



Canadian Organization  
for Rare Disorders

# Le temps est maintenant venu : une stratégie pour les maladies rares est une stratégie destinée à tous les Canadiens

## STRATÉGIE CANADIENNE EN MATIÈRE DE MALADIES RARES



### LES OBJECTIFS

1. Améliorer la détection précoce et la prévention
2. Fournir des soins opportuns, équitables et fondés sur des données probantes
3. Renforcer le soutien communautaire
4. Offrir un accès durable aux thérapies prometteuses
5. Favoriser la recherche innovatrice

## **Remerciements**

*Nous remercions les Instituts de recherche en santé du Canada, Génome Canada, BIOTECanada, les Compagnies de recherche pharmaceutique du Canada (Rx&D), Care4Rare, PRISM, la « Rare Disease Foundation » et plusieurs autres organisations et personnes qui ont contribué aux documents de travail et aux consultations à partir desquels l'Organisation canadienne des maladies rares (OCMR) a élaboré cette stratégie. La présente stratégie est approuvée par le conseil d'administration de l'OCMR, mais n'est pas censée représenter la position officielle de ces autres organisations.*

## Table des matières

<b>Introduction .....</b>	<b>4</b>
<b>Lignes directrices.....</b>	<b>6</b>
<b>Sommaire : Objectifs de la Stratégie canadienne en matière de maladies rares .....</b>	<b>7</b>
<b>Stratégie pour améliorer la vie des Canadiens atteints de maladies rares .....</b>	<b>9</b>
<b>Objectif n° 1 : Améliorer la détection précoce et la prévention .....</b>	<b>9</b>
<b>Objectif n° 2 : Fournir des soins opportuns, équitables et fondés sur des données probantes .....</b>	<b>13</b>
<b>Objectif n° 3 : Renforcer le soutien communautaire .....</b>	<b>23</b>
<b>Objectif n° 4 : Offrir un accès durable aux thérapies prometteuses.....</b>	<b>27</b>
i) Cadre réglementaire .....	27
ii) Évaluation des technologies de la santé.....	32
iii) Financement .....	34
<b>Objectif n° 5 : Favoriser la recherche innovatrice.....</b>	<b>39</b>

## Introduction

Au Canada, les personnes atteintes de maladies rares font face à **des défis de taille** en vue d'obtenir les soins de santé et services sociaux appropriés dont elles ont besoin. Par exemple :

- Il a fallu **six ans, 13 spécialistes et trois erreurs de diagnostic** à Miriam avant d'obtenir le bon diagnostic. Dans l'intervalle, elle a subi six interventions chirurgicales inutiles.
- **Les médecins** de Tony **ne savaient pas que les tumeurs « rares »** qui ont entraîné son insuffisance hépatique auraient pu être traitées avec un médicament contre le cancer facilement accessible.
- Dans la province de Joey, **le dépistage néonatal ne comprenait pas sa maladie rare**. Ses parents ont eu deux autres garçons ayant le même problème de santé avant de réaliser que quelque chose n'allait pas.

Le **fardeau lié aux maladies rares est important** et touche non seulement un Canadien sur 12, mais aussi leurs familles, les systèmes de santé et de services sociaux, le milieu de travail, l'économie et notre bien être social collectif.

L'Organisation canadienne des maladies rares (OCMR) croit que le Canada a besoin d'une stratégie sur les maladies rares afin de faciliter et de mieux coordonner les efforts des gouvernements et des intervenants concernés pour lutter contre les défis actuels et s'assurer que toutes les personnes atteintes de maladies rares au pays aient droit, en temps opportun, à la même qualité de soins de santé et de services sociaux que les patients atteints de maladies plus communes.

Suite à de vastes consultations avec les intervenants, l'OCMR a élaboré la Stratégie canadienne en matière de maladies rares et demande sa mise en œuvre. La stratégie porte essentiellement sur la réalisation des **cinq objectifs principaux suivants** :

- 1. Améliorer la détection précoce et la prévention**
- 2. Fournir des soins opportuns, équitables et fondés sur des données probantes**
- 3. Renforcer le soutien communautaire**
- 4. Offrir un accès durable aux thérapies prometteuses**
- 5. Favoriser la recherche innovatrice**

Pour chacun de ces objectifs, le présent document met en évidence les lacunes existantes et propose des mesures prioritaires en vue de les combler. L'OCMR reconnaît que le Canada dispose déjà d'initiatives et de programmes visant à atteindre plusieurs de ces objectifs. En particulier, le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) met au point une stratégie sur les maladies rares pour la province de Québec. L'objectif de la Stratégie canadienne en matière de maladies rares est de tirer avantage d'initiatives canadiennes, ainsi que de collaborations et programmes internationaux, de les renforcer et de mieux les coordonner.

**Nous surveillerons les progrès accomplis par rapport à ces cinq objectifs en collaboration avec tous les intervenants. Notre réussite commune sera célébrée lorsque les décideurs de tous les paliers de gouvernement et la communauté des maladies rares pourront citer des initiatives spécifiques ayant permis d'améliorer la qualité de vie des Canadiens atteints de maladies rares.**

L'OCMR a également élaboré un ensemble de principes afin d'aider les gouvernements et les intervenants à réaliser les cinq objectifs stratégiques. L'un de ces principes est la nécessité **d'axer les soins sur les patients**. Plus précisément, l'OCMR veut mettre l'accent sur la nécessité de veiller à ce que tous les programmes ou mesures liés aux maladies rares soient élaborés dans l'optique du patient et soient axés sur les besoins des patients et de leurs familles. Les patients et leurs familles doivent participer à chaque étape du processus.

Enfin, l'OCMR considère la Stratégie canadienne en matière de maladies rares comme un document qui évolue à mesure que seront relevés les défis liés aux maladies rares en s'appuyant sur le dialogue avec les gouvernements et les intervenants au Canada et à l'étranger. L'OCMR accueille donc toute nouvelle idée sur la façon dont nous pouvons, collectivement, faire une différence et apporter des changements positifs bien réels dans la manière dont nous prenons soin de personnes atteintes de maladies rares dans notre pays.

### **Contexte : Le Défi et l'espoir pour les Canadiens atteints de maladies rares**

Au niveau international, de nombreux pays ont officiellement adopté des définitions du terme « maladie rare ». Ces définitions varient d'une compétence à l'autre. Au Canada, les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) et Santé Canada élaborent des programmes en s'appuyant sur la définition suivante : « *une maladie rare est une affection potentiellement mortelle, une affection gravement débilitante ou une affection chronique grave qui ne touche qu'un très petit nombre de patients (habituellement moins de cinq personnes sur 10 000)*. »<sup>1</sup>

On estime qu'il existe environ 7 000 maladies rares et que celles-ci affectent un Canadien sur 12.<sup>2</sup> L'âge d'apparition de plus de la moitié des maladies rares est pendant l'enfance. Les maladies rares comprennent une variété de troubles, dont bon nombre sont génétiques et complexes, touchant plusieurs systèmes du corps. Elles peuvent être statiques ou dégénératives et sont associées à un large éventail de symptômes, qui varient chez les personnes atteintes de la même maladie et peuvent également ressembler à des symptômes liés à des maladies plus communes.

Comme les maladies rares touchent un petit nombre de personnes, les équipes cliniques individuelles risquent de n'avoir que peu de patients avec une maladie rare, voire aucun, donnant ainsi lieu à une compréhension scientifique et à une expertise clinique limitées et fragmentées. Par conséquent, les personnes sont souvent mal diagnostiquées et/ou subissent une longue odyssée de diagnostics jusqu'à ce que le bon soit fait, ce qui retarde l'accès aux soins appropriés. De plus, bon nombre de ces maladies rares n'ont aucun traitement efficace et les « soins appropriés » sont seulement axés sur la gestion des symptômes. Quand il existe des traitements efficaces, l'accès à ceux-ci peut souvent s'avérer très difficile et peut varier d'une province à l'autre. Tous ces défis entraînent une hausse de la morbidité, des pertes de vie ou une détérioration de la qualité de vie ainsi que des coûts accrus pour la famille, le système de santé et, au bout du compte, l'économie canadienne.

---

<sup>1</sup> Consulter [http://www.hc-sc.gc.ca/ahc-asc/media/nr-cp/\\_2012/2012-147a-fra.php](http://www.hc-sc.gc.ca/ahc-asc/media/nr-cp/_2012/2012-147a-fra.php)

<sup>2</sup> <http://raredisorders.ca/aboutUs.html> (en anglais seulement)

## Lignes directrices

**Équité d'accès aux soins :** Chaque Canadien et Canadienne atteint d'une maladie rare, peu importe où il ou elle vit, doit avoir accès aux mêmes soins et services de qualité que les autres Canadiens atteints de maladies plus communes.

**Soins axés sur le patient :** Toute stratégie, mesure ou tout programme se rapportant aux maladies rares doit être entamé dans l'optique du patient. Afin d'assurer la satisfaction de leurs besoins, les patients et les organisations qui les représentent doivent participer à toutes les étapes du processus d'élaboration et de mise en œuvre de ces initiatives. Les personnes atteintes de maladies rares ont une expérience directe de la façon dont la maladie a affecté leur vie et celle de leurs familles, et ce qui doit être fait pour améliorer leur vie.

**Collaboration et coordination :** La collaboration entre tous les intervenants du domaine des maladies rares et la coordination des travaux et des efforts sont indispensables compte tenu des petites populations de patients dispersées et de la compréhension limitée de ces maladies. Les gouvernements, les patients, les professionnels de la santé, les chercheurs et l'industrie des sciences de la vie doivent travailler ensemble aux niveaux national et international afin d'échanger des renseignements, des expériences et de l'expertise.

## Sommaire : Objectifs de la Stratégie canadienne en matière de maladies rares

Afin de réaliser les cinq objectifs de la Stratégie canadienne en matière de maladies rares, l'OCMR recommande les mesures suivantes :

<p><b>Objectif n° 1 : Améliorer la détection précoce et la prévention</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Adopter une approche nationale concernant le <b>dépistage chez les nouveau-nés</b></li> <li>2. Mettre en place des <b>services de prévention et de dépistage précoce</b> dans tout le pays</li> </ol>
<p><b>Objectif n° 2 : Fournir des soins équitables, efficaces et fondés sur des données probantes</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>3. Améliorer la formation et les capacités des <b>prestataires de soins de santé</b> en ce qui a trait aux maladies rares, y compris des conseillers génétiques</li> <li>4. Comblent les <b>lacunes des programmes de services sociaux</b> à l'intention des personnes atteintes de maladies rares</li> <li>5. Élaborer des lignes directrices provinciales afin de faire en sorte que <b>des mesures d'adaptation appropriées soient proposées</b> aux personnes atteintes de maladies rares dans leur <b>lieu de travail</b></li> <li>6. Offrir aux personnes atteintes de maladies rares la même <b>couverture de services de soins de santé</b> (p. ex., de la physiothérapie) que celle qui est offerte aux personnes atteintes de maladies plus courantes</li> <li>7. Établir des <b>centres d'excellence sur les maladies rares</b> afin de générer et de soutenir la recherche et les soins aux patients, d'élaborer et de mettre en œuvre des guides de pratique clinique, de concevoir et de fournir une formation au niveau professionnel et sur les patients destinée aux praticiens de soins de santé et au public, et de concevoir et d'appuyer des services diagnostiques, cliniques et éducatifs étendus, par exemple, par le biais d'un système de télémédecine ou de cliniques satellites spécialisées</li> <li>8. Envisager la création d'un <b>registre national de toutes les maladies rares</b>, et soutenir les <b>registres</b> nouveaux et existants <b>destinés à des maladies rares précises</b></li> <li>9. Dans le cas des maladies pour lesquelles l'établissement de cliniques spécialisées et de réseaux cliniques virtuels n'est pas possible, assurer une meilleure intégration des soins offerts aux patients atteints de maladies rares dans les <b>cliniques de soins complexes ou de soins à domicile</b> existantes</li> <li>10. Adopter des mesures visant à faciliter les <b>liens entre les bases de données administratives des soins de santé</b> d'un bout à l'autre du pays afin d'appuyer la prestation des services de santé aux patients atteints de maladies rares</li> </ol>
<p><b>Objectif n° 3 : Renforcer le soutien communautaire</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>11. <b>Les organisations de patients atteints de maladies rares</b>, ainsi que l'OCMR et le <b>RGMO</b>, doivent être <b>adéquatement financés</b> pour s'acquitter de leurs missions, qui comprend la participation à des initiatives de recherche, l'application des connaissances, l'élaboration de politiques, la sensibilisation, l'éducation, l'engagement et le soutien d'initiatives destinées aux patients</li> <li>12. Augmenter les ressources afin d'optimiser l'utilité d'<b>Orphanet pour tous les intervenants</b></li> </ol>
<p><b>Objectif n° 4 : Offrir un accès durable aux thérapies prometteuses</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>13. Mettre en œuvre un <b>cadre réglementaire</b> pour les médicaments orphelins</li> <li>14. Envisager <b>la conception d'essais cliniques adaptatifs</b> pour les étapes d'autorisation de mise en marché des thérapies et après la mise en marché</li> <li>15. Améliorer et officialiser le <b>rôle des patients dans le processus d'autorisation de mise en marché</b> et dans la production de données probantes après la mise en marché et fournir des ressources pour favoriser la participation des groupes de patients atteints de maladies rares dans ce processus</li> <li>16. Établir un <b>processus distinct et flexible d'évaluation des technologies de la santé</b> adapté aux caractéristiques spécifiques des médicaments orphelins</li> <li>17. Fournir un <b>appui accru aux groupes de patients atteints de maladies rares afin de les aider à participer aux examens d'évaluation des technologies de la santé</b> et à préparer leurs dossiers de rétroaction des patients</li> <li>18. Définir une <b>approche de financement</b> uniforme afin d'assurer pour les patients un accès rapide et équitable aux médicaments orphelins</li> </ol>
<p><b>Objectif n° 5 : Favoriser la recherche innovatrice</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>19. Allouer <b>des fonds ciblés et accrus à la recherche sur les maladies rares</b> et aux centres d'excellence sur les maladies rares</li> <li>20. Établir un nouveau <b>partenariat canadien concernant les maladies rares</b> afin d'aider à coordonner un programme national de recherche sur les maladies rares et des centres d'excellence sur les maladies rares, entre autres mesures recommandées dans le cadre de cette stratégie</li> </ol>

*« À 33 ans, j'ai finalement obtenu un diagnostic, mais pas suffisamment rapidement pour épargner ma fille de 2 ans, à qui on a diagnostiqué la même maladie génétique. Nous avons commencé son traitement immédiatement et espérons qu'elle ne souffrira jamais comme moi. »*

Ian, homme âgé de 34 ans atteint du syndrome de Muckle-Wells

## Stratégie pour améliorer la vie des Canadiens atteints de maladies rares

### Objectif n° 1 : Améliorer la détection précoce et la prévention

#### Contexte

Bien que 80 % des maladies rares soient génétiques et puissent dorénavant être déterminées avec précision, cette réalité est loin de la possibilité. **Selon le sondage de l'OCMR,<sup>3</sup> environ deux répondants sur cinq ont déclaré que leur maladie rare était génétique,<sup>4</sup> mais presque aucun de ces répondants ont déclaré avoir reçu du counseling ou de dépistage prénatal.** De plus, les répondants ont connu des retards importants et des difficultés dans l'obtention de leur diagnostic et ont reçu, en moyenne, **deux à trois « mauvais » diagnostics.** Alors que le quart des répondants ont obtenu leur diagnostic en moins de trois mois, **un tiers d'entre eux ont dû lutter pendant plus de trois ans, et il a fallu plus de six ans pour obtenir un diagnostic exact pour un cinquième des répondants.**

Un certain nombre d'outils et de tests sont offerts afin d'aider à déterminer, à dépister et parfois à prévenir les maladies rares causées par des facteurs génétiques :

- **Dépistage chez les nouveau-nés :** Depuis que les tests de la phénylcétonurie à l'aide d'un échantillon de sang séché pris avec une piqûre au talon dans les premiers jours après la naissance ont été introduits au milieu des années 1960, l'élaboration et la mise en œuvre de tests de dépistage similaires ont sauvé des milliers de vies au Canada. Le dépistage néonatal est actuellement offert dans la plupart des provinces. Toutefois, les normes et les critères varient à l'échelle du pays. En septembre 2014, les ministres provinciaux et territoriaux de la santé ont reconnu le dépistage néonatal comme un outil essentiel dans le but d'améliorer les résultats de santé pour les enfants en cernant les troubles avant l'apparition des symptômes. Les ministres de la santé ont convenu que les représentants provinciaux et territoriaux devaient « continuer de dresser, en se fondant sur des données probantes, une liste des principaux troubles pour lesquels on recommande un dépistage chez les nouveau-nés. Cette liste sera destinée à un usage pancanadien. »<sup>5</sup> Par la suite, l'Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé (ACMTS) a reçu une subvention pour la création d'un groupe de travail ayant pour mandat d'étudier et de recommander une approche nationale liée au dépistage néonatal.
- **Tests diagnostiques de la nouvelle génération :** Le séquençage de nouvelle génération devient une approche globale et efficace pour déterminer les facteurs génétiques qui contribuent aux maladies rares, mais n'est pas encore aisément disponible dans la plupart des compétences canadiennes.
  - **Diagnostics :** Des études internationales ont maintenant démontré qu'environ 30 % des maladies rares génétiques précédemment non diagnostiquées peuvent être diagnostiquées au moyen de cette approche, et le Collège canadien de généticiens médicaux a publié un énoncé de position sur cette approche.<sup>6</sup> Un diagnostic moléculaire précoce permet d'éclairer la prise en charge du patient et

<sup>3</sup> Sondage auprès des patients mené par l'OCMR de janvier à mars 2015; n = 491 anglais / 61 français.

<sup>4</sup> Un quart des répondants ne savaient pas si leur maladie était génétique.

<sup>5</sup> <http://www.scics.gc.ca/francais/conferences.asp?a=viewdocument&id=2217>

<sup>6</sup> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25951830> (en anglais seulement)

facilite le dépistage des membres de la famille qui sont à risque de présenter la même maladie rare.

- **Dépistage des porteurs** : Bien que le dépistage des porteurs de certaines maladies rares (p. ex. les hémoglobinopathies) soit une pratique courante pour les populations à risque élevé au Canada, les approches de séquençage de nouvelle génération permettront d'effectuer une évaluation plus approfondie des risques pour l'ensemble de la population, ce qui procurera des options de reproduction aux couples porteurs.

## Lacunes

- La sensibilisation des parents à la valeur potentielle du dépistage avant la conception est faible. Les parents doivent avoir accès à du dépistage génétique et du counseling à l'intention des membres de la famille avant la conception de façon à pouvoir prendre des décisions éclairées.
- Des lignes directrices cohérentes et globales à l'intention des professionnels de la santé quant aux tests génétiques offerts et recommandés permettraient d'améliorer le dépistage, la détection précoce et la prévention.
- Les origines et la progression naturelle de nombreuses maladies rares ne sont pas encore comprises. Des initiatives élargies axées sur la compréhension de l'origine et de la progression naturelle de nombreuses maladies rares sont nécessaires afin d'éclairer l'élaboration de stratégies pour le dépistage, la détection précoce et la prévention possible.

## Mesures

- 1. Les gouvernements provinciaux et territoriaux doivent travailler ensemble afin d'adopter une approche nationale concernant le dépistage chez les nouveau-nés,** ce qui devrait comprendre :
  - a. Une approche génomique coordonnée qui comprend de nouvelles technologies et méthodes d'analyse pour le dépistage, comme le séquençage d'ADN de nouvelle génération et de nouvelles méthodes de spectrométrie de masse.
  - b. De nouveaux types d'échantillon, comme la salive séchée et l'ADN fœtal trouvé dans le sang maternel.
  - c. De nouveaux systèmes informatiques afin d'intégrer les résultats génomiques et métabolomiques.
  - d. Un nombre optimal de sites de test guidés par l'efficacité et l'exhaustivité du nombre de tests effectués afin de garantir l'expertise.
  - e. Des cadres pour veiller à ce que les programmes de dépistage néonatal sont conformes à des normes éthiques et juridiques, y compris les normes sur la vie privée.
  - f. Des systèmes de renseignements sur la santé afin d'assurer un accès en temps opportun pour les prestataires de soins de santé devant mettre en œuvre des thérapies en fonction des renseignements recueillis par dépistage effectué à des moments différents (p. ex. avant la naissance, pendant la petite enfance ou à la fin de l'enfance).
  - g. Un cadre d'évaluation afin d'étudier les avantages, les inconvénients et les coûts de la mise en œuvre de nouvelles modalités et stratégies de dépistage.

- h. Des lignes directrices sur l'utilisation et l'échange de résultats liés au dépistage néonatal qui protègent les droits et les souhaits des familles, tout en étant dans l'intérêt du public.
- i. Une formation appropriée pour les prestataires de soins de santé afin d'optimiser l'utilisation du dépistage néonatal.

**2. Les gouvernements provinciaux et territoriaux devraient collaborer afin de mettre en œuvre des services de prévention et de détection précoce dans tout le pays comprenant un dépistage complet de nouvelle génération et des approches appropriées pour diagnostiquer des maladies rares avec aucun lien génétique.** Voici des exemples d'approches de mise en œuvre possibles :

- a. ***Mise en œuvre de technologies de séquençage de nouvelle génération dans l'algorithme de soins de diagnostic pour les patients présumés atteints de maladies rares génétiques.*** Afin d'être plus efficace, cette approche devrait comprendre des liens avec l'infrastructure nationale pour l'échange de données codées, comme PhenomeCentral,<sup>7</sup> une base de données internationale pour l'échange sécurisé de données entre les cliniciens et les scientifiques travaillant à déterminer l'origine de maladies rares génétiques.
- b. ***Un accès en temps opportun et approprié au dépistage, aux tests et au counseling, ainsi qu'aux documents d'éducation et de soutien*** pour les patients et les membres de la famille (particulièrement ceux ayant des antécédents familiaux connus de troubles génétiques) afin d'éclairer la prise de décision du patient.

---

<sup>7</sup> Consulter <https://phenomecentral.org> (en anglais seulement)

*« La chirurgie et la radiothérapie n'ont pas supprimé la tumeur causant ma maladie rare. Le traitement de la tumeur a entraîné d'autres conditions rares pour lesquelles les médicaments ne sont généralement pas couverts. Après une longue bataille, j'ai obtenu la couverture pour un médicament, mais un nouveau médicament, qui pourrait traiter la tumeur, n'est pas encore offert au Canada. La lutte par notre communauté de patients se poursuit! »*

Tracy, mère âgée de 44 ans atteinte  
de la maladie de Cushing

## Objectif n° 2 : Fournir des soins opportuns, équitables et fondés sur des données probantes

### Contexte

Les patients atteints de maladies rares ont de la difficulté à obtenir des soins cliniques et sociaux opportuns et de qualité. Plus précisément, ils éprouvent des difficultés à obtenir des renseignements utiles et adéquats au sujet de leur état. Selon le sondage de l'OCMR, **les renseignements et le soutien reçus des patients au moment du diagnostic et par la suite sont très insuffisants**. Deux répondants sur cinq n'ont pas reçu la bonne quantité de renseignements et seulement trois répondants sur cinq ont estimé avoir compris les renseignements fournis par le médecin. Ce qui manquait le plus était un suivi au niveau de l'éducation et du soutien. En fait, **deux tiers des répondants ont déclaré n'avoir reçu aucune coordonnée ou personne-ressource afin d'obtenir des renseignements supplémentaires et la même proportion de répondants n'ont pas été orientés vers une organisation de patients**. Compte tenu de tous ces défis, il n'est pas étonnant qu'une grande majorité des participants au sondage aient déclaré que les médecins de famille ne sont pas informés des maladies rares. Encore plus problématique : la perception accablante parmi les répondants au sondage que ni les pédiatres, ni les spécialistes ne sont bien renseignés sur les maladies rares.

On retrouve ci-dessous des domaines ou des initiatives dont on devrait tirer avantage afin d'aider à améliorer les soins fournis aux personnes atteintes de maladies rares.

### ***Formation des professionnels de la santé***

Depuis toujours, l'éducation des professionnels de la santé au Canada est cloisonnée. Cependant, la hausse de l'enseignement interprofessionnel au cours des dernières années a montré des résultats prometteurs afin d'améliorer l'intégration et la coordination des soins. L'Université of Manitoba, par exemple, utilise des modèles interprofessionnels<sup>8</sup> d'enseignement afin d'intégrer de multiples disciplines de la santé, la recherche en santé et des modèles de prestation de services intégrés.

### ***Guides de pratique clinique***

L'un des éléments clés pour informer et éduquer les professionnels de la santé est l'élaboration et la mise en œuvre de guides de pratique clinique (GPC) afin d'encadrer le traitement des maladies rares. Les GPC comprennent des recommandations sur la prise en charge de patients atteints de conditions précises, selon les meilleures recherches disponibles, les données probantes, la pratique et l'expérience. Bien qu'il existe des méthodes d'élaboration des GPC, leur élaboration exige beaucoup de ressources, de sorte qu'on tend à axer les efforts sur les maladies communes. Au Canada, peu de GPC sont élaborées pour des maladies rares. L'élaboration de GPC pour les maladies rares est entravée par une connaissance limitée de la progression naturelle de la plupart des maladies rares, l'hétérogénéité des patients atteints de la même maladie, l'expertise de spécialiste restreinte et le manque de données probantes sur les effets des traitements. Dans le contexte canadien, il existe des lignes directrices pour le traitement de certaines

<sup>8</sup> [http://umanitoba.ca/faculties/health\\_sciences/medicine/6755.html](http://umanitoba.ca/faculties/health_sciences/medicine/6755.html) (en anglais seulement)

maladies rares, y compris l'hémophilie<sup>9</sup> et la maladie de von Willebrand pour les patients traités dans les centres de traitements complets de l'hémophilie,<sup>10</sup> PKU<sup>11</sup> et le syndrome de Prader-Willi.<sup>12</sup> Cependant, à ce jour, la plupart des lignes directrices en matière de traitement mettent l'accent sur :

- des types précis de cancer (p. ex. syndrome myélodysplasique<sup>13</sup>);
- des procédures précises (p. ex. dépistage génétique des arythmies cardiaques héréditaires liées à la mort cardiaque subite<sup>14</sup>);
- des médicaments pour des sous-populations précises de cancer (p. ex. Bortézomib pour le myélome multiple et le lymphome<sup>15</sup>);
- des procédures ou activités précises (p. ex. activité physique pour les enfants atteints d'arthrite juvénile idiopathique, d'hémophilie, d'asthme ou de fibrose kystique<sup>16</sup>).

Au niveau international, plusieurs initiatives sur l'élaboration de GPC ont été mises sur pied, des initiatives auxquelles des prestataires de soins de santé et des décideurs canadiens peuvent participer ou adapter au contexte canadien. L'Union européenne a mené une étude d'une durée de quatre ans (RARE-Best practices)<sup>17</sup> et a lancé un projet connexe en 2014 afin de catalyser l'élaboration de GPC pour des maladies rares. En Europe, la France a défini une méthode pour élaborer des lignes directrices pour des maladies rares. Orphanet a également mis au point des lignes directrices pour le traitement en urgence de maladies rares.<sup>18</sup>

### **Registres des maladies**

Les cliniciens peuvent approfondir leurs connaissances des modèles de maladies rares et des soins des patients atteints de maladies rares au moyen de registres de maladies rares. Un registre des maladies rares contient des renseignements sur les patients qui ont reçu un diagnostic de maladie rare particulière. Ces registres peuvent être utilisés par les cliniciens et les chercheurs afin de mieux comprendre les populations de patients, de répondre aux questions émergentes de soins de santé, d'évaluer la variabilité dans les choix de soins et de traitement d'une province à l'autre, d'élaborer des initiatives sur l'amélioration de la qualité des soins et de suivre les résultats cliniques au fil du temps. Au bout du compte, ces efforts se traduiront par de meilleurs résultats de santé pour les patients atteints de maladies rares. Certains registres de maladies précises ont été

<sup>9</sup> <http://www.hemophilia.ca/files/Normes%20de%20soins%20complets%20-%20FR.pdf>

<sup>10</sup> <http://ahcdc.ca/index.php/membership/practice-guidelines/86-hemophilia-and-vwd-clinical-practice-guidelines-management> (en anglais seulement)

<sup>11</sup> [https://www.acmg.net/Phenylalanine\\_Hydrosylase\\_Deficiency\\_Jan\\_2013.pdf](https://www.acmg.net/Phenylalanine_Hydrosylase_Deficiency_Jan_2013.pdf) (en anglais seulement)

<sup>12</sup> <http://www.fpwr.org/wp-content/uploads/2014/02/2008clinicalGuide.pdf> (en anglais seulement)

<sup>13</sup> <http://www.saskcancer.ca/MDS> (en anglais seulement)

<sup>14</sup> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21459272> (en anglais seulement)

<sup>15</sup> <https://www.cancercare.on.ca/common/pages/UserFile.aspx?fileId=34323> (en anglais seulement)

<sup>16</sup> Document de principes de la SCP : Les recommandations en matière d'activité physique pour les enfants ayant une maladie chronique précise : l'arthrite juvénile idiopathique, l'hémophilie, l'asthme ou la fibrose kystique

<sup>17</sup> [http://www.rarebestpractices.eu/documenti/newsletter/newsletter\\_1.pdf](http://www.rarebestpractices.eu/documenti/newsletter/newsletter_1.pdf) (en anglais seulement)

<sup>18</sup> Ces lignes directrices comprennent une brève description de la maladie, des recommandations pour des soins immédiats, le transport et l'orientation avant d'arriver à la salle d'urgence (cerner les complications potentielles, les particularités diagnostiques et thérapeutiques, les interactions médicamenteuses et les questions d'anesthésie), des recommandations pour le confort du patient et de la famille et une liste de personnes-ressources disponibles 24 h sur 24.

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Emergency.php?lng=FR](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=FR)

établis au Canada par des groupes de patients (p. ex. le Registre canadien sur la fibrose kystique<sup>19</sup>), l'industrie (p. ex. le Genzyme Rare Disease Registry,<sup>20</sup> qui comprend les maladies de Pompé, Gaucher, MPS1 et Fabry) et les chercheurs (p. ex. l'Initiative canadienne de recherche sur la maladie de Fabry<sup>21</sup>). Plusieurs ont des liens internationaux, augmentant ainsi leur valeur potentielle, comme le Registre canadien des maladies neuromusculaires,<sup>22</sup> un registre pancanadien qui comprend des personnes atteintes de maladie neuromusculaire, qui participe à l'initiative internationale « Translational Research in Europe – Assessment & Treatment of Neuromuscular Diseases Neuromuscular Network (TREAT-NMD) »<sup>23</sup> internationale et contient des données sur plus de 2 400 adultes et enfants canadiens affectés par plus de 40 différentes maladies rares.

La vaste majorité des patients considèrent les registres de maladies comme des outils utiles pour l'amélioration des soins, des traitements et de l'accès aux possibilités de recherche. Des principes conjoints pour guider l'établissement de registres de maladies rares ont été adoptés par l'OCMR, l'Organisation nationale pour les maladies rares, États-Unis (NORD) et l'Organisation européenne pour les maladies rares (EURORDIS).<sup>24</sup> Ces principes comprennent l'interopérabilité et l'harmonisation entre les registres individuels, un ensemble minimal d'éléments de données communes et l'ajout de données déclarées par des patients et des professionnels de la santé.<sup>25</sup>

Au Canada, comme ailleurs, des défis existent quant à la propriété des registres de patients, à leur durabilité et aux conflits d'intérêts possibles au niveau de la commandite de ces registres. Bien que ces questions soient loin d'être résolues, les intervenants conviennent de plus en plus que de multiples registres de propriété sont contre-productifs et se dirigent vers des solutions de collaboration englobant tous les registres.

Les registres de maladies robustes catalysent également la recherche sur les thérapies sûres et efficaces pour les maladies rares, fournissent des outils pour les autorités de réglementation et les payeurs (p. ex. les gouvernements provinciaux et les compagnies d'assurance) afin de suivre les résultats des thérapies pour les maladies rares « dans le monde réel » et d'appuyer la mise en place de services de soins complets pour les patients atteints de maladies rares. De plus, les registres offrent un choix évident pour la surveillance à long terme des thérapies et des technologies liées aux maladies rares après leur mise en marché.

---

<sup>19</sup> <http://www.cysticfibrosis.ca/cf-care/cf-registry/?lang=fr>

<sup>20</sup> <http://www.genzyme.com/Products/Resources-for-Health-Care-Professionals.aspx> (en anglais seulement)

<sup>21</sup> <http://www.the-cfdi.ca> (en anglais seulement)

<sup>22</sup> <http://www.cndr.org/> (en anglais seulement)

<sup>23</sup> [http://cordis.europa.eu/project/rcn/84926\\_fr.html](http://cordis.europa.eu/project/rcn/84926_fr.html)

<sup>24</sup> <http://www.eurordis.org/fr/news/eurordis-nord-et-cord-publient-une-declaration-commune-sur-les-10-principes-pour-les-registres->

<sup>25</sup> Une autre initiative européenne, le « European Platform for Rare Disease Registries » (EPIRARE), un programme d'une durée de trois ans de la Commission européenne, a produit des lignes directrices pour les sources de données et la qualité des registres de maladies rares. Consulter <http://www.epirare.eu> (en anglais seulement)

## **Services de soins complets**

Il y a peu de cliniques de maladies rares au Canada et encore moins qui offrent des services de soins complets. Il n'est pas étonnant que **plus de la moitié des répondants au sondage de l'OCMR estiment qu'ils n'ont pas accès à des spécialistes ou à des cliniques et que la coordination des soins est minime.**

Le Canada a quelques modèles réussis de soins intégrés et coordonnés, comme des centres métaboliques pédiatriques. Des 17 centres universitaires pédiatriques au Canada, 13<sup>26</sup> disposent d'équipes multidisciplinaires métaboliques pour le diagnostic et le traitement d'enfants/adultes atteints d'une maladie enzymatique rare ou ultra rare (c.-à-d. troubles métaboliques complexes héréditaires). Ces équipes métaboliques varient en taille et composition, et comprennent des médecins, des conseillers en génétique, des diététistes, des pharmaciens, des travailleurs sociaux, des psychologues, du personnel infirmier et du personnel administratif. Les équipes métaboliques sont pleinement harmonisées avec les scientifiques de laboratoire qui dirigent les laboratoires métaboliques et moléculaires offrant du soutien direct aux services cliniques métaboliques. D'autres exemples réussis de soins coordonnés pour les maladies rares comprennent les centres de soins complets de l'hémophilie<sup>27</sup> et les cliniques de fibrose kystique (FK).<sup>28</sup> Au Canada, on compte 25 cliniques de soins complets pour l'hémophilie et chacune est dotée d'un hématologue, d'une infirmière coordonnatrice, d'un physiothérapeute, d'un psychologue ou d'un travailleur social, d'un gestionnaire de données et d'autres spécialistes, selon les besoins. Les patients se rendent à la clinique de l'hémophilie seulement une ou deux fois par année pour les évaluations routinières, mais communiquent régulièrement par téléphone, par courriel, par systèmes électroniques de déclaration de perfusion et au moyen d'autres outils de télésanté. À la suite de l'établissement de ces cliniques, la qualité de vie et santé musculosquelettique des patients se sont grandement améliorées et les visites aux salles d'urgence se sont raréfiées. Les cliniques de FK, présentes dans la plupart des grandes villes, offrent des soins multidisciplinaires spécialisés pour les personnes atteintes de FK en milieu hospitalier. Divers professionnels de la santé reçoivent en consultation des patients à chaque visite à la clinique et pendant l'hospitalisation. Les patients se rendent à la clinique pour des visites trois à quatre fois par année pour consulter des membres de l'équipe de la clinique, soit des médecins, des infirmières, des diététistes, des physiothérapeutes, des travailleurs sociaux, des pharmaciens et d'autres spécialistes.

## **Centres d'excellence et réseaux de cliniques virtuelles**

Comme les maladies rares touchent de petits nombres de patients et sont souvent hétérogènes, graves et mal comprises, la collaboration et la coordination de l'expertise sont essentielles pour assurer des diagnostics et une gestion efficaces. Des centres d'excellence et les réseaux de cliniques virtuelles ont été mis en place avec succès en Europe afin d'offrir à tous les patients atteints d'une maladie rare particulière la même qualité de soins, indépendamment de leur lieu de résidence. L'Europe a des modèles

---

<sup>26</sup> Ces 13 centres comprennent tous les centres sauf l'École de médecine du Nord de l'Ontario, le Nunavut, les Territoires du Nord-Ouest et le Yukon. La prise en charge des enfants et des familles souffrant de troubles métaboliques génétiques dans les centres sans équipes métaboliques relève généralement de la compétence de l'une des équipes existantes à proximité géographique.

<sup>27</sup> <http://www.hemophilia.ca/fr/centres-de-traitement/>

<sup>28</sup> <http://www.cysticfibrosis.ca/cf-care/how-cf-care-is-delivered-in-canada/cf-clinics-in-canada/?lang=fr>

différents : certains centres et réseaux sont axés sur une maladie, tandis que d'autres traitent toutes les maladies rares. Certains mettent l'accent sur la prestation de services de santé seulement tandis que d'autres entreprennent également des recherches. Plusieurs ont obtenu un financement durable, dont au moins une partie est fournie par les États membres de l'Union européenne. L'Union européenne a élaboré des critères pour les centres d'excellence.<sup>29</sup>

Les centres d'excellence et les réseaux cliniques virtuels sont reconnus de plus en plus comme des composantes nécessaires aux soins de haute qualité étant donné la grande dispersion géographique des patients atteints de maladies rares et des experts cliniques au Canada. Le Comité permanent de la santé de la Chambre des communes a reconnu l'importance de ces modèles dans le contexte des maladies rares dans son rapport de juin 2013,<sup>30</sup> *L'innovation technologique dans les soins de santé* :<sup>31</sup>

*Les Instituts de recherche en santé du Canada et l'Agence de la santé publique du Canada, en collaboration avec les Réseaux de centres d'excellence, [devraient] envisager de former des groupes de recherche sur les maladies rares au Canada et envisager de désigner certains de ces groupes comme des centres d'excellence.*

On compte actuellement peu de ces centres et réseaux au Canada. Le Réseau de recherche en santé des enfants et des mères,<sup>32</sup> dont le programme comprend des maladies rares, est un exemple. Les centres d'excellence peuvent servir de pierre angulaire pour la prestation de services de santé à l'intention de patients atteints de maladies rares par la coordination des registres de patients, l'élaboration et la mise en œuvre de normes de soins et de lignes directrices en matière de traitement, la prestation de soins cliniques de qualité et l'amélioration des renseignements pour les professionnels et les patients.

### **Aide sociale**

Les patients atteints de maladies rares ont souvent besoin de plus que des soins de santé et l'accès aux traitements. Des services psychosociaux, de la thérapie physique et récréative, du counseling, des soins de répit et de l'éducation spéciale sont souvent aussi nécessaires. En général, ces services ne sont pas compris dans la prestation de services reconnus comme essentiels à la gestion des maladies rares au Canada. L'exception peut être des cancers rares : la plupart des provinces disposent de ressources et de programmes destinés à tous les patients atteints de cancer, rare ou commun, couvrant un grand nombre de ces services. Pour presque toutes les autres maladies rares, puisque la plupart des services sont non-médicaux ou ne sont pas visés par la *Loi canadienne sur la santé*, aucune législation n'oblige les gouvernements à les offrir, à moins qu'ils ne deviennent des priorités politiques.

Les maladies rares imposent souvent un lourd fardeau aux personnes atteintes et aux familles et, à quelques exceptions près, on manque de services sociaux spécialisés et accessibles, comme des programmes de loisirs thérapeutiques et des soins de répit.

<sup>29</sup> [http://www.raredisease.org.uk/documents/Website Documents /centres-of-excellence-10-a4.pdf](http://www.raredisease.org.uk/documents/Website%20Documents%20-%20centres-of-excellence-10-a4.pdf) (en anglais seulement)

<sup>30</sup> <http://www.parl.gc.ca/HousePublications/Publication.aspx?DocId=6221741&File=9&Language=F>

<sup>31</sup> L'innovation technologique dans les soins de santé, Rapport du Comité permanent de la santé, juin 2013 : <http://www.parl.gc.ca/content/hoc/Committee/411/HESA/Reports/RP6221741/hesarp14/hesarp14-f.pdf>

<sup>32</sup> <http://www.micryrn.ca/francais/>

Cette situation découle en partie du manque de sensibilisation des prestataires de services sociaux. Plusieurs maladies rares ont des interventions médicales limitées (des 7 000 maladies rares connues, moins de 5 % ont des interventions thérapeutiques efficaces)<sup>33</sup> et bon nombre exigent des soins continus. Tel qu'indiqué dans le sondage de l'OCMR, la plupart des services communautaires de base (comme l'éducation, l'invalidité et l'emploi) sont considérés comme étant peu sensibilisés aux maladies rares et comme ayant peu de connaissances sur ces maladies, ce qui explique pourquoi l'accès à ces services est limité. Pire encore, lorsque les patients et les familles présentent une demande, on éprouve des difficultés à reconnaître leurs besoins car il est possible que la maladie ne soit pas admissible et qu'ils ne puissent obtenir une aide ou d'autres avantages.

Les personnes atteintes de maladies rares sont souvent admissibles au crédit d'impôt pour personnes handicapées du gouvernement fédéral et obtiennent donc une aide financière. Cependant, le succès de ces demandes dépend également de la base de connaissances du prestataire de soins de santé et de sa volonté d'appuyer une demande.

La sensibilisation auprès du système d'éducation a été l'une des principales activités pour de nombreux groupes de maladies rares, souvent organisée par des parents souhaitant s'assurer que les enseignants et les dirigeants des écoles sont au courant des besoins particuliers de leurs enfants et les respectent. L'éducation et l'intervention peuvent prendre de nombreuses formes, y compris des ressources offertes aux enfants pour expliquer leur état, une aide spéciale, au besoin, et la mise en place de précautions médicales et de procédures d'urgence. Récemment, une mère canadienne d'un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi, qui est aussi une enseignante ressource en éducation spécialisée, a lancé une nouvelle initiative visant à aider les parents à faire participer les écoles en tant que défenseurs et à devenir des « champions » dans l'élaboration de plans d'enseignement personnalisés pour leurs enfants.

Grâce à de meilleures connaissances et à un meilleur service de santé, de nombreux enfants atteints de maladies rares, qui seraient décédés avant l'âge adulte, sont maintenant des survivants, comme les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne ou de la FK. Ces personnes ont besoin d'une aide spéciale continue qui, dans la majorité des cas, n'existe pas dans les systèmes de soins de santé et de services sociaux canadiens. Une mère entrepreneure a travaillé avec l'organisme Partners for Planning<sup>34</sup> afin de créer un guide et de déterminer les ressources offertes aux parents d'enfants adultes pour leur permettre de planifier le futur de leur enfant et de créer « un réseau personnel de sécurité, de sûreté et d'amour pour le restant de leurs jours. » [Traduction]

### Lacunes

- Les prestataires de soins de santé ne disposent pas de suffisamment de renseignements sur le traitement et la gestion des maladies rares.
- Les prestataires de services sociaux, de services éducatifs et de services à l'intention des personnes handicapées et les employeurs ne comprennent souvent pas les conséquences de vivre avec une maladie rare et des programmes ne sont pas offerts à ces personnes.

<sup>33</sup> [http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare\\_Diseases\\_2013.pdf](http://www.phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare_Diseases_2013.pdf) (en anglais seulement)

<sup>34</sup> <http://hub.partnersforplanning.ca> (en anglais seulement)

- Bien qu'il ne soit pas possible de créer une base de données canadienne pour chaque maladie, un registre national de toutes les maladies rares doit être établi et le nombre de registres de maladies rares spécifiques devrait augmenter. Dans tous les cas, des efforts devraient être déployés pour mettre les patients canadiens en relation avec la communauté internationale dans le but de faciliter la création d'une base de données mondiale.
- La mise en place et le maintien des registres de patients ne sont pas adéquatement coordonnés et appuyés au Canada.
- Le Canada n'a pas encore établi de critères à l'intention des centres d'excellence pour les maladies rares et les critères de l'Union européenne ne sont pas applicables dans le contexte canadien.
- Il manque de cliniques spécialisées pour offrir des soins appropriés aux patients atteints de maladies rares.
- Il est nécessaire d'adopter des mesures visant à faciliter les liens entre les bases de données administratives des soins de santé dans le pays afin d'appuyer la prestation de services de santé aux patients atteints de maladies rares.

## Mesures

### **3. Les gouvernements provinciaux et territoriaux doivent collaborer avec les organismes réglementaires de professionnels de la santé, les collèges, les associations, les universités et les hôpitaux universitaires afin d'améliorer l'éducation et la capacité des prestataires de soins de santé en ce qui a trait aux maladies rares, y compris :**

- a. Un modèle interprofessionnel de l'éducation professionnelle en santé assorti d'une composante particulière sur les maladies rares afin d'accroître la sensibilisation et l'intégration des soins des patients et des familles.
- b. Le renforcement de la capacité, du recrutement et de la formation des professionnels de la santé œuvrant dans le domaine des maladies rares et des disciplines connexes dans ce domaine, comme le counseling génétique, la recherche, la médecine de laboratoire et le travail social.
- c. Tirer avantage du renouvellement des programmes d'études afin d'intégrer la formation sur les maladies rares.
- d. Encourager la participation des personnes, des familles et des organisations de patients dans l'élaboration de nouvelles approches pédagogiques.

### **4. Les gouvernements provinciaux et territoriaux devraient examiner les critères pour les programmes sociaux (y compris les services d'éducation et d'invalidité) et apporter les modifications appropriées, si nécessaire, afin d'assurer aux personnes atteintes de maladies rares un accès équitable aux services.**

### **5. Les gouvernements provinciaux et territoriaux devraient élaborer des lignes directrices à l'intention des employeurs pour assurer l'adoption de mesures d'adaptation appropriées pour les personnes atteintes de maladies rares dans le lieu de travail.**

### **6. Les compagnies d'assurance privées et les gouvernements provinciaux et territoriaux devraient, lorsqu'est offerte une couverture pour des services de soins de santé aux personnes atteintes de maladies plus courantes (p. ex. de la**

physiothérapie pour une mobilité limitée), offrir cette même couverture aux patients atteints de maladies rares.

- 7. Des centres d'excellence sur les maladies rares devraient être établis afin de générer et de soutenir la recherche et les soins aux patients, d'élaborer et de mettre en œuvre des guides de pratique clinique, de concevoir et de fournir une formation au niveau professionnel et sur les patients aux praticiens de soins de santé et au public, et de concevoir et d'appuyer des services diagnostiques, cliniques et éducatifs étendus, par exemple, par le biais d'un système de télémédecine ou de cliniques satellites spécialisées.** Ces centres seraient appuyés par des organismes fédéraux, y compris les IRSC et l'Agence de la santé publique du Canada, ainsi que par les gouvernements provinciaux et territoriaux.
- 8. Les centres d'excellence sur les maladies rares, en collaboration avec les gouvernements, l'industrie, les associations de patients et d'autres dirigeants du système de santé, devraient envisager la création d'un registre national de toutes les maladies rares et appuyer les registres nouveaux et existants de maladies précises grâce à des ensembles de données harmonisées pour faciliter l'échange de données et la collaboration.** Ces registres devraient s'appuyer sur les principes et les pratiques exemplaires suivants :
  - a. Les principes communs énoncés dans la déclaration commune signée par l'OCMR, NORD et EURORDIS.
  - b. Lorsque possible, suivre les directives de pratique optimale du Registre canadien de neurologie.<sup>35</sup>
  - c. Un ensemble minimal d'éléments de données communs nécessaires pour une collaboration importante et l'échange de données, qui mettent l'accent sur la maladie plutôt que sur l'intervention.
  - d. Un processus d'intégration avec les dossiers médicaux électroniques existants qui sont offerts dans les hôpitaux pédiatriques et toutes les cliniques spécialisées afin d'établir des liens avec les biobanques pertinentes et de recueillir des données des patients et des familles, ainsi que des prestataires de soins de santé.
  - e. Des règles clairement définies en matière de gouvernance, de propriété, de commandite et d'accès à l'information.
  - f. Une infrastructure partagée afin d'harmoniser les données et de diminuer les coûts.
  - g. Des liens internationaux entre les registres et les bases de données applicables.
- 9. Dans le cas des maladies pour lesquelles l'établissement de cliniques spécialisées et de réseaux cliniques virtuels n'est pas possible, les gouvernements provinciaux et territoriaux devraient assurer une meilleure intégration des soins offerts aux patients atteints de maladies rares dans les cliniques de soins complexes ou de soins à domicile existantes, car elles peuvent offrir un soutien important aux patients atteints de maladies rares.**
- 10. Les gouvernements provinciaux et territoriaux devraient adopter des mesures visant à faciliter les liens entre les bases de données administratives des soins de santé d'un bout à l'autre du pays afin d'appuyer la prestation des services de santé aux patients atteints de maladies rares.**

<sup>35</sup> <http://canadianregistrynetwork.org> (en anglais seulement)



*« Lorsque vous grandissez en pensant qu’il est “normal” d’avoir des transfusions sanguines à tous les mois et des infusions de médicaments de 10 heures la nuit, rien ne semble impossible. Une maladie rare n’impose aucune limite si vous avez un traitement, mais surtout l’appui de votre famille et de vos amis. »*

Cassandra, fille de 16 ans atteinte de thalassémie majeure

## Objectif n° 3 : Renforcer le soutien communautaire

### Contexte

La communauté des maladies rares joue un rôle essentiel en fournissant du soutien, en connectant les patients aux ressources et les uns aux autres, en communiquant des renseignements sur les maladies aux décideurs, aux médias et au public, et en veillant à ce que les opinions des patients soient entendues. Cette communauté diversifiée est composée de nombreux intervenants, y compris des patients, des associations de patients, des fournisseurs de soins de santé et de services sociaux et des chercheurs.

Plus particulièrement, le Canada compte plusieurs organisations de patients relatives à une maladie rare précise. Elles offrent aux patients la possibilité d'établir des liens avec d'autres patients vivant des expériences similaires et sont, dans certains cas, la seule source d'information pertinente et utile sur la gestion et le traitement de la maladie. La plupart des organisations de patients atteints de maladies rares sont fondées par un patient ou un membre de la famille d'un patient et dirigées par des bénévoles. En plus d'appuyer les patients atteints de maladies rares et leurs familles, ces groupes mènent également des activités de défense des intérêts, de sensibilisation et de collecte de fonds. Bien que des organismes de bienfaisance et des groupes de patients à but non lucratif soient disposés à mener ces activités, ils doivent avoir des liens avec les programmes publics existants et ont besoin de soutien continu afin d'être disponibles et efficaces. Dans de nombreux cas, le défi principal pour ces initiatives est leur succès, souvent rendu public dans les médias sociaux, de sorte que la demande dépasse de loin la capacité des groupes dirigés par des bénévoles à soutenir les besoins croissants et à s'élargir pour y répondre.

La portée des activités, l'infrastructure et le soutien offert pour les organisations de patients atteints de maladies rares varient. En conséquence, l'OCMR,<sup>36</sup> une organisation nationale qui chapeaute plus de 100 organisations de patients atteints de maladies rares, de patients et d'autres intervenants, et le RQMO,<sup>37</sup> au niveau provincial, servent d'organismes de coordination afin de communiquer des renseignements sur les maladies rares et de veiller à ce que soient entendus les points de vue des patients.

Au cours de la dernière décennie, l'OCMR a pris les devants dans la promotion des politiques, des programmes et des services desservant la communauté de patients atteints de maladies rares, en réunissant souvent les intervenants, entamant des discussions sur les politiques, organisant des consultations et élaborant des documents d'information, offrant de la formation et du perfectionnement des compétences aux patients et aux groupes de patients, et en sensibilisant les décideurs, les fournisseurs et le public afin d'encourager le changement et la réforme. Le RQMO a réalisé des fonctions similaires au Québec. L'OCMR et le RMQO communiquent régulièrement avec EURORDIS.<sup>38</sup> L'OCMR est reconnu comme une alliance de patients de premier plan au niveau international et a assumé le rôle de réunir périodiquement des intervenants canadiens et internationaux et des responsables d'initiatives afin d'échanger des connaissances, d'apprendre les uns des autres et de créer une meilleure synergie.

---

<sup>36</sup> <http://www.raredisorders.ca> (en anglais seulement)

<sup>37</sup> <http://rqmo.org/wp/>

<sup>38</sup> <http://www.eurordis.org/fr>

Le défi principal pour les organisations de patients atteints de maladies rares, l'OCMR et le RMQO est l'accès à du financement durable. Peu d'organisations de patients reçoivent un appui financier de sources subventionnaires publiques ou privées. Alors que les grandes organisations de patients axées sur les maladies plus courantes ont les ressources et la capacité de chercher du financement, les organisations axées sur les maladies rares en trouvent rarement.

Enfin, bien qu'il y ait eu une première compilation d'une liste d'organisations de patients canadiens et d'autres ressources liées aux maladies rares sur le portail d'Orphanet, les renseignements sont toujours en cours de compilation. Orphanet est une source potentiellement utile de renseignements pour les patients et les familles vivant avec une maladie rare et peut servir de portail d'information pour l'échange de connaissances, la collaboration et le soutien entre les organisations-cadres et les petits organismes. Cependant, de l'aide supplémentaire est nécessaire afin d'accroître la sensibilisation du portail canadien sur le site Orphanet auprès des organisations de patients et d'autres utilisateurs potentiels.

### **Lacunes**

- Le financement est insuffisant pour les petits groupes de patients atteints de maladies rares. Bon nombre de ces organisations disposent de ressources limitées pour soutenir les patients tout en réalisant d'autres tâches, comme le réseautage avec les organisations de patients canadiens et internationaux pertinents, la commandite et l'administration de registres de maladies, l'identification de recherches de haute qualité et de chercheurs bien formés et intéressés ainsi que la sensibilisation accrue aux maladies rares.
- La collaboration, la coordination et l'appui de groupes de patients par l'entremise de l'OCMR et le RQMO sont très efficaces, mais entravés par le manque de ressources dévouées et durables de ces organisations-cadres.
- La base de données canadienne Orphanet est toujours incomplète et sa durabilité est incertaine en raison de l'absence de financement soutenu.

### **Mesures**

- 11. Les organisations de patients atteints de maladies rares, ainsi que l'OCMR et le RQMO, doivent être adéquatement financés pour s'acquitter de leurs missions, qui comprend la participation à des initiatives de recherche, l'application des connaissances, l'élaboration de politiques, la sensibilisation, l'éducation, l'engagement et le soutien d'initiatives à l'intention des patients.**
- 12. Orphanet devrait disposer de ressources suffisantes pour servir de portail et de réseau au service de tous les intervenants de la communauté des maladies rares.**



*« J'ai une maladie du sang très rare qui se traduit par une insuffisance rénale. Le seul traitement efficace est un médicament approuvé par Santé Canada que refusent de reconnaître les régimes publics provinciaux d'assurance-médicaments en raison de son coût élevé. Cette maladie a détruit mes reins, ainsi qu'un rein transplanté que m'a donné ma femme. Les médecins refusent d'effectuer une autre transplantation à moins que je prenne ce médicament. Le fait que ma province refuse d'approuver ce médicament pour la transplantation est vraiment frustrant. Je dois donc demeurer sous dialyse. »*

Michael, homme âgé de 50 ans  
atteint de SHUa

## Objectif n° 4 : Offrir un accès durable aux thérapies prometteuses

### Contexte

Au cours des 30 dernières années, la recherche et développement lié aux maladies rares ont mené au développement de nombreuses thérapies prometteuses. Une grande partie de cette recherche a reçu un appui international par l'adoption de politiques et de lois sur les médicaments orphelins favorisant des investissements dans la recherche et le développement de traitements pour les maladies rares et leur remboursement.

Cependant, au Canada, les patients atteints de maladies rares éprouvent souvent des difficultés et des retards quant à l'accès aux traitements. Le sondage de l'OCMR montre **qu'un répondant sur trois ne pouvait pas avoir accès à des traitements/médicaments appropriés**. Tel qu'expliqué davantage dans la présente section, il est difficile d'accéder aux traitements dans ce pays pour de nombreuses raisons, notamment :

- L'absence d'un cadre réglementaire afin d'encourager le développement et l'approbation en temps opportun de médicaments orphelins au Canada.
- Le processus national d'évaluation des technologies de la santé utilisé par les régimes publics d'assurance-médicaments pour décider du financement d'un médicament ne tient pas compte des attributs précis des médicaments orphelins.
- Il n'existe aucune approche uniforme de financement pour les médicaments orphelins afin d'assurer l'accès aux traitements dont les patients canadiens ont besoin.
- La prise de décision en matière de remboursement est prolongée et retardée et souvent les critères d'accès sont beaucoup plus restrictifs que les indications étiquetées.

### i) Cadre réglementaire

Au Canada, l'autorisation de médicaments est réglementée en vertu de la *Loi sur les aliments et drogues*, qui ne comprend pas, à l'heure actuelle, une définition ou un processus précis pour le traitement des maladies rares. Cela signifie que les exigences réglementaires, y compris les exigences liées aux données probantes, pour ces traitements sont les mêmes que ceux qui concernent les maladies plus courantes. À l'échelle internationale, de nombreuses compétences, comme l'Union européenne,<sup>39</sup> les États-Unis,<sup>40</sup> le Japon,<sup>41</sup> l'Australie<sup>42</sup> et Taiwan<sup>43</sup> ont mis en place des cadres réglementaires pour les médicaments orphelins. Ces cadres favorisent les activités de recherche et de développement de médicaments orphelins, qui peuvent s'avérer très difficiles pour les raisons suivantes :

<sup>39</sup> *Réglement (CE) N° 141/2000*: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:fr:PDF>

<sup>40</sup> *Loi sur les médicaments orphelins* :

<http://www.fda.gov/regulatoryinformation/legislation/federalfooddrugandcosmeticactfdca/significantamendmentstotheact/orphanact/default.htm> (en anglais seulement)

<sup>41</sup> *Loi sur les affaires pharmaceutiques* : [http://www.mhlw.go.jp/english/policy/health-medical/pharmaceuticals/orphan\\_drug.html](http://www.mhlw.go.jp/english/policy/health-medical/pharmaceuticals/orphan_drug.html) (en anglais seulement)

<sup>42</sup> *Therapeutic Goods Regulations*: [http://www5.austlii.edu.au/au/legis/cth/consol\\_reg/tgr1990300/](http://www5.austlii.edu.au/au/legis/cth/consol_reg/tgr1990300/) (en anglais seulement)

<sup>43</sup> *Rare Disease Control and Orphan Drug Act*:

[http://www.tfrd.org.tw/english/laws/cont.php?kind\\_id=25&top1=What%20we%20do&top2=Public%20Policy%20Issues&top3=Rare%20Disease%20and%20Orphan%20Drug%20Act](http://www.tfrd.org.tw/english/laws/cont.php?kind_id=25&top1=What%20we%20do&top2=Public%20Policy%20Issues&top3=Rare%20Disease%20and%20Orphan%20Drug%20Act) (en anglais seulement)

- La dispersion et le petit nombre des populations de patients.
- La diversité profonde de la pathologie de la maladie rare (la plupart des pathologies sont encore inconnues).
- L'hétérogénéité clinique importante, même pour une seule maladie rare, rend difficile de stratifier selon le stade et la gravité.
- L'absence de biomarqueurs validés et de paramètres substitutifs.
- L'absence de modèles précliniques validés de prévision in vitro et animaux.
- La rareté des experts cliniques et de centres de référence.
- Les procédures réglementaires inadéquates qui ne sont pas adaptées à l'évolution de la science, ni ne sont pas échangées au niveau international.
- Les goulots d'étranglement au niveau des méthodes et les difficultés liées à la conception d'études cliniquement validées et alignées sur les exigences réglementaires.

À l'automne 2012, le ministre fédéral de la Santé a annoncé des plans<sup>44</sup> d'élaboration d'un cadre pour les médicaments orphelins au Canada. Le ministre a déclaré que le gouvernement « *présentera une nouvelle approche qui facilitera la mise au point et l'autorisation des médicaments pour les maladies rares [...]* ». Ce cadre devrait porter sur la désignation, l'autorisation et la surveillance des médicaments orphelins à l'aide d'une approche de cycle de vie, et mettra l'accent sur l'échange de renseignements et la collaboration à l'échelle internationale. Il comprendra également une plus grande participation des patients dans les activités réglementaires liées aux médicaments orphelins.

Le cadre réglementaire fédéral pour les médicaments orphelins rédigé par Santé Canada<sup>45</sup> propose la première définition officielle de « maladie rare » au Canada, qui est essentielle à l'harmonisation des différentes politiques du pays afin d'atteindre une compréhension commune. Cette définition est similaire à celle adoptée par l'Union européenne (5 personnes sur 10 000) dans un effort pour harmoniser les processus d'approbation réglementaire à l'échelle internationale.

En 2014, des forums régionaux d'intervenants ont eu lieu au Canada afin de recueillir les premiers commentaires sur les éléments du cadre proposé, et Santé Canada a dirigé un processus pour solliciter les observations des patients au sujet de deux médicaments pour des maladies rares dans le cadre de l'examen réglementaire, avec l'objectif d'en faire une option normalisée en vertu du nouveau cadre réglementaire pour les médicaments orphelins. Cependant, les calendriers de mise en œuvre du cadre réglementaire pour les médicaments orphelins demeurent incertains.

Quant aux essais cliniques, l'OCRM estime que les essais pour les maladies rares devraient être menés en faisant preuve d'une grande rigueur méthodologique, ce qui comprend une justification statistique solide, quoique non conventionnelle. Toutefois, il peut s'avérer nécessaire d'examiner les directives et les normes se rapportant aux essais pour les thérapies de maladies rares. Au cours des dernières années, plusieurs ont reconnu que les directives et les normes utilisées pour les médicaments destinés à des maladies plus courantes peuvent être inappropriées pour les maladies rares et ont

---

<sup>44</sup> [http://www.hc-sc.gc.ca/ahc-asc/media/nr-cp/\\_2012/2012-147-fra.php](http://www.hc-sc.gc.ca/ahc-asc/media/nr-cp/_2012/2012-147-fra.php)

<sup>45</sup> Santé Canada, Bureau de la modernisation des lois et des règlements, *Proposition d'un cadre réglementaire canadien pour les médicaments orphelins : ébauche aux fins de discussion*, 13 décembre 2012 : <http://www.raredisorders.ca/documents/Propositionfrench.pdf>

entamé l'examen d'exigences de rechange pour les médicaments ciblant de petites populations. Plus précisément, la Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis, l'Agence européenne des médicaments (EMA) et Santé Canada envisagent tous de recourir à la « conception d'essais cliniques adaptatifs », des méthodes de conception d'un essai clinique où les différents éléments du procès, comme la taille de l'échantillon, le nombre de groupes de traitement ou la vitesse à laquelle les participants sont répartis au hasard, peuvent être modifiés tout en générant des données statistiquement valables. Bien que l'exploration des essais cliniques adaptatifs ne se limite pas aux médicaments destinés aux maladies rares, ces adaptations d'essais répondent à un grand nombre des défis uniques quant à la production de données probantes sur l'efficacité de ces médicaments. Cette approche suppose qu'une décision réglementaire n'est pas un événement ponctuel, mais pourrait évoluer à mesure que des analyses provisoires sont réalisées, des données probantes supplémentaires générées et des modèles modifiées.

Quant à la participation des patients, l'EMA et ses organismes de réglementation homologues en Australie, en Nouvelle-Zélande, au Canada et aux États-Unis acceptent les résultats déclarés par les patients pour les essais cliniques de tous les médicaments et font participer les patients aux discussions les concernant. L'EMA offre aux groupes de patients des ressources et du financement pour la participation à ses comités et activités.

La participation des patients aux résultats déclarés par les patients a également lieu à l'extérieur de l'environnement réglementaire. Entre autres exemples, mentionnons l'élaboration d'une mesure de résultats cliniques de la maladie de Batten. Cette mesure a ensuite été ajoutée dans les protocoles d'essais cliniques par les organismes de réglementation. La Patient-Centered Outcomes Research Institute (PCORI)<sup>46</sup> des États-Unis, créée en 2010, vise à s'assurer que son travail « comprend les préférences, l'autonomie et les besoins d'une personne en mettant l'accent sur les résultats observés, et tient dûment compte de la survie, de la fonction, des symptômes et de la qualité de vie liée à la santé. »<sup>47</sup> [Traduction] Au Canada, les IRSC ont publié une Stratégie de recherche axée sur le patient (SRAP)<sup>48</sup> à l'automne 2011. L'importance de la participation des patients dans l'élaboration de mesures de résultats pertinents est soulignée dans cette stratégie :<sup>49</sup>

*Les résultats rapportés par les patients suscitent un intérêt grandissant comme information complémentaire aux résultats cliniques. Il s'agit d'un vaste champ d'études aux États-Unis et en Europe, qui part du principe qu'en axant les essais cliniques sur des résultats médicaux particuliers plutôt que sur l'expérience du patient dans l'utilisation du médicament ou de l'appareil, on risque de mettre au point des médicaments efficaces, mais dont les coûts personnels ou les effets sur la qualité de vie des patients sont trop élevés pour en justifier l'utilisation. Un exemple est le cas des personnes atteintes du sida, d'abord aux É.-U., puis au R.-U., qui ont contesté les méthodes d'essai des chercheurs qui ne tenaient pas compte des résultats souhaités par les patients.*

<sup>46</sup> <http://www.pcori.org> (en anglais seulement)

<sup>47</sup> <http://www.pcori.org/research-results/patient-centered-outcomes-research> (en anglais seulement)

<sup>48</sup> <http://www.cihr-irsc.gc.ca/f/47473.html>

<sup>49</sup> [http://www.cihr-irsc.gc.ca/f/documents/P-O\\_Research\\_Strategy-fra.pdf](http://www.cihr-irsc.gc.ca/f/documents/P-O_Research_Strategy-fra.pdf)

Bien que les initiatives des IRSC et de PCORI ne visent pas les maladies rares, il est prévu qu'elles feront partie du plan d'action.

Les groupes de patients ont eu un rôle moins officiel et reconnu dans la production de données à l'étape suivant la mise en marché et du monde réel. Néanmoins, ils participent étroitement à la production de données dans le cadre des protocoles de traitement pour la plupart des médicaments destinés aux maladies rares, qui exigent que les patients participent à la surveillance régulière après la mise en marché, y compris les analyses sanguines et d'autres tests, la déclaration de symptômes et d'effets indésirables, le suivi des résultats au moyen de journaux ou d'autres outils et aux sondages mesurant, par exemple, les indicateurs des effets et de la qualité de vie. Les groupes de patients, plus particulièrement les groupes de patients atteints de maladies rares, disposent de très peu de ressources pour recueillir et analyser les données probantes, car la plupart sont petits, dirigés par des bénévoles et très peu financés. Par exemple, au niveau international, l'Union européenne finance l'Académie Européenne de Patients sur l'Innovation Thérapeutique (EUPATI),<sup>50</sup> un programme de formation géré par un consortium dirigé par les patients afin de préparer les individus et les groupes à être des défenseurs efficaces et des conseillers en recherche médicale (p. ex., lors d'essais cliniques, en collaboration avec les autorités réglementaires et les comités d'éthique).

### Lacunes

- Il n'y a aucune définition officielle de « maladie rare » pouvant servir de point de départ aux discussions et à l'harmonisation des politiques au Canada.
- Le projet de cadre réglementaire pour les médicaments orphelins de Santé Canada n'a pas encore été mis en œuvre. Ce cadre est nécessaire afin d'encourager le développement et l'autorisation des médicaments orphelins au Canada.
- Les groupes de patients atteints de maladies rares disposent de très peu de ressources pour recueillir et analyser les données probantes en vue de fournir leurs commentaires dans le cadre du processus de réglementation, car la plupart sont petits, dirigés par des bénévoles et très peu financés.

### Mesures

**13. Santé Canada devrait immédiatement mettre en œuvre un cadre réglementaire pour les médicaments orphelins.**

**14. Santé Canada, en collaboration avec les chercheurs, les organismes d'évaluation des technologies de santé (ETS), les payeurs publics et privés, les patients, les professionnels de la santé et l'industrie, devrait envisager la conception d'essais cliniques adaptatifs pour les étapes d'autorisation de mise en marché et après la mise en marché, en s'inspirant d'initiatives réalisées en Europe avec l'EMA, le projet EUnetHTA (desservant le réseau européen d'ETS), l'industrie et des organisations de patients, ainsi qu'aux États-Unis grâce à des initiatives de la FDA pour *Fast Track, Breakthrough Therapy, Accelerated Approval, Priority Review* (initiatives de processus accéléré, de traitement révolutionnaire, d'approbation accélérée et d'examen prioritaire).**

<sup>50</sup> <http://www.patientsacademy.eu/index.php/fr/>

- 15. Santé Canada devrait améliorer et officialiser le rôle des patients dans le processus d'autorisation de mise en marché et dans la production de données probantes après la mise en marché, et fournir des ressources, y compris la formation, le soutien et l'aide financière, à l'intention de groupes de patients atteints de maladies rares afin de recueillir, d'analyser et de résumer les données probantes et de participer au processus de réglementation.**

## **ii) Évaluation des technologies de la santé**

### **Contexte**

L'incertitude quant à l'efficacité clinique a tendance à être plus élevée pour les thérapies de maladies rares, car les données probantes à l'appui sont souvent générées par des études cliniques de petite portée. Le coût par patient de ces traitements est souvent plus élevé en raison de la petite population de patients et du fait que la majorité de ces traitements sont à vie. En conséquence, les comités consultatifs du Programme commun d'évaluation des médicaments (PCEM) et du Programme pancanadien d'évaluation des médicaments oncologiques (pCODR) de l'Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé (ACMTS) font souvent des recommandations négatives à l'égard de ces thérapies. Les gouvernements provinciaux et les hôpitaux ont également leurs propres organismes d'évaluation des technologies de la santé qui donnent des directives sur leurs décisions de remboursement (p. ex. le Comité d'évaluation des médicaments de l'Ontario). Pour les patients, une recommandation négative peut être dévastateur, car bon nombre d'entre eux comptent sur les régimes publics pour obtenir ces thérapies, souvent leur seule option pour améliorer leur état de santé.

Depuis sa création, l'ETS a misé sur des principes et des méthodes pour guider l'évaluation des médicaments. Cependant, ces principes et méthodes supposent l'accès à de grandes populations de patients et la compréhension approfondie de l'épidémiologie clinique d'une condition de santé, ce qui présente un défi important pour le traitement ciblant les maladies rares.

Bien que l'ACMTS ait examiné l'établissement d'un processus d'ETS distinct adapté aux thérapies destinées aux maladies rares, il a été décidé en 2014 d'évaluer ces thérapies en s'appuyant essentiellement sur les mêmes principes et méthodes que pour les médicaments destinés aux maladies plus courantes.<sup>51</sup> Seuls des petits changements de processus ont été faits pour s'adapter aux médicaments orphelins, comme la possibilité d'augmenter la participation d'experts externes. De plus, l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS), l'organisme d'ETS du Québec, n'a pas encore adopté un processus d'évaluation précis pour les médicaments orphelins.

À l'échelle internationale, de nombreux pays reconnaissent de plus en plus les limites de l'application de processus et de principes normalisés d'ETS pour les médicaments orphelins et choisissent de modifier leurs approches. Au Royaume-Uni, une voie distincte pour les « technologies hautement spécialisées » a été créée.<sup>52</sup> Plusieurs médicaments ultra-orphelins répondraient aux critères d'admissibilité au moyen de cette voie. Certaines compétences ont adopté des approches flexibles en acceptant, par exemple, plus d'incertitude dans l'évaluation économique des médicaments orphelins et un coût par année de survie ajustée pour la qualité de vie plus élevé qu'à l'habitude dans certains

---

<sup>51</sup> Le Point sur le PCEM – numéro 103, mai 2014 : <https://www.cadth.ca/fr/le-point-sur-le-pcem-numero-103>

<sup>52</sup> <https://www.nice.org.uk/about/what-we-do/our-programmes/nice-guidance/nice-highly-specialised-technologies-guidance> (en anglais seulement)

cas.<sup>53</sup> D'autres ont mis au point des programmes de protection par l'entremise desquels les médicaments orphelins peuvent être examinés.<sup>54</sup>

Quant à la participation des patients dans l'évaluation des médicaments, l'ACMTS a ouvert une voie en 2009 pour les observations des patients dans le cadre du PCEM, comme l'a fait le Comité d'évaluation des médicaments de l'Ontario. Des groupes de patients sont invités à recueillir des données probantes auprès de leurs membres au sujet de leurs opinions sur les thérapies actuelles, les besoins non satisfaits et la nouvelle thérapie à l'étude. Par la suite, le pCODR, ainsi que d'autres provinces (Colombie-Britannique et Québec) ont mis en place des processus pour obtenir des commentaires des patients. L'ACMTS a récemment lancé un processus pilote pour permettre aux patients et aidants de présenter leurs commentaires lorsqu'il n'y a aucun groupe de patients connexe (p. ex. dans le cas d'une faible population associée à cette maladie). Bon nombre de ces organismes d'évaluation ont mis en place des guides et des modèles afin d'aider les groupes de patients à élaborer leurs présentations. Cependant, les groupes de patients, particulièrement ceux dédiés aux maladies rares, ont besoin de plus de conseils, de financement et de formation afin d'optimiser leurs présentations. Au niveau international, par exemple, l'agence d'ETS du Royaume-Uni, le National Institute for Health and Care Excellence (NICE)<sup>55</sup> ainsi que le Scottish Medicines Consortium<sup>56</sup> offrent du soutien pour faciliter la participation des patients.

## Lacunes

- Les processus d'ETS au Canada ne reconnaissent pas adéquatement les limites des données probantes pouvant être générées pour les médicaments orphelins. Des approches méthodologies plus souples sont nécessaires afin d'évaluer les thérapies destinées aux maladies rares au Canada.
- Les groupes de patients, particulièrement les groupes de patients atteints de maladies rares, disposent de très peu de ressources pour recueillir et analyser les données probantes aux fins de l'évaluation des médicaments, car la plupart sont petits, dirigés par des bénévoles et très peu financés.

## Mesures

**16. L'ACMTS et l'INESSS devraient établir des processus d'évaluation distincts et plus flexibles, adaptés aux caractéristiques spécifiques des médicaments orphelins.**

**17. L'ACMTS et l'INESSS devraient fournir du personnel dévoué (p. ex. intervenants pivots), de la formation et du financement afin d'aider les groupes de patients à mieux participer aux processus d'ETS, y compris du soutien pour préparer leurs dossiers de rétroaction des patients.**

---

<sup>53</sup> Par exemple, le Scottish Medicines Consortium. Voir <http://rarejournal.org/rarejournal/article/view/60> (en anglais seulement)

<sup>54</sup> Par exemple, le Pharmaceutical Benefits Advisory Committee de l'Australie. Voir [https://www.cadth.ca/media/pdf/ES0281\\_RareDiseaseDrugs\\_es\\_e.pdf](https://www.cadth.ca/media/pdf/ES0281_RareDiseaseDrugs_es_e.pdf) (document PDF en anglais seulement)

<sup>55</sup> <http://www.nice.org.uk/media/default/About/NICE-Communities/Public-involvement/PIN/NICE-PIN-memorandum-of-understanding-November-2013.pdf> (en anglais seulement)

<sup>56</sup> <http://www.gov.scot/Publications/2014/07/4751/5> (en anglais seulement)

### *iii) Financement*

#### **Contexte**

Souvent, l'accès des patients aux traitements est limité en raison l'insuffisance ou de la non-disponibilité du financement. **Le sondage de l'OCMR montre que deux répondants sur cinq n'ont aucun régime d'assurance-médicaments privé et que ceux qui en ont ne sont pas entièrement couverts. Près d'un tiers des répondants ont déclaré que leurs médicaments d'ordonnance ne sont pas couverts par leur régime d'assurance-médicaments et la même proportion a répondu que les coûts et/ou les co-paiements rendent les médicaments inaccessibles.**

Malgré l'absence d'études sur le fardeau des maladies rares au Canada, des études précises dans d'autres pays ont révélé que les coûts peuvent être de 7 à 16 fois plus élevés pour une maladie rare par rapport à d'autres maladies plus courantes, ce qui entraîne de plus grandes conséquences sur les familles. Le sondage de l'OCMR confirme également que **près de trois patients sur quatre et leurs familles supportent des coûts importants liés à leur maladie rare. Les familles dépensent, en moyenne, plus de 10 000 \$ en frais liés à la maladie qui ne sont pas couverts par les régimes d'assurance-maladie publics ou privés.**

#### ***Régimes d'assurance-maladie privés***

L'Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes (ACCAP) s'est employée à veiller à ce que les besoins précis et divers des patients et des familles vivant avec une maladie rare soient satisfaits au moyen de régimes d'avantages sociaux couvrant les traitements et les services de soutien appropriés. Comme le coût de ces traitements peut être élevé et difficile à couvrir par certains régimes, l'ACCAP a mis en place la mutualisation des risques pour les compagnies d'assurance afin d'aider à atténuer les répercussions du coût des médicaments.<sup>57</sup>

#### ***Régimes d'assurance-maladie publics***

À l'heure actuelle, des provinces comme l'Alberta,<sup>58</sup> la Colombie-Britannique,<sup>59</sup> l'Ontario<sup>60</sup> et le Nouveau-Brunswick<sup>61</sup> ont mis en œuvre des politiques et des programmes qui permettent aux patients admissibles d'avoir accès à certains médicaments orphelins. De plus, lorsque l'ACMTS émet une recommandation de remboursement, les gouvernements provinciaux s'appuient souvent sur des ententes négociées avec les fabricants en vertu de l'Alliance pancanadienne pharmaceutique (APP) au sujet de ces thérapies.<sup>62</sup> Des économies de coût ont été observées à la suite de négociations de l'APP. Bien qu'il

<sup>57</sup> Société canadienne de mutualisation en assurance médicaments : [https://www.clhia.ca/domino/html/clhia/CLHIA\\_LP4W\\_LND\\_Webstation.nsf/page/BD89A7B752F011CD852579D40053CFE7!OpenDocument](https://www.clhia.ca/domino/html/clhia/CLHIA_LP4W_LND_Webstation.nsf/page/BD89A7B752F011CD852579D40053CFE7!OpenDocument)

<sup>58</sup> <http://www.health.alberta.ca/documents/Pharma-Strategy-2008-rare-disease.pdf> (en anglais seulement)

<sup>59</sup> BC Ministry of Health Expensive Drugs for Rare Diseases Advisory Committee (Comité consultatif sur les médicaments coûteux pour les maladies rares du ministère de la Santé de la Colombie-Britannique)

<sup>60</sup> [http://www.health.gov.on.ca/fr/pro/programs/drugs/eap\\_mn.aspx](http://www.health.gov.on.ca/fr/pro/programs/drugs/eap_mn.aspx)

<sup>61</sup>

[http://www2.gnb.ca/content/gnb/fr/services/services\\_renderer.201352.New\\_Brunswick\\_Drugs\\_for\\_Rare\\_Diseases\\_Plan.html](http://www2.gnb.ca/content/gnb/fr/services/services_renderer.201352.New_Brunswick_Drugs_for_Rare_Diseases_Plan.html)

<sup>62</sup> <http://www.canadaspremiers.ca/fr/initiatives-fr/361-alliance-pancanadienne-pharmaceutique-app>

existe différents points de vue sur l'APP et son processus, cette approche pourrait aider à améliorer la disponibilité des médicaments orphelins dans les provinces canadiennes.<sup>63</sup>

Même si ces initiatives ont facilité le remboursement de certains médicaments orphelins, il n'existe actuellement aucune approche uniforme de financement afin d'assurer l'accès à de nouvelles thérapies prometteuses à tous les patients du Canada. Bien que la mutualisation des risques ait collectivement fait l'objet de discussions par les payeurs publics du Canada, il n'existe aucun plan pour mettre en œuvre cette approche. En 2014, les ministres provinciaux et territoriaux ont mis sur pied un groupe de travail dirigé par l'Alberta, la Colombie-Britannique et l'Ontario qui examinera comment gérer le coût des médicaments utilisés dans le traitement de maladies rares au moyen de démarches fondées sur des données probantes.<sup>64</sup> Cependant, les progrès réalisés à ce jour quant à ce travail, ainsi que les délais pour les prochaines étapes, y compris l'adoption éventuelle d'une approche de financement des médicaments orphelins, ne sont pas clairs.

### **Programmes d'accès gérés**

Les programmes d'accès gérés pourraient faciliter l'accès des patients aux médicaments orphelins. Plus précisément, ces programmes permettent l'introduction ou l'utilisation de technologies prometteuse qui, pour un certain nombre de raisons, sont réputées avoir une base de données probantes insuffisante pour une utilisation généralisée. Ces programmes, qui sont négociés entre les fabricants et les payeurs, donnent accès à une thérapie mais à la condition de recueillir des données supplémentaires afin de combler une lacune de données probantes. Pendant un Sommet sur l'accès aux médicaments pour les maladies rares au Canada organisé par l'OCMR en juillet 2014, des participants de différentes collectivités d'intervenants ont convenu que l'accès réglementé pourrait être une approche viable pour certains médicaments, mais pas tous.

Cependant, il existe peu de renseignements publiquement disponibles sur les résultats de programmes d'accès gérés qui ont été mis en œuvre au Canada, car ils sont généralement fondés sur des accords confidentiels entre les fabricants et les payeurs. À l'échelle internationale, une étude publiée en 2013 a conclu que ces types de programmes ont été utilisés dans sept pays européens afin de gérer l'incertitude associée aux médicaments orphelins.<sup>65</sup>

La collecte de données dans le cadre de programmes d'accès gérés se fait souvent au moyen de registres de patients et permet un examen ultérieur et la détermination de la population appropriée de patients pour le traitement. Les registres de patients utilisés à cette fin peuvent être mis en place pour suivre l'histoire naturelle de la maladie rare ou créés spécifiquement pour un(des) médicament(s) particulier(s) destiné(s) à une maladie précise. Bien que de nombreux registres soient établis grâce au financement des fabricants, certaines organisations de maladies rares ont également, tel que mentionné précédemment, créé leurs propres registres. Il existe de nombreux défis de conception et opérationnels liés à la création de registres, et il faut tenir compte de divers points de

<sup>63</sup> <http://healthydebate.ca/2014/10/topic/cost-of-care/pan-canadian-pharmaceutical-alliance> (en anglais seulement)

<sup>64</sup> <http://www.scics.gc.ca/francais/conferences.asp?a=viewdocument&id=2217>

<sup>65</sup> Morel et al., *Reconciling uncertainty of costs and outcomes with the need for access to orphan medicinal products: a comparative study of managed entry agreements across seven European countries*, Orphanet Journal of Rare Diseases, 8:198, 2013 : <http://www.ojrd.com/content/8/1/198> (en anglais seulement)

vue des intervenants. Des travaux importants ont été entrepris à l'échelle internationale pour répondre à certains défis, particulièrement dans le domaine des maladies rares, et pourraient être utilisés pour élaborer des approches pour le Canada.

### **Lacunes**

- Il n'existe aucune méthode de financement uniforme afin de garantir que les patients atteints de maladies rares à travers le pays peuvent accéder aux thérapies dont ils ont besoin en temps opportun. Bien que les provinces aient mis en place un groupe de travail pour explorer des approches de financement pour les médicaments orphelins, l'état d'avancement de ces travaux et les calendriers de mise en œuvre d'une approche possible restent peu clairs.
- Même si les programmes d'accès gérés pourraient offrir une option viable pour aborder l'incertitude économique ou clinique se rapportant aux médicaments orphelins, il existe peu de données sur leur utilisation et leurs résultats au Canada.

### **Mesures**

**18. Les provinces, les territoires et le gouvernement fédéral doivent collaborer pour élaborer, en consultation avec les intervenants, une approche de financement uniforme permettant d'assurer aux patients un accès rapide et équitable aux médicaments orphelins.**

- a. Dans le cadre de ce travail, les gouvernements pourraient explorer l'utilisation de programmes d'accès gérés comme un moyen de faciliter l'accès des patients, tout en tenant compte des incertitudes. Plus précisément, une étude pourrait être menée afin d'examiner l'utilisation et les résultats de ces programmes au Canada.



*Si vous pensez que trouver le gène  
d'une maladie rare non  
diagnostiquée précédemment est  
passionnant, imaginez déterminer  
les codes génétiques pour  
146 maladies rares!*

*Ce succès sans précédent a été  
réalisé en seulement deux ans par  
Kym Boycott et ses cochercheurs  
dans le cadre d'une étude  
novatrice, Finding of Rare Disease  
Genes (FORGE), financé par  
Génome Canada et les IRSC. Ils  
tentent maintenant d'élaborer des  
traitements fondés sur ces  
découvertes.*

Durhane Wong-Rieger, présidente-directrice  
générale de l'OCMR

## Objectif n° 5 : Favoriser la recherche innovatrice

### Contexte

L'identification et la compréhension des maladies rares et l'élaboration d'options diagnostiques et thérapeutiques fondées sur la recherche permettront de réduire de façon importante les coûts de santé publique mondiale et le fardeau de la maladie, tout en améliorant la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares. La recherche sur les maladies rares accroît non seulement notre compréhension d'autres maladies rares, compte tenu de leurs défis communs, mais peut également contribuer à la compréhension des maladies plus courantes, entraînant ainsi des options thérapeutiques pour ces maladies. L'introduction de l'Infliximab, une première indication pour une maladie orpheline, soit la maladie de Crohn, et l'approbation ultérieure de cette thérapie pour les maladies courantes (p. ex. la polyarthrite rhumatoïde, la spondylarthrite ankylosante, le rhumatisme psoriasique, la colite ulcéreuse et le psoriasis en plaques) constitue un exemple où les travaux de recherche ont eu des répercussions plus vastes qu'initialement prévu. Alors que nous progressons dans l'ère de la médecine personnalisée, l'expérience et les connaissances acquises grâce à la recherche sur les maladies rares apporteront des avantages pour les maladies plus courantes.

Bien que la communauté de recherche sur les maladies rares du Canada soit importante, à l'exception d'un certain nombre de projets multicentres à grande échelle, elle est fragmentée et limitée au niveau de la coordination pancanadienne. Souvent, les résultats importants générés par la recherche sur les maladies rares ne se rendent pas à l'application clinique. Il existe également une lacune dans l'échange de connaissances entre la recherche universitaire et de l'industrie, ce qui entraîne l'échec de l'application des découvertes de la recherche et des progrès efficaces vers des solutions thérapeutiques.

Au Canada, il existe actuellement d'importants points forts liés à la recherche sur les maladies rares précliniques quant au diagnostic moléculaire et à l'élucidation pathogène qui suit l'identification des gènes de maladies rares. Le Canada tire avantage de la recherche ouverte et inclusive, d'une solide collaboration internationale et d'une capacité de recherche qui couvre le continuum de la recherche, y compris la recherche biomédicale de base, la recherche clinique et la recherche sur les services et les politiques liés à la santé. Ces forces devraient être mises à profit dans le domaine de la recherche sur les maladies rares. Il existe de bons exemples de réseaux nationaux et de leadership international dans la recherche sur les maladies rares, y compris la communauté de recherche collaborative, les plateformes avant-gardistes « omiques », les systèmes-modèles, les chercheurs de haut calibre et leurs réseaux.

### Lacunes

- Il existe un besoin pressant de favoriser les programmes de collaboration dans tous les domaines de la recherche sur les maladies rares, de la recherche fondamentale à la recherche clinique et sociale, en faisant appel à tous les intervenants.
- L'absence de thérapies efficaces pour traiter un nombre croissant de patients atteints de maladies rares.
- Le manque de participation des patients dans l'élaboration de mesures de résultats se rapportant à leur maladie rare particulière et les compromis acceptables

avantages-risques, particulièrement lors de l'étape de génération de données probantes suivant la mise en marché.

- L'absence d'études sur l'étiologie de la maladie et l'histoire naturelle ou la progression de la plupart des maladies rares qui représentent leur hétérogénéité.
- L'absence de recherches sur les meilleures méthodes pour mener des essais cliniques, ainsi que les systèmes de santé et la qualité de vie sont essentiels pour améliorer le sort de la collectivité canadienne des maladies rares.
- Il existe peu d'études de haute qualité sur le fardeau des maladies rares au Canada. Les études sur le fardeau de la maladie sont essentielles à la compréhension des effets de la gestion des maladies rares pour les patients, les familles et la collectivité plus large.

## Mesures

**19. Les gouvernements fédéral, provinciaux et territoriaux devraient collaborer avec le secteur privé dans le but d'allouer des fonds ciblés et accrus à la recherche sur les maladies rares et aux centres d'excellence sur les maladies rares.**

**20. Un nouveau partenariat canadien concernant les maladies rares – financé par les gouvernements fédéral, provinciaux et territoriaux – devrait être établi afin d'aider à coordonner un programme national de recherche sur les maladies rares, entre autres mesures recommandées dans le cadre de cette stratégie.**

- a. **Les priorités du programme de recherche** pourraient comprendre les éléments suivants :
  - i. Établir l'étiologie des maladies rares (généralement génétiques) pour le plus grand nombre possible de maladies rares.
  - ii. Mettre sur pied des techniques améliorées de dépistage et de diagnostic, y compris le séquençage exome/génome clinique complet.
  - iii. Cerner l'incidence, la prévalence, la nosologie clinique et l'histoire naturelle de la maladie rare.
  - iv. Améliorer la recherche fondamentale pour accroître la compréhension du pathogène.
  - v. Élaborer et évaluer de nouvelles normes de soins, de dispositifs médicaux et de thérapies efficaces.
  - vi. Améliorer la recherche clinique afin de mettre à l'essai de nouvelles interventions et leurs applications les plus efficaces.
  - vii. Encourager la recherche sociale et humaine liée aux besoins des patients atteints de maladies rares en étudiant le fardeau des maladies rares au sein de la société canadienne.
- b. **Les activités du partenariat** pourraient comprendre les éléments suivants :
  - i. Coordonner les activités et l'échange de pratiques exemplaires entre les centres d'excellence sur les maladies rares.
  - ii. Mettre en place des plateformes et une infrastructure précises de recherche, y compris des approches thérapeutiques généralisées.
  - iii. Gérer l'accès aux données et aux échantillons biologiques pour les collaborations régionales, nationales et internationales.
  - iv. Contribuer au développement d'expertises et d'infrastructures d'essais cliniques, y compris des approches méthodologiques pour les thérapies pour les maladies rares.

- v. Mettre en place des réseaux nationaux et internationaux visant à faciliter les essais cliniques de conception et de taille appropriées.
- vi. Encourager la recherche sur les médicaments orphelins nouveaux ou existants.
- vii. Aider à promouvoir la collaboration entre les cliniciens, les généticiens, les épidémiologistes et les patients afin d'améliorer les connaissances sur les différents aspects des maladies rares et d'assurer l'application de la recherche.
- viii. Établir de meilleurs liens entre les efforts de la communauté de recherche et de l'industrie dans le domaine des maladies rares.
- ix. Créer des programmes de recrutement et de formation afin d'attirer des personnes talentueuses dans la recherche sur les maladies rares et de fournir des incitatifs supplémentaires aux jeunes scientifiques, ainsi qu'une formation sur les maladies rares aux chercheurs, à tous les stades de leur carrière.
- x. Coordonner les programmes de bourses avec des organismes de financement nationaux et provinciaux destinés aux étudiants des cycles supérieurs, aux étudiants au doctorat, aux chercheurs postdoctoraux et aux dirigeants de groupes dans le domaine des maladies rares.
- xi. Renforcer la sensibilisation du public au moyen d'activités de sensibilisation scientifiques et médicales et d'activités de communications, comme des cours, des ateliers, des conférences, des cours pratiques, des colloques, des séminaires, ainsi que d'autres types de supports audiovisuels de formation (p. ex. apprentissage électronique).
- xii. Veiller à ce que les patients soient des partenaires actifs dans la recherche sur les maladies rares, car ils détiennent la plupart des renseignements. Ils peuvent également aider à organiser des campagnes pour le don d'échantillons biologiques et à diffuser les résultats de la recherche à la communauté.







**Organisation canadienne des maladies rares**

151, rue Bloor Ouest, suite 600, Toronto (Ontario) M5S 1S4

Tél. : 416-969-7464/1-877-302-7273

[www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)