



# LES MALADIES RARES

---

DES ACTEURS ENGAGÉS, DÉTERMINÉS  
À AGIR AVEC LE GOUVERNEMENT  
POUR UNE **POLITIQUE QUÉBÉCOISE**  
**SUR LES MALADIES RARES**

- VOIR NOTE AU LECTEUR EN PAGE 2 -

Le Comité projet sur les maladies rares de Montréal InVivo

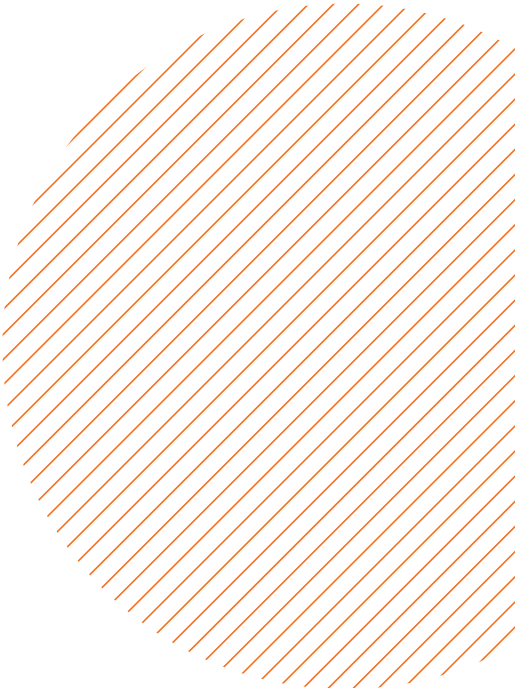
MONTREAL  
INVIVO



## Note au lecteur

Ce mémoire est le fruit du travail mené depuis 2019 par Montreal InVivo et son Comité projet sur les maladies rares. Ce groupe de travail réunit plusieurs parties prenantes dont des groupes de patients, des cliniciens, des chercheurs, des représentants d'organismes para-gouvernementaux et des représentants de l'industrie.

L'objectif de ce plan stratégique est d'informer et d'inspirer le gouvernement du Québec à agir rapidement et saisir l'opportunité d'être un pionnier au Canada dans le domaine des maladies rares. Nos principes directeurs ont été de placer le patient et le développement économique du Québec au cœur de notre réflexion. Inspirés des meilleures pratiques internationales, les recommandations concrètes proposées s'inscrivent en complémentarité et en tout respect face à la future Politique québécoise sur les maladies rares et tout en s'arrimant avec les Stratégies québécoises en sciences de la vie (SQSV) et en recherche et innovation (SQRI).





## SOMMAIRE EXÉCUTIF

Une maladie est dite « rare » ou « orpheline » si, par définition, elle n'affecte qu'une très petite portion d'une population. Cependant cette rareté est fréquemment associée à une grande complexité dans son ensemble : ces maladies posent bien souvent plusieurs défis au niveau du diagnostic, de la prise en charge et du traitement lorsqu'il en existe un, tout en nécessitant une expertise médicale de niche et des soins pluridisciplinaires de plus en plus personnalisés. Individuellement, une maladie rare semble isolée, mais lorsque que les maladies rares sont comptabilisées dans leur ensemble, leur poids dans notre société excède de loin la notion de rareté.

- Aux États-Unis, une maladie rare est une maladie qui touche moins de 200 000 personnes. Dans l'UE, une maladie est définie comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000.
- Au niveau mondial, il existe ~ 7000 maladies rares avec 250 nouvelles identifiées chaque année, qui affectent 350 millions de personnes dans le monde. Quatre-vingts pour cent des maladies rares sont dues à une anomalie génétique, et 75 % des maladies rares touchent les enfants, 35 % à 50 % des maladies rares ont une composante neurologique.
- Au Québec, ce sont environ 690 000 personnes qui vivent au quotidien avec une maladie rare.

Bien que le Québec ne possède pas encore de politique ni de plan d'action propre aux maladies rares, la communauté des sciences de la vie et les familles québécoises touchées par l'une de ces maladies ont proactivement mené plusieurs initiatives pour sensibiliser le grand public et les différents gouvernements à prendre action. En début d'année 2019, le **Groupe de travail québécois sur les maladies rares** a été mandaté par le MSSS pour émettre des recommandations sur l'organisation des services pour la prise en charge des maladies rares. En complémentarité, Montréal InVivo (MIV) a créé un **Comité projet spécialisé sur les maladies rares** représentant l'écosystème complet, pour proposer un plan national ayant pour objectifs :

**1)** Permettre aux patient(e)s québécois (ses) atteint(e)s d'une maladie rare d'avoir un accès rapide et optimal aux innovations thérapeutiques et diagnostiques ; et **2)** Améliorer la compétitivité de l'écosystème d'innovation québécois pour attirer les investissements et développer nos compétences en s'inspirant des meilleures pratiques internationales.

Ce Plan stratégique identifie tout d'abord des enjeux importants pour répondre à ses deux objectifs. Ensuite, des recommandations stratégiques s'appuient sur sept thématiques d'action visant à pallier quatre enjeux majeurs dans le contexte des maladies rares :



## LES ENJEUX

**1)** Offre de soins aux patient(e)s sous-optimale et complexe ; **2)** Le niveau de financement limite la compétitivité des activités de recherche et de développement ; **3)** Environnement d'affaires significativement moins compétitif ; **4)** Préoccupations sur la capacité de payer pour les innovations à valeur ajoutée. Ces thématiques rassemblent des recommandations pour le développement d'une politique québécoise, puis nationale sur les maladies rares.

## LES RECOMMANDATIONS

Voici les sept thématiques retrouvées dans le Plan stratégique :

1. Accélérer le diagnostic afin de limiter l'errance diagnostique ;

---

2. Améliorer la prise en charge de la santé des patients ;

---

3. Regrouper les données de santé afin d'optimiser les trajectoires de soins et les opportunités de recherche ;

---

4. Soutenir le développement d'innovations au Québec ;

---

5. Faire levier des études cliniques pour améliorer les soins aux patients et créer de la richesse économique ;

---

6. Améliorer l'accès aux traitements approuvés afin que les patients québécois bénéficient rapidement des innovations ;

---

7. Créer un fonds public-privé dédié aux maladies rares.

---

Toutes ces recommandations sont présentées et réparties dans un échéancier d'actions sur trois ans. Cet échéancier identifie également quelques porteurs de projets qui sont les mieux placés et les plus outillés pour en réaliser l'implémentation. Montreal InVivo et son comité projet spécialisé sur les maladies rares est d'avis que le Québec doit miser sur les compétences et l'expérience propres des acteurs identifiés comme porteurs de solutions découlant des sept (7) grandes recommandations proposées. Nous croyons fermement que la participation active en toute collégialité des ces acteurs clés de succès assurerait un déploiement collectif précis et efficace des actions nécessaires à l'amélioration du sort des familles québécoises touchées par les maladies rares. Le Québec ferait ainsi figure de leader au Canada grâce à de nombreux gains à court terme tout en portant une vision à long terme d'excellence, de collaboration et d'innovation dans le soutien et la prise en charge des familles touchées ainsi que dans l'investissement et la promotion de l'innovation en maladies rares.

# Table des matières

---

Mots de reconnaissance.....	6
Introduction.....	9
Principaux enjeux identifiés par le Comité projet.....	15
Les recommandations.....	21
THÈME 1 : Accélérer le diagnostic afin de limiter l'errance diagnostique.....	23
THÈME 2 : Améliorer la prise en charge de la santé des patients.....	25
THÈME 3 : Regrouper les données de santé afin d'optimiser les trajectoires de soins et les opportunités de recherche.....	29
THÈME 4 : Soutenir le développement d'innovations au Québec.....	32
THÈME 5 : Faire levier des études cliniques pour améliorer les soins aux patients et créer de la richesse économique.....	35
THÈME 6 : Améliorer l'accès aux traitements approuvés afin que les patients québécois bénéficient rapidement des innovations.....	37
THÈME 7 : Créer un fonds public-privé dédié aux maladies rares.....	41
Échéancier.....	44
Conclusion.....	45
Références.....	47
ANNEXE A : Liste des membres du Comité projet sur les maladies rares.....	48
ANNEXE B : Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares - ce que nous avons entendu des Canadiens, rapport de la consultation de Santé Canada.....	49
ANNEXE C : Résumé des résultats de l'étude de bibliométrie sur la recherche publique en maladies rares.....	53
ANNEXE D : Étude comparative sur les politiques publiques pour les maladies rares – sommaire fourni par Synergyx conseil.....	56

## MOTS DE RECONNAISSANCE

# Mot de la Présidente du Comité projet sur les maladies rares

---



**THÉRÈSE  
GAGNON-KUGLER, PH.D**


**Présidente,** Comité projet  
des maladies rares de  
Montréal InVivo

**Directrice associée,**  
affaires publiques Québec,  
Vertex Pharmaceuticals  
(Canada) Inc.

Il est estimé qu'entre 6 % et 8 % de la population sont des patients atteints de maladies rares<sup>1</sup>, ce qui représente jusqu'à 690 000 Québécois<sup>2</sup>. L'impact au niveau pédiatrique est important puisque 75 % des maladies rares débutent durant l'enfance et que près d'un lit d'hôpital sur 4 est occupé par un enfant atteint d'une maladie rare<sup>3</sup>. Par ailleurs, il est estimé qu'environ 1 enfant sur 15 est né avec une maladie rare. À titre comparatif, les cancers pédiatriques ont une incidence de 1 sur 1 500, c'est donc dire que les maladies rares pédiatriques sont 100 fois plus répandues<sup>4</sup>. Finalement, il est malheureusement estimé que près de 30 % des enfants atteints décéderont avant d'avoir 5 ans<sup>4</sup>.

Bien que les maladies dont ils souffrent soient différentes, ces patients, leurs proches et les équipes soignantes, partagent des défis communs pour lesquels il est impératif d'implanter des solutions sachant que ces maladies sont souvent complexes, chroniques, dégénératives et incapacitantes. Par ailleurs, l'écosystème québécois est riche en expertise et en opportunités sur lesquelles le Québec devrait bâtir afin de se positionner comme leader dans le domaine.

La communauté des maladies rares est active et motivée à améliorer la vie des 690 000 familles québécoises touchées. Le Comité projet sur les maladies rares mis en place par Montréal InVivo réunit plusieurs parties prenantes dont des groupes de patients, des cliniciens, des chercheurs et des représentants de l'industrie pharmaceutique et des biotechnologies. Au cours de son mandat, le Comité a généré des données pour éclairer ses travaux, y compris l'élaboration



de ce plan stratégique. Il a, par exemple, mené une étude comparative des politiques publiques des régions du monde les plus compétitives en maladies rares. Il est à noter que le Canada est le seul pays du G20 dépourvu d'une stratégie sur les maladies rares. À contrario, la France a reconnu les maladies rares comme priorité de santé publique en 1995, a publié son 1<sup>er</sup> plan national maladies rares en 2004 et en est à sa 3<sup>e</sup> édition<sup>5</sup>.

En se basant sur les résultats des travaux du comité et sur l'expertise de ses membres, un plan stratégique ayant comme objectif d'informer et d'inspirer le gouvernement du Québec à agir rapidement a été élaboré. Nos principes directeurs ont été de placer le patient et le développement économique du Québec au cœur de notre réflexion. Par ailleurs, les recommandations concrètes proposées sont inspirées des meilleures pratiques internationales. Ce plan stratégique se veut complémentaire à la future Politique québécoise sur les maladies rares et arrimé avec les Stratégies québécoises en sciences de la vie et en recherche et innovation.

Je tiens à remercier tous ceux qui se sont impliqués de près ou de loin dans l'élaboration de ce plan stratégique. C'est ensemble que nous pourrons trouver des solutions innovantes pour la communauté des maladies rares !

## Mot du Président-directeur général de Montréal InVivo



**FRANK BÉRAUD, B.SC. MBA**

**Président-directeur général**  
de Montréal InVivo

Le Québec a une occasion unique de prendre et d'affirmer un rôle de leader dans le domaine des maladies rares au Canada. L'annonce prochaine de la Politique québécoise des maladies rares soutenue par la mise en place des recommandations concrètes émises dans ce rapport permettront à la province de se positionner comme le chef de file incontournable dans le secteur au Canada et de faire levier des investissements importants dans les maladies rares annoncés en 2021 par le gouvernement fédéral.

Montréal InVivo est une organisation de développement économique spécialisée dans le domaine des sciences de la vie qui n'entend pas s'immiscer dans les responsabilités du ministère de la santé et des services sociaux en termes d'organisation des soins au Québec. L'approche proposée ici

est complémentaire à celle du ministère et se veut très holistique, inclusive pour adresser les besoins des différentes parties prenantes de l'écosystème des maladies rares, incluant avant tout les patient(e)s et leurs familles mais aussi les chercheur(e)s, les cliniciens, cliniciennes et les entreprises qui œuvrent dans ce domaine.

Nous croyons que le succès de tout plan d'action sur les maladies rares passe par la réelle volonté d'ouvrir un dialogue, une collaboration avec les autres provinces et le fédéral, par la mise en place d'un cadre réglementaire prévisible et cohérent s'inspirant des meilleures pratiques internationales et par l'innovation qui permettra d'améliorer la compétitivité de l'ensemble de notre écosystème. En retour, le Québec pourra bénéficier de retombées importantes et concrètes au niveau économique par l'attraction d'investissements privés mais aussi au niveau de la santé des patient(e)s atteint(e)s de maladies rares par l'attraction d'un plus grand nombre d'études cliniques et la disponibilité accrue d'options thérapeutiques et diagnostiques.

Je tiens à souligner le travail colossal réalisé par le Comité projet de Montréal InVivo sur les maladies rares qui a été porté par un duo de femmes exceptionnelles et passionnées, Nathalie Quimet et Thérèse Gagnon-Kugler. Toutes mes félicitations et remerciements sincères pour votre implication. A nous tous maintenant de faire vivre ces recommandations et de les implanter dans les meilleurs délais pour le bénéfice des patient(e)s et de leurs familles.





## INTRODUCTION

L'avancement des connaissances, particulièrement en génétique, a permis d'identifier et de caractériser plus de 7 000 maladies rares dont près de 75 % débutent lors de l'enfance<sup>3</sup>. Les maladies rares sont souvent complexes, chroniques, dégénératives et incapacitantes et touchent une proportion importante de la population québécoise. Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) du Québec a récemment estimé que 6 % à 8 % des Québécois sont atteints par une maladie rare, ce qui représente jusqu'à 690 000 familles de la province ! Les statistiques suivantes mettent aussi en évidence la nécessité d'agir promptement !

- Près d'**un lit d'hôpital sur 4** en pédiatrie est occupé par un enfant atteint d'une maladie rare ;
- **1 enfant sur 15** est né avec une maladie rare. À titre comparatif, les cancers pédiatriques ont une incidence de 1 sur 1500 ; ainsi les maladies rares pédiatriques sont, prises ensemble, 100 fois plus répandues<sup>3</sup> ;
- Près de **30 % des enfants atteints décèderont avant d'avoir 5 ans**<sup>4</sup> ;
- Environ **80 %** des maladies rares sont provoquées par un désordre génétique, **552 000 Québécois** auraient un désordre génétique menant à des conditions de santé graves et complexes ;
- **Jusqu'à 7 ans pour obtenir un diagnostic** et parfois, encore aujourd'hui, les patients atteints d'une maladie rare sont dirigés en psychiatrie.
- Environ **95 % des maladies rares sont des maladies orphelines**, c'est à dire, sans traitements approuvés/commercialisés.

---

Nous connaissons tous une personne touchée par une maladie rare... il est temps de passer à l'action !

---



Le Québec et les Québécois sont des acteurs de changement et d'actions. Le Québec initie, depuis des années, des projets pour améliorer la compétitivité de ses innovations en santé ainsi que pour accélérer et optimiser l'accès aux soins de santé pour ses citoyen(ne)s. Dans le créneau des maladies rares, les acteurs du Québec souhaitent offrir les meilleurs soins aux patients et un environnement compétitif aux acteurs des sciences de la vie. En se positionnant comme leader dans ce domaine, le Québec pourrait influencer les autres provinces et le gouvernement fédéral à agir pour l'élaboration de politiques sur les maladies rares, et ce, dans le respect des compétences respectives.

Ce n'est pas la première fois que le Québec fait mention de son désir de mettre en place une politique pour les maladies rares puisqu'en octobre 2010, le MSSS avait déjà exprimé son intention d'établir une stratégie en matière de prise en charge des maladies rares. La même année, l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) avait reçu le mandat de réaliser un état de situation sur le plan international et de proposer une définition de ce qu'est une maladie rare et/ou orpheline. L'INESSS a, par la suite, publié son rapport en 2011, intitulé Prise en charge des maladies rares : expériences étrangères. Dans ce rapport, l'INESSS recommande l'implantation d'un processus d'analyse de ce qui se fait déjà au Québec ainsi que des besoins concernant les maladies rares. Il recommande également la création d'un comité pour élaborer un plan de prise en charge composé d'acteur(trice)s du milieu.

Entre ce rapport émis par l'INESSS et les futures initiatives pour une politique pour les maladies rares, Santé Canada (Office of Legislative and Regulatory Modernization) avait élaboré, en 2012, « A Canadian Orphan Drug Regulatory Framework », mais ce cadre n'a jamais vu le jour.

Alors qu'elle était ministre de la Santé et des Services Sociaux, Mme Danielle McCann a annoncé à l'hiver 2019 la création du Groupe de travail québécois sur les maladies rares (GTQMR). Ce groupe composé de clinicien(ne)s, chercheur(e) s et fonctionnaires du MSSS a été mandaté afin d'identifier des initiatives pour optimiser la prise en charge des patient(e)s atteint(e)s de maladies rares. En juillet 2020, le GTQMR a publié un rapport qui comprend, entre autres, des recommandations portant sur la création de centres de référence provinciaux et suprarégionaux, la réalisation de tests diagnostiques au Québec, l'optimisation du dépistage néonatal, l'amélioration de l'accès aux traitements approuvés, l'intégration de l'approche partenariat de soins avec les patient(e)s et leur famille ainsi que la mise en place de stratégies de promotion de la recherche en maladies rares.



En parallèle, le gouvernement fédéral a invité les Canadien(ne)s à partager leur vision d'une politique nationale sur l'accès aux traitements pour les maladies rares. Six-cent-cinquante (650) personnes et organisations ont contribué à cette consultation afin d'identifier les éléments clés nécessaires dans une politique nationale aidant les patients à avoir un meilleur accès aux médicaments dont ils ont besoin. Un rapport intitulé : Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares — Ce que nous avons entendu des Canadiens a été publié en juillet 2021 et présente les résultats de cette consultation soulignant l'importance de l'amélioration de l'accès aux traitements de maladies rares et l'uniformisation de cet accès dans tout le Canada, un meilleur partage des coûts et une mise en commun des risques, la mise en place d'un processus d'évaluation adapté et la nécessité d'une collaboration internationale pour accueillir plus d'essais cliniques (voir le résumé du rapport à Annexe C).

---

La forte mobilisation des parties prenantes démontre l'importance et l'urgence d'avoir des politiques sur les maladies rares qui incluront des actions concrètes afin d'améliorer la vie des patients et de leurs proches et de créer de la valeur pour l'écosystème des sciences de la vie !

---



# Des études, des organisations et des regroupements informent le gouvernement du Québec sur l'urgence d'agir !

---

La majorité des parties prenantes impliquées en maladies rares au Québec s'entendent sur l'**urgence d'agir**. Le gouvernement du Québec a démontré son leadership en mettant de l'avant des initiatives afin d'obtenir des données et des recommandations pour nourrir sa réflexion. Ces éléments factuels s'ajoutent aux rapports publiés par le gouvernement fédéral et par des organisations de premier plan (Regroupement québécois des maladies orphelines [RQMO], Canadian Organization for Rare Diseases [CORD], Union Européenne, la nouvelle stratégie de la France, Best Medicine Coalition, etc.). Le plan stratégique présenté dans ce document a l'objectif d'informer et de soutenir le gouvernement dans sa réflexion et dans la mise en œuvre de recommandations inspirées des meilleures pratiques internationales.

---

Il est maintenant impératif que le gouvernement du Québec développe et implémente une politique pour les maladies rares permettant l'application de solutions concrètes dans les prochaines années.

---

## Démarches de Montréal InVivo

En mars 2020, Montréal InVivo, la Grappe industrielle des sciences de la vie et des technologies de la santé (SVTS) du Grand Montréal a mis en place un comité projet spécialisé sur les maladies rares. Ce Comité est composé de cliniciens, de chercheurs, de représentants d'entreprises grandes et petites ainsi que de groupes et d'associations de patients, dont le RQMO. En accord avec sa mission qui vise à créer un environnement d'affaires propice à l'innovation, la croissance et la compétitivité des organisations publiques et privées du secteur des SVTS, le Comité projet s'est penché sur les enjeux actuels des maladies rares dans le système de santé du Québec et sur le développement d'initiatives permettant d'améliorer la compétitivité de l'écosystème d'innovation québécois en maladies rares. Des discussions régulières avec le **CORD** et d'autres parties prenantes ont aussi alimenté la réflexion du Comité projet.

Depuis la création du Comité projet, Montréal InVivo a réalisé trois études visant à mieux comprendre l'environnement des maladies rares au Québec et à soutenir les travaux du Comité de projet.

- Répertoire des entreprises qui développent un traitement ou une solution diagnostique pour les maladies rares (2020).
  - À l'automne 2020, 67 entreprises étaient actives sur le créneau des maladies rares, 63 % d'entre elles étaient des petites entreprises ayant leurs sièges sociaux au Québec. Les entreprises sont majoritairement du secteur des biotechnologies, pharmaceutiques, services de recherche et finalement, 3 d'entre elles commercialisent une technologie de la santé. Si certaines entreprises sont actives sur plusieurs champs thérapeutiques, ce sont les neurosciences et l'oncologie qui dominent avec 54 % des entreprises qui s'y impliquent.
- Étude bibliométrique comparative de la recherche publique en maladies rares au Québec et au Canada (2020) qui a permis d'évaluer la compétitivité des activités de recherche.
  - Le Canada a contribué à la publication de 42 000 (3,8 %) articles. Il se retrouve en 9<sup>e</sup> position sur 25 pays à ce propos. La production de recherche publique canadienne sur les maladies rares est moins abondante que la moyenne mondiale.

Étude comparative des politiques publiques des régions du monde les plus compétitives en maladies rares, financée par programme CanExport-Investissement des communautés et plusieurs entreprises pharmaceutiques [Alexion (maintenant Astrazeneca), Biogen, Pfizer, Takeda et Vertex] (2021)

- Le Canada est le seul pays du G20 qui n'a pas de politique pour les maladies rares. La majorité des pays industrialisés se sont dotés de lois, de plans ou de stratégies en matière de maladies rares : Vingt-six des vingt-huit (26/28) pays de l'Union européenne ont un plan ou une stratégie sur les maladies rares. La France, par exemple, a instauré un premier Plan national des maladies rares en 2004 et est rendu à son troisième. Le Royaume Uni vient de publier un cadre pour les maladies rares (The UK Rare Diseases Framework — GOV.UK). Les États-Unis ont, quant à eux, mis en place le Orphan Drug Act en 1983 et le Office of Rare Disease Research au NIH en 1993. Les modèles les plus inspirants pour le Canada seraient ceux de la France et de l'Allemagne.

- Les meilleures pratiques et expériences de l’Australie, des pays européens et des États-Unis offrent des pistes de solutions concrètes à mettre en place dans l’élaboration d’une politique globale pour les maladies rares, notamment :
  - Approbation accélérée et accès aux médicaments orphelins avant l’autorisation de mise en marché
  - Exclusivité marketing d’au moins 10 ans
  - Subventions et/ou crédits d’impôt pour la recherche sur les maladies rares (crédit d’impôt de 50 % applicable aux coûts associés à la recherche clinique sur les médicaments orphelins aux États-Unis)
  - Création d’un registre national des maladies rares, de centres d’excellence et de centres de référence (Modèles réussis en France et en Allemagne)
  - Sensibilisation du public et éducation des professionnels de la santé sur les maladies rares

Ces trois études sont disponibles sur demande auprès de Montréal InVivo.



# Principaux enjeux identifiés par le Comité projet

Les discussions au Comité de Montréal InVivo ainsi que des consultations auprès de PME québécoises ont permis de cerner (ou confirmer) les principaux enjeux qui nuisent à la compétitivité du Québec et du Canada sur les maladies rares. Les défis auxquels font face les patients québécois, tel qu'exprimés lors d'un sondage fait par le RQMO, sont similaires à ceux décrits par l'European Organisation for Rare Diseases (EURODIS), d'après un sondage réalisé auprès de 12 000 patients atteints de maladies rares.



## 1. Offre de soins aux patient(e)s sous-optimale et complexe

Chaque Québécois atteint(e) d'une maladie rare, peu importe où il ou elle vit, doit avoir accès aux mêmes soins et services de qualité que les autres Québécois atteints de maladies plus communes<sup>6</sup>. Ce n'est actuellement pas le cas. Plusieurs facteurs expliquent cette iniquité : manque de connaissance des cliniciens pour les maladies rares, absence des maladies rares dans le cursus de formation des professionnels de la santé et absence de guides de pratique sur les maladies rares. Le rapport du GTQMR présente les enjeux dans l'organisation des soins, dont quelques uns sont soulignés ici.

Les patient(e)s atteint(e)s de maladies rares ont besoin d'une prise en charge par des équipes multidisciplinaires puisque les enjeux sur la santé sont nombreux et variés. Cette prise en charge adéquate débute par un diagnostic précoce, un accès aux tests de génétique/génomique et à un dépistage néonatal plus complet. Or, les tests de génétique/génomique de nouvelle génération sont encore rarement prescrits, ou le sont selon la connaissance plus avancée d'un clinicien, ce qui provoque une iniquité d'accès.

L'errance diagnostique est aussi bien documentée pour les maladies rares puisque 27 % des patients attendent plus de 5 ans avant d'obtenir un diagnostic, ce qui retarde d'autant la prise en charge adéquate de leur santé. En moyenne, les patients consultent 3 à 4 médecins avant

d'obtenir leur diagnostic<sup>6</sup>. Cette errance diagnostique a un impact important sur la personne atteinte et son entourage. À force de ne pas trouver la réponse à ses maux ou de ne pas être crue, elle peut devenir agressive, perdre confiance dans le système de santé et sombrer dans la dépression. Les patients atteints de maladies rares sont d'ailleurs encore parfois référés en psychiatrie lorsque les symptômes ne sont pas expliqués par un diagnostic confirmé. Un sondage réalisé par le RQMO en 2010 auprès de 300 répondants a mis en lumière les enjeux vécus par les patients au cours de ce qu'on appelle souvent l'odyssée diagnostique. Lorsque questionnés sur les mesures qu'ils considéraient prioritaires, les répondants ont mentionné qu'il fallait mieux informer la population et mieux former les professionnels de la santé sur les maladies rares, promouvoir et soutenir la recherche et améliorer l'accès aux médicaments et à d'autres types de traitements.

L'enjeu du dépistage néonatal est aussi bien connu. Dépister tôt une maladie rare est important afin d'amorcer rapidement la prise en charge et/ou les traitements et d'éviter les complications, particulièrement chez les enfants. Le Québec accuse un retard sur les autres provinces canadiennes puisqu'encore aujourd'hui, quelques maladies dépistées au Canada ne le sont pas encore au Québec (ex. hyperplasie congénitale des surrénales, déficience immunitaire combinée sévère, amyotrophie spinale).

Une grande proportion des patient(e)s atteint(e)s d'une maladie rare sont aux prises avec une forme sévère progressive qui requiert des traitements administrés dans une fenêtre thérapeutique restreinte. Le facteur temps peut ainsi poser problème alors que le processus d'évaluation des dossiers de santé peut retarder l'administration des soins aux patient(e)s et avoir un impact irréversible et considérable sur la santé de ces derniers.

#### TÉMOIGNAGE DE CASANDRA POITRAS

*« J'ai passé plusieurs années en investigation majeure auprès de nombreux départements et hôpitaux dans le but d'avoir un diagnostic car j'avais plusieurs symptômes et réactions atypiques. J'ai été vue en rhumatologie, allergologie, dermatologie, gastro-entérologie et endocrinologie. J'ai eu plusieurs pré-diagnostic au cours des années, or, chaque fois qu'on effectuait des tests pour confirmer le diagnostic, ces tests revenaient négatifs et on se retrouvait une fois de plus à la case départ. J'étais traitée selon mes symptômes, sans aucun diagnostic pendant plusieurs années. De temps en temps, j'avais des crises atypiques persistantes non contrôlées par la médication dont les spécialistes n'étaient pas mesure d'identifier*



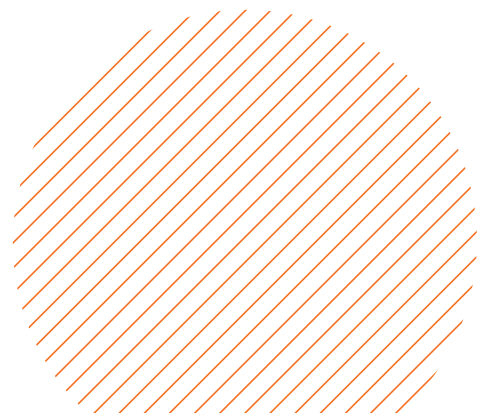
la cause. Ces crises s'empiraient d'année en année et la fréquence était de plus en plus rapprochée. Nécessairement, cela a occasionné des répercussions importantes sur le plan personnel.

Vers la fin du printemps 2020, sans raison, j'ai fait, dans un délai de 24 h, quatre chocs anaphylactiques de cause idiopathique en plus de complications ayant été partiellement contrôlées à l'urgence. Durant mon hospitalisation, j'ai eu des complications diverses qui ont fait en sorte que, durant ce séjour à l'unité des traumatismes, j'ai eu le sentiment que ma vie était bel et bien en jeu.

Cela a été pour moi le point tournant. Je voulais des réponses. Un livre de médecine en main, j'ai passé un été entier à lire et à me renseigner sur les divers mécanismes du corps humain ainsi que sur les maladies rares et orphelines dans le but de trouver des réponses à mes questionnements. J'ai aussi compilé des informations personnelles ainsi que des données importantes sur ma santé telles que des résultats sanguins et divers tests que j'avais effectués au cours des années.

Après plusieurs mois de recherche, j'ai finalement trouvé une maladie rare correspondant à une partie de mes symptômes. J'ai présenté le dossier que j'avais compilé à un de mes spécialistes. Celui-ci a pris le temps d'analyser le dossier attentivement et a reconnu une concordance. Suite à cela, mon dossier a été transféré de département et j'ai entamé une série de tests afin d'éliminer d'autres maladies possibles. Au final, il s'est avéré que mes soupçons étaient fondés.

Encore à ce jour, je suis dans l'attente d'un diagnostic pouvant expliquer la totalité de mes symptômes. » - CASANDRA POITRAS, PATIENTE-PARTENAIRE





## 2. Le niveau de financement limite la compétitivité des activités de recherche et de développement

Puisque 95 % des maladies rares restent sans traitements approuvés encore aujourd'hui, il est important de favoriser la recherche dans ce domaine pour développer les connaissances de ces maladies en vue d'identifier des traitements potentiels. Cependant, la recherche sur les maladies rares est proportionnellement moins bien financée que d'autres domaines. Par ailleurs, l'expertise de recherche est dispersée, ce qui rend plus difficile le transfert des connaissances. Tous ces éléments représentent des défis pour la relève et exacerbent le manque d'expertise. La conduite d'essais cliniques pour le traitement de maladies rares est complexe étant donné le peu de patient(e)s atteint(e)s de celles-ci. Ces patient(e)s sont dispersés sur un grand territoire au Québec et au Canada ce qui rend le recrutement difficile et augmente les coûts. Le Canada accueille proportionnellement peu d'essais cliniques sur les maladies rares. Certains patients ont participé à des essais cliniques aux États-Unis, d'autres le souhaitent aussi mais ne peuvent payer les dépenses de transport et d'hébergement nécessaires. De plus, les maladies rares ne sont pas enseignées aux professionnels de la santé, ce qui n'encourage pas la relève à s'y intéresser.

En raison de la compétitivité réduite du Québec sur certaines dimensions de l'environnement d'affaires comparativement avec d'autres régions du monde (voir prochaine catégorie d'enjeux), le Québec peine à attirer une portion des études cliniques internationales sur les maladies rares. Pour une maladie orpheline, participer à une étude clinique est le meilleur moyen d'obtenir plus rapidement accès à un traitement qui représente la seule option thérapeutique potentielle. Certains patients choisissent d'investir des sommes importantes en transport et hébergement pour participer à une étude clinique aux États-Unis. Cette option n'est pas une solution.

L'absence d'un registre centralisé et accessible de données de santé sur les maladies rares au Québec et d'un système de classification des maladies rares dans le répertoire des diagnostics de la Régie d'assurance maladie du Québec (RAMQ), ralentit la recherche fondamentale et limite le recrutement de patients pour la conduite d'essais cliniques au Québec et au Canada. De plus, l'absence de centralisation et d'accès aux données génétiques et génomiques ne permet pas d'avoir un bon portrait épidémiologique (incluant l'effet fondateur) des maladies rares génétiques au Québec.



### 3. Environnement d'affaires significativement moins compétitif

L'environnement d'affaires dans le créneau des maladies rares est peu compétitif au Canada et au Québec, car ces régions accusent un retard important, tant sur le plan législatif que des politiques de santé et économiques. D'une part, le créneau des maladies rares est globalement un petit marché et le Canada est un petit marché régional dans ce petit marché. Parmi les entreprises peu nombreuses dans ce créneau, une minorité est spécialisée dans le développement de produits pour les maladies rares au Québec. De plus, le manque d'incitatifs spécifiques pour les entreprises œuvrant dans ce créneau incite peu de PME québécoises à s'intéresser aux maladies rares.

D'autre part, les systèmes d'approbation et de remboursement canadiens sont longs et complexes en plus d'être répartis entre différents acteurs de différentes juridictions, par exemple, Santé Canada, agences d'évaluation des technologies en santé (INESSS et Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé — ACMTS), payeurs publics et privés, Conseil d'examen du prix des médicaments brevetés (CEPMB), Alliance pancanadienne pharmaceutique (APP). Alors que la capacité de Santé Canada à réviser rapidement les dossiers a été largement démontrée pour les produits relatifs à la COVID-19, les délais d'approbation pour les traitements des maladies rares sont très longs. Finalement, les délais d'accès les plus importants sont souvent causés par la négociation des prix et la conclusion d'ententes entre les payeurs publics et les manufacturiers des médicaments (de 12-18 mois). Il est à noter que le Canada est à l'avant-dernière place des pays de l'Organisation de coopération et de développement économique (OCDE) pour ce qui est du délai d'accès à un médicament pour les patients éligibles.

L'incertitude existant depuis plusieurs années sur les mécanismes de contrôle des prix pour les médicaments brevetés au Canada représente un obstacle significatif pour l'accès à de nouveaux traitements. La réforme du CEPMB inquiète plus particulièrement pour les maladies rares et orphelines et est identifiée comme étant un frein important à l'introduction de nouveaux traitements au Canada.



## 4. Préoccupations sur la capacité de payer pour les nouvelles innovations à valeur ajoutée

La capacité de paiement des gouvernements et la pérennité du réseau de la santé sont des préoccupations importantes. De plus, le modèle traditionnel de remboursement n'est pas adapté aux nouvelles innovations comme les thérapies géniques. L'impact budgétaire ainsi que l'efficacité et la sécurité des traitements à long terme préoccupent les payeurs publics. Par ailleurs, le poids d'un travailleur atteint d'une maladie rare déséquilibre parfois l'assurance privée pour les employeurs qui tendent à ne pas les couvrir ou à augmenter les primes.

Les Québécois ont la chance de pouvoir compter sur l'assurance-médicaments publique, le Régime général d'assurance médicaments (RGAM), ce qui leur permet de limiter leur contribution au maximum annuel tel que défini par la RAMQ, soit 1 161 \$/an/médicament en ce moment. Lorsqu'un médicament n'est pas remboursé par le RGAM, les Québécois dont l'assurance privée ne rembourse pas ce dernier n'ont pas de soutien, et ce, même si le traitement est leur seule option thérapeutique.

Pour avoir accès à un médicament pour une maladie rare qui n'est pas couvert par le RGAM, les Québécois peuvent parfois compter sur le programme de Patient d'exception de la RAMQ. Le médecin qui connaît ce programme et dont le patient répond aux critères peut faire la demande en complétant un processus administratif complexe. Bien que ce programme aide concrètement plusieurs patients, c'est un mécanisme de remboursement exceptionnel. L'iniquité est aussi un enjeu puisque l'accès dépend de la connaissance de ce programme par le clinicien. Par ailleurs, ce mécanisme engendre des délais et la nécessité d'un renouvellement tous les 6 mois qui inquiètent les médecins, les patients et leurs proches.



## LES RECOMMANDATIONS

# Il est temps d'agir, l'opportunité c'est maintenant

---

Tous ces enjeux étaient également mentionnés, entre autres, par le GTQMR, le RQMO, et le CORD. Ils identifient des besoins criants dans le secteur des SVTS qui doivent être priorisés par le gouvernement du Québec. Ces enjeux sont importants, croissants et affectent les patient(e)s, mais aussi la compétitivité du Québec en maladies rares, et particulièrement pour les maladies orphelines.

Les provinces canadiennes ont des systèmes de soins publics universels et il est temps d'implanter des actions concrètes pour que les patient(e)s atteint(e)s d'une maladie rare puissent bénéficier d'une offre de soins de qualité, équivalente à l'offre de soins pour des maladies communes. Entre autres, l'errance diagnostique devrait être adressée et les patient(e)s diagnostiqué(e)s devraient être pris en charge rapidement. Par ailleurs, les connaissances scientifiques d'aujourd'hui permettent de développer des thérapies qui pourraient améliorer la santé des patients éligibles. Les meilleures pratiques internationales devraient être adoptées afin d'accélérer significativement l'accès à ces innovations. Depuis plus de 10 ans, des groupes d'intérêts canadiens proposent des éléments qui permettraient l'élaboration d'une politique pour les maladies rares.

Récemment, le gouvernement fédéral a réaffirmé sa volonté d'investir 1 G\$ sur 2 ans, à partir de 2022-2023, pour que les patient(e)s atteint(e)s de maladies rares aient un meilleur accès aux traitements. Puisque le Québec a son propre processus d'évaluation des médicaments aux fins d'inscription aux listes de la RAMQ via l'INESSS et qu'il a déjà mis en place un régime d'assurance-médicaments publique, il serait important que le gouvernement provincial propose au gouvernement fédéral une Politique québécoise sur les maladies rares qui inclurait un plan d'action, et ce, afin de bénéficier de sa juste part des fonds fédéraux proportionnelle à ce que le gouvernement fédéral pourrait verser aux autres provinces canadiennes dans le cadre de sa politique nationale pour les maladies rares.

Afin d’agir maintenant pour l’élaboration et l’implantation d’une Politique québécoise pour les maladies rares, des organisations comme Montréal InVivo et le RQMO souhaitent collaborer avec le gouvernement du Québec. Le rapport de 2020 du GTQMR propose d’ailleurs plusieurs avenues intéressantes, appuyées par les meilleures pratiques, qui pourraient faire partie de cette Politique québécoise. Les pratiques internationales déjà mises en place pourraient aussi être une source d’inspiration pour rendre le Québec attrayant grâce à un écosystème d’innovation fort en maladies rares.

## Vers une Politique québécoise pour les maladies rares — des actions concrètes possibles

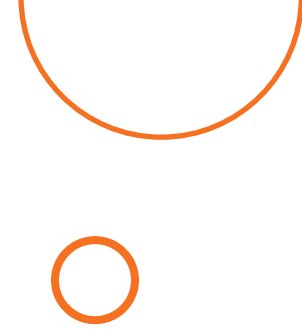
Le Plan stratégique élaboré par le Comité projet de Montréal InVivo et présenté dans ce document s’appuie sur l’expertise et l’expérience de ses membres et s’inspire des meilleures pratiques internationales. Les recommandations d’organisations telles que le GTQMR et le RQMO en font aussi partie. Le plan stratégique se positionne en soutien au gouvernement du Québec dans l’élaboration et l’implantation de la Politique québécoise pour les maladies rares. La mise en œuvre des différentes actions pourrait être réalisée à la fois par le gouvernement (entre autres, MSSS et MEI), ainsi que par d’autres parties prenantes, telles que Montréal InVivo, CATALIS Québec et le RQMO en respect de la portée de leurs missions respectives et de la valeur-ajoutée de leur apport sur ces actions.

---

Par ailleurs, les membres du Comité projet croient fermement qu’un échange régulier entre toutes les parties prenantes, permettant des discussions constructives dans un esprit d’ouverture, de collaboration et de transparence, est un facteur essentiel de succès pour toute future politique. C’est ensemble que nous pourrons réussir !

---

Soulignons que pour faciliter la lecture, les recommandations sont présentées par thématiques mais ces catégories ne sont pas exclusives, certaines recommandations auront un impact sur plus d’une thématique puisqu’étant interreliées.



## THÈME 1

# Accélérer le diagnostic afin de limiter l'errance diagnostique

---

### Recommandation 1.1 : Faciliter l'accès aux tests génétiques pour accélérer le diagnostic

Le gouvernement du Québec, via Génome Québec et Génome Canada a créé et appuie le Centre Québécois de Génomique Clinique (CQGC). Le MSSS a choisi de centraliser au CQGC le séquençage génomique à haut débit (séquençage de l'exome, du transcriptome ou du génome entier humain) à des fins cliniques, qui nécessite des appareils de pointe et une expertise technique très spécialisée. Puisque l'interprétation sera décentralisée, les établissements pourront maintenir et développer leur expertise en clinique. Pour les maladies rares, l'accélération du diagnostic doit s'appuyer sur la disponibilité plus facile des tests de séquençages génomiques. Une solution sera d'informer la communauté clinique de la disponibilité de ces tests (voir recommandation 1.2) et d'augmenter les ressources en génétique.

Les professionnel (le) s de la santé devraient être mieux informé(e)s de la disponibilité des tests de séquençage génomique et de l'importance de référer un patient à la clinique de génétique, ou de les prescrire lorsque pertinent, lorsqu'un diagnostic précis ne peut pas être établi. Un guide des bonnes pratiques devrait être développé pour aider les cliniciens à identifier le moment de référer/prescrire de tels tests. En plus d'offrir des sessions de formation, des outils d'intelligence artificielle pourraient analyser les dossiers cliniques, identifier les patients qui ont reçu un nombre anormalement élevé de tests diagnostiques ou vu plusieurs spécialistes sur un intervalle défini afin d'identifier les personnes atteintes de maladie rare non-diagnostiquée.

### Recommandation 1.2 : Offrir des tests de séquençage du génome complet à toutes les personnes sans diagnostic

Le Centre intégré de génomique clinique pédiatrique, le premier au Canada, offre un séquençage ciblé de nouvelle génération (next-generation sequencing - NGS), de la partie codante du génome (exome) pour les enfants, ce qui permet d'identifier les désordres génétiques connus.

L'option de séquençage du génome entier (whole genome sequencing - WGS) permet d'identifier la séquence du génome complet en une seule fois, permettant de stimuler la recherche et caractériser de nouvelles maladies rares.

A travers l'initiative Tous pour un, Genome Canada finance six (6) projets dans différentes provinces. Collectivement, ces projets créeront une cohorte de près de 3 400 patients (650 au Québec). Les projets permettront de démontrer l'utilité clinique du séquençage à l'échelle du génome entier en tant que norme de soins pour les personnes soupçonnées d'avoir une maladie génétique grave (80 % des maladies rares).

L'accès au séquençage du génome entier devrait être offert rapidement aux enfants et aux adultes soupçonnés d'être porteurs ou atteints d'une maladie rare. Un test spécifique pourrait être offert aux membres de la famille et aux nouveau-nés lorsque le diagnostic familial est confirmé. Cette pratique permettrait de réduire la période d'errance diagnostique et d'améliorer la prévention et la prise en charge rapide des patients et des porteurs.

### **Recommandation 1.3 : Être pro-actif dans la mise à jour du Programme québécois de dépistage néonatal et ajouter immédiatement les maladies rares pour lesquelles un traitement est disponible**

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire vise à détecter certaines maladies rares avant l'apparition des symptômes pour éviter des conséquences graves et permanentes. Mandaté par le MSSS, l'INESSS évalue régulièrement la liste des maladies à inclure au Programme de dépistage néonatal. Le MSSS les ajoute par la suite à celui-ci en fonction des recommandations de l'INESSS. Il faudrait bonifier sans délai le Programme en incluant les maladies rares recommandées par l'INESSS en plus de celles incluses par les programmes des autres provinces canadiennes. Par ailleurs, il serait important que lors de l'évaluation d'un nouveau traitement pour une maladie rare, l'INESSS évalue en parallèle la pertinence d'ajouter cette maladie au Programme québécois de dépistage néonatal et qu'un ajout immédiat au Programme soit effectué suite à une recommandation positive de l'INESSS à cet effet. Il est important de noter que, pour plusieurs maladies rares, une prise en charge (pharmacologique ou clinique) rapide suite à la naissance est recommandée, et ce, afin de limiter la progression de la maladie.





## THÈME 2

# Améliorer la prise en charge de la santé des patients

---

### Recommandation 2.1 : Créer des centres de soins spécialisés et des Centres d'expertise en région qui incluent une multidisciplinarité d'expertise

Tel que proposé par le GTQMR, l'expérience internationale a démontré les avantages de regrouper l'expertise de soins au sein de centres spécialisés. Les Centres de soins spécialisés et les Centres d'expertise en région proposés permettront de regrouper l'expertise clinique et en recherche, de favoriser le partage des connaissances et des équipements pour améliorer la recherche publique et privée sur les maladies rares. Ces Centres doivent aussi inclure des équipes de recherche, de jeunes entreprises innovantes, prévoir l'accès aux données de santé et aux registres sur les maladies rares. Alors que les patient(e)s sont dispersé(e)s sur le territoire du Québec, l'expertise de pointe multidisciplinaire sur les maladies rares se retrouve généralement rassemblée dans les agglomérations urbaines comme dans les Centres hospitaliers universitaires (CHU). Le Comité projet recommande aussi que ces Centres soient regroupés au sein d'un réseau connecté pour faciliter l'échange de connaissances ([voir section soutien de l'innovation, thématique 4](#)).

Quelques centres spécialisés ont été créés au Québec et au Canada, et devraient être soutenus ; par exemple :

- Le CIUSSS Saguenay Lac-Saint-Jean a développé un programme de santé génétique offrant des services cliniques spécialisés en génétique pour les maladies rares spécifiques à la population fondatrice de cette région ;
- Fibrose kystique Canada soutien un réseau pancanadien de cliniques spécialisées où l'ensemble des soins utiles aux patient(e)s sont regroupés. Ces cliniques font aussi de la recherche et collectent des données au sein d'un registre reconnu ;
- L'Institut de recherche clinique de Montréal (IRCM) a mis sur pied [le Centre de recherche sur les maladies rares et génétiques chez l'adulte](#) avec 3 spécialités : dyslipidémies génétiques, immunologie primaire et maladies rénales rares ;

- Les Hôpitaux mères enfants de Sainte-Justine et de l'Hôpital de Montréal pour enfant regroupent aussi des forces vives pour le diagnostic, le traitement et la prise en charge des enfants atteints d'une maladie rare ;
- ERADICATE est un regroupement d'expert(e)s canadien(ne)s en recherche clinique sur les maladies neurodégénératives (certaines sont des maladies rares) qui permet de partager les meilleures pratiques pour améliorer les capacités et l'attraction d'études cliniques ; le NEURO en assure le leadership.

## **Recommandation 2.2 : a) Développer l'expertise nécessaire et b) augmenter les ressources afin de prendre en charge la santé des patients**

Il est essentiel d'offrir plus de tests diagnostiques plus rapidement aux patients, mais il faut aussi s'assurer que le Réseau de la santé et des services sociaux puisse prendre en charge le (la) patient(e) une fois diagnostiqué(e). Pour que les Centres de soins spécialisés et Centres d'expertise en région puissent répondre à la demande, il faudra intensifier les efforts de formation et de recrutement de professionnel (le) s de la santé tel que des conseiller(ère)s en génétique, nutritionnistes, psychologues, physiothérapeutes, etc., et s'assurer que toutes les régions du Québec aient accès à ces ressources multidisciplinaires. Le recours à la télémédecine pourrait être aussi valorisé, lorsque pertinent, afin de limiter les déplacements inutiles des patients et des spécialistes de la santé, des régions vers les grands centres.

Une diversité de professionnels de la santé doit être accessible pour prendre en charge la santé des patients une fois le diagnostic établi. Lorsqu'un traitement n'est pas disponible, l'équipe de soins multidisciplinaire doit aider le patient, et ses proches aidants, à mieux gérer les conséquences de la maladie. Or, le manque de ressources limite souvent cette essentielle prise en charge. Il faut donc s'assurer que le nombre de professionnels de la santé permettra de répondre aux besoins croissants.

Pour stimuler le développement de l'expertise, ces mesures pourraient être mises en place, sans réelle incidence sur les budgets actuels :

- Bonifier les cursus de formation des professionnel (le) s de la santé et leur offrir de la formation continue pour sensibiliser et enseigner les particularités des maladies rares ;
- Favoriser le transfert des connaissances interdisciplinaires au sein des Centres de soins spécialisés et des Centres d'expertise en région ;

- Faire la promotion des professions de santé pour la prise en charge des patient(e)s telles que les conseiller(ère)s en génétique, nutritionniste, psychologues, infirmières bachelières, médecins généralistes et spécialistes, pharmaciens hospitaliers, etc. ;
- Rendre facilement accessible aux professionnels de la santé, les guides de pratique existants (nationaux ou adapter des guides internationaux) pour le diagnostic, la prise en charge de maladies et le traitement de maladies rares spécifiques (ex. documents d’Orphanet, GeneReviews, etc.) ;
- Relancer le projet Orphanet-Québec et en faire la promotion.

### **Recommandation 2.3 : Augmenter les ressources afin d’améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares et assurer l’équité dans les soins médicaux et paramédicaux**

Les personnes atteintes de maladies rares seront aux prises avec des besoins non seulement en termes de personnel qualifié et spécialisé, mais de services de soutien afin d’assurer leur sécurité, le maintien de leur santé, leur autonomie et leur participation active à la société.

Les aides techniques, différentes options d’hébergement accessibles, le financement pour des adaptations domiciliaires, des adaptations de véhicules, des services de soutien à domicile, de même que du financement pour avoir accès à un système d’éducation et d’emploi accessible et inclusif sont autant de services qui devront être pris en compte pour une approche holistique de la santé des personnes atteintes de maladies rares.

### **Recommandation 2.4 : Développer et mettre à jour régulièrement un répertoire d’expertises en maladies rares**

Comme le recommandent depuis plusieurs années le RQMO et d’autres associations de patient(e)s, cette expertise de pointe sur les maladies rares et leur prise en charge devrait être présentée dans un répertoire facilement accessible aux professionnels de la santé.

Un tel répertoire aiderait, entre autres, les médecins de famille et autres spécialistes à diriger les patients vers un service spécialisé. Un répertoire québécois serait le premier pas, mais un répertoire canadien permettrait ensuite à des patient(e)s/médecin(s) québécois(e)s d’identifier des experts chez nos voisins ontariens, par exemple. Le RQMO a développé un tel répertoire mais ses ressources internes doivent être bonifiées pour le compléter et financées à long terme pour assurer sa mise à jour régulière.

Les associations de patients de maladies rares jouent un rôle important pour le soutien aux patients et aux personnes proches aidantes. Elles sont des acteurs complémentaires et essentiels aux services offerts dans le RSSS et certaines d'entre elles sont d'importants subventionnaires de la recherche. Étant des ressources tant pour les patients que pour les professionnels de la santé, les associations devraient aussi être incluses dans le répertoire d'expertises en maladies rares. Le GTQMR a recommandé l'établissement d'un centre d'information sur les maladies rares. Le RQMO, avec son Centre iRARE (Centre d'information et de soutien en maladies rares), joue ce rôle depuis de nombreuses années auprès des patients et des professionnels de la santé. Il a été mandataire dans le passé du projet Orphanet-Québec et pourrait réintégrer ce projet dans son centre pour continuer à répertorier et faire connaître les expertises en maladies rares au Québec si ces ressources étaient bonifiées. Enfin, les associations de patients et le RQMO peuvent être des partenaires notables pour la recherche sur les maladies rares, ce qui se reflète entre autres dans les nouvelles tendances de stratégies de recherche axées sur les patients (SRAP des IRSC, recherche participative, engagement des patients, etc.).



## THÈME 3

# Regrouper les données de santé afin d'optimiser les trajectoires de soins et les opportunités de recherche

### Recommandation 3.1 : Créer un registre qui regroupe les données de santé des maladies rares et en faciliter l'accès

À la suite des constats faits dans l'analyse des pays les plus compétitifs sur la scène internationale, il ne fait nul doute que l'accès à des données de santé de qualité est clé pour mieux comprendre les maladies rares et soutenir le développement d'innovations. Tous les groupes qui ont proposé des stratégies ou plans pour mieux soutenir les patients atteints de maladies rares l'ont souligné. Les données biologiques, de soins de santé ou provenant d'objets connectés enrichissent les connaissances, permettent de développer des algorithmes d'intelligence artificielle (IA) pour soutenir la décision médicale, identifier les patient(e)s les plus susceptibles d'être atteint(e)s d'une maladie rare ou de participer à une étude clinique et pour caractériser plus de maladies rares. La génération et le regroupement de données de santé du milieu réel de soins (*real-world-evidence* – RWE) et du milieu de vie permettraient de mesurer la valeur des traitements comme celle des trajectoires de soins afin de soutenir la prise de décisions et d'optimiser les résultats de santé (voir prochaine section).

Le projet de loi 19 déposé en décembre par le MSSS est essentiel pour faciliter le regroupement des données de santé sur les maladies rares. Les nouvelles modalités permettront d'éliminer des freins qui ralentissent actuellement l'utilisation judicieuse de ces données. Les maladies rares devraient être identifiées comme une priorité et l'instauration de la classification internationale reconnue pour les maladies rares (ORPHA Coding — RD-CODE) devrait être envisagée pour implantation à la RAMQ. Cela permettrait de bâtir *de facto* un registre québécois pour toutes les maladies rares.

Quelques initiatives sont déjà en place afin de faciliter l'accès à des données de santé et favoriser la compétitivité du Québec sur la scène internationale. Ces avancées récentes permettent aujourd'hui de planifier le regroupement des données pour les maladies rares au Québec.

La majorité des CHU du Québec regroupe les données des patient(e)s qui ont été générées dans leurs établissements au sein d'entrepôts internes. Cependant, la nomenclature utilisée ne permet pas un regroupement pour les maladies rares et demanderait l'intervention de chercheurs spécialisés pour identifier les patients. De manière analogue à ce que le projet CODA-19<sup>7</sup> a pu réaliser, les données de santé pour les maladies rares pourraient être regroupées au sein de plusieurs établissements, puis analysées de manière décentralisée avant d'être regroupées pour créer un registre québécois spécialisé.

En 2021, plusieurs institutions du Québec ont créé, avec le financement de Génome Québec et du fédéral, le Centre québécois de données génomiques (CQDG), une plateforme d'harmonisation et de diffusion des données de génomiques générées par la recherche et les études cliniques du Québec, chez l'adulte et l'enfant. Le CQDG est la plateforme utilisée par le MSSS pour regrouper les données générées par le CQGC dans les trajectoires de soins. Soulignons que le CQDG adhère aux normes internationales GA4GH afin de faciliter la collaboration et le partage sécuritaire des données avec les autres centres de données génomiques dans le monde. Les experts travaillent actuellement à connecter les données de génomique du CQDG aux lacs de données cliniques hospitalières.

L'infrastructure du CQDG sera aussi utilisée pour héberger les données du Québec à travers l'écosystème de données canadiennes *Tous pour un* (voir précédemment) lancé cette année. L'écosystème permettra le partage de données entre les établissements, au-delà des frontières provinciales ou territoriales, et entre les milieux cliniques et les milieux de la recherche.

Idéalement, ces données de génomique seraient aussi jumelées avec les autres données cliniques disponibles pour chacun des patients, telles que le dossier de santé du Québec (DSQ). Cette étape n'est pas prévue pour le moment. Le Groupe de recherche interdisciplinaire en informatique de la santé (GRIS) de la région de Sherbrooke propose de connecter les données de génomique aux données de médecine de famille via la plateforme PARS3, comme le groupe l'a fait pour d'autres types de données.

## **Registres initiés et gérés par les regroupements de patients**

Depuis quelques années, les associations de patients développent elles-mêmes des registres pour leurs maladies rares. En consultation avec leurs communautés, elles bâtissent les registres de façon à y inclure des données pertinentes en lien avec la maladie et l'expérience des patients avec la maladie (« patient-reported outcomes »). Les patients et proches aidants sont les usagers de ces registres et peuvent y verser leurs informations médicales, génétiques, etc. Les chercheurs (et les associations elles-mêmes) peuvent avoir accès aux données anonymes. Ces registres sont basés sur des plateformes numériques qui assurent transparence, confidentialité et sécurité, développées

en grande partie par les regroupements américains, NORD et Genetic Alliance, en collaboration avec le NIH et la FDA. Ces registres sont également utiles pour recruter des patients pour des projets de recherche et des essais cliniques. Le RQMO fait la promotion des quelques 150 registres internationaux de maladies spécifiques existants auprès des patients et des chercheurs et travaille à mettre sur pied un tel registre global pour les patients atteints de maladies rares au Québec.

## Recommandation 3.2 : Développer le génome et le profil multi-omique de référence québécois

L'initiative GenoRefQ permettra de développer le génome de référence pour le Québec. L'objectif est de créer un catalogue des variants génétiques présents dans la population du Québec, et de mettre à la disposition des généticiens cliniques un outil qui permettra d'interpréter les résultats des tests génétiques et d'améliorer ainsi le diagnostic. Ce catalogue sera disponible via le CQDG et son portail devrait être lancé au printemps 2022.

Pour mieux soutenir les maladies rares pédiatriques, qui constituent 75 % des maladies rares, et de manière analogue à l'initiative GenoRefQ, il serait très utile de développer les outils (tels que la protéomique, la métabolomique ou autres analyses \*omiques) qui permettent de comprendre les facteurs environnementaux et génétiques qui participent à l'expression clinique des maladies rares. Cette base de données pédiatriques pourrait aussi être utilisée comme bras de contrôle des études cliniques. Il pourrait être utile aussi d'évaluer la pertinence d'avoir une cohorte populationnelle pédiatrique issue de CARTaGENE (les enfants ou petits-enfants des participants actuels de CARTaGENE) ce qui pourrait permettre une profondeur familiale exceptionnelle pour comprendre les désordres génétiques des maladies rares.

### TÉMOIGNAGE DE DR VINCENT MOOSER

*« Afin d'optimiser ses investissements et l'allocation de ses ressources, de dynamiser la recherche et d'attirer des financements extérieurs, publics et privés, tout en misant sur la structure unique de sa population et ses exceptionnelles capacités, le Québec a résolument besoin d'une cartographie détaillée de ses maladies rares, avec des études épidémiologiques approfondies qui recouvrent les données cliniques, moléculaires et génomiques, administratives et financières. »*

DR VINCENT MOOSER, MD, CHAIRE D'EXCELLENCE EN RECHERCHE DU CANADA EN MÉDECINE GÉNOMIQUE, DIRECTEUR DE LA BIOBANQUE COVID-19 DU QUÉBEC, DÉPARTEMENT DE GÉNÉTIQUE HUMAINE, FACULTÉ DE MÉDECINE, UNIVERSITÉ MCGILL



## THÈME 4

# Soutenir le développement d'innovations au Québec

---

### **Recommandation 4.1 : Stimuler la collaboration afin d'augmenter le développement des innovations et l'attraction d'investissements**

L'expertise de pointe et l'innovation sont parmi les principaux critères de décision d'investissement des entreprises. Le Comité projet recommande que les Centres de soins spécialisés et les Centres d'expertise aient accès aux données de santé regroupées du registre provincial/national pour les maladies rares. Il serait pertinent que ces Centres fonctionnent en réseau pour optimiser le partage des connaissances. La création d'un réseau de Centres de soins spécialisés et les Centres d'expertise pour les maladies rares au Québec représente une opportunité à explorer, notamment avec le Fonds de la recherche du Québec en santé (FRQS). La nomination Réseau du FRQS pour les maladies rares permettrait d'obtenir un financement de base pour les infrastructures requises de ce réseau.

Le réseau de Centres spécialisés représente un atout important pour stimuler le développement des innovations, à la fois en recherche académique, mais également au sein de PME québécoises. Pour y arriver, il faudra mettre en place un environnement ouvert aux collaborations et aux partenariats avec les entreprises, grandes et petites, la recherche académique, les professionnels de la santé et les patients, leurs proches aidants et leurs associations de défense des droits des patients.

### **Recommandation 4.2 : Augmenter le financement de la recherche en maladies rares et mettre en place des incitatifs pour attirer la relève**

L'étude réalisée par Montréal InVivo, de même que les discussions au comité projet ont montré que peu de chercheurs académiques étudient les maladies rares, c'est un domaine de recherche complexe et le financement y est moins abondant. Un certain nombre de chercheurs prendront



bientôt leur retraite et la relève n'est pas au rendez-vous pour transférer leurs connaissances. Il faut donc stimuler le développement de l'expertise pour aspirer à améliorer la compétitivité du Québec pour les maladies rares.

Les programmes existants permettraient de mieux soutenir le développement de l'expertise de pointe en recherche publique, par exemple :

- Offrir plus de financement de la recherche (via les IRSC, le Réseau de recherche sur les maladies rares du FRQS et Génome Québec, par exemple), s'assurer d'allouer au moins 8 % des fonds disponibles (la proportion de Canadiens atteints d'une maladie rare) à des projets portant sur les maladies rares ;
- Réserver une portion des fonds du programme chercheur-boursier du FRQ et des bourses de démarrage pour les jeunes chercheurs, pour les maladies rares

### **Recommandation 4.3 : Soutenir l'expertise sur les maladies rares plus spécifiques du Québec pour développer des créneaux d'excellence distinctifs**

La population fondatrice du Québec est étudiée par plusieurs groupes de recherche ici, mais aussi sur la scène internationale. Certaines maladies rares sont proportionnellement plus fréquentes au Québec qu'ailleurs. Cet « Héritage Franco-Québécois » est une source distinctive de connaissances sur laquelle le Québec peut s'appuyer pour attirer les investissements. De plus, la diversité culturelle du Grand Montréal est un atout distinctif pour attirer les investissements en recherche clinique. Pour bénéficier de ces retombées, il faut investir pour mieux caractériser la population fondatrice québécoise et s'appuyer sur l'expertise avancée en génomique au Québec pour y arriver.

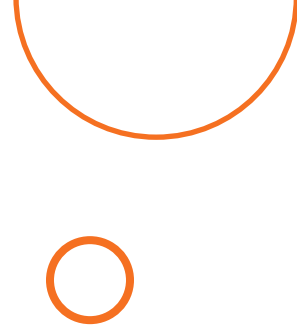
### **Recommandation 4.4 : Soutenir le développement des innovations des PME dans le domaine des maladies rares**

Peu de PME québécoises développent un produit pour les maladies rares. Pour stimuler le développement d'innovations dans les entreprises, les pays qui ont mis en place des plans et stratégies pour les maladies rares proposent quelques mesures qui ont montré leur pertinence. Le Québec, et le Canada, doivent tout au moins rejoindre ces leaders en offrant des conditions au moins équivalentes et dont l'impact positif a été démontré.

Voici les éléments essentiels pour améliorer l'attractivité du Québec en maladies rares pour les PME :

- Offrir une exclusivité de marché de 10 ans comme en UE et deux ans additionnels pour une indication pédiatrique, pour un total de 12 ans d'exclusivité ;
- Cofinancer les études précliniques, cliniques et RWE, réalisées au Québec, que ce soit par des entreprises internationales ou canadiennes (ex. France, États-Unis) ;
- Offrir un crédit d'impôt bonifié pour le développement d'un produit visant les maladies rares au Canada. Aux États-Unis, un crédit d'impôt de 50 % est applicable aux coûts associés à la recherche clinique sur les médicaments orphelins ;
- Mettre en place un programme de soutien spécifiquement dédié, ex. Biomed Propulsion maladies rares.

Au Québec, le secteur du capital de risque est proportionnellement plus intéressé au domaine des maladies rares ce qui représente un atout. Cependant, ce domaine est considéré comme plus risqué par plusieurs acteurs du financement. Les entrepreneurs qui ont le mieux réussi ont parfois fait usage de grande créativité pour financer leurs programmes de R-D, notamment en combinant des subventions, prêts, financement de fondations et capital de risque.



## THÈME 5

# Faire levier des études cliniques pour améliorer les soins aux patients et créer de la richesse économique

---

### Recommandation 5.1 : Positionner la recherche clinique dans les trajectoires de soins pour les maladies rares

Plus particulièrement pour les maladies rares, la prise en charge de la santé des patients doit aussi s'appuyer sur une meilleure intégration des essais cliniques dans les trajectoires de soins. Les communautés de pratique doivent briser les silos entre la « recherche » et la « clinique » puisque les essais cliniques sont mis en place selon les meilleures pratiques de soins. Les études cliniques permettent aux patients d'avoir accès plus rapidement aux thérapies innovantes. Pour les Québécois atteints d'une maladie orpheline (95 % des maladies rares n'ont pas de traitement approuvé), la recherche clinique représente souvent la seule option d'accès à des traitements innovants. De plus, pour des aires thérapeutiques où les patients peuvent progressivement devenir réfractaires aux premières lignes de traitements remboursés, la recherche clinique devient alors une question de survie.

En plus de fournir un accès précoce aux innovations, les études cliniques permettent aussi aux cliniciens et chercheurs de s'illustrer à l'international par leurs publications, de créer des revenus dans leurs centres de recherche et à améliorer leur expertise sur les maladies rares au Québec en connaissant les nouveaux traitements novateurs plus précocement.

### Recommandation 5.2 : Attirer davantage d'études cliniques en maladies rares en offrant des incitatifs

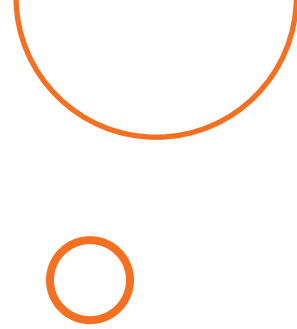
La *Stratégie québécoise des sciences de la vie (SQSV 2017-2027)* vise entre autres à faire du Québec la province canadienne qui attire le plus d'investissements en recherche clinique, reconnaissant ainsi l'importance d'optimiser l'environnement de la recherche clinique au Québec. Les progrès opérationnels réalisés dans le cadre de la SQSV sont déjà significatifs<sup>8</sup>, et couvrent l'ensemble des conditions médicales, incluant les maladies rares. Ces avancées permettent

actuellement au Québec d'aspirer à une hausse notable de sa compétitivité au Canada et à l'internationale. Toutefois, il serait important de réfléchir à des initiatives additionnelles qui pourraient cibler spécifiquement les maladies rares et orphelines comme le font les pays les mieux positionnés sur ce marché.

Malgré des activités opérationnelles optimisées et un profil populationnel distinctif avec une prévalence élevée de certaines maladies rares, le Québec demeure en compétition avec d'autres pays hautement performants, qui offrent plusieurs incitatifs financiers, fiscaux et commerciaux pour stimuler et soutenir la réalisation d'études cliniques sur leur territoire. Ces incitatifs augmenteraient notamment l'attraction d'essais cliniques au Québec et favoriseraient du même coup la rétention des investigateurs québécois et la fidélisation des investissements étrangers qui en découlent.

Les législations, règlements et politiques en Europe et aux États-Unis élaborés dans le but d'encourager la recherche de tout ordre, portent essentiellement sur quatre grandes catégories d'incitatifs : les crédits d'impôt, les subventions de recherche, les évaluations prioritaires des médicaments par les agences réglementaires ([voir thème 6](#)) et l'exclusivité commerciale.

Afin de maximiser la compétitivité du Québec et d'attirer une part grandissante des études cliniques mondiales, nous recommandons d'offrir des incitatifs minimalement équivalents aux pays compétitifs. L'expérience aux États-Unis et en Europe démontre que des incitatifs financiers sont efficaces et permettent aux entreprises innovantes de récupérer un certain retour sur leur investissement, autrement impossible avec la simple commercialisation et la vente des médicaments pour les maladies rares. Par exemple, aux États-Unis, un crédit d'impôt de 50 % est applicable aux coûts associés à la recherche clinique sur les médicaments orphelins alors qu'au Japon c'est 12 % des dépenses encourues qui sont exemptées de toutes taxes.



## THÈME 6

# Améliorer l'accès aux traitements approuvés afin que les patients québécois bénéficient rapidement des innovations

### Recommandation 6.1 : Faire des représentations auprès du gouvernement canadien afin d'optimiser les processus d'évaluation de Santé Canada

Le gouvernement du Québec et ses homologues des autres provinces devraient faire front commun pour que des changements soient apportés aux processus de Santé Canada. Ces changements permettront d'accélérer le processus d'évaluation d'une technologie et ultimement pourraient amener plus rapidement un traitement à un(e) patient(e) dans le besoin. Il faudrait entre autres :

- Diminuer le délai pour l'approbation de nouveaux produits pour rejoindre les délais moyens des pays leaders sur les maladies rares ;
- Débuter l'évaluation en même temps que les agences ailleurs dans le monde, tel que la FDA, ou s'appuyer sur le rapport de la FDA pour accélérer ses travaux. L'exemple du Projet ORBIS en oncologie a démontré la faisabilité de cette approche. Les partenaires du projet Orbis (États-Unis, Australie, Brésil, **Canada**, Singapour, Suisse, Royaume-Uni) travaillent ensemble sur l'examen des demandes de médicaments anticancéreux dans le cadre d'une entente de confidentialité. Une approche similaire pour les maladies rares serait très pertinente.
- Offrir le processus d'accès accéléré aux traitements prometteurs pour les maladies rares et orphelines, même si les données de recherche clinique ne sont pas complètes, en proposant un accès conditionnel (*Notice of compliance with conditions - NOCC*) avec un suivi de mesure de la valeur en milieu réel de soins, lorsque pertinent ;
- Après l'avis de conformité de Santé Canada, offrir une exclusivité de marché de dix ans (*effective market exclusivity*) comme le font tous les pays ayant mis en place une stratégie pour les maladies rares. Souvent, une exclusivité de douze ans est proposée pour une indication pédiatrique.

## Recommandation 6.2 : Soutenir les processus d'amélioration de l'évaluation par l'INESSS pour l'accès aux traitements

Le Comité projet recommande de poursuivre l'amélioration des processus engagés par l'INESSS, tel que proposé dans son Plan stratégique 2021-2024, Appuyer la création de valeur pour la collectivité. L'INESSS est une organisation à l'avant-garde de la science et des bonnes pratiques, ce qui est un atout pour la compétitivité du Québec pour les maladies rares.

Voici deux extraits :

### APPUYER LA GESTION DE L'INNOVATION EN CONTEXTE D'INCERTITUDE

---

L'INESSS est notamment appelé à évaluer des innovations de plus en plus complexes, plus tôt dans leur cycle de vie, en présence d'un haut niveau d'incertitude quant à leur valeur ajoutée. En effet, différentes dispositions réglementaires encouragent la mise en marché de technologies en santé et de médicaments sur la base de données précoces. L'INESSS doit donc adapter les approches et méthodes d'évaluation en fonction de nouvelles contraintes : nombre souvent restreint de patients et patientes, quantité insuffisante de données cliniques fiables, absence d'études comparables, haut niveau d'incertitude quant à la preuve de valeur clinique et à l'innocuité à long terme, etc.

...

L'INESSS sera interpellé sur plusieurs plans : veille et repérage, priorisation, gestion de l'incertitude, développement de la preuve en contexte réel, stratégies d'introduction conditionnelle, des recommandations adaptées, détermination de conditions d'implantation et d'accroissement d'échelle, etc.

---

Des ajustements peuvent encore améliorer les processus d'évaluation pour accélérer et faciliter l'accès aux nouveaux traitements pour les maladies rares. Voici quelques mesures qui devraient être mises en place :

- Éviter les délais dans l'initiation des évaluations des traitements, des outils diagnostiques et des évaluations pour ajout au Programme québécois de dépistage néonatal pour les maladies rares et orphelines ;
- Ajouter un processus de rétroaction et permettre des interactions avec les manufacturiers lors de l'évaluation pour, entre autres, discuter de la gestion des incertitudes
- Comme le fait le National Institute for Health and Care Excellence (**NICE**) en Grande-Bretagne, aider le réseau de la santé à mettre en œuvre les études permettant de mesurer la valeur des innovations en milieu réel de soins, ou réel de vie, lorsque des recommandations de remboursement avec conditions sont proposées, et ce, en collaboration avec le manufacturier
- Proposer des sujets de recherche découlant des éléments d'incertitude constatés lors des évaluations par les experts consultés au cours des travaux d'évaluation, pour faire progresser les connaissances sur les maladies rares. (Mémoire SQRI de l'INESSS solution 2)

### **Recommandation 6.3 : Rendre accessibles les innovations dès la reconnaissance de leur valeur thérapeutique par l'INESSS pour les maladies orphelines et les maladies rares avec des besoins de santé non comblés**

L'Alliance pancanadienne pharmaceutique (APP) négocie avec les fabricants le prix canadien. Cette période de négociation peut prendre jusqu'à trois ans. Les provinces canadiennes ont peu d'influence sur les processus de négociation avec l'APP, c'est pourquoi les produits devraient être accessibles dès la confirmation de la valeur thérapeutique par l'INESSS et les prix devraient être ajustés à posteriori.

De plus, la proximité du Canada avec le plus important marché de l'industrie pharmaceutique, les États-Unis, influence inévitablement son environnement d'affaires et cet élément ne peut être ignoré dans le développement de politiques canadiennes et québécoises. Une entreprise risque de nuire à la commercialisation de ses produits aux États-Unis, si elle commercialise son produit au Canada, selon un prix affiché significativement plus bas. Il serait donc plus avisé pour le Canada d'afficher un prix proportionnellement comparable à celui des États-Unis et à ceux des pays leaders, tout en négociant de manière confidentielle des avantages significatifs pour la population canadienne.

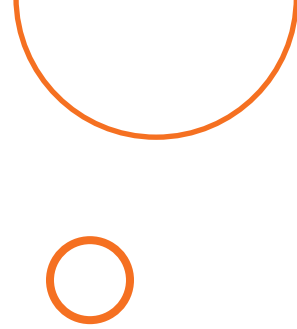
## Recommandation 6.4 : Mettre en place des mécanismes de remboursement innovants

D'autres modalités de remboursement pourraient être adoptées au Québec, et au Canada, pour mitiger les risques tout en optimisant et accélérant l'offre de traitements pour les patients atteints d'une maladie rare, de manière juste et équitable dans le cadre de l'assurance publique québécoise. L'adoption de ces nouvelles modalités de remboursements dans le domaine des maladies rares est des plus pertinentes puisque plusieurs des nouveaux traitements font appel aux nouvelles avancées scientifiques, des thérapies très ciblées. La population traitée est plus restreinte que pour d'autres maladies plus communes, donc l'impact global sur le budget de la santé est relativement faible ce qui permettrait de tester les différentes modalités.

Ainsi, le gouvernement du Québec, en collaboration avec les parties prenantes, pourrait analyser les critères pour lesquels différentes modalités de remboursement pourraient être mises en place et soutenir le réseau de la santé pour mettre en œuvre de telles ententes. Plusieurs modalités sont actuellement utilisées ailleurs dans le monde, telles que :

- Le paiement à la performance où le prix payé est ajusté aux résultats de santé mesurés ;
- « L'hypothèque », pour répartir les coûts sur plusieurs années ;
- L'ajustement des prix selon les conditions particulières de chacune des applications thérapeutiques d'un produit ;
- L'investissement d'une portion des rabais négociés confidentiellement dans le fonds public-privé dédié aux maladies rares, pour soutenir des projets de recherche, des associations de patients ou des traitements pour lesquels la promesse de valeur et les risques sont élevés.





## THÈME 7

# Créer un fonds public-privé dédié aux maladies rares

### Recommandation 7.1 : Faire des représentations auprès du gouvernement canadien pour que le gouvernement du Québec reçoive sa quote-part du futur programme fédéral sur les maladies rares

Les pays les plus compétitifs ont tous réservé des fonds publics pour soutenir les besoins particuliers des patients atteints d'une maladie rare. Le Canada est le seul pays industrialisé qui n'a pas encore mis en place de politique nationale pour les maladies rares, mais le gouvernement fédéral a promis d'investir 1 G\$ sur 2 ans, à partir de 2022-2023 pour faciliter l'accès aux traitements. Selon les discussions actuelles avec les autres provinces, cet investissement pourrait être alloué à la mise en place d'une assurance-médicaments nationale pour les maladies rares (*National Pharma Care*). Le fédéral envisagerait aussi d'offrir un supplément d'assurance lorsque le niveau de coûts annuels pour un patient va au-delà d'un seuil à partir duquel l'assurance nationale assumerait les frais de traitements.

Étant donné que le Québec a déjà mis en place une assurance publique collective pour les médicaments, la proportion de l'investissement fédéral de 1 B\$ pourrait être affectée aux éléments du plan stratégique proposé ici, via un transfert du fédéral en santé. Le Québec devrait récupérer environ 25 % des investissements du gouvernement fédéral, ce qui correspond approximativement à 120 M\$/an. Le Québec doit saisir cette occasion pour faire levier de cet investissement et répondre aux besoins des patient(e)s et de l'écosystème d'innovation.

### Recommandation 7.2 : Évaluer le soutien actuel du gouvernement du Québec pour les maladies rares

Il serait important que le gouvernement du Québec documente les sommes qui sont actuellement allouées aux maladies rares. Cette évaluation permettrait d'établir la base à partir de laquelle les améliorations pourront être mesurées dans les prochaines années.

## Recommandation 7.3 : Créer un fonds de soutien public-privé dédié aux maladies rares pour faire levier de l'investissement fédéral

La création d'un fonds d'investissement public-privé dédié aux maladies rares permettrait de développer un écosystème d'innovation compétitif et d'aider les patient(e)s atteint(e)s de maladies rares à obtenir les meilleurs soins de santé disponibles et à l'écosystème des sciences de la vie d'être plus compétitif. Ce fonds pourrait financer ou cofinancer des mesures concrètes qui font consensus au sein du comité projet de Montréal InVivo et de la communauté des maladies rares.

Le fonds public-privé dédié aux maladies rares pourrait être mis en place grâce aux contributions de toutes les parties prenantes pour collectivement l'alimenter et collaborer à son succès. Chacune des parties prenantes pourrait inclure ses investissements actuels ou prévus, mais aussi, bonifier son soutien via des programmes existants ou nouveaux.

- Gouvernement fédéral : transfert en santé dédié aux maladies rares associé à la portion du Québec du 1 G\$ sur 2 ans, évaluée à 120 M\$/an, PLUS, bonification des crédits d'impôt RS-DE pour les innovations en maladies rares et la recherche clinique, investissement accru en recherche via les IRSC (concours dédié aux maladies rares chaque année) ;
- Gouvernement du Québec : Investissements actuels en santé pour les maladies rares et pour le soutien des infrastructures de recherche (voir 7.2) PLUS, mise en place du réseau de Centres d'expertise et des Centres régionaux, investissements accrus en recherche sur les maladies rares (objectif de 8 % du budget total), recrutement et formation de professionnels de la santé pour la prise en charge de la santé des patients, bourses de démarrage aux jeunes chercheurs, répertoire de l'expertise pour les maladies rares et création d'un registre de données pour les maladies rares ;
- Entreprises pharmaceutiques : rabais négociés de manière confidentielle dans les ententes de remboursements des médicaments pour les maladies rares dirigés vers le fonds, PLUS financement de projets pour soutenir l'innovation en maladies rares et améliorer les soins aux patients ;
- Organisations caritatives et associations de patients : Évaluation du soutien actuel des organisations caritatives, PLUS, financement de projets d'innovations et d'études cliniques portés par les patients et leurs associations, financement des registres des associations de patients, financement du répertoire des expertises en maladies rares et du centre iRARE du RQMO.

Les besoins ne sont pas ponctuels, mais en croissance. Le Québec doit mettre en place un modèle d'affaires permettant d'assurer la pérennité du fonds pour que les revenus d'investissements générés puissent assurer une partie du renouvellement du fonds. Des modèles ici et ailleurs ont fait leurs preuves.

Notre plan stratégique propose une série de mesures qui permettraient de bonifier l'investissement des gouvernements du Québec, du Canada et des autres parties prenantes pour que le Québec soit au moins aussi compétitif que les pays reconnus dans le monde dans le domaine des maladies rares. Ces améliorations pourraient être financées par le fonds public-privé mis en place.

Si les principales parties prenantes investissaient une portion équivalente à l'investissement fédéral au Québec, le Québec pourrait disposer de 360 millions \$ annuellement pour améliorer l'offre de soins aux patients et stimuler l'innovation dans le domaine des maladies rares. Nous n'avons pas les données pour déterminer les investissements qui seraient nécessaires à la mise en œuvre des recommandations proposées. Toutefois, certaines d'entre elles seraient à faible coût (ex. formation des professionnels de la santé) et devraient conséquemment être prioritaires.

## ÉCHÉANCIER

Le schéma suivant présente notre proposition de calendrier de mise en œuvre de nos recommandations ainsi que l'identification de maîtres d'œuvre puisque les responsabilités sont parfois associées à une partie, comme le gouvernement du Québec ou l'un de ses ministères. Il est toutefois essentiel que toutes les mesures soient soutenues par l'ensemble des parties prenantes.

**Figure 1 : Échéancier des recommandations du Plan stratégique**

2022 · 2023	2023 · 2024	2024 · 2025
<p><b>Lancement des activités de la Table de concertation sur les maladies rares (MIV, parties prenantes)</b></p> <p><b>1.3</b> Bonifier le programme de dépistage néonatal (Gouv Québec, INESSS, RSSS)</p> <p><b>2.2 a</b> Former plus de professionnels de la santé pour optimiser la prise en charge des patients (RQMO, MIV, universités, Gouv)</p> <p><b>2.3</b> Développer et mettre à jour régulièrement un répertoire d'expertises (RQMO)</p> <p><b>5.2</b> Attirer plus d'investissements privés en recherche clinique grâce à des incitatifs concurrentiels (Gouv, parties prenantes)</p> <p><b>6.1</b> Faire des représentations auprès du fédéral afin d'accélérer les processus de Santé Canada (Gouv et parties prenantes)</p> <p><b>7.1</b> Faire des représentations auprès du fédéral pour récupérer la part du Québec au programme fédéral sur les maladies rares (Gouv Québec, parties prenantes)</p> <p><b>7.2</b> Évaluer la valeur du soutien actuel du Québec pour les maladies rares (Gouv)</p>	<p><b>2.2 b</b> Recruter plus de professionnels de la santé pour optimiser la prise en charge des patients (Gouv)</p> <p><b>3.1</b> Créer un registre de données de santé québécoise pour les maladies rares (Gouv, parties prenantes)</p> <p><b>4.4</b> Mettre en place une série d'incitatifs concurrentiels pour soutenir l'innovation des PME (MEI)</p> <p><b>5.1</b> Positionner la recherche clinique dans les trajectoires de soins pour les maladies rares (Gouv, Catalis, parties prenantes)</p> <p><b>6.3</b> Rendre accessibles les innovations dès la reconnaissance de la valeur thérapeutique par l'INESSS et ajuster les prix a posteriori (Gouv Québec et manufacturiers)</p> <p><b>6.4</b> Mettre en place des ententes de remboursement innovantes (Gouv et manufacturiers)</p>	<p><b>2.1</b> Créer des centres de soins spécialisés et des centres d'expertises en région qui incluent une multidisciplinarité d'expertise (Gouv)</p> <p><b>1.1</b> Faciliter l'accès aux tests génétiques pour accélérer le diagnostic (Gouv)</p> <p><b>1.2</b> Tests séquençage génome complet à toutes personnes soupçonnées d'avoir une maladie rare et leur famille (Gouv)</p> <p><b>3.2</b> Développer le génome de référence pédiatrique québécois (Gouv, FRQ-S, GQ, IRSC, universités, parties prenantes)</p> <p><b>4.2</b> Augmenter le financement de la recherche en maladies rares (Gouv, FRQ-S, GQ, IRSC, universités, parties prenantes)</p> <p><b>4.3</b> Développer des créneaux d'excellence distinctifs sur les maladies rares plus communes au Québec (Gouv, FRQ-S, GQ, IRSC, universités, parties prenantes)</p> <p><b>7.3</b> Créer un fonds de soutien public-privé dédié aux maladies rares (toutes les parties prenantes)</p>
<p><b>Maintenir et renforce les acquis :</b></p> <p><b>4.1</b> Stimuler la collaboration entre les parties prenantes et <b>6.2</b> Soutenir l'amélioration des processus d'évaluation de l'INESSS</p>		

Par ailleurs, la création d'une table de concertation regroupant les parties prenantes sera essentielle pour développer une vision globale, mobiliser l'écosystème, renforcer la collaboration entre toutes les parties prenantes et assurer un déploiement rapide et optimal du plan d'action découlant de la future politique québécoises sur les maladies et des autres initiatives de la communauté des maladies rares.



## CONCLUSION

Ce sont ainsi sept grandes recommandations pratiques qui sont proposées dans ce Plan stratégique au gouvernement du Québec pour améliorer la compétitivité de ses innovations en santé ainsi que pour accélérer et optimiser l'accès aux soins de santé pour ses citoyen(ne)s. Avec un échéancier réparti sur les trois prochaines années, le Comité projet sur les maladies rares de Montréal InVivo propose à certain(e)s porteur (se) s de projets du secteur des actions concrètes. Cet échéancier peut paraître agressif et ambitieux mais il reflète le sentiment des membres du comité sur l'urgence d'agir et la grande mobilisation des parties prenantes de l'écosystème qui se sont impliquées dans l'élaboration de ce plan. Plus qu'une simple politique, ce dont les patient(e)s québécois et leurs familles ont besoin, c'est d'un plan d'actions intégré et bien articulé autour des enjeux qui les affectent.

Ces recommandations sont aussi le résultat d'une concertation entre plusieurs acteurs de l'écosystème des sciences de la vie qui souhaitent voir les besoins en matière de maladies rares se combler et les avancées scientifiques significatives en diagnostique et traitement devenir plus accessibles aux patients qui pourraient en bénéficier.

### Au Canada

Ce Plan stratégique s'inspire de l'approche utilisée dans certains pays en Europe, notamment l'Allemagne, la France et le Royaume-Uni, où de grands axes ont permis d'articuler des stratégies nationales pour les maladies rares. Par ailleurs, ces stratégies nationales font de ces pays des acteurs compétitifs sur la scène internationale dans le développement d'innovations pour le diagnostic et le traitement des maladies rares. Ce dont le Canada a besoin, c'est plus qu'une stratégie, mais bien un plan national, comme dans ces pays, pour les maladies rares qui soit articulé autour de grands axes. Il doit englober plusieurs axes stratégiques, particulièrement le soutien de la recherche et le développement par l'innovation, un partage des données sur les maladies rares à l'échelle nationale et internationale, ainsi qu'un accompagnement et un soutien adapté des patients dans la gestion des maladies. Le plan national pour les maladies rares doit donc être élaboré avec le but principal de favoriser l'émergence d'innovations thérapeutiques au Canada, de diminuer les délais pour obtenir un diagnostic, un accès rapide aux soins et traitements, et une meilleure prise en charge des personnes atteintes par les maladies rares.

## **Le momentum du Québec**

Sans ce plan national, le Canada est en retard sur les autres acteurs internationaux. Montréal InVivo et son comité projet spécialisé sur les maladies rares est d'avis que le Québec doit miser sur les compétences et l'expérience propres des acteurs identifiés comme porteurs de solutions découlant des sept grandes recommandations proposées. Nous croyons fermement que la participation active en toute collégialité de ces acteurs clés de succès assurerait un déploiement collectif précis et efficace des actions nécessaires à l'amélioration du sort des familles québécoises touchées par les maladies rares. Le Québec ferait ainsi figure de leader au Canada grâce à de nombreux gains à court terme tout en portant une vision à long terme d'excellence et d'innovation dans le soutien et la prise en charge des familles touchées ainsi que dans l'investissement et la promotion de l'innovation en maladies rares.

Enfin, les mesures proposées pour les maladies rares seraient tout aussi pertinentes pour les cancers rares et les thérapies complexes. Ces applications plus larges démontrent ainsi la nécessité d'avoir une vision d'ensemble de l'ensembles des ministères, de favoriser le décloisement et de soutenir une collaboration ouverte et transparente entre les acteurs gouvernementaux, politiques, industrielles, médicaux, de recherche et du milieu communautaire.

## RÉFÉRENCES

- 1 Gouvernement du Québec. (2020, 17 juillet). *Rapport du Groupe de travail québécois sur les maladies rares*. <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2019/19-916-02W.pdf>
- 2 L'estimation de la population du Québec au 1<sup>er</sup> janvier 2021 est de 8 579 000 personnes. Gouvernement du Québec. (2021, décembre). *Le bilan démographique du Québec, édition 2021*. <https://statistique.quebec.ca/fr/fichier/bilan-demographique-du-quebec-edition-2021.pdf>
- 3 McMaster, C. (2019, 28 février). « Rare » n'est pas si rare. <https://cihr-irsc.gc.ca/e/51364.html>
- 4 The Lancet Diabetes & Endocrinology. (2019, février). *Spotlight on rare diseases, Editorial*. [https://www.thelancet.com/pdfs/journals/landia/PIIS2213-8587\(19\)30006-3.pdf](https://www.thelancet.com/pdfs/journals/landia/PIIS2213-8587(19)30006-3.pdf) (en anglais seulement)
- 5 Ministère des Solidarités et de la Santé et Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, Gouvernement de la République Française. (2018, 4 juillet). *Plan national maladies rares 2018-2022*. [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr\\_3\\_v25-09pdf.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf)
- 6 Regroupement québécois des maladies orphelines. (2019, février). *Proposition stratégique pour les maladies rares au Québec*. <https://rqmo.org/wp-content/uploads/2019/02/Strat%C3%A9gie-Maladies-Rares-RQMO-f%C3%A9v-2019F.pdf>
- 7 Observatoire International sur les impacts sociétaux de l'IA et du numérique. (2021, 30 avril). *4<sup>e</sup> Symposium centré sur la mise en oeuvre d'une plateforme d'analyses décentralisées des données en santé et services sociaux*. <https://observatoire-ia.ulaval.ca/4eme-symposium-centre-sur-la-mise-en-oeuvre-dune-plateforme-danalyses-decentralisees-des-donnees-en-sante-et-services-sociaux/>
- 8 CATALIS Québec. (2022, 8 février). *De la création de bases opérationnelles et structurelles au déploiement de nouveaux services : CATALIS Québec atteint de nouveaux sommets en 2021*. <https://www.catalisquebec.com/fr/2022/02/08/de-la-creation-de-bases-operationnelles-et-structurelles-au-deploiement-de-nouveaux-services-catalis-quebec-a-atteint-de-nouveaux-sommets-en-2021/>

## ANNEXE A

# Liste des membres du Comité projet sur les maladies rares

### Présidente du Comité projet

**Thérèse Gagnon-Kugler, Ph.D.,**  
Directrice adjointe,  
Affaires publiques  
Vertex Pharmaceuticals  
(Canada) Inc.\*

### Membres du Comité projet

**Frédéric Alberro**  
Médicaments novateurs  
Canada

**Hermance Beaud**  
CERMO-FC

**Frank Béraud**  
Montréal InVivo\*

**Sylvain Bussière**  
Biogen Canada\*

**Sophie Bernard, MD, PhD**  
IRCM

**Marie-Hélène Bolduc, MBA**  
Dystrophie musculaire Canada

**Diane Brisson**  
Ecogene 21

**Hélène Delerue-Vidot**  
ESG-UQAM

**James Doyle, PhD**  
Modelis

**Mira Francis, PhD**  
Alexion

**Angela Genge, MD, FRCPC**  
NEURO

**Diana Iglesias, PhD**  
Génomique Québec

**Olivier Jérôme**  
CATALIS Québec\*

**Denis Laflamme**  
Takeda Canada\*

**Mélanie Langelier**  
IR CUSM

**Norman Maclsaac**  
SLA Québec

**Jacques L. Michaud, MD**  
Centre Québécois de  
Génomique Clinique

**Vincent Mooser, MD**  
McGill

**Gail Ouellette, PhD**  
Regroupement québécois  
des maladies orphelines

**Nicolas Pilon, PhD**  
CERMO-FC

**Vincent Raymond**  
Pfizer Canada\*

**Donald Vinh, MD,**  
FRCPC, FACP  
IR CUSM

**Coordination du  
Comité projet spécialisé  
sur les maladies rares**  
(jusqu'en janvier 2022) :

**Nathalie Ouimet**  
Vice-présidente  
Montréal InVivo

**Un comité multi-disciplinaire  
représentant l'ensemble  
de l'écosystème**

Nous remercions aussi tou(te)s  
les collaborateur(trice)s externes  
à ce Comité pour leur implication  
dans le projet.

\*Membres du Comité de travail





## ANNEXE B

# Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares - ce que nous avons entendu des Canadiens, rapport de la consultation de Santé Canada

---

## RÉSUMÉ EXÉCUTIF

Les Canadiens atteints de maladies rares veulent avoir accès aux médicaments qui pourraient les aider à gérer et à traiter leur maladie. Ces médicaments peuvent toutefois être extrêmement coûteux : en 2019, on comptait 93 médicaments pour le traitement des maladies rares approuvés au Canada qui coûtaient plus de 100 000 \$ par patient et par an, dont plus de la moitié coûtaient plus de 200 000 \$.

La question de savoir comment assurer un accès équitable aux médicaments pour le traitement des maladies rares tout en soutenant la viabilité du système de soins de santé a été soulevée lors des consultations de 2018 du Conseil consultatif sur la mise en œuvre d'un régime national d'assurance-médicaments. Dans son rapport final, le Conseil a recommandé la création d'une stratégie nationale visant à fournir aux patients un accès à ces médicaments spécialisés qui soit équitable, cohérent et fondé sur des preuves. En réponse, le gouvernement du Canada s'est engagé à travailler avec les provinces, les territoires et d'autres partenaires afin de créer une stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares.

En janvier 2021, Santé Canada a lancé un processus national de mobilisation en ligne pour permettre aux Canadiens — en particulier les patients atteints de maladies rares, leurs familles et d'autres intervenants — de lui communiquer leurs points de vue et leurs idées pour une stratégie nationale. Le présent rapport résume les réponses à la mobilisation nationale du public et des intervenants, qui a eu lieu du 27 janvier au 26 mars 2021.

Les participants ont été invités à répondre au document intitulé : Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares :

Un document de travail pour solliciter la participation des Canadiens qui posait des questions sur trois enjeux principaux :

## **Comment améliorer l'accès des patients aux médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares et garantir un accès cohérent partout au pays.**

Comment faire en sorte que les décisions relatives à la couverture des médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares soient fondées sur les meilleures preuves disponibles.

Comment garantir que les dépenses en médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares ne mettent pas de pression sur la viabilité du système de santé canadien.

La mobilisation a été menée par l'intermédiaire de cinq séances de discussion ouvertes virtuelles, de 16 réunions virtuelles avec les intervenants, d'un questionnaire en ligne et de soumissions par courrier électronique ou postal. La mobilisation a permis de recueillir des perspectives diverses et la participation de plus de 650 personnes et organisations, y compris des patients et des membres de la famille ayant une expérience vécue. Voici un résumé de ce que nous avons entendu.

## **Ce que nous avons entendu... sur l'amélioration de l'accès aux traitements des maladies rares et l'uniformisation de cet accès dans tout le Canada**

Le lieu de résidence d'une personne ne devrait avoir aucune incidence sur leur accès aux traitements. Les gens nous ont dit que la « loterie du code postal » existe parce que chaque administration (c.-à-d., les provinces et territoires) décide des médicaments qu'elle remboursera (ce qu'on appelle communément la « liste des médicaments assurés »). De plus, les administrations peuvent avoir des critères différents qui doivent être remplis avant que la couverture des médicaments ne soit considérée. Les gens ont souligné que des problèmes similaires se posent lorsque la couverture des médicaments d'une personne fait partie d'un régime d'assurance privé (c.-à-d. un régime d'assurance-médicaments offert aux employés par leur employeur). Cette situation engendre des lacunes dans le traitement en fonction du lieu de résidence.

Selon les participants, un cadre national unique pour les traitements des maladies rares rendrait l'accès plus équitable et constituerait l'élément le plus important d'une stratégie nationale. Toutefois, les participants ont averti qu'une stratégie nationale ne devrait pas supprimer l'accès de ceux qui y ont déjà accès par le biais de programmes publics. Ils ont également souhaité la mise en place d'un organisme de coordination transparent et une meilleure harmonisation du système, et ils ont demandé que les patients et les cliniciens aient davantage leur mot à dire à l'égard de tous les volets de la stratégie.

## **Ce que nous avons entendu... sur l'obtention des meilleures preuves possible pour les décisions relatives aux médicaments pour le traitement des maladies rares**

En raison du petit nombre de personnes atteintes de maladies rares, il est rarement possible de respecter les normes habituelles en matière de preuves pour l'approbation des médicaments. De nombreux participants ont déclaré que les médicaments pour les maladies rares doivent être évalués différemment des médicaments pour les maladies courantes. On a demandé que les patients et leurs soignants soient mobilisés dans l'établissement de la définition de ce qui constitue un « bienfait » ou une « amélioration » lors de l'évaluation des résultats d'un traitement.

La grande majorité des personnes interrogées ont classé les modèles d'approbation et de couverture innovants, tels que le paiement pour le rendement, l'accès précoce et l'accès géré, comme l'option la plus importante pour établir une meilleure base de données probantes. Certaines des options alternatives suggérées comprenaient l'accélération de l'approbation de médicaments déjà approuvés dans d'autres pays, l'évaluation des preuves par des groupes d'experts à partir de données internationales et canadiennes, et l'adhésion à des réseaux internationaux de partage des preuves. Les participants ont souligné que les patients et les cliniciens doivent faire partie de tout groupe d'experts qui examine les avantages potentiels d'un médicament.

## **Ce que nous avons entendu... sur l'équilibre entre les dépenses consacrées aux médicaments pour le traitement des maladies rares et la viabilité globale du système de soins de santé canadien**

De nombreuses personnes ont estimé que l'accent mis sur le coût élevé des médicaments négligeait leur valeur pour les patients, le système de santé et la société dans son ensemble. De manière générale, les participants ont estimé qu'il fallait plus de transparence dans la façon dont les prix des médicaments sont fixés et ont suggéré que les gouvernements travaillent ensemble pour faire baisser les prix. En examinant les options, la plupart des personnes ont estimé qu'un meilleur partage des coûts et une mise en commun des risques constituaient la meilleure approche. Certains participants pensaient que le gouvernement fédéral pourrait réassurer les régimes d'assurance-médicaments, en prenant en charge les coûts des médicaments dépassant un certain seuil.

Parmi les autres idées soulevées, citons le paiement pour le rendement (où les gouvernements financent les médicaments en fonction de l'efficacité du produit), mais d'autres ont mis en garde contre le fait que cette approche n'entraîne ni une baisse des coûts ni des traitements plus efficaces. Certaines personnes pensaient qu'en investissant dans la science ouverte et dans la

recherche, le développement et la fabrication de médicaments au Canada, on pourrait produire des traitements rentables au fil du temps. Nous avons observé un soutien écrasant en faveur de la collaboration internationale et de nombreuses personnes souhaitent que l'on fasse davantage pour faire venir les essais cliniques au Canada, car ils permettent aux patients d'essayer des traitements nouveaux et prometteurs.

## **Ce que nous avons entendu... de la part des partenaires autochtones**

Les Canadiens autochtones portent un lourd fardeau de maladie et ont des résultats en matière de santé moins bons que les Canadiens non autochtones, et ils doivent faire face à une réalité différente lorsqu'ils accèdent aux services de santé. Les expériences des Premières Nations, des Inuits et des Métis avec le système peuvent différer considérablement, d'où l'importance pour la stratégie nationale de reconnaître et d'envisager une approche fondée sur les distinctions afin d'améliorer les résultats en matière de santé.

Il est essentiel d'instaurer la confiance et de lutter contre le racisme dans le système de santé. Les participants autochtones et de nombreux autres groupes d'intervenants souhaitent que les décisions relatives à l'admissibilité d'un patient individuel au financement des médicaments pour le traitement des maladies rares soient transparentes, et qu'une procédure d'appel soit mise en place afin que les patients à qui l'on refuse un financement aient la possibilité de contester la décision.

Les peuples autochtones assurent de plus en plus la prestation de leurs propres services de santé. Les participants se sont inquiétés de l'impact de la stratégie nationale sur les programmes de santé autochtones actuellement en place, car il existe des accords entre les gouvernements autochtones et les autres gouvernements sur le financement et la prestation des services de santé. La stratégie doit respecter ces accords existants, maintenir un dialogue continu avec les partenaires autochtones aux tables de décision et veiller à ce que les soins soient maintenus.

## ANNEXE C

# Résumé des résultats de l'étude de bibliométrie sur la recherche publique en maladies rares

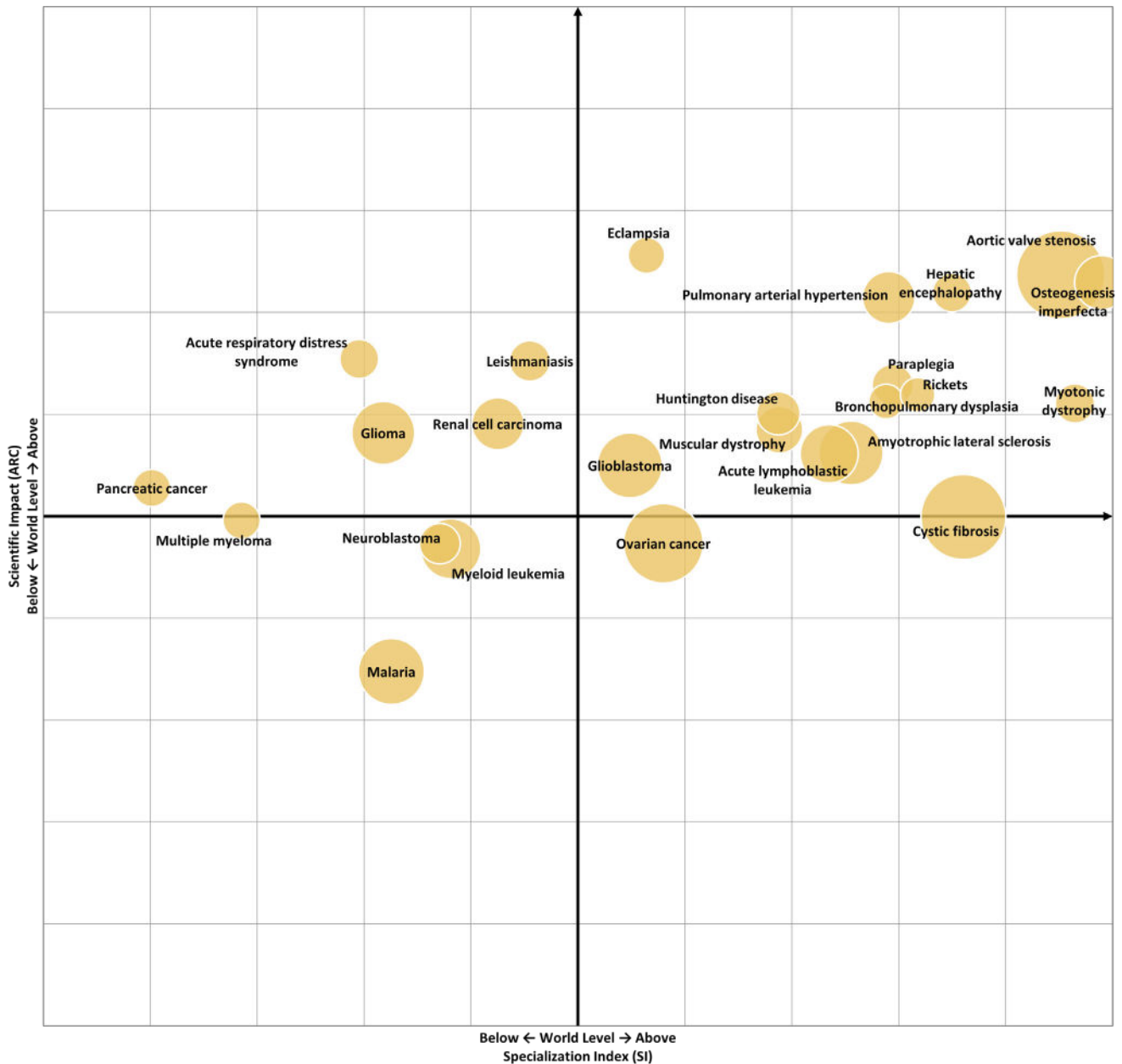
À partir d'un ensemble de 1,1 million d'articles publiés entre 2010 et 2019 sur les maladies rares, le Canada a contribué à 42 000 (3,8 %) de ces articles, en 9<sup>e</sup> position. Le Québec a contribué à 10 000 articles (24,7 % du total canadien et 0,9 % du total mondial). L'Ontario a publié la moitié des publications canadiennes sur les maladies rares avec 21 600 articles. 59,3 % des articles publiés par le Canada étaient des collaborations internationales (8<sup>e</sup> plus élevé). On constate aussi que la tendance de publication sur les maladies rares est en hausse partout dans le monde, particulièrement en Chine et en Russie.

Les « *medical subject headings* » (MeSH) dans MEDLINE ont été utilisés pour déterminer si les articles portaient sur un diagnostics ou sur une thérapies des maladies rares. Le Québec a contribué à 2 000 articles sur les diagnostics des maladies rares (23,5 % du total canadien) et 3 700 articles sur les thérapies des maladies rares (23,6 % du total canadien).

La spécialisation est mesurée en comparant la proportion du nombre d'articles publiés dans le domaine des maladies rares dans un pays, comparé à la proportion mondiale. La Turquie, le Japon et l'Italie étaient les pays les plus spécialisés en maladies rares. Le Canada n'est pas spécialisé en maladies rares, donc la production de recherche publique sur les maladies rares est moins abondante que la moyenne mondiale de publication dans ce domaine. Aucune des provinces n'est spécialisée, l'Ontario et le Manitoba sont celles qui le sont le plus. L'analyse de la spécialisation par maladies montre que la recherche québécoise serait spécialisée pour ostéogénèse imparfaite, la sténose aortique et la fibrose kystique.

L'impact des publications est mesuré en comparant le nombre de citations relatives qu'un article a reçu relatif au nombre de citations reçues par tous les articles publiés au cours de la même année et dans le même domaine. On analyse aussi la proportion des publications se trouvant parmi les 10 % des publications les plus citées, d'après le nombre de citations relatives. Les publications des États-Unis, des Pays-Bas et du Royaume-Uni ont eu le meilleur impact dans le domaine des maladies rares. Le Canada a obtenu un impact supérieur au niveau mondial (5<sup>e</sup> sur 25 pays). Soulignons que les articles scientifiques publiés par les chercheurs canadiens sont toujours parmi ceux qui ont le plus d'impacts. C'est donc le cas aussi pour le domaine des maladies rares.

Figure 2 : Rendement du Québec par maladie

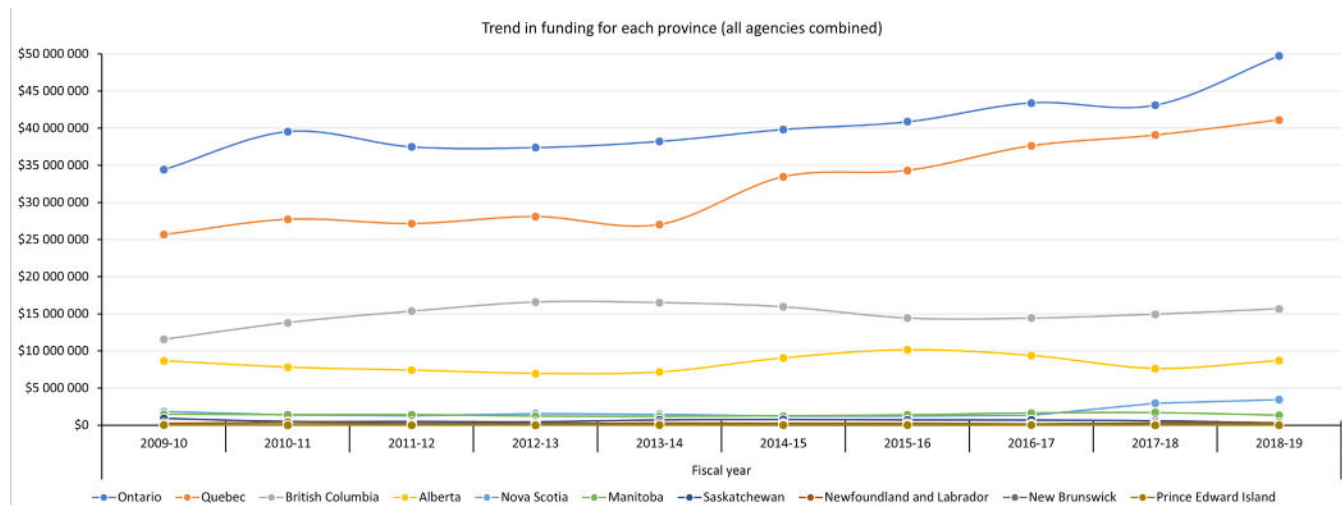


Légende : Partie droite : spécialisation supérieure à la moyenne mondiale ; Partie supérieure : impact supérieur à la moyenne mondiale.

Finalement, le financement de la recherche a été déterminé en analysant les montants octroyés en financement de la recherche sur les maladies rares dans chaque province à partir des bases de données des trois conseils subventionnaires : Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC), Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada (CRSNG) et le Conseil de recherches en sciences humaines du Canada (CRSHC). Les IRSC, le CRSNG et le CRSHC ont octroyé 1 milliard \$ en financement de recherche sur les maladies rares au Canada

entre les années financières 2009–10 et 2018–19. L'Ontario a reçu 40,2 % de ce financement, le Québec 32,5 % (au dessus de son poids démographique), la Colombie-Britannique 14,9 % et l'Alberta 8,3 %. Le financement a augmenté en Ontario et au Québec, mais est demeuré stable dans les autres provinces. L'écart entre l'Ontario et le Québec a rétréci au cours des dernières années. Soulignons que les données sur le financement n'inclus pas le financement reçu par des fondations, qui sont des sources importantes de financement dans le domaine des maladies rares.

**Figure 3 : Financement de la recherche sur les maladies rares**





## ANNEXE D

# Étude comparative sur les politiques publiques pour les maladies rares – sommaire fourni par Synergyx conseil

---

Le Canada accuse un retard important en matière de maladies rares, tant sur le plan législatif que les politiques de santé et économiques visant à encourager la recherche et l'accès aux traitements pour les personnes affectées.

La majorité des pays industrialisés se sont dotés de lois, de plan ou de stratégie en matière de maladies rares : les États-Unis ont adopté en 1983 le *Orphan Drug Act*, d'autres pays ont suivi ou se sont inspirés du modèle américain, notamment le Japon (1993), l'Australie (1998) et l'Union européenne (2000). La France en est déjà à son troisième Plan national maladies rares (2018-2022). L'Allemagne travaille actuellement sur son deuxième *Plan d'action national pour les personnes avec des maladies rares*. En fait, 26 des 28 pays membres de l'Union européenne possèdent leur propre plan national pour les maladies rares.

Le gouvernement canadien avait initialement rejeté l'idée d'une politique sur les médicaments orphelins en 1997. Puis en 2012, Santé Canada avait annoncé son intention d'élaborer un cadre stratégique. Presque dix ans plus tard, les Canadiens atteints de maladies rares continuent d'attendre la mise en œuvre d'un plan complet. En janvier 2021, Santé Canada a annoncé une consultation avec les associations de patients pour les maladies rares dans le cadre de la *Mobilisation en ligne sur une stratégie nationale visant les médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares*.

Au Québec, le gouvernement provincial avait mis sur pied le Groupe de travail québécois sur les maladies rares (GTQMR) en juillet 2018. Le GTQMR a présenté les résultats de ses travaux dans un rapport publié en juillet 2020 avec des recommandations générales de niveau stratégique concernant l'organisation des soins et services pour la prise en charge des personnes affectées par les maladies rares.

Bien que les actions entamées par le gouvernement canadien et québécois représentent les premiers pas dans la bonne direction, il demeure qu'il reste beaucoup de mesures à entreprendre avant d'en arriver à un plan national ou une stratégie adressant les besoins complexes que requièrent les personnes atteintes de maladies rares.



## Politiques de santé et politiques économiques

Les incitatifs aux entreprises ont été la pierre angulaire des politiques visant à stimuler la recherche et le développement de médicaments, dits orphelins, pour le traitement des maladies rares. Ces incitatifs ont eu les effets désirés de stimuler la recherche sur les traitements dans les maladies rares.

Les législations, règlements et politiques en Europe et aux États-Unis ont été élaborés dans le but d'encourager la recherche et le développement de médicaments pour le traitement de maladies rares. Essentiellement, cinq grandes catégories d'incitatifs ont été créées : les crédits d'impôt, les évaluations prioritaires des médicaments par les agences réglementaires, les subventions de recherche, le soutien scientifique dans le développement du protocole de recherche clinique et l'exclusivité commerciale.

Ces avantages financiers et structurels en soutien à la recherche et le développement des traitements pour les maladies rares ont eu un impact important sur l'expansion de l'industrie pharmaceutique et la commercialisation des médicaments pour les maladies rares.

## Accès aux traitements

La politique canadienne actuelle sur le développement et la mise en marché d'un médicament n'est pas spécialement adaptée pour les médicaments orphelins. Quant à la politique québécoise de remboursement de médicaments, elle n'adresse pas, dans son état actuel, la problématique de l'accessibilité aux médicaments pour les maladies rares.

Bien qu'il n'existe pas de programme national de couverture de médicaments, considérés onéreux, pour les maladies rares, la plupart des Canadiens bénéficient d'une certaine protection contre le coût de ces médicaments grâce à des programmes de régimes d'assurance provinciaux, territoriaux, fédéraux ou des régimes d'assurance privée.

En somme, le Canada n'a présentement pas de régime d'assurance national pour les médicaments traitant les maladies rares comme la France et l'Allemagne, mais plutôt un mélange hétéroclite de régimes d'assurance-médicaments publics et privés. Par conséquent, cela résulte en des iniquités dans la couverture des médicaments pour les maladies rares d'une province à une autre.

## Nécessité de développer un plan national intégré

Le Canada devrait s'inspirer du modèle de développement des plans nationaux pour les maladies rares de la France et de l'Allemagne. Le cadre central du plan national doit être développé avec les objectifs prioritaires d'améliorer le diagnostic et le dépistage des maladies rares, d'offrir une meilleure coordination des soins et un soutien adapté aux patients. De plus, le plan devrait mettre en place des mesures pour un accès plus efficace et équitable aux traitements, ainsi que de favoriser l'émergence de l'innovation et la recherche pour les maladies rares.

Il serait primordial que le Canada mette en place un cadre législatif et réglementaire, spécifiquement développé pour les maladies rares. À travers ce processus, le Canada devrait aussi consulter les patients et les familles atteints de maladies rares, les cliniciens spécialisés, les chercheurs du domaine et les représentants de l'industrie pharmaceutique. Les Canadiens ont besoin d'un cadre pour les médicaments orphelins dans le but d'assurer un accès rapide à des traitements sûrs et efficaces.

D'ailleurs les regroupements de patients pour les maladies rares, tels que le *Canadian Organization for Rare Disorders* (CORD) et le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO), avaient chacun développé des stratégies sur les maladies rares, des politiques favorisant la recherche innovante, des plans d'actions et de nombreuses propositions, visant principalement à réduire les délais de dépistage et de diagnostic, à améliorer la prise en charge des patients et à optimiser l'accès aux traitements. Le gouvernement fédéral et les gouvernements provinciaux pourraient adopter et mettre en place les stratégies développées par CORD et RQMO, puisque ces cadres stratégiques ont été élaborées et validées par des experts scientifiques et cliniques en maladies rares.

## Des pistes de solutions

Les sources d'inspiration sont nombreuses en matière de développement et de remboursement des médicaments pour les maladies rares. La majorité des 30 pays membres de l'Organisation de coopération et de développement économique (OCDE) se sont dotés de politiques, de programmes ou de lois sur les médicaments orphelins, sous la forme de désignations, d'exclusivités commerciales, de subventions pour la recherche, d'accès aux médicaments avant l'autorisation de mise en marché, de crédits d'impôt, de subventions à la recherche et des exonérations des frais d'évaluation par les agences réglementaires.

Premièrement, en respectant le partage des compétences en santé des provinces, le gouvernement du Canada devrait créer un projet de loi fédéral incluant une stratégie nationale pour les maladies rares. Un plan d'action détaillé avec des échéanciers de travail précis ainsi que

des montants d'argent octroyés pour soutenir les actions et la mise en place du plan à travers les provinces. L'efficacité de cette approche a été démontrée en France et en Allemagne. D'ailleurs, en 2017 l'Ontario a développé son cadre stratégique aligné avec celui proposé par CORD, incluant un plan d'action, un échéancier de travail et des subventions à partir de fonds publics.

Deuxièmement, le gouvernement fédéral devrait modifier le Règlement sur les aliments et drogues afin d'ajouter une protection additionnelle sur la propriété intellectuelle des médicaments pour les maladies rares. Étant donné que le temps requis pour effectuer la recherche et le développement de ces médicaments peut être excessivement long, l'octroi d'un délai additionnel de protection sur les brevets pourrait être un incitatif stratégique important pour les compagnies pharmaceutiques. Cette mesure permettrait au Canada d'être plus concurrentiel sur le marché international et d'être plus attrayant pour les investissements étrangers.

Un autre incitatif à considérer par le gouvernement fédéral est la possibilité d'octroyer une exclusivité commerciale aux compagnies pharmaceutiques qui développent des médicaments pour les maladies rares. Les études aux États-Unis et en Europe démontrent que cette mesure a été un des meilleurs incitatifs pour la recherche et l'innovation dans les maladies rares, puisqu'elle procure une certitude pour les compagnies pharmaceutiques d'en tirer un avantage commercial tangible. La période d'exclusivité commerciale est de sept ans aux États-Unis, cinq ans en Australie, dix ans au Japon et dans l'Union européenne (avec un deux ans additionnels pour une indication pédiatrique, pour un total de douze ans d'exclusivité en Europe).

Une autre intervention intéressante serait d'accorder des crédits d'impôt, des subventions ou du financement pour encourager la recherche et le développement des thérapies pour les maladies rares. L'expérience aux États-Unis et en Europe démontre que ces incitatifs financiers permettent aux compagnies pharmaceutiques de récupérer un certain retour sur leur investissement, autrement impossible avec la simple commercialisation et la vente des médicaments. Aux États-Unis, un crédit d'impôt de 50 % est applicable aux coûts associés à la recherche clinique sur les médicaments orphelins. Au Canada, le *Programme de la recherche scientifique et du développement expérimental (RS&DE)* existe pour obtenir des crédits d'impôt. Toutefois, ce programme n'est pas spécifiquement conçu pour la recherche dans les maladies rares.

Ensuite, il faudrait des projets de loi concrets sur l'accessibilité, comme les politiques de remboursements des médicaments, et que ceux-ci soient adoptés au niveau des provinces. Une initiative pancanadienne visant à harmoniser les politiques de remboursement des provinces permettrait de rendre l'accès aux traitements plus rapide, efficace et équitable.

Une initiative souvent négligée est la sensibilisation du public et l'éducation des professionnels de la santé sur les maladies rares. Une très faible partie de la population canadienne comprend précisément ce qu'est une maladie rare. Il est donc important de remédier rapidement à cet enjeu

afin d'obtenir un réseau d'experts cliniciens spécialisés à travers le Canada. D'ailleurs, une des recommandations du GTQMR dans son rapport de juillet 2020 est de développer un plan de formation des professionnels de première ligne pour la reconnaissance des maladies rares et l'orientation rapide des patients vers une expertise pour effectuer un diagnostic.

Finalement, les propositions de CORD et RQMO au sujet de la création d'un registre pour la collecte des données sur les maladies rares seraient pertinentes dans le contexte canadien et québécois. Cela permettrait de comptabiliser le nombre de personnes atteintes de maladies rares, d'effectuer un suivi de ces personnes tout au long de leur maladie, d'avoir accès à une banque de patients afin de faciliter le recrutement dans les essais cliniques, de cumuler les données sur la situation clinique réelle, les coûts de traitement des maladies rares et la couverture d'assurance des médicaments. Ces données en vie réelle contribueront au développement des projets de loi fondés sur des données probantes.

