



Conscience annonce son soutien à deux projets visant à améliorer le diagnostic précoce et le traitement des maladies rares chez l'enfant

CureSPG50 et SickKids vont mener au Canada un essai clinique de phase 1/2 portant sur une thérapie génique potentielle contre la maladie de Batten de type CLN7

ThinkRare va étendre son approche basée sur l'intelligence artificielle afin d'aider à identifier les enfants atteints de maladies génétiques rares non diagnostiquées

Toronto, Ontario, Canada, le 6 octobre 2026 — [Conscience](#), une organisation canadienne à but non lucratif qui se consacre à la découverte de médicaments par le biais de la science ouverte et de la collaboration en vue de faire progresser l'accès aux traitements, est fière de mettre en avant deux projets récemment approuvés, axés sur un diagnostic et une intervention précoces tout en faisant progresser le développement de traitements pour les maladies rares chez les enfants. Le premier projet est un essai clinique multicentrique de phase 1/2 portant sur une thérapie génique contre la maladie de Batten de type CLN7, une maladie génétique ultra-rare et mortelle touchant les enfants, mené par [Elpida Therapeutics](#). [CureSPG50](#) et [The Hospital for Sick Children](#) (SickKids) se sont associés à Elpida pour mener cet essai clinique au Canada. Le deuxième projet concerne le déploiement de [ThinkRare](#) dans les hôpitaux pédiatriques canadiens. Cet algorithme basé sur des règles et alimenté par l'IA, développé au [CHEO Research Institute](#) et utilisé dans les cliniques du [CHEO](#), analyse les dossiers médicaux électroniques afin d'aider à identifier les patients susceptibles d'être atteints d'une maladie génétique rare non diagnostiquée. Ces projets bénéficient du soutien de deux programmes de Conscience : le programme « Développer des Médicaments en Science Ouverte » (DMSO) et le programme « Médicaments assistés par l'IA » (MIA), respectivement.

« Les maladies rares peuvent être extrêmement difficiles à diagnostiquer et encore plus difficiles à traiter, en particulier chez les enfants. Trop souvent, les avancées scientifiques prometteuses peinent à parvenir jusqu'aux patients, car les modèles

conventionnels de développement de médicaments et de financement ne sont pas conçus pour des populations de patients très restreintes et les opportunités de marché perçues comme limitées qu'elles représentent », a déclaré Peng Fu, PDG de Conscience. « De nouvelles approches sont nécessaires pour faire progresser plus efficacement la science de pointe, réduire les risques liés à l'innovation précoce et contribuer à garantir la viabilité commerciale afin que les patients puissent, à terme, en bénéficier. Chez Conscience, nous constituons un portefeuille d'initiatives qui exploitent la puissance de l'IA et de la science ouverte pour surmonter ces obstacles. Le soutien apporté à ces deux projets reflète cette vision plus large : réunir les outils, les données, l'expertise et les partenaires adéquats afin de raccourcir le chemin menant de la découverte scientifique à des traitements efficaces pour les patients. »

« Les maladies rares se situent à la croisée de tous les enjeux pour lesquels Conscience a été créée : des besoins non satisfaits importants, des incitations commerciales limitées et un énorme potentiel de collaboration pour changer la donne pour les patients », a déclaré Anne Fortier, vice-présidente chargée de la découverte et du développement de médicaments chez Conscience. « L'IA et la science ouverte s'avèrent être des alliés puissants tout au long du parcours de soins, qu'il s'agisse de permettre un diagnostic plus précoce ou de faire progresser de nouvelles thérapies géniques. Nous sommes ravis de voir ces deux projets progresser. »

Projet « Developing Medicines through Open Science » (DMSO) : Développement clinique de l'AAV9/MFSD8 pour le traitement de la maladie de Batten de type CLN7

La maladie de Batten de type CLN7 est causée par des mutations du gène MFSD8. Ces mutations empêchent l'organisme de produire une protéine pleinement fonctionnelle nécessaire au bon fonctionnement des neurones du cerveau. À mesure que la maladie progresse, cette perturbation peut affecter le fonctionnement des cellules et entraîner des retards de développement, une perte de la vue, des crises épileptiques, une perte de mobilité et, à terme, le décès à la fin de l'enfance. Il n'existe actuellement aucun traitement disponible pour les enfants atteints de la maladie de Batten de type CLN7.

Grâce au soutien de bailleurs de fonds, dont une contribution de 768 823 dollars versée par Conscience sur une période de deux ans, CureSPG50 et SickKids se sont associés à Elpida Therapeutics pour mener au Canada leur essai clinique de phase 1/2 portant sur une thérapie génique contre la maladie de Batten de type CLN7. Cette thérapie est conçue pour acheminer une copie fonctionnelle du gène MFSD8 directement dans le cerveau, permettant ainsi aux cellules de produire la protéine nécessaire au bon fonctionnement des neurones. Un essai clinique de phase 1 portant sur quatre patients a déjà été mené à bien ; il a démontré la sécurité de la thérapie génique et fourni des premiers indices d'un bénéfice clinique potentiel. L'essai clinique de phase 1/2 proposé

étendrait l'étude à neuf enfants supplémentaires atteints de la maladie de Batten de type CLN7, ce qui rapprocherait la thérapie d'une éventuelle autorisation réglementaire et, à terme, d'un accès pour les patients au-delà du cadre de l'essai clinique.

« Pour les familles confrontées à la maladie de Batten de type CLN7, l'espoir ne se résume pas simplement à gagner du temps. Il s'agit de donner à un enfant la chance de continuer à marcher, à parler, à jouer, à apprendre et à être lui-même aussi longtemps que possible », a déclaré Terry Pirovolakis, fondateur d'Elpida Therapeutics. « Nous pensons que la thérapie génique a le potentiel de changer fondamentalement le cours de cette maladie dévastatrice. Notre objectif avec cet essai va au-delà de la simple démonstration qu'un traitement peut être administré en toute sécurité ; nous voulons montrer que nous pouvons modifier de manière significative l'évolution de la CLN7 et offrir aux familles quelque chose qu'elles n'ont jamais eu auparavant : une véritable raison de croire que l'avenir de leur enfant peut être différent. Et si nous parvenons à valider ce modèle ici, nous pensons que cela pourra ouvrir la voie à des enfants atteints de nombreuses autres maladies neurodégénératives ultra-rares. »

L'engagement de Pirovolakis dans le domaine des maladies rares a débuté après que son fils Michael a reçu un diagnostic de SPG50, une maladie neurodéveloppementale ultra-rare. Il a fondé CureSPG50 et collaboré avec des experts biomédicaux pour mettre au point Melpida, une thérapie génique innovante contre la SPG50. Son succès a conduit à la création d'Elpida Therapeutics, une association caritative américaine de type 501(c)(3) qui applique la même approche à d'autres maladies rares, comme la maladie de Batten (CLN7).

Projet « Médicaments assistés par l'IA » (MIA) : ThinkRare : exploiter l'IA pour le dépistage précoce des maladies génétiques rares

Développé à l'Institut de recherche du CHEO, ThinkRare utilise l'IA pour analyser les dossiers médicaux électroniques et identifier les patients susceptibles d'être atteints d'une maladie génétique rare non diagnostiquée. Les patients signalés au CHEO peuvent ensuite être examinés par des généticiens et orientés vers une consultation génétique adaptée, les résultats étant validés par un examen approfondi des dossiers médicaux et un suivi diagnostique ultérieur.

Contrairement aux outils de dépistage conçus pour détecter une seule pathologie, ThinkRare est conçu pour identifier simultanément des milliers de maladies rares, en utilisant des critères cliniques définis par des experts, combinés à des schémas récurrents dans les dossiers médicaux électroniques, afin d'aider les généticiens à repérer des patients qui, sans cela, risqueraient de ne pas être diagnostiqués. Lors d'une étude de validation de principe, ThinkRare a démontré une valeur prédictive

négative de 99,9 %, ce qui indique un niveau de confiance élevé quant au fait que les patients qui ne sont pas signalés ont peu de chances d'avoir échappé à l'algorithme.

ThinkRare a déjà contribué à raccourcir les parcours de diagnostic des patients atteints de maladies rares, notamment dans le cas d'un patient qui avait effectué 153 consultations externes au cours des 17 dernières années sans obtenir de diagnostic précis. ThinkRare a pu identifier et diagnostiquer rapidement ce patient, soulignant ainsi la nécessité de disposer d'outils de diagnostic plus efficaces pour les maladies rares. Dans un autre exemple, ThinkRare a permis d'identifier une maladie rare chez un nourrisson de trois mois, démontrant ainsi le potentiel de l'algorithme à favoriser un diagnostic et une intervention précoces et à contribuer à éviter des parcours diagnostiques prolongés.

Au CHEO, ThinkRare a identifié 21 patients qui ont par la suite reçu un diagnostic de maladie rare. Parmi les patients orientés vers des examens et des tests complémentaires, l'algorithme a atteint un taux de rendement diagnostique de 70 %, aidant ainsi les cliniciens à établir des diagnostics permettant une prise en charge médicale et des soins plus ciblés.

Grâce à un financement total d'un million de dollars accordé par Conscience sur une période d'un an, l'Institut de recherche du CHEO prévoit d'étendre ThinkRare à d'autres établissements, ce qui pourrait permettre d'identifier des centaines, voire des milliers d'enfants atteints de maladies rares non diagnostiquées. Cette initiative contribuera également à la mise en place d'un réseau collaboratif regroupant cliniciens, chercheurs et scientifiques des données.

Des plans de mise en œuvre sont déjà en cours d'élaboration à l'hôpital pour enfants McMaster, à l'hôpital pour enfants de l'Alberta et à l'hôpital pour enfants Stollery. Les prochaines étapes consistent à développer des algorithmes spécifiques à certaines maladies, à relier ThinkRare à des registres de maladies rares tels que le registre CONNECT, en cours de création, et à étudier l'impact économique d'un diagnostic précoce afin d'éclairer les politiques de santé et les investissements publics.

« Les maladies rares posent un défi unique en matière de données. Bien que rares individuellement, elles touchent des millions de personnes dans le monde, et les indices pouvant mener à un diagnostic sont souvent enfouis dans des dossiers cliniques complexes », a déclaré Ivan Terekhov, directeur de l'informatique de recherche, de l'IA et de la technologie à l'Institut de recherche du CHEO. « ThinkRare a été développé à l'Institut de recherche du CHEO pour aider à mettre au jour ces indices à l'aide de l'IA, permettant ainsi aux experts en génétique du CHEO d'identifier des enfants qui, sans cela, risqueraient de ne pas être diagnostiqués. Grâce au soutien de Conscience, nous

pouvons étendre cette approche à davantage d'hôpitaux pédiatriques à travers le Canada, aidant ainsi davantage d'enfants et de familles à trouver des réponses plus rapidement et démontrant comment les données et l'IA peuvent accélérer le diagnostic des maladies rares à grande échelle. »

Pour plus d'informations sur le programme DMSO, consultez le [site web](#). Pour en savoir plus sur le programme MIA, consultez le [site web](#).

Autres citations

« Les milieux canadiens de la recherche et de l'innovation font appel à la science de pointe ainsi qu'à l'intelligence artificielle pour relever certains des défis de santé les plus complexes touchant les enfants et les familles », a affirmé l'honorable Mélanie Joly, ministre de l'Industrie et ministre responsable de Développement économique Canada pour les régions du Québec. « En favorisant l'élaboration d'approches inédites pour diagnostiquer de façon précoce des maladies rares et mettre au point des traitements prometteurs, des projets comme ceux-ci contribuent à traduire les innovations canadiennes en de meilleurs résultats de santé et en espoir pour les patients. Le gouvernement continuera de soutenir les talents, les recherches et les collaborations qui renforcent le secteur des sciences de la vie et améliorent la qualité de vie de la population. » — L'honorable Mélanie Joly, ministre de l'Industrie et ministre responsable de Développement économique Canada pour les régions du Québec

À propos de Conscience

Conscience est une organisation à but non lucratif qui vise à faciliter la découverte et le développement de médicaments dans des domaines où le partage ouvert et la collaboration sont essentiels pour progresser vers des traitements accessibles. Pour ce faire, elle encourage et finance le partage ouvert des connaissances et des outils, l'utilisation et l'amélioration de l'intelligence artificielle, ainsi que l'élaboration de politiques qui éliminent les obstacles liés au développement traditionnel des médicaments. S'appuyant sur un réseau regroupant des universitaires, des acteurs de l'industrie, des technologues, des experts en politiques et le soutien du public, Conscience cherche à stimuler l'innovation en faisant de la découverte et du développement de médicaments un travail d'équipe. Son modèle de science ouverte apporte une valeur unique dans des domaines où les solutions du marché sont limitées, en proposant des alternatives aux modèles traditionnels de propriété intellectuelle afin de rendre les nouveaux médicaments accessibles à tous, pour que personne ne soit laissé pour compte. Grâce à des initiatives phares, telles que le programme « Développer des Médicaments en Science Ouverte » (DMSO) et les défis CACHE (Critical Assessment of Computation Hit-finding Experiments), Conscience accélère la mise au

point de traitements pour ceux qui en ont le plus besoin. Pour plus d'informations, rendez-vous sur conscience.ca.

À propos du programme DMSO

Le programme « Développer des Médicaments en Science Ouverte » (DMSO) soutient le développement de médicaments dans des domaines où les besoins médicaux ne sont pas satisfaits et où le partage ouvert et la collaboration sont essentiels pour progresser vers des traitements accessibles. S'appuyant sur un modèle de science ouverte, le programme MIA vise à favoriser les collaborations menant des travaux précliniques et cliniques pour développer des candidats-médicaments dans des domaines présentant des besoins médicaux non satisfaits, à établir la preuve de concept d'une approche de science ouverte pour le développement de médicaments, à traduire davantage les innovations en médicaments abordables, à générer de l'activité économique et à soutenir les petites et moyennes entreprises (PME) au Canada. Doté d'un financement total de 15 millions de dollars canadiens, ce programme soutient des projets axés sur des maladies potentiellement mortelles ou gravement invalidantes pour lesquelles une validation solide de la cible et une traçabilité ont été démontrées, afin de permettre une validation de principe clinique et de mener soit des études précliniques en vue d'une demande d'autorisation de nouveau médicament (IND), soit des études de sécurité et d'efficacité chez l'homme. Pour en savoir plus sur le programme, y compris les critères d'éligibilité, veuillez consulter le [site web](#).

À propos du programme MIA

Le programme « Médicaments assistés par l'IA » (MIA) vise à stimuler une recherche transformatrice qui exploite des méthodes et des outils computationnels ou numériques pour relever des défis critiques et concrets liés à la découverte et au développement de médicaments accessibles et abordables. Cette initiative se concentre sur le soutien au développement de méthodologies et d'outils innovants destinés à accélérer le processus de découverte et de développement de médicaments, en comblant le fossé entre la théorie computationnelle avancée et les applications thérapeutiques pratiques. Pour en savoir plus sur le programme, y compris les critères d'éligibilité, veuillez consulter le [site web](#).

Coordonnées :

Julia Smith
Finch Media
julia@finchmedia.net