



**Ministère de la Santé
et des Services sociaux**

Rapport
du Groupe de travail québécois
sur les maladies rares

COORDINATION

Madame Marie-Pier Veilleux

MEMBRES DU GROUPE DE TRAVAIL QUÉBÉCOIS SUR LES MALADIES RARES

Docteur Donald Aubin
Madame Cynthia Beaudoin
Docteur Yves Berthiaume
Madame Julie Couture
Docteure Michèle de Guise (à titre d'observatrice)
Madame Annie Descoteaux
Docteur Marc Girard (président du GTQMR)
Docteure Rachel Laframboise
Docteur Sébastien Lévesque
Monsieur Denis Ouellet
Madame Véronique Paradis
Docteure Lucie Poitras
Madame Christiane Sauvé
Docteur Jacques P. Tremblay
Madame Marie-Pier Veilleux
Docteur Donald Vinh

SECRÉTARIAT

Madame Christine Bouchard
Madame Isabelle Bourque

Le présent rapport ne lie pas le ministère de la Santé et des Services sociaux et ne constitue pas ses orientations. Il représente l'opinion des membres du Groupe de travail québécois sur les maladies rares. Son contenu n'engage que ses auteurs.

ÉDITION

La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux

Le présent document a été édité en quantité limitée et n'est maintenant disponible qu'en version électronique à l'adresse : **www.msss.gouv.qc.ca** section **Publications**.

Dépot légal
Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2020
ISBN : 978-2-550-86348-9 (version PDF)

Le genre masculin utilisé dans ce document désigne aussi bien les femmes que les hommes.

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion du présent document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction partielle ou complète du document à des fins personnelles et non commerciales est permise, uniquement sur le territoire du Québec et à condition d'en mentionner la source.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	1
MANDAT DU COMITÉ	3
MÉTHODOLOGIE ET ÉTAPES FRANCHIES	7
DÉFINITION, STATISTIQUES ET CONTEXTE QUÉBÉCOIS ACTUEL	9
ENJEUX DÉCISIONNELS	11
ENJEUX POUR L'ORGANISATION DES SOINS ET SERVICES	11
ENJEUX DES PATIENTS ET LEURS FAMILLES SUR L'ORGANISATION DES SOINS ET SERVICES.....	12
ANALYSE SELON LES GRANDS AXES D'INTERVENTION DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES	13
ANALYSE ET AMÉLIORATION DU DÉPISTAGE ET DES TESTS DIAGNOSTIQUES.....	13
PRISE EN CHARGE MÉDICALE ET PROFESSIONNELLE DES PATIENTS ET ACCÈS AUX SOINS ET AUX TRAITEMENTS	14
ANALYSE ET AMÉLIORATION DE LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ	19
PROMOTION DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE ET CLINIQUE.....	20
AMÉLIORATION DU SOUTIEN AUX PARENTS ET DE L'ACCÈS À L'INFORMATION	21
RECOMMANDATIONS ET PROCHAINES ÉTAPES	23
ANALYSE ET AMÉLIORATION DU DÉPISTAGE ET DES TESTS DIAGNOSTIQUES.....	23
PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ET ACCÈS AUX SOINS ET AUX TRAITEMENTS.....	24
ANALYSE ET AMÉLIORATION DE LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ	26
PROMOTION DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE ET CLINIQUE.....	26
AMÉLIORATION DU SOUTIEN AUX PARENTS ET DE L'ACCÈS À L'INFORMATION	27
PROPOSITION D'UN MÉCANISME DE SUIVI.....	28
ANNEXE 1 – CENTRES AYANT PARTICIPÉ AU SONDAGE EXPLORATOIRE	29
ANNEXE 2 – PROPOSITION DE THÈMES DE SANTÉ MALADIES RARES	31
ANNEXE 3 – ORGANISATION EN RÉSEAU	33

INTRODUCTION

Les maladies rares englobent une grande diversité de désordres, notamment des maladies génétiques, des cancers rares, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales d'origine non génétique, des maladies d'origine toxique, infectieuse et autres. Ces dernières sont généralement graves et invalidantes, surviennent souvent tôt dans la vie et comportent, dans la majorité des cas, des douleurs chroniques, une déficience motrice, sensorielle, intellectuelle ou une atteinte multisystémique. La majorité des grands organismes internationaux définissent une maladie rare comme étant toute maladie qui ne compte pas plus de 1 cas pour 2 000 habitants. Également, il faut distinguer le concept des maladies dites orphelines, qui se définissent davantage par des aspects liés à l'accessibilité aux traitements, au manque de visibilité sociale et politique ou encore par le manque d'associations de patients dédiées vu la rareté de ces conditions. Bien qu'elles aient une prévalence individuelle dite rare, on estime entre 6 000 à 8 000 le nombre de maladies rares, portant ainsi la proportion de personnes atteintes d'un type de ces maladies dans la population entre 6 et 8 %. Les patients ayant des maladies rares non diagnostiquées utilisent des services de santé en volume plus élevé et ne bénéficient pas de l'établissement de *clinical pathways* ultraorganisé (cardiologie, oncologie, etc.) et des équipes interdisciplinaires ainsi que des budgets accompagnant ces groupes de diagnostic.

Vu la rareté de leurs conditions et la méconnaissance des maladies rares dans la communauté médicale de façon générale, les personnes atteintes font face à des délais pour obtenir un diagnostic et n'en obtiennent parfois pas du tout. Ces situations peuvent engendrer une détérioration additionnelle de leur état ou une récurrence de la condition dans la fratrie pour des conditions non traitables. Une partie du délai est aussi explicable par une pénurie de spécialistes en génétique et une intégration plus complète et récente de la génétique dans les programmes de formation médicale. De surcroît, la disponibilité de traitements et de médication spécifiques, lorsqu'ils existent, est également problématique et l'expertise professionnelle n'est pas toujours disponible. En fait, le petit volume de personnes atteintes de certaines de ces maladies rend difficile d'amener les investissements nécessaires au

développement et à la mise en marché de médicaments de la part des entreprises pharmaceutiques ou la création d'équipes dédiées.

De plus, la transition de ces clientèles, souvent reconnues durant la période pédiatrique, demeure un enjeu lors du transfert en milieu adulte. Il existe toutefois des groupes de conditions où cette transition s'effectue avec plus de succès et qui peuvent servir de modèle, en particulier pour les erreurs innées du métabolisme. Toutefois, il est faux de penser que les maladies rares ne sont l'attribut que des milieux pédiatriques. De plus en plus d'adultes sont maintenant diagnostiqués avec des maladies rares : le profil adulte est cependant divergent du profil pédiatrique. Chez les enfants, il est difficile d'ignorer des conditions mettant leur vie en danger ou causant des retards développementaux importants, etc. Chez les adultes, les manifestations cliniques des patients souffrant de maladies rares sont plus difficilement appréciables et peuvent plus facilement être ignorées par les médecins qui ne sont pas familiers avec leurs profils cliniques de présentation.

MANDAT DU COMITÉ

En octobre 2010, le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a exprimé son intention d'établir une stratégie pour le Québec en matière de prise en charge des maladies rares. De ce fait, l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) a reçu, la même année, le mandat de réaliser un état de situation sur le plan international et de proposer une définition de ce qui devrait être considéré comme une maladie rare et/ou orpheline. Ces travaux devaient constituer la base d'une stratégie québécoise dont l'objectif était de permettre à chaque citoyen, atteint ou porteur d'une maladie rare, de recevoir les services requis par leur état.

Le 29 août 2011, l'INESSS a publié son rapport intitulé *Prise en charge des maladies rares : expériences étrangères*. Celui-ci recommande l'implantation d'un processus d'analyse de ce qui se fait déjà au Québec ainsi que des besoins concernant les maladies rares. Il recommande également la création d'un comité d'élaboration d'un plan national de prise en charge composé d'acteurs du milieu.

Parallèlement, les membres de la Table sectorielle des réseaux universitaires intégrés de santé (RUIS) en génétique, dont le mandat est de conseiller le MSSS dans le domaine du diagnostic et du traitement des maladies génétiques, ont également recommandé la mise en place d'un tel comité. Ils estiment que cette approche permettrait de circonscrire la problématique et de développer une vision concertée et à long terme dans le domaine des maladies rares. Cette recommandation a fait l'objet d'une lettre adressée à monsieur Michel Fontaine le 23 juillet 2013, qui était alors sous-ministre adjoint par intérim à la Direction générale des services de santé et médecine universitaire (maintenant Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques).

À la lumière de ces constatations et recommandations, le MSSS a mis sur pied un groupe de travail pour la prise en charge des maladies rares en septembre 2018. Les objectifs des travaux de ce comité étaient les suivants :

Analyser le recensement exploratoire des ressources en place actuellement au Québec dans le domaine de la prise en charge des maladies rares, qui a été réalisé en 2018

- Déterminer les besoins actuels et futurs.
- Identifier les priorités d'intervention.

Proposer au MSSS un plan provincial de prise en charge des maladies rares impliquant une meilleure organisation des services pour une prise en charge optimale intégrant les services du niveau tertiaire au niveau de première ligne

- Revoir l'organisation des services relatifs aux maladies rares dans une perspective de hiérarchisation des soins, du niveau tertiaire au niveau de première ligne.
- Faciliter l'élaboration de plans d'intervention afin d'établir une coordination entre les professionnels de première et de deuxième ligne ainsi qu'une poursuite des services au passage de l'enfance à l'âge adulte.
- Favoriser l'élaboration de guides et de protocoles de soins pour les patients atteints de maladies rares.
- S'assurer de l'intégration des services psychosociaux.

Proposer des pistes d'amélioration du dépistage et des tests diagnostiques

- Soutenir la recherche, le développement et la validation de nouvelles techniques et de nouveaux tests diagnostiques.
- Mieux structurer les laboratoires de diagnostic :
 - Surveillance scientifique des nouvelles possibilités de diagnostic;
 - Participation au programme de dépistage néonatal existant;
 - Organisation de l'harmonisation des tests diagnostiques;
 - Conservation et mise en réseau des échantillons biologiques;
 - Élaboration de protocoles nationaux de diagnostic et de soins et production d'arbres décisionnels.

Proposer un plan d'amélioration de la formation des professionnels de la santé

Proposer un plan de formation des professionnels de première ligne pour la reconnaissance des symptômes potentiels des maladies rares et l'orientation rapide des patients vers un endroit où une expertise est disponible pour effectuer un diagnostic.

Proposer un plan pour assurer la promotion de la recherche (fondamentale et clinique) et de l'innovation

- Soutien à la recherche, au développement et à la validation de nouvelles techniques et de nouveaux tests diagnostiques.
- Mécanisme de régulation économique – incitatifs financiers (crédits d'impôt, subventions, aide pour défrayer certains coûts, etc.).
- Coordination des actions chapeauté par un institut, un réseau ou une fondation.
- Décision de remboursement des médicaments.

Améliorer l'accès à l'information

- Centralisation de l'information pour le public et pour les professionnels.
- Collaboration avec le portail Orphanet.

Proposer un mécanisme régulier d'évaluation du programme

MÉTHODOLOGIE ET ÉTAPES FRANCHIES

Les rencontres du Groupe de travail québécois sur les maladies rares (GTQMR) se sont déclinées entre décembre 2018 et juin 2019 inclusivement, pour un total de sept rencontres d'une durée de deux heures chacune. La première fut en présentiel et les suivantes ont été réalisées en visioconférence.

Étant donné le temps limité que possédait le GTQMR pour effectuer le mandat, le Groupe de travail a conclu qu'il serait préférable d'émettre des recommandations générales de niveau stratégique afin de couvrir le plus de sujets possible. Cependant, l'ensemble de ce qui est décrit dans ce mandat peut constituer la base pour l'établissement d'une politique québécoise sur les maladies rares. De plus, le GTQMR s'est entendu pour ne pas aborder l'accès aux médicaments en raison d'un mandat spécifique à cet égard confié récemment à l'INESSS. Le GTQMR reconnaît que cet enjeu est particulièrement sensible et qu'il nécessite une consultation plus vaste auprès d'experts du milieu du médicament. L'INESSS travaille activement à proposer des modalités d'évaluation qui tiennent compte des enjeux méthodologiques propres aux maladies rares, tant pour les tests diagnostiques que pour le dépistage ou les traitements.

Afin de faciliter les discussions, le GTQMR a utilisé différentes questions autour desquelles les membres devaient échanger lors des rencontres du comité. Ces questions ne représentaient pas des obligations, mais plutôt des suggestions ou des pistes pour alimenter les conversations.

- 1) Sommes-nous en accord avec la définition d'une maladie rare (1/2 000)?
- 2) Quels sont les besoins prioritaires de cette clientèle?
- 3) Devons-nous identifier les mêmes filières pour le dépistage que pour l'évaluation et la prise en charge médicale?
- 4) Quels sont les liens à établir entre les laboratoires diagnostiques et l'accès au diagnostic?
 - Quel est le plan nécessaire de développement des tests diagnostiques et de leur accès?
 - Quels professionnels devraient avoir accès aux tests diagnostiques?
- 5) Devons-nous créer des centres de référence?
 - National? Régional?
 - Si non : quel est le modèle à préconiser?
 - Si oui : devons-nous regrouper les maladies et comment?

- a) Critères pour être reconnu centre de référence
 - b) Rôle du centre de référence par rapport aux autres institutions
 - c) Nature des ressources nécessaires
 - d) Financement de celles-ci
- 6) Comment définir la filière de soins?
 - 7) Comment soutenir la prise en charge médicale et communautaire?
 - Où?
 - Nature du soutien (aux patients, aux familles, aux professionnels)?
 - Comment (guide de pratique, protocole, information/diffusion)?
 - Par qui (ressources humaines, ressources matérielles)?
 - 8) Comment assurer la continuité des services?
 - Informatisation
 - Ressources humaines
 - 9) Comment intégrer la formation dans ce domaine?
 - Rôle des universités
 - Rôle des experts
 - 10) Comment développer et intégrer la recherche dans les centres de référence et dans la filière de soins?
 - Rôle du Fonds de recherche du Québec – Santé (FRQS)
 - Rôle du consortium en génétique
 - 11) Quels seront les indicateurs de résultats ou de performance?
 - 12) Qui assurera le pilotage opérationnel et le pilotage stratégique?

Afin d'alimenter leurs réflexions, les membres ont utilisé les documents suivants :

1. Elger S., Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (Québec), Direction des communications et du transfert des connaissances & Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (Québec). *Prise en charge des maladies rares: expériences étrangères : rapport* [En ligne]. Québec : Institut national d'excellence en santé et en services sociaux, Québec, 2011. Adresse URL : <http://www.deslibris.ca/ID/230259>. (Consulté le 16 avril 2018) ISBN : 978-2-550-62799-9.
2. Les documents de la stratégie nationale française.
3. Regroupement québécois des maladies orphelines. *Comité stratégie maladies rares (CSMR) - Présentations des trois priorités de la stratégie*. (2019).
4. Regroupement québécois des maladies orphelines. « Proposition de stratégie pour les maladies rares au Québec ». [En ligne]. Adresse URL : <https://rqmo.org/wp-content/uploads/2019/02/Strat%C3%A9gie-Maladies-Rares-RQMO-f%C3%A9v-2019F.pdf>.
5. EURODIS. « What is a rare disease? ». [En ligne]. Adresse URL : www.eurordis.org.

DÉFINITION, STATISTIQUES ET CONTEXTE QUÉBÉCOIS ACTUEL

La majorité des grands organismes internationaux définissent une maladie rare comme étant toute maladie qui ne compte pas plus de 1 cas pour 2 000 habitants. Le GTQMR est en accord avec cette définition et ne souhaite pas la remettre en question. Cependant, le groupe souhaite amener quelques nuances. Bien que peu fréquentes, certaines maladies rares sont bien reconnues et des outils diagnostiques et thérapeutiques ont été identifiés. En général, pour une population donnée, quelques conditions peuvent être observées avec une prévalence élevée et un nombre de patients suffisant permettant d'organiser des cliniques dédiées. On peut penser par exemple à la fibrose kystique ou à l'anémie falciforme. Toutefois, comme la majorité de ces conditions sont très rares, on dénombre peu de patients pour chaque maladie, ce qui entraîne souvent un isolement géographique. Pour certaines de ces conditions, les symptômes et les signes cliniques sont moins reconnus. De plus, l'étiologie complète, le diagnostic ainsi que la prise en charge médicale demeurent à mieux définir ou à découvrir. Le terme *maladies orphelines* est souvent utilisé pour ces maladies. Il s'agit de maladies où les ressources sont peu identifiables, c'est-à-dire qu'il n'y a souvent aucune association de patients pour les épauler, peu de recherche effectuée et peu de connaissances associées. De plus, le GTQMR souhaite soulever la question de raréfaction des diagnostics due à la médecine de précision. Par exemple, lorsque des marqueurs rares sont découverts et associés à une maladie avec une prévalence plus élevée que 1 sur 2 000, comme une mutation rare pour le cancer du poumon qui lui est fréquent, le GTQMR considère qu'elle n'appartient pas à la définition d'une maladie rare. Le Groupe de travail a étudié et a effectué des recommandations en fonction des maladies germinales ayant une prévalence plus petite que 1 sur 2 000.

Malgré leur rareté, la prévalence de ces maladies est très variable. Selon les pays et le nombre de cas pour chacune de ces maladies, de grands écarts sont observés et associés, entre autres, à l'historique de déplacement des populations. La variabilité du diagnostic pose également un défi pour la mesure de l'impact de ces patients sur le système de santé. En 2018, un sondage exploratoire a été effectué auprès d'institutions québécoises pour dresser une liste des cliniques qui offraient des soins et des services auprès de la clientèle atteinte de maladies rares.

Plusieurs établissements et centres de recherche (annexe 1) ont répondu avoir développé des cliniques thématiques pour répondre à ce besoin. Il a été constaté que ces cliniques étaient organisées différemment d'un établissement à l'autre.

De plus, le financement pour les ressources paramédicales des cliniques traitant les patients atteints de maladies rares est parfois difficile à obtenir. Les cliniques qui en disposent sont confrontées à la rareté de l'expertise, qui n'est possédée que par quelques individus. Advenant un imprévu comme des vacances, la maladie, un départ à la retraite ou un changement d'emploi, la prise en charge professionnelle et les services s'en trouvent grandement affectés.

Au total, on estime à 2,5 millions le nombre de personnes atteintes de maladies rares au Canada et à plus de 500 000 au Québec. Les problématiques et les défis auxquels font face les patients atteints sont relativement similaires à ceux décrits par l'European Organisation for Rare Diseases (EURODIS) auprès de 12 000 patients atteints de maladies rares en Europe.

Entre 2010-2013, un sondage mené par le Regroupement québécois des maladies orphelines auprès de 292 parents d'enfants atteints a permis de mettre en évidence des problèmes dont les délais diagnostics, la multiplication des consultations avant l'identification d'un diagnostic, le manque d'information de la part du médecin sur la maladie de l'enfant, l'absence et le délai d'accès à un spécialiste, le manque de soutien psychosocial ou d'aidants et le manque d'information pour accompagner le patient ou la famille.

Pour plusieurs maladies rares, bien que le diagnostic puisse être porté à tout âge en raison de la composante génétique, près de 80 % des présentations cliniques sont reconnues avant l'âge de 18 ans et souvent tôt après la naissance. Avec les progrès thérapeutiques, de nombreuses personnes traversent l'adolescence relativement en bonne santé et se retrouvent dans la filière adulte de soins. Cette période de transition est une cause fréquente de décompensation physique et psychologique par manque de fidélité thérapeutique et de bris dans l'approche et dans la continuité des services. Les difficultés d'intégration à une vie sociale peuvent devenir sources de découragement, de dépression et de suicide.

ENJEUX DÉCISIONNELS

Les travaux du Groupe de travail ont permis de mettre en lumière plusieurs enjeux d'une part pour le réseau de la santé et des services sociaux (RSSS) et d'autre part pour les patients ainsi que leurs familles face à l'organisation des soins et des services.

ENJEUX POUR L'ORGANISATION DES SOINS ET SERVICES

Plusieurs défis attendent l'organisation des services :

- Le manque d'accessibilité aux outils et aux tests diagnostiques génétiques et génomiques effectués actuellement essentiellement hors Québec, le manque de reconnaissance des signes et des symptômes évocateurs de la maladie et la méconnaissance des services offerts pour les maladies rares. Cette situation ayant comme conséquence un délai dans le diagnostic.
- Le délai pour avoir accès aux services de génétique médicale et au conseil génétique à travers le Québec.
- La perte d'accès au diagnostic préimplantatoire dans le réseau public pour les familles dont les parents sont porteurs de conditions génétiques.
- L'offre de dépistage de porteur de maladies récessives limitée à certaines communautés.
- La prise en charge en silo de la maladie et des composantes psychosociales associées.
- La difficulté pour les acteurs en première ligne de connaître les spécialistes en maladies rares : absence d'un registre de spécialistes œuvrant dans les maladies rares.
- L'établissement informel de centres d'expertise désignés.
- L'absence de définition des responsabilités lors de la création d'un centre de maladies rares.
- Les difficultés de communication entre les corridors de service des différentes structures de soins.
- Le bris de service souvent important lors de la transition en milieu adulte.
- Le faible soutien aux familles et aux aidants naturels dans l'accompagnement du patient avec une maladie rare.
- L'accès difficile, voire parfois impossible, à des traitements novateurs ou à des médicaments coûteux.

ENJEUX DES PATIENTS ET LEURS FAMILLES SUR L'ORGANISATION DES SOINS ET SERVICES

D'autres défis se situent dans le soutien aux familles dans le diagnostic et la prise en charge :

- Les nombreuses consultations des familles avant d'obtenir un diagnostic pour leur enfant.
- La disponibilité inégale des ressources professionnelles spécialisées selon la maladie de l'enfant ou le lieu de résidence en raison de la situation géographique québécoise.
- L'articulation difficile entre les soins spécialisés et les besoins habituels du patient (services en communautés).

ANALYSE SELON LES GRANDS AXES D'INTERVENTION DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES

ANALYSE ET AMÉLIORATION DU DÉPISTAGE ET DES TESTS DIAGNOSTIQUES

Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU) dépiste actuellement dix-neuf maladies dans un volet sanguin ainsi qu'un volet urinaire. Graduellement, les maladies dépistées dans le volet urinaire migreront pour être dépistées dans le volet sanguin, en fonction des recommandations de l'INESSS.

À la suite d'une entente tripartite entre le MSSS, l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) et l'INESSS, le mandat d'évaluation de la pertinence d'inclure de nouvelles maladies dans le programme de dépistage a été confié à l'INESSS, qui collabore au besoin avec l'INSPQ. Le Comité consultatif du PQDNSU est aussi mis à contribution pour déterminer les maladies pour lesquelles un avis des organismes-conseils serait utile pour établir les conditions à remplir pour optimiser le dépistage de ces nouvelles maladies.

Trois grandes perspectives sont étudiées par l'INESSS : 1) celle des patients 2) celle du RSSS et 3) celle de la société. Actuellement, l'INESSS évalue la pertinence du transfert de sept analyses de la plate-forme urinaire vers la plate-forme sanguine du PQDNSU. L'INESSS évalue également la pertinence d'ajouter neuf nouvelles erreurs innées du métabolisme au PQDNSU. Les travaux sont assurés par une équipe de professionnels scientifiques dédiée à l'INESSS et ils se font selon les standards de rigueur habituels, en collaboration avec des experts du milieu, des citoyens, des patients, leurs familles ainsi que des proches aidants, par souci d'intégration des différentes perspectives. La délibération finale se fait au sein d'un comité d'excellence clinique dédié, qui est une structure permanente à l'INESSS. Ce comité est composé de professionnels de la santé de diverses origines, d'une éthicienne, d'un économiste et de deux citoyens.

Lorsqu'un patient reçoit un résultat de dépistage positif, celui-ci est dirigé vers un centre de référence désigné par le MSSS. La confirmation diagnostique et la prise en charge des enfants

dont le diagnostic est confirmé s'effectuent dans les centres de référence où ils recevront les services médicaux optimaux en fonction de leur condition. Lorsqu'un membre de la famille reçoit un diagnostic de maladie rare et qu'il est souhaitable que le dépistage soit étendu dans la famille, les explorations sont généralement assumées par les services de génétique, et les tests diagnostiques sont programmés en utilisant les expertises des laboratoires québécois et, au besoin, les laboratoires hors Québec.

PRISE EN CHARGE MÉDICALE ET PROFESSIONNELLE DES PATIENTS ET ACCÈS AUX SOINS ET AUX TRAITEMENTS

Le dépistage permet, certes, d'identifier certaines maladies, mais un plus grand nombre de maladies demeurent un enjeu diagnostique, surtout au cours des premières années de vie et dans la période prénatale. Leur diagnostic requiert l'accès à des tests de génétique fréquemment offerts uniquement hors Québec. Cet accès requiert un processus d'approbation spécifique qui peut être un facteur limitant dans certains cas pour obtenir un diagnostic rapidement. De plus, certains tests, comme le séquençage de l'exome ou du génome, ne sont pas couverts par ce programme d'accès spécial et ils ne demeurent accessibles seulement que par des projets de recherche dans quelques centres du Québec. Par ailleurs, certaines conditions récessives pédiatriques sévères et sans traitement efficace pourraient bénéficier d'une offre de dépistage volontaire des porteurs en préconception, en vue d'effectuer des choix reproductifs éclairés. Actuellement, cette offre de dépistage se limite principalement aux couples qui ont une histoire familiale positive d'une telle condition. Il existe également une offre populationnelle pour quatre conditions spécifiques plus fréquentes au Saguenay–Lac-Saint-Jean, dans Charlevoix et dans la Haute-Côte-Nord. De plus, notons que plusieurs études ont suggéré de revoir les pratiques actuelles pour offrir un dépistage plus élargi en termes de nombre de conditions et qui n'est pas centré sur l'origine ethnique ou géographique. Récemment, le *Royal Australian and New Zealand College of Obstetricians and Gynaecologists* a émis une recommandation en ce sens visant à offrir une option de dépistage élargie à toutes les femmes planifiant une grossesse ou étant au premier trimestre, en parallèle à une approche ciblée basée sur l'ethnicité.

L'expertise concentrée des spécialistes dans les milieux universitaires et un accès amélioré aux tests faisant appel aux nouvelles technologies de séquençage (incluant l'exome et le génome) devraient favoriser une identification plus rapide de certaines maladies. Un principe directeur doit demeurer présent tout au long de la trajectoire de soins de ces patients, soit l'accès rapide et facilité au diagnostic, et ce, quel que soit le contexte (dépistage positif, suspicion en première ligne pour la population prénatale, pédiatrique, adulte ou gériatrique). Cela a pour but de réduire l'errance diagnostique et de limiter les déplacements des patients dans la mesure du possible en misant sur une organisation comprenant des points de service régionaux et des canaux facilitant la communication avec les centres d'expertise identifiés. Les services diagnostiques offerts actuellement par les services de génétique médicale à travers le Québec doivent être bonifiés et les plans de main-d'œuvre médicaux et professionnels devront être modifiés en conséquence. Une collaboration multidisciplinaire à travers ce qui pourrait être des unités spécialisées de diagnostic de maladies rares doit être favorisée au sein des centres d'expertise.

Pour la prise en charge médicale, les trajectoires de soins doivent être bien définies en fonction des regroupements de maladies, nommés thèmes ci-après (annexe 2). Il y a une préoccupation majeure pour garantir une prise en charge globale et intégrée en portant une attention particulière aux enjeux psychosociaux, plus spécifiquement au moment de la transition de l'adolescence à l'âge adulte et au soutien pour et par les proches aidants et les familles. L'autonomisation et l'éducation thérapeutique des patients doivent faire partie intégrante du suivi médical et professionnel. Cela apporte au patient une forme d'autonomisation et lui permet, tout au long de son parcours, de mieux comprendre les fondements de sa maladie et de mieux gérer ses traitements. La création d'outils élaborés en collaboration, validés et accessibles, facilite ces objectifs. Cette nouvelle forme de coopération avec les patients amène une dynamique positive dans le suivi médical.

Ces trajectoires de soins et l'accessibilité à ces outils devront s'appuyer sur des systèmes de communication efficaces : dossiers partagés, fluidité de communication entre les équipes de

soins, accès à des protocoles et à des sites d'information validés et utilisation optimisée de la télémédecine. En particulier, l'infrastructure de télémédecine en région doit être bonifiée et les barrières administratives doivent être diminuées pour y avoir accès.

Des centres de référence provinciaux ou suprarégionaux d'expertise désignés définis par thème plutôt que par spécialité pourraient orienter davantage les médecins de première ligne ou les centres de compétence régionaux à référer les patients au bon endroit en fonction de leur symptomatologie, évitant les multiples consultations. Ces centres de référence suprarégionaux pédiatriques et/ou adultes pourraient partager leurs expertises médicales et professionnelles et être responsables de la transition entre la clientèle pédiatrique et la clientèle adulte et gériatrique. Cette trajectoire de vie devient de plus en plus une réalité pour ces conditions de santé.

Afin d'assurer une hiérarchisation des soins et des services et de soutenir les milieux régionaux et communautaires, le développement de centres de compétence régionaux, lorsque le nombre de patients est suffisant, permettrait de créer une dynamique locale entre les intervenants dans l'évaluation en première intention et dans la prise en charge de ces maladies aux diagnostics difficiles et aux suivis complexes. Le déploiement de cette expertise limiterait les déplacements de la population et permettrait une meilleure intégration des soins complexes propres à ces clientèles avec des besoins généraux spécifiques à chaque période de la vie.

Pour assurer une réponse optimale aux besoins des patients et de leurs familles, le regroupement sous un mode associatif favorise l'identification des besoins et permet la possibilité de représentations auprès des autorités. La présence de patients ou de parents partenaires au sein des différents centres de référence ou de compétence est fortement encouragée autant dans l'identification des orientations que dans les processus d'évaluation.

Afin de structurer l'offre de service et de répondre aux besoins de santé générale de ces patients, les rôles et les responsabilités respectifs autant des centres spécialisés que la réponse

communautaire devront être définis. Ainsi, il est essentiel de bien définir l'organisation et de bien décrire les attentes, les rôles et les responsabilités des différents acteurs du RSSS. Nous proposons :

Rôles et responsabilités du MSSS :

- Désigner les centres de référence suprarégionaux d'expertise et les centres de compétence régionaux.
- Désigner les centres de référence suprarégionaux (un ou plusieurs) et des thèmes dont ils ont la responsabilité.
- S'assurer que les centres désignés respectent les critères définis.
- Préciser les exigences minimales en termes de composition d'équipes interdisciplinaires.
- S'assurer que les centres de référence suprarégionaux désignés disposent des ressources nécessaires pour accomplir leur mission.
- Faciliter la mise en commun et le partage des informations cliniques : dossiers, tests d'imagerie, résultats de tests génétiques, recommandations pharmaceutiques et nutritionnelles (s'il y a lieu).
- Mettre en place un répertoire compréhensif des guides de référence et des protocoles de soins qui seront développés dans les centres de référence et en faciliter leurs diffusions aux différents intervenants.
- S'assurer que les modalités permettant la télémédecine soient en place pour couvrir toutes les régions du Québec.
- Mettre en place et piloter un registre provincial des maladies rares pour les besoins cliniques et la recherche.
- S'assurer que les trajectoires de soins soient bien identifiées au sein du RSSS afin de faciliter le recours à l'expertise et les communications bidirectionnelles, le cas échéant.
- Faciliter l'accès à des options de reproduction variées dans le système de santé publique en se penchant sur le rétablissement du diagnostic préimplantatoire et une offre élargie de dépistage volontaire de porteur de maladies récessives.

Rôles et responsabilités des centres de référence suprarégionaux :

Désignés par le MSSS – Nombre limité.

- Respecter les exigences d'un centre expert de référence :
 - Composition d'équipes interdisciplinaires réunies au sein d'une organisation clinique avec des ressources dédiées permettant :
 - D'opérer une unité spécialisée de diagnostic de maladies rares;
 - D'offrir des services de génétique médicale;
 - D'offrir des services de diagnostic prénatal.

- Offrir une capacité d'accueil pour les patients référés dans les délais prescrits.
- S'assurer d'un système de garde 24 heures sur 24, 7 jours sur 7, pour répondre à des consultations urgentes.
- Intégrer dans les processus de gestion le patient/parent partenaire.
- Posséder une capacité technologique pour la télémédecine et la téléconsultation.
- Mettre en place des processus d'assurance et d'amélioration de la qualité dans leurs réseaux.
- Collaborer au registre provincial des maladies rares, piloté par le MSSS.
- Produire des guides cliniques pour les médecins référents afin de diriger les patients vers les unités spécialisées de diagnostic de maladies rares (guide de référence).
- Produire des protocoles harmonisés de prise en charge médicale en fonction des thèmes.
- Participer à la formation des professionnels de la santé et proposer des initiatives de formation continue.
- Disposer de l'infrastructure nécessaire pour développer des activités de recherche.
- S'assurer que chaque patient puisse être inscrit dans un groupe de médecine de famille (GMF) et puisse bénéficier d'une équipe de première ligne bien identifiée en collaboration avec les centres de compétence s'il y a lieu.

Rôles et responsabilités des centres de compétence régionaux :

Désignés par le MSSS – Une couverture doit être assurée pour l'ensemble du Québec.

- Répondre aux exigences d'un centre de compétence :
 - Équipe interdisciplinaire dédiée (conforme aux critères minimaux proposés par le MSSS);
 - Regroupement des médecins de famille (rôle leader), des spécialistes et des professionnels intéressés par ces maladies.
- Offrir une capacité d'accueil des patients référés dans les délais prescrits.
- Intégrer dans les processus de gestion le patient/parent partenaire.
- Posséder une infrastructure nécessaire pour la télémédecine.
- Mettre en place des processus d'assurance qualité et d'amélioration continue de la qualité au sein de leur centre (tableau de bord de gestion).
- Participer au registre provincial des maladies rares.
- S'assurer que le personnel puisse participer à des activités de formation continue.
- S'assurer que chaque patient puisse être inscrit dans un GMF et bénéficier d'une équipe de première ligne bien identifiée en collaboration avec les centres de référence.

Rôles et responsabilités des regroupements de patients ou des parents et des associations :

Participer, dès le début de la démarche, à la mise en place du plan d'action ou de la stratégie nationale dans le déploiement des centres de référence et de compétence. Encourager la

participation des patients/parents partenaires dans la définition des besoins et dans l'évaluation des centres de compétence.

ANALYSE ET AMÉLIORATION DE LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

La formation des médecins et des différents professionnels de la santé demeurent un enjeu majeur. Malgré la rareté spécifique de chaque maladie, les modes de présentation doivent être reconnus par les médecins pour diriger en temps opportun les patients vers les unités de diagnostic et pour favoriser un diagnostic précoce. Les facultés de médecine, de soins infirmiers, de psychologie et des autres domaines de santé connexes doivent être incitées à inclure un volet de sensibilisation sur les maladies rares dans leur cursus. La Fédération des médecins spécialistes du Québec, la Fédération des médecins omnipraticiens du Québec, le Collège royal ainsi que la Fédération interprofessionnelle de la santé du Québec devraient être encouragés à développer des programmes ou des formations continues pour sensibiliser les médecins et les infirmières aux problèmes des maladies rares.

Pour plusieurs maladies rares, la chronicité et l'isolement font partie du quotidien; les intervenants doivent savoir composer avec ces familles vivant l'anxiété de l'inconnu du lendemain et adhérer à des modèles de résilience.

Il y a aussi une méconnaissance des services offerts en particulier pour les maladies rares génétiques au sein de la communauté des professionnels; ceci entraîne une sous-utilisation des services diagnostiques ou des délais additionnels. Des guides cliniques de référence, des outils pédagogiques pouvant inclure des algorithmes décisionnels pourraient aider l'orientation de ces patients vers des centres de référence.

Le Groupe de travail note un manque d'intégration à la formation à tous les niveaux de connaissance sur les maladies rares et des cursus théoriques dans les facultés des sciences de la vie.

PROMOTION DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE ET CLINIQUE

Plusieurs défis se situent sur le plan de la recherche : faible reconnaissance de l'importance de la recherche en maladies héréditaires rares et de son potentiel au regard d'une meilleure connaissance de la physiopathologie de nombreuses maladies.

- Faible présence de cohortes de patients inscrits dans des banques de données.
- Absence d'un registre national permettant une meilleure connaissance de l'évolution naturelle de ces maladies et offrant des opportunités afin de participer à des essais cliniques au Québec ou d'en développer.
- Déploiement limité d'outils de dépistage et de diagnostic facilitant la prise en charge et le traitement précoce lorsque celui-ci est disponible.
- Potentiel de développement important des thérapies innovantes et de ses méthodes de production pouvant offrir des opportunités de thérapies permanentes.
- Rareté des sources de financement dédiées au diagnostic, au traitement, au partenariat avec les consortiums pharmaceutiques et à la recherche sur les causes et les impacts pathophysiologiques de ces maladies.
- Besoin d'intégrer davantage les centres universitaires de recherche et de favoriser leur cohésion pour une meilleure couverture des maladies rares.

Malgré la taille limitée des cohortes, les collaborations internationales et la capacité d'évaluer les impacts des nouvelles thérapies sur des modèles biologiques polyvalents permettent de résoudre des impasses diagnostiques et thérapeutiques. La reconnaissance de l'importance de la recherche en maladies rares doit être reconnue par un soutien financier spécifique et protégé. Les thérapies innovantes pharmacologiques et géniques sont de plus en plus disponibles. Les organismes subventionnaires doivent mieux protéger les allocations dans le cadre des concours, soit par des appels distincts aux projets dans ce domaine ou par un pourcentage défini d'allocation. Le pourcentage alloué à la recherche dans le domaine des maladies rares doit refléter le pourcentage de la population atteinte par ces maladies, soit plus de 8 %, et l'impact de celles-ci sur les besoins en services de santé. Cette proportion accordée pourrait augmenter en fonction des besoins cliniques identifiés chez cette clientèle.

AMÉLIORATION DU SOUTIEN AUX PARENTS ET DE L'ACCÈS À L'INFORMATION

Malgré les limites imposées à l'enfant par la maladie, le milieu familial demeure la meilleure ressource pour répondre aux besoins de celui-ci. Par ailleurs, la réponse aux besoins de base peut être majeure (alimentation, élimination, mobilisation, transport, etc.). Pour un grand nombre de ces familles, la surveillance pour garantir la sécurité de l'enfant et l'accompagnement dans la communication des besoins sont des enjeux.

L'impact financier est substantiel. En plus de la perte de salaire, s'ajoutent de nombreuses dépenses : frais de stationnement, frais de médication élevés, frais de consultation des professionnels au privé (ex. : physiothérapie, psychothérapie, etc.), frais liés au déplacement, frais de gardiennage pour les autres enfants à la maison au moment des visites médicales ou lors des hospitalisations ou frais de gardiennage pour l'enfant qui est gravement malade. Pour certains enfants, leur incapacité à être admis en garderie nécessite une présence à la maison avec une personne habilitée. Les frais d'assurance sont très élevés lorsque l'assurabilité est possible. Malgré le soutien financier reçu, l'achat de matériel médical dépasse nettement les indemnités actuelles.

Le vécu de la famille est ébranlé et cette instabilité s'installe graduellement et peu perdurer.

Des obstacles permanents se retrouvent dans :

- Les difficultés majeures vécues pour l'assurabilité de ces enfants et des adultes.
- Les refus répétés pour l'enfant d'inclusion sociale : garderie, école et camps de vacances.
- La précarité financière.
- L'instabilité quotidienne : réveil nocturne, décompensation de la santé de l'enfant.
- Le manque de temps pour investir dans une relation de couple ou dans une vie familiale.
- L'incapacité à planifier un temps d'arrêt, des vacances ou une sortie.
- Un isolement social par crainte d'une infection et par une marginalisation, en raison des angoisses et des adaptations du cercle social.
- L'incompréhension par les professionnels de l'importance du vécu de la famille, trop souvent centré sur la maladie de l'enfant.

- Le vécu dans un mode parallèle où l’environnement physique est non adapté et l’environnement humain est perplexe face à la situation de la famille.
- L’inconnu sur le devenir de l’enfant, surtout en l’absence de diagnostic précis, et la culpabilité de ne pas en faire assez pour celui-ci.
- La déception de ne pas offrir le même cadre social à notre enfant : intégration scolaire, intégration sociale, et ce, malgré tous les efforts pour combler les vides et les obstacles.

Face à tous ces défis, à cette instabilité et à cette insécurité, la littérature observe, lors d’enquête auprès des parents et de la fratrie, de nombreux symptômes de détresse psychologique, de stress post-traumatique, d’anxiété et de dépression ayant des répercussions comme la rupture conjugale, l’abus d’alcool, des accès de violence ou de négligence.

À titre de parents et de soignants, les besoins d’information et de formation sont importants. Les réseaux de soutien sont inégaux selon la problématique et ils sont très souvent absents pour les maladies à prévalence faible. Pour les éléments d’information disponibles, ils se retrouvent sur des plateaux internationaux, majoritairement anglophones et peu souvent adaptés aux familles, mais plutôt dédiés aux spécialistes.

Les associations de patients sont souvent très bien placées pour divulguer de l’information juste dédiée aux patients. Cependant, le soutien n’est parfois pas adéquat afin d’offrir plus d’information et de soutien psychosocial. Le partenariat avec les associations représentatives des patients et des familles permet une meilleure compréhension des besoins et des enjeux et doit être favorisé par un soutien financier ou/et logistique indépendant et pérenne.

RECOMMANDATIONS ET PROCHAINES ÉTAPES

ANALYSE ET AMÉLIORATION DU DÉPISTAGE ET DES TESTS DIAGNOSTIQUES

Première recommandation : Maintenir les orientations du PQDNSU concernant les maladies désignées et assurer la confirmation diagnostique et la prise en charge. Ces patients devraient être orientés vers un centre de référence désigné.

Deuxième recommandation : Créer et désigner des centres de référence provinciaux ou suprarégionaux dont les responsabilités seraient :

- Recevoir et accueillir des patients référés dans des délais définis pour établir le diagnostic au sein d'une unité spécialisée en diagnostic de maladies rares.
 - Favoriser l'évaluation à distance par télémédecine et/ou l'initiation de l'investigation diagnostique avec les médecins référents pour limiter les déplacements et les délais diagnostiques.
 - L'unité doit favoriser une approche multidisciplinaire, coordonnée et globale du patient.
 - Promouvoir le recrutement de spécialistes en génétique pour améliorer la rapidité d'accès.
- Assurer la prise en charge médicale adaptée des patients avec des maladies rares.
- Intégrer rapidement une approche de patient/parent dans le déploiement de l'offre de service du centre de référence désigné.
- Permettre un accès rapide à un spécialiste assurant des suivis périodiques et un accès, selon la maladie, aux tests diagnostiques et à des évaluations urgentes, y compris les fins de semaine ou les jours fériés.
- Bonifier l'infrastructure de télémédecine en région et améliorer la fluidité dans les processus.
- Offrir un service de diagnostic prénatal.
- Offrir un service de génétique médicale et de conseil génétique.
- Offrir un lien téléphonique avec un répondant accessible en tout temps.

- Développer et diffuser des guides de référence pour les services diagnostiques, en concertation avec les autres centres de référence, pour favoriser une utilisation pertinente des services en temps opportun.
- Identifier, selon la prévalence de la maladie, un nombre limité de centres de référence désignés pour la prise en charge par regroupement de maladies (thèmes) afin de maintenir l'excellence, de favoriser le transfert des connaissances par l'élaboration de protocoles uniformisés disponibles au RSSS, d'élaborer une banque de données, de participer à des projets de recherche, et ceci en collaboration avec les autres centres de référence. Ces centres doivent avoir des responsabilités de formation et de recherche pour ces thèmes.
- Définir, pour chaque centre de référence, un réseau de partenaires en établissant des liens avec des centres de compétence et/ou le milieu communautaire.
- Prévoir un endroit permettant aux familles et aux patients d'avoir accès à de la documentation scientifiquement validée incluant des renseignements sur la maladie et les ressources disponibles pour obtenir du soutien.
- Financer les centres pour que ces recommandations puissent être implantées avec l'établissement des équipes appropriées.

PRISE EN CHARGE DES PATIENTS ET ACCÈS AUX SOINS ET AUX TRAITEMENTS

Troisième recommandation : Reconnaître que les centres hospitaliers universitaires et les centres spécialisés à vocation universitaire devraient :

- S'assurer de rendre disponibles les ressources nécessaires pour le développement des centres de référence en maladies rares.
- Soutenir leurs centres de référence qui accueilleront une désignation à l'égard d'un regroupement de clientèles par thème.
- Favoriser, par transfert de connaissance, leur centre de référence portant sur les maladies rares auprès des pédiatres, des internistes et des médecins de famille.
- Participer à l'établissement des corridors de service et des corridors de transfert vers le milieu adulte au sein de chaque RUIS.

- Assurer l’enseignement aux professionnels de la santé en partenariat avec les facultés de médecine.

Quatrième recommandation : Identifier des centres de compétence régionaux.

En raison de la rareté de ces maladies, les professionnels en milieu communautaire doivent obtenir l’information des spécialistes, pouvoir partager leur savoir et développer une expertise suffisante pour répondre aux besoins réguliers de leur clientèle. Le regroupement de l’information et de l’expertise favorise la confiance des parents et la qualité des services offerts.

Les centres de compétence régionaux devraient :

- Créer des équipes identifiées pour répondre aux besoins généraux et spécifiques de ces clientèles.
- Établir des liens par la participation à des activités cliniques (soutien diagnostique ou thérapeutique) via la télémédecine ou en présence avec les centres de référence.
- Assurer une participation active des familles dans l’élaboration de l’offre de service.
- Assurer la continuité des soins avec les ressources du milieu.

Cinquième recommandation : Impliquer les associations et les organismes du domaine.

Plusieurs associations de patients ont acquis une expertise ainsi qu’une notoriété dans le domaine des maladies rares. Ainsi, elles devraient être intégrées dans les consultations et les étapes subséquentes à ce rapport pour l’élaboration du plan d’action ou de la stratégie québécoise en matière de maladies rares. Le MSSS devrait :

- Assurer une consultation en rotation ou un mécanisme équitable afin qu’une représentativité des associations ou des organismes soient impliqués dans le déploiement de l’organisation de services.
- Solliciter les associations pour garantir la présence d’un répondant au sein des centres de référence afin de faire vivre l’approche partenariat de soins.
- Identifier des méthodes de consultations et favoriser le regroupement des associations de plus petite taille et des malades non représentés par des associations.

ANALYSE ET AMÉLIORATION DE LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

Sixième recommandation : Encourager les centres de référence suprarégionaux, les centres universitaires et les facultés à développer des outils à l'égard des maladies rares. Ainsi, ils devraient :

- Intégrer une section portant sur les maladies rares au curriculum des différents programmes des facultés de médecine afin de sensibiliser les futurs intervenants à la réalité des maladies rares.
- Créer et soutenir la création d'outils d'aide à la décision ou des guides de référence pour une approche pertinente dans le diagnostic et la prise en charge professionnelle de ces patients en collaboration avec les différents acteurs au besoin.

PROMOTION DE LA RECHERCHE FONDAMENTALE ET CLINIQUE

Septième recommandation : Promouvoir la recherche en maladies rares; les organismes subventionnaires en recherche devraient :

- Reconnaître l'importance de la recherche en maladies rares et son potentiel pour une meilleure connaissance de la génétique humaine.
- Développer un registre national des maladies rares avec un accès aux chercheurs dans ce domaine, en respectant les normes éthiques et légales.
- Favoriser le développement de thérapies innovantes, comme les thérapies géniques qui ont fait de grands progrès au cours des dernières années et qui semblent prometteuses.
- Augmenter le financement dédié spécifiquement au développement de nouvelles méthodes de diagnostic et de traitement des maladies rares en exigeant que le FRQS et Génome Québec consacrent une portion de leur budget de recherche aux maladies rares équivalant au pourcentage de personnes atteintes d'une maladie rare. Dans un premier temps, le GTQMR suggère 8 % de leur budget total, puisqu'il s'agit de l'estimation la plus reconnue et provenant de la *Canadian Organisation for Rare Disorders*. Par la suite, le GTQMR propose de réévaluer cette proportion périodiquement, selon l'affinement des connaissances dans le domaine, les besoins d'utilisation des ressources en santé et dans le but que le pourcentage reste proportionnel à la prévalence dans la population québécoise.

- Explorer la mise sur pied d'un programme de type « consortium » regroupant les diverses parties impliquées dans le financement de la recherche sur les maladies rares au Québec (pharmaceutiques, FRQS, Génome Québec, MSSS, ministère de l'Économie et de l'Innovation, fondations, associations, etc.) afin de créer une masse critique de financement pour certains axes prioritaires.
- Créer des conditions favorables au Québec pour le développement de compagnies en biotechnologie poursuivant des travaux dans ces domaines de recherche sur les maladies rares.
- Impliquer les patients dans les différents aspects de la recherche sur les maladies rares, notamment dans les orientations de recherche afin de maintenir celles-ci bien axées sur l'enjeu principal : les patients.

AMÉLIORATION DU SOUTIEN AUX PARENTS ET DE L'ACCÈS À L'INFORMATION

Huitième recommandation : Intégrer l'approche partenariat de soins avec le patient et sa famille. Intégrer les parents dans la définition des besoins d'information et de formation au sein des centres de référence désignés et des centres de compétence régionaux. Cette intégration nécessaire devrait permettre :

- Améliorer la participation des familles et des patients dans l'élaboration des programmes d'éducation thérapeutique au sein des cliniques spécialisées afin de favoriser l'autonomisation de ceux-ci. Cet aspect devrait faire partie de la culture à travers le partenariat patient dans l'implantation de ces centres spécialisés.
- Établir des partenariats avec les regroupements associatifs de patients et de leurs familles.

PROPOSITION D'UN MÉCANISME DE SUIVI

Neuvième recommandation : Suivi et évaluation du rapport.

- Mettre en place un comité de suivi du présent rapport de façon à conseiller et soutenir le MSSS dans l'élaboration et la mise en place d'une stratégie québécoise ou d'un plan d'action québécois en matière de maladies rares. Le comité de suivi pourrait être composé de quelques membres du GTQMR.

ANNEXE 1 – CENTRES AYANT PARTICIPÉ AU SONDAGE EXPLORATOIRE

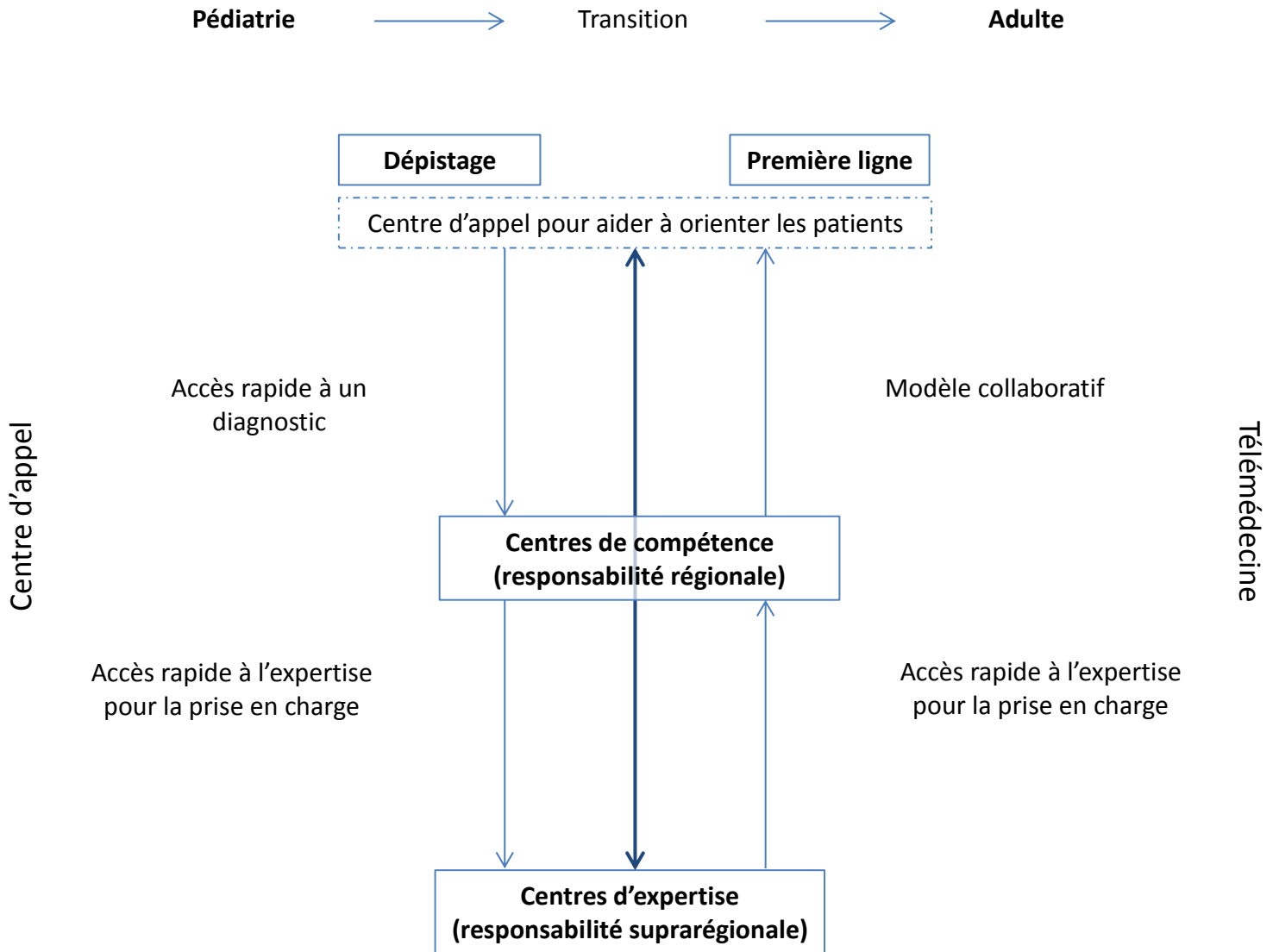
- Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay – Lac-Saint-Jean
- Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l’Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
- Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec – Université Laval
- Institut de cardiologie de Montréal
- Institut de recherches cliniques de Montréal
- Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l’Est-de-l’Île-de-Montréal
- Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Centre-Ouest-de-l’Île-de-Montréal
- Centre hospitalier de l’Université de Montréal
- Centre hospitalier universitaire de Québec – Université Laval
- Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
- Centre universitaire de santé McGill

ANNEXE 2 – PROPOSITION DE THÈMES DE SANTÉ MALADIES RARES

En annexe 2 se retrouve une proposition ouverte des différents thèmes qui pourraient être créés afin de guider l'orientation des soins et des centres de référence. Cette proposition, basée sur le modèle français, nécessiterait éventuellement un nouveau tour de roue avec de nouveaux acteurs afin de l'adapter au contexte québécois.

- 1) Syndromes dysmorphiques ou polymalformatifs avec ou sans troubles neurodéveloppementaux associés
- 2) Autismes, déficience intellectuelle et autres troubles neurodéveloppementaux
- 3) Démences précoces, maladies neurodégénératives et autres conditions rares du système nerveux central
- 4) Maladies cardiaques héréditaires isolées
- 5) Immunodéficience, maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
- 6) Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique
- 7) Maladies hépatiques rares
- 8) Maladies neuromusculaires et autres maladies rares du système nerveux périphérique
- 9) Maladies rares en dermatologie
- 10) Maladies rares endocriniennes
- 11) Erreurs innées du métabolisme
- 12) Maladies constitutionnelles de l'érythropoïèse, de l'hémostase et autres conditions rares hématologiques
- 13) Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* (CFTR)
- 14) Maladies rénales rares
- 15) Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
- 16) Maladies respiratoires rares
- 17) Surdités congénitales
- 18) Maladies rares de la rétine et autres maladies de l'œil
- 19) Maladies rares de la tête, du cou et des dents

ANNEXE 3 – ORGANISATION EN RÉSEAU



Dans certains cas, l'expertise et la compétence sont regroupées dans le même centre. Le but serait d'étendre la compétence de façon régionale.



msss.gouv.qc.ca



19-916-02W