

ETMIS 2011; Vol. 7 : N° 6



Prise en charge des maladies rares

Expériences étrangères

Résumé

Préparé par

Stéphanie Elger

Août 2011

*Institut national
d'excellence en santé
et en services sociaux*

Québec 

RÉSUMÉ

En 2010, le ministre de la Santé et des Services sociaux du Québec a exprimé son intention d'établir une stratégie pour le Québec en matière de prise en charge des maladies rares. À cet effet, il a d'abord confié un mandat à l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) afin d'effectuer une revue de ce qui se fait à l'étranger en matière de prise en charge des maladies rares.

Les maladies rares englobent des maladies génétiques, des cancers rares, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales, des maladies d'origine toxique, infectieuse et autres. Ces maladies sont souvent graves et invalidantes, débutent en majorité très tôt dans la vie, peuvent comporter des douleurs chroniques et ne peuvent bénéficier d'aucun traitement curatif. Ces maladies réduisent souvent l'autonomie et la qualité de vie, tout en provoquant un fardeau pénible pour la famille et les proches. Enfin, elles affectent l'espérance de vie. Selon la définition qui prévaut en Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle ne touche pas plus d'une personne sur 2 000.

Comme la prise en charge des maladies rares est plus avancée en Europe par rapport au reste du monde, la recherche documentaire est particulièrement concentrée sur les plans nationaux des différents pays européens, ainsi que sur des documents officiels de la communauté européenne. Bien que les États-Unis, l'Australie et les provinces canadiennes n'aient pas de plan national de prise en charge des maladies rares, leur expérience, notamment en matière de médicaments orphelins, a été examinée.

Il ressort des expériences d'élaboration de plans nationaux européens, que le processus requiert d'abord un processus d'analyse de ce qui se fait déjà et d'analyse des besoins, ensuite la mise sur pied d'un comité d'élaboration d'un plan, et finalement la mise en œuvre et le suivi de ce plan. Les mesures doivent être accompagnées d'indicateurs de résultat afin de permettre périodiquement une évaluation du plan. Il s'agit d'un processus qui doit se faire avec rigueur et en concertation avec tous les acteurs du milieu, tant les experts, les intervenants, les institutions, l'industrie que les patients et leurs associations.

Ce rapport fait la synthèse des principaux axes d'intervention dans le domaine des maladies rares, observés à l'extérieur du Québec, qu'ils fassent partie ou non d'un plan global. Ces axes couvrent le dépistage et le diagnostic, l'épidémiologie, la prise en charge des patients et l'accès aux soins, l'amélioration des traitements et l'accès aux médicaments appropriés, incluant les médicaments orphelins, la formation des professionnels de la santé, la recherche et l'information.

Le Québec a la chance de pouvoir bénéficier du contenu de ces différents travaux et de plusieurs expériences européennes tant pour l'élaboration d'un plan ou d'une stratégie à l'égard des maladies rares que pour sa mise en œuvre. De plus, des partages d'expertise peuvent être envisagés, que ce soit au plan de l'information sur les maladies, des guides de pratique clinique ou de l'utilisation de médicaments ou autres produits, grâce à un partenariat avec Orphanet (concrétisation récente du projet Orphanet-Québec) ou à d'autres collaborations, notamment avec les associations de professionnels et de patients concernées.