

Gestion des maladies héréditaires rares au CHU Sainte-Justine

Jean-François Bussières^{1,2}, Corina Mollica¹, Héléna Soriya Kvann¹, Sandrine Dubé¹, Denis Lebel¹, Suzanne Atkinson¹

¹Département de pharmacie, Unité de recherche en pratique pharmaceutique, CHU Sainte-Justine, ²Faculté de pharmacie, Université de Montréal, Montréal, Québec

Introduction

Il existe plusieurs milliers de maladies rares.

Maladie rare : « affection mettant la vie en danger, une affection très invalidante ou une affection grave et chronique qui ne touche qu'un nombre très restreint de patients (moins de 1 sur 2 000) » (1)

Maladie métabolique héréditaire rare (MMHR) : « maladies héréditaires dues à des mutations de gènes codant pour des protéines impliquées dans les voies métaboliques » (2)

Depuis trois décennies, on note l'émergence de médicaments orphelins visant à prévenir et traiter les maladies rares et particulièrement certaines MMHR.

Médicament orphelin : « un produit pharmaceutique ou biologique conçu et développé dans le but de traiter une maladie rare » (1)

Cadre juridique :

- Aucune définition juridique canadienne n'existe.
- Santé Canada a fait une proposition de cadre réglementaire
- Il existe des initiatives américaines et européennes pertinentes
- L'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) a publié un rapport sur la prise en charge des maladies rares
- Le Regroupement québécois des maladies orphelines a publié une prise de position



Les prix de vente des médicaments orphelins proposés par l'industrie pharmaceutique dépassent la capacité de payer des patients, des assureurs et des états

Objectifs

Faire le point sur la gestion des MMHR au centre hospitalier universitaire (CHU) Sainte-Justine

Méthodologie

- Une revue de la littérature a été effectuée pour décrire la problématique
- Un état des lieux de la situation au CHU Sainte-Justine a été réalisé
- Des pistes de solution aux problématiques ont été identifiées selon les résultats de la revue de la littérature, et après des échanges au sein de l'établissement.

Résultats

Onze enjeux ont été identifiés pour lesquels des pistes de solutions sont proposées :

- absence de politique québécoise entourant la prise en charge des MMHR
- absence d'un centre d'excellence québécois
- insuffisance de données probantes
- utilisation de médicaments orphelins hors liste
- délaïs entourant l'évaluation de l'INESSS et l'utilisation en CHU
- refus des fabricants de médicaments orphelins de participer aux achats groupés
- proximité de l'industrie pharmaceutique vis-à-vis certaines clientèles
- insuffisance de financement pour les médicaments orphelins utilisés sur une base ambulatoire
- variation imprévisible de la devise canadienne
- difficulté de trouver des lieux d'administration d'enzymes de remplacement
- pénurie de documentation sur les initiatives canadiennes

Résultats

Le CHU Sainte-Justine est étroitement impliqué dans la prise en charge des MMHR depuis plusieurs décennies :

- Programme national de prise en charge de la maladie de Gaucher depuis 1996
- Programme national de prise en charge de la tyrosinémie hépatolénalaire depuis 1996
 - Financement du Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS)
 - Ces programmes multidisciplinaires incluent une reddition de compte périodique



- Cadre structuré d'évaluation et de suivi des médicaments orphelins utilisés dans le traitement des MMHR
- Près de 300 patients atteints de MMHR sont traités par les pharmaciens du CHU Sainte-Justine

11 enjeux et pistes de solutions

1. Absence de politique québécoise entourant la prise en charge des MMHR

Adopter une politique québécoise incluant le MSSS, l'INESSS et les autres parties prenantes

2. Absence d'un centre d'excellence québécois

Confier le mandat au CHU Sainte-Justine, compte tenu des succès des programmes existants, et du fait que les MMHR sont souvent diagnostiquées à la petite enfance

3. Insuffisance de données probantes

Établir un portail public de données scientifiques, tout en tenant compte des ressources existantes, telles qu'Orphanet



Établir un sous-comité clinique par groupe de maladies rares, qui établirait chacun les modalités de son programme, les règles d'utilisation et de suivi, etc.

Adopter des politiques explicites de déclaration de conflits d'intérêts

Assurer une mise à jour annuelle de la règle d'utilisation de chaque médicament orphelin utilisé

Produire un rapport d'activité de chaque sous-comité clinique à la fin des exercices financiers

Établir un cadre évolutif d'évaluation des médicaments orphelins, et assurer une mise à jour des règles d'utilisation

Identifier des marqueurs de résultats cliniquement valides pour mesurer l'efficacité et assurer le suivi des médicaments orphelins

6. Refus des fabricants de médicaments orphelins de participer aux achats groupés

Évaluer les modalités visant à obliger les fabricants de médicaments orphelins à participer au processus d'achat groupé

4-5. Utilisation de médicaments orphelins hors liste et délaïs entourant l'évaluation de l'INESSS et leur utilisation

Établir une politique d'utilisation des médicaments émergents pour les MMHR (de concert avec le MSSS et l'INESSS) afin de :

- statuer sur l'accès pré-post évaluation,
- statuer sur le financement des établissements de santé,
- statuer un aménagement adéquat limitant les délaïs et les utilisations en dehors de la liste de médicaments.

7. Proximité de l'industrie pharmaceutique vis-à-vis certaines clientèles

Assurer que les codes d'éthique applicables sont suffisants pour éviter les conflits d'intérêts entre les fabricants, le personnel soignant et les clientèles (devrait inclure la déclaration publique de contributions, et de participation à des activités financées) Statuer sur les modalités de partage de renseignements aux fabricants

8. Insuffisance de financement pour les médicaments orphelins utilisés sur une base ambulatoire

Clarifier les règles de financement entourant le remboursement de médicaments orphelins en tenant compte :

- des médicaments administrés en ambulatoire dans des CHU, Centres de santé et de services sociaux ou autres établissements de santé
- des médicaments utilisés par voie orale

Assurer un financement récurrent adéquat ou un mécanisme prévisible pour informer les patients lorsqu'un médicament orphelin donné ne sera plus remboursé par l'état

9. Variation imprévisible de la devise canadienne

Assurer la prise en compte de la variation de la devise canadienne ou d'autres facteurs

11. Pénurie de documentation sur les initiatives canadiennes et québécoises

Faire un portrait complet de la situation des MMHR au Québec

Rédiger un feuillet d'information sur les MMHR afin d'informer les parties prenantes

10. Difficulté de trouver des lieux d'administration d'enzymes de remplacement

Établir des modalités d'administration décentralisée et à domicile afin de préserver un lieu d'administration à proximité du domicile des patients, dans le cadre du centre d'excellence identifié

Pour en savoir plus...

Consultez l'article détaillé publié dans les Annales de l'Unité de recherche en pratique pharmaceutique

urppchusj.wordpress.com/annales/



Conclusion

Ce travail présente un portrait non exhaustif de la situation des MMHR au Québec et situe la problématique des médicaments orphelins au CHU Sainte-Justine. Cette démarche académique peut contribuer à éclairer les décideurs locaux, régionaux et nationaux.

Nous soutenons le développement de la médecine personnalisée et notamment le traitement de maladies rares, tant en recherche qu'en pratique clinique. Il s'agit d'un axe de soins incontournable pour le futur de notre système de santé, bien que les éléments présentés doivent être adressés pour assurer une approche cohérente de traitement de ces maladies rares.

Il s'agit d'une problématique complexe à laquelle une approche interdisciplinaire structurée s'impose.