



LE FORUM CANADIEN DES
INNOVATEURS SPÉCIALISÉS
DANS LES MALADIES RARES

Gouvernement du Québec
Commission de la santé et des services sociaux

Mémoire dans le cadre des consultations du *projet de loi 15 : Loi visant à rendre le système de santé et de services sociaux plus efficace*

Préoccupations importantes concernant l'accès aux traitements pour les patients atteints de maladies rares

19 mai 2023

À propos d’iRARE

Le Forum canadien des innovateurs spécialisés dans les maladies rares (iRARE) est un réseau d’entreprises biopharmaceutiques canadiennes vouées à améliorer la vie des patients atteints de maladies orphelines.

Ce réseau comprend les 17 membres suivants:

Alexion Canada	Ipsen Canada
Amicus Therapeutics	Janssen Canada
Argenyx Canada	Mitsubishi Tanabe Pharma Canada
Astellas Canada	Recordati Rare Diseases
Biogen Canada	Sanofi Canada
Biomarin Pharmaceutical	Sobi Canada
Boehringer Ingelheim Canada	Ultragenyx Pharmaceutical Canada
GlaxoSmithKline Canada	Vertex Canada
Horizon Therapeutics	

Contexte des maladies rares au Québec

Dans sa *Politique québécoise pour les maladies rares*, le gouvernement du Québec définit une maladie rare comme une condition touchant moins d’une personne sur 2 000. Bien que ces maladies soient rares, près de 700 000 Québécois sont aux prises avec une telle maladie. 80% des maladies rares sont génétiques, et près de 75% des personnes atteintes sont des enfants. Certaines régions et populations au Québec sont plus touchées par les maladies rares, notamment dans Charlevoix-Saguenay et chez les Premières Nations et Inuits.¹

Les Québécois atteints de maladies rares, qui sont souvent débilitantes et mortelles, éprouvent de grandes difficultés à obtenir les soins dont ils ont de besoin. À titre d’exemple, un sondage récemment mené pour le compte de l’Organisation canadienne des maladies rares révèle que les patients attendent en moyenne presque quatre ans pour obtenir un diagnostic adéquat et moins de la moitié d’entre eux peuvent facilement avoir accès aux médicaments requis.²

Le Québec se distingue du restant du Canada en termes de programmes qui ont pour but d’améliorer les soins de santé prodigués aux Québécois atteints de maladies rares. L’adoption de la *Politique québécoise pour les maladies rares* et du *Plan d’action québécois sur les maladies rares* soutenu par un financement de 17,2 millions \$ font du Québec un chef de file en ce qui concerne l’accès aux soins de santé pour les maladies rares.

Le Québec a aussi adopté des mesures exceptionnelles, mentionnées ci-dessous, qui permettent aux patients atteints de maladies rares d’accéder aux traitements dont ils ont de besoin pour survivre et mieux vivre.

Toutefois, des changements proposés par le gouvernement à ces mesures vont à l’encontre des politiques

¹ Pour une meilleure reconnaissance et prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : *Politique québécoise pour les maladies rares* : <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2022/22-916-01W.pdf>; et Comité projet sur les maladies rares de Montréal InViVo, Des acteurs engagés, déterminés à agir avec le gouvernement pour une politique québécoise sur les maladies rares : <https://www.montreal-invivo.com/wp-content/uploads/2022/04/miv-planactionmaladiesrares-fr-f-04-08-2022-300dpi.pdf>

² Sondage de la communauté des maladies rares au Canada: https://www.raredisorders.ca/content/uploads/CORD-Rare-Disease-Survey_Full-Report_Feb-2870.pdf

québécoises et viendront miner le leadership du Québec et entraîneront des effets néfastes sur les patients atteints de maladies rares.

Dispositions du projet de loi 15 qui vont restreindre l'accès aux médicaments pour les maladies rares

iRARE et ses membres sont grandement préoccupés par les articles **334 à 337 du projet de loi 15** qui viendraient imposer des limites déraisonnables au programme d'accès aux médicaments à des fins de « nécessité médicale particulière » ou à des traitements d'exception en milieu hospitalier. Nous avons également de vives inquiétudes quant à l'intention du gouvernement d'apporter des restrictions similaires à la **mesure du patient d'exception qui est gérée par la Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ)** qui permet un accès exceptionnel à des médicaments dispensés par les pharmacies communautaires, à l'extérieur des établissements de santé.

Si ces mécanismes d'accès exceptionnel sont modifiés pour empêcher l'accès aux médicaments qui ont reçu une recommandation négative de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) quant à la valeur thérapeutique, tel qu'il est proposé par le gouvernement, **plusieurs patients atteints de maladies rares seront privés de traitements essentiels à leur survie ou à leur bien-être**. À cet effet, une étude récente démontre que 40% des médicaments pour les maladies rares qui ont été évalués par l'INESSS ont reçu une recommandation négative de cette agence.³ Le système actuel est en fait mal adapté aux médicaments visant à traiter les maladies rares. Ceci s'explique notamment par le fait que les résultats cliniques pour les médicaments pour les maladies rares sont souvent imprégnés d'une plus grande incertitude compte tenu de la petite taille de la population de patients.

En effet, les études cliniques sont fréquemment plus petites et d'envergure plus restreinte et reposent parfois sur une méthodologie autre que celle d'essais cliniques randomisés, et ce, parce que peu ou très peu de patients sont atteints d'une maladie rare spécifique. Par ailleurs, bien que les maladies rares soient sévères, débilitantes, chroniques et souvent mortelles, elles sont moins connues et parfois moins comprises que les maladies courantes. Les experts cliniques, les associations de patients et les patients qui pourraient contribuer à l'évaluation d'un traitement sont aussi moins nombreux, ce qui nuit à la compréhension juste du fardeau de la maladie et de l'importance d'avoir un accès rapide aux traitements. Finalement, considérant le petit nombre de patients atteints de ces maladies, il est probable qu'un innovateur n'ait pas la capacité de générer de nouvelles données autres que des données en contexte réel de soins, qui sont généralement jugées insuffisantes pour permettre une nouvelle évaluation à l'INESSS. Ainsi, une recommandation négative quant à la valeur thérapeutique pour une indication en maladie rare signifie souvent une impossibilité pour les patients d'avoir accès à un traitement, et ce, bien que les résultats de l'étude clinique aient été positifs et que les patients pourraient en bénéficier.

Les mécanismes d'accès exceptionnel constituent donc une bouée de sauvetage pour plusieurs Québécois souffrant de maladies rares. Ces mécanismes ont été conçus pour offrir une voie d'accès dans des cas où un clinicien le juge nécessaire et qu'il n'existe pas d'autres options de traitement possible. Les cliniciens sont les mieux placés pour déterminer quelles thérapies sont nécessaires pour leurs patients et ont souvent accès à de nouvelles données scientifiques qui peuvent justifier leur utilisation et qui n'ont peut-être pas été examinées par l'INESSS. Ainsi, il s'avère primordial de respecter la compétence des cliniciens afin qu'ils puissent offrir les

³ Ward et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2022) 17:113: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02260-6>

meilleurs soins possibles à leurs patients surtout lorsque les options thérapeutiques sont restreintes, comme dans le domaine des maladies rares pour lesquelles près de 95% des maladies n'ont pas de traitements.⁴

Il est aussi important de faire la distinction entre les recommandations de l'INESSS, qui sont émises à un moment précis et avec un objectif populationnel, et les mécanismes d'accès exceptionnel, qui sont utilisés par des cliniciens experts, avec les plus récentes données scientifiques et pour un patient précis. En termes simples, les limitations actuellement proposés aux mécanismes d'accès exceptionnel reviendraient à retirer le « patient » de la mesure du « patient d'exception » et du motif de « nécessité médicale particulière ».

Le Québec se distingue des autres provinces canadiennes en raison de ses programmes d'accès exceptionnel qui permettent d'offrir des traitements nécessaires à des patients vulnérables qui en ont désespérément besoin, y compris ceux atteints de maladies rares. À cet égard, la **Politique québécoise pour les maladies rares** fait expressément référence et met en lumière l'importance de ces mesures exceptionnelles :⁵

Le RGAM se distingue des régimes en vigueur dans le reste du Canada notamment pour les raisons suivantes : [...] il comprend la mesure dite du « patient d'exception », une garantie du RGAM qui assure la couverture de médicaments qui ne sont pas inscrits sur la Liste des médicaments ou de médicaments d'exception prescrits pour une indication thérapeutique ne figurant pas sur la Liste des médicaments. Cette mesure permet notamment la couverture de plusieurs médicaments onéreux servant au traitement de maladies rares.

Il faut aussi souligner qu'à l'extérieur du cadre du RGAM, certains traitements médicamenteux pour les maladies rares sont fournis gratuitement aux patients par les établissements de santé selon la liste de médicaments-établissements. Les cliniciens ont également la latitude de requérir l'accès à des médicaments ne figurant pas sur la liste de médicaments-établissements, et ce, dans un contexte de nécessité médicale particulière.

Finalement, le Québec s'est aussi engagé à faire croître le secteur des sciences de la vie étant donné le rôle important que ce secteur joue pour protéger la santé des Québécois, faire avancer les connaissances scientifiques et soutenir et stimuler l'économie du Québec. À cet égard, le gouvernement du Québec a récemment renouvelé sa **Stratégie québécoise des sciences de la vie** afin de renforcer ce secteur qui constitue un des piliers de l'économie québécoise. Cette stratégie mentionne clairement la mesure du patient d'exception à titre de programme aidant à soutenir la compétitivité du Québec pour le remboursement des médicaments :⁶

Le Québec peut se targuer d'offrir à sa population un des meilleurs accès aux médicaments en Amérique du Nord. En vertu de la Loi sur l'assurance médicaments (RLRQ, chapitre A-29.01), chaque personne établie au Québec doit être couverte par un régime d'assurance médicaments public ou privé. Cette loi prévoit également des obligations minimales de couverture à l'ensemble des régimes privés, correspondant à la Liste des médicaments du Régime général d'assurance médicaments (RGAM).

⁴ Comité projet sur les maladies rares de Montréal InViVo, Des acteurs engagés, déterminés à agir avec le gouvernement pour une politique québécoise sur les maladies rares : <https://www.montreal-invivo.com/wp-content/uploads/2022/04/miv-planactionmaladiesrares-fr-f-04-08-2022-300dpi.pdf>

⁵ Politique québécoise pour les maladies rares, 2022 : <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2022/22-916-01W.pdf>

⁶ Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025 : https://cdn-contenu.quebec.ca/cdn-contenu/adm/min/economie/publications-adm/politique/PO_strategie_sciences_vie_2022-2025_MEI.pdf

En outre, la mesure dite du « patient d'exception » permet la couverture de médicaments qui ne sont pas inscrits sur la Liste des médicaments du RGAM, dans des circonstances particulières et exceptionnelles. Elle s'applique tant au régime public qu'aux régimes privés.

Ainsi, les modifications proposées aux mécanismes d'accès exceptionnel vont à l'encontre des politiques québécoises relatives aux maladies rares et aux sciences de la vie et viendront miner les objectifs du gouvernement visant à améliorer les soins de santé des Québécois et à accélérer la croissance du secteur des sciences de la vie.

Recommandations à la commission de la santé et des services sociaux

iRARE et ses membres recommandent que les dispositions **334 à 337 du projet de loi 15** soient revues afin d'enlever les restrictions qui limiteraient le programme d'accès aux médicaments à des fins de « nécessité médicale particulière » ou à des traitements d'exception en milieu hospitalier.

De même, nous encourageons la commission de la santé et des services sociaux à demander au gouvernement de mettre en pause les restrictions envisagées à **la mesure du patient d'exception gérée par la RAMQ** afin de pouvoir tenir des consultations substantielles avec les parties prenantes avant d'apporter des modifications.

Plus particulièrement, afin de comprendre les répercussions possibles et probables, iRARE encourage le gouvernement à consulter tous les intervenants du milieu de la santé et du secteur des sciences de la vie, y compris les associations de patients, les associations médicales et les compagnies qui innovent en sciences de la vie, sur les changements proposés ci-dessus. **Il s'agit de changements majeurs qui pourraient entraîner de graves conséquences néfastes pour les Québécois atteints de maladies rares et qui soulèvent des questions de compétences, d'éthique et d'équité des soins** qui méritent des consultations avec l'ensemble des parties prenantes, ce qui n'a pas été fait jusqu'à maintenant. iRARE et ses membres croient fortement que le gouvernement peut trouver des solutions alternatives en travaillant de concert avec les intervenants pour mieux encadrer les programmes d'accès exceptionnel et ainsi assurer leur pérennité.

**Considérant qu'environ 95% des maladies rares sont des maladies orphelines,⁷
c'est-à-dire qu'elles sont sans traitement, il nous apparaît crucial de ne pas limiter davantage l'accès
lorsqu'un traitement est approuvé au Canada.**

⁷ Comité projet sur les maladies rares de Montréal InViVo, Des acteurs engagés, déterminés à agir avec le gouvernement pour une politique québécoise sur les maladies rares : <https://www.montreal-invivo.com/wp-content/uploads/2022/04/miv-planactionmaladiesrares-fr-f-04-08-2022-300dpi.pdf>

UNOFFICIAL TRANSLATION – NOT SUBMITTED TO HEALTH COMMISSION

Government of Quebec
Commission de la santé et des services sociaux

Submission to the consultations on Bill 15: An Act to make the health and social services system more efficient

Important concerns regarding access to treatment for patients with rare diseases

May 19, 2023

Context of rare diseases in Quebec

In its rare disease policy, the Quebec government defines a rare disease as a condition affecting less than one person in 2,000. Although these diseases are rare, close to 700,000 Quebecers are affected by them. 80% of rare diseases are genetic, and nearly 75% of those affected are children. Certain regions and populations in Quebec are more affected by rare diseases, notably in Charlevoix-Saguenay and among First Nations and Inuit.⁸

Quebecers living with rare diseases, which are often debilitating and life-threatening, have great difficulty getting the care they need. For example, a recent survey conducted on behalf of the Canadian Organization for Rare Disorders revealed that patients wait an average of almost four years to get a proper diagnosis and less than half of them have easy access to the required medications.⁹

Quebec stands out from the rest of Canada in terms of programs that aim to improve health care for Quebecers with rare diseases. The adoption of the Quebec Policy for Rare Diseases and the Quebec Action Plan on Rare Diseases supported by \$17.2 million in funding make Quebec a leader in access to health care for rare diseases.

Quebec has also adopted exceptional measures, mentioned below, that allow rare disease patients to access the treatments they need to survive and live better. **However, changes proposed by the government to these measures are contrary to Quebec's policies and will undermine Quebec's leadership and negatively impact rare disease patients.**

Bill 15 provisions that will restrict access to drugs for rare diseases

RAREi and its members are very concerned about sections 334 to 337 of Bill 15, which would impose unreasonable limits on the program of access to drugs for "special medical needs" or for exceptional treatment in hospitals. We also have serious concerns about the government's intention to place similar restrictions on the exceptional patient measure administered by the Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ) that allows for exceptional access to drugs dispensed by community pharmacies outside of health care institutions.

If these exceptional access mechanisms are modified to block access to drugs that have received a negative recommendation on therapeutic value from the INESSS, as proposed by the government, many patients with rare diseases will be deprived of treatments essential to their survival or well-being. A recent study shows that 40% of the drugs for rare diseases that have been evaluated by the Institut national d'excellence en santé et en

⁸ <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2022/22-916-01W.pdf>; and <https://www.montreal-invivo.com/wp-content/uploads/2022/04/miv-planactionmaladiesrares-fr-f-04-08-2022-300dpi.pdf>

⁹ https://www.raredisorders.ca/content/uploads/CORD-Rare-Disease-Survey_Full-Report_Feb-2870.pdf

UNOFFICIAL TRANSLATION – NOT SUBMITTED TO HEALTH COMMISSION

services sociaux (INESSS) have received a negative recommendation from this agency.¹⁰ The current system is in fact poorly adapted to drugs for rare diseases. One of the reasons for this is that clinical outcomes for drugs for rare diseases are often fraught with greater uncertainty due to the small size of the patient population.

This is because clinical studies are frequently smaller and more limited in scope, and sometimes use a different methodology than randomized clinical trials, because few or very few patients have a specific rare disease. Furthermore, although rare diseases are severe, debilitating, chronic and often fatal, they are less known and sometimes less understood than common diseases. There are also fewer clinical experts, patient organizations and patients who could contribute to the evaluation of a treatment, which hinders an accurate understanding of the burden of disease and the importance of timely access to treatments. Finally, considering the small number of patients with these diseases, it is likely that an innovator would not have the capacity to generate new data other than real-world care data, which are generally considered insufficient to allow for re-evaluation at the NHESI. Thus, a negative therapeutic value recommendation for a rare disease indication often means that patients will not be able to access a treatment, even though the clinical trial results were positive and patients could benefit.

Exceptional access mechanisms are a lifeline for many Quebecers suffering from rare diseases. These mechanisms are designed to provide a pathway in cases where a clinician deems it necessary and there are no other possible treatment options. Clinicians are in the best position to determine which therapies are needed for their patients and often have access to new scientific data that may justify their use and may not have been reviewed by the NHESI. Thus, it is essential to respect the competence of clinicians so that they can offer the best possible care to their patients, especially when therapeutic options are limited, as in the field of rare diseases, for which nearly 95% of diseases have no treatment.¹¹

It is important to distinguish between INESSS recommendations, which are made at a specific point in time and with a population focus, and exceptional access mechanisms, which are used by expert clinicians, with the latest scientific evidence and for a specific patient. Simply put, the currently proposed limitations on exceptional access mechanisms amount to removing the "patient" from the "exception patient" measure and the "special medical necessity" ground.

Quebec stands out from other Canadian provinces because of its exceptional access programs that provide necessary treatments to vulnerable patients who desperately need them, including those with rare diseases. In this regard, the Quebec Policy for Rare Diseases specifically references and highlights the importance of these exceptional measures:¹²

One of the ways in which the RGAM differs from plans in the rest of Canada is that it [...it includes the "exception patient" measure, a benefit of the GHIP that provides coverage for drugs that are not listed on the Drug Benefit List or for exception drugs prescribed for a therapeutic indication not listed on the Drug Benefit List. This measure allows for the coverage of several expensive drugs used to treat rare diseases.

¹⁰ Ward et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2022) 17:113: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02260-6>

¹¹ Comité projet sur les maladies rares de Montréal InViVo, Des acteurs engagés, déterminés à agir avec le gouvernement pour une politique québécoise sur les maladies rares : <https://www.montreal-invivo.com/wp-content/uploads/2022/04/miv-planactionmaladiesrares-fr-f-04-08-2022-300dpi.pdf>

¹² Politique québécoise pour les maladies rares, 2022 : <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2022/22-916-01W.pdf>

UNOFFICIAL TRANSLATION – NOT SUBMITTED TO HEALTH COMMISSION

It should also be noted that outside of the RGAM framework, some drug therapies for rare diseases are provided free of charge to patients by health care facilities on a formulary basis. Clinicians also have the flexibility to request access to non-formulary drugs in the context of special medical need.

Finally, Quebec is also committed to growing the life sciences sector given the important role it plays in protecting the health of Quebecers, advancing scientific knowledge and supporting and stimulating the Quebec economy. In this regard, the Quebec government recently renewed its Quebec Life Sciences Strategy to strengthen this sector, which is one of the pillars of the Quebec economy. This strategy clearly mentions the exceptional patient measure as a program that helps support Quebec's competitiveness for the reimbursement of drugs:¹³

Quebec boasts one of the best access to medication in North America. Under the Act respecting prescription drug insurance (R.R.S.Q., chapter A-29.01), every person established in Quebec must be covered by a public or private prescription drug insurance plan. This law also provides for minimum coverage obligations for all private plans, corresponding to the List of Medications of the Régime général d'assurance médicaments (RGAM).

In addition, the "exceptional patient" measure allows coverage of drugs that are not listed in the RGAM's Drug Benefit List, in special and exceptional circumstances. It applies to both public and private plans.

Thus, the proposed changes to the exceptional access mechanisms are contrary to Quebec's rare disease and life sciences policies and will undermine the government's goals of improving health care for Quebecers and accelerating growth in the life sciences sector.

Recommendations to the Commission de la santé et des services sociaux

RAREi and its members recommend that provisions 334-337 of Bill 15 be revised to remove restrictions that would limit the program to accessing medications for "special medical necessity" or exceptional treatment in hospitals.

Similarly, we encourage the Health and Social Services Commission to ask the government to pause the proposed restrictions on the exceptional patient measure managed by the RAMQ so that it can hold substantive consultations with stakeholders before making any changes.

In particular, in order to understand the potential and likely impacts, RAREi encourages the government to consult with all stakeholders in the health and life sciences sector, including patient associations, medical associations and life sciences innovators, on the above proposed changes. These are major changes that could have serious negative consequences for Quebecers with rare diseases and raise questions of competency, ethics and equity of care that merit consultation with all stakeholders, which has not been done to date. RAREi and its members strongly believe that the government can find alternative solutions by working together with stakeholders to better frame exceptional access programs and thus ensure their sustainability.

¹³ Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025 : https://cdn-contenu.quebec.ca/cdn-contenu/adm/min/economie/publications-adm/politique/PO_strategie_sciences_vie_2022-2025_MEI.pdf

UNOFFICIAL TRANSLATION – NOT SUBMITTED TO HEALTH COMMISSION

Considering that approximately 95% of rare diseases are orphan diseases, meaning that they are without treatment, it seems crucial to us not to further limit access when a treatment is approved in Canada.¹⁴

¹⁴ Comité projet sur les maladies rares de Montréal InViVo, Des acteurs engagés, déterminés à agir avec le gouvernement pour une politique québécoise sur les maladies rares : <https://www.montreal-invivo.com/wp-content/uploads/2022/04/miv-planactionmaladiesrares-fr-f-04-08-2022-300dpi.pdf>