

## Mémoire prébudgétaire

présenté par l'Organisation canadienne pour les maladies rares  
Le 4 août 2017

### Résumé

L'Organisation canadienne pour les maladies rares (CORD) est un organisme de bienfaisance enregistré porte-parole des organisations et des groupes pour les maladies rares et les patients qui en sont atteints. Notre mission est d'améliorer la vie de toutes les personnes touchées par les maladies rares. Notre mandat : faire évoluer les politiques relatives aux maladies rares, améliorer le dépistage, le diagnostic et l'accès aux traitements et essais cliniques, développer la capacité liée aux groupes de patients, appuyer la recherche et favoriser la collaboration.

La CORD milite d'une voix forte pour les personnes atteintes de maladies rares en vue de promouvoir une politique en matière de santé et un système de soins de santé qui répond à leurs besoins. Nous collaborons avec les gouvernements, les chercheurs, les médecins et l'industrie pour promouvoir la recherche, le diagnostic, le traitement et les services pour toutes les maladies rares au Canada. Nous réunissons plus de 100 organisations pour les maladies rares, des personnes atteintes par des maladies rares, des fournisseurs de soins de santé pour les maladies rares et d'autres intervenants dont l'objectif est d'améliorer la vie des personnes touchées.

Dans le cadre des consultations prébudgétaires que tient le Comité des finances, la CORD présente les trois recommandations suivantes :

1. Le gouvernement du Canada devrait immédiatement mettre en œuvre le cadre de réglementation des médicaments orphelins.
2. Le gouvernement du Canada devrait prendre des mesures immédiates pour exécuter d'une stratégie nationale sur les maladies rares.
3. Le gouvernement du Canada devrait s'assurer que tous les Canadiens ont un accès abordable et équitable aux médicaments de prescription convenant à leurs besoins particuliers, comme l'a décrit la CORD dans sa présentation lors des consultations sur les modifications proposées au Règlement sur les médicaments brevetés.

### Cadre de réglementation des médicaments orphelins

**L'Organisation canadienne pour les maladies rares** demande la mise en œuvre immédiate du cadre fédéral de réglementation des médicaments orphelins, annoncé par Santé Canada en 2012 et achevé en 2014. Ce cadre permettrait l'incitation au développement de médicaments pour les maladies rares et faciliterait les approbations en temps opportun et l'utilisation appropriée de ces thérapies pour améliorer les résultats de santé chez les patients les plus vulnérables du Canada. Le cadre n'a jamais été pleinement mis en œuvre.

Selon les estimations actuelles, il existe environ 7 000 maladies rares à l'échelle mondiale et le nombre reconnu de ces maladies augmente d'environ 250 par année. Bien que la définition d'une maladie rare varie (entre une personne touchée sur 2 000 et une sur 30 000), le dénominateur commun est que le nombre de patients touchés par n'importe quelle de ces maladies n'est pas suffisant pour que soit développé des médicaments traditionnels, d'où l'expression « médicament orphelin », lequel on a abandonné pendant le processus de développement. En effet, au cours de la décennie avant la première Orphan Drug Act, seulement 10 nouvelles thérapies étaient approuvées pour traiter les maladies rares. En 1983, les États-Unis ont adopté la première Orphan Drug Act du monde. Ont suivi son exemple Singapour en 1991, le Japon en 1993, l'Australie en 1997, l'Union européenne en 2000 et ensuite Taiwan, la Corée du Sud et d'autres.

Quelles sont les conséquences de l'absence d'une réglementation sur les médicaments orphelins au Canada? À l'heure actuelle, malgré les importantes avancées en matière de développement de médicaments orphelins, il n'existe des thérapies que pour environ 500 maladies rares, ce qui signifie qu'il n'existe pas de thérapie efficace pour la plupart de celles-ci. Trop souvent, les patients atteints d'une maladie progressive, débilitante et fatale doivent se tourner vers des essais cliniques pour accéder à un traitement. Malheureusement, en l'absence d'un cadre réglementaire sur les médicaments orphelins, les chercheurs n'ont pas tendance à mettre en place des essais cliniques au Canada. Aujourd'hui, la plupart des patients canadiens doivent se déplacer aux États-Unis pour participer à des essais cliniques. En revanche, les chercheurs américains bénéficient d'incitatifs directs et indirects pour découvrir, mettre à l'essai et développer intégralement des médicaments pour des petits groupes de patients qui ne trouvent pas réponse à leurs besoins. Même si nos chercheurs canadiens découvrent un médicament orphelin, ils le transfèrent souvent vers une entreprise américaine pour qu'elle le mette au point, puisque le Canada ne réussit pas à attirer suffisamment de capital de risque à cet égard. Par conséquent, plusieurs médicaments orphelins ne se rendent jamais au Canada et s'ils réussissent, ils sont accessibles aux patients canadiens seulement quelques années après qu'ils le sont aux patients Américains.

Cependant, les patients ne sont pas les seuls perdants du fait que le Canada dénigre, retarde ou refuse la mise en œuvre d'un cadre de réglementation des médicaments orphelins, qui est d'ailleurs pratiquement achevé. Comme l'ont noté d'importants prévisionnistes et chercheurs sur les politiques mondiaux, le médicament orphelin n'est que le début de la prochaine génération de thérapies novatrices, soit des thérapies modificatrices de gènes ou des médicaments de précision qui révolutionneront le traitement, la cure et la prévention de toutes les maladies, courantes et rares. Parmi ceux qui ressortent perdants de l'absence d'investissements du Canada dans ce domaine, notons également les chercheurs canadiens qui ne bénéficieront pas de nouvelles connaissances scientifiques ni ne feront partie de consortiums qui découvrent et mettent à l'essai ces thérapies. N'oublions pas les médecins, les hôpitaux et cliniques spécialisées, qui seront

privées des expériences précoces relatives aux thérapies émergentes, ainsi que les techniciens, les étudiants, la communauté des travailleurs et les installations de fabrication, qui subiront les effets négatifs de cette situation. Le Canada est passé derrière l'Inde, qui vient d'annoncer sa stratégie sur les maladies rares axée sur l'investissement dans les médicaments orphelins.

La décision de ne pas mettre en œuvre le cadre de réglementation des médicaments orphelins (et il s'agit bien d'une décision délibérée) en raison d'une hypothèse erronée selon laquelle cela retarderait ou empêcherait l'entrée des médicaments orphelins sur le marché est aussi irréflectie que la notion de refuser d'investir dans les médecins ou de construire des hôpitaux pour repousser le besoin et éviter les coûts nets. Le gouvernement du Canada doit donc immédiatement mettre en œuvre le cadre de réglementation des médicaments orphelins.

### **Appui de la stratégie nationale sur les maladies rares**

Bien que chaque maladie rare ne touche qu'un petit groupe de personnes, il existe plus de 7 000 maladies rares qui, combinées, touchent 1 Canadien sur 12, soit près de trois millions de Canadiens. De plus, même si 80 % des maladies rares sont attribuables à une mutation ou un défaut génétique, dans 50 % des cas, il n'y a aucun antécédent familial. Près des deux tiers des personnes atteintes par des maladies rares sont des enfants, et environ un sur trois ne fêtera pas son cinquième anniversaire. Le nombre de Canadiens souffrant d'une maladie rare est plus grand que le nombre de Canadiens atteints de diabète (2,4 millions), de maladies du cœur (1,8 million) et de tous les cancers combinés (1,4 million). Par ailleurs, la plupart des maladies rares sont progressives, débilitantes et fatales. La principale différence entre les maladies rares et les autres maladies courantes est qu'il existe des plans ou des stratégies nationales pour ces dernières qui ont permis d'améliorer la détection, le diagnostic, le traitement, les soins de soutien et la recherche. Il n'existe pas de stratégie nationale pour les maladies rares... pas encore du moins.

Les efforts en matière de sensibilisation, de connaissance et de traitement quant à la plupart des maladies rares sont encore limités et fragmentés d'un bout à l'autre du pays. En conséquence, les personnes touchées doivent surmonter d'incroyables obstacles, notamment :

- Mauvais diagnostic ou parcours long et difficile avant le diagnostic
- Traitement limité ou inexistant
- Difficulté d'accès aux thérapies offertes pour les maladies rares
- Difficulté pour trouver des médecins ou des centres cliniques ayant de l'expérience des maladies rares
- Difficulté d'accès à l'aide et aux services médicaux, sociaux ou financiers
- Sentiment d'isolement ou d'abandon par le système de santé canadien

Tous ces défis entraînent une hausse de la morbidité, le décès ou une qualité de vie diminuée, et une augmentation des coûts pour les familles, le système de santé et, en fin de compte, l'économie canadienne.

Reconnaissant les avantages d'une approche nationale coordonnée pour les maladies rares, l'Union européenne avait demandé en 2009 à tous ses États membres de mettre au point un plan national sur les maladies rares d'ici 2017. La plupart des États ont répondu à l'appel et certains en sont même à leur deuxième et troisième plan. En 2017, l'Union européenne a fait un pas de plus pour mettre en œuvre 25 réseaux de référence européens transfrontaliers relativement aux maladies rares.

En 2015, après une série de consultations auprès de plusieurs intervenants d'un bout à l'autre du pays, l'Organisation canadienne pour les maladies rares a présenté sa stratégie sur les maladies rares du Canada au Parlement en février lors de la Journée des maladies rares. Cette stratégie propose **cinq objectifs**, qui incluent les mesures recommandées visant **l'amélioration de la vie des personnes atteintes d'une maladie rare**. Bien qu'elle reconnaisse que le système de santé relève de la compétence provinciale, la CORD demande au gouvernement fédéral de fournir un cadre global, des initiatives stratégiques et du soutien en vue de la mise en œuvre de cette stratégie, lorsque requise.

Objectif 1 : Améliorer la détection et la prévention précoces.

1. Adopter une approche nationale au dépistage chez le nouveau-né.
2. Mettre en place des services de détection et de prévention précoces partout au Canada.

Objectif 2 : Offrir des soins rapides, équitables et fondés sur des données probantes.

3. Améliorer l'éducation et la capacité des fournisseurs de soins de santé relativement aux maladies rares, y compris des conseillers en génétique.
4. Combler les écarts dans les programmes sociaux destinés aux personnes atteintes d'une maladie rare.
5. Élaborer des lignes directrices provinciales pour veiller à la prise de mesures d'adaptation appropriées pour les personnes atteintes d'une maladie rare dans le milieu de travail.
6. Offrir aux personnes atteintes d'une maladie rare la même couverture pour les services de santé (comme la physiothérapie) que celle des personnes atteintes d'une maladie courante.

7. Établir des centres d'excellence sur les maladies rares pour générer et appuyer des recherches et des soins aux patients, élaborer et appliquer des lignes directrices de pratique clinique, créer et offrir de la formation professionnelle et sur les patients à l'intention des praticiens du milieu de la santé et du public et établir et soutenir des services diagnostiques, cliniques et éducationnels au moyen, par exemple, de la médecine à distance ou de cliniques spécialisées satellites.
8. Envisager la création d'un registre national de toutes les maladies rares et encourager les registres nouveaux et actuels de maladies.
9. Dans le cas des maladies où les cliniques spécialisées ou les réseaux de cliniques virtuelles ne seraient pas possibles, veiller à une meilleure intégration des soins aux patients atteints d'une maladie rare dans les cliniques de soins complexes ou les résidences médicales.
10. Prendre des mesures pour faciliter les liens entre les bases de données administratives des soins de santé du pays pour appuyer la prestation des services aux patients atteints d'une maladie rare.

Objectif 3 : Améliorer le soutien communautaire.

11. Les organismes axés sur les patients atteints de maladies rares, ainsi que la CORD et le Regroupement québécois des maladies orphelines, devraient recevoir du financement adéquat pour réaliser leur mission, qui vise entre autres la participation aux initiatives de recherche, la traduction des connaissances, le développement de politiques, l'éducation et des initiatives de participation et de soutien des patients.
12. Augmenter les ressources pour optimiser l'utilité du portail Orpha.net pour tous les intervenants.

Objectif 4 : Assurer un accès durable aux thérapies prometteuses.

13. Mettre en œuvre un cadre de réglementation pour les médicaments orphelins.
14. Étudier des conceptions d'essais cliniques adaptatifs pour les étapes d'autorisation de mise sur le marché et d'après-

commercialisation des thérapies.

15. Améliorer et officialiser le rôle des patients dans le processus de mise sur le marché et de génération de données probantes d'après-commercialisation et fournir des ressources à l'appui de la participation de groupe de patients dans ce processus.
16. Établir un processus d'évaluation des technologies de santé distinct et flexible adapté aux caractéristiques propres aux médicaments orphelins.
17. Offrir un soutien accru pour aider les groupes de patients atteints de maladies rares à évaluer les technologies en santé, par exemple en préparant les présentations d'observations des patients.
18. Élaborer une approche de financement uniforme pour assurer un accès rapide et équitable aux médicaments orphelins.

Objectif 5 : Faire la promotion de la recherche innovante.

19. Affecter davantage de fonds à la recherche sur les maladies rares et les centres d'excellence en matière de maladies rares.
20. Établir un nouveau partenariat canadien sur les maladies rares pour aider la coordination d'un programme national de recherche et des centres d'excellence en matière de maladies rares, entre autres mesures recommandées dans le cadre de cette stratégie.

#### **Accès durable à des médicaments abordables**

L'Organisation canadienne pour les maladies rares aimerait soumettre à titre de référence sa présentation à Santé Canada lors de ses consultations sur les modifications proposées au Règlement sur les médicaments brevetés. Voici nos conclusions :

La CORD est heureuse d'avoir l'occasion de participer au dialogue et aux consultations en cours avec le gouvernement du Canada, Santé Canada et le Conseil d'examen du prix des médicaments brevetés (CEPMB). Selon nous, s'il faut miser sur le contrôle des risques associés aux prix de médicament excessifs, il faut aussi veiller à ce que le patient ait accès aux médicaments optimaux et les utilise de manière appropriée. Nous encourageons aussi fortement un engagement précoce, étroit et continu auprès des patients et des communautés cliniques pour veiller à ce qu'on déploie tous ces efforts en comprenant bien l'incidence sur les patients et leur famille ainsi que leur perspective. Nous encourageons également la participation



des patients à l'étude des enjeux, la génération des solutions de rechange et la mise en œuvre d'approches adoptées par consensus qui répondront aux besoins liés au caractère abordable, à l'accès et à l'utilisation appropriée. Nous savons que ces voies optimales existent et que nous pouvons apprendre non seulement auprès d'autres compétences, mais aussi auprès des uns et des autres.

Respectueusement soumis par :  
Durhane Wong-Rieger  
Présidente et chef de la direction  
Organisation canadienne pour les maladies rares  
[Durhane@sympatico.ca](mailto:Durhane@sympatico.ca)  
416-969-7435