

Publié
le 3 mars 2025



Veille sur les nouvelles thérapies indiquées en maladies et conditions rares et sur les thérapies cellulaires et géniques

Version à jour en date du 04 juin 2024

Réalisé en collaboration avec Synergix Conseils Inc. et KPMG

Ce rapport est réalisé à partir des informations publiques disponibles lors de sa préparation. Il est fourni à titre informatif uniquement et ne peut être partagé. Nous ne faisons aucune représentation ou garantie quant aux informations contenues à cette présentation ni quant à leur exactitude ou exhaustivité. Ce rapport ou toute information qui y est contenue ne peuvent en aucun cas se substituer à un avis médical.

Cette étude a été réalisée avec le soutien financier de Takeda, Pfizer, Vertex Pharmaceuticals (Canada) Inc., AstraZeneca Canada Inc. et Roche Diagnostics



Note aux lecteurs

- Il s'agit du deuxième rapport de veille sur les nouvelles thérapies indiquées en conditions rares et sur les thérapies cellulaires et géniques produit par Montréal InVivo.
- Les programmes de développement de nouveaux traitements dans les domaines des maladies rares et des thérapies cellulaires et géniques sont nombreux, avec des milliers d'essais cliniques en cours dans le monde entier. La recherche effectuée pour ce rapport s'est faite à l'aide de critères de sélection et cet outil ne peut donc pas être considéré comme exhaustif. La méthodologie utilisée est détaillée en annexe.
- La liste des thérapies comprend un certain nombre d'entre elles qui ont déjà été approuvées par Santé Canada. Ces thérapies demeurent intéressantes car elles font l'objet d'essais cliniques en cours pour des nouvelles indications qui sont examinées.

Objectifs de ce rapport

La mission de Montréal InVivo



Montréal InVivo est un organisme de développement économique qui a comme **mission de favoriser la croissance et la compétitivité des organisations du secteur des sciences de la vie et technologies de santé à Montréal**. L'un des axes stratégiques de Montréal InVivo porte sur la recherche et l'innovation, dont les **maladies rares** sont une thématique prioritaire.

Les objectifs du rapport



Cette veille des nouveaux médicaments* liés aux maladies rares et aux nouvelles thérapies cellulaires et géniques* vise à informer les parties prenantes, particulièrement dans un contexte où les ressources sont limitées. Avec de plus en plus d'options thérapeutiques présentant d'importants bénéfices potentiels pour les patients, les objectifs sont:

1. **D'assurer un accès rapide et optimal** pour les patients québécois aux innovations thérapeutiques et diagnostiques.
2. **De renforcer la compétitivité** de l'écosystème d'innovation québécois pour attirer les investissements et développer les compétences en se basant sur les meilleures pratiques internationales.

Les défis en matière d'évaluation et d'implantation d'innovations de pointe dans le réseau de la santé peuvent mener à des **délais d'accès** parfois critiques pour les patients atteints de conditions rares ou qui pourraient bénéficier des thérapies cellulaires et géniques. L'importance de ces enjeux est soulignée dans la Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025 et dans le Plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027.

Sommaire exécutif

- Le rapport contient 196 nouvelles thérapies en développement, dont 139 sont pour les maladies et conditions rares (71%), 37 sont pour les thérapies cellulaires et géniques (19%), parmi lesquelles 23 sont pour les maladies et les conditions rares (12% de la totalité des traitements).
- Pour les maladies et les conditions rares:
 - Les thérapies ciblées constituent 43% des thérapies en développement.
 - Plus que la moitié des thérapies sont en phase 3 d'étude clinique.
 - La majorité des études cliniques sont effectuées chez l'adulte.
 - Près de la moitié (49%) des nouvelles thérapies en développement pourront être administrées par injection sous-cutanée ou par voie orale: possibilité de les obtenir en pharmacie communautaire et de les administrer à domicile.
- Pour les thérapies géniques et cellulaires:
 - Les thérapies géniques représentent 58% des thérapies en développement.
 - 40% des thérapies sont en phase 3 d'étude clinique et la majorité des études sont effectuées chez l'adulte.
 - 62% sont pour des maladies et conditions rares.
 - 32% sont pour des cancers rares et ultra-rares.

Table des matières



Rapport

1. Préambule: [note aux lecteurs](#) et [sommaire exécutif](#)
2. Analyse des [nouvelles thérapies en développement](#) pour les conditions médicales rares et les thérapies cellulaires et géniques
3. [Perspectives futures](#)

Annexes

1. [Méthodologie](#) et approche de la recherche, définitions communes
2. [Historique](#) des travaux de mise à jour

Liste des figures

- [Répartition des nouvelles thérapies entre maladies rares et thérapies cellulaires et géniques \(n=196\)](#)
- [Répartition des nouvelles thérapies en développement par aire thérapeutique](#) [Répartition des nouvelles thérapies en développement pour les maladies et conditions rares selon le type de traitement \(n=138\)](#)
- [Répartition des nouvelles thérapies cellulaires et géniques en développement par type de traitement \(N=37\)](#)
- [Répartition des nouvelles thérapies en développement selon la phase de recherche Clinique \(Figures A et B\)](#)
- [Répartition des nouvelles thérapies en développement selon la population cible \(Figures A et B\)](#)
- [Répartition des nouvelles thérapies en développement pour les maladies et conditions rares selon leur voie d'administration \(n=139\)](#)
- [Répartition des TGC utilisées en maladies rares et ultra-rares \(excluant les cancers\) selon la condition médicale \(n=23\)](#)
- [Répartition des TCG en oncologie selon l'indication thérapeutique \(n=12\)](#)

Contexte et introduction

Les maladies rares – une crise globale

±300M

De personnes impactées
par les maladies rares
dans le monde.^{1,2}



Des maladies rares ont des
traitements approuvés.^{1,2}

+7 000

De maladies rares connues.^{1,2}



\$20M

Investissements faits par le
Canada en 2024 pour améliorer
la santé des enfants qui vivent
avec des maladies rares.³



Des enfants ayant des maladies
rares meurent avant 5 ans.^{1,2}

 4,8 ans

Le délai moyen pour obtenir un
diagnostic précis.^{1,2}



517 000\$

En dépense évitable due au retard de
diagnostic pour un patient vivant avec une
maladie rare.⁴

¹ The Lancet, « The landscape for rare disease in 2024 »

² Parexel International, Inc., « Rising to the challenges of developing rare disease treatments »

³ Instituts de recherche en santé du Canada, Le gouvernement du Canada investit 20 millions de dollars en vue d'améliorer les résultats cliniques des enfants vivant avec une maladie rare

⁴ Global Genes, « Rare Disease Facts »

Approches provinciales et nationales



En **juin 2022**, le ministère de la **Santé et des Services sociaux du Québec** (MSSS) a dévoilé la **Politique québécoise sur les maladies rares**, une stratégie globale visant à : ¹

- Renforcer la **sensibilisation et la formation**,
- Assurer un **accès équitable** au diagnostic et aux soins
- Favoriser la **recherche et l'innovation** dans le domaine des maladies rares.



En **mars 2023**, la toute première stratégie nationale du **Canada** portant sur les médicaments pour les maladies rares a été lancée, soutenue par un investissement gouvernemental:

- **1,5 milliard de dollars sur trois ans** pour améliorer l'accès et l'abordabilité des traitements à l'échelle nationale.²
- **1,4 milliard de dollars** en guise de montant **supplémentaire** réservé aux **accords provinciaux et territoriaux** axés sur l'accès aux nouveaux médicaments, le diagnostic précoce et le dépistage des maladies rares.^{1,2}



Dès **novembre 2024**, des ententes bilatérales ont été signées entre le gouvernement fédéral et les provinces et territoires suivants pour distribuer le montant de 1,4 milliard de dollars:

- L'Alberta, la Colombie-Britannique, le Manitoba, le Nouveau-Brunswick, la Terre-Neuve-et-Labrador, l'Ontario, et la Saskatchewan ont déjà signé.³
- Le **Québec** est toujours en négociation.

1. Fasken, « Minister of Health Unveils Quebec's Rare Diseases Policy »

2. Santé Canada, Les Canadiens sont invités à donner leur point de vue sur une stratégie nationale visant les médicaments coûteux pour le traitement des maladies rares

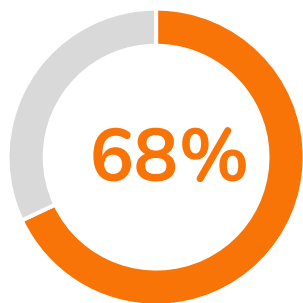
3. Santé Canada, Accords bilatéraux pour les médicaments pour le traitement des maladies rares

L'approche **proactive et collaborative** du **Québec** en matière de maladies rares est marquée par l'adoption précoce d'une politique spécifique, et une forte collaboration avec des experts et institutions pour développer ces ressources. Celle-ci améliore la diffusion des connaissances, équipe les professionnels de la santé, et positionne le **Québec comme leader en innovation en matière de maladies rares**.

Les thérapies cellulaires et géniques

2 848

De thérapies cellulaires et génique (TCG) en développement à l'échelle mondiale en date de juin 2024.¹



Des TCG approuvées sont des produits cellulaires non génétiquement modifiés en date de juin 2024.¹

100

De produits en TCG approuvés à l'échelle mondiale en date de juin 2024.¹

77

Nombre de produits en phase III d'étude clinique en date de juin 2024.¹



11

Nombre des TCG approuvés par Santé Canada depuis 2012.⁵



L'Amérique du Nord

Région leader dans les essais des TCG, avec le plus grand nombre d'essais cliniques en cours (987).⁴



105 000

Population traitable par les TCG prévue en 2032 (patients par an).⁶



11,3 G\$

Montant investi au S1 2024 pour les TCG.²



12x

C'est la croissance attendue du marché des CDMO pour les TCG d'ici 2034, atteignant 74 G\$.³

¹ International Society for Cell & Gene Therapy (ISCT), « Cell and Gene Therapy Global regulatory report H1 2024 »

² Alliance for Regenerative Medicine, « Investment Data – 2024 Q3 »

³ Precedence Research, « Cell and Gene Therapy CDMO Market Size and Forecast 2025 to 2034 »

⁴ Alliance for Regenerative Medicine, « Clinical Trials – 2024 Q3 »

⁵ Signals, Insider's perspective on the world of stem cells and regenerative medicine « Cell and gene therapies approved by Health Canada and global regulators »

⁶ Tufts Medicine, « Cell and Gene therapy (CGT) pipeline deep dive »

Analyse des résultats

Période d'analyse : 10/2022 – 06/2024

Principaux critères de sélection

Maladies et conditions rares

- ◉ Affecter moins de 1 / 2 000 personnes
- ◉ Essai clinique de phase 2 et +

Thérapies cellulaires et géniques

- ◉ Toutes maladies/conditions
- ◉ Essai clinique de phase 1 et +*

Pour les deux domaines d'intérêt, les essais cliniques devaient être commandités par une compagnie de biotechnologie ou pharmaceutique et se dérouler aux États-Unis, en Europe ou au Canada.

Principales sources utilisées

Seules des données publiques ont été utilisées.

Les principales sources sont indiquées ici et une bibliographie détaillée se trouve en annexe.



Produits commercialisés (mise-à-jour)

Cette source a été utilisée pour recueillir les informations sur les autorisations récentes et les thérapies en cours d'examen.



Produits en cours d'essais cliniques

Ces sources ont été utilisées pour les informations sur les essais cliniques en cours.



Données thérapeutiques détaillées

Ces sources ont fourni des informations supplémentaires sur les thérapies et les essais cliniques.

Santé
Canada

Clinicaltrials.
gov

Site web
corporatif

FDA

OMS

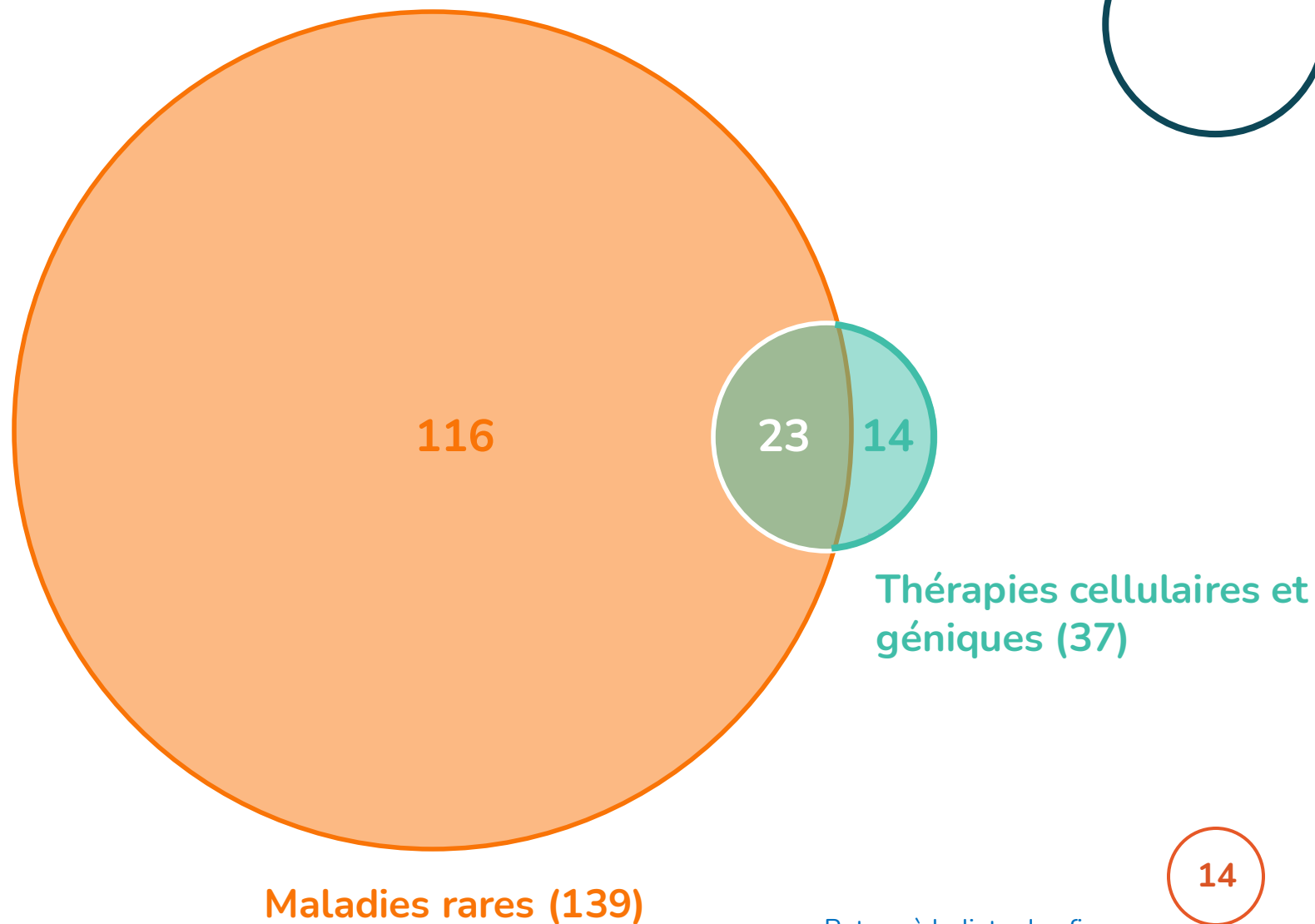
Recherche
Santé
Québec

Littérature
scientifique

Rapports
publics

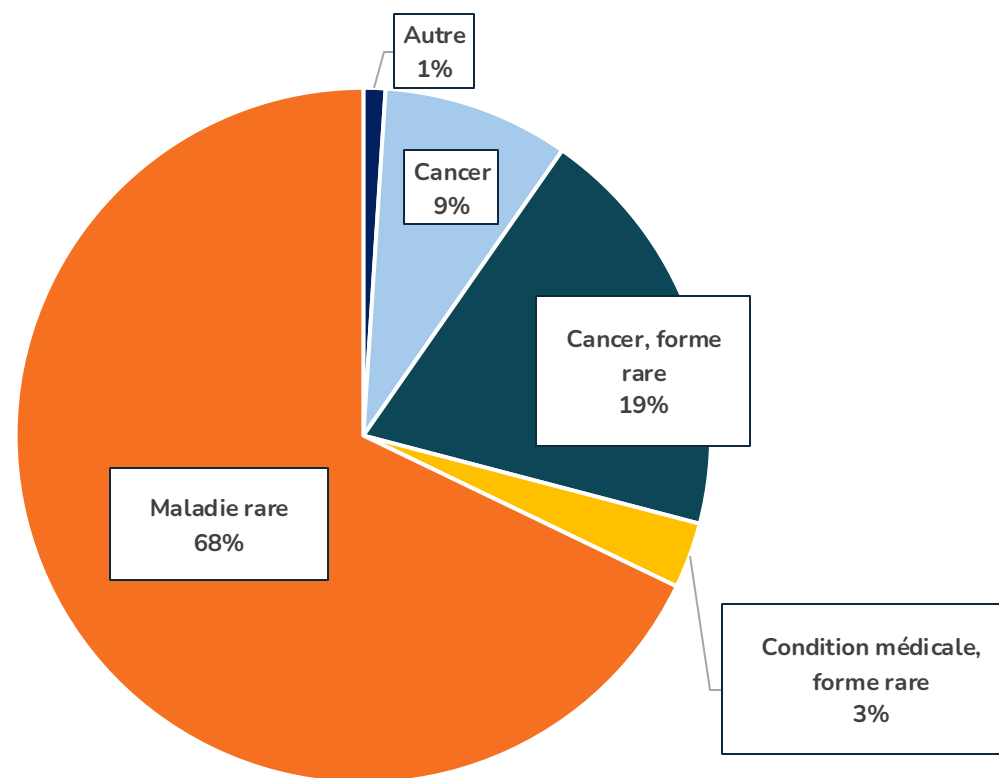
Maladies rares et thérapies cellulaires et géniques

Sur les 196 traitements inclus dans ce rapport, 139 sont en maladies et conditions rares, 37 sont des thérapies cellulaires et géniques dont 23 le sont pour des maladies rares.



Répartition des nouvelles thérapies en développement par aire thérapeutique (n=196)

Près du deux tiers des nouvelles thérapies en développement le sont pour des maladies rares.

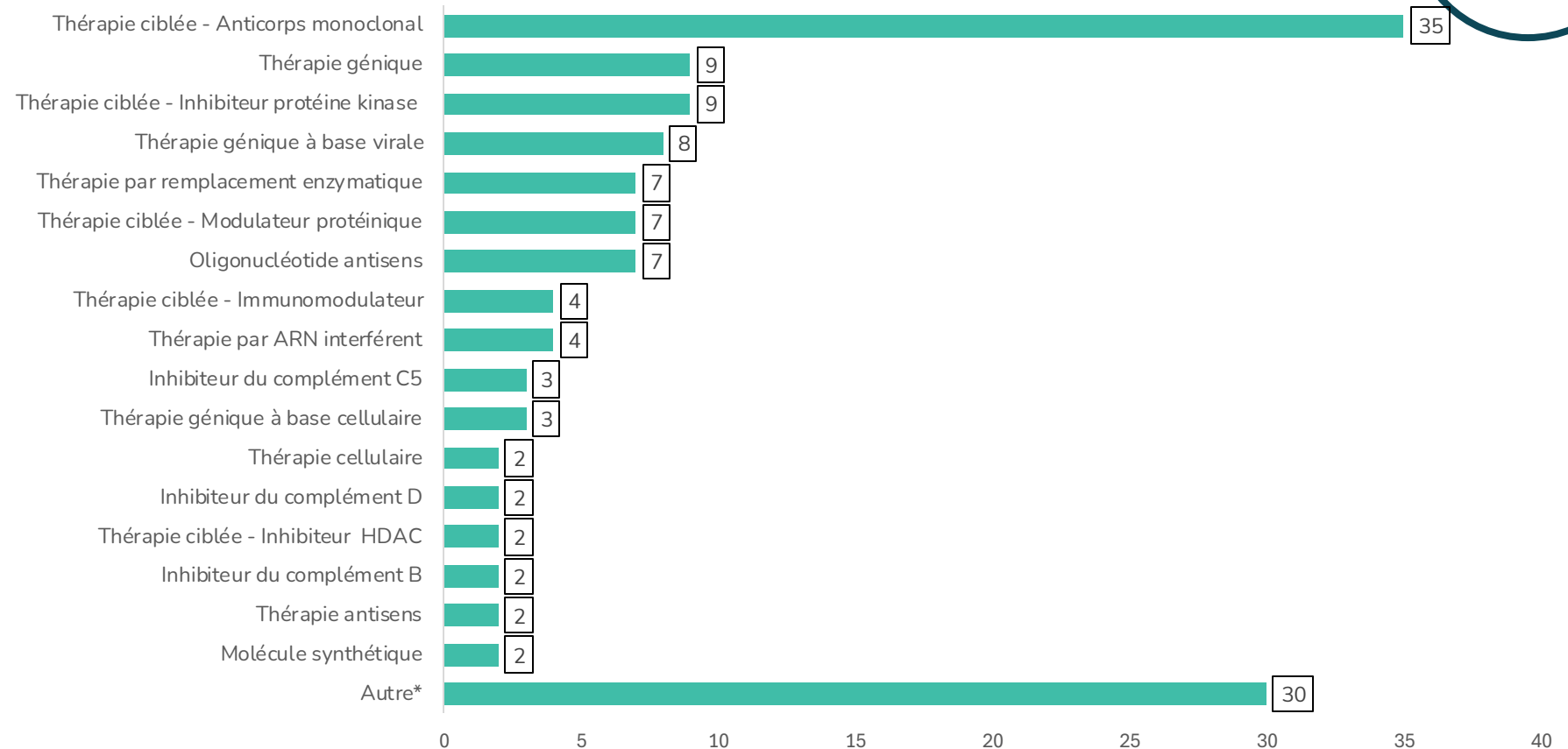


Note: La catégorie de maladie rare est composée de l'ensemble des traitements pour les conditions considérées rares et ultra-rares.

Répartition des nouvelles thérapies en développement pour les maladies et conditions rares selon le type de traitement (n=138)

Les thérapies ciblées constituent 43% de la totalité des 138 traitements pour maladies et conditions rares.

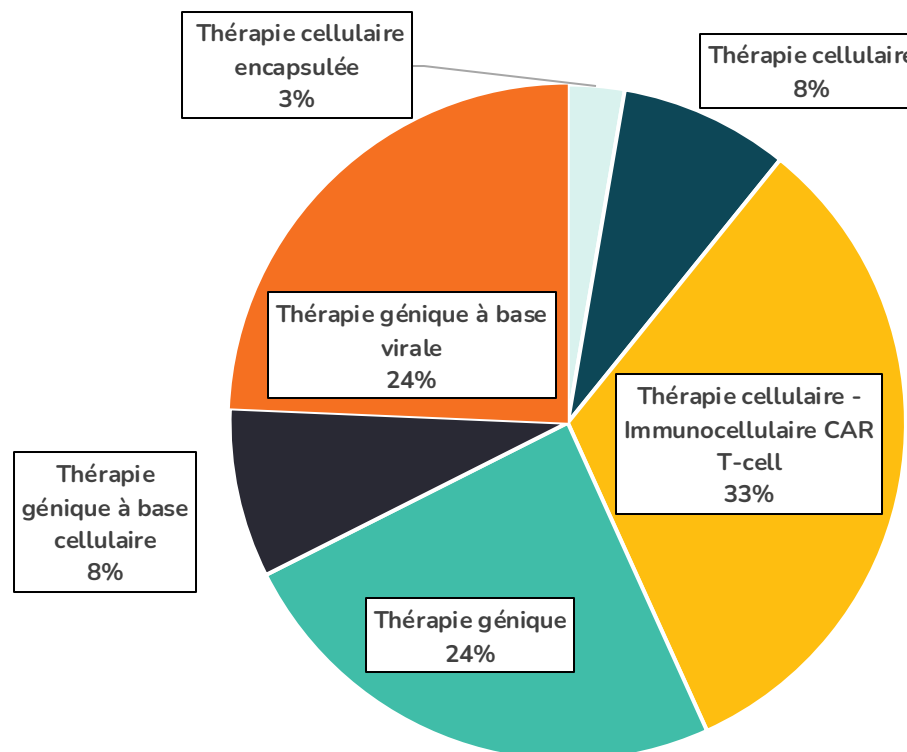
Les thérapies cellulaires et géniques constituent 17% de la totalité.



* Autre désigne toute thérapie qui ne figure qu'une seule fois dans l'outil de veille

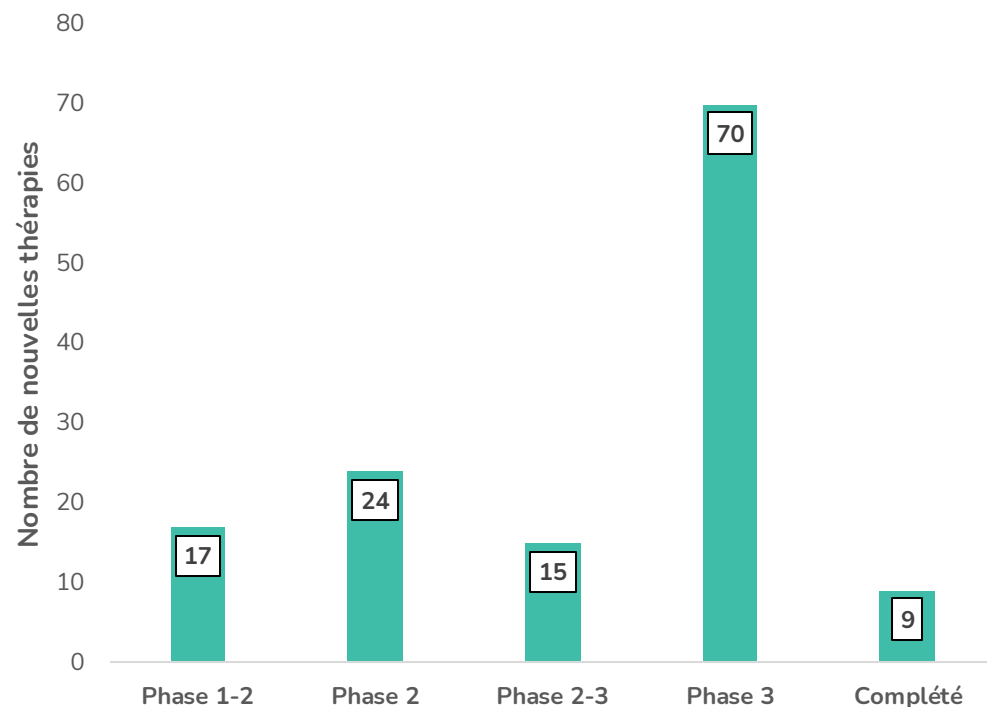
Répartition des nouvelles thérapies cellulaires et géniques en développement par type de traitement (N=37)

Les **thérapies géniques** représentent **58%** des thérapies cellulaires et géniques en développement



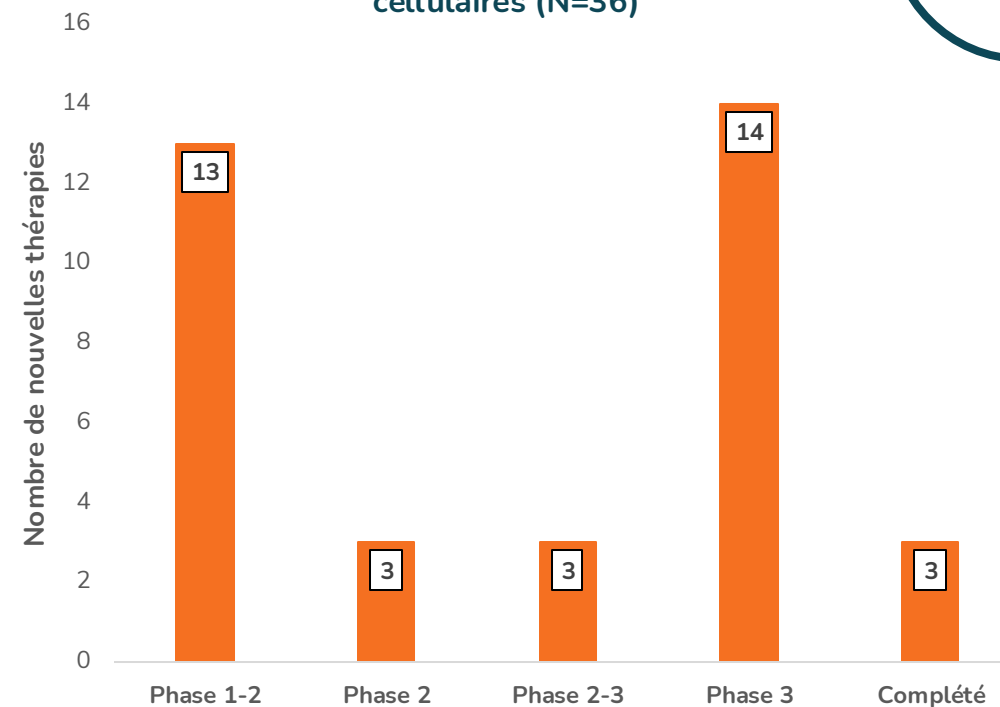
Répartition des nouvelles thérapies en développement selon la phase de recherche clinique

A. Pour les maladies et conditions rares (N=135)



Pour les maladies et conditions rares, plus que la moitié des traitements sont en phase 3 d'étude clinique.

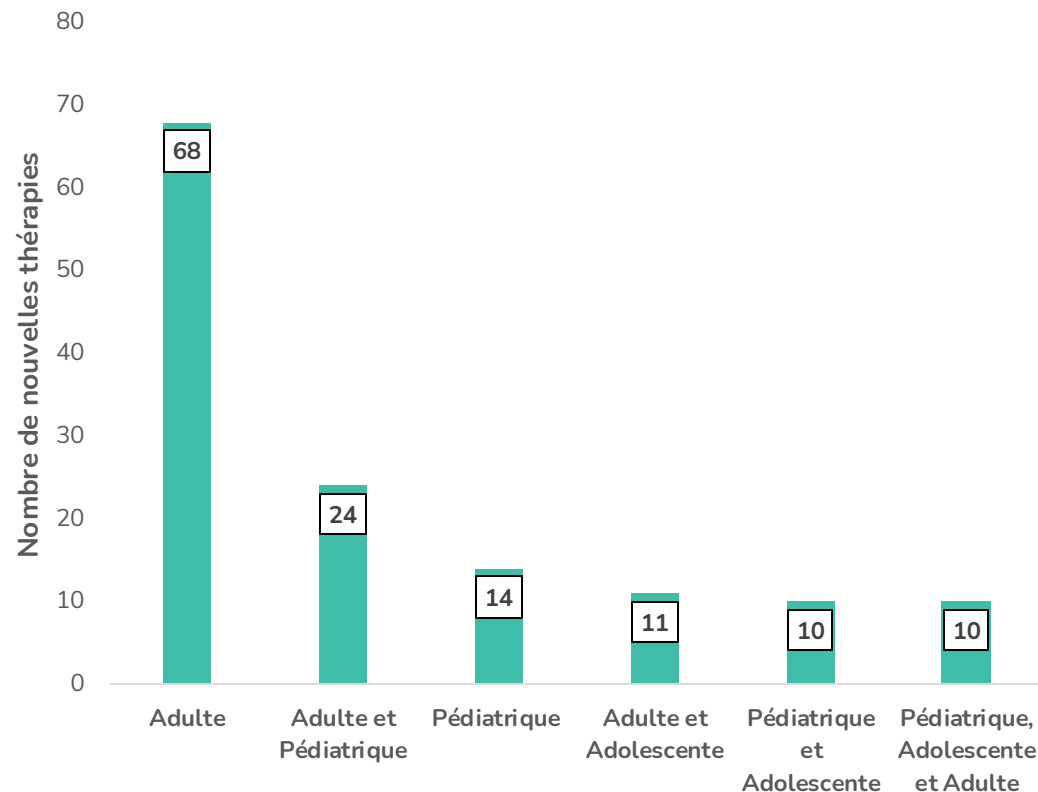
B. Pour les thérapies géniques et cellulaires (N=36)



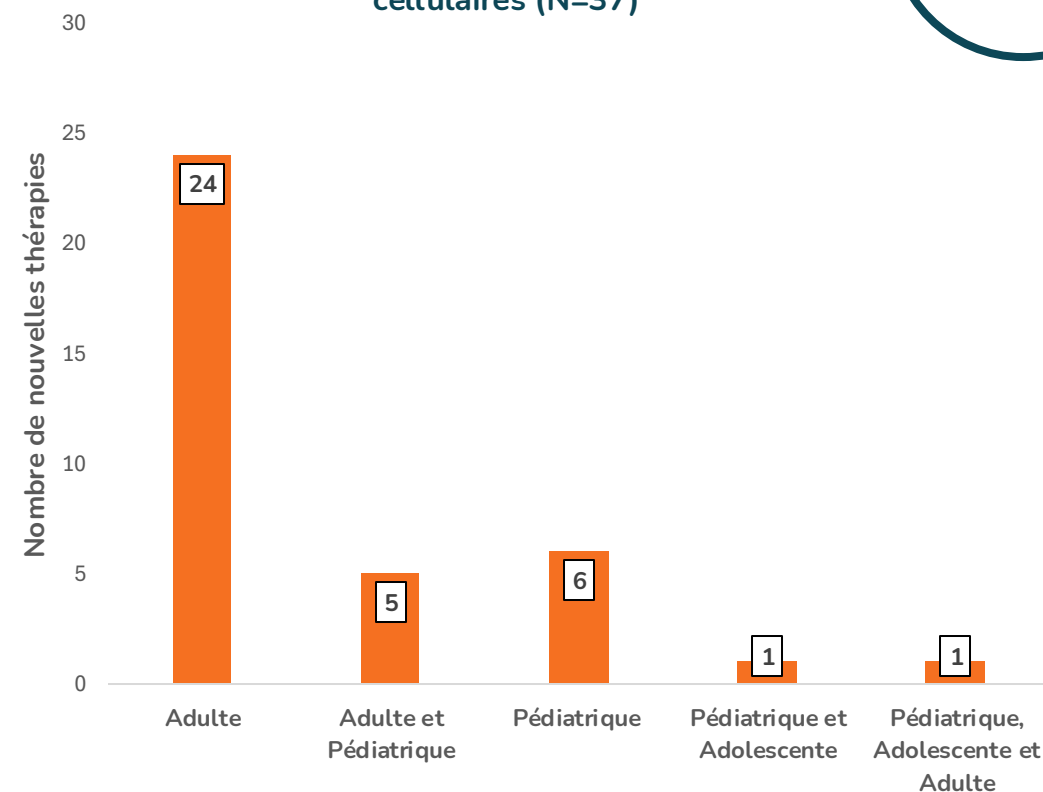
Près de 36% des nouvelles TGC sont en phase 1-2 d'étude clinique et presque 40% sont en phase 3.

Répartition des nouvelles thérapies en développement selon la population cible

A. Pour les maladies et conditions rares (N=137)



B. Pour les thérapies géniques et cellulaires (N=37)



Impact des voies d'administration sur la prise en charge des patients dans le système de la santé au Québec



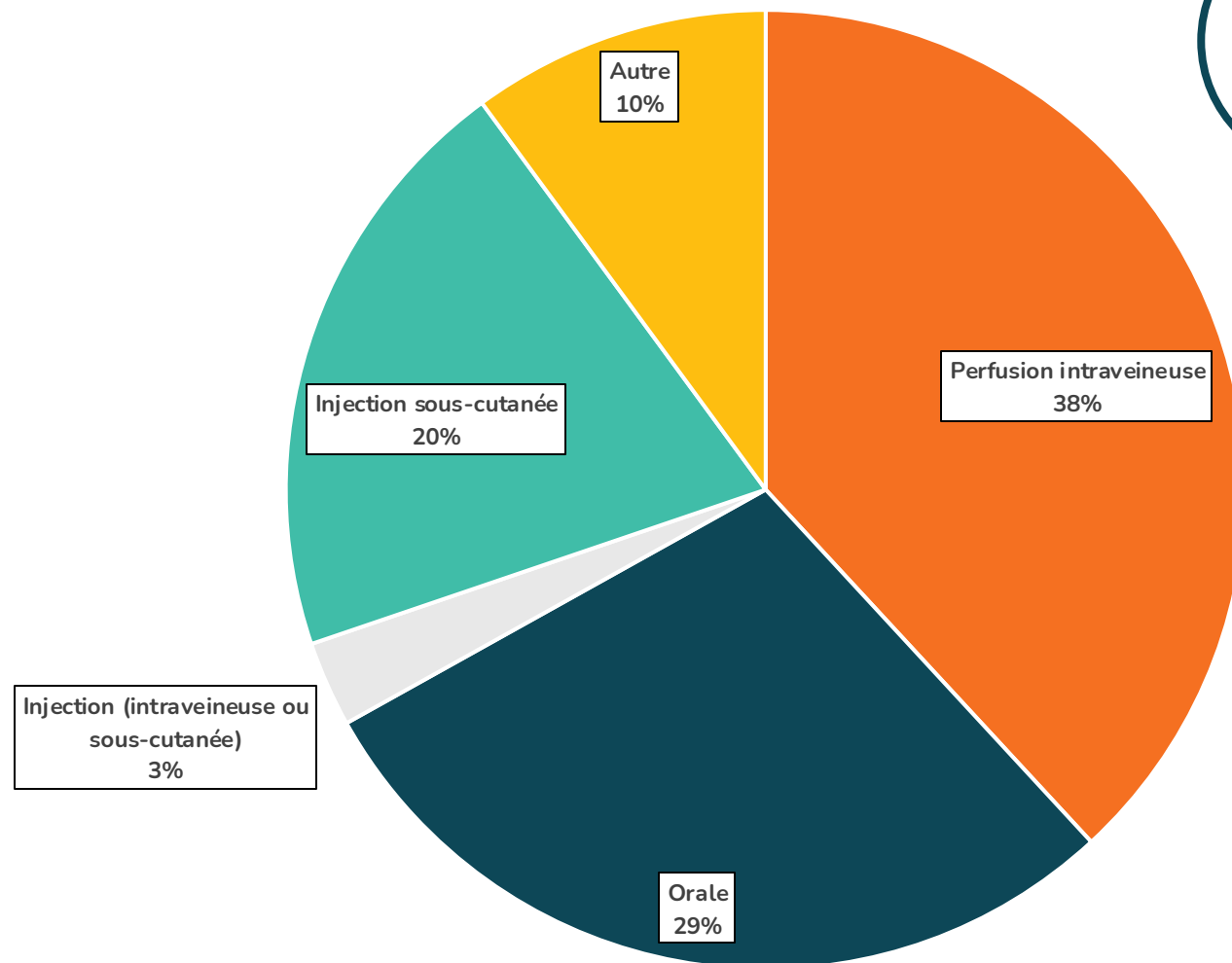
- ⊙ La complexité des nouvelles thérapies apporte des défis en matière d'implantation dans le réseau de la santé et des services sociaux
- ⊙ Une des priorités au Québec est de désengorger le système de la santé des soins hospitaliers et d'augmenter la capacité et la prise en charge des patients en cliniques externes, en pharmacies communautaires ou à domicile.
- ⊙ Par conséquent, les voies d'administration comme la prise orale ou l'injection sous-cutanée des nouvelles thérapies en développement peuvent soutenir cette initiative et faciliter la prise en charge des patients à l'extérieur du milieu hospitalier.

Répartition des nouvelles thérapies en développement pour les maladies et conditions rares selon leur voie d'administration (n=139)

Près de la moitié (49%) des nouvelles thérapies en développement pourront être administrées par injection sous-cutanée ou par voie orale.

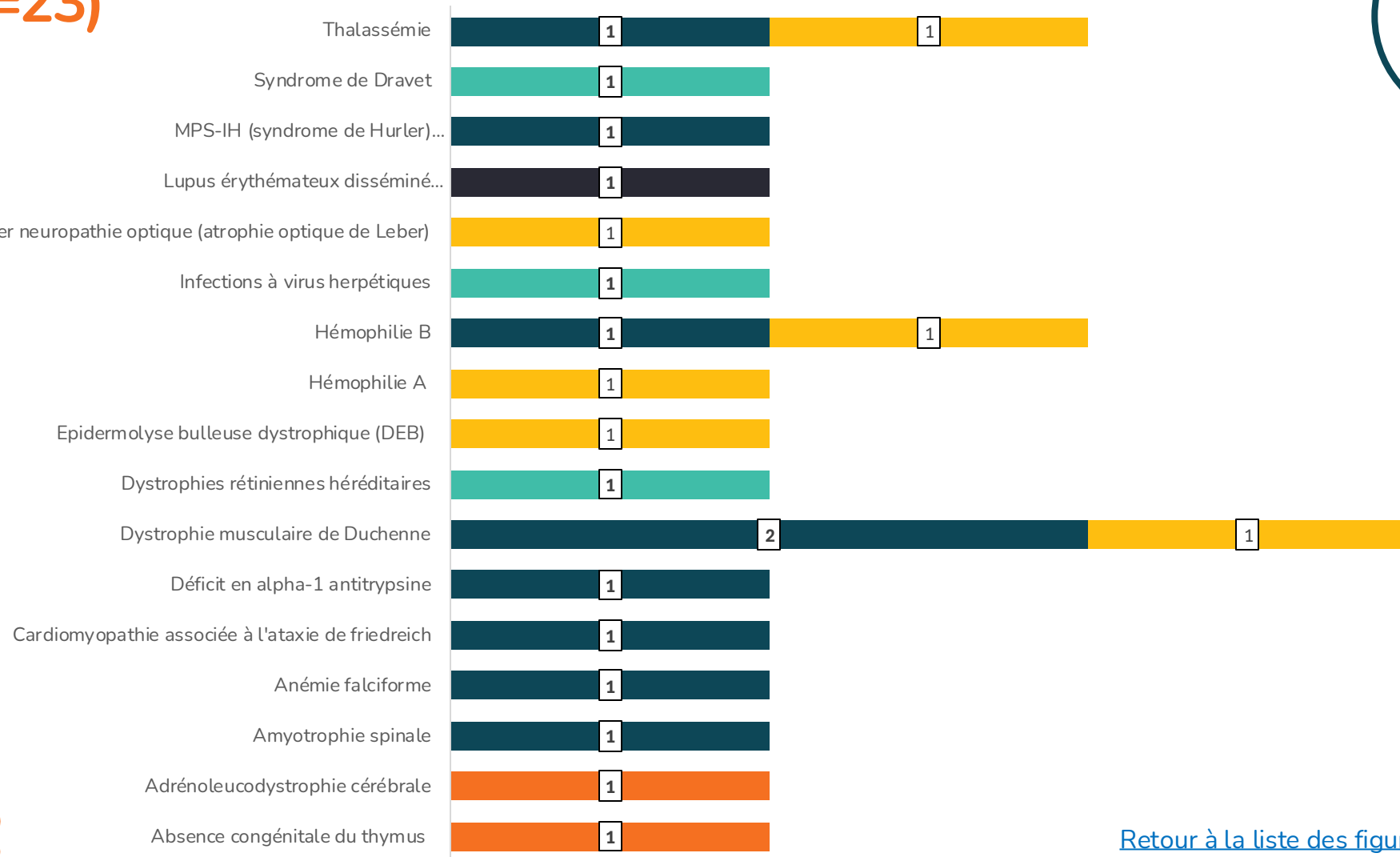
Ces traitements pourront être obtenus en pharmacie communautaire et administrés à domicile – un changement important dans le parcours des soins aux patients.

Cependant, les TCG ont des parcours de soins plus complexes, ils sont considérés dans leur ensemble comme étant offert en hôpitaux.



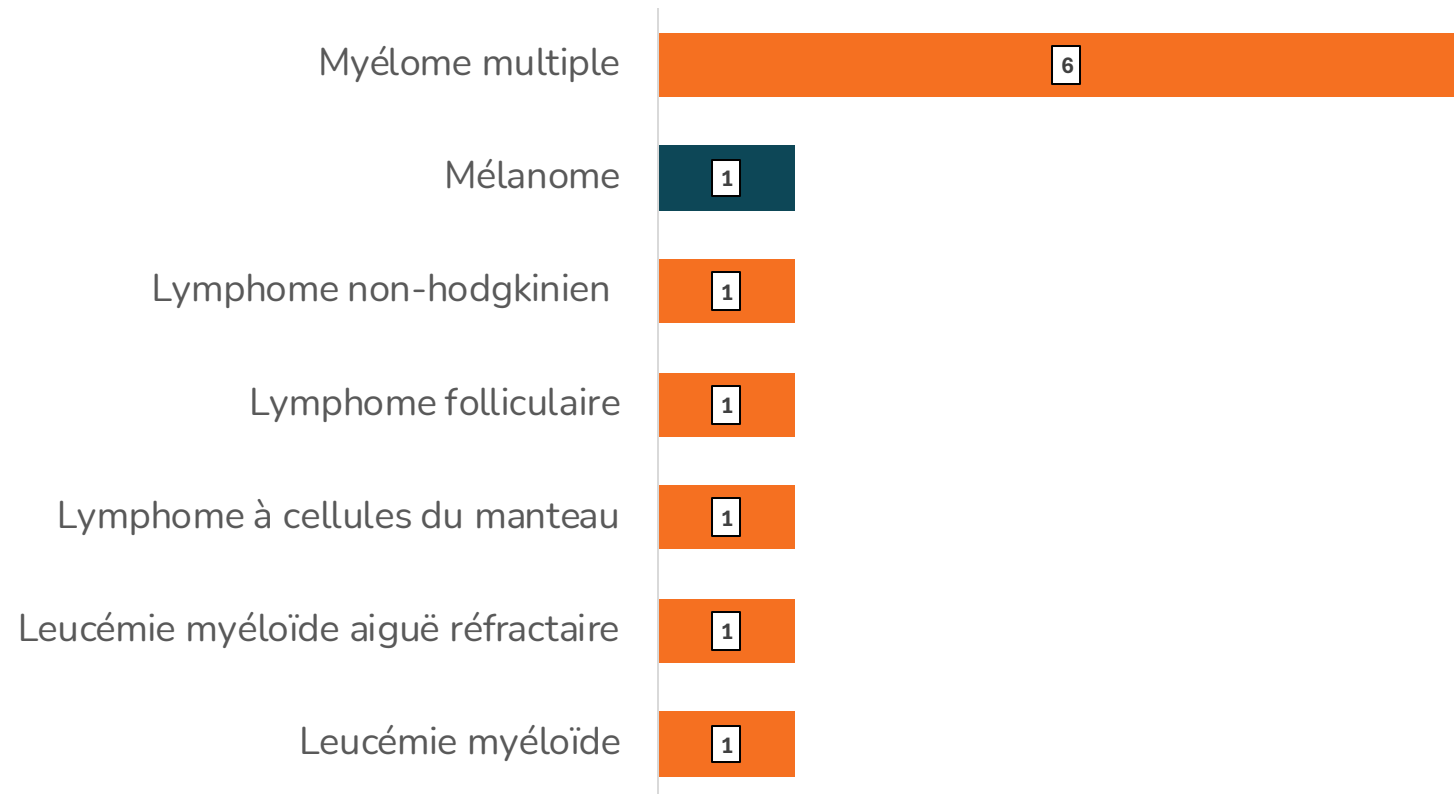
Répartition des TCG utilisées en maladies rares et ultra-rares (excluant les cancers) selon la condition médicale (n=23)

De nouvelles thérapies cellulaires et géniques sont en développement pour 23 indications rares et ultra-rares (cancers exclus).



Répartition des TCG en oncologie selon l'indication thérapeutique (n=12)

De nouvelles thérapies cellulaires et géniques sont en développement pour 12 cancers rares et ultra-rares.



■ Thérapie cellulaire - Immunocellulaire CAR T-cell

■ Thérapie génique à base virale

Perspectives futures

Arrimages stratégiques à considérer

- ⦿ Cette veille s'inscrit dans une vision à court-moyen terme des objectifs du comité projet spécialisé sur les maladies rares de Montréal InVivo, soit de:
 1. Permettre aux patients québécois atteints d'une maladie rare d'avoir un accès rapide et optimal aux innovations thérapeutiques et diagnostiques ;
 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.
- ⦿ Opportunités d'appuyer le Plan d'action québécois pour les maladies rares 2023-2027 du MSSS et la Stratégique québécoise des sciences de la vie (SQSV) via les actions de Montréal InVivo et de ses partenaires, dont par exemple:
 - ⦿ Formation et sensibilisation: programmes en sciences des données, liens avec la relève
 - ⦿ Meilleur accès aux soins: comité projet des ententes basées sur la valeur, collaborations entre public et privé pour le développement et la commercialisation d'innovations
 - ⦿ Meilleure utilisation des données de santé à des fins de recherche et d'innovation: Hub d'innovation sur l'IA en santé

Annexe

Méthodologie et approche

Définitions communes

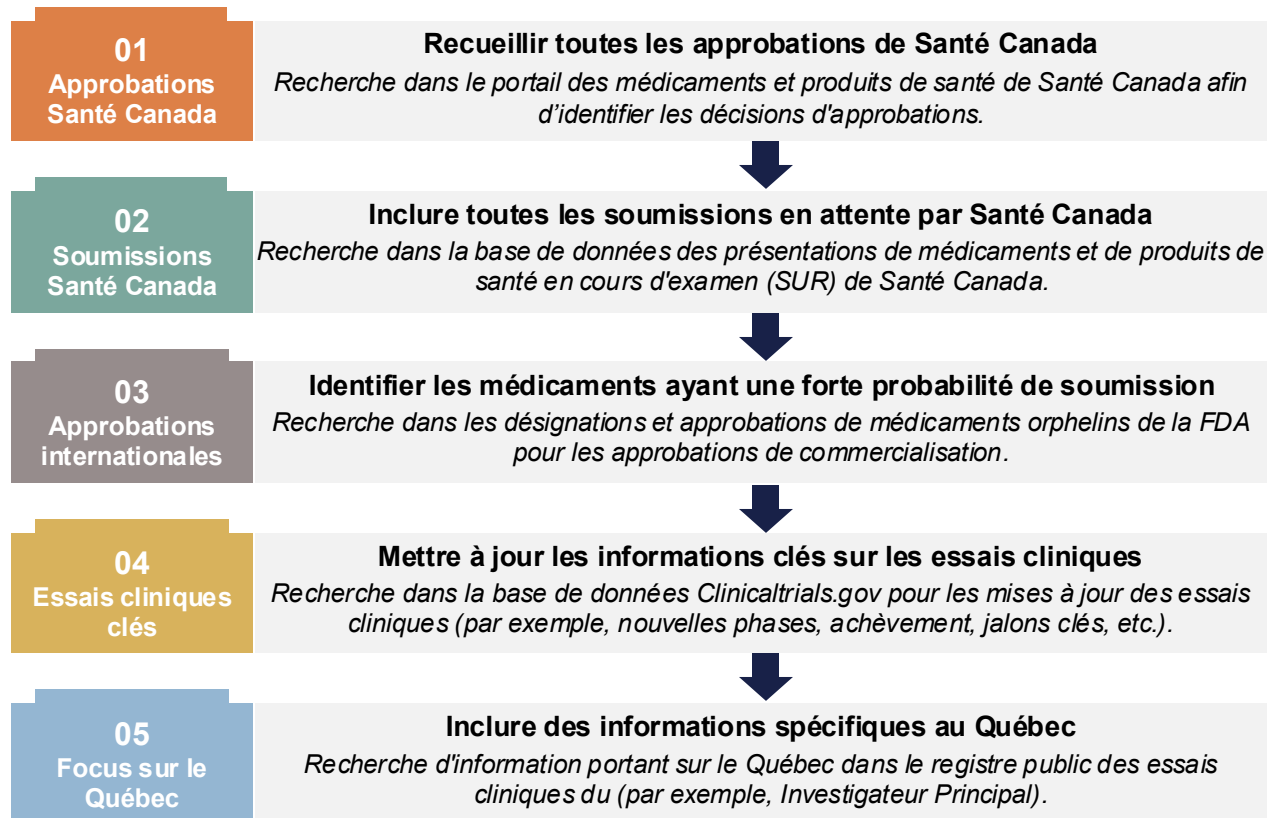
Mots clés	Définitions
Maladies rares et ultra rares	Dans le cadre de ce rapport, ces deux termes sont classés dans la catégorie des "maladies rares".
Thérapie ciblée	Un traitement qui se concentre sur les changements ou les mutations génétiques qui transforment des cellules saines en cellules malades (cancer ou autres maladies rares).
Thérapie cellulaire	Les produits de thérapie cellulaire comprennent les immunothérapies cellulaires, les vaccins contre le cancer et d'autres types de cellules autologues et allogéniques pour certaines indications thérapeutiques, notamment les cellules souches hématopoïétiques et les cellules souches adultes et embryonnaires.
Thérapie génique	La thérapie génique humaine vise à modifier ou à manipuler l'expression d'un gène ou à altérer les propriétés biologiques de cellules vivantes à des fins thérapeutiques. La livraison de l'ADN dans les cellules peut être accomplie par de multiples méthodes.
Thérapie génique de base virale	Utilise des vecteurs viraux génétiquement modifiés pour livrer des gènes thérapeutiques à des cellules présentant des dysfonctionnements génétiques. Ces virus modifiés agissent comme des véhicules, transportant le matériel génétique souhaité dans des cellules spécifiques.
Thérapie génique de base cellulaire	Consiste à utiliser des cellules génétiquement modifiées pour traiter des maladies. Les cellules peuvent être autologues (provenant du patient) ou allogènes (provenant d'un donneur).

Historique des travaux effectués

Date	Travaux effectués	Réalisé par
Décembre 2022	Première veille des 45 nouvelles thérapies dans un document Excel.	Synergix Conseils Inc.
Printemps 2023	Contrôle de qualité et recueil de rétroaction auprès de différentes parties prenantes.	Montréal InVivo et parties prenantes (membres et groupes de patients)
12 janvier 2024 (première version publiée)	Ajout de 51 nouvelles thérapies pour un total de 96 nouvelles thérapies (mise à jour de juillet 2023 suivi de données bonifiées en novembre 2023 à la suite de rétroactions). Rédaction du rapport d'analyse approfondie de l'ensemble des thérapies.	Synergix Conseils Inc.
Juin 2024	Ajout de 60 thérapies pour un total de 156 nouvelles thérapies.	KPMG
Automne 2024	Contrôle de qualité et recueil de rétroaction auprès de différentes parties prenantes.	Montréal InVivo et parties prenantes (membres et groupes de patients)
Automne 2024	Ajout de 32 nouvelles thérapies.	KPMG
3 mars 2025 (deuxième version publiée)	Contrôle de qualité, ajout de thérapies supplémentaires pour un total de 196 nouvelles thérapies, bonification du contenu et rédaction du rapport d'analyse approfondie de l'ensemble des thérapies.	Montréal InVivo et parties prenantes (membres et groupes de patients)

Étape #1: Mise-à-jour

La méthodologie utilisée par KPMG pour mettre à jour manuellement les 96 thérapies enregistrées dans l'outil de veille actuel est décrite ci-dessous. Ces étapes ont été exécutées en séquence pour chaque thérapie d'intérêt afin de recueillir toutes les nouvelles approbations, soumissions et mises à jour des essais cliniques.



Les sources principales incluses dans cette mise à jour :

1. [\(Review decisions - Drug and Health Products Portal \(hpfb-dgpsa.ca\)\)](https://www.hc-sc.gc.ca/hpfb-dgpsa/)
2. [Drug and Health Product Submissions Under Review \(SUR\): New drug submissions under review - Canada.ca](https://www.hc-sc.gc.ca/hpfb-dgpsa/surveillance/sur/index-eng.php)
3. [Search Orphan Drug Designations and Approvals \(fda.gov\)](https://www.fda.gov/oc/ord/ord-search)
4. [Home | ClinicalTrials.gov](https://www.clinicaltrials.gov/)
5. <https://recherchesantequebec.ca/>

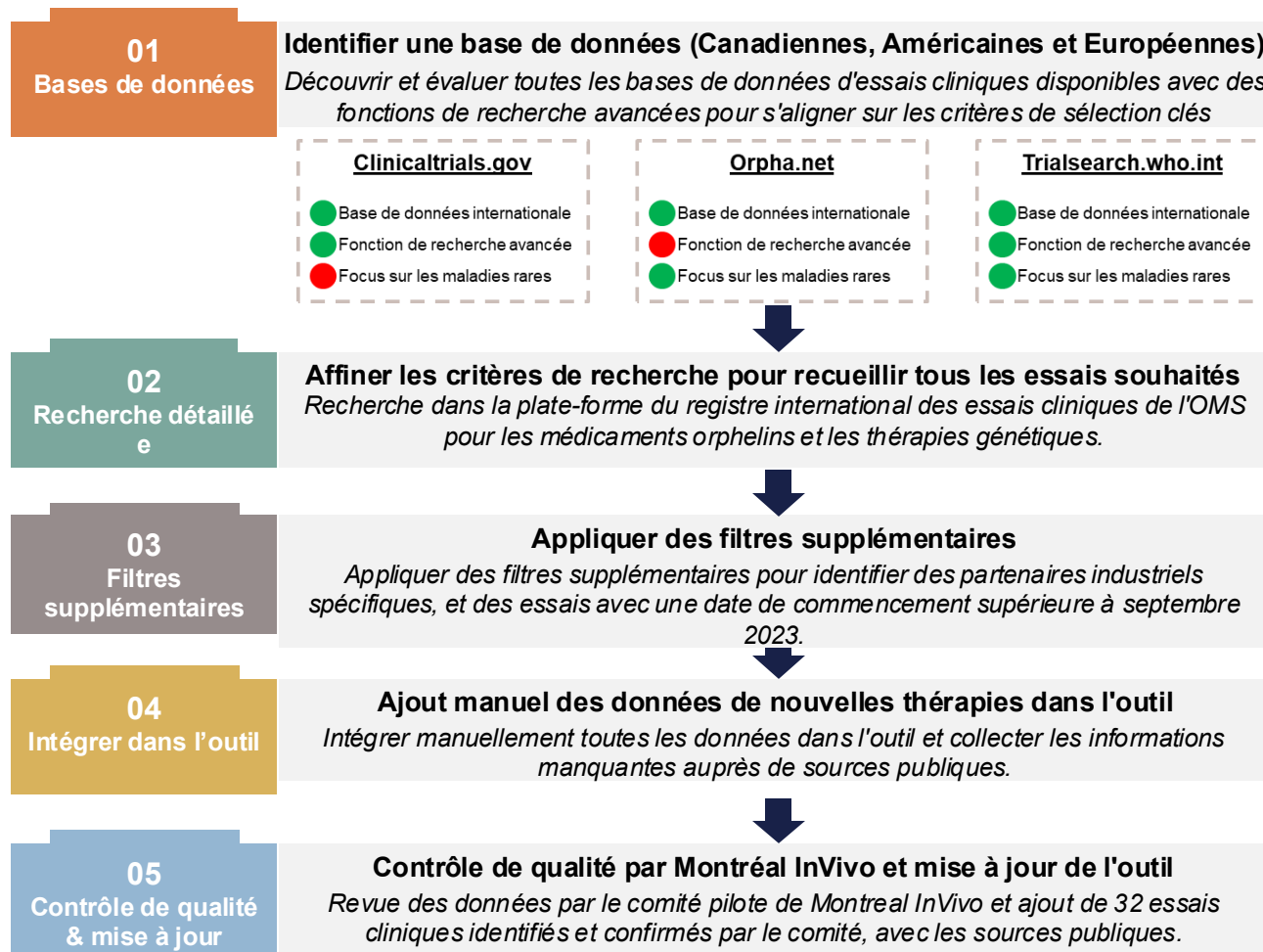


À noter:

La réduction du nombre de sources permet des mises à jour optimisées, ce qui soutient la transition vers l'automatisation.

Étape #2: Recherche

Dans le but de s'éloigner d'un processus de recherche fortement manuel, tout en respectant les critères de recherches originaux, la méthodologie ci-dessous a été suivie par KPMG lors de l'évaluation des nouvelles thérapies à inclure depuis fin août 2023.



Paramètres de recherche utilisés :

Recherche principale:

- Recruitment Status: "All"
- Countries: "Canada, United States of America, European Union, United Kingdom, France, Germany, Italy, Spain, Belgium"
- Dates: "01/09/2023 - 04/06/2024"
- Phases: "Phase 2, Phase 3"
- Rare Disease/Orphan Drug: YES



À noter : Deux recherches supplémentaires ont été effectuées afin d'identifier d'autres thérapies géniques et à base d'ARN.

1

- Recruitment Status: "All"
- Countries: NONE
- Dates: "01/09/2023 - 04/06/2024"
- Phases: "Phase 1, Phase 2, Phase 3"
- Genome editing: YES

2

- Intervention: "mRNA OR RNA OR Messenger RNA"
- Recruitment Status: "All"
- Countries: NONE
- Dates: "01/09/2023 - 04/06/2024"
- Phases: "Phase 1, Phase 2, Phase 3"

Contrôle de qualité

- © Pour l'ensemble des versions fournies par les fournisseurs de service, le comité de pilotage du comité des maladies rares de Montréal InVivo a procédé à un contrôle de qualité rigoureux et impartial. Celui-ci incluait les étapes suivantes:
 - Validation d'un échantillonnage de traitements.
 - Si l'information dans celui-ci s'avérait juste, le contrôle de qualité était considéré comme positif et le projet passait aux étapes suivantes en vue de la finalisation du rapport.
 - Si l'information s'avérait erronée ou incomplète, l'ensemble des données étaient révisées par les parties prenantes concernées (ex. permanence de Montréal InVivo, groupes de patients, compagnies) et corrigées. Dans ces cas, l'information initiale est conservée à des fins de documentation.

Intelligence de marché

- ⦿ Pour l'ensemble des versions fournies par les fournisseurs de service, le comité de pilotage du comité des maladies rares de Montréal InVivo a chapeauté l'ajout d'information de marché pertinente et publique afin de bonifier son outil. Spécifiquement, ces ajouts incluaient:
 - ⦿ Associations de patients (complété par: Dystrophie musculaire Canada, Regroupement québécois des maladies orphelines, CATALIS Québec)
 - ⦿ Registres (complété par: Regroupement québécois des maladies orphelines)