

# De la recherche à la formalisation d'un réseau d'oncogénétique dans l'est du Québec

## Évolution du ROEQ



**Mme Karine Bouchard, M. Sc.**, Agente de planification et de recherche en cancérologie au CHU de Québec  
– Université Laval

**Dre Jocelyne Chiquette, MD**, Médecin responsable du Réseau d'oncogénétique de l'est du Québec (ROEQ)  
et de l'oncogénétique au Centre des maladies du sein du CHU de Québec-UL

# PLAN DE PRÉSENTATION

- Mise en contexte
- Les étapes de la démarche
- Les résultats
- Les retombées
- Quelques pistes pour l'avenir

# L'ONCOGÉNÉTIQUE C'EST QUOI?

- Dans certaines familles, plusieurs personnes sont touchées par le cancer sur plusieurs générations et à un jeune âge. Ces histoires familiales peuvent être liées à l'existence d'une **prédisposition génétique** sous-jacente.
- Ces mutations génétiques peuvent se transmettre dans les familles de génération en génération:
  - **par la mère ou**
  - **par le père**
- Lorsqu'un individu est porteur d'une telle mutation, **la survenue d'un cancer n'est pas automatique, mais le risque de développer la maladie est majoré** par rapport au risque de la population générale.
- Le risque varie selon le gène en cause.
- D'autres facteurs de risque peuvent jouer un rôle, dont le **score de risque polygénique** .

# L'ONCOGÉNÉTIQUE C'EST QUOI?

## Thématique transversale

- Augmentation du risque de plusieurs cancers
- Implication pour les traitements du cancer
- Opportunité de réduire le risque de développement de ces cancers
- Évolution rapide de la génomique et de la médecine génétique
- Expertise et ressources limitées

Sein	Endomètre	Ovaire	Prostate	Pancréas	Colorectal	Polypes	Gastrique
ATM	BRCA1	BRCA1	ATM	ATM	APC	APC	APC
BARD1	BRCA2	BRCA2	BRCA1	BRCA1	BMPR1A	BMPR1A	BMPR1A
BRCA1	EPCAM	BRIP1	BRCA2	BRCA2	CHEK2	GREM1	CDH1
BRCA2	MLH1	EPCAM	CHEK2	CDKN2A	EPCAM	MUTYH	CTNNA1
CDH1	MSH2	MLH1	EPCAM	EPCAM	GREM1	NTHL1	MLH1
CHEK2	MSH6	MSH2	HOXB13	MLH1	MLH1	POLD1	MSH2
NF1	PMS2	MSH6	MLH1	MSH2	MSH2	POLE	MSH6
PALB2	PTEN	PALB2	MSH2	MSH6	MSH3	PTEN	MUTYH
PTEN	RAD51C	PMS2	MSH6	PALB2	MSH6	SMAD4	PALB2
RAD51C	RAD51D	RAD51C	PALB2	PMS2	MUTYH	STK11	PMS2
RAD51D		RAD51D	PMS2	STK11	NTHL1		SMAD4
STK11		TP53		TP53	PMS2		STK11
TP53					POLD1		TP53
					POLE		
					PTEN		
					SMAD4		
					STK11		
					TP53		

Panel de gènes du Réseau Québécois de Diagnostic Moléculaire (RQDM) 2023

# CONTEXTE DANS L'EST DU QUÉBEC

- Majorité des services en oncogénétique dispensés par le CHU.
- **Listes d'attente s'allongent.**
  - Insatisfaction de la clientèle.
  - Utilisation compromise de thérapies ciblées ou de chirurgies adaptées au statut génétique.
  - Incapacité d'identifier les mutations génétiques avant le développement d'un cancer ---> augmente les coûts des soins et diminue l'espérance de vie.

# CONTEXTE HISTORIQUE DANS L'EST DU QUÉBEC

## COLLABORATION CLINIQUE ET RECHERCHE

1996 – Projet INHERIT BRCA

2007 – 1<sup>er</sup> modèle collaboratif (MCO) au CMS

2012 – Mise en place du Centre ROSE (recherche)

2014 – Mise en place du **Réseau ROSE** (recherche)

2015 – 1<sup>er</sup> Symposium sur le risque héréditaire de cancer

2017– MCO (chirurgiens du CMS et gynéco-oncologues)

2017 – 2<sup>ème</sup> Symposium sur le risque héréditaire de cancer

2019 – 3<sup>ème</sup> Symposium sur le risque héréditaire de cancer

2019 – Présentation au comité directeur du RUISSSUL du **ROEQ**



# MANDAT DU RÉSEAU

En 2020, le comité directeur du RUISSSUL a mandaté le CHU pour formaliser un réseau en oncogénétique de l'Est du Québec (ROEQ).

# ÉTAPES DE LA MISE EN PLACE

1



## Planification

- Gouvernance du projet
- Outils de collecte
- Données et portrait statistique
- Diffusion et communication

Sept 2020 à jan. 2021

2



## Consultation

- Entrevues et groupes de discussion
- Sondage web auprès des professionnels RUISSSUL
- Sondage téléphonique auprès de la clientèle

Fev. 2021 à juin 2022

3



## Diagnostic

- Analyse des données
- Cartographies
- Constats des visites
- Rapports

Jan. 2022 à déc. 2022

4



## Consolidation

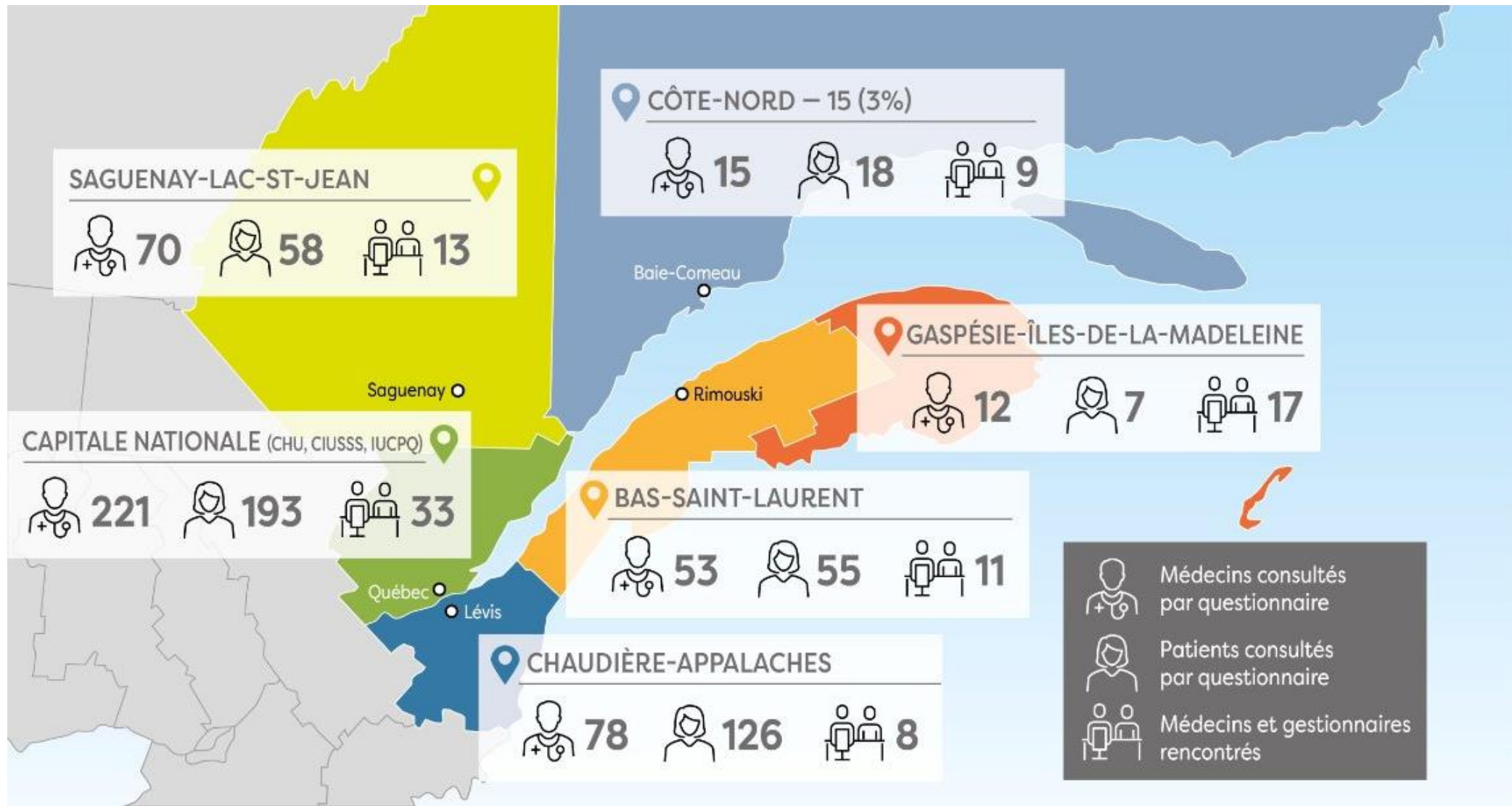
- Rencontres réseau
- Plan d'action commun
- Maintien des liens entre les acteurs
- Suivi du plan d'action

jan. 2023- ...



# RÉSULTATS

## BILAN DE LA CONSULTATION DES RÉGIONS : 1000 ACTEURS CONSULTÉS



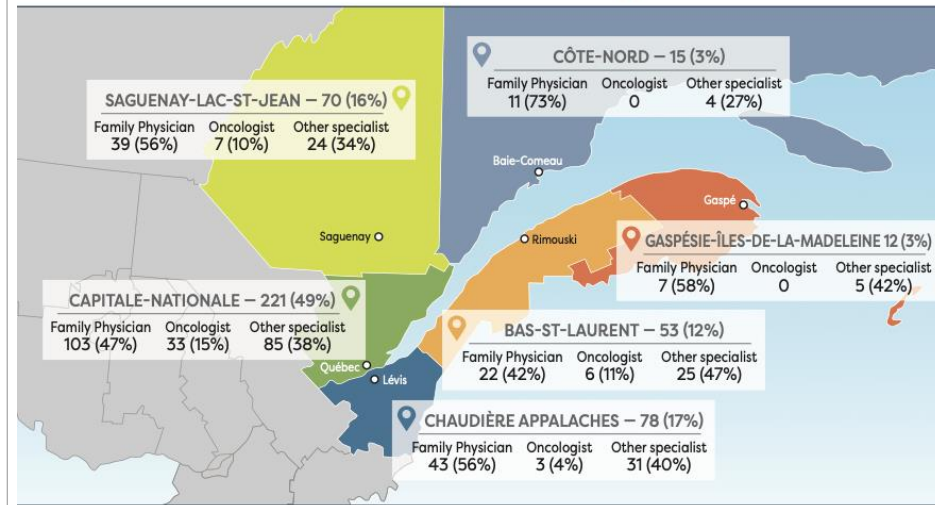
# RÉSULTATS

## PERSPECTIVE DES 451 CLINIENS CONSULTÉS

- Oncologues plus à l'aise avec la prescription de tests génétiques, mais peu prescrivent;
- Peu connaissent les lignes directrices en oncogénétique;
- Peu se sentent qualifiés pour le suivi des porteurs de mutation;
- Intérêt marqué pour la formation médicale continue.

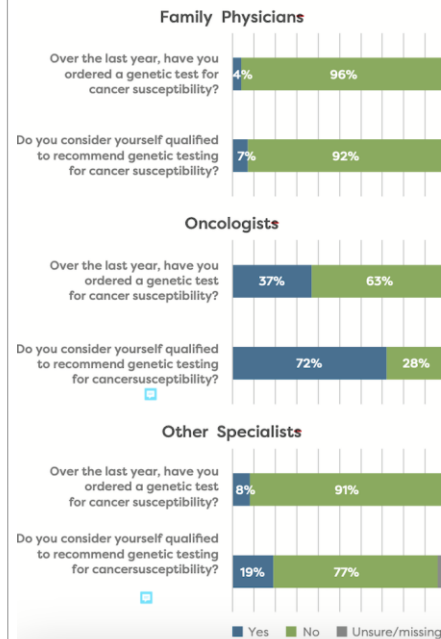


### Participants' Characteristics

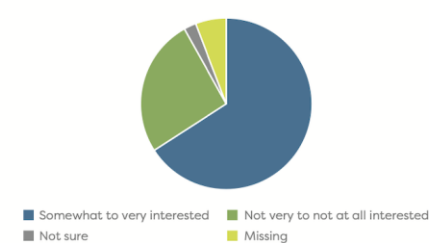


	Total (N=451)	Family Physician (n=227)	Oncologist (n=49)	Other Specialist (n=174)
<b>Gender</b>				
Male	148 (33%)	57 (25%)	17 (35%)	74 (42%)
Female	301 (67%)	168 (75%)	32 (65%)	100 (58%)
Missing	2	2	0	0
<b>Practice setting (multiple choices possible)</b>				
Family medicine group	177 (39%)	174 (77%)	0	2 (1%)
Hospital	328 (73%)	106 (47%)	49 (100%)	173 (99%)
Physician-owned practice	28 (6%)	8 (4%)	0	20 (12%)
Other	101 (22%)	97 (43%)	0	4 (2%)
Missing	0	0	0	0
<b>Number of years of practice</b>				
0-15	255 (57%)	119 (52%)	31 (63%)	105 (60%)
16-30	141 (31%)	68 (30%)	15 (31%)	58 (33%)
31+	55 (12%)	40 (18%)	3 (6%)	11 (7%)
Missing	0	0	0	0
<b>Clientele</b>				
Adult only	179 (40%)	25 (11%)	42 (86%)	112 (64%)
Pediatric only	10 (2%)	0	2 (4%)	8 (5%)
Adult and pediatric	252 (56%)	200 (88%)	5 (10%)	46 (27%)
I do not see patients in consultation	9 (2%)	2 (1%)	0	7 (4%)
Missing	1	0	0	1

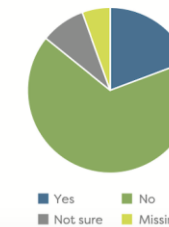
### Prescribing Genetic Testing for Cancer Susceptibility



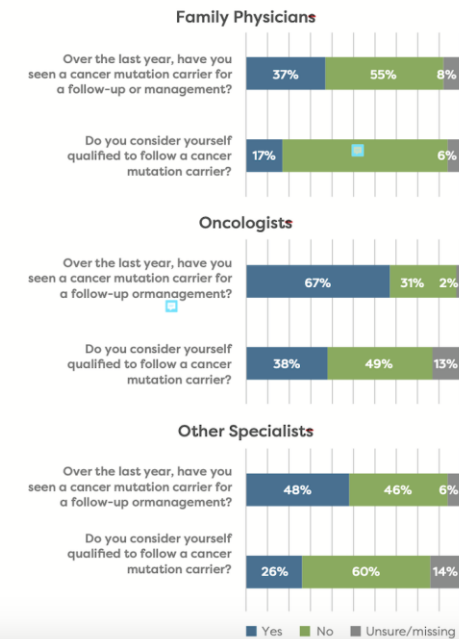
### Interest in Continuing Medical Education



### Aware of Practice Guidelines for Hereditary Cancer Predispositions



### Following Up Cancer Mutation Carriers



# RÉSULTATS

## PERSPECTIVE DES 501 PERSONNES CONSULTÉES

- Clientèle satisfaite;
- Clientèle ayant participé à un conseil génétique rapporte avoir reçu plus d'information;
- Pistes d'amélioration :
  - Accès au test génétique;
  - Accès au suivi (MD/IPS et imagerie);
  - Accès aux chirurgies préventives;
  - Soutien.

Participants' Characteristics	N=501
Age of respondents - Mean (SD)	55 (14.4)
Gender	
Women	457 (91.2%)
Men	44 (8.8%)
Cancer history at the time of genetic testing	
Yes	381 (76.4%)
No	118 (23.6%)
Genetic test result	
Pathogenic variant	137 (27.4%)
VUS	228 (45.5%)
No variant	136 (27.1%)
Region	
Bas-Saint-Laurent	55 (11.0%)
Saguenay-Lac-Saint-Jean	58 (11.6%)
Capitale-Nationale	193 (38.5%)
Chaudière-Appalaches	126 (25.2%)
Other	69 (13.7%)
Year of the genetic blood test	
2017-2018	99 (19.8%)
2018-2019	97 (19.4%)
2019-2020	155 (30.9%)
2020-2021	150 (29.9%)
Models of oncogenetic service delivery	
Traditional	162 (32.3%)
Collaborative	258 (51.5%)
Fast-track collaborative	81 (16.2%)
GCSS total score* - Mean (SD)	26.4 (3.9)

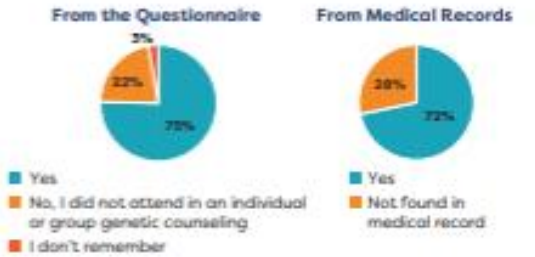
\*The Genetic Counseling Satisfaction Scale (GCSS) was answered by those who attended a genetic counseling session.

### Suggestions to Improve Oncogenetic Services



## Results

### Participation in a Genetic Counseling Session



### Participants' Experience

Were you provided with information material prior to the test?

■ Yes ■ No

### Participation in a Genetic Counseling Session

Yes (n=378) No (n=109) p-value

20% 28% <0.001

Were you informed that you could have additional discussions with the genetic team before deciding to have the test?

■ Yes ■ No

24% 36% <0.001

Were you informed that the test result might impact your treatment or follow-up?

■ Yes ■ No

9% 28% <0.001

Were you informed that the test result might have implications for your family members?

■ Yes ■ No

2% 14% <0.001

Were you informed how you would receive the result?

■ Yes ■ No

3% 13% <0.001

Were you informed when the result would be available?

■ Yes ■ No

5% 18% 0.31

To what extent are you satisfied to have had the genetic test?

■ Very/Somewhat dissatisfied ■ Not sure ■ Very/Somewhat satisfied

1% 1% 0.34

Decision regret associated with undergoing the genetic testing process (scale range between 0 and 100, where 0 is no regret and 100 is high regret)

Mean (S.D.) Mean (S.D.)  
4.24 5.74

# RÉSULTATS

## PRINCIPAUX ENJEUX IDENTIFIÉS

- Absence de trajectoire claire (uniformisation, standardisation des pratiques, confusion dans les rôles et responsabilités)
- Accès (consultation, délais, +++formulaires)
- Prise en charge des clientèles à risque de cancer (coordination du suivi, mise à jour des recommandations, clientèle pédiatrique une fois adulte, patients orphelins, accès chirurgies préventives, formation)
- Absence de registre et de données

# MODÈLE LOGIQUE

## MISE EN OEUVRE



## EFFICACITÉ ET RENDEMENT



### Ressource

- Acteurs du réseau de la santé et des services sociaux
- Acteurs de la recherche
- Patients partenaires
- Décideurs
- Expertises / données probantes
- Support institutionnel
- Gouvernance collaborative



### Actions réseau

- Favoriser les opportunités de réseautage
- Clarifier le rôle des différents acteurs (hiérarchisation)
- Collaborer au développement de pratiques harmonisées
- Organiser des activités de formation
- Diffuser l'information
- Encourager l'innovation et l'amélioration des soins et services (accès et prise en charge)



### Résultats attendus à court terme

- Plans d'action réseau et local
- Cartographie révisée
- Collaboration inter professionnelle/ institutionnelle renforcée
- Chercheurs et patients partenaires impliqués
- Activités de formation
- Guichet unique en oncogénétique
- Nombre de tests, nombre de prescripteurs
- Portrait des pratiques des intervenants pour chacune des régions



### Effet recherché

- Accès équitable et opportun aux services en oncogénétique
- Accès à un suivi adapté au risque
- Majorité des médecins de 1ère ligne se sentent qualifiés et outillés pour assurer le suivi des clientèles à haut risque
- Efficience des établissements

# RETOMBÉES ET RÉALISATIONS

- ✔ Mobilisation et sensibilisation de tous les acteurs
- ✔ Réflexion majeure concernant l'offre de service
- ✔ Représentation de l'oncogénétique au comité de gestion de cancérologie du CHU
- ✔ Présence des cliniciens du RUISSSUL aux rencontres mensuelles du laboratoire de génétique du CHU
- ✔ 4<sup>ème</sup> Symposium risque héréditaire de cancer en 2023
- ✔ Microprogramme de génétique à l'UL depuis septembre 2023
- ✔ Recrutement d'un oncogénéticien au CHU en septembre 2023
- ✔ Collaboration avec la recherche consolidée
- ✔ Actions régionales ayant amélioré l'offre de service en oncogénétique

An iceberg floating in the ocean. The tip of the iceberg is visible above the water surface, while the much larger, submerged part is visible below. The sky is blue with light clouds, and the water is a deep blue. The text 'À VENIR...' is written in large, bold, blue letters above the water line.

# À VENIR...

- Réorganisation majeure de l'oncogénétique au CHU
- 5<sup>ème</sup> édition du Symposium risque héréditaire de cancer
- Comité régional afin d'assurer le suivi du plan d'action
- Clinique régionale de discussion de cas d'oncogénétique

**SI VOUS SOUHAITEZ  
EN SAVOIR PLUS SUR  
NOS TRAVAUX:**

**Consultez ce SWAY**





5<sup>e</sup> Symposium

# Risque héréditaire de cancer – Mise à jour 2025

3 octobre 2025

---

***Centre Intégré de Cancérologie – CIC  
CHU de Québec – Université Laval***



**MERCI**  
à toutes les  
personnes  
et équipes  
qui ont collaboré  
à la réalisation de ce  
réseau !



