

LES MALADIES RARES

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

Le Comité projet sur les maladies rares de Montréal InVivo

NOTE AU LECTEUR

Ce mémoire est le fruit du travail mené depuis 2019 par Montréal 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 paragouvernementaux 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).



Implication de Montréal Invivo pour les maladies rares

En début 2019: Création du **Groupe de travail québécois sur les maladies rares** 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 créé un **Comité projet spécialisé sur les maladies rares** représentant l'écosystème complet, pour proposer un plan national bien aligné avec les enjeux du terrain.

Ce Comité a pour objectifs de:

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

Travaux en cours depuis 2019

Membres du Comité projet sur les maladies rares

Présidente du Comité

Thérèse Gagnon-Kugler, PhD – 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 – Génome 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

Membres du Comité projet (suite)

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

Introduction

LES MALADIES RARES TOUCHENT PLUS DE QUÉBÉCOIS(SES) QU'ON NE LE CROIT.

6 à 8%

DES QUÉBÉCOIS(SES) SERAIENT
ATTEINT(E)S PAR UNE MALADIE RARE.

Ce qui représente jusqu'à **690 000** familles
touchées par les maladies rares dans la province.

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

7 000 - 8 000
maladies rares
au Québec

75%
débutent lors
de l'enfance



Principaux enjeux identifiés par le Comité projet



Offre de soins aux patient(e)s

Sous-optimale et complexe



Niveau de financement limité

Pour la compétitivité des activités de recherche et de développement



Préoccupations sur la capacité de payer

Pour les nouvelles innovations à valeur ajoutée



Environnement d'affaires

Significativement moins compétitif

Vers une Politique québécoise pour les maladies rares

Des actions concrètes possibles

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

1

Accélérer le diagnostic

Afin de limiter l'errance diagnostique



Recommandations

- 1.1 Faciliter l'accès aux tests génétiques pour accélérer le diagnostic
- 1.2 Offrir des tests de séquençage du génome complet à toutes les personnes sans diagnostic
- 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

2

Améliorer la prise en charge

Pour la santé des patient(e)s



Recommandations

- 2.1** Créer des centres de soins spécialisés et des Centres d'expertise en région qui incluent une multidisciplinarité d'expertise
- 2.2** a) Développer l'expertise nécessaire et b) augmenter les ressources afin de prendre en charge la santé des patients
- 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
- 2.4** Développer et mettre à jour régulièrement un répertoire d'expertises en maladies rares

3

Regrouper les données de santé

Afin d'optimiser les trajectoires de soins et les opportunités de recherche



Recommandations

3.1

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

3.2

Développer le génome et le profil multi-omique de référence québécois

4

Soutenir le développement d'innovations

Au Québec



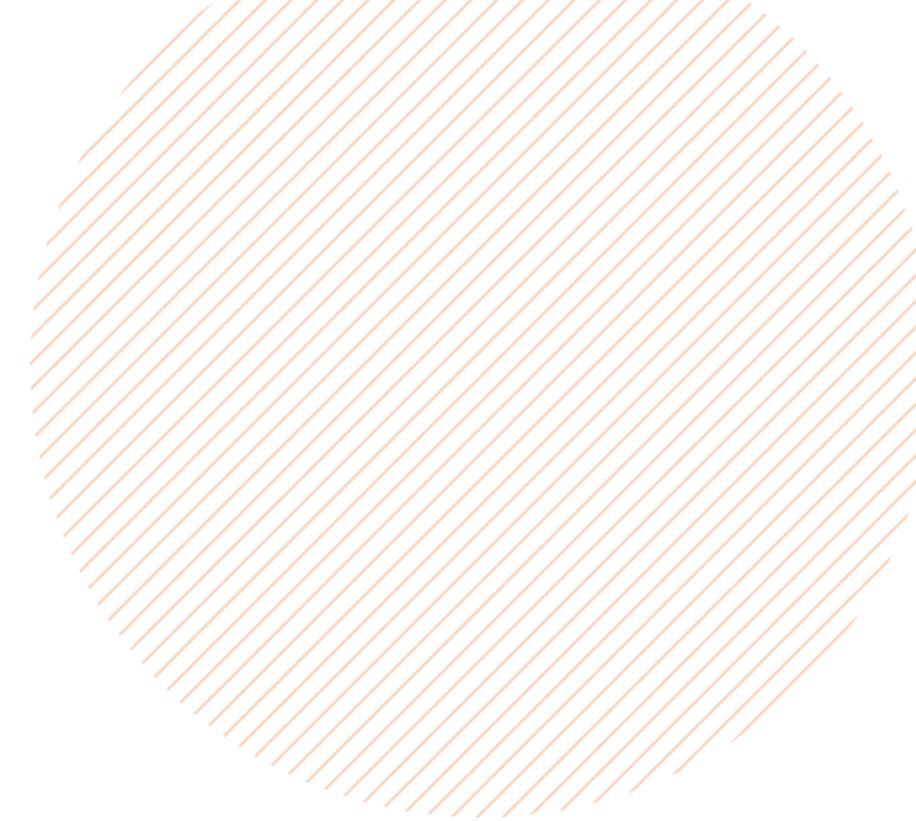
Recommandations

- 4.1** Stimuler la collaboration afin d'augmenter le développement des innovations et l'attraction d'investissements
- 4.2** Augmenter le financement de la recherche en maladies rares et mettre en place des incitatifs pour attirer la relève
- 4.3** Soutenir l'expertise sur les maladies rares plus spécifiques du Québec pour développer des créneaux d'excellence distinctifs
- 4.4** Soutenir le développement des innovations des PME dans le domaine des maladies rares

5

Faire levier des études cliniques

Pour améliorer les soins aux patient(e)s et créer de la richesse économique



Recommandations

- 5.1 **Positionner la recherche clinique dans les trajectoires de soins pour les maladies rares**
- 5.2 **Attirer davantage d'études cliniques en maladies rares en offrant des incitatifs**

6

Améliorer l'accès aux traitements approuvés

Afin que les patient(e)s québécois(es) bénéficient rapidement des innovations



Recommandations

6.1

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

6.2

Soutenir les processus d'amélioration de l'évaluation de l'INESSS pour l'accès aux traitements

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

6.4

Mettre en place des ententes de remboursement innovantes

7

Créer un fonds public-privé

Dédié aux maladies rares



Recommandations

- 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
- 7.2** Évaluer le soutien actuel du gouvernement du Québec pour les maladies rares
- 7.3** Créer un fonds de soutien public-privé dédié aux maladies rares pour faire levier de l'investissement fédéral

Proposition de calendrier

La réalisation des recommandations et l'identification des parties prenantes impliquées

2022-2023

2023-2024

2024-2025

Lancement des activités de la table de concertation sur les maladies rares (MIV, parties prenantes)

1.3 Bonifier le programme de dépistage néonatal (gouv Qc, INESSS, RSSS)

2.a Former plus de professionnels de la santé pour optimiser la prise en charge des patients (RQMO, MIV, Universités, Gouv)

3. Développer et mettre à jour régulièrement un répertoire d'expertises (RQMO)

5.2 Attirer plus d'investissements privés en recherche clinique grâce à des incitatifs concurrentiels (Gouv, parties prenantes)

6.1 Faire des représentations auprès du fédéral afin accélérer les processus de Santé Canada (Gouv et parties prenantes)

1. Faire des représentations auprès du fédéral pour récupérer la part du Qc au programme fédéral sur les maladies rares (Gouv Qc, parties prenantes)

2. Évaluer la valeur du soutien actuel du Qc pour les maladies rares (Gouv)

2.2b Recruter plus de professionnels de la santé pour optimiser la prise en charge des patients (Gouv)

3.1 Créer un registre de données de santé québécois pour les maladies rares (Gouv, parties prenantes)

4.4 Mettre en place une série d'incitatifs concurrentiels pour soutenir l'innovations des PME (MEI)

5.1 Positionner la recherche clinique dans les trajectoires de soins pour les maladies rares (Gouv, Catalis et parties prenantes)

3. Rendre accessibles les innovations dès la reconnaissance de la valeur thérapeutique par l'INESSS et ajuster les prix à posteriori (Gouv. du Qc et Manufacturiers)

4. Mettre en place des ententes de remboursement innovantes (Gouv et Manufacturiers)

2.1 Créer des centres de soins spécialisés et des Centres d'expertise en région qui incluent une multidisciplinarité d'expertise (Gouv)

1. Faciliter l'accès aux tests génétiques pour accélérer le diagnostic (Gouv)

2. Tests séquençage génome complet à toutes personnes soupçonnées d'avoir une maladie rare et leur famille (Gouv)

3.2 Développer le génome de référence pédiatrique québécois (Gouv, FRQ-S, GQ, IRSC, Universités, Parties prenantes)

2. Augmenter le financement de la recherche en maladies rares (Gouv, FRQ-S, GQ, IRSC, Universités, Parties prenantes)

3. Développer des créneaux d'excellence distinctifs sur les maladies rares plus communes au Québec (Gouv, FRQ-S, GQ, IRSC, Universités, Parties prenantes)

7.3 Créer un fonds de soutien public-privé dédié aux maladies rares (Toutes les parties prenantes)



Conditions de succès et conclusion

Conditions de succès

Pour mettre en place un plan national pour les maladies rares, il faudra :

- Une réelle volonté d'ouvrir un dialogue et collaborer avec les provinces et les différentes parties prenantes de l'écosystème des maladies rares (patients, chercheurs, cliniciens et entreprises);
- S'inspirer des meilleures pratiques internationales pour mettre en place un cadre réglementaire prévisible et cohérent en regard d'autres initiatives fédérales;
- Innover et mettre en place un nouveau mécanisme de financement permettant d'améliorer la compétitivité de l'ensemble de l'écosystème.

Conclusion

L'urgence d'agir démontrée à l'aide des chiffres et de la mobilisation des organisations des sciences de la vie nous mène vers ce plan d'action stratégique présentant des recommandations en sept (7) grands thèmes.

→ ***Le Canada est en retard, le Québec peut devenir un pionnier.***

Pour cela, il faut :

- Faire levier de la très forte mobilisation des acteurs du secteur;
- Que le Québec prenne le leadership canadien en maladies rares et en mette en œuvre les recommandations proposées;
- Plus qu'une simple politique.

Ce dont les patients québécois et leurs familles ont besoin c'est un plan intégré pour les maladies rares articulé autour des grands enjeux actuel !

Nos partenaires



Several decorative orange circles of various sizes are scattered across the top and left sides of the slide. One large circle is on the left, and another is partially visible at the top right.

AU PLAISIR D'ENTAMER LA DISCUSSION !

Frank Béraud

Président-directeur général

Montréal InVivo

fberaud@montreal-invivo.com