



CHAMBRE DES COMMUNES
HOUSE OF COMMONS
CANADA

Comité permanent de la santé

HESA



NUMÉRO 086



1^{re} SESSION



41^e LÉGISLATURE

TÉMOIGNAGES

Le mardi 7 mai 2013



Présidente

Mme Joy Smith

Comité permanent de la santé

Le mardi 7 mai 2013

• (1530)

[Traduction]

La présidente (Mme Joy Smith (Kildonan—St. Paul, PCC)): Bonjour.

Bienvenue au Comité permanent de la santé. La séance est consacrée à l'innovation technologique.

Aujourd'hui, nous avons le bonheur d'accueillir comme témoins Mme Jacque Micallef, administratrice des relations entre membres, Politiques et partenariats, pour les Organismes caritatifs neurologiques du Canada.

Soyez la bienvenue.

Par vidéoconférence, nous avons avec nous le coordonnateur national d'Orphanet Canada, le Dr Allan Micheil Innes.

Nous sommes très heureux de vous recevoir tous les deux.

Voici comment nous procéderons. Chacun de vos exposés durera 10 minutes. Ensuite, nous passerons aux questions.

Docteur Innes, auriez-vous la bonté de nous livrer votre exposé.

En vidéoconférence, il est difficile d'avoir une juste idée du temps, mais pour que vous ne dépassiez pas ces 10 minutes, j'essayerai de vous envoyer un signal vers la fin.

Dr Allan Micheil Innes (coordonnateur national, Orphanet Canada): Merci, madame la présidente.

Je m'appelle Micheil Innes et je suis honoré de prendre la parole devant le comité.

Je suis généticien médical et j'exerce à l'hôpital pour enfants de l'Alberta à Calgary et à l'Université de Calgary. Je suis également le coordonnateur national d'Orphanet Canada, qui est l'objet de mon témoignage.

Aujourd'hui, j'aimerais insister sur l'importance de la justesse du diagnostic pour tous les patients qui souffrent de maladies rares et leur famille, pour leur santé et leur mieux-être qu'on cherche à améliorer, malgré les obstacles.

Comme vous le savez probablement, on dit qu'une maladie est rare si elle touche une personne sur 2 000. On estime que plus de 7 000 maladies rares touchent un Canadien sur 12. Sur les près de 3 millions de Canadiens qui souffrent d'une maladie rare, une proportion excessive est constituée d'enfants. Les maladies rares touchent vraiment une proportion importante de familles canadiennes. La plupart, pas toutes, sont génétiques. Chez les personnes atteintes, les taux de morbidité et de mortalité sont supérieurs. Jusqu'à 30 p. 100 des bébés souffrant d'un trouble génétique meurent pendant leur première année d'existence. Les enfants dans la même situation vont plus souvent à l'hôpital, et leurs séjours sont plus longs et plus coûteux. L'arrivée à l'âge adulte ne change rien, car les admissions à l'hôpital sont plus fréquentes, et les coûts des séjours beaucoup plus élevés. Les coûts hospitaliers ne sont qu'un facteur, parce que, pour ces patients, les coûts médicaux en soins externes et

les coûts non médicaux restent considérables pour eux, leur famille et la communauté élargie. Les patients atteints d'une maladie rare affrontent des difficultés considérables, qu'il s'agisse d'obtenir un diagnostic juste ou de recevoir des traitements et des soins.

La présidente: Pardonnez-moi, docteur Innes, mais nos interprètes ne parviennent pas à vous suivre.

Mme Davies dit qu'elle ne peut pas vous suivre non plus. Nos interprètes ont de la difficulté à traduire votre admirable exposé.

Pourriez-vous donc ralentir le débit pour qu'ils puissent tous vous suivre?

Dr Allan Micheil Innes: Absolument. Toutes mes excuses.

Un diagnostic juste s'impose pour beaucoup de raisons, pour les patients et leur famille. Avant tout...

• (1535)

La présidente: Pouvez-vous ralentir un peu le débit, parce que nous ne voulons rien perdre de ce que vous dites. Je vous accorderai une minute de plus. Vous allez encore trop vite. Nous ne pouvons pas vous suivre. Nous sommes loin derrière vous.

Le pouvez-vous?

Dr Allan Micheil Innes: Oui, je suis désolé.

Je vois bien que la distance complique les choses.

La présidente: Je sais.

Ce que vous dites est parfait. C'est tout simplement brillant.

Allez-y, qu'on vous entende.

Dr Allan Micheil Innes: D'accord, merci.

Les patients ou leurs parents ont le droit d'obtenir une réponse à leurs questions sur leur affection sous-jacente. Imaginons seulement l'intense culpabilité des parents dont l'état de l'enfant n'a pas été diagnostiqué.

Le diagnostic est la première étape qui permet de comprendre l'évolution naturelle et le pronostic du trouble. Un diagnostic juste permet d'accéder aux services scolaires ou communautaires, à une surveillance médicale appropriée et, parfois, au traitement de l'affection sous-jacente. Il permet aux patients de prendre contact avec des personnes qui souffrent de la même maladie, dans la localité, au pays ou à l'étranger, par l'entremise d'organismes de soutien des patients. Enfin, dans le cas des maladies génétiques, un diagnostic juste de l'affection sous-jacente peut aider à clarifier les choix offerts par la consultation génétique aux patients et aux autres membres de sa famille.

Orphanet est le portail mondial de recherche de renseignements en ligne sur les maladies rares. Chaque jour, on le consulte plus de 20 000 fois à l'échelle mondiale. Pour les personnes chez qui on a diagnostiqué une maladie rare, il constitue particulièrement une base exhaustive de données qui peuvent aider à améliorer le diagnostic, les soins et le traitement.

Avec le soutien des Instituts de recherche en santé du Canada, les IRSC, Orphanet Canada rend désormais accessible un contenu spécifiquement canadien. Il offre aux Canadiens des services en français et en anglais touchant des maladies rares, y compris un inventaire des médicaments orphelins, un répertoire des services, des cliniques, des laboratoires, des projets de recherche, des registres, etc. Le Canada a été le premier pays non européen à adhérer officiellement à Orphanet, mais, au cours de l'année qui vient de s'écouler, Orphanet s'est de plus en plus internationalisé, grâce à la participation, notamment, du Japon et de l'Australie.

Depuis notre lancement officiel, annoncé par la ministre en octobre 2012, nous avons contacté plus de 350 acteurs du secteur et nous venons de valider l'information sur plus de 70 de ces groupes sur notre site. Nous voulons qu'Orphanet soit de plus en plus reconnu au Canada, tant par les patients que par les médecins, comme une ressource précieuse à consulter tôt et régulièrement par la suite par ceux qui souffrent d'une maladie rare.

Cependant, même cette information fondamentale n'est pas accessible aux personnes dont la maladie rare n'a pas été diagnostiquée. On reconnaît depuis longtemps que, même dans les cliniques de génétique médicale les mieux équipées du Canada ou d'ailleurs, plus de la moitié des patients n'obtiennent pas un diagnostic juste de leur affection sous-jacente, pour de multiples raisons, notamment le fait que leur affection est si rare qu'elle n'a même pas encore été découverte ou que, d'une certaine manière, elle présente un tableau atypique, qui complique le diagnostic.

La stratégie actuelle de nos tests génétiques compte beaucoup sur l'obtention d'un diagnostic clinique le plus juste possible, puis sur des tests précis pour l'un des 20 000 gènes et plus du génome humain, chacun des tests coûtant actuellement de 1 000 à 3 000 \$.

Mondialement, 2 500 gènes peuvent faire l'objet de tests génétiques, et 150 de ces tests sont disponibles au Canada. Il s'ensuit que les provinces dépensent des montants considérables, 18 millions de dollars, en 2011, pour l'Ontario seulement, pour des essais génétiques internationaux. Chaque province a élaboré sa stratégie, et l'accès à ces tests, à l'échelle du pays, est tout à fait asymétrique.

Le processus pour l'obtention d'un diagnostic, qu'on qualifie d'odyssée, se déroule souvent sur un certain nombre d'années et coûte à de nombreux patients plus de 10 000 \$.

Ces quelques dernières années, une nouvelle technologie, le séquençage de prochaine génération, a rendu possible le séquençage de tout le code génétique d'une personne en peu de temps et à peu de

frais. On peut le considérer comme la réalisation simultanée de 22 000 tests génétiques.

Sa mise au point a été l'aboutissement du travail d'un nouveau consortium canadien financé par Génome Canada et les IRSC, dont le nom est FORGE Canada. Grâce à la collaboration remarquable de tous les centres de génétique du Canada, ce groupe a réussi à identifier plus de 180 troubles génétiques rares qui touchaient des centaines d'enfants canadiens et étrangers. Nous avons pu identifier les bases génétiques de 77 de ces maladies et nous sommes en passe de découvrir 45 nouveaux gènes. Cela montre l'utilité de ces tests et de la collaboration pour l'obtention d'un diagnostic pour les familles.

Ces tests sont accessibles, à des fins de recherche, au coût de 2 000 \$ chacun et ils le sont, dans le commerce, aux États-Unis, au coût d'environ 10 000 \$. Ces coûts sont appelés à diminuer, ce dont, désormais, devraient profiter des milliers de Canadiens. Cependant, leur mise en oeuvre en clinique ne sera pas facile. Il faudra investir dans le matériel, trouver des méthodes de gestion et de partage des données, savoir quoi faire en cas de découverte inattendue ou due au hasard, tout en nous rappelant que nous séquençons le code génétique complet d'un patient en vue d'un diagnostic précis. Il faudra aussi faire connaître ces technologies et leurs conséquences à un nombre incalculable de médecins canadiens et de fournisseurs de soins au Canada.

Bien sûr, la justesse du diagnostic est également indispensable aux choix de la thérapie. Pour les quelque 3 500 maladies rares d'origine génétique qu'on connaît actuellement, il n'existe que 200 thérapies environ. Le cadre moderne mis sur pied par Santé Canada pour le suivi des médicaments orphelins au Canada est essentiel et il arrive certainement à point nommé.

Il ne faut pas oublier que les découvertes de médicaments qui se sont révélés particulièrement importants pour le grand public ont souvent découlé d'études de patients qui souffraient d'une maladie rare.

- (1540)

Ainsi, les médicaments à base de statine, maintenant largement prescrits pour combattre les taux élevés de cholestérol, ont d'abord été étudiés et mis au point pour des patients qui souffraient de formes génétiques rares de cette affection.

Nous entendons souvent parler de médecine personnalisée. Les personnes souffrant de maladies rares en ont besoin maintenant, et on prévoit que les nouvelles technologies employées actuellement pour diagnostiquer les maladies rares et orienter les soins des patients finiront par être appliquées à tous les Canadiens, pour comprendre les particularités personnelles de leur maladie, leurs réactions aux thérapies et les effets secondaires de ces thérapies.

Je conclus sur une dimension internationale. En 2011, on inaugurerait le Consortium international de recherche sur les maladies rares, l'IRDIRC. Ce consortium s'est donné des objectifs ambitieux, 200 nouvelles thérapies pour les maladies rares et l'obtention, d'ici 2020, d'un moyen de diagnostic des maladies les plus rares. Ses membres sont des organismes qui ont promis d'investir 10 millions de dollars ou plus, en cinq ans, dans des projets et programmes de recherche reliés à ses objectifs. Il s'agit, notamment, de la Commission européenne, de plusieurs instituts nationaux de santé des États-Unis et, en ce qui concerne surtout le Canada, de Génome Canada et des IRSC.

Le comité exécutif est actuellement présidé par un Canadien, le Dr Paul Lasko, directeur scientifique des IRSC. C'est l'un des trois comités scientifiques de cet organisme. L'IRDIRC a tenu sa première réunion à Dublin, en avril 2013. Le Canada y était bien représenté, par plus de 15 délégués des IRSC, de Génome Canada, de Santé Canada, de la Canadian Organization for Rare Disorders et des médecins universitaires.

Il est important pour nous de comprendre que les spécialistes des maladies rares constituent une équipe internationale et que la collaboration sera essentielle pour décrire de nouvelles maladies rares et trouver leur base sous-jacente, ce qui permettra d'effectuer des tests diagnostics, de soutenir les patients, au niveau international, et de conduire la mise au point de thérapies nouvelles qui sont rationnelles et d'un bon rapport coût-efficacité.

Le Canada est très bien positionné pour jouer un rôle de premier plan dans ce domaine, parce qu'on constate que la collaboration est indispensable dans les domaines de la science où, par le passé, la concurrence était la norme.

Je vous remercie d'avoir bien voulu écouter ma déclaration préliminaire. C'est avec optimisme que j'entrevois un avenir où, dans le système de santé canadien, les patients souffrant de maladies rares et leurs familles pourront obtenir plus rapidement et à moindre coût un diagnostic assorti d'un accès à des thérapies rationnelles et abordables. Nos patients y ont droit et, en fin de compte, cela permettra à la population d'être en meilleure santé et d'être plus productive.

Merci.

La présidente: Merci, docteur Innes, pour cette analyse très limpide des maladies rares. Nous vous en sommes reconnaissants et nous avons hâte de bientôt vous questionner.

Nous passons maintenant à notre autre invité, Mme Jackie Micallef. Nous vous demandons de bien vouloir nous livrer votre exposé.

Mme Jackie Micallef (administrateur des relations entre membres, politiques et partenariats, Organismes caritatifs neurologiques du Canada): Merci d'avoir invité les Organismes caritatifs neurologiques du Canada à comparaître encore une fois devant le comité. Nous avons aimé comparaître devant le comité pour parler au nom des quelque 5,5 millions de Canadiens qui souffrent d'une maladie neurologique.

J'aimerais aussi profiter de l'occasion pour remercier les membres du comité d'avoir inclus un grand nombre des recommandations des OCNC dans le rapport *Regards sur le cerveau: Étude des maladies neurologiques au Canada*. L'appui accordé à nos recommandations est très encourageant. Il donne aux personnes et aux familles que nous représentons l'espoir que l'attention qui a été accordée à la recherche sur les maladies neurologiques sera renouvelée, et qu'on se penchera également sur la façon de transformer ces nouvelles connaissances en effets directs sur les Canadiens que nous représentons aujourd'hui.

Comme un grand nombre d'entre vous le savez, nous représentons 24 organismes qui offrent du soutien aux Canadiens qui souffrent d'un large éventail de maladies neurologiques, notamment de troubles neurodéveloppementaux, neurodégénératifs, chroniques et épisodiques. Parmi ces différentes maladies, les OCNC comptent aussi des représentants de nombreuses maladies rares. Bien que l'incidence de ces maladies soit faible, leurs répercussions sont incommensurables sur les personnes, leur famille, les systèmes de soins de santé et l'économie canadienne.

Les personnes et les familles qui subissent les répercussions d'une maladie rare et les organismes qui la représentent sont souvent les perdants dans un jeu de chiffres. Souvent, les essais cliniques de nouvelles pharmacothérapies demandent un certain nombre de personnes, les professionnels de la santé ont peu d'expérience de ces maladies dans leur pratique, les critères d'évaluation se fondent souvent sur les caractéristiques des maladies plus courantes, et les organismes ne disposent que d'un petit nombre de donateurs pour financer de nouvelles recherches, des programmes et des activités de sensibilisation qui visent une maladie rare.

Voici donc quelques solutions, certaines idées et des commentaires que les OCNC aimeraient présenter à cet égard.

Tout d'abord, il y a le cadre pour les médicaments orphelins au Canada. Nous aimerions ajouter que l'engagement de Santé Canada à établir un cadre pour la désignation, l'homologation et le suivi des médicaments orphelins est une étape positive vers le traitement des maladies rares. Les membres des OCNC, en particulier ceux qui s'occupent des maladies rares, entretiennent des liens étroits à l'échelle mondiale, en partie parce qu'il y a peu de spécialistes qui vivent dans le même pays, ce qui donne une grande importance aux liens internationaux.

Ce cadre permettra d'officialiser et de hisser le niveau des échanges à l'échelle internationale, et d'augmenter le nombre de discussions sur les maladies rares. Il suscitera aussi un plus grand intérêt chez les laboratoires pharmaceutiques pour la mise au point, l'essai et la mise en marché de nouvelles pharmacothérapies pour les maladies rares. De plus, de nombreuses personnes profiteront certainement de l'application des connaissances provenant d'innovations passionnantes dans le domaine des traitements pharmaceutiques.

Nous aimerions aussi mentionner d'autres options de traitement.

En ce qui concerne le mot « médicament » dans le cadre des médicaments orphelins, nous entendons souvent qu'il ne saisit peut-être pas la diversité des options de traitement qui font l'objet de recherches pour les maladies rares, par exemple les maladies rétinienne. Parmi les nouvelles possibilités de traitement, mentionnons la thérapie à base de cellules souches, la thérapie génique et les prothèses rétinienne. Ces nouveaux traitements peuvent comporter ou non un volet pharmaceutique, et il serait regrettable que ce type d'innovation soit retardé parce qu'il ne s'inscrit pas dans le cadre. Nous aimerions veiller à ce qu'il soit inscrit dans le cadre ou qu'on fasse de la place à ce type d'innovation.

Les dispositifs de communication sont un autre type d'innovation passionnante. Les maladies rares qui se développent à la naissance ou pendant la petite enfance — et, comme le Dr Innes l'a dit, c'est le cas de plusieurs de ces maladies — et qui limitent la capacité d'une personne de parler ou d'écrire, ou de faire des mouvements courants pour communiquer, peuvent souvent donner l'impression qu'elle n'est pas très intelligente, qu'elle n'éprouve pas d'émotions et qu'elle ne comprend pas le monde qui l'entoure. En effet, les outils d'évaluation qui servent à établir le fonctionnement cognitif tendent à s'appuyer sur les indices physiques.

•(1545)

Je vais vous donner un exemple. Nous avons des personnes d'un groupe qui représente le syndrome de Rett, une maladie très rare qui touche surtout les femmes. Elle se déclare pendant la petite enfance et est souvent diagnostiquée entre l'âge de 6 et 18 mois. La fille du président d'un organisme membre des OCNC souffre du syndrome de Rett, et on a toujours évalué qu'elle avait la capacité d'un bébé de six mois. Elle a 25 ans, et on a toujours présumé que ses capacités intellectuelles ne dépassaient pas celles d'un bébé de six mois.

Toutefois, une nouvelle technologie de commande oculaire, qui lui permet de fixer des symboles ou des mots et différentes pages avec ses yeux, laisse entrevoir une toute nouvelle possibilité. On m'a raconté cela l'autre jour. Cette femme était à une conférence sur le syndrome de Rett. Elle a commencé à s'agiter et fixait le mot « non », et en utilisant ses yeux, elle tournait les pages, car c'est la façon dont fonctionne la technologie de commande oculaire, et elle a réussi à dire qu'elle ne voulait pas être à la conférence et qu'elle ne voulait pas continuer d'entendre parler du syndrome de Rett. Évidemment, un bébé de six mois n'aurait pas été en mesure de s'exprimer de cette façon.

C'est vraiment extraordinaire qu'avec un simple mouvement de l'oeil, ces personnes soient en mesure d'acquiescer une certaine autonomie et d'améliorer leur qualité de vie, et c'est extraordinaire pour ceux qui leur prodiguent des soins, car lorsque vous vous occupez d'une personne dont les capacités de communication sont limitées, vous devez constamment deviner ce qu'elle essaie de vous dire. Pour ces familles, cette technologie est un outil merveilleux.

Toutefois, lorsqu'on se rend compte que certains des soins que l'on prodiguait ne seront plus appropriés, on éprouve beaucoup de crainte et d'anxiété. Une personne m'a dit qu'elle avait bordé la personne dont elle prend soin d'une certaine façon pendant 25 ans, et que maintenant, si la patiente ne veut plus être bordée de cette façon, elle pourra l'exprimer. Ces choses arrivent, bien sûr, mais c'est extraordinaire qu'elle puisse être plus autonome et améliorer sa qualité de vie.

Nous avons vu cette technologie de commande oculaire à l'oeuvre. Aux États-Unis, un clinicien l'a utilisée auprès de filles et de femmes qui souffrent du syndrome de Rett. Même un enfant de trois ans l'utilise: dans une étude en particulier, elle a indiqué qu'elle sentait que quelque chose n'allait pas, qu'elle était fatiguée et qu'elle avait besoin de reposer ses yeux. Une femme de 20 ans a indiqué qu'elle avait faim, en précisant même ce qu'elle voulait manger et qu'elle avait soif. Cette technologie a été utilisée avec plus de 100 filles et femmes au cours de l'étude. On a découvert que si elle était associée à une formation appropriée et à des services de communication supplémentaires, ces technologies étaient très efficaces.

En ce qui concerne nos recommandations, nous aimerions qu'on détermine ce qui est offert dans les provinces, et ce qui est couvert au pays. Nous savons que cette technologie de pointe, c'est-à-dire la technologie de commande oculaire, est maintenant offerte en Ontario. Nous n'avons pas investigué à cet égard, mais nous devons savoir ce qui est couvert par les provinces, car nous pensons qu'il s'agit d'une chose très importante pour les personnes qui souffrent de ce type de maladie ou d'une maladie qui limite la communication.

Il faut aussi se pencher sur l'équité génétique. En effet, comme le médecin l'a souligné, la plupart des maladies rares sont d'origine génétique. Par conséquent, la question de l'équité génétique est au coeur du débat sur les maladies rares. Le Canada est le seul pays du G8 où aucune loi ne protège les citoyens de la discrimination fondée sur l'information génétique. Une telle discrimination a des

répercussions sur deux aspects clés de la vie d'une personne: l'assurabilité et l'employabilité.

La coalition des organismes caritatifs neurologiques du Canada appuie le projet de loi S-218, qui a été présenté au Sénat par le sénateur Cowan, et croit que ce projet de loi complet offrira la protection nécessaire aux Canadiennes et aux Canadiens contre la discrimination fondée sur les caractéristiques génétiques. Nous aimerions aussi reconnaître les efforts entrepris par Libby Davies sur la question. Nous pensons, comme je l'ai dit, que le projet de loi présenté par le sénateur Cowan est complet et qu'il touche vraiment aux questions de l'employabilité et de l'assurabilité.

Dans votre rapport *Regards sur le cerveau: Étude des maladies neurologiques au Canada*, votre comité a aussi recommandé que le gouvernement du Canada envisage d'utiliser les résultats de l'Étude nationale sur la santé des populations relatives aux maladies neurologiques en collaboration avec les provinces et les territoires comme point de départ à l'élaboration d'une stratégie pancanadienne sur les maladies neurologiques.

Les OCNC recommandent au gouvernement d'investir 3 millions de dollars sur trois ans pour nous permettre d'élaborer le cadre d'un plan d'action pour le cerveau qui mettra l'accent sur des domaines dont nous avons déjà parlés, notamment la recherche, la prévention, le soutien aux aidants et la sensibilisation de la population, mais aussi pour être en mesure d'étendre notre base, d'examiner ces priorités et de les réévaluer selon les besoins des gens qui souffrent de maladies neurologiques au Canada.

•(1550)

Il faut aussi souligner que l'Étude nationale sur la santé des populations relative aux maladies neurologiques comprend aussi un volet sur certaines maladies neurologiques rares et que les OCNC s'attendent à recevoir plus de renseignements sur l'incidence, la prévalence et les effets de ces maladies. Nous croyons que ces renseignements nous aideront à justifier les solutions qui ont été présentées aujourd'hui.

La présidente: Merci beaucoup de votre exposé approfondi. Nous vous en sommes reconnaissants.

Nous allons maintenant passer aux questions. Nous allons commencer par les séries de questions de sept minutes. La parole est à Mme Davies.

Mme Libby Davies (Vancouver-Est, NPD): Merci beaucoup, madame la présidente. J'aimerais aussi remercier nos témoins d'être ici aujourd'hui.

Tout d'abord, docteur Innes et madame Micallef, nous vous remercions de partager des renseignements qui nous donnent, à mon avis, un exemple très concret de la façon dont l'innovation technologique peut vraiment aider les gens, comme dans l'exemple de la jeune femme à la conférence, car parfois, il est difficile de passer de la théorie à l'application pratique et de voir comment cela fonctionne vraiment.

L'une des questions que je me pose depuis le début concerne certaines de ces percées technologiques remarquables dont nous entendons parler. Je crois qu'il s'agit d'un problème, et vous l'avez souligné. J'aimerais poser la même question au Dr Innes. Il s'agit du problème de l'accessibilité, et vous en avez parlé lorsque vous avez mentionné les essais.

La semaine dernière, Durhane Wong-Rieger, présidente-directrice générale de l'Organisation canadienne des maladies rares, a comparu devant le comité en direct de Genève. Elle a aussi soulevé la question du manque d'essais en ce qui concerne les maladies rares. Ils sont disséminés de façon inégale un peu partout au pays.

Vous avez dit que votre organisme s'en occupait et que vous tentiez de savoir ce qui se passe au niveau provincial, ce qui est offert et ce qui est couvert. Mais j'aimerais savoir ce que nous pouvons faire. Nous sommes un comité fédéral. Nous nous occupons du rôle du gouvernement fédéral. Si vous pouviez être plus précise sur ce que, à votre avis, le gouvernement fédéral peut faire, cela nous aiderait beaucoup. Je ne sais pas si c'est par l'entremise d'Orphanet, car le Dr Innes en a aussi parlé, mais que pourrions-nous suggérer au gouvernement fédéral pour veiller à ce que ces innovations soient accessibles?

Je ne sais pas combien les gens doivent payer pour ces innovations. Vous avez mentionné que la question de ce qui est couvert et de ce qui ne l'est pas était très importante. Comment pouvons-nous gérer cela? Dans la Loi canadienne sur la santé, on parle d'universalité et de transférabilité. Parfois, obtenir des services fondamentaux dans une autre province peut poser problème, mais dans le cas qui nous occupe, nous parlons de choses complexes qui ne sont pas accessibles aux gens d'une même province, selon l'endroit où ils vivent. J'aimerais que vous nous en disiez plus à cet égard.

Deuxièmement, en ce qui concerne l'équité génétique, je crois qu'il s'agit d'une question très importante liée à l'innovation lorsqu'il s'agit de dossiers de santé électroniques, de médecine personnalisée et de l'endroit où les renseignements sont envoyés. Pouvez-vous nous donner des exemples concrets en ce qui concerne l'employabilité et l'assurabilité? Pouvez-vous nous donner une idée de ce que certains de vos membres ont vécu lorsqu'ils ont été victimes de discrimination?

• (1555)

La présidente: Madame Micallef.

Mme Jacquie Micallef: J'aimerais d'abord répondre à la deuxième question, c'est-à-dire celle sur la discrimination génétique.

L'un des exemples les plus courants de discrimination génétique concerne la maladie de Huntington. Si votre parent en souffre, vous avez 50 p. 100 de risque d'en souffrir aussi. Tout le monde doit remplir un formulaire d'assurances où l'on vous pose des questions sur les maladies dont souffrent les membres de votre famille. La maladie de Huntington est l'une des maladies qui posent un problème.

Certaines personnes considèrent que si la maladie est dans leur famille, on pourrait refuser de les assurer, ou elles sentent une certaine pression — et cela arrive aussi dans le cas des emplois — de se soumettre à des tests génétiques. C'est une chose très personnelle. Si l'on découvre qu'une personne est porteuse du gène de la maladie de Huntington, elle saura qu'elle souffrira de cette maladie épouvantable à un certain moment de sa vie. C'est une chose très personnelle. Un grand nombre de personnes ne veulent pas le savoir. Je crois que de nombreuses personnes pensent que si la maladie est dans leur famille, elles seront victimes de discrimination, ou elles s'exposeront à recevoir des renseignements qu'elles ne sont peut-être pas en mesure de gérer ou d'accepter. Les effets que cela pourrait avoir sur une famille sont très injustes. Nous savons que ces personnes ne sont actuellement pas protégées.

Il y a l'histoire de deux sœurs qui souhaitaient ouvrir une clinique de physiothérapie, je crois, mais la maladie de Huntington était dans

leur famille, et on a refusé de les assurer. Elles ont subi les tests pour détecter le gène et elles ne l'avaient pas. Munies de ce renseignement, elles ont pu obtenir une assurance.

Les gens ne devraient pas être forcés de recevoir des renseignements potentiellement dévastateurs de ce genre, et devoir le faire en raison de leur mode de vie ou pour réaliser un rêve. Je crois qu'il s'agit d'un exemple de discrimination génétique.

Je crois qu'il est important de se demander ce que le gouvernement fédéral peut faire en ce qui concerne la question de la technologie. Malheureusement, en ce moment, je n'ai pas la réponse. Comme je l'ai dit, je crois qu'il faut chercher à recenser ce qui est actuellement offert.

L'autre partie du problème, c'est que j'ai tenté de contacter quelques personnes qui s'occupent de l'aspect des communications pour leur demander si elles savaient ce qui se passait. Un clinicien des États-Unis m'a répondu. Sa réponse n'est pas très claire lorsqu'il s'agit de savoir qui détient ce type de renseignement, et je n'ai pas été en mesure d'obtenir cette information. Les OCNC se sont certainement engagés à approfondir la question, mais je suis désolée, car je n'ai rien de concret à vous offrir.

• (1600)

Mme Libby Davies: Il est tout de même utile de mentionner que nous devons investiguer à cet égard. Quelqu'un doit s'en occuper. Pouvez-vous le faire seuls? Je ne sais pas. Mais nous pouvons recommander qu'on enquête à ce sujet. C'est donc utile.

La présidente: Votre temps est presque écoulé, madame Davies; nous allons donc donner la parole à M. Carrie.

M. Colin Carrie (Oshawa, PCC): Merci, madame la présidente.

J'aimerais profiter de l'occasion, madame Micallef, pour vous remercier, et pour remercier vos collègues des renseignements que vous nous avez communiqués au sujet des maladies neurologiques. Je crois que notre étude était très approfondie. Merci beaucoup de votre contribution.

J'aimerais vous poser une question au sujet de l'une des innovations technologiques que vous avez mentionnées, c'est-à-dire la technologie de commande oculaire. J'aimerais savoir à quelles autres maladies cette technologie pourrait être appliquée. Quand peut-elle être mise en oeuvre?

Mme Jacquie Micallef: Voulez-vous savoir à quel moment une personne pourrait commencer à l'utiliser?

M. Colin Carrie: Oui, par exemple, un enfant pourrait-il l'utiliser?

Mme Jacquie Micallef: La personne la plus jeune à l'avoir utilisée avait trois ans. Je l'ai signalé dans mon mémoire. Nous ne possédons pas beaucoup de renseignements sur la technologie, mais la personne la plus jeune avait trois ans. La technologie pourrait servir pour d'autres maladies, notamment la dystonie.

Naturellement, elle pourrait servir pour d'autres maladies. Certaines formes de dystrophie musculaire entravent le mouvement des paupières. La personne atteinte ne peut ouvrir les paupières ou les maintenir ouvertes. La technologie serait donc efficace. Particulièrement pour certaines maladies neurologiques... C'est intéressant parce qu'on peut l'utiliser dès l'enfance. La personne atteinte notamment du Parkinson ou de l'Alzheimer, des maladies qu'on contracte à un âge plus avancé, nous savons ce qu'elle aime et ce qu'elle n'aime pas, l'état de sa fonction cognitive, etc. Nous savons déjà que son degré d'autonomie a déjà commencé à diminuer. Par conséquent, la personne soignante ou le professionnel de la santé peut continuer à lui prodiguer des soins grâce à cette technologie. Particulièrement si on commence à y recourir dès l'âge de trois ans, la technologie de commande oculaire permet à l'utilisateur de faire savoir ce qu'il aime et ce qu'il n'aime pas. Elle lui assure une certaine autonomie.

Il est important de poursuivre la recherche sur cette technologie et de pouvoir s'en servir le plus jeune possible.

M. Colin Carrie: Ça m'impressionne que des personnes dont on dit qu'elles sont en état de mort cérébrale — c'est le terme qu'on emploie, entre autres... J'en ai déjà entendu parler, et je vous remercie de nous l'avoir signalé.

Je voudrais poser une question au Dr Innes. Vous avez évoqué que le diagnostic était la première étape dans le traitement d'une maladie. Vous avez expliqué qu'Orphanet est un portail international appuyé par les IRSC. Pourriez-vous nous donner un peu plus de détails? Comment Orphanet fonctionne-t-il? Comment cet outil innovateur de collecte de données facilite-t-il le diagnostic pour les maladies rares? Vous avez parlé du dédale d'étapes par lequel doit passer un malade avant d'obtenir un diagnostic. Vous pourriez peut-être me dire comment nous pourrions commencer à utiliser l'innovation que constitue Orphanet, particulièrement par rapport aux maladies rares, car on ne possède pas beaucoup de renseignements sur celles-ci pour permettre l'établissement d'un diagnostic exact.

Pourriez-vous nous donner des explications?

Dr Allan Micheil Innes: Il y a de nombreux aspects liés à l'établissement d'un diagnostic pour une maladie rare. Je reconnais que de nombreux médecins, même des spécialistes, possèdent des connaissances restreintes sur plusieurs maladies rares. Par contre, les spécialistes de la médecine génétique comme moi ont des connaissances approfondies. Orphanet peut aider à établir un diagnostic précoce. Il peut permettre à un médecin de premier recours ou à un parent d'effectuer des recherches sur les symptômes du patient ou de l'enfant. Il peut servir de guide dans l'établissement du diagnostic. Il a de toute évidence une utilité, parce que les malades ne peuvent pas tous consulter un généticien. Il peut donc mettre les gens sur la bonne voie. Il existe certes des données consultables pouvant aider à établir un diagnostic.

Cependant, pour confirmer le diagnostic, il faut peut-être consulter un spécialiste qui procédera souvent à des tests diagnostiques. Il est important de le préciser. Néanmoins, nous pouvons constater qu'Orphanet peut mettre les gens sur la bonne voie. À titre de clinicien, j'ai déjà reçu bien des malades qui sont isolés et n'ont pas encore obtenu de diagnostic. Je reçois parfois des courriels... et j'ignore comment on réussit à obtenir mon adresse de courriel, mais je suis heureux qu'on puisse me contacter. C'était avant Orphanet. Ils ont trouvé mon adresse et m'écrivent de leur ordinateur à la maison pour me parler des symptômes de leur enfant, alors que je ne suis pas dans la même province qu'eux. On veut mon aide.

Je pense que, souvent, des familles se retrouvent ainsi isolées. Elles ont donc là un outil supplémentaire pour les aider.

• (1605)

M. Colin Carrie: Pouvez-vous nous en dire davantage sur la quantité de données versées dans Orphanet et comment, ces dernières années...? Vous avez indiqué que le Canada a été le deuxième pays à y adhérer. Comment Orphanet est-il alimenté? Quel genre et quelle quantité de données y trouve-t-on?

Dr Allan Micheil Innes: Je m'excuse, mais je n'ai pas les chiffres sur les données. Je dois préciser que, même s'il a été créé en France, Orphanet s'est répandu dans l'ensemble de l'Union européenne depuis plusieurs années. Bon nombre de pays européens l'alimentent. Nous avons été le premier pays non européen à y adhérer.

Il y a un avantage pour nous au Canada. Pour faire partie du réseau, il faut entre autres afficher ses données dans ses langues nationales. C'est chose faite. Comme vous pouvez certes l'imaginer, les renseignements sont offerts dans toutes les langues des pays européens. De plus, il y aura également d'autres langues avec l'adhésion du Japon et du Brésil notamment.

Il y a un bref résumé de presque toutes les maladies rares. C'est modifié constamment. Les 3 000 à 7 000 maladies rares y sont décrites à l'aide d'au moins quelques paragraphes en exposant les principales caractéristiques. Ce n'est pas tout. Orphanet est une encyclopédie des maladies rares. On y retrouve des bases de données sur les médicaments orphelins, les essais cliniques et l'accès aux différents répertoires.

Pour avoir accès à certains de ces outils, il n'est pas nécessaire de faire partie d'Orphanet Canada. On peut les trouver sur Internet. Orphanet Canada donne aux médecins et aux patients canadiens l'emplacement de nos cliniques spécialisées dans ces maladies, énumère les groupes de soutien canadiens pour les familles, précise les projets de recherche au Canada et indique les répertoires qu'on peut consulter. Ce sont les avantages d'Orphanet.

Le Canada n'a adhéré à Orphanet qu'en octobre 2012. Nous avons environ 350 participants. Nous cherchons constamment à en trouver d'autres. Nous affichons des données sur 70 d'entre eux, je pense. Il reste donc beaucoup à accomplir, mais nous continuons à recueillir les données.

La présidente: Merci.

Nous entendrons maintenant la Dre Fry.

L'hon. Hedy Fry (Vancouver-Centre, Lib.): Merci beaucoup, madame la présidente.

Docteur Innes, vous avez évoqué la possibilité d'envisager une plus vaste... qui couvrirait presque l'ADN d'une personne.

Où en est rendue la recherche sur cette technologie? Le cas échéant, quels pays utilisent cette technologie? Son utilisation entraîne-t-elle des économies? Voilà ma première question.

Voici ma deuxième: on a recours fréquemment à des produits biologiques pour traiter certaines maladies rares. Quels sont, d'après vous, les avantages des nouveaux médicaments qui sont, à défaut d'avoir une expression plus juste, des versions génériques provenant de certains pays en développement? Au moment où nous cherchons à traiter plus économiquement les maladies rares, quels sont les désavantages de ces versions génériques? Ces versions génériques risquent d'entraîner des problèmes de santé, car vous savez très bien qu'ils n'ont pas toujours la même structure moléculaire ni la même efficacité que certains médicaments brevetés.

Dr Allan Micheil Innes: Merci de vos deux questions. Je peux certes répondre à la première plus exhaustivement. Elle porte sur un domaine avec lequel je suis à l'aise. Je répondrai brièvement à la seconde par contre, car je ne prescris pas ni produits biologiques, ni aucun des médicaments que vous avez évoqués.

Quand il est question de médecine personnalisée, soit pour une maladie rare soit pour le public en général... Nous nous rendons compte qu'un médicament prescrit pour une maladie rare comme le syndrome de Rett, dont on a déjà parlé, ou pour une maladie plus commune comme le cancer du sein et l'arthrite rhumatoïde notamment, peut servir à traiter aussi d'autres maladies. Si un médicament est mis au point pour une maladie rare donnée, sa version modifiée ne sera peut-être pas utile. C'est ce que l'étendue de mes connaissances me permettent de répondre.

Le séquençage de la prochaine génération a entraîné de profonds changements. Il y a à peine cinq ans, je n'aurais pu prédire son avènement. Néanmoins, on peut maintenant analyser le code génétique complet d'une personne. Nous le faisons au Canada. Nos chercheurs ont obtenu d'excellents résultats et n'ont rien à envier à leurs homologues des autres pays lorsqu'il s'agit d'utiliser le séquençage à un coût relativement abordable de 2 000 à 3 000 \$. Cela peut paraître beaucoup d'argent, mais ce n'est pas tellement plus que les 1 000 à 2 000 \$ pour analyser un gène. Actuellement, on analyse individuellement chaque gène. Ce n'est pas tellement plus cher non plus que les examens par IRM notamment, pour lesquels les prix explosent. Je crois que celui du séquençage diminuera au cours des prochaines années et ne sera plus un obstacle.

Des problèmes se posent lorsqu'on utilise le séquençage pour analyser le code génétique pour établir un diagnostic. Vous obtenez une quantité énorme de données. Il faut des ordinateurs et des spécialistes pour traiter tout cela. On parvient à des conclusions — et j'y ai fait allusion brièvement dans mon mémoire — qui sont fortuites, pourrait-on dire, et qui n'ont rien à voir avec la raison pour laquelle vous avez effectué cette analyse. Vous examinez une fillette qui a un problème de développement, et vous découvrez qu'elle possède un gène du cancer du sein que sa mère a peut-être aussi. Que faites-vous alors?

Il en résultera des coûts supplémentaires liés aux soins de santé. Il faudra peut-être prescrire des mammographies ou une IRM du sein. Il existe cependant des solutions à ces problèmes sur lesquels on se penche très minutieusement. À cet égard, le Canada fait figure de chef de file. Le recours à ces technologies se démocratisera et finira par être facilement accessible. Le cas échéant, il faudrait que le Canada soit un chef de file international dans l'utilisation judicieuse de ces technologies. Il faut agir minutieusement et non pas impulsivement. Sinon nous le regretterions.

Selon moi, nous pourrions économiser en recourant à cette technologie chez les jeunes enfants. Le coût est élevé. À l'heure actuelle, ce genre de test coûte environ 10 000 \$. C'est probablement trop élevé pour nos systèmes de soins de santé. Cependant, nous

sommes sur le point d'implanter le tout au Canada. Il y a des facteurs dont il faut tenir compte: les enfants que les autres témoins et moi examinons se rendent à une clinique pendant une période allant de 5 à 10 ans; les parents doivent s'absenter de leur travail; il y a des biopsies, des examens par IRM et à d'autres tests effrayants, dont les coûts dépassent souvent 10 000 \$. C'est de 5 à 10 ans. On pourrait gagner du temps en obtenant un diagnostic précoce et en axant différemment nos efforts.

• (1610)

La présidente: Il vous reste environ une minute.

L'hon. Hedy Fry: Merci. Je voudrais vous poser une dernière question. Vous ne pourrez probablement pas y répondre parce qu'elle est d'ordre philosophique.

Que se passe-t-il si vous parvenez à des résultats fortuits après avoir le séquençage de toute la structure du génome d'une personne, c'est-à-dire l'ensemble de la séquence d'ADN? Croyez-vous qu'on pourrait alors commencer à traiter des anomalies susceptibles de causer ou non une maladie ultérieurement? Commencera-t-on à traiter des personnes beaucoup trop tôt? Offrira-t-on des traitements au cas où une maladie pourrait se développer? Quelles sont les considérations sur le plan éthique? Y a-t-il des désavantages autres que pécuniaires? Le cas échéant, quels sont-ils?

Dr Allan Micheil Innes: Ce sont là des questions épineuses auxquelles on réfléchit beaucoup.

Il émane de cette situation hypothétique quelques questions auxquelles il m'est difficile de répondre dans le peu de temps dont je dispose. Vous avez cependant raison: il y a à la fois du pour et du contre. De toute évidence, nous pourrions déceler des problèmes inattendus, notamment un variant génétique susceptible de prédisposer à un arrêt cardiaque soudain, pour lequel on utilise un défibrillateur pour sauver une vie. Par contre, vous pourriez déceler un variant génétique d'une maladie tout en ignorant si ce variant entraînera l'éclosion de la maladie. Vous pourriez alors faire subir des examens à la personne et lui faire prendre des médicaments pour une maladie qu'elle ne contractera peut-être jamais.

Le dépistage génétique chez les enfants et les adultes implique de nombreux problèmes éthiques pour les nombreuses raisons que les questions précédentes ont permis de faire ressortir. Je pense notamment à l'assurance. Nous sommes convaincus que nous ne devrions pas faire passer des tests aux enfants pour vérifier s'ils sont porteurs de gènes qu'ils pourraient transmettre à leur progéniture ou pour déceler un gène les prédisposant à contracter un cancer du sein à 60 ans ou l'Alzheimer à 80. Les adultes ont le droit de prendre une telle décision, mais pas les enfants.

Nous devons nous pencher sur toutes ces considérations.

• (1615)

La présidente: Merci beaucoup, docteur Innes. Vous avez fait valoir des points pertinents.

Monsieur Brown.

M. Patrick Brown (Barrie, PCC): Merci beaucoup, madame la présidente.

Je remercie également nos témoins de leur présence parmi nous.

C'est agréable d'avoir parmi nous le représentant d'Organismes caritatifs neurologiques du Canada. Mme Smith et moi faisons partie du comité lorsque nous avons constitué un sous-comité sur les maladies neurologiques. Je sais que Shannon, de votre bureau, a été très utile en fournissant les données que votre organisation avait recueillies. C'est bien de pouvoir compter sur vous dans le cadre de notre étude sur l'innovation technologique.

Je voudrais connaître votre opinion sur la collaboration du Canada avec les autres pays. Je sais qu'on attendait beaucoup des travaux entrepris de concert avec l'Allemagne, la France et le Royaume-Uni, dans le cadre d'une étude portant sur une population élargie.

Le Canada collabore-t-il suffisamment avec les autres pays en matière de recherche et d'innovation?

La présidente: Nous vous écoutons.

Mme Jacquie Micallef: Je m'excuse, mais je songeais à ce que j'allais répondre.

La présidente: Oh! Ici il ne faut pas penser. Il faut juste parler.

Des voix: Oh, oh!

Mme Jacquie Micallef: Vous ne faites que parler.

La présidente: C'était une plaisanterie.

M. Patrick Brown: Voici où je veux en venir: je constate ce que nous faisons à propos de l'Alzheimer et de la démence, mais y a-t-il des stratégies plus générales qu'il faudrait envisager ou estimez-vous que ce genre de partenariat est efficace?

Mme Jacquie Micallef: Vous avez raison: il y a beaucoup de collaboration internationale sur certaines maladies. Je pense que la création d'OCNC et la prévalence de diverses maladies neurologiques nous ont fait comprendre encore davantage, maintenant que nous en sommes à notre quatrième année, qu'il y a des points communs entre ces affections.

Nous commençons à faire la synthèse des résultats de l'étude. Au cours des prochains, nous aurons, je pense, une meilleure idée de ces résultats. Nous pourrions déterminer quelles sont les lacunes et quels sont les débouchés en matière de recherche.

Nous avons l'intention ferme de poursuivre les travaux sur les points communs entre ces maladies neurologiques tout en établissant parallèlement que chacune possède ses caractéristiques distinctes.

M. Patrick Brown: Je voudrais également connaître votre opinion sur les IRSC, avec lesquels votre organisation et vos organismes membres font de toute évidence beaucoup de recherches. Estimez-vous que les IRSC affectent suffisamment de ressources aux recherches sur l'innovation technique?

Quel compromis recommanderiez-vous entre d'une part les recherches directes et les essais cliniques et d'autre part la recherche davantage axée sur l'innovation pour trouver de nouvelles technologies et de nouvelles façons de faire les choses?

Mme Jacquie Micallef: C'est une question fort pertinente. Je ne pense pas posséder les compétences pour y répondre. Je m'excuse.

C'est avec grand plaisir que j'obtiendrai une réponse à votre question.

M. Patrick Brown: Ne vous en faites pas. Je comprends très bien.

Je voudrais poser une question à Jacquie et à Allan. Je l'ai déjà adressée à d'autres témoins qui ont comparu sur l'innovation technologique.

Des domaines relèvent uniquement du gouvernement fédéral. Je sais que les soins de santé sont administrés dans une très grande mesure par les provinces. Il y a un domaine qui nécessiterait une

dose d'innovation: la réglementation des dispositifs médicaux. Un médecin qui a comparu devant nous a dit que le processus était lent, alors qu'un collègue a indiqué qu'il était excellent par rapport à celui des États-Unis où il avait pratiqué.

Que pensez-vous de la réglementation des dispositifs médicaux par rapport aux organisations ou aux groupes avec lesquels vous avez collaboré? Peut-on apporter des améliorations à cet égard? La situation est-elle favorable?

Mme Jacquie Micallef: Je vais laisser le Dr Innes répondre à cette question.

La présidente: Docteur Innes.

Dr Allan Micheil Innes: Merci.

J'ai aussi l'impression de ne peut-être pas posséder les compétences nécessaires pour répondre. Je n'ai pas travaillé avec beaucoup d'organismes responsables de la réglementation des dispositifs médicaux.

La question des tests diagnostiques est quelque peu différente. J'ignore en fait quelles sont les attributions de Santé Canada à ce chapitre. Cependant, nous pourrions certes faire valoir que ces tests diagnostiques sont des dispositifs médicaux.

Vous pourriez décider « par curiosité », si je peux me permettre cette expression, de faire un prélèvement de votre salive pour l'envoyer dans un laboratoire américain qui en fera l'analyse pour vous donner en grande pompe des renseignements sur votre état de santé. Cette situation nous préoccupe. Selon ces laboratoires, ces tests sont effectués pour satisfaire votre curiosité: ils vous indiqueront la couleur de vos yeux et vous feront savoir si vous pouvez faire un u avec le bout de votre langue, entre autres choses. Cependant, ils peuvent aussi transmettre des renseignements médicaux qui, d'après moi, devraient être gérés dans le cadre des mécanismes appropriés.

Voilà. J'estime que les tests diagnostiques ne devraient servir qu'à des fins médicales.

● (1620)

M. Patrick Brown: Jacquie, je voudrais vous poser une dernière question sur Organismes caritatifs neurologiques du Canada.

D'autres pays peuvent nous en apprendre beaucoup, notamment qu'il ne faut pas garder jalousement nos pratiques exemplaires. Les autres pays s'inspirent de nos pratiques exemplaires. Estimez-vous que, au Canada la société Alzheimer, la société Parkinson et la société de la SLA collaborent avec celles des autres pays? Êtes-vous au courant de percées technologiques qui sont survenues ailleurs dans le domaine neurologique et dans lesquelles nous devions investir?

Mme Jacquie Micallef: C'est une question sur laquelle nous commençons à nous pencher au moment où nous achevons notre étude et envisageons quelles seront les prochaines étapes pour élargir nos horizons.

Avant de me joindre à Organismes caritatifs neurologiques du Canada, j'ai fait partie de la Société Alzheimer. Je suis passée chez OCNC en janvier dernier. C'est donc très nouveau pour moi. Pour la maladie d'Alzheimer, il existe un organisme international, comme c'est le cas pour bon nombre d'autres affections. Des congrès internationaux se tiennent. Beaucoup ont lieu ce printemps ou auront lieu au cours de l'été et de l'automne. Il y a donc beaucoup d'échanges à ce chapitre, selon moi.

Je voudrais mettre un bémol. Je sais d'expérience qu'il n'est pas toujours facile de mettre en œuvre un mode de prestation des services différent en nous inspirant d'un autre pays qui a une façon différente de faire les choses. Cependant, je pense que nous pourrions beaucoup en apprendre sur la technologie ou les dispositifs médicaux. Je le répète, pour élargir nos horizons, c'est le chemin que nous devons prendre.

M. Patrick Brown: Merci.

La présidente: Merci beaucoup de vos réponses éclairées.

Monsieur Brown, c'est agréable de vous entendre poser ces questions sur les maladies neurologiques. M. Brown est un atout de taille pour notre comité.

Nous passons maintenant aux questions de cinq minutes. Nous commencerons par la Dre Sellah.

[Français]

Mme Djaouida Sellah (Saint-Bruno—Saint-Hubert, NPD): Merci, madame la présidente.

Je remercie nos invités.

Je sais qu'il y a un grand nombre de maladies rares, soit environ 3 500, et que plus de 80 % d'entre elles sont liées à des facteurs génétiques.

Je vais aller à la base des choses. Au Québec, nous avons un programme de dépistage néonatal sanguin, qui vise à dépister, par exemple, la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale ou un déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne dès les 24 à 48 heures suivant la naissance.

J'aimerais savoir s'il existe des tests similaires dans le reste du Canada. Si oui, c'est tant mieux.

Par ailleurs, existe-t-il d'autres tests que l'on fait systématiquement à la naissance, en plus de ces tests?

Ma question s'adresse au Dr Innes.

[Traduction]

La présidente: Docteur Innes.

Dr Allan Micheil Innes: Bien sûr. Le dépistage néonatal constitue l'une des plus grandes réalisations des 50 dernières années en santé publique. Je dirais que chaque province canadienne et en fait presque chaque pays que je connais, du moins chaque pays développé, procèdent à une certaine forme de dépistage néonatal.

Les conditions diffèrent d'une province à l'autre. Il appartient aux provinces de déterminer quels seront les critères utilisés, mais il existe des maladies pour lesquelles on procède systématiquement au dépistage, notamment la phénylcétonurie ou l'hypothyroïdie congénitale. Le dépistage se fait essentiellement pour les maladies qui peuvent être traitées au stade néonatal et pour l'enfant qui est en phase pré-symptomatique mais dont le développement régresserait irréversiblement s'il était exposé à une certaine toxine dans son alimentation — une toxine qu'un enfant normal pourrait très bien tolérer — ou s'il lui manquait une hormone comme la thyroxine.

C'est le principe régissant le dépistage néonatal, dont on se sert systématiquement au Canada pour diagnostiquer un sous-groupe restreint de maladies, des maladies pour lesquelles il existe un traitement rapide et habituellement relativement peu coûteux. Le tout devient un peu plus problématique lorsque le dépistage néonatal s'effectue pour diagnostiquer des maladies incurables. Il y a du pour et il y a du contre.

• (1625)

[Français]

Mme Djaouida Sellah: Selon Orphanet, les personnes aux prises avec une maladie rare sont plus psychologiquement, socialement, économiquement et même culturellement vulnérables, notamment car elles sont confrontées à des défis associés à l'accès aux soins de santé de qualité, à un soutien social et médical global, à une liaison efficace entre l'hôpital et les pratiques générales ainsi qu'à l'intégration sociale et professionnelle et à l'autonomie.

Les technologies innovatrices pourraient être particulièrement utiles pour les personnes vivant avec une maladie rare, mais la rareté de la maladie peut créer des difficultés d'ordre stratégique. Selon vous, comment devrait-on équilibrer les coûts élevés de la recherche et du traitement des maladies à incidence et prévalence faible et l'immense besoin de cette petite population de patients?

[Traduction]

La présidente: Qui voudrait répondre à la question?

Docteur Innes.

Dr Allan Micheil Innes: Merci de votre question.

Bien sûr, je parle à titre de coordonnateur pour Orphanet Canada et de chercheur, mais également à titre de médecin traitant des personnes atteintes de maladies rares. Comme médecin, il est parfois presque impossible de préconiser des recherches plus poussées afin d'obtenir des solutions pour des affections vraiment dévastatrices. Cela étant dit, il faut reconnaître parfois que nous disposons de ressources restreintes, qu'il s'agisse de crédits pour la recherche ou pour les essais cliniques.

Je pense qu'on peut faire valoir plusieurs points. J'ai déjà fait allusion que parfois la recherche sur une maladie rare peut nous en apprendre énormément sur une maladie commune. Ce fut notamment le cas pour l'hypercholestérolémie et beaucoup de cancers rares. La recherche sur certains cancers d'origine génétique permet de détecter des gènes qui sont les mêmes que ceux qui ont subi une mutation chez les personnes atteintes d'un cancer commun. Il faut savoir que la recherche est souvent généralisable.

Il est question d'environ 3 500 maladies rares. Les ressources de notre système de santé seront mises à mal lorsque nous disposerons des thérapies coûteuses pour soigner ces maladies. Il faudrait peut-être envisager d'en regrouper certaines pour que nous puissions adopter une approche thérapeutique commune. Étant donné nos ressources restreintes, il faudra peut-être procéder à des regroupements à d'autres chapitres.

La présidente: Merci, docteur Innes.

Nous entendrons maintenant M. Wilks.

M. David Wilks (Kootenay—Columbia, PCC): Merci, madame la présidente. Je remercie également nos témoins de leur présence parmi nous.

Docteur Innes, vous avez parlé du séquençage de la prochaine génération dans votre déclaration. Vous avez fait allusion à 180 maladies infantiles qui ont été identifiées. Où en sera rendu le séquençage dans 5 à 10 ans? D'après vous, quelles mesures le gouvernement fédéral peut-il prendre par rapport à cette technologie?

Dr Allan Micheil Innes: Le séquençage de nouvelle génération ouvre la porte à des applications plutôt prometteuses. On est à l'aube d'une nouvelle ère clinique et en matière de recherche, notamment, comme je l'ai déjà dit, la recherche et le diagnostic de maladies rares. Il ne fait aucun doute que c'est efficace pour ce genre de maladies.

Un autre secteur d'application, avec laquelle j'ai moins d'expérience, mais qui constitue probablement la plus grande réussite liée à ce séquençage, est le cancer. Encore une fois, si l'on tient compte du fait que le cancer est une maladie génétique en ce sens qu'il s'agit de la mutation d'un gène dans la cellule qui cause le cancer, en réalisant un séquençage de nouvelle génération sur la tumeur, il est possible de définir les changements génétiques uniques à celle-ci et ainsi entamer une thérapie ciblée. Ce n'est pas mon domaine de compétence, mais l'on travaille à traduire ces essais cliniques en méthodes de prestation de soins.

J'imagine que la prochaine question qu'il faut se poser serait: est-ce que tous les patients, tous les Canadiens, feront faire un séquençage de leur génome et, si oui, à quel moment de leur vie? Je n'en suis pas certain. En tant que généticien, ce n'est pas une chose que j'encourage pour l'instant, mais un jour, ce sera une réalité.

Je crois que nous devons réfléchir à cette question en tant que peuple. L'argent ne sera peut-être pas un facteur. Oui, la technologie est encore dispendieuse, mais il y aura des investissements en infrastructures et les coûts vont baisser. Cependant, je crois qu'il faut adopter des lignes directrices sur la mise en oeuvre de cette technologie. Nous avons déjà parlé de l'assurabilité et de la discrimination génétique, et les choses ne peuvent qu'empirer. On peut s'imaginer que, si tous les citoyens font faire leur séquençage génétique, nous réaliserons que nous sommes tous porteurs de quelque chose. Les sociétés d'assurance devront le comprendre. Tous leurs clients sont porteurs de quelque chose, mais il pourrait y avoir une période où la situation empire. Ça revient à la question de besoin.

Cela dépasse le contexte de la haute technologie, mais je crois qu'il faut se concentrer sur l'éducation. Nous aurons besoin d'une nouvelle génération de Canadiens calés en informatique, en bio-informatique, en génétique, en tests génétiques. Cela demandera aussi un investissement.

• (1630)

M. David Wilks: Je vais partager mon temps avec Mme Block.

La présidente: D'accord.

Mme Kelly Block (Saskatoon—Rosetown—Biggar, PCC): Combien de temps me reste-t-il, madame la présidente?

La présidente: Il vous reste environ une minute et demie.

Mme Kelly Block: Je serai brève.

Il y a environ un an, j'ai eu l'occasion de participer à une campagne de financement pour une jeune fille de ma circonscription qui est atteinte du syndrome de Rett. Si j'ai bien compris, 17 filles en Saskatchewan vivent avec ce trouble rare.

C'est atterrant d'apprendre qu'il existe plus de 3 500 maladies ou troubles. En réponse à une question de mon collègue, vous avez parlé de regrouper les thérapies, de gérer certaines maladies rares en les regroupant par familles. Pourriez-vous nous donner plus de détails à ce sujet?

Dr Allan Micheil Innes: Merci.

Il y a deux façons de voir cela.

Ma collègue a déjà parlé des technologies hors du secteur de la génétique pouvant être utilisées. Donc, si l'on peut tirer profit de ces nouvelles technologies, peu importe le problème génétique... Pour comprendre comment un gène devient défaillant et cause un cancer et comment le traiter, il faut reconnaître que, parfois, les gènes fonctionnent en chaînes. On peut donc trouver des séquences de gènes. Il est possible de moduler un gène ou un autre, mais finalement, il se peut qu'ils se retrouvent tous en séquence un peu plus loin. En modulant un gène, il est possible de traiter 10 ou 20 maladies sur la même chaîne. Je crois que c'est l'approche qu'il faudra adopter. Les chercheurs ne pourront peut-être plus travailler sur une seule maladie; ils devront peut-être travailler par catégories.

Mme Kelly Block: Merci.

La présidente: Merci, madame Block.

Monsieur Kellway, vous avez la parole.

M. Matthew Kellway (Beaches—East York, NPD): Merci, madame la présidente.

Je remercie les témoins d'avoir accepté notre invitation.

Docteur Innes, un de vos commentaires a piqué ma curiosité. Vous dites que ne rencontre pas un généticien qui veut, que le genre de découverte aléatoire sur un sujet... Alors que la technologie évolue, et vous en avez parlé brièvement en réponse à une question de M. Wilks, quel sera l'impact pour ceux qui présentent certains symptômes ou dont l'enfant présente des symptômes? Comment fait-on pour rencontrer un généticien afin d'obtenir un diagnostic et peut-être profiter de thérapies ou de traitements?

Dr Allan Micheil Innes: Quiconque satisfait aux critères peut rencontrer un généticien, mais nous sommes peu nombreux et le délai d'attente est long. Aussi, comme vous le soulignez, de nombreux médecins ne savent pas que nous existons, encore moins les familles.

Les portails de données comme Orphanet peuvent être utiles, tout comme des outils permettant d'obtenir plus rapidement un diagnostic. Nous pouvons tirer profit de ces technologies, et c'est ce que nous faisons. Nos cliniques font beaucoup de sensibilisation. Je me déplace partout dans la province pour rencontrer des patients; nous utilisons les services de Télésanté lorsque c'est une option logique. Il y a des façons de se rapprocher des patients. Il serait possible d'accroître l'accessibilité au séquençage ou à l'utilisation d'algorithmes informatiques d'ordinateurs pour obtenir plus rapidement des diagnostics.

On ne pourra peut-être jamais remplacer le généticien ou le conseiller en génétique spécialiste d'une maladie, celui qui doit parler au patient et lui expliquer l'histoire naturelle de la maladie. Les délais continueront d'être longs, à moins que d'autres généticiens ne soient formés. Mais, il y a plusieurs manières de communiquer l'information aux citoyens pour qu'ils puissent nous joindre ou au moins pour que l'on puisse commencer à travailler avec eux afin d'obtenir les renseignements dont nous avons besoin et ainsi éviter des visites inutiles.

•(1635)

M. Matthew Kellway: Est-il question au sein de votre collectivité d'accroître le nombre de généticiens? S'il s'agit de la voie de l'avenir en matière de science médicale, il faudrait y réfléchir, non? Savez-vous si ça se discute?

Dr Allan Micheil Innes: J'occupe plusieurs postes, dont celui de président du Comité de la spécialité en génétique médicale du Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada. La planification des ressources humaines, tant pour les généticiens que pour les conseillers en génétique est une de nos responsabilités, conjointement avec notre société de spécialité, le Collège canadien des généticiens médicaux.

La formation d'un médecin est complexe et longue. Il faut ensuite s'assurer que ces médecins auront un emploi. Cela peut paraître paradoxal, mais c'est une crainte qu'ont les élèves en médecine.

Nous nous penchons sur ces questions, mais je crois que, même si nous doublons ou triplons le nombre de généticiens, ce sera toujours insuffisant, si nous soumettons tous les Canadiens à des tests génétiques. Les membres de ma profession devront participer plus activement à l'éducation des médecins sur ce que signifient cette technologie et la façon de l'utiliser. Nous réfléchissons à cette question.

M. Matthew Kellway: Merci.

Madame Micallef, la science de la génétique semble évoluer très rapidement. Le projet de loi dont vous parlez sur l'information génétique et la discrimination basée sur les caractéristiques génétiques, combien de temps avant qu'il soit dépassé, selon vous, étant donné la rapidité avec laquelle les changements surviennent et la science évolue?

Mme Jacque Micallef: C'est une très bonne question.

Selon nous, c'est une question de confidentialité et de protection. Nous avons déterminé que les deux principaux problèmes sont l'employabilité et l'assurabilité. À ma connaissance, les autres principaux aspects de la vie d'une personne n'ont pas encore été touchés. Je crois que c'est tout pour le moment.

Aussi, un tel projet de loi, portant sur l'équité ou la discrimination génétique, encouragerait les Canadiens à participer aux efforts de recherche. C'est un peu un renversement de situation, car cela pourrait aider à faire avancer la science. Ces éléments sont des obstacles importants pour bien des gens qui désirent participer à la recherche.

La présidente: Merci beaucoup, madame Micallef.

Monsieur Lobb, vous avez la parole.

M. Ben Lobb (Huron—Bruce, PCC): Merci beaucoup.

Merci à nos invités d'être venus.

J'essaie de trouver une bonne façon de poser ma question. Je me rappelle, il y a quelques années, que des spécialistes ont tenté d'établir la séquence génétique d'Ozzy Osbourne. Vous vous en souviendrez peut-être, cela a fait les manchettes. Ils voulaient savoir quels étaient les facteurs qui influençaient sa personne et pourquoi il était encore en vie.

L'article mentionnait le prix de l'examen et, si je ne m'abuse, il était question de centaines de milliers de dollars. Est-ce bien cela ou était-ce des dizaines de milliers de dollars dans le secteur privé?

Dr Allan Micheil Innes: Je ne m'attendais pas à une question sur Ozzy Osbourne, mais je vais vous répondre.

Vous avez raison. Je crois que c'était il y a trois ou quatre ans, et le coût devait se situer autour de 100 000 \$. Trois ou quatre ans plus tôt, il devait tourner autour d'un million.

Le projet du génome humain visant à séquencer le premier code génétique humain a duré 10 ans et coûté 5 milliards de dollars. En l'espace d'environ 15 ans, nous sommes passés de 5 milliards de dollars à 1 000 \$. C'est extraordinaire. Les prix chutent à une vitesse vertigineuse.

M. Ben Lobb: Que pouvez-vous découvrir avec un test de diagnostic semblable? Quel genre de détails pouvez-vous apprendre?

Dr Allan Micheil Innes: Le test fonctionne de façon optimale lorsqu'il est question de génétique. Je crois que c'est dans ces conditions qu'il est le plus utile. C'est donc un excellent test de diagnostic pour bon nombre des affections dont ma collègue et d'autres ont parlé. Il est excellent dans le cas d'affections génétiques aiguës touchant tant les enfants que les adultes et de troubles transmis d'une génération à l'autre et ayant une forte prédisposition génétique.

Il est clair que presque toutes les maladies communes ont un fondement génétique. Cela ne veut pas dire qu'il faut sous-estimer le rôle de l'environnement. Notre génétique prédit, en partie, nos risques de diabète, de cancers, de maladies cardiovasculaires et autres maladies. Selon moi, et ce ne sont pas tous mes collègues qui partagent mon opinion, nous pouvons déjà séquencer le génome et trouver les gènes différents, mais nous ne savons pas comment ils interagissent pour créer le risque. J'entretiens des réserves à cet égard.

Peut-être le saurons-nous un jour, mais pour le moment, je n'en vois pas l'utilité. Il est davantage question des risques d'affections génétiques sérieuses.

•(1640)

M. Ben Lobb: Vous m'excuserez si vous l'avez déjà dit, mais ce test est-il fait au Canada à titre préventif?

Dr Allan Micheil Innes: En clinique, non, quoique nous allons amorcer un projet pilote sur le sujet. Je n'ai pas eu l'occasion de le mentionner jusqu'à maintenant, mais nous profitons d'une subvention pour les maladies rares de Génome Canada et de l'IRSC. Nous allons amorcer notre projet pilote sous peu. Je crois que d'autres organismes, dont le SickKids Hospital, se penchent aussi sur la question. Le test n'est pas disponible en clinique à l'échelle du pays, mais il sera un jour.

M. Ben Lobb: Il y a aussi un aspect éthique à cette question: le médecin, jouer les Créateurs, et tout le reste. En même temps, ça doit être dispendieux de faire ces tests de façon proactive, que ce soit sur des enfants à risque pour leur fournir l'aide dont ils ont besoin ou pour les surveiller avant que leur affection ne s'aggrave ou n'apparaisse. Est-ce la nature du débat au SickKids?

Dr Allan Micheil Innes: Je crois que leur position rejoint la nôtre. Vous avez raison de dire qu'il y a un aspect éthique qu'il ne faut pas prendre à la légère, et je vous assure que notre collectivité y est sensible.

Pour le moment, nous nous concentrons principalement sur les enfants qui présentent un problème de santé que nous n'arrivons pas à déterminer. Souvent, nous ignorons ce que l'avenir leur réserve. L'idée, c'est qu'en trouvant le problème plus rapidement, nous pouvons les mettre sur la bonne voie. Ce n'est peut-être pas un remède ou un traitement administré grâce à un appareil sophistiqué. Peut-être l'enfant a-t-il besoin d'une échographie, contrairement aux autres enfants, ou de nouveaux traitements énergiques en milieu scolaire.

Ces tests de diagnostics peuvent aussi vous permettre de trouver d'autres choses toutes aussi pertinentes pour la santé du patient. Selon nous, il est de notre devoir de traiter ces autres choses si elles ont des conséquences sur la santé de l'enfant.

Il est possible qu'un jour nous soumettions tous les enfants en santé à ces tests de diagnostics avant qu'ils ne soient malades. Nous n'en sommes pas encore rendus à cette étape, mais nous devons y réfléchir pour que, le moment venu, cela se fasse correctement.

M. Ben Lobb: À l'heure actuelle, aux États-Unis...

La présidente: Je suis désolée, monsieur Lobb, mais votre temps est écoulé. Vous avez posé de bonnes questions, mais vous avez légèrement dépassé le temps qui vous était alloué.

Merci. Je suis désolée.

Monsieur Chisholm, vous avez la parole.

M. Robert Chisholm (Dartmouth—Cole Harbour, NPD): Merci beaucoup, madame la présidente.

Madame Micallef, vous avez parlé des différents niveaux de protection offerts dans les provinces. Quand je pense au système de santé au pays, je pense aux écarts qui existent d'une province à l'autre sur le plan de la protection et des services offerts.

Pourriez-vous nous dire ce que font vos deux organisations pour aider les familles dont l'enfant est atteint d'une maladie rare à avoir accès aux traitements, aux ressources et au soutien dont vous avez tous les deux parlé dans vos exposés?

Participez-vous à la coordination du soutien ou aux efforts de communication? Vous dites que vous avez des registres pour cela.

Que font vos organisations pour aider les familles dont un des membres est atteint d'une maladie rare identifiée?

• (1645)

Mme Jacquie Micallef: Je travaille pour Organismes caritatifs neurologiques du Canada. Je représente donc plusieurs organisations. Il nous arrive de travailler directement avec les familles.

Ce n'est pas une affection rare, mais je peux utiliser l'Alzheimer à titre d'exemple. En tant qu'adulte, si vous êtes atteint d'une maladie ou d'une maladie rare, surtout une maladie neurologique, vous risquez de perdre votre emploi, votre logement et votre permis de conduire. Le transport devient problématique. Ce n'est pas comme avoir la varicelle ou une jambe cassée. Vous devrez composer avec cette maladie pour le reste de votre vie. Beaucoup de ces maladies sont dégénératives et ont de sérieuses conséquences sur votre vie.

La Société Alzheimer offre un programme intitulé Premier lien. Il est offert partout en Ontario et l'organisme tente de l'offrir ailleurs au pays. Ce programme sert à établir un lien entre l'organisation et le médecin, dans bien des cas. Une fois le diagnostic établi, la famille autorise la société à transmettre les informations la concernant au bureau local avant que la situation ne dégénère. La personne n'est pas laissée à elle-même alors que la maladie progresse. Elle obtient un soutien immédiat.

Beaucoup de soignants s'épuisent. Ils laissent les patients dans les urgences des hôpitaux et c'est un sérieux problème, car les patients sont admis, alors que ce n'est pas nécessaire.

Ça, c'est un exemple.

Lorsqu'il s'agit d'affections rares, c'est très difficile. Les organismes sont petits et reçoivent peu de financement. Ces organismes caritatifs fonctionnent principalement grâce aux dons, et les gens font des dons lorsqu'ils sont touchés par une affection.

Comme je l'ai déjà dit, c'est une question de chiffres. Lorsque peu de gens connaissent la maladie, il est difficile d'obtenir des services. Souvent, les familles doivent se débrouiller, comme dans l'exemple que j'ai donné plus tôt concernant le syndrome de Rett. La présidente de Rett Ontario a une fille de 25 ans. Elle tente de savoir si d'autres dans sa communauté sont atteints de cette maladie et de déterminer comment elle peut leur venir en aide et ce qu'ils peuvent tirer de son expérience. C'est beaucoup plus organique.

Je vais laisser le Dr Innes compléter.

La présidente: Docteur Innes, voulez-vous intervenir?

Dr Allan Micheil Innes: Merci.

Orphanet Canada n'a pas les moyens en tant que tels d'aider ces familles dans leurs activités quotidiennes. Tout ce que nous pouvons faire, c'est les orienter vers les organisations qui peuvent les aider. Je le fais régulièrement dans mon cabinet.

Plusieurs ont mentionné le syndrome de Rett. Quelqu'un a dit que 17 jeunes femmes en Saskatchewan étaient atteintes de cette maladie. C'est une maladie rare, mais ces 17 jeunes femmes peuvent avoir une mission.

Certaines affections touchent moins de 17 personnes à l'échelle mondiale ou sont si rares, qu'elles n'ont pas de nom. Les personnes qui en sont atteintes n'ont donc aucun groupe auquel s'unir. Mais il faut tout de même trouver une façon de les aider, ce qui est difficile dans un système de soins de santé surchargé.

Je n'ai pas la réponse finale, mais tous ces petits groupes de patients atteints de maladies rares ont besoin d'aide.

La présidente: Merci, monsieur Chisholm. Vos questions ont été très utiles.

Monsieur Lizon, vous avez la parole.

M. Wladyslaw Lizon (Mississauga-Est—Cooksville, PCC): Merci beaucoup, madame la présidente.

Merci aux témoins d'être ici.

Ma première question s'adresse au Dr Allan Innes.

Comment fonctionne Orphanet? Je sais qu'il s'agit d'un portail, mais ça ressemble davantage à un portail d'information. Il existe dans de nombreux pays. Comment se fait la collaboration avec les autres? Quel genre d'information est publiée? À quelle fréquence publiez-vous de nouvelles informations sur ce qui est ou n'est pas pertinent et qui détermine ce qui est pertinent et utile pour le public?

Dr Allan Micheil Innes: Orphanet est principalement un portail d'information. C'est sa principale fonction.

On y retrouve des informations nationales et internationales. Je n'ai aucun contrôle sur le contenu international. Cela ne veut pas dire que moi ou n'importe quel autre Canadien concerné ne pouvons pas informer les responsables internationaux que des renseignements sur une maladie sont désuets ou les conseiller d'ajouter des informations au sujet d'une maladie en particulier, par exemple, mais l'organisme est bien organisé et les responsables recueillent l'information sur les maladies rares.

Il y a certaines choses qu'Orphanet peut faire. D'abord, nous utilisons le site pour promouvoir des activités concernant les maladies rares: présentations, cafés scientifiques, projets de recherche, avis. Lorsque la ministre a publié un avis sur les médicaments orphelins, nous en avons profité pour publier cette information sur notre site.

Aussi, une de mes principales responsabilités à titre de coordonnateur national est de recueillir les renseignements sur les groupes de soutien et cliniques qui existent. Je fais cela avec une petite équipe que j'appelle mon comité consultatif en science. Nous devons nous assurer que les renseignements sont exacts. Le fait qu'un docteur se dise spécialiste d'une affection ne suffit pas. Ce n'est pas à moi à juger des compétences des médecins, mais nous devons au moins nous assurer que les renseignements sont véridiques et que l'étude a été menée de façon sécuritaire et que les renseignements sont sécuritaires. Nous analysons ces données et voulons faire connaître le plus d'organisations possible, mais c'est la sécurité qui prime.

Nous tentons, essentiellement, de recueillir cette information afin de nous assurer qu'elle est à jour en ce qui a trait aux recherches et aux projets qui ont lieu au Canada et aux registres que nous tenons au pays.

• (1650)

M. Wladyslaw Lizon: Merci.

Dans votre exposé, vous avez parlé de la médecine personnalisée. Pourriez-vous nous en dire davantage sur le sujet? Qu'est-ce que c'est, exactement? Est-ce axé sur le code génétique? Est-ce dispendieux?

Dr Allan Micheil Innes: Ce sont d'excellentes questions.

Il y a différentes façons de voir la médecine personnalisée. On ne peut pas vraiment y fixer un coût, quoique les partisans de cette approche diraient qu'au bout du compte, c'est certainement plus économique.

Prenons, par exemple, une maladie commune, comme le cancer du sein. Pendant des années, la façon de procéder était de créer un essai clinique. On demande à 3 000 femmes atteintes du cancer du sein de prendre un médicament. Certaines réagissent bien au médicament, alors que pour d'autres, les effets secondaires peuvent être mortels. Le médicament en question permettrait de sauver de nombreuses vies, mais puisqu'un certain pourcentage des participantes a éprouvé un effet secondaire indésirable, le médicament n'est pas considéré comme étant sécuritaire.

Y a-t-il une façon de prédire qui réagira bien au médicament parce que leur tumeur ou leur code génétique est différent? Qui éprouvera un effet secondaire indésirable parce que leur enzyme génétique, notamment, est incapable de décomposer le médicament?

C'est la réflexion à laquelle nous nous livrons: les maladies ne forment pas une seule catégorie et la maladie se manifeste en fonction de l'individu. On peut inclure toutes sortes d'éléments dans la médecine personnalisée — l'environnement, la demeure du patient ou tout autre élément —, mais la question est de reconnaître que la maladie n'est pas une catégorie générale. Elle est souvent composée de sous-catégories de maladies et chaque cas doit être examiné différemment.

C'est un changement de pensée et sa mise en oeuvre entraînera des coûts. Certains diront qu'en fin de compte, cela permettra de faire des économies, car les patients recevront les bons médicaments et traitements dès le début.

Nous remarquons déjà ce changement. Nous savons que l'anticoagulant commun warfarine, prescrit dans les hôpitaux, se décompose différemment chez les patients en fonction de leur code génétique. Nous pouvons donc prescrire différents médicaments dès le début en nous appuyant sur de simples facteurs génétiques. Nous avons déjà des exemples, mais il reste encore beaucoup de travail à faire avant que cette pratique ne soit bien ancrée dans la prestation de soins de santé.

La présidente: Merci beaucoup.

Madame Block, vous avez la parole.

Mme Kelly Block: Merci beaucoup, madame la présidente.

J'aimerais remercier les témoins d'être ici.

C'est probablement frustrant pour vous étant donné la portée et l'ampleur du travail qu'il reste à faire dans le domaine des maladies rares et des troubles neurologiques.

J'aimerais revenir aux questions concernant Orphanet. Si j'ai bien compris, Orphanet est un registre d'information où les gens — je ne veux pas dire qu'ils larguent de l'information sur le portail... Le site renferme des renseignements nationaux et internationaux. Vous dites que vous êtes responsable de l'information nationale ou du registre national. Est-ce que vous collaborez avec d'autres organisations, comme l'ICIS, pour recueillir ces informations et coordonner vos efforts? Vous dites que votre objectif est d'améliorer les diagnostics, les soins et les traitements pour les patients atteints d'une maladie rare. Outre la collecte de données, comment faites-vous pour améliorer ces aspects?

Dr Allan Micheil Innes: Ce sont des questions légitimes. À mon avis, chaque organisation doit faire ce qui, selon elle, peut aider dans ce cas.

Étant donné notre mandat et notre situation financière et le temps dont nous disposons, Orphanet ne peut pas dresser la liste des patients atteints d'une maladie. Notre travail consiste plutôt à faciliter la création de registres permettant de faire le lien entre les patients et les intervenants. Nous ne pouvons pas maintenir des registres pour 7 000 maladies rares.

Il faut réfléchir à ces aspects. J'ai parlé brièvement plus tôt du Consortium international de recherche sur les maladies rares, l'IRDiRC, auquel participe le Canada. Il s'agit d'un organisme distinct d'Orphanet, quoique nous avons certaines choses en commun. J'ai participé à la première réunion du consortium, à Dublin. Je participe au groupe de travail sur les registres et je crois qu'il est important d'avoir des registres internationaux sur les maladies rares. Cependant, ces registres contiennent très peu d'informations, seulement l'essentiel: le nom, le sexe, les caractéristiques des personnes. On s'assure que le diagnostic est exact pour que, si de nouveaux essais de traitement ont lieu, l'on puisse trouver ces patients. Ce serait peut-être aux groupes locaux, aux organisations caritatives, aux gouvernements locaux ou aux provinces de conserver et de gérer des données plus détaillées.

Le maintien de bases de données demande beaucoup de travail. Je ne suis pas un spécialiste dans ce domaine, mais si vous êtes incapable de maintenir et de tenir à jour un registre, ne vous lancez pas dans cette aventure.

● (1655)

Mme Kelly Block: Merci.

La présidente: Merci, madame Block.

Docteur Fry, vous serez notre dernière intervenante.

L'hon. Hedy Fry: Merci beaucoup, madame la présidente.

Je veux revenir sur un point qui me tracasse, la question de l'éthique. Bien entendu, en tant que médecin, la notion de *non nocere* vous est familière: ne pas nuire au patient. Évidemment, si vous pouvez aider les patients atteints d'une maladie rare, comprendre ce qui cause ces maladies, trouver des traitements, aider les personnes à communiquer avec d'autres pour former des groupes de soutien, c'est excellent.

Puisqu'il est maintenant possible d'obtenir le profil génétique complet d'une personne, est-ce que quelqu'un étudie la possibilité de faire cela *in utero* par amniocentèse ou en prélevant du sang ombilical? S'il est possible de déterminer si un enfant naîtra avec une maladie rare, imaginons un peu, puisqu'il faudra beaucoup d'argent pour traiter une telle maladie ou maintenir un patient en santé...

Vous vous souvenez de l'époque où les gens disaient que les enfants atteints du syndrome de Down étaient incompatibles avec la vie? C'était il y a de nombreuses années. Nous savons, aujourd'hui, que ces enfants peuvent grandir et vivre très heureux. Craignez-vous une réaction négative où les gens vont se demander si... peut-être devrait-on proposer à la mère d'avorter? Peut-être que le profil

génétique fournira des informations supplémentaires, comme un gène qui laisse croire qu'un enfant deviendra un meurtrier ou un tueur en série. Croyez-vous qu'une telle réaction négative soit possible?

Que faites-vous, en tant que groupe, pour trouver une solution à cette question éthique qui permettrait de tirer profit des avantages du profil génétique, tout en protégeant la notion de *non nocere*?

Dr Allan Micheil Innes: Merci. C'est une question difficile à répondre en quelques minutes. C'est une question qui concerne bon nombre d'entre nous dans notre travail, car nous sommes confrontés à ces problèmes d'éthique difficiles.

Je dirais que je suis très impressionné par la capacité qu'ont de nombreux parents à prendre des décisions réfléchies au sujet de leurs enfants. Nous supposons souvent que, puisque la technologie existe, la famille prendra la décision X, alors que ce n'est pas le cas. Les parents aiment beaucoup leurs enfants et ils...

L'hon. Hedy Fry: Je crois que les familles prendront leurs propres décisions. Je me demande si l'État pourrait dire: « Oh, cet enfant deviendra un tueur en série et nous voulons empêcher cela... » Il y a des situations où l'État peut prendre de telles décisions. Ça s'est déjà vu.

Dr Allan Micheil Innes: Oui, vous avez raison. Ça s'est produit dans de nombreuses régions, y compris dans ma province. J'imagine que je devrais faire confiance à mes collègues politiciens et espérer que les choses n'iront pas jusque-là. Selon moi, c'est une crainte infondée. Je ne crois pas que cela se produira. Il y aura toujours des décisions prises conjointement entre parents et médecins.

J'aimerais ajouter que cette technologie évoluera et que, un jour, il y aura plusieurs façons d'évaluer les grossesses, et ces façons seront découvertes aux États-Unis. Encore une fois, je crois qu'il faut simplement réfléchir sérieusement à la question sur le plan juridique.

● (1700)

La présidente: Merci beaucoup, docteur Innes.

C'était une question très perspicace et importante.

Je tiens à remercier Mme Micallef et le Dr Innes d'être venus et de leur importante contribution à notre étude sur l'innovation technologique.

Je tiens également à remercier les membres du comité. Si j'ai bien compris, la sonnerie d'appel devrait retentir à 17 h 15.

La séance est levée.

Publié en conformité de l'autorité
du Président de la Chambre des communes

PERMISSION DU PRÉSIDENT

Il est permis de reproduire les délibérations de la Chambre et de ses comités, en tout ou en partie, sur n'importe quel support, pourvu que la reproduction soit exacte et qu'elle ne soit pas présentée comme version officielle. Il n'est toutefois pas permis de reproduire, de distribuer ou d'utiliser les délibérations à des fins commerciales visant la réalisation d'un profit financier. Toute reproduction ou utilisation non permise ou non formellement autorisée peut être considérée comme une violation du droit d'auteur aux termes de la *Loi sur le droit d'auteur*. Une autorisation formelle peut être obtenue sur présentation d'une demande écrite au Bureau du Président de la Chambre.

La reproduction conforme à la présente permission ne constitue pas une publication sous l'autorité de la Chambre. Le privilège absolu qui s'applique aux délibérations de la Chambre ne s'étend pas aux reproductions permises. Lorsqu'une reproduction comprend des mémoires présentés à un comité de la Chambre, il peut être nécessaire d'obtenir de leurs auteurs l'autorisation de les reproduire, conformément à la *Loi sur le droit d'auteur*.

La présente permission ne porte pas atteinte aux privilèges, pouvoirs, immunités et droits de la Chambre et de ses comités. Il est entendu que cette permission ne touche pas l'interdiction de contester ou de mettre en cause les délibérations de la Chambre devant les tribunaux ou autrement. La Chambre conserve le droit et le privilège de déclarer l'utilisateur coupable d'outrage au Parlement lorsque la reproduction ou l'utilisation n'est pas conforme à la présente permission.

Aussi disponible sur le site Web du Parlement du Canada à l'adresse suivante : <http://www.parl.gc.ca>

Published under the authority of the Speaker of
the House of Commons

SPEAKER'S PERMISSION

Reproduction of the proceedings of the House of Commons and its Committees, in whole or in part and in any medium, is hereby permitted provided that the reproduction is accurate and is not presented as official. This permission does not extend to reproduction, distribution or use for commercial purpose of financial gain. Reproduction or use outside this permission or without authorization may be treated as copyright infringement in accordance with the *Copyright Act*. Authorization may be obtained on written application to the Office of the Speaker of the House of Commons.

Reproduction in accordance with this permission does not constitute publication under the authority of the House of Commons. The absolute privilege that applies to the proceedings of the House of Commons does not extend to these permitted reproductions. Where a reproduction includes briefs to a Committee of the House of Commons, authorization for reproduction may be required from the authors in accordance with the *Copyright Act*.

Nothing in this permission abrogates or derogates from the privileges, powers, immunities and rights of the House of Commons and its Committees. For greater certainty, this permission does not affect the prohibition against impeaching or questioning the proceedings of the House of Commons in courts or otherwise. The House of Commons retains the right and privilege to find users in contempt of Parliament if a reproduction or use is not in accordance with this permission.

Also available on the Parliament of Canada Web Site at the following address: <http://www.parl.gc.ca>