les cliniciens et les conseillers en génétique, pour leur permettre d'élaborer ensemble des stratégies communes afin de s'attaquer aux questions découlant de la génération et de l'application de nouvelles connaissances

- Financer la recherche qui permettra de créer des cadres de décision et des outils - et d'en évaluer l'utilité - que les responsables des politiques pourront utiliser (en l'absence d'évaluations rigoureuses de données probantes sur les coûts et les résultats) pour déterminer, par exemple, quels services de santé génétique devraient être fournis, par qui, dans quel cadre et comment ces services devraient être financés
- Renforcer le système de soins de santé et favoriser la santé en contribuant à des mécanismes qui intégreront l'information relative aux produits et aux services génétiques efficaces dans la pratique clinique

## 6 Génétique et éthique, droit et société

Les répercussions de la génétique sont évidentes à plusieurs niveaux dans notre société. Les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique joueront un rôle crucial dans la façon dont l'humanité se perçoit et influenceront la forme que prendra la recherche. Bien que le Canada compte sur de nombreuses sommités de calibre international sur les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique, l'émergence rapide de nombreuses questions nouvelles à cet égard exige que le nombre de chercheurs dans ce domaine augmente grandement. Par conséquent, la formation en recherche pertinente est une préoccupation constante de notre institut.

### Actions:

- Augmenter le nombre de chercheurs qui s'intéressent aux aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique
- Faciliter la formation et le perfectionnement de Canadiens qui étudient les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique
- Favoriser la communication interdisciplinaire par des ateliers et des conférences ainsi que des partenariats de recherche au sein des milieux de recherche biomédicale sur les aspects éthiques, juridiques et sociaux
- Explorer et élaborer des stratégies de transfert des connaissances sur mesure pour la diffusion des conclusions de la recherche sur les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique vers des auditoires cibles dans d'autres disciplines professionnelles et le grand public

# Structure organisationnelle

L'élaboration et la constante réévaluation du programme national de recherche en santé de l'Institut sont des processus dont se chargent le directeur scientifique, le conseil consultatif de l'Institut, les 12 comités de planification et des priorités, le groupe de travail sur les organismes de santé bénévoles de l'Institut et le personnel de l'IG.

Les membres du *conseil consultatif de l'Institut (CCI)* fournissent des avis cruciaux sur l'élaboration et la mise en œuvre des priorités de recherche de l'Institut. En outre, au nom du milieu de la recherche et des IRSC, le CCI exerce une responsabilité fiduciaire relativement aux affaires de l'Institut. En outre, les membres du CCI participent souvent aux activités des comités de planification et des priorités et des autres comités. Le CCI se réunit au moins deux fois par année pour examiner et passer en revue toutes les activités de l'Institut.

Les *comités de planification et des priorités* offrent un mécanisme par lequel les membres du milieu de la recherche élargi peuvent conseiller le directeur scientifique et le CCI relativement aux initiatives stratégiques - dans leur domaine de recherche particulier - qui devraient être entreprises par l'Institut. Les comités de planification et des priorités favorisent l'essor de leurs milieux de recherche, constituent un forum où mettre de l'avant des questions et des possibilités essentielles, et facilitent l'apport de leurs chercheurs et des utilisateurs de leur recherche (y compris, dans certains cas, des groupes de patients) ainsi que le dialogue avec tous ces intervenants.

Par l'entremise des comités de planification et des priorités, plus de 100 chercheurs de pointe et autres intervenants engagés guident et font avancer de manière suivie le programme de recherche stratégique de l'Institut. Chacun de ces comités est dirigé ou codirigé par un ou deux éminents scientifiques canadiens expérimentés et fermement résolus à faire progresser la recherche dans un domaine particulier. La composition des comités de planification et des priorités est diversifiée et multidisciplinaire. Les membres sont entre autres des chercheurs fondamentalistes, des cliniciens, des chercheurs en santé publique et populationnelle ainsi que des chercheurs des sciences humaines qui se penchent sur des questions éthiques, juridiques et sociales.

**Figure 4.** Comité de planification et des priorités et groupe de travail de l'IG



Le leadership de l'Institut de génétique est largement répandu dans l'ensemble du Canada. Les cercles en bleu indiquent les comités de planification et d'établissement des priorités qui soutiennent la stratégie des thèmes prioritaires de l'Institut de génétique et les cercles blancs indiquent les comités de planification et d'établissement des priorités qui soutiennent la stratégie habilitante de l'IG.



## Gestion et évaluation

Le personnel de l'Institut est responsable de la réalisation du plan stratégique sous la conduite et avec les conseils du directeur scientifique et du conseil consultatif de l'Institut. Le plan stratégique et les thèmes de recherche prioritaires seront réévalués périodiquement afin de tenir compte le plus possible des besoins de recherche changeants et des priorités nouvelles.

L'Institut sera évalué en conformité avec le document « Un cadre de mesure du rendement pour les Instituts de recherche en santé du Canada des IRSC ». L'Institut de génétique mesurera et communiquera l'efficacité et l'impact de tous les programmes qu'il a créés, ainsi que de ses autres activités, par rapport aux résultats indiqués dans ce document. Ces résultats sont les suivants :

- Recherche exceptionnelle
- Excellents chercheurs dans des milieux de recherche innovateurs
- Partenariats et participation du public
- Application et utilisation des connaissances
- Excellence organisationnelle

## Ressources financières

Les IRSC sont entièrement financés par des crédits parlementaires du gouvernement fédéral. Le conseil d'administration des IRSC délègue des pouvoirs financiers à chaque institut pour gérer les fonds suivants :

### Fonds destinés aux initiatives stratégiques des instituts

Ces fonds représentent la plus grande partie des fonds de l'Institut et ils servent à appuyer des initiatives de recherche stratégiques par des subventions accordées après examen par les pairs et des bourses de personnel.

### Subvention d'appui à l'Institut

Chaque institut reçoit un million de dollars par année pour ses dépenses de fonctionnement et le développement des milieux de recherche qu'il représente par une panoplie d'activités collaboratives, dont des ateliers et des réunions nationales.

## Conclusions et prochaines étapes

L'élaboration du plan stratégique de l'IG a été un processus national exhaustif qui a donné lieu à des consultations approfondies avec des membres du milieu scientifique de l'Institut et des intervenants clés partageant un intérêt et une passion pour la recherche en génétique, en biochimie et en biologie cellulaire, ainsi que pour les aspects éthiques, juridiques et sociaux de la génétique.

Le plan stratégique offre un cadre pour contribuer à l'avancement du mandat de l'Institut. Il a été conçu pour fournir une vision claire et assurer une direction suffisante à son milieu fortement dispersé et indépendant, tout en restant assez souple pour permettre de réagir efficacement aux nombreux défis et possibilités qui pourront se poser ou s'offrir pour l'Institut au cours des cinq prochaines années.

## REMERCIEMENTS

J'aimerais remercier les nombreux chefs de file canadiens de la recherche qui ont consacré sans compter temps et efforts à l'élaboration de ce plan stratégique, en particulier les membres du conseil consultatif de l'Institut, les présidents des 12 comités de planification et des priorités de recherche de l'Institut de génétique, ainsi que le Groupe de travail sur les organismes bénévoles de la santé. Par ailleurs, je suis très reconnaissant envers le personnel de l'Institut d'avoir contribué à la naissance de ce document. Stephanie Robertson, directrice adjointe de l'Institut à Ottawa, et Amanda Devost, agente de projets de l'Institut, étaient responsables de coordonner la préparation du document. Elles ont produit, de concert avec Milka Popov, directrice adjointe à Toronto, et Jennifer Jennings, adjointe exécutive et gestionnaire de projet, ce que j'estime être un excellent guide dont pourra s'inspirer l'Institut au cours des prochaines années.

## CONTACTEZ-NOUS

Roderick R. McInnes | (416) 813-7400  
MD, PhD, FRS(C) | [rodig@sickkids.ca](mailto:rodig@sickkids.ca)  
Directeur scientifique | <http://www.irsc-cihr.gc.ca>

