

# **REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES (RQMO)**

Opinion soumise dans le cadre de la consultation du  
gouvernement du Canada sur une stratégie nationale  
visant les médicaments pour le traitement des  
maladies rares – Mars 2021

## TABLE DES MATIÈRES



À propos du RQMO .....	3
Préambule.....	4
Commentaires généraux sur la consultation.....	7
Enjeu #1 : Améliorer l'accès des patients aux médicaments pour le traitement des maladies rares et garantir un accès cohérent partout a pays.....	10
Enjeu #2 : Que les décisions relatives au financement des médicaments pour le traitement des maladies rares soient fondées sur les meilleures preuves disponibles.....	11
Enjeu #3 : Les dépenses en médicaments pour le traitement des maladies rares et la viabilité du système de santé canadien.....	14
La recherche et le développement de thérapies pour les maladies rares au Canada.....	17

## À propos du RQMO

Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO), fondé en 2010, regroupe 30 associations de patients concernés par des maladies rares et des membres individuels sans association ou sans diagnostic.

La mission du RQMO consiste à :

- ❖ Informer et soutenir les personnes atteintes de maladies rares, les proches aidants et des professionnels de la santé par le biais de son **Centre iRARE**.
- ❖ Diffuser de l'information sur les maladies rares et leurs enjeux.
- ❖ Sensibiliser le public et le milieu médical aux maladies rares.
- ❖ Favoriser les échanges entre les personnes atteintes de maladies rares, les proches aidants et les chercheurs.
- ❖ Plaider pour une **stratégie en matière de maladies rares** au Québec et au Canada.

---

RQMO  
C.P. 26732  
Beaconsfield (QC) H9W 6G7  
(819) 943-2854 (Estrie) – Sans frais : 1-888-822-2854  
[administration@rqmo.org](mailto:administration@rqmo.org)

[www.rqmo.org](http://www.rqmo.org)  
[Inforiel](#) (bulletin d'information)



## Préambule



Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) est heureux de participer à cette initiative du gouvernement du Canada : sa consultation sur une stratégie nationale visant les médicaments pour les maladies rares.

En préambule aux opinions que nous voulons partager dans le cadre de cette consultation, nous voulons d'abord préciser quelques éléments plus généraux sur maladies rares et orphelines au Canada.

### A. Pour une stratégie canadienne globale en matière de maladies rares

Le RQMO souhaite – comme bien des Canadien(ne)s concernés – que le Canada se dote d'un plan/stratégie/politique en matière de maladies rares qui irait au-delà d'une stratégie qui porte seulement sur les médicaments. Le Canada est l'un des seuls pays industrialisés qui ne s'est toujours pas doté d'un tel plan. La France en a un depuis 2004 et est rendue à l'opérationnalisation de son 3<sup>e</sup> Plan national maladies rares. Presque tous les pays de l'Union Européenne ont emboîté le pas suite à une recommandation datant de 2009. Les États-Unis a son « Orphan Drug Act » depuis 1983 et ont établi un « Office of Rare Diseases » en l'an 2000.

Suite à de nombreuses consultations, en 2015, le RQMO a rédigé une [proposition de stratégie pour le Québec](#) qui porte sur six (6) thèmes : 1) formation et information; 2) diagnostic et prévention; 3) prise en charge médicale; 4) traitement; 5) prise en charge psychosociale; et 6) recherche. Un [Groupe de travail québécois sur les maladies rares](#) du Ministère de la Santé et des Services Sociaux (MSSS) a déposé des recommandations en 2019 et un Comité consultatif a été mis sur pied en 2020.

Le Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) a également fait des consultations et a rédigé une [stratégie pour les maladies rares au Canada](#). Tous ces plans ou stratégies portent sur les mêmes thèmes et apportent des solutions semblables, car les problématiques et obstacles vécus par les personnes atteintes

de maladies rares, leurs proches aidants, leurs familles, les professionnels de la santé et les chercheurs sont les mêmes à travers le monde.

### **Le RQMO croit fermement qu'il faut une telle stratégie maladies rares globale pour quatre raisons principales :**

1. Pour que chaque province ou territoire applique et adapte cette stratégie nationale selon son système de santé de sorte que tous les Canadien(ne)s affectés par une maladie rare ou qui le seront dans le futur puissent obtenir un diagnostic rapide, la meilleure prise en charge médicale et psychosociale possible, ainsi que de participer et/ou bénéficier de recherches sur les maladies rares. Pour qu'il y ait traitement en temps opportun, il faut d'abord un diagnostic et une bonne prise en charge.
2. Pour que des réseaux pancanadiens d'expertise en maladies rares se créent tant pour la clinique que la recherche de sorte qu'il y ait collaboration et partage de connaissances et d'expériences.
3. Parce qu'à peine 10 % des maladies rares ont un traitement spécifique (il y a plus de 7 000 maladies rares). Ainsi, pour la grande majorité des personnes atteintes, il n'y a pas ou peu de recherche sur leur maladie et encore moins sur le développement de thérapies. Elles ne sont pas encore confrontées à des problématiques d'accès à un médicament et ne le seront peut-être pas de leur vivant. Ce sont les individus les plus orphelins.
4. Les traitements pour maladies rares ne se limitent pas à des médicaments. D'autres types de traitements ou thérapies existent ou peuvent être développés : équipement médical, thérapies paramédicales, médecine intégrée avec médecines alternatives et complémentaires, etc.). Les patients et proches aidants ont des difficultés d'accès aussi à ces types de traitements tant au niveau de leur disponibilité que de leur coûts.

### **Des citoyen(ne)s canadiens se sont prononcés**

À ce jour, **5 342** personnes concernées par des maladies rares et des membres de leurs familles ou entourage ont signifié par la signature d'une pétition qu'il fallait une stratégie canadienne en matière de maladies rares. Voir le site web <https://lesmaladiespassirares.com/> (français) et <https://notsorarediseases.com/> (anglais).

### Pour un Plan national maladies rares au Canada

Un **groupe de travail (« task force »)** devrait être mis sur pied au niveau canadien pour mettre en place un plan d'action basé sur les travaux déjà entrepris par CORD, le RQMO et les groupes de travail québécois et ontariens. Ce groupe de travail national devrait être composé des différents acteurs concernés (patients, médecins, chercheurs, gestionnaires de soins, instituts de recherche, organismes subventionnaires, compagnies pharmaceutiques et de biotechnologies, etc.).

### B. La question d'un système d'assurance-médicaments universel au Canada

Le RQMO partage le souhait exprimé par le « [Conseil consultatif sur la mise en œuvre d'un régime national d'assurance-médicaments](#) » et de nombreux Canadien(ne)s à savoir que « *chaque Canadien devrait avoir accès à des médicaments d'ordonnance distribués de façon équitable et durable en fonction de ses besoins et non de sa capacité à payer* ». Et cela devrait aussi s'appliquer aux médicaments pour maladies rares.

Il est triste de constater que les provinces et territoires du même pays n'ont pas le même type de couverture selon leurs programmes d'assurance-médicaments publics. Que contrairement au Québec, ces programmes sont restreints à certains groupes de la population seulement (ex. les personnes âgées de 65 ans et plus, ou habitant des résidences de soins de longue durée, ou personnes de 24 ans ou moins, etc.) ou pour certaines maladies seulement. Une couverture universelle des médicaments d'ordonnance devrait faire partie prenante de notre système de santé universel. Bien que nous comprenions que la santé, incluant les médicaments, prend une grande part du budget des provinces, cela devrait être une priorité pour toute société.

Nous souhaitons que tous les Canadiens puissent bénéficier d'un système semblable à celui du Québec où toutes les personnes – quel que soit leur groupe d'âge - ont une couverture (publique ou privée) pour les médicaments d'ordonnance.

## Commentaires généraux sur la consultation

### Il est temps d'agir!

Attendu qu'environ 40 % des médicaments orphelins approuvés par le FDA aux États-Unis ne sont pas sur le marché au Canada,

Attendu que de nombreux acteurs ont exprimé leurs réserves face à la réforme du Règlement sur les médicaments brevetés par le Conseil d'examen du prix des médicaments brevetés (CEPMB) qui pourrait encore limiter la mise en marché de médicaments novateurs au Canada et la recherche en sciences de la vie,

Attendu que le gouvernement du Canada a déjà fait plusieurs consultations concernant la réglementation des médicaments au Canada, incluant des consultations sur les médicaments pour les maladies rares,

- 2017-2021 : [Améliorer l'examen réglementaire des médicaments et des instruments](#);
- 2018-2019 : [Améliorer l'accès aux traitements pour les canadiens atteints de maladies et de troubles rares](#), Comité permanent de la santé, Chambre des communes ;
- 2014: [Expensive Drugs for Rare Diseases Working Group \(EDRD WG\)](#) établi par les ministres de la santé provinciaux et territoriaux avec consultations effectuées en 2018;
- 2013 : [Innovation technologique dans les soins de santé](#) (Chapitre 4, Le traitement des maladies rares), Comité permanent de la santé, Chambre des communes ;
- 2012: *A Canadian Orphan Drug Regulatory Framework*, Office of Legislative and Regulatory Modernization, Health Canada (document non disponible; voir article: [Canada's Long Journey Towards an Orphan Drug Framework](#), Durhane Wong-Reiger, Canadian Organization for Rare Disorders, *Advocate*, Volume 20/Issue 2, 2013.)

Attendu que des recommandations ont déjà été émises lors de ces consultations et transmises aux ministres de la Santé concernés,

Attendu qu'il y a encore une consultation en 2021 auprès de tous les Canadien(ne)s pour l' « Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares »,

Le RQMO souhaite que cette consultation soit la dernière et qu'un **plan d'action** soit dressé rapidement à partir des recommandations communes émises lors des consultations passées et la présente. Que ce plan soit établi en réunissant les principaux acteurs impliqués dans le domaine des maladies rares au Canada.

Le RQMO ne croit pas qu'il soit nécessaire de créer de nouveaux organismes ou palier de réglementation pour les maladies rares, mais qu'il s'agit plutôt d'améliorer les structures et processus existants pour permettre l'accès précoce aux médicaments orphelins à toutes les personnes atteintes de maladies rares au Canada.

**Collaboration, engagement des acteurs concernés, simplicité, souplesse, urgence et pérennisation**

Selon nous, ce sont les mots d'ordre clés à retenir pour effectuer une réforme de l'accès aux traitements, ainsi que de la recherche et développement de thérapies dans le domaine des maladies rares.

Le RQMO réitère les prémisses indiquées dans le [document de travail](#) fourni pour cette consultation :

- Les médicaments pour maladies rares « *nécessitent une approche différente de celle des autres médicaments* » ;
- « *pour de nombreuses personnes atteintes de maladies rares, un médicament peut être la seule option* » (note : en fait, la majorité des nouveaux médicaments orphelins mis sur le marché sont un premier médicament pour une maladie rare à l'exclusion de certains cancers rares).
- « *C'est pourquoi une stratégie nationale comportera inévitablement des considérations différentes de celles généralement associées aux nouveaux médicaments pour traiter des maladies pour lesquelles il existe un éventail*

- *d'options de traitement. La manière de juger du bénéfice pour les patients et le niveau de risque qu'il est raisonnable de prendre seront également différents. »*

En réponse aux trois enjeux clés présentés dans le document de travail, le RQMO présente ci-après certaines constatations et opinions sans nécessairement choisir les options présentées dans le document.

## Enjeu #1 : Améliorer l'accès des patients aux médicaments pour le traitement des maladies rares et garantir un accès cohérent partout au pays.

D'abord en améliorant les méthodes d'évaluation aux fins de décisions relatives au financement des médicaments (voir enjeu clé #2).

Garantir un accès cohérent partout au pays, en **appliquant équitablement une recommandation positive** de l'Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé (ACMTS) dans chaque province et territoire (voir enjeu #3 pour le financement des médicaments recommandés pour remboursement).

Favoriser l'accès précoce avant la mise en marché. Voir, par exemple, le modèle des [Programmes temporaires d'utilisation](#) (ATU) de cohortes de la France.

Favoriser l'accès précoce aux médicaments en favorisant une plus grande participation des patients canadiens aux **essais cliniques** dans le domaine des maladies rares.

Favoriser l'accès précoce aux médicaments pour le traitement des maladies rares à apparition durant la période néonatale ou infantile en intégrant le dépistage pour ces maladies dans les programmes de **dépistage des nouveau-nés** à travers le pays (ex. amyotrophie spinale, maladie de Pompe, etc.).

*(Note : un lien ici à faire avec une stratégie canadienne en matière de maladies rares qui permettrait d'uniformiser les programmes de dépistage néonatal à travers le pays. Étant donné que le but premier de ces programmes est de traiter un bébé le plus tôt possible, les différences dans les programmes provinciaux entraînent des incohérences dans l'accès à ces traitements.)*

## Enjeu #2 : Que les décisions relatives au financement des médicaments pour le traitement des maladies rares soient fondées sur les meilleures preuves disponibles.

Étant donné les particularités des maladies rares, ainsi que les problématiques liées à la recherche et aux essais cliniques dans ce domaine, il est nécessaire d'avoir une vision différente (que pour les maladies communes) et un cadre d'évaluation de HTA (*Health Technology Assessment*; « évaluation des technologies de santé ») particulier pour prendre les décisions aux fins de remboursement des médicaments pour maladies rares.

### Un comité d'évaluation dédié aux médicaments pour maladies rares

Il devrait y avoir un comité dédié à l'évaluation des médicaments pour maladies rares au sein de l'ACMTS comme cela est le cas pour les médicaments en oncologie avec le Programme pancanadien d'évaluation des anticancéreux (PPEA).

Si un tel comité dédié à l'évaluation des médicaments pour maladies rares se créait au sein de l'ACMTS, le RQMO souhaiterait qu'il y en ait un également à l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS), organisme qui est responsable de l'évaluation des médicaments aux fins d'inscription au Québec. Bien qu'il y ait des liens entre ces deux comités, le RQMO note qu'il y a des discordances entre les recommandations rendues par ces deux organismes qui supposément analysent les mêmes données scientifiques et pharmacoéconomiques. **Un alignement du cadre d'évaluation entre ces deux organismes favoriserait la cohérence de l'accès à travers le Canada.**

### Un cadre d'évaluation plus souple qui tient compte de l'incertitude

Pour ce qui est du cadre d'évaluation des médicaments, le RQMO a observé des changements positifs à l'INESSS au Québec au cours des dernières années qui pourraient être adoptés par l'ACMTS. En reconnaissant la venue de thérapies innovantes et de la médecine personnalisée qui réduit des cohortes de patients en petites populations (par exemple, dans le domaine du cancer), l'INESSS a voulu adopter une approche de « **gestion de l'incertitude** » qui permet de rendre le médicament accessible sur la **promesse d'une valeur thérapeutique** tout en l'accompagnant d'une **évaluation de *real-world evidence*** (la collecte de données

en contexte clinique réel). Cela répondrait également à la problématique des patients « bons » et « mauvais » répondeurs pour certains médicaments. Plutôt que de priver tous les patients d'un médicament (surtout si c'est la première thérapie pour la maladie), une approche de surveillance et d'évaluation permettrait au moins à des sous-groupes d'en bénéficier. Cela pourrait mener aussi à des connaissances additionnelles sur les facteurs influençant l'efficacité du traitement.

Évidemment, cette approche requiert la collaboration des parties prenantes (fabricants, médecins, patients et gouvernements) pour : établir des registres pour recueillir des données de vie réelle; négocier des ententes de financement avec les compagnies pharmaceutiques; et gérer la possibilité que le médicament soit retiré pour certains patients ou désinscrit.

Cette approche, qui n'avait pas été intégrée dans le nouveau cadre d'évaluation des médicaments aux fins d'inscription de l'INESSS publié en juillet 2018, a été appliquée et décrite pour la première fois dans le [rapport d'évaluation d'un médicament pour le traitement de la maladie de Fabry](#) en octobre 2018.

### **Implication et écoute des patients et associations de patients**

Autant que cela doive être une condition *sine qua non* pour l'établissement d'une stratégie globale en matière de maladies rares au Canada, l'implication et l'écoute des patients et associations de patients sont nécessaires pour l'établissement d'une stratégie visant à améliorer l'accès aux traitements pour maladies rares dans les étapes suivant la présente consultation, ainsi que dans le processus d'évaluation des médicaments.

Il faudrait davantage prendre en compte le point de vue des patients concernant leur propre définition d'une meilleure qualité de vie compte tenu des différents aspects de la maladie, d'une part, et de leur vision des risques associés à un traitement, d'autre part.

En plus de la rétroaction des associations comme cela se fait présentement à l'ACMTS lors de l'évaluation d'un médicament, il pourrait y avoir des rencontres de groupes de patients comme cela se fait régulièrement au FDA aux États-Unis et à l'EMA en Europe.

## Les limites des analyses pharmacoéconomiques lors de l'évaluation pour remboursement d'un médicament orphelin

Une fois la valeur thérapeutique confirmée, les comités d'évaluation de médicaments passent à l'évaluation du rapport coût-efficacité. Nous avons entendu plusieurs voix, dont des voix d'experts, qui se sont élevées durant les dernières années contre l'utilisation des mesures traditionnelles de coût-efficacité dans le cas de médicaments orphelins. On dit que l'utilisation des mesures de QALY (« *quality-adjusted life years* » ou années de vie ajustées par leur qualité) est une méthode qui a beaucoup de limites lorsqu'appliquée à une maladie rare et ne conviendrait donc pas pour l'évaluation de médicaments orphelins. Leur application entraîne des inégalités dans l'accès aux traitements entre maladies rares et maladies communes et même entre certains types de maladies rares.<sup>1</sup>

---

<sup>1</sup> *Limits on use of health economic assessments for rare diseases*, H.I. Hyry, A.D. Stern, T.M. Cox, J.C.P. Roos  
*QJM: An International Journal of Medicine*, Volume 107, Issue 3, March 2014, Pages 241–  
245, <https://doi.org/10.1093/qjmed/hcu016>

### Enjeu #3 : Les dépenses en médicaments pour le traitement des maladies rares et la viabilité du système de santé canadien.

Tant au niveau du gouvernement fédéral qu'au niveau de gouvernements provinciaux, le secteur des sciences de la vie est un secteur important de l'économie du Canada. Le développement exponentiel de nouvelles technologies génomiques, de la pharmacogénomique et d'innovations thérapeutiques telles les thérapies cellulaires et géniques, est une réalité qu'il faut saluer et à laquelle il faut s'adapter. Comment les gouvernements peuvent-ils, d'un côté par le biais de leurs ministères de l'économie, encenser et investir dans les innovations technologiques et, d'un autre côté par le biais de leurs ministères de la santé, priver ou restreindre l'utilisation de ces innovations auprès de sous-groupes de la population?

Les maladies rares représentent de 25 % à 30 % des maladies qui affectent une population et presque 3 000 000 de Canadien(ne)s. Jusqu'en 1983, lors de l'établissement du premier règlement sur les médicaments orphelins (*Orphan Drug Act* aux États-Unis), il y avait à peine une dizaine de médicaments spécifiques à une maladie rare. Depuis ce temps, des centaines de médicaments orphelins ont été développés et mis en marché qui ont permis d'améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie de personnes atteintes de maladies rares. Malheureusement, malgré les règlements qui ont permis de stimuler le développement de médicaments orphelins par des incitatifs financiers, le marché de chaque maladie rare demeure limité et a donc un impact sur le prix final. Le RQMO est conscient des coûts des nouvelles thérapies pour maladies rares et des ressources limitées en santé.

Déjà, certaines recommandations tant de l'ACTMS que de l'INESSS sont accompagnées d'une condition qui s'adresse au fabricant et qui demande la « **réduction du fardeau économique** » avant de pouvoir inscrire le médicament sur la liste publique. Des négociations ont donc cours avec les fabricants.

Une stratégie à adopter pour aider l'introduction de ces médicaments dans notre système de santé public est celle mentionnée dans le document de travail, c'est-à-dire un **modèle de partage de risques** avec le fabricant, surtout dans le contexte

de l'approbation sur la base d'une promesse de valeur thérapeutique et de collecte de données en vie réelle. D'ailleurs, ce modèle est déjà appliqué dans certains cas et l'une des premières thérapies géniques approuvées par le FDA était accompagnée d'une assurance garantissant le remboursement si la thérapie s'avérait inefficace.

## Transferts du gouvernement fédéral aux provinces

En 2019, le gouvernement libéral au pouvoir a promis :

*« Afin d'aider les Canadiens atteints d'une maladie rare à accéder aux médicaments dont ils ont besoin, le gouvernement propose, dans le budget de 2019, d'investir 1 milliard de dollars sur deux ans, à compter de 2022-2023, et jusqu'à 500 millions de dollars par année par la suite. »*

Nous avons proposé ci-devant (enjeu #1) de « Garantir un accès cohérent partout au pays, en appliquant équitablement une recommandation positive de l'Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé (ACMTS) dans chaque province et territoire. »

Pour garantir cet accès équitable, nous proposons **que les budgets promis par le gouvernement fédéral à partir de 2022-2023, soient transférés aux provinces** de façon à ce que toutes les personnes atteintes des maladies rares dans chaque province et territoire aient accès aux médicaments pour lesquels une recommandation positive a été émise.

## Réflexions plus générales, éthiques ou morales

Comment concilier les besoins de santé d'un seul individu dans la société ou d'un petit sous-groupe de la population avec les besoins collectifs? L'approche des méthodes d'évaluation actuelles est une approche utilitariste qui se résume à choisir l'option qui apporte le plus grand bien au plus grand nombre. Les personnes atteintes de maladies rares sont souvent perdantes selon ce principe éthique.

Au risque d'être idéalistes, nous proposons un autre principe éthique : la justice distributive.<sup>2</sup> En termes de justice, les personnes atteintes d'une maladie ne devraient pas être privées de leurs traitements pour des raisons économiques parce que leur maladie est rare.

---

<sup>2</sup> *Limits on use of health economic assessments for rare diseases*, H.I. Hyry, A.D. Stern, T.M. Cox, J.C.P. Roos  
*QJM: An International Journal of Medicine*, Volume 107, Issue 3, March 2014, Pages 241-245, <https://doi.org/10.1093/qjmed/hcu016>

Nous citons ici un groupe de médecins qui défend cette position dans un article intitulé « *Orphan drugs: expensive yet necessary* » (notre traduction) :

*« Les évaluations d'efficacité (telles que le QALY) ne doivent pas être déployées lorsque le choix est entre un traitement unique et aucun traitement. En effet, le fait de ne pas fournir de traitement refuserait entièrement à un individu le droit de poursuivre son projet de vie. Le principe s'applique même si le médicament n'offre qu'un bénéfice marginal, étant donné que le traitement peut tenir la maladie à distance jusqu'à ce qu'une thérapie plus efficace soit introduite. »<sup>3</sup>*

Pour contrer l'argument selon lequel les ressources sont limitées, nous pouvons toujours évoquer certaines priorités de dépenses du gouvernement qui ne le sont pas pour la majorité des citoyens, de mauvaises décisions quant à l'utilisation de fonds publics et des gaspillages même dans le domaine de la santé (voir [Choisir avec soin](#)).

Aussi, nous observons l'attribution de fonds à la recherche sur des maladies communes qui est souvent répétitive ou dont les résultats concluants n'arrivent pas au chevet du patient; ou la mise sur pied de nombreux programmes cliniques ou de soutien pour ces patients; ou le développement de la X<sup>e</sup> technologie innovante qui apporte un avantage de plus à la vie quotidienne de patients avec certaines maladies courantes, alors que la technologie précédente n'était pas si contraignante. Alors que le patient avec une maladie rare est privé du premier traitement disponible... Nous ne prônons pas d'enlever à un groupe de patients pour en donner à un autre, mais simplement de distribuer intelligemment et justement les fonds publics. Pour que maladies rares et maladies communes puissent être traitées équitablement. Cela repose sur les valeurs sociétales que l'on veut défendre et mettre en pratique.

*(Note : un lien à faire ici encore avec une stratégie globale pour les maladies rares au Canada. En effet, déjà les personnes atteintes de maladies rares, leurs proches aidants et leurs familles, sont désavantagés dans un système de santé pauvre en expertise, en cliniques spécialisées, en services psychosociaux, en aide financière, en recherche, etc., bref, un système non organisé pour eux, contrairement à bien d'autres pays.)*

---

<sup>3</sup> *Orphan drugs: expensive yet necessary*, H.I. Hyry, J.C.P. Roos, T.M. Cox, *QJM: An International Journal of Medicine*, Volume 108, Issue 4, April 2015, Pages 269–272, <https://doi.org/10.1093/qjmed/hcu240>

## La recherche et le développement de thérapies pour les maladies rares au Canada

Le RQMO est d'accord avec les affirmations suivantes du document de travail :

*« **Soutien coordonné à la recherche sur les maladies rares au Canada** - Bien que chaque maladie rare soit différente, il existe des défis et des facteurs communs qui affectent la recherche et la découverte de traitements. Un soutien coordonné de la recherche au niveau national pourrait accroître les connaissances sur les maladies rares qui touchent les Canadiens et mener à de nouvelles découvertes, permettant ainsi de mettre ces traitements à la disposition des patients canadiens. »*

*« **Soutien à l'innovation « fabriquée au Canada »** - Développement de la capacité nationale innovatrice ou générique pour soutenir tous les éléments de la découverte, de la recherche et du développement de médicaments, jusqu'à la fabrication, les essais, l'approbation et la vente. Cela permettrait de maintenir les coûts à un niveau inférieur à celui qui serait atteint si les chercheurs vendaient leur découverte à une multinationale pour la mettre sur le marché. »*

Concernant le point sur le **financement de la recherche** par les organismes subventionnaires canadiens et les organismes de bienfaisance, il est bon de noter, qu'à ce jour, les organismes de bienfaisance (fondations et associations de patients) ont financé une grande part de la recherche sur les maladies rares au Canada et, le plus souvent, ceux-ci sont les seuls bailleurs de fonds. Il faudrait augmenter le financement de la recherche sur les maladies rares par les gouvernements et bonifier les programmes de cofinancement avec les organismes de bienfaisance.

Le RQMO exprime sa déception par rapport à l'abandon du « **Cadre réglementaire canadien pour les médicaments orphelins de Santé Canada** » (2012) et fruit de nombreuses consultations des différents acteurs dans le domaine des maladies rares pendant plusieurs années. Ce cadre avait comme principaux objectifs de permettre :

- **La désignation de médicament orphelin** comme dans d'autres juridictions à travers le monde (États-Unis, Union européenne, etc.) avec les avantages associés : conseils scientifiques et avis sur les protocoles d'essais cliniques, révision prioritaire, réduction des frais pour petites et moyennes entreprises et exclusivité de marché de 8 ½ années pour médicaments innovateurs qui incluent les résultats d'essais cliniques pédiatriques.
- **L'avis d'experts et de représentants de patients** : durant le processus de demande d'une désignation orpheline, Santé Canada pourrait solliciter l'avis de cliniciens, de chercheurs et d'agences de régulation semblables d'autres pays.
- **La révision prioritaire des demandes d'autorisation de mise en marché** : particulièrement pour les médicaments orphelins traitant des maladies pour lesquelles les besoins de santé sont élevés.
- **Obligations pour la période post-mise en marché** : le manufacturier devra présenter un plan de surveillance post-mise en marché pour l'évaluation continue des bénéfices, risques et incertitudes liés au médicament.

Ce cadre réglementaire devrait être discuté et révisé dans le cadre de la consultation actuelle.

