

Classification par méthylation de l'ADN pour les tumeurs du système nerveux central

Recommandation

JUIN 2025



**Santé
Ontario**

Recommandation préliminaire

Santé Ontario, en fonction des directives du Comité consultatif ontarien des technologies de la santé, recommande le financement public des tests de classification par méthylation de l'ADN comme outil auxiliaire pour la classification des tumeurs du système nerveux central lorsqu'il reste une incertitude clinique importante après les tests classiques.

Raison de la recommandation

Le Comité consultatif ontarien des technologies de la santé a examiné les données cliniques et économiques, et sur les préférences et les valeurs des patients, telles qu'elles figurent dans l'évaluation des technologies de la santé¹ et la recommandation d'un sous-comité, le Comité consultatif de dépistage génétique.

Le Comité reconnaît les avantages potentiels des tests de classification par méthylation de l'ADN pour la classification des tumeurs du système nerveux central (SNC). Ces tests de classification sont particulièrement utiles pour les cas de tumeur du SNC qui sont particulièrement difficiles à classer (c.-à-d. lorsque la classification demeure incertaine après la réalisation des tests classiques). Ils sont également utiles dans les situations où les échantillons de tissus sont limités ou difficiles à obtenir (p. ex., tumeurs du SNC pour lesquelles il est difficile d'effectuer une biopsie en raison de leur emplacement ou de leur taille).

Le Comité a également discuté de la capacité des tests de classification par méthylation de l'ADN à améliorer la classification des tumeurs du SNC. Le Comité a convenu que ces tests fournissent des renseignements supplémentaires allant au-delà de ce que les tests classiques peuvent offrir, ce qui pourrait améliorer la classification des tumeurs du SNC (classification nouvelle ou raffinée, ou changements dans le niveau des tumeurs). Cela peut entraîner des décisions de traitements plus appropriés ou spécialisés pour les patients et la possibilité d'éviter des procédures invasives inutiles, ce qui peut améliorer les résultats des patients en aval.

Le Comité s'est inquiété de la grande variabilité des résultats des tests de classification par rapport aux tests classiques, qui peuvent comprendre des résultats concordants, discordants et non classifiables. Toutefois, il a reconnu que les résultats peuvent être influencés par plusieurs facteurs, dont le nombre de participants à l'étude, la tumeur ou le sous-type de tumeur spécifique du SNC analysé, l'indication de tests et l'expertise clinique et pathologique. Par exemple, les cas nouveaux, rares ou difficiles de tumeurs du SNC sont difficiles à classer et peuvent donner des résultats discordants par rapport aux tests classiques. Le Comité a également noté que les données sur la façon dont le test de classification peut avoir une incidence sur les résultats à long terme et directs des patients sont limitées.

Le Comité a reconnu que les tests de classification par méthylation de l'ADN pouvaient produire des résultats de classification trompeurs, mais il a discuté de la façon dont le risque a été réduit en raison de l'utilisation de ces tests comme complément aux tests classiques. Les résultats des tests de classification sont toujours intégrés et interprétés en même temps que les résultats des tests classiques. Si les résultats des tests de classification sont trompeurs ou non résolubles, la classification des tumeurs du SNC déterminée par les tests classiques prévaut.

Un autre point examiné par le Comité était l'apprentissage automatique (type d'intelligence artificielle [IA]) pour les tests de classification et l'importance de l'explicabilité et de la transparence pour les technologies de l'IA. Le Comité a reconnu que l'algorithme de forêt aléatoire utilisé dans l'élaboration du test de classification est une forme d'apprentissage automatique supervisée et couramment utilisée (nécessitant l'annotation des données faite par des humains); il y a probablement de faibles risques liés à l'IA associés aux tests de classification. Le processus d'élaboration et de formation pour le test de classification a également été publié en détail.

Bien que les patients ne participent pas directement au processus de classification des tumeurs du SNC, le Comité a discuté des préoccupations potentielles concernant la confidentialité et le consentement des patients. Les renseignements sur le/la patient(e) sont anonymisés et le test de classification rend impossible l'obtention de résultats secondaires. Le processus de consentement et de collecte des données de profilage de méthylation de l'ADN qui est requis pour les tests de classification est également semblable à celui d'autres tests cliniques et génétiques, et aux renseignements.

Le Comité a discuté des répercussions économiques des tests de classification par méthylation de l'ADN pour les tumeurs du SNC. Bien que l'évaluation économique n'ait tenu compte que des coûts à court terme, le Comité a reconnu que l'amélioration de la classification des tumeurs du SNC pourrait entraîner de meilleurs résultats de traitement ou éviter des procédures invasives inutiles, qui n'ont pas été modélisées en raison d'un manque de données. L'incidence budgétaire de l'utilisation de tests de classification par méthylation de l'ADN pour contester les diagnostics de tumeurs du SNC est jugée raisonnable par rapport au coût de la gestion et du traitement des tumeurs du SNC. Toutefois, l'utilisation des tests de classificateur pour toutes les tumeurs du SNC nouvellement diagnostiquées augmenterait l'incidence budgétaire de manière importante.

Le Comité a également discuté du rôle des tests centralisés dans la mise en œuvre des tests de classification par méthylation de l'ADN pour les tumeurs du SNC. Des tests centralisés peuvent accroître l'efficacité des tests et réduire leurs délais de traitement en plus de simplifier le processus d'analyse. L'augmentation du nombre de tests permet de procéder à des tests par lots plus fréquents et les tests de classification peuvent remplacer certains tests classiques, ce qui peut réduire le nombre global de tests nécessaires pour la classification des tumeurs du SNC.

En formulant sa recommandation, le Comité a reconnu que la plupart des données probantes proviennent d'études sur les tumeurs primaires du SNC. Toutefois, il peut y avoir des cas de tumeurs secondaires (métastatiques) du SNC où des tests de classification par méthylation de l'ADN peuvent être utiles.

Le Comité est conscient que le profilage de la méthylation de l'ADN et les tests de classification par méthylation de l'ADN pour les tumeurs du SNC pourraient évoluer à l'avenir et le Comité a noté que la recommandation de financement actuelle est fondée sur les données probantes incluses dans l'évaluation des technologies de la santé (ETS) connexe¹. Le Comité pourrait devoir réexaminer la recommandation de financement à l'avenir si la technologie change de manière importante.

Déterminants décisionnels pour

Avantage clinique global

Efficacité

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention sera-t-elle efficace (en tenant compte des variabilités éventuelles)?

Comparés aux tests classiques effectués uniquement pour les tumeurs du SNC, les tests de classification par méthylation de l'ADN sont un outil auxiliaire qui peut améliorer la classification des tumeurs du SNC (notation de l'évaluation des recommandations, développement et évaluation [NIVEAU] : modéré). Le test peut également améliorer les résultats des patients en aval, bien que les données probantes soient très incertaines (NIVEAU : très faible). Le test peut également améliorer les résultats des patients en aval, bien que les données probantes soient très incertaines (NIVEAU : très faible).

Sécurité

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle sûre?

Il n'y a pas de préoccupations directes en matière d'innocuité. Les tests de classification par méthylation de l'ADN utilisent des matières de biopsie qui est également nécessaire pour le diagnostic des tumeurs du SNC. Toutefois, les résultats des tests peuvent avoir des répercussions en aval sur le traitement et les résultats des patients.

Charge de la maladie

Quelle est la taille probable de la charge de maladie associée à cette technologie / intervention en matière de santé?

En Ontario, en 2022, on estimait à 1 216 le nombre de nouveaux cas de tumeurs malignes du SNC et à 901 le nombre de décès. Selon les experts, environ 20 % à 25 % des tumeurs du SNC sont difficiles à classer. Le taux de survie sur cinq ans est de 28,6 % et de 85,7 % pour les tumeurs malignes et bénignes du SNC, respectivement.

Besoin

Quelle est l'importance du besoin pour cette technologie de la santé / intervention?

Les tests de classification par méthylation de l'ADN fournissent des données supplémentaires sur la méthylation de l'ADN qui peuvent améliorer la classification des tumeurs du SNC et ont le potentiel de remplacer certains tests classiques.

Préférences et vie privée des patients

Préférences et valeurs des patients

Les patients ont-ils des préférences, des valeurs ou des besoins spécifiques associés au problème de santé ou à la technologie de la santé / l'intervention ou ont-ils vécu un événement perturbateur dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Les patients ne participent pas à la décision ou à l'utilisation de tests de classification par méthylation de l'ADN pour les tumeurs du SNC. Les tests sont un outil auxiliaire qui peut être utilisé pour la classification conventionnelle des tumeurs du SNC.

Autonomie, vie privée, confidentialité et (ou) autres principes éthiques pertinents, selon le cas

Y a-t-il des préoccupations par rapport aux normes éthiques ou juridiques acceptées en lien avec l'autonomie, la vie privée, la confidentialité ou d'autres principes éthiques des patients dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Les données sur les patients sont anonymisées et il est impossible d'obtenir des résultats secondaires. Les tests de classification par méthylation de l'ADN peuvent utiliser des algorithmes fondés sur l'apprentissage automatique, qui est une forme d'IA. Toutefois, ces types d'algorithmes sont largement utilisés et les risques sont probablement faibles pour ce type d'utilisation de l'IA.

Équité et soins aux patients

Égalité d'accès ou résultats

Y a-t-il des populations défavorisées ou des populations dans le besoin pour qui l'accès aux soins ou les résultats en matière de santé pourraient s'améliorer ou s'aggraver dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

À l'heure actuelle, les tests de classification des tumeurs du SNC par méthylation de l'ADN ne sont disponibles que dans deux hôpitaux en Ontario.

Soins aux patients

Y a-t-il des problèmes dans la coordination des soins aux patients ou d'autres aspects des soins aux patients liés au système (p. ex., prestation des soins en temps voulu, milieu de soins) qui pourraient s'améliorer ou s'aggraver dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Une classification améliorée des tumeurs du SNC peut mener à un traitement plus adapté et à de meilleurs résultats pour les patients.

Coût-efficacité

Évaluation économique

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle efficace?

L'utilisation d'un test de classification par méthylation de l'ADN pour des cas de diagnostic difficiles améliore la classification des tumeurs du SNC avec une augmentation modérée des coûts et un rapport coût-efficacité supplémentaire de 5 521 \$ par cas, ce qui résulte en une amélioration de la classification des tumeurs du SNC. Étant donné qu'il n'existe pas de seuil empirique de volonté de payer pour une amélioration de la classification des tumeurs primaires du SNC, on ne peut déterminer le rapport coût-efficacité du test de classification par méthylation de l'ADN.

Faisabilité de l'adoption dans le système de santé

Faisabilité économique

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan économique?

Le financement public des tests de classification par méthylation de l'ADN de deuxième niveau (après l'utilisation de tests classiques) pour les patients atteints de tumeurs du SNC primaires difficiles à classer au moyen de tests classiques entraînerait une augmentation budgétaire totale d'environ 5,4 millions de dollars pour tester 3 600 patients sur cinq ans. L'augmentation des coûts serait d'environ 21 millions de dollars sur cinq ans pour faire l'analyse de toutes les tumeurs primaires du SNC nouvellement diagnostiquées.

Faisabilité organisationnelle

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan organisationnel?

Les installations de l'Ontario sont bien placées pour appuyer la mise en œuvre de tests de classification par méthylation de l'ADN de deuxième niveau pour la classification des tumeurs du SNC.

Référence

1) À déterminer

[À propos de Santé Ontario](#)

[À propos de Comité consultatif ontarien des technologies de la santé](#)

[Comment obtenir des rapports de recommandation](#)

[Clause de non-responsabilité](#)

Santé Ontario
500–525, avenue University
Toronto, Ontario
M5G 2L3
Tél. sans frais : 1-877-280-8538
Télétype : 1-800-855-0511
Courriel : OH-HQO_HTA@OntarioHealth.ca
hgontario.ca

ISBN à déterminer (PDF)

© Imprimeur du Roi pour l'Ontario, 2025

Mention

À déterminer

Vous voulez obtenir cette information dans un format accessible? 1-877-280-8538, ATS 1-800-855-0511, info@OntarioHealth.ca