

Constatations relatives aux données utilisées dans les analyses sur les maladies rares

Septembre 2024



Institut canadien
d'information sur la santé
Canadian Institute
for Health Information

La production du présent document est rendue possible grâce à un apport financier de Santé Canada et des gouvernements provinciaux et territoriaux. Les opinions exprimées dans ce rapport ne représentent pas nécessairement celles de Santé Canada ou celles des gouvernements provinciaux et territoriaux.

À moins d'indication contraire, les données utilisées proviennent des provinces et territoires du Canada.

Tous droits réservés.

Le contenu de cette publication peut être reproduit tel quel, en tout ou en partie et par quelque moyen que ce soit, uniquement à des fins non commerciales pourvu que l'Institut canadien d'information sur la santé soit clairement identifié comme le titulaire du droit d'auteur. Toute reproduction ou utilisation de cette publication et de son contenu à des fins commerciales requiert l'autorisation écrite préalable de l'Institut canadien d'information sur la santé. La reproduction ou l'utilisation de cette publication ou de son contenu qui sous-entend le consentement de l'Institut canadien d'information sur la santé, ou toute affiliation avec celui-ci, est interdite.

Pour obtenir une autorisation ou des renseignements, veuillez contacter l'ICIS :

Institut canadien d'information sur la santé

495, chemin Richmond, bureau 600

Ottawa (Ontario) K2A 4H6

Téléphone : 613-241-7860

Télécopieur : 613-241-8120

icis.ca

droitdauteur@icis.ca

© 2024 Institut canadien d'information sur la santé

Comment citer ce document :

Institut canadien d'information sur la santé. *Constatations relatives aux données utilisées dans les analyses sur les maladies rares*. Ottawa, ON : ICIS; 2024.

This publication is also available in English under the title *Data Learnings for Rare Disease Analysis*.

Table des matières

Remerciements	4
Introduction	4
Contexte	4
À propos de ce rapport.	5
Éléments à prendre en considération lors de l'utilisation des données de l'ICIS aux fins d'analyse sur les maladies rares.	5
Comment repérer les patients atteints de maladies rares dans les bases de données de l'ICIS?	6
Comment les patients atteints de maladies rares interagissent-ils avec le système de santé?	8
Comment les facteurs propres à chaque maladie peuvent-ils influencer sur les analyses?	12
Possibilités d'améliorer l'analyse des maladies rares à l'ICIS	15
Conclusion	18
Ressources connexes	18
Annexe : Aperçu des bases de données de l'ICIS sélectionnées.	19
Références	21

Remerciements

L'Institut canadien d'information sur la santé (ICIS) a produit ce rapport dans le cadre du programme de travail relatif à la Stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares de Santé Canada.

Introduction

Contexte

Bien que les définitions varient, les maladies rares sont souvent décrites comme des affections qui touchent moins d'une personne sur 2 000^{1, 2}. Elles sont souvent chroniques, débilitantes, voire mortelles. Bon nombre d'entre elles ne peuvent actuellement pas être traitées¹. Le nombre de médicaments pour les maladies rares approuvés afin d'être mis en marché au Canada a néanmoins augmenté au cours des 10 dernières années, ce qui a des répercussions sur les systèmes de santé et les soins aux patients³.

De plus en plus, des traitements novateurs sont proposés à partir d'essais cliniques d'envergure modeste ou de courte durée⁴. La collecte et l'utilisation de données probantes du monde réel forment l'un des 4 piliers de la Stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares annoncée par Santé Canada en mars 2023⁵. Ce pilier souligne la nécessité d'améliorer les données probantes disponibles sur ces traitements afin de soutenir la prise de décisions. L'Institut canadien d'information sur la santé (ICIS) appuie ce pilier de la stratégie en utilisant ses fichiers de données pour fournir des renseignements contextuels et de l'information sur l'utilisation des médicaments, les soins aux patients et d'autres résultats pour les patients atteints de maladies rares.

La collecte de données à l'échelle de tout le Canada sur les maladies rares et sur les médicaments pour les traiter est particulièrement importante étant donné le faible nombre de personnes qui en sont atteintes. Recueillies à l'échelle du pays, les données administratives sur la santé de l'ICIS constituent une précieuse source de données du monde réel permettant d'évaluer et de surveiller l'utilisation des médicaments pour les maladies rares sur une longue période. De par leur grande portée, les données probantes de l'ICIS peuvent faire avancer nos connaissances sur les médicaments pour les maladies rares.

À propos de ce rapport

Dans le cadre de ses travaux visant à soutenir la stratégie, l'ICIS a exploré la possibilité d'utiliser ses données pour analyser un petit groupe de maladies rares, tout en prenant en considération les besoins en information des intervenants provinciaux et territoriaux. Les réflexions sur l'utilisation des données de l'ICIS dans les analyses sur les médicaments pour les maladies rares qui en ont découlé sont présentées ici dans les objectifs suivants :

- Mettre en lumière les principaux éléments à prendre en considération pour les personnes qui utilisent ou demandent des données de l'ICIS afin d'effectuer des analyses sur les maladies rares.
- Explorer les possibilités d'améliorer la capacité de l'ICIS à soutenir les analyses sur les médicaments pour les maladies rares et à générer une meilleure information pour la prise de décisions au Canada.

Éléments à prendre en considération lors de l'utilisation des données de l'ICIS aux fins d'analyse sur les maladies rares

Les banques de données de l'ICIS peuvent servir à produire de l'information exploitable afin de soutenir la prise de décisions. Explorant les utilisations et limites actuelles de certaines bases de données de l'ICIS dans les analyses sur les maladies rares, les sections suivantes résument les principaux éléments à prendre en considération en les regroupant sous 3 grands thèmes :

- Comment repérer les patients atteints de maladies rares dans les bases de données de l'ICIS?
- Comment les patients atteints de maladies rares interagissent-ils avec le système de santé?
- Comment les facteurs propres à chaque maladie peuvent-ils influencer sur les analyses?

Comment repérer les patients atteints de maladies rares dans les bases de données de l'ICIS?

Les patients atteints de maladies rares peuvent être détectés à partir de l'information consignée sur les diagnostics ou sur l'utilisation des médicaments prescrits. Les 2 options présentent des avantages et des limites, et certaines situations peuvent appeler à privilégier une approche plutôt que l'autre.

Lorsqu'il n'est pas possible de repérer les patients à partir du diagnostic ou du traitement, l'utilisation de **données indirectes** peut être explorée. Les données indirectes peuvent provenir d'algorithmes élaborés à partir d'un éventail élargi de renseignements, y compris les caractéristiques démographiques des patients, leurs symptômes, l'information sur les diagnostics, les codes d'intervention et les tendances dans l'utilisation des médicaments.

Repérer les patients à partir du diagnostic

Les **codes de la Classification internationale des maladies (CIM)** sont souvent utilisés pour consigner les diagnostics de maladies dans les bases de données de l'ICIS. Certaines maladies rares sont associées à un code spécifique de la CIM, ce qui permet de repérer facilement les patients qui en sont atteints. Toutefois, les maladies rares n'ont pas toutes leur propre code; elles sont nombreuses à être regroupées avec d'autres maladies.

La version du système de classification utilisée influe sur la capacité à détecter certaines maladies rares à partir des codes de la CIM. La CIM-10-CA est actuellement la plus utilisée au Canada; elle comprend des codes uniques pour près de 500 maladies rares⁶. Toutefois, les données administratives de certaines bases de données, comme le Répertoire sur la facturation des médecins à l'échelle des patients, sont codifiées à l'aide d'une version antérieure de la CIM qui comprend moins de codes pour les maladies rares.

Bien que les diagnostics de maladies soient le plus souvent consignés au moyen des codes de la CIM, certaines bases de données de l'ICIS utilisent des listes prédéfinies de maladies ou de problèmes de santé (c.-à-d. des listes de sélection). Les affections incluses peuvent varier d'une base de données à l'autre. Afin de savoir si ces listes peuvent être utilisées pour repérer une maladie rare, des vérifications au cas par cas s'imposent.

Les erreurs de diagnostic sont courantes chez les patients atteints de maladies rares⁷. Elles peuvent également survenir plus fréquemment dans certains milieux de soins que dans d'autres. Parfois, il convient d'établir qu'un patient est atteint d'une maladie rare qu'après que le diagnostic a été consigné lors de plusieurs visites.

Repérer les patients à partir du traitement médicamenteux

Les **données sur les médicaments d'ordonnance** saisies dans le Système national d'information sur l'utilisation des médicaments prescrits (SNIUMP) de l'ICIS peuvent être utilisées pour identifier les patients atteints d'une maladie rare.

C'est le cas lorsqu'un médicament sert uniquement à traiter une maladie rare. Si le médicament est prescrit pour traiter de nombreuses maladies ou s'il est utilisé hors indication pour traiter une maladie rare, l'identification des patients devient difficile, voire impossible.

La couverture des données du SNIUMP doit être prise en considération, car elle peut influencer sur la capacité d'utiliser les données pour identifier les patients qui reçoivent un traitement. Il peut y avoir des différences dans les régimes d'assurance médicaments et dans les critères de financement pour certains médicaments, et dans la disponibilité des données sur les demandes de remboursement soumises aux régimes privés. Actuellement, le SNIUMP contient des données sur les demandes de remboursement soumises à la plupart des régimes publics d'assurance médicaments de la majorité des provinces et territoires du Canada, ainsi que sur les demandes de remboursement présentées aux régimes privés d'assurance médicaments de 3 provinces (le Manitoba, la Saskatchewan et la Colombie-Britannique).

Couplage des données de plusieurs bases

En raison de différences dans la déclaration des diagnostics, les patients atteints de maladies rares peuvent être identifiés dans certaines bases de données, mais pas dans d'autres. Grâce au couplage des données, l'information sur les diagnostics ou l'utilisation des médicaments contenue dans une autre base de données peut permettre de les repérer. Par exemple, une cohorte de patients atteints d'une maladie rare pour laquelle il n'existe aucun code de la CIM peut être cernée dans les données pharmacologiques à partir du médicament utilisé pour traiter cette maladie, puis couplée aux données hospitalières afin de repérer les visites à l'urgence et les admissions de ces patients.

Le couplage de données peut aussi servir à trouver de l'information supplémentaire sur un patient atteint d'une maladie rare (dans une ou plusieurs banques de données).

Mise en application des concepts

La **chorée de Huntington** peut être repérée à partir d'un code de la CIM-10-CA dans les données hospitalières de l'ICIS et à l'aide d'un code de liste de sélection dans les données sur les soins de longue durée de l'ICIS. Cependant, elle ne peut pas être détectée directement dans les données sur les services à domicile (car elle ne fait pas partie de la liste de sélection de la base de données), ni dans les données sur la facturation des médecins (qui utilisent la CIM-9-CA dans laquelle la chorée de Huntington est regroupée avec d'autres maladies).

Dans la CIM-10-CA, la **dystrophie musculaire de type Duchenne** est regroupée sous le même code que d'autres dystrophies musculaires, ce qui empêche les analyses de cette maladie en particulier à partir des données sur les hôpitaux et les services d'urgence. De plus, il n'existe pas de traitement de la dystrophie musculaire de type Duchenne au Canada (au moment de la rédaction du rapport). Par conséquent, il n'est pas possible de trouver les patients qui en sont atteints dans les données sur les médicaments d'ordonnance et d'effectuer un couplage entre bases de données.

Comment les patients atteints de maladies rares interagissent-ils avec le système de santé?

Comprendre comment les patients atteints de diverses maladies rares accèdent aux services de soins de santé et les utilisent, de même que savoir quelles données sont recueillies dans les bases de données de l'ICIS et comment elles sont recueillies, permettra de définir le meilleur point de départ pour cerner une cohorte de patients atteints d'une maladie rare. Les données peuvent être faussées et ne pas brosser un portrait complet de la situation si les dossiers de santé des patients sont détectés uniquement dans un milieu de soins peu utilisé. Par exemple, une cohorte fondée sur les données sur les hospitalisations peut ne représenter que les patients les plus malades ou au stade terminal de la maladie rare.

Le tableau suivant résume les éléments clés à prendre en considération lors de l'utilisation des différentes bases de données de l'ICIS aux fins d'analyse sur les maladies rares. Vous trouverez un aperçu de ces bases de données et des liens vers les métadonnées connexes en [annexe](#).

Tableau Aperçu de certaines bases de données de l'ICIS utilisées dans les analyses sur les maladies rares

Milieu de soins et couverture	Aperçu
<p>Soins de courte durée et services d'urgence</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bases de données <ul style="list-style-type: none"> – BDCP, SNISA* • Couverture <ul style="list-style-type: none"> – Soins de courte durée : pancanadienne – Services d'urgence : provinces et territoires sélectionnés 	<p>Les soins de courte durée (patients hospitalisés) et les visites au service d'urgence peuvent ne représenter que les traitements hospitaliers nécessaires, les épisodes de maladie graves et les mauvais résultats (p. ex. infections graves, fin de vie). Ces bases de données peuvent contenir uniquement des données sur un sous-ensemble de patients atteints de la maladie rare, comme ceux qui sont les plus malades, et ne seraient pas représentatives de la population complète de patients puisque la plupart des soins sont dispensés en consultation externe.</p>
<p>Cliniques de consultation externe</p> <ul style="list-style-type: none"> • Base de données <ul style="list-style-type: none"> – SNISA* • Couverture <ul style="list-style-type: none"> – Limitée 	<p>Les personnes atteintes de maladies rares peuvent obtenir de nombreux soins dans le cadre de visites dans des cliniques de consultation externe en milieu hospitalier (lorsque le patient n'est pas admis). Ces consultations peuvent fournir de l'information sur les soins de routine et les résultats pour la santé des patients atteints de maladies rares. Les données cliniques que reçoit l'ICIS sont limitées.</p>
<p>Services à domicile</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bases de données <ul style="list-style-type: none"> – SISD, SIIR-SD • Couverture <ul style="list-style-type: none"> – Provinces et territoires sélectionnés 	<p>Les services à domicile financés par le secteur public peuvent soutenir certaines personnes atteintes de maladies rares qui vivent dans leur propre domicile ou dans un logement supervisé. L'ICIS recueille ces données qui peuvent fournir de l'information sur les besoins en soins spécialisés, les problèmes de santé et les résultats cliniques des personnes atteintes de maladies rares.</p>
<p>Soins de longue durée</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bases de données <ul style="list-style-type: none"> – SISLD, SIIR-SLD • Couverture <ul style="list-style-type: none"> – Provinces et territoires sélectionnés 	<p>Il peut être difficile de gérer les soins des personnes atteintes de maladies rares en milieu communautaire, même avec des services de soutien à domicile. Certaines personnes déménagent dans un milieu qui offre des soins plus formels, comme des soins de longue durée. Les données sur les soins de longue durée peuvent fournir de l'information sur la prestation des soins et les résultats pour la santé des personnes atteintes de maladies rares en soins de longue durée qui n'est pas consignée dans d'autres milieux.</p>

Milieu de soins et couverture	Aperçu
<p>Soins primaires</p> <ul style="list-style-type: none"> • Base de données <ul style="list-style-type: none"> – Répertoire sur la FMEP • Couverture <ul style="list-style-type: none"> – Provinces et territoires sélectionnés[†] 	<p>Les données de l'ICIS sur la facturation des médecins à l'échelle des patients (FMEP) peuvent fournir de l'information sur les soins prodigués aux patients atteints de maladies rares dans la collectivité ou dans les cliniques à partir des données sur les services des médecins. Dans certaines cliniques, les médecins sont rémunérés selon d'autres modes de paiement (p. ex. salaire); lorsque ces médecins n'utilisent pas la facturation pro forma pour les services dispensés, ces services ne sont pas saisis dans les données.</p>
<p>Soins pharmaceutiques</p> <ul style="list-style-type: none"> • Base de données <ul style="list-style-type: none"> – SNIUMP • Couverture <ul style="list-style-type: none"> – Demandes de remboursement aux régimes publics : toutes les provinces et un territoire – Demandes de remboursement aux régimes privés : 3 provinces 	<p>Le SNIUMP contient des données sur les demandes de remboursement soumises à la plupart des régimes publics d'assurance médicaments et sur certaines demandes de remboursement soumises aux régimes privés pour des médicaments délivrés dans les pharmacies communautaires. Les données sur les médicaments d'ordonnance délivrés aux patients peuvent fournir de l'information sur le traitement des maladies, la prise en charge des symptômes, les complications et les résultats. Dans certains cas, les données sur les traitements propres à certaines maladies permettent d'identifier les patients atteints de maladies rares.</p>

Remarques

* Le SNISA contient des données sur les soins ambulatoires en milieu hospitalier et communautaire, y compris les chirurgies d'un jour, les cliniques communautaires et de consultation externe, et les services d'urgence.

† Les codes utilisés dans les données sur les soins communautaires (codes de facturation, version de la CIM) ne sont pas normalisés à l'échelle des provinces et territoires.

Pour en savoir plus, consultez l'[annexe](#) ou la [page Banques de données du site Web de l'ICIS](#).

Source

Institut canadien d'information sur la santé.

Mise en application des concepts

Bon nombre de personnes atteintes de la **chorée de Huntington** seront admises en soins de longue durée au stade modéré ou avancé de la maladie⁸. Seul un sous-ensemble de patients sera hospitalisé ou visitera le service d'urgence, typiquement pour des infections, des chutes ou des problèmes psychiatriques. Les soins en consultation externe et dans la collectivité sont importants pour cette population, mais la chorée de Huntington ne peut être détectée directement dans les bases de données sur les services à domicile de l'ICIS ni dans les données sur la facturation des médecins de l'ICIS pour les provinces et territoires qui utilisent la CIM-9-CA.

Bien que tous les patients atteints de **fibrose kystique** reçoivent les soins de spécialistes fournis dans des cliniques spécialisées dans la maladie, seule une petite partie d'entre eux sont hospitalisés chaque année, habituellement pour l'administration d'un traitement antibiotique^{9,10}. De nombreux patients prennent Trikafta, un médicament pour traiter la fibrose kystique, et les demandes de remboursement pour ce médicament sont bien saisies dans le SNIUMP. Les patients utilisent aussi d'autres médicaments de routine pour gérer les symptômes de leur maladie et parfois d'autres médicaments pour traiter certains problèmes aigus.

Couverture des données

Bien que l'ICIS recueille des données pancanadiennes comparables sur de nombreux aspects des systèmes de santé du pays, il est important de noter que leur disponibilité varie d'un milieu de soins et d'une province ou d'un territoire à l'autre, ce qui peut avoir des répercussions sur les analyses (voir le résumé des [données disponibles par année et par province ou territoire](#)). Sans données suffisantes sur le milieu où les patients sont généralement soignés, l'analyse peut s'avérer impossible ou il peut être difficile de créer une cohorte représentative. En particulier, les patients atteints de maladies rares reçoivent souvent des soins dans des cliniques spécialisées de consultation externe ainsi qu'en soins primaires, des milieux pour lesquels la couverture des données est imparfaite.

Comment les facteurs propres à chaque maladie peuvent-ils influencer sur les analyses?

Les maladies rares se comptent par milliers. Selon les estimations, leur nombre se situerait entre 6 000 et 8 000¹. Chacune affecte une petite population de patients. En tant que groupe, les maladies rares sont diversifiées et se manifestent par une grande variété de symptômes. Comprendre les caractéristiques propres à chaque maladie rare permet d'évaluer dans quelle mesure les données disponibles permettront d'atteindre les objectifs analytiques.

Prévalence des maladies et volume de patients attendu

Un volume suffisant de patients est nécessaire pour effectuer des analyses significatives et protéger la vie privée des personnes lors de la production de rapports sur les résultats. En raison de la faible prévalence propre à ce type d'affection ou encore des lacunes dans la couverture ou la collecte des données contenues dans les bases de données sur les soins de santé, les volumes de patients peuvent s'avérer trop faibles pour l'analyse des maladies très rares.

Il peut alors être nécessaire d'agréger plusieurs années de données afin d'identifier suffisamment de patients pour garantir la fiabilité des résultats et produire des rapports publics. Au moment d'agréger des données recueillies au fil du temps, tout changement possible dans la couverture des bases de données, dans les systèmes de classification, dans la pratique clinique et dans les traitements doit être pris en considération.

Mise en application des concepts

La prévalence de l'**amyotrophie spinale** est estimée à environ un à 2 cas par 100 000 habitants, et une incidence d'à peu près un cas sur 11 000 naissances vivantes^{11,12}. Afin d'obtenir un volume suffisant de patients pour l'analyse de cette maladie, 17 ans de données ont dû être agrégés. Plusieurs versions de la CIM (CIM-9, CIM-9-CA et CIM-10-CA) ont été utilisées au cours de cette période. Étant donné que les diagnostics ne sont pas consignés de la même façon selon les versions, les codes de diagnostic de la maladie ont été mis en correspondance.

La **fibrodysplasie ossifiante progressive** est une maladie extrêmement rare. Environ 900 cas ont été recensés à l'échelle mondiale, dont seulement 20 connus se trouvent au Canada^{13,14}. Le nombre de patients atteints de cette maladie rare dans les données de l'ICIS serait donc trop faible pour réaliser des analyses et produire des rapports.

Apparition et progression de la maladie

Dans certaines analyses, la date d'apparition ou de diagnostic de la maladie est utilisée comme point de départ pour le suivi des patients (p. ex. afin d'explorer l'évolution naturelle d'une maladie rare). La date de la première consultation médicale ou de la première hospitalisation comportant le code de diagnostic de la maladie peut servir de donnée indirecte pour remplacer la date d'apparition. Il est aussi possible de détecter les patients décédés d'une maladie afin d'examiner rétrospectivement leur parcours dans le système de santé.

La surveillance des résultats associés aux maladies rares qui progressent lentement nécessite parfois de nombreuses années de données. L'intervalle peut dépasser la plage de données de l'ICIS disponibles ou introduire de l'incertitude, ce qui complique l'évaluation de certains résultats.

Résultats

En raison de la grande diversité des maladies rares, les résultats importants à examiner varieront pour chacune. Pour déterminer si les objectifs d'une analyse peuvent être atteints, il est nécessaire de définir quels résultats observer, s'ils sont saisis dans les bases de données de l'ICIS et de quelle manière. Voici quelques exemples de résultats que les données de l'ICIS permettent d'explorer :

Hospitalisations et utilisation des services d'urgence : L'ICIS possède des données pancanadiennes de grande qualité sur l'utilisation des hôpitaux, qui permettent notamment de surveiller les tendances relatives aux patients atteints de maladies rares. Ces données peuvent fournir de l'information sur le nombre de fois où les patients ont été admis ou réadmis à l'hôpital, les diagnostics principaux et supplémentaires associés à chaque séjour à l'hôpital, les interventions pratiquées et la durée des séjours, ainsi que sur l'utilisation que font les patients des services d'urgence dans les provinces sélectionnées.

Médicaments d'ordonnance : Aux fins de certaines analyses, il peut être important d'examiner l'utilisation ou le changement dans l'utilisation des médicaments d'ordonnance afin de comprendre l'état de santé des patients. Par exemple, une réduction de l'utilisation des antibiotiques pour traiter les infections aiguës des patients atteints de fibrose kystique peut indiquer une amélioration de leur état de santé ou de leurs résultats.

Mortalité : Le décès peut être une mesure de résultats importante pour certaines maladies rares (p. ex. celles qui évoluent rapidement, comme des formes particulières d'amyotrophie spinale ou de cancers peu fréquents). Les données de l'ICIS permettent de repérer les décès survenus en milieu hospitalier ou lors de soins de longue durée. Dans certaines analyses, l'ICIS peut aussi utiliser les données de l'état civil sur les décès de Statistique Canada pour les personnes liées à des enregistrements dans les bases de données hospitalières (p. ex. BDCP, SNISA).

Mise en application des concepts

La **sclérose latérale amyotrophique (SLA)** progresse souvent rapidement. L'espérance de vie moyenne après le diagnostic se situe entre 2 et 5 ans¹⁵. Les données permettent donc d'examiner la mortalité comme résultat.

Habituellement, la **chorée de Huntington** se développe à l'âge adulte¹⁶ et est diagnostiquée en clinique de consultation externe. L'ICIS dispose de données limitées sur les diagnostics posés en consultation externe. La méthode d'analyse repose donc sur le stade avancé de la maladie, par exemple le moment où les patients sont admis en soins de longue durée, et remonte dans le temps pour comprendre le parcours de soins des patients.

Possibilités d'améliorer l'analyse des maladies rares à l'ICIS

L'étendue pancanadienne et la possibilité de regrouper les données provenant de divers milieux de soins pour produire de l'information sur l'utilisation des soins de santé font la force des données de l'ICIS utilisées pour l'analyse des maladies rares.

Toutefois, des différences dans la couverture des bases de données, des lacunes dans les données sur les soins reçus par les patients en consultation externe et la difficulté de détecter certains patients atteints de maladies rares nuisent actuellement à la production d'analyses sur les maladies rares.

Pour renforcer sa capacité à soutenir les analyses prioritaires sur les médicaments pour les maladies rares, l'ICIS pourrait

- améliorer la saisie des diagnostics de maladies rares dans les données à l'aide de la CIM-11;
- améliorer la consignation des médicaments pour les maladies rares en étendant la collecte de données aux médicaments administrés dans les hôpitaux, aux médicaments contre le cancer et aux demandes de remboursement soumises aux régimes privés d'assurance médicaments;

- collaborer avec des dépositaires de données sur les maladies rares afin d'exploiter d'autres sources de données, y compris des registres de données sur les maladies rares et des données de programmes de dépistage chez les nouveau-nés;
- élargir la couverture des données sur les soins fournis dans les cliniques spécialisées de consultation externe et les milieux de soins primaires.

Améliorer la saisie des diagnostics de maladies rares dans les données à l'aide de la CIM-11 : La CIM-10 ne codifie qu'environ 8 % des plus de 6 000 maladies rares estimées¹⁷. Une nouvelle version du système de classification des maladies, la CIM-11, consigne approximativement 5 500 maladies rares, ce qui facilitera l'identification des patients atteints de maladies rares¹⁸.

Améliorer la consignation des médicaments pour les maladies rares grâce à la consolidation des données dans un système pancanadien d'information sur les médicaments prescrits portant sur l'ensemble des médicaments et de la population :

Une solide infrastructure de données sur les médicaments d'ordonnance est requise pour soutenir plusieurs analyses des systèmes de santé, y compris les données probantes pour prendre des décisions concernant les médicaments pour les maladies rares. L'ICIS détient actuellement des données sur les médicaments pour les maladies rares qui sont remboursés au titre des régimes publics d'assurance médicaments dans les provinces et territoires sélectionnés. La consolidation des données pancanadiennes sur les médicaments prescrits dans un système d'information modernisé permettra d'augmenter le nombre de données sur les médicaments pour les maladies rares recueillies par l'ICIS, et ainsi la capacité d'évaluer ces médicaments dans un environnement réel et de détecter les patients atteints de maladies rares dans les données à partir des traitements propres à chaque maladie.

Collaborer avec des dépositaires de données sur les maladies rares : Bien que les bases de données de l'ICIS contiennent une mine de données administratives sur la santé recueillies à l'échelle pancanadienne, la collecte de ces données n'a pas pour objectif principal de produire de l'information sur les patients atteints de maladies rares. Des sources de données externes contenant de l'information additionnelle sur les patients atteints de maladies rares, comme des registres de données sur les maladies rares et des programmes de dépistage chez les nouveau-nés, pourraient être utilisées.

- Les **registres de données sur les maladies rares** peuvent comprendre des données utiles sur les diagnostics, les traitements, les résultats cliniques et certains résultats précis qui ne se trouvent actuellement pas dans les banques de données de l'ICIS. Ces données pourraient améliorer de façon importante l'évaluation des médicaments pour les maladies rares et l'information disponible pour soutenir la prise de décisions.

- Les **programmes de dépistage chez les nouveau-nés** des provinces et territoires peuvent faciliter le diagnostic précoce et la gestion des maladies rares qui peuvent être traitées. Les données de ces programmes pourraient faciliter l'identification des patients atteints de maladies rares et fournir de l'information sur la proportion de patients atteints d'une maladie rare dans les données de l'ICIS.

Élargir la couverture des données sur les soins fournis en consultation externe :

La plupart des soins et des suivis pour les maladies rares ont lieu en consultation externe.

Le manque de données sur les soins aux patients atteints de maladies rares en consultation externe nuit considérablement à la compréhension des parcours des patients et des résultats pour leur santé, ainsi qu'à l'identification de populations de patients représentatives.

- Les **cliniques spécialisées de consultation externe** jouent un rôle important dans le diagnostic et la prise en charge des maladies rares (p. ex. les cliniques de fibrose kystique). Élargir la collecte des données sur les cliniques de consultation externe faciliterait l'identification des patients ayant reçu un diagnostic de maladie rare et fournirait de l'information sur les soins de routine, les types de services utilisés, la surveillance, les interventions et les résultats qui ne requièrent pas d'admission à l'hôpital.
- Les **soins primaires** constituent souvent le premier point de contact de la personne avec le système de santé. L'information saisie dans ce milieu pourrait fournir de l'information supplémentaire sur les soins reçus par les patients atteints de maladies rares en consultation externe et soutenir les analyses axées sur les patients à l'échelle du continuum des soins.
 - Les **données sur la facturation des médecins** peuvent donner de l'information sur les services dispensés par les médecins. L'amélioration de la couverture des données à l'échelle des patients et la consignation d'un plus grand nombre de renseignements sur les diagnostics peuvent faciliter la production d'information sur les soins reçus par les patients atteints de maladies rares en milieu de soins primaires.
 - Les **données des dossiers médicaux électroniques (DME)** peuvent contenir de l'information détaillée sur le motif de la visite, les observations, les interventions, les tests de laboratoire et examens d'imagerie diagnostique, les orientations et les médicaments prescrits¹⁹. Les systèmes de DME saisissent de plus en plus de données. On peut donc s'attendre à ce qu'ils fournissent un jour plus d'information sur les soins aux patients atteints de maladies rares, y compris des renseignements importants sur le diagnostic, la progression de la maladie et les résultats. Les enregistrements de patients atteints de maladies rares provenant des données des DME pourraient aussi être couplés avec d'autres données, comme celles sur les médicaments d'ordonnance ou les hôpitaux, afin d'améliorer notre compréhension de l'utilisation des soins de santé.

Exemples de mesures prises par l'ICIS

Feuille de route relative aux données et à l'information sur les produits pharmaceutiques :

L'ICIS a amorcé une feuille de route quinquennale, une initiative qui a pour but de mettre au point un système modernisé et complet de gestion des données pharmaceutiques, et ainsi de consolider les données pancanadiennes sur les médicaments d'ordonnance (médicaments remboursés par les régimes publics et privés, délivrés dans les hôpitaux et contre le cancer) et de créer une infrastructure de données sur l'ensemble des médicaments et de la population²⁰.

Couplage avec les données des registres sur les maladies rares :

Pour soutenir la Stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares, l'ICIS évalue la possibilité de coupler les données des registres sur les maladies rares à ses données administratives sur la santé dans le but de comprendre les difficultés, les risques et la valeur ajoutée associés à la création d'information exhaustive sur les populations atteintes de maladies rares et sur les résultats des traitements. Ce travail est réalisé en collaboration avec un registre pancanadien de données sur les maladies rares.

Conclusion

Recueillies à l'échelle du Canada, les données cliniques et administratives sur la santé de l'ICIS constituent une source précieuse de données probantes sur les médicaments pour les maladies rares. Dans cet ordre d'idées, ce rapport a décrit les principaux points à considérer lorsque les données de l'ICIS sont utilisées pour réaliser des analyses sur les maladies rares. Il a aussi mis en lumière des façons de corriger les limites actuelles et d'améliorer les analyses.

Les mesures d'amélioration suivantes ont été proposées : faciliter l'identification des patients atteints de maladies rares dans les données, saisir davantage de données sur les parcours de soins des patients dans les systèmes de santé et surveiller les résultats importants. Certaines d'entre elles font déjà l'objet de travaux à l'ICIS, tandis que d'autres nécessitent une exploration plus poussée.

Tout en maintenant son soutien à la Stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares, l'ICIS collabore avec des partenaires des systèmes de santé afin de répondre aux besoins en information et de définir les possibilités d'améliorer les analyses. Il sera de plus en plus important de mettre en œuvre des initiatives d'avancement des données et d'accéder à d'autres sources d'information sur les médicaments pour les maladies rares afin de produire des données probantes du monde réel et de les utiliser dans les décisions sur les maladies rares au sein des systèmes de santé du Canada.

Ressources connexes

- [Portrait des données pancanadiennes sur les médicaments d'ordonnance, mars 2024](#)
- [Le gouvernement du Canada améliore l'accès à des médicaments efficaces et abordables pour le traitement des maladies rares](#)
- [L'Agence des médicaments du Canada : médicaments pour le traitement des maladies rares](#)

Annexe : Aperçu des bases de données de l'ICIS sélectionnées

Base de données	Aperçu
<u>Base de données sur les congés des patients (BDCP)</u>	La BDCP recueille des données administratives, cliniques et démographiques sur les sorties des hôpitaux, y compris les décès, les sorties contre l'avis du médecin et les transferts. Quelques provinces et territoires utilisent aussi la BDCP pour recueillir des données sur les chirurgies d'un jour.
<u>Système national d'information sur les soins ambulatoires (SNISA)</u>	Le SNISA contient des données sur les soins ambulatoires en milieu hospitalier et communautaire : <ul style="list-style-type: none"> • Chirurgies d'un jour • Cliniques communautaires et de consultation externe • Services d'urgence
<u>Système d'information sur les soins de longue durée (SISLD)*</u>	Le SISLD contient des données sur l'utilisation des ressources et sur les caractéristiques démographiques, cliniques et fonctionnelles des patients qui reçoivent des services de soins de longue durée dans les établissements hospitaliers ou les établissements de soins de longue durée du Canada.
<u>Système d'information sur les services à domicile (SISD)*</u>	Le SISD contient des données sur l'utilisation des ressources et sur les caractéristiques démographiques, cliniques et fonctionnelles des clients des programmes de services à domicile financés par le secteur public au Canada.
<u>Système d'information intégré interRAI (SIIR)</u>	Le SIIR a été lancé en 2019-2020. Il gère les données saisies à l'égard d'une personne à l'aide de la suite d'instruments d'évaluation interRAI à divers moments au cours de son épisode de services au sein d'un établissement ou organisme, et dans l'ensemble des établissements ou organismes et des secteurs de la santé. Il regroupe en un seul système d'information des renseignements exhaustifs sur la santé (données démographiques, administratives et cliniques) recueillis dans divers milieux de soins.
<u>Répertoire sur la facturation des médecins à l'échelle des patients (FMPEP)</u>	Le répertoire sur la FMPEP recueille des données administratives sur les demandes de remboursement des médecins associées à la prestation de services médicaux assurés par le secteur public au titre des régimes provinciaux et territoriaux d'assurance maladie.
<u>Système national d'information sur l'utilisation des médicaments prescrits (SNIUMP)</u>	Le SNIUMP contient des données pancanadiennes sur les demandes de remboursement de médicaments prescrits. Il est principalement axé sur les régimes publics d'assurance médicaments. La base de données contient en outre de l'information connexe pour fournir un contexte supplémentaire : <ul style="list-style-type: none"> • Renseignements sur les médicaments et les listes de médicaments assurés • Renseignements sur les politiques des régimes publics d'assurance médicaments au Canada

Base de données	Aperçu
<p><u>Données tirées des dossiers médicaux électroniques (DME) sur les soins de santé primaires (SSP)</u></p>	<p>L'ICIS a obtenu des données des DME sur les SSP auprès de 73 centres de santé communautaires (CSC) ontariens membres de l'Alliance pour des communautés en santé, à l'aide de la solution BIRT (Business Intelligence Reporting Tool) de l'Alliance.</p> <p>L'ICIS et les CSC membres de l'Alliance ont conclu une entente de partage de données en 2020 pour la soumission d'un fichier de données annuelles à l'ICIS.</p> <p>Les renseignements personnels sur la santé contenus dans cette source de données sont recueillis et utilisés aux fins suivantes :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dresser un portrait du cheminement des patients selon certains aspects du continuum de soins, y compris des aspects non couverts par les données administratives • Évaluer la qualité et la comparabilité des données d'une banque de données à l'autre, ce qui est essentiel à l'intégration et à l'amélioration des données • Déterminer l'utilisabilité des données couplées aux fins d'analyses de validation de principe • Démontrer les avantages de disposer de données des DME sur les SSP structurées et pouvant être couplées • Fournir un aperçu de la qualité des données existantes de l'ICIS (p. ex. étendue des données sur les maladies chroniques ou sur les soins virtuels dans la BDCP, le SNISA, le SNIUMP et le répertoire sur la FMEP).

Remarque

* L'ICIS a adopté le SIIR pour recueillir les données sur les soins de longue durée (SIIR-SLD) et les services à domicile (SIIR-SD). L'ICIS mettra donc hors service ses anciens systèmes de déclaration de données sur les services à domicile, à savoir le Système d'information sur les services à domicile (SISD) et le Système d'information sur les services à domicile — évaluation à l'accueil (SISD-EA), d'ici mars 2025, ainsi que son Système d'information sur les soins de longue durée (SISLD) d'ici mars 2026.

Source

Institut canadien d'information sur la santé.

Références

1. Santé Canada. [Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares : un document de travail pour solliciter la participation des Canadiens](#). 2021.
2. Takeda. [Defining Rare Disease in Canada: Lessons From G20 Nations](#). 2022.
3. Conseil d'examen du prix des médicaments brevetés. [Médicaments onéreux pour les maladies rares : tendances canadiennes et comparaisons internationales, 2011-2020](#). 2022.
4. Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé. [Report on a Best Brains Exchange: Optimizing the Use of Real-World Evidence as Part of Decision-Making for Drugs for Rare Diseases](#). 2022.
5. Santé Canada. [Investissements pour soutenir l'accès aux médicaments pour les maladies rares](#) [communiqué]. 22 mars 2023.
6. Eurordis — Rare Disease Europe. [Existe-t-il un code pour votre maladie rare?](#). Consulté le 17 juillet 2024.
7. Faye F, et al. [Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: Results of a Rare Barometer retrospective patient survey](#). *European Journal of Human Genetics*. Mai 2024.
8. Société Huntington du Canada. [Transitioning to Long-Term Care](#). Juillet 2019.
9. Fibrose kystique Canada. [Rapport de données annuel 2022 du Registre canadien sur la fibrose kystique](#). Décembre 2023.
10. Stanford GE, et al. [Pulmonary exacerbations in adults with cystic fibrosis](#). *Chest*. Janvier 2021.
11. Mah JK, et al. [5q Spinal Muscular Atrophy Protocols](#). Sans date.
12. Verhaart IEC, et al. [Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy — A literature review](#). *Orphanet Journal of Rare Diseases*. Juillet 2017.
13. Agence canadienne des médicaments et des technologies de la santé. [CADTH Reimbursement Review: Palovarotene \(Sohonos\)](#). *Canadian Journal of Health Technologies*. Août 2023.

14. International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association. [What is FOP?](#). Consulté le 18 juillet 2024.
15. Hospital for Special Surgery. [ALS \(amyotrophic lateral sclerosis\)](#). Consulté le 17 juillet 2024.
16. Société Huntington du Canada. [What is Huntington disease?](#). Consulté le 17 juillet 2024.
17. Angin C, et al. [Coding undiagnosed rare disease patients in health information systems: Recommendations from the RD-CODE project](#). *Orphanet Journal for Rare Diseases*. Janvier 2024.
18. Organisation mondiale de la santé. [Rare diseases](#). Consulté le 17 juillet 2024.
19. Institut canadien d'information sur la santé. [Fichier minimal pancanadien du DME en lien avec les soins de santé primaires pour la mesure de la performance, version 1.1](#). 2022.
20. Institut canadien d'information sur la santé. [Portrait des données pancanadiennes sur les médicaments d'ordonnance, mars 2024](#). 2024.



ICIS Ottawa

495, chemin Richmond
Bureau 600
Ottawa (Ont.)
K2A 4H6
613-241-7860

ICIS Toronto

4110, rue Yonge
Bureau 300
Toronto (Ont.)
M2P 2B7
416-481-2002

ICIS Victoria

880, rue Douglas
Bureau 600
Victoria (C.-B.)
V8W 2B7
250-220-4100

ICIS Montréal

1010, rue Sherbrooke Ouest
Bureau 511
Montréal (Qc)
H3A 2R7
514-842-2226

icis.ca

56334-0724

