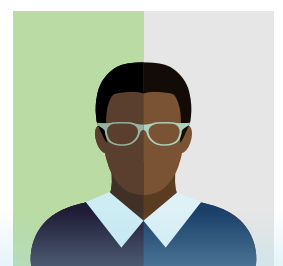
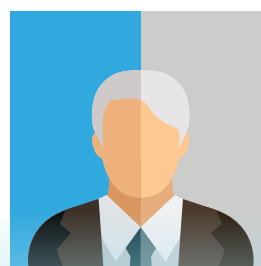
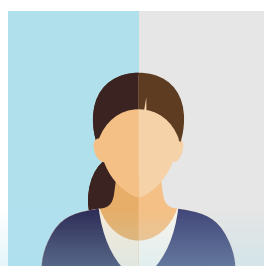
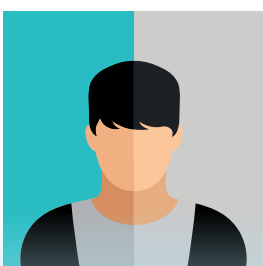
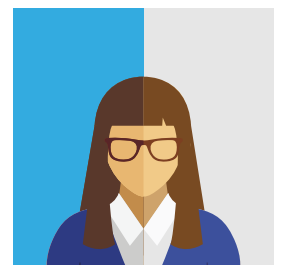
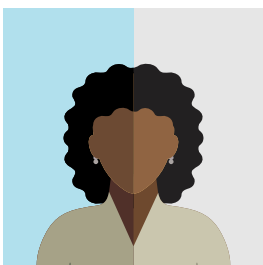
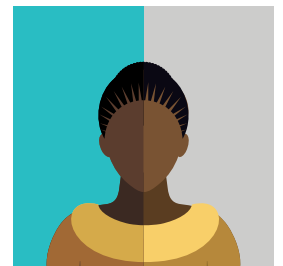
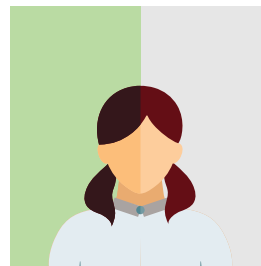
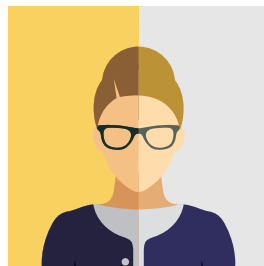
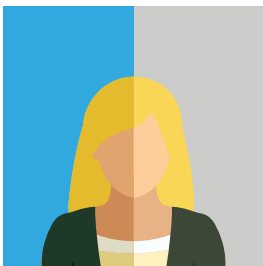
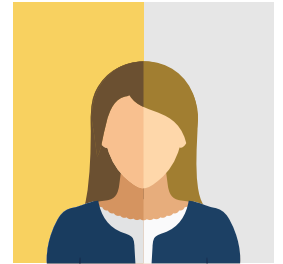
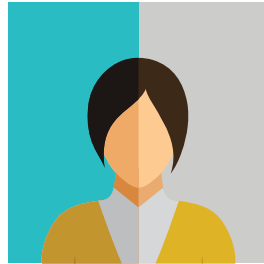
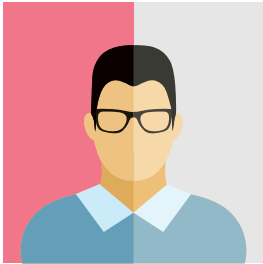


POUR UNE MEILLEURE RECONNAISSANCE ET PRISE EN CHARGE DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

POLITIQUE QUÉBÉCOISE

POUR LES MALADIES RARES



ÉDITION

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

Le présent document n'est accessible qu'en version électronique à l'adresse :
www.msss.gouv.qc.ca, section **Publications**.

Le genre masculin est utilisé sans aucune discrimination et dans le seul but d'alléger le texte.

Dépôt légal – 2022
Bibliothèque et Archives nationales du Québec
ISBN 978-2-550-92070-0 (PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

© Gouvernement du Québec, 2022

LISTE DES COLLABORATEURS

DIRECTION DES TRAVAUX

Lucie Opatrny, sous-ministre adjointe, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

Lucie Poitras, directrice générale adjointe, Direction générale adjointe des services hospitaliers, du médicament et de la pertinence clinique

Nathalie Labrecque, directrice par intérim, Direction des services hospitaliers

COORDINATION ET RÉDACTION PRINCIPALE

Jade Falardeau, conseillère en génétique, coordonnatrice clinique en maladies rares et dossiers spécifiques, Direction des services hospitaliers

ÉQUIPE DE SOUTIEN À LA RÉDACTION

Dominic Bélanger, directeur par intérim, Direction des affaires pharmaceutiques et du médicament

Élise Bertrand, dentiste-conseil, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

Cyril Bories, MBA, Ph. D., conseiller scientifique en recherche biomédicale, Direction de la recherche et de la coordination interne

Paméla Bou Malhab, conseillère en prévention clinique, Direction de la prévention clinique, de la santé dentaire et des dépistages

Mélanie Caron, conseillère spéciale en pharmacie et télésanté, Direction générale adjointe des services hospitaliers, du médicament et de la pertinence clinique

Julie Couture, directrice, Direction de la recherche et de la coordination interne

Isabelle Daoust, agente de planification, de programmation et de recherche, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

Wilhelm Dubuisson, directeur par intérim, Direction de la prévention clinique, de la santé dentaire et des dépistages

Sabrina Fortin, directrice par intérim, Direction santé mère-enfant

Thierry Gahungu, directeur du dépistage de la COVID-19, par intérim, Direction générale de la gestion exécutive et opérationnelle de la pandémie

Yvan Gaudet, économiste, Direction des affaires pharmaceutiques et du médicament

Dominique Guérette, Ph. D., CSPQ, FCACB, biochimiste clinique, conseillère en biologie médicale, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Fabienne Labbé, conseillère aux affaires autochtones, Direction des affaires autochtones

Michel Lebrun, MBA, Ph. D., conseiller en biologie médicale, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Politique québécoise pour les maladies rares

Denis Ouellet, directeur, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Geneviève Pépin, Direction santé mère-enfant

Bruno Piedboeuf, directeur des affaires universitaires, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

Isabelle Poirier, conseillère aux affaires universitaires, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

François Sanschagrín, Ph. D., conseiller en biologie médicale, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Geneviève Sarrazin, conseillère en biovigilance, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Andréanne Trottier, M. Sc., conseillère en biovigilance, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Olivier Zurbach, conseiller en biologie médicale – volet génétique, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

COMITÉ CONSULTATIF QUÉBÉCOIS POUR LES MALADIES RARES (CCMQR)

Sophie Bernard, médecin, directrice clinique et vice-présidente clinique de l'IRCM

Martine Bilodeau, directrice des programmes jeunesse, CISSS de l'Outaouais

Jean-François Bussièrès, pharmacien, chef du département de pharmacie, CHU Sainte-Justine

Martin Demers, directeur des services multidisciplinaires, CHUM

Mathieu Desmeules, médecin pédiatre, CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean

Marc Girard, médecin, directeur des services professionnels, CHU Sainte-Justine

Esther Fleurimond, patiente partenaire

Caroline Hébert, patiente partenaire

Rachel Laframboise, médecin généticienne, CHU de Québec – Université Laval

David Laverdière, médecin interniste et chercheur, CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean

Élise Leclair, directrice des soins infirmiers, CIUSSS de la Mauricie-et-du-Centre-du-Québec

Donald Vinh, médecin microbiologiste-infectiologue et chercheur, CUSM

SECRÉTARIAT

Valérie Savoie, adjointe administrative, Direction des services hospitaliers

RÉVISION LINGUISTIQUE

Jonathan Aubin

REMERCIEMENTS

Nous remercions spécialement les organismes externes ayant été consultés préalablement à la rédaction de cette politique et qui ont nourri, grâce aux nombreuses recommandations transmises, les travaux en lien avec la rédaction de cette politique.

Organismes communautaires en maladies rares

Syndrome hémolytique et urémique atypique Canada	Fibrose kystique Canada
Association des patients immunodéficients du Québec	Fondation canadienne du SGB/PDIC
Association de l'acidose lactique du Saguenay–Lac-Saint-Jean	Fondation Hypertension artérielle pulmonaire du Québec (HTAPQ)
Association de la neurofibromatose du Québec	Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada
Association du syndrome de Sjögren	Société de la sclérose latérale amyotrophique du Québec
Association du syndrome de Turner du Québec	Phénylcétonurie Canada
Ataxie Canada	Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)
Association québécoise de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne	Sclérodémie Québec
Société canadienne de l'hémophilie	Société canadienne de la mastocytose
Communauté Morquio du Québec	Société Huntington du Québec
Connect MRO	Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec
Dystrophie musculaire Canada	Vivre avec la Fibrose kystique

Autres organismes externes

Médicaments novateurs Canada	Montréal InVivo
------------------------------	-----------------

MOT DU MINISTRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

Les maladies rares constituent des problèmes de santé graves et invalidants qui peuvent comporter des douleurs chroniques, diverses formes de déficience ou une atteinte de plusieurs organes ou systèmes. Il en existe entre 5 000 et 8 000 dans le monde, qui toutes ensemble affectent jusqu'à 8 % de la population. Au Québec, cela représente approximativement 700 000 personnes, touchées à différents stades de la vie, parfois même avant la naissance et jusqu'à l'âge adulte.



La méconnaissance que nous avons de ces maladies dans la communauté médicale entraîne de nombreux défis pour les personnes atteintes et leur famille. Parmi ces défis, notons la difficulté d'obtenir un diagnostic, des traitements, de l'information fiable sur la maladie ou du soutien. Soulignons également que l'accès aux services en région est une difficulté supplémentaire pour les patients habitant hors des grands centres. À ces enjeux, il faut ajouter que le nombre très limité de personnes atteintes d'une de ces maladies fait en sorte de ralentir le développement de traitements appropriés, ou mène à la création de médicaments qui demeurent très chers et plutôt inaccessibles.

Devant tous ces défis d'accessibilité, nous nous devons d'être solidaires et d'offrir une réponse adéquate aux besoins des personnes. C'est pourquoi la mise en œuvre de cette politique nous tient grandement à cœur. Ces personnes ont le droit d'avoir un meilleur accès au diagnostic, aux soins de santé et aux traitements, et ce, quel que soit leur lieu de résidence, leur condition ou leur réalité culturelle.

Une telle politique constitue une première au Québec et au Canada. Notre gouvernement reconnaît les besoins spécifiques des personnes atteintes et leur famille et nous nous assurons d'y répondre de la meilleure manière possible. C'est une question d'équité pour toutes et tous, et nous nous engageons de cette manière à changer les choses de manière durable, avec l'appui de nos équipes de l'ensemble du réseau.

Christian Dubé

Ministre de la Santé et des Services sociaux

CONTENU DE LA POLITIQUE

Liste des sigles.....	VIII
Sommaire de la politique.....	IX
Chiffres clés sur les maladies rares	X
Introduction	1
Champ d'application de la politique	3
À qui s'adresse cette politique ?	3
Contexte.....	7
Situation des maladies rares au Québec.....	7
Portrait des personnes atteintes de maladies rares	12
Qui sont-elles ?.....	12
Quels sont les enjeux rapportés par les personnes avec une maladie rare ?	13
Fondements de la politique	16
Vision.....	16
Principes directeurs.....	16
Axes d'intervention et objectifs.....	20
Axe 1 : Sensibilisation et formation.....	20
Axe 2 : Accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services.....	25
Axe 3 : Promotion de la recherche, de l'innovation et de la collecte de données.....	38
Prochaines étapes	44
Plan d'action et mesures financières.....	44
Évaluation des retombées	44
Références.....	45

LISTE DES SIGLES

CCQMR : Comité consultatif québécois pour les maladies rares

CQGC : Centre québécois de génomique clinique

GTQMR : Groupe de travail québécois pour les maladies rares

INESSS : Institut national d'excellence en santé et en services sociaux

MSSS : Ministère de la Santé et des Services sociaux

PAQTMMH : Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires

PQDNSU : Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire

PQDP : Programme québécois de dépistage prénatal

RGAM : Régime général d'assurance médicaments

RQDM : Réseau québécois de diagnostic moléculaire

RSSS : Réseau de la santé et des services sociaux

SOMMAIRE DE LA POLITIQUE

DÉFINITION

Les maladies rares sont celles ne touchant pas plus de 1 personne sur 2 000.

VISION DE LA POLITIQUE

Optimiser l'accès à des soins et à des services de santé de qualité, sécuritaires, équitables, inclusifs et adaptés aux besoins particuliers des patients atteints de maladies rares, et culturellement sensibles.

PRINCIPES DIRECTEURS

Approche centrée sur le patient et la famille

Équité en santé

Accès amélioré et facilité aux soins et aux services

Pérennité des soins et des services

Approche apprenante

AXES D'INTERVENTION ET OBJECTIFS



Axe 1 : Sensibilisation et formation

Objectif 1.1 Sensibiliser et encourager et le transfert de connaissances

Objectif 1.2 Améliorer la formation chez les cliniciens et les professionnels de la santé

Objectif 1.3 Soutenir le développement d'outils cliniques garants de la qualité des soins

Objectif 1.4 Faciliter l'accès à l'information



Axe 2 : Accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services

Objectif 2.1 Poursuivre l'amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares et optimiser le temps de rendu du diagnostic

Objectif 2.2 Hiérarchiser les soins et les services et assurer un meilleur accès et un rapprochement des services

Objectif 2.3 Améliorer l'accès aux soins dentaires pour les personnes atteintes de maladies rares entraînant des conséquences buccodentaires

Objectif 2.4 Poursuivre les efforts pour l'accès et aux soins et aux services pharmaceutiques



Axe 3 : Promotion de la recherche, de l'innovation et la collecte de données

Objectif 3.1 Créer un registre québécois de patients atteints de maladies rares

Objectif 3.2 Promouvoir la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, pour mieux dépister et comprendre.

Objectif 3.3 Faciliter le transfert de connaissances entre chercheurs, cliniciens et patients.

Objectif 3.4 Accélérer l'innovation thérapeutique

CHIFFRES CLÉS SUR LES MALADIES RARESⁱ

Chaque maladie rare touche **moins d'une personne sur 2000**.

On rapporte entre **5000 et 8000** maladies rares dans le monde.

80% des maladies rares sont des maladies génétiques.

Jusqu'à **8%** de la population pourrait être atteinte d'une maladie rare

Près de **700 000** québécois seraient atteints d'une maladie rare

Il est estimé que **50%** des personnes atteintes seraient des enfants

INTRODUCTION

Une maladie rare est une maladie ayant une prévalence faible dans la population. Les maladies rares sont souvent confondues avec les maladies orphelines, qui se définissent comme des maladies pour lesquelles il n'existe pas de traitement. Bien qu'une maladie orpheline ne soit pas nécessairement une maladie rare, la plupart des maladies rares sont des maladies orphelines. Même si l'on trouve différentes définitions pour les maladies rares, plusieurs des grands organismes et instances définissent ces maladies comme celles ne touchant pas plus de 1 personne sur 2 000ⁱⁱ. Cette définition est également celle que suggère l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) dans son rapport *Prise en charge des maladies rares*ⁱⁱⁱ et celle que retient le Groupe de travail québécois pour les maladies rares (GTQMR) dans son rapport présenté au ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) en 2020^{iv}.

Chaque maladie rare touche un nombre limité d'individus, mais, dans son ensemble, les maladies rares sont nombreuses. En effet, on compte entre 5 000 et 8 000 maladies rares, et la technologie moderne nous permet d'en découvrir davantage^{v,vi}. Ces désordres pourraient toucher jusqu'à 8 % de la population, ce qui permet d'estimer que jusqu'à 700 000 Québécois sont aux prises avec une maladie rare. Les maladies rares présentent un défi de taille à l'échelle mondiale. En revanche, des spécificités se déclinent différemment selon les populations et les localisations géographiques. Au Québec, par exemple, des effets fondateurs ont un impact tout particulier dans certaines régions et pour certaines populations, notamment chez les populations de Charlevoix-Saguenay et chez les Premières Nations et Inuits^{vii}.

De plus, jusqu'à 80 % des maladies rares sont des maladies génétiques^{viii,ix}. Les maladies rares englobent également d'autres types de maladies, notamment des maladies auto-immunes, infectieuses, toxiques, malformatives, des cancers rares, etc. Les maladies rares touchent des personnes de tout âge et peuvent être incommodantes, invalidantes, et même mortelles.

Politique québécoise pour les maladies rares

Il est estimé qu'environ 50 % de ces maladies se présentent à l'âge adulte. Cela souligne la diversité des présentations cliniques, mais aussi les enjeux et les besoins différents des patients et de leurs familles^x.

Par leur rareté, les maladies rares sont souvent méconnues, ce qui engendre plusieurs défis pour les personnes souffrant d'une maladie rare lorsqu'il s'agit d'obtenir le bon diagnostic dans un délai adéquat en accédant au bon spécialiste. Il s'agit aussi d'accéder à une prise en charge adaptée et multidisciplinaire, à des traitements efficaces et novateurs, à des informations fiables sur la maladie dont ils souffrent et à du soutien psychosocial. L'accès à ces services pour les personnes vivant à distance des grands centres est un défi supplémentaire. Le ministère de la Santé et des Services sociaux s'engage à aborder les enjeux en établissant des axes d'intervention et des objectifs pour mieux reconnaître et optimiser la prise en charge des maladies rares.

La présente politique vise à donner des soins et des services de santé adaptés aux besoins particuliers, équitables, inclusifs et culturellement sensibles. Plus précisément, la politique vise à optimiser l'organisation des soins et des services ainsi que les trajectoires pour les maladies rares, peu importe le type (maladies génétiques, cancers rares, maladies auto-immunes, toxiques, etc.).

CHAMP D'APPLICATION DE LA POLITIQUE

À QUI S'ADRESSE CETTE POLITIQUE ?

Les personnes atteintes d'une maladie rare

Les principales personnes concernées par la politique sur les maladies rares sont les personnes atteintes avec un diagnostic de maladie rare et les personnes avec une maladie rare non diagnostiquée, ce qui pourrait représenter environ 700 000 Québécois.

Les personnes aux prises avec une maladie rare non diagnostiquée sont celles qui vivent avec des symptômes ou des manifestations s'apparentant à une maladie rare, mais qui n'ont pas de diagnostic ni sur le plan clinique ni sur le plan moléculaire. Les personnes dans cette situation se trouvent ainsi dans une impasse diagnostique et une errance médicale, qui constituent des enjeux prédominants en maladies rares et qui ont pour conséquence de compromettre l'accès aux soins et au soutien adapté aux besoins de ces personnes. Certaines personnes peuvent également avoir le mauvais diagnostic.

Les personnes atteintes d'une maladie rare vivant en région éloignée

Les personnes vivant en région éloignée vivent des défis supplémentaires causés par le manque de proximité des soins et des services spécialisés en maladies rares qui sont généralement localisés dans les grands centres urbains. L'effet d'éloignement contribue significativement à diminuer l'accès à certains services et à augmenter les délais de prise en charge d'une maladie qui n'est pas diagnostiquée, et donc inconnue.

Les Premières Nations et Inuits atteints de maladies rares vivant des enjeux qui leur sont propres

En 2021, Santé Canada a procédé à des consultations auprès de différentes parties prenantes, de patients, de leurs familles et d'autres intervenants, dans l'optique d'élaborer une stratégie nationale sur les médicaments onéreux pour le traitement des maladies rares.

Politique québécoise pour les maladies rares

Lors de ces consultations, les partenaires autochtones ont mentionné devoir faire face à un fardeau et à des résultats de santé moins bons que les Canadiens non autochtones et voir les écarts grandir, ce qui témoigne des inégalités auxquelles il faut s'attaquer pour améliorer l'accès aux soins et aux services des populations autochtones^{xi}.

La présente politique s'adresse à toute la population concernée par les maladies et vise notamment à ce que les actions qui en découleront abordent spécifiquement des enjeux qui pourraient être propres aux Premières Nations et aux Inuits du Québec quant à l'accès aux soins et aux services culturellement adaptés et à la collecte de données en maladies rares, et ce, dans le respect des accords existants.

La famille des personnes atteintes de maladies rares

Les membres de la famille, en plus d'apporter des soins et du soutien à la personne atteinte d'une maladie rare, risquent d'hériter, de développer ou de transmettre cette maladie. Ce risque concerne principalement les maladies génétiques qui représentent près de 80 % des maladies rares. L'accès à un conseil génétique ou à une évaluation en génétique médicale est un besoin incontournable pour ces personnes.

Les personnes proches aidantes

Outre les personnes souffrant de maladies rares, les proches aidants ont une implication fortement soulignée par les organismes en maladies rares et les patients partenaires. Le surcroît de responsabilités auquel les proches aidants font face à des répercussions sur différentes sphères de leur vie. L'information et le soutien apportés aux proches aidants sont cruciaux dans tout le parcours de soins.

Le MSSS reconnaît l'apport considérable des personnes proches aidantes et a publié en 2022 un [plan d'action](#)¹ mettant de l'avant 61 mesures concrètes, découlant de la [politique nationale publiée en 2021](#)², en soutien à la reconnaissance et à la qualité de vie des personnes proches aidantes.

Les organismes en maladies rares

Les organismes en maladies rares ont développé au cours des années une notoriété et une expertise dans le domaine des maladies rares. Ils sont pour la majorité une source d'informations et de soutien pour les patients atteints de maladies rares et leur famille. Certains de ces organismes ont même réussi à investir dans la recherche et la tenue d'un registre ainsi que dans des soins aux patients et l'enseignement aux professionnels.

La communauté médicale et professionnelle

La reconnaissance des maladies rares passe notamment par les efforts de sensibilisation et d'enseignement auprès de tout le personnel clinique impliqué à tous les niveaux de soins, et principalement en première ligne, avec la collaboration des professionnels œuvrant auprès des patients atteints de maladies rares, comme des médecins généticiens, des pédiatres, des conseillers en génétique, des pharmaciens, etc.

Les personnes atteintes, pouvant être de tout âge, nécessitent pour la plupart une prise en charge multidisciplinaire, et fréquentent donc le RSSS à tous les niveaux de soins, du milieu communautaire jusqu'au niveau surspécialisé. Des outils pour soutenir le travail de la communauté médicale et faciliter l'accès à l'information demandent d'être mis en place.

¹ Ministère de la Santé et des Services sociaux, « Plan d'action gouvernemental pour les personnes proches aidantes 2021-2026 - Reconnaître pour mieux soutenir » - Publications du ministère de la Santé et des Services sociaux (2021)

² Ministère de la Santé et des Services sociaux, « Politique nationale pour les personnes proches aidantes - Reconnaître et soutenir dans le respect des volontés et des capacités d'engagement » - Publications du ministère de la Santé et des Services sociaux (2021)

Tout autre partenaire ayant une incidence sur les personnes atteintes de maladies rares

Cette politique concerne également la communauté ayant un effet sur la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares, comme les assureurs, les employeurs, le milieu universitaire et de la recherche, les industries, les institutions gouvernementales, le secteur privé, etc.

CONTEXTE

SITUATION DES MALADIES RARES AU QUÉBEC

En 2011, à la suite d'un mandat octroyé par le MSSS, l'INESSS a publié un rapport sur la prise en charge des maladies rares qui fournissait les éléments de base à prendre en considération dans le déploiement d'une stratégie québécoise pour les maladies rares. À la lumière de sa revue des modèles existants de l'époque, l'INESSS a établi sept grands axes à aborder dans l'élaboration d'une stratégie québécoise en maladies rares :

- l'analyse et l'amélioration des dépistages et des tests diagnostiques ;
- l'épidémiologie ;
- la prise en charge des patients et l'accès aux soins ;
- l'amélioration des traitements et l'accès aux médicaments appropriés ;
- l'analyse et l'amélioration de la formation des professionnels de la santé ;
- la promotion de la recherche (fondamentale et clinique) et de l'innovation ;
- l'amélioration de l'accès à l'information.

Les travaux de l'INESSS ont aussi permis de dégager un certain consensus en ce qui concerne la définition d'une maladie rare, c'est-à-dire pour laquelle on ne doit compter pas plus de 1 cas sur 2 000 habitants.

En 2018, le MSSS a procédé à un recensement exploratoire des services offerts en maladies rares spécifiquement et a mis sur pied le Groupe de travail québécois pour les maladies rares (GTQMR), pour mettre à contribution différents experts et chercheurs du réseau œuvrant dans le domaine des maladies rares ainsi que des patients partenaires. Le mandat était 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 son état. Les travaux se sont articulés autour de cinq grands axes, soit le dépistage ; l'organisation des services et de la prise en charge des patients ; la formation ; l'accès aux médicaments ; et la promotion de la recherche.

Le rapport contient des recommandations générales stratégiques pouvant servir de base à l'élaboration d'une politique québécoise en maladies rares et de mandat pour un éventuel comité de suivi.

Au moment de publier, en juillet 2020, le rapport du GTQMR qui met en lumière plusieurs recommandations pour améliorer les soins et les services pour les patients atteints de maladies rares, le MSSS met sur pied le Comité consultatif québécois pour les maladies rares (CCQMR), qui reçoit le mandat d'actualiser la hiérarchisation des services, du dépistage à la prise en charge des usagers avec une maladie rare, afin d'assurer un rapprochement des services auprès des patients, de définir les éléments de structure de la hiérarchisation, de promouvoir la recherche en maladies rares, de faciliter la mise en commun et le partage d'informations cliniques pour les patients dans tout le réseau de la santé et des services sociaux et d'intégrer le volet des traitements aux priorités des travaux.

Avec ces différentes démarches propres aux maladies rares, le MSSS poursuit l'amélioration des programmes nationaux qui s'adressent aux maladies rares et crée de nouveaux projets qui contribuent à la bonification des soins, ce qui témoigne de la volonté d'agir pour la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares. La présente politique ne vise pas la réorganisation des programmes, de leur gouvernance, de leur cadre de référence ou de leurs trajectoires de soins, mais vise plutôt à les soutenir.

Parmi ces programmes, nous comptons :

1. [L'Offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives chez les personnes originaires des régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord](#)

Le programme fournit des informations sur quatre maladies héréditaires récessives soumises à un effet fondateur dans les régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord, où les porteurs associés à ces maladies sont plus nombreux.

Ce programme permet, sur une base volontaire, de repérer les personnes porteuses de l'une ou l'autre des maladies ciblées. La détermination du statut de porteur permet une prise de décisions éclairée pour la planification d'une éventuelle grossesse.

2. Le Programme québécois de dépistage prénatal (PQDP)

Ce programme a comme objectif principal d'offrir à toutes les femmes enceintes du Québec, sur une base volontaire, un dépistage prénatal de la trisomie 21. Bien que la trisomie 21, qui concerne environ 1 bébé sur 770, ne soit pas considérée comme une maladie rare, le PQDP a évolué au cours des dernières années et a intégré à son algorithme de dépistage le Test génomique prénatal non invasif (TGPNI), qui permet de dépister des trisomies plus rares, soit la trisomie 18 et la trisomie 13. Le TGPNI marque une avancée technologique qui permet de limiter l'exposition des femmes aux risques que peut entraîner une amniocentèse, tout en leur permettant d'obtenir une information fiable sur la santé de leur fœtus.

3. Le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU)

Ce programme visant à détecter certaines maladies rares avant l'apparition des symptômes permet une prise en charge précoce, évitant ainsi des conséquences graves et permanentes ou même le décès pour les nouveau-nés atteints de ces maladies dépistées. À ce jour, le Programme permet de dépister 18 maladies rares.

4. Le Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMMH)

Pour plusieurs maladies métaboliques héréditaires, dont certaines sont dépistées à la naissance par le PQDNSU, le traitement consiste en un régime alimentaire restreint en protéines, en lipides ou en glucides que la personne traitée doit suivre tout au long de sa vie. Le PAQTMMH a été créé pour assurer aux personnes nécessitant ce type de régime un accès aux produits nutritionnels thérapeutiques prescrits, pour favoriser la fidélité au traitement et pour leur éviter d'avoir à assumer un fardeau financier.

5. Le Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM)

Le RQDM, annoncé en 2018, a notamment pour mandat d'implanter une organisation efficiente et concertée des services de diagnostic moléculaire au Québec. Les travaux du RQDM permettront une standardisation des tests de diagnostic moléculaire au Québec, favoriseront une harmonisation des pratiques lorsqu'il s'agit d'utiliser les tests de laboratoire pour le diagnostic des maladies rares et réduiront les coûts. Ce réseau amènera aussi une autonomie pour ces services au Québec.

En plus de ces programmes ministériels, il existe également diverses initiatives accessibles à l'ensemble de la population québécoise, et qui s'inscrivent comme des missions provinciales chapeautées par des établissements, par exemple le programme Maladie de Gaucher piloté par le Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine et l'Hôpital général juif de Montréal.

L'organisation actuelle des soins et des services en maladies rares

Un recensement de l'offre de soins et de services en maladies rares effectué en 2018 a permis de repérer plus de 300 cliniques variées qui traitent diverses thématiques en maladies rares et qui sont chapeautées par des centres universitaires. Bien que de multiples initiatives soient recensées dans la province, ces cliniques sont organisées différemment et peu de trajectoires de soins sont clairement établies. On note aussi peu de synergie entre les différents paliers de soins et entre les centres universitaires. Malgré ces initiatives, le besoin d'une organisation de soins et de services structurés accessible et hiérarchisé persiste. Il est donc important de prendre en considération toutes ces expertises dans les travaux à venir.

En oncologie, toutefois, la mise en place actuelle des réseaux par siège de cancer permet de pousser plus loin la vision de soutien à tous les milieux de soins et d'expertise dans des centres mandatés pour offrir l'éventail complet des soins pour la prise en charge des cas difficiles ou rares^{xii}.

L'accès actuel aux traitements, aux soins et aux services pharmaceutiques en maladies rares

Le Régime général d'assurance médicaments (RGAM), mis en place dans le cadre de la *Loi sur l'assurance médicaments*, a pour objet d'offrir à l'ensemble de la population québécoise un accès raisonnable et équitable aux médicaments et aux services pharmaceutiques requis par l'état de santé des personnes, et ce, sans égard au type de maladies ou aux problèmes de santé.

Au cours des dernières années, une réactivité a pris place avec l'inscription de médicaments onéreux pour les maladies rares, notamment avec l'inscription des premiers médicaments pour le traitement de l'amyotrophie spinale (Spinraza^{MC} et Zolgensma^{MC}).

Le RGAM se distingue des régimes en vigueur dans le reste du Canada notamment pour les raisons suivantes :

- les régimes privés et les assureurs ne peuvent refuser au Québec de couvrir un médicament onéreux, ce qui est souvent le cas pour les maladies rares, du moment qu'il est inscrit sur la Liste des médicaments ;
- il comprend la mesure dite du « patient d'exception », une garantie du RGAM qui assure la couverture de médicaments qui ne sont pas inscrits sur la Liste des médicaments ou de médicaments d'exception prescrits pour une indication thérapeutique ne figurant pas sur la Liste des médicaments. Cette mesure permet notamment la couverture de plusieurs médicaments onéreux servant au traitement de maladies rares.

Il faut aussi souligner qu'à l'extérieur du cadre du RGAM, certains traitements médicamenteux pour les maladies rares sont fournis gratuitement aux patients par les établissements de santé selon la liste de médicaments-établissements. Les cliniciens ont également la latitude de requérir l'accès à des médicaments ne figurant pas sur la liste de médicaments-établissements, et ce, dans un contexte de nécessité médicale particulière.

La *Loi sur l'assurance médicaments* plafonne les sommes qu'ont à déboursier les assurés du régime public ainsi que ceux des régimes privés, ce qui profite notamment aux patients atteints de maladies rares puisque les coûts annuels de traitement peuvent atteindre dans nombre de cas des dizaines, voire des centaines de milliers de dollars.

Finalement, le processus d'évaluation des médicaments mis en place par l'INESSS, qui mène aux recommandations d'inscription aux listes de médicaments, permet de prendre en compte la réalité des nouveaux médicaments pour les maladies rares. L'inclusion dans le processus d'évaluation du besoin de santé non comblé et la prise en considération d'une promesse de valeur (données probantes souvent limitées pour les produits visés) permet de prendre en compte cette réalité de façon raisonnable. Notons que cette approche est unique au Canada.

Les produits biologiques humains dans le traitement des maladies rares

Certaines maladies rares ne peuvent être traitées que par des produits biologiques humains tels que des produits sanguins labiles, des produits stables fractionnés à partir de plasma humain ou des recombinants et anticorps monoclonaux qui remplacent un produit sanguin, des tissus, des organes ou des cellules souches.

Au Québec, plusieurs produits biologiques humains sont distribués exclusivement par l'organisme public Héma-Québec. L'accès à tous les produits biologiques humains est financé par le réseau public. Tout comme pour les produits pharmaceutiques, l'INESSS est responsable de l'évaluation de la pertinence d'ajouter les produits sanguins à la Liste des produits du système du sang.

PORTRAIT DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

QUI SONT-ELLES ?

Les maladies rares peuvent se manifester dès le stade prénatal ou périnatal, durant l'enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte. Ces maladies concernent donc des personnes de tout âge, sans oublier les personnes âgées.

L'appréciation des symptômes est parfois plus difficile chez les adultes, ce qui les expose davantage à l'errance et à l'impasse diagnostique. Les personnes atteintes de maladies rares sont représentées par celles qui ont un diagnostic et celles ayant des manifestations rares ou une apparence de maladie rare, mais sans diagnostic clairement établi.

QUELS SONT LES ENJEUX RAPPORTÉS PAR LES PERSONNES AVEC UNE MALADIE RARE ?

En vue d'élaborer une politique québécoise pour les maladies rares, le MSSS a réalisé, en janvier 2022, une série de consultations auprès d'organismes, qui ont permis de préciser davantage les enjeux auxquels doivent faire face les personnes atteintes de maladies rares au Québec et auxquels il faut s'attaquer pour optimiser les soins et les services que reçoivent ces personnes dans le RSSS. Nous avons entendu que l'errance médicale et l'impasse diagnostique sont des enjeux prédominants en maladies rares.

Pour la majorité d'entre elles, plusieurs années sont nécessaires avant de poser le diagnostic. Cette problématique découle de plusieurs sous-enjeux non moins importants, dont la méconnaissance des maladies rares, une conséquence du manque de sensibilisation, de formation et de transfert de connaissances dans la communauté clinique.

La disponibilité des experts et des ressources est disparate d'une région à l'autre, ce qui crée des iniquités d'accès, surtout pour les personnes vivant en région éloignée. Des iniquités sont également recensées sur le plan des démarches diagnostiques ainsi que des soins et des traitements vu le manque de standardisation et de connaissances pour certaines maladies rares. L'errance médicale peut être vécue de plusieurs façons. La plupart des personnes atteintes devront consulter plusieurs spécialistes avant d'obtenir un diagnostic. S'ajoutent à ces démarches multiples les délais d'attente pour accéder à des spécialistes ou à des surspécialistes, ce qui peut parfois prendre plusieurs mois, voire des années.

À défaut d'un diagnostic, le patient n'a pas accès à une prise en charge préventive pouvant soulager des symptômes invalidants et améliorer la qualité de vie. L'errance médicale peut mener à des investigations et à des traitements futiles et coûteux, et parfois même dangereux. L'errance diagnostique constitue un problème qui concerne les personnes de tout âge, mais particulièrement celles ayant une maladie rare qui se présente à l'âge adulte et pour laquelle un manque de connaissances, d'expertise et de cliniques est plus important.

Pour plusieurs patients atteints de maladies rares, un suivi médical sera nécessaire toute leur vie. Alors que la plupart des maladies rares se manifestent durant l'enfance, l'organisation des soins n'est pas fluide pour les personnes qui atteignent l'âge de 18 ans et qui doivent migrer du milieu de soins pédiatriques vers le milieu de soins adultes. Dans certaines régions, l'accès à des spécialistes en milieu de soins pédiatriques et en milieu de soins adultes n'est pas toujours équilibré, ce qui complique les trajectoires de soins. Le manque de fluidité entre ces milieux influe sur l'adhésion aux soins et aux traitements, ce qui peut occasionner des problèmes de santé physique et mentale chez ces jeunes adultes.

De plus, en raison du petit volume de personnes atteintes pour chaque maladie rare, le développement de traitements novateurs et la recherche sont moins stimulés. Les données disponibles pour analyser l'effet des nouveaux traitements, généralement très dispendieux, sont restreintes.

Bien que plusieurs maladies rares soient incurables à ce jour, il n'en reste pas moins que des soins et des services pharmaceutiques peuvent atténuer les symptômes, les prévenir ou retarder leur apparition et ainsi améliorer l'espérance ainsi que la qualité de vie. Le manque d'expertise et de connaissances peut compromettre l'accès aux médicaments et entraîner une prise en charge sous-optimale. Les maladies rares ont également un impact psychosocial non négligeable sur les personnes atteintes, leur famille et leurs proches aidants, ces maladies pouvant causer de la détresse psychologique, des incapacités et un fardeau financier.

Finalement, l'accès aux soins dentaires est limité pour les personnes aux prises avec une maladie rare ayant des problèmes buccodentaires. Actuellement, le seul programme qui existe couvre partiellement les besoins des enfants naissant avec des fissures labiales et palatines ou avec certaines anomalies craniofaciales.

Toutefois, les maladies rares entraînent plusieurs autres conséquences buccodentaires dont la gravité est variable, autant chez les enfants que chez les adultes. Le revenu et le fait de bénéficier d'une assurance dentaire sont parmi les facteurs les plus fortement liés à l'utilisation des services dentaires^{xiii}, mais parmi les barrières à l'accès, on trouve aussi l'ampleur des traitements requis pour traiter les séquelles dentaires de maladies rares. En effet, plusieurs conditions génétiques, comme la dysplasie ectodermique et l'amélogénèse imparfaite, entraînent d'importants besoins de traitements dentaires souvent très coûteux (ex. : implantologie, orthodontie).

De plus, certains traitements devront être refaits périodiquement tout au long de la vie de l'individu. Finalement, des conséquences considérables peuvent découler d'un manque d'accès aux soins dentaires : douleurs, difficulté à s'alimenter, difficultés d'élocution, impacts psychosociaux, etc.

FONDEMENTS DE LA POLITIQUE

VISION

La présente politique vise à ce que les soins et les services de santé ainsi que les services sociaux que reçoivent les patients atteints de maladies rares soient de qualité, sécuritaires, équitables, inclusifs, adaptés à leurs besoins particuliers et culturellement sensibles afin que ces individus atteignent le plein potentiel de leur santé et de leur bien-être. Pour concrétiser cette vision, la présente politique propose des interventions qui mèneront à des actions concrètes fondées sur les principes directeurs suivants :

- l'approche centrée sur la personne et la famille ;
- l'équité en santé ;
- l'accès amélioré et facilité aux soins et aux services ;
- la pérennité des soins et des services ;
- l'approche apprenante.

PRINCIPES DIRECTEURS

L'approche centrée sur le patient et la famille

L'approche centrée sur le patient et la famille est un gage de relation de qualité entre le patient et le professionnel, donc de partenariat, de respect, de solidarité et d'empathie^{xiv,xv}. Cette approche dépend d'un échange bidirectionnel entre les deux parties qui positionne le bien-être du patient au centre des discussions et des décisions.

Pour la personne atteinte d'une maladie rare, cette approche, qui vise une relation de qualité professionnel-patient, l'encourage à plus facilement communiquer ses symptômes, ses inquiétudes et ses besoins, tout en lui permettant de prendre des décisions libres et éclairées durant tout son parcours avec la maladie.

Cette approche responsabilise davantage les patients qui ont ainsi davantage de moyens pour participer activement au processus diagnostique et de prise en charge, ce qui leur confère plus d'autonomie. Cette approche favorise également des démarches diagnostiques plus précises et optimisées de la part du clinicien.

Cette approche doit également être élargie à la famille des personnes atteintes d'une maladie rare, comme les parents d'un enfant malade et les personnes proches aidantes. Accorder une crédibilité au patient et aussi à ses proches aidants ou parents est au cœur d'une amélioration significative pour les patients vivant avec une maladie rare.

L'équité en santé

Selon l'Organisation mondiale de la Santé, l'équité en santé repose sur l'absence d'injustices et de différences remédiables ou évitables quant à l'état de santé des personnes d'un même groupe. Pour atteindre l'équité d'accès, toutes les personnes d'un même groupe doivent pouvoir atteindre leur plein potentiel quant à leur santé et à leur bien-être^{xvi}.

L'équité en santé vise à ce que les personnes aux prises avec une maladie rare aient accès aux mêmes soins et services, peu importe la région où elles vivent au Québec et leur statut socioéconomique, leur sexe et leur genre, leur religion et leur culture. Ce principe commande également que les soins et les services reçus par les personnes atteintes d'une maladie rare soient à la hauteur de ceux que reçoivent tous les patients du RSSS.

L'accès amélioré et facilité aux soins et aux services

Les soins de santé et les services sociaux intégrés et de qualité doivent être facilement accessibles, car ils favorisent la santé et le bien-être. Les actions qui seront mises en place faciliteront donc l'accès à ces services, seront adaptées aux besoins, et disponibles dans les délais requis.

Ce principe est en réponse à des enjeux prédominants en maladies rares, soit l'errance et l'impasse diagnostiques ainsi que l'accès limité aux soins et aux services. De plus, avec l'émergence de traitements qui ralentissent ou même qui empêchent l'évolution de la maladie, il est essentiel de poser le diagnostic très tôt.

La présente politique s'appuie donc sur l'importance d'offrir un accès amélioré et facilité aux soins et aux services pour une identification plus rapide des maladies rares et une prise en charge fluide et accessible, mais pertinente, de qualité et basée sur les bonnes pratiques.

La pérennité des soins et des services

La mise en place d'une organisation coordonnée et collaborative, consolidant le partenariat entre les différents niveaux de soins et de services, les différentes instances gouvernementales prenantes, le milieu de la recherche, de l'innovation et de l'enseignement, est essentielle à la durabilité des soins et des services pour les maladies rares.

Cette politique sera suivie d'un plan d'action et d'un plan d'évaluation, basé sur des indicateurs, qui vise une amélioration continue de l'organisation des soins et des services. Le plan d'action prendra en compte la disponibilité des ressources et des besoins à combler.

L'approche apprenante

La mise en place d'une organisation de soins et de services doit se faire selon une approche qui permet l'amélioration continue et l'innovation basées sur des données réelles et une science de qualité.

L'approche proposée repose sur la mise en place d'une organisation pertinente et évolutive des soins, y compris l'accès aux médicaments, qui s'appuie sur les meilleures données disponibles.

L'intégration appropriée de l'innovation dans cette organisation des soins repose sur une participation juste, transparente et encadrée, des fabricants et des tiers intervenants en leur nom. Cette intégration doit essentiellement s'effectuer dans une perspective d'usage optimal des médicaments et des autres technologies à laquelle doivent adhérer tous les intervenants, notamment les fabricants.

AXES D'INTERVENTION ET OBJECTIFS

La politique québécoise pour les maladies rares s'articule autour de trois grands axes d'intervention interdépendants qui visent la reconnaissance des maladies rares et l'amélioration de leur prise en charge. Chacun de ces axes permet d'aborder les grands besoins énoncés par les parties prenantes.

Axe 1 : Sensibilisation et formation

Axe 2 : Accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services

Axe 3 : Promotion de la recherche, de l'innovation et de la collecte de données

AXE 1 : SENSIBILISATION ET FORMATION

Les enjeux propres aux maladies rares reposent entre autres sur la méconnaissance et le manque d'expertise. La sensibilisation de la communauté clinique quant aux maladies rares et à leurs conséquences sur la santé et l'équilibre de vie, sans oublier les problèmes financiers et sociaux, est une démarche incontournable pour briser l'isolement des personnes atteintes de maladies rares et leur famille, réduire la stigmatisation et diminuer l'errance médicale. Cet axe a pour objectif la **sensibilisation** de la communauté quant aux maladies rares, le **partage d'informations et de connaissances** entre les parties prenantes, qui encouragent notamment le partenariat avec les patients partenaires et les organismes communautaires ainsi que la **formation** des professionnels de la santé.

OBJECTIFS POURSUIVIS DANS L'AXE 1

Objectif 1.1 Sensibiliser et encourager le transfert de connaissances

1.1.1 Encourager le partenariat entre le réseau et les associations représentatives et les patients partenaires

Objectif 1.2 Améliorer la formation chez les cliniciens et les professionnels de la santé

Objectif 1.3 Soutenir le développement d'outils cliniques garants de la qualité des soins

Objectif 1.4 Faciliter l'accès à l'information

OBJECTIF 1.1 SENSIBILISER ET ENCOURAGER LE TRANSFERT DE CONNAISSANCES

Pour contrer la méconnaissance sur le concept des maladies rares et de leurs répercussions sur les personnes atteintes et leur entourage, la sensibilisation auprès de la communauté, particulièrement la communauté médicale, est une démarche à préconiser.

1.1.1 Encourager le partenariat entre le réseau et les associations représentatives et les patients partenaires

Le concept de la maladie rare et les enjeux qui s'y rattachent sont bien défendus par les organismes qui se spécialisent en maladies rares. Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO), par exemple, a acquis une notoriété dans le domaine des maladies rares et a conçu plusieurs outils pour soutenir, et discuter avec elles, les personnes atteintes de maladies rares, leur famille et les professionnels de la santé, comme le centre d'information iRare. Plusieurs autres organismes offrant un soutien significatif aux patients et à la communauté médicale pourraient être nommés en exemples, comme Sclérodémie Québec.

L'objectif est de propulser à plus grande échelle les efforts de sensibilisation de manière à intégrer les patients, les familles et les organismes dans la définition des besoins tout en encourageant une approche de partenariat entre ces parties et le RQSS pour favoriser le partage d'informations et de connaissances, tout en faisant valoir le soutien des organismes. Le transfert de connaissances du milieu de la recherche vers les soignants et les patients doit également être encouragé. Il est donc abordé de manière plus détaillée dans l'axe 3 consacré à la recherche.

OBJECTIF 1.2 AMÉLIORER LA FORMATION CHEZ LES CLINICIENS ET LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

Le diagnostic d'une maladie rare se résume souvent à une investigation longue et parfois non concluante pour le patient. C'est pourquoi il semble nécessaire d'adapter les programmes de formation des professionnels de la santé afin de les sensibiliser et de les outiller davantage sur ces pathologies. Maîtriser la complexité et la multitude de maladies rares répertoriées peut nécessiter une formation avancée. Ce niveau de service tertiaire est actuellement assuré par des équipes spécialisées ou surspécialisées.

Afin de favoriser une complémentarité des services offerts à la population et d'accélérer le processus diagnostique, il est privilégié de développer et de consolider les connaissances des acteurs de première ligne. Les objectifs sont de :

- bien connaître le développement normal de l'enfant et être en mesure de détecter rapidement les retards et les anomalies pouvant être les premiers signes d'une maladie rare ;
- être à l'affût des symptômes potentiels de maladies rares chez l'enfant comme chez l'adulte lors du diagnostic différentiel ;
- connaître les maladies rares pour lesquelles l'efficacité du traitement est chronodépendante ;
- connaître les antécédents familiaux contributifs afin de permettre aux couples et aux familles d'avoir accès à un conseil génétique à un moment opportun, idéalement avant l'arrivée d'une grossesse ;
- connaître les corridors de services existants et ceux qui seront développés en découlant de cette politique ;
- diriger au bon moment le patient vers une équipe spécialisée et les ressources d'aide en cas de besoin ;
- savoir utiliser une approche empathique, sensible aux éléments culturels et psychosociaux et adaptée à la situation du patient.

Pour mener ces objectifs à terme, les différentes parties prenantes seront mises à profit, soit les établissements d'enseignement, les partenaires du réseau ainsi que les ordres et associations professionnels.

OBJECTIF 1.3 SOUTENIR LE DÉVELOPPEMENT D'OUTILS CLINIQUES GARANTS DE LA QUALITÉ DES SOINS

Afin d'homogénéiser les pratiques, de faciliter le processus d'évaluation, d'accélérer le processus diagnostique et d'optimiser la prise en charge, tout en s'assurant qu'elle est accessible et de haute qualité, la création d'outils cliniques doit être soutenue et élaborée en collaboration avec les experts et l'INESSS afin qu'ils soient conçus selon les meilleures données probantes.

Plus particulièrement, la conception de guides de référence, d'outils pédagogiques ou encore d'algorithmes décisionnels aiderait les professionnels de la santé et les médecins notamment à :

- mieux repérer les patients potentiellement atteints d'une maladie rare, alors qu'ils se présentent avec des symptômes complexes ;
- faciliter la référence des patients entre les différents niveaux de service et vers les services de conseil génétique préconceptionnel ;
- poser le bon diagnostic ;
- permettre la prise en charge des patients avec une maladie rare, que le diagnostic soit clarifié ou non ;
- favoriser un usage optimal de traitements et de médicaments.

OBJECTIF 1.4 FACILITER L'ACCÈS À L'INFORMATION

Tant pour les patients, les parents et les proches concernés que pour les professionnels de la santé et les cliniciens, il y a un besoin de faciliter l'accès à l'information fiable, de qualité et pertinente sur les maladies rares. Cet objectif cherche à centraliser l'information sur le Web qui faciliterait l'accès aux ressources existantes et celles qui seront développées.

Les organismes de soutien sont d'excellentes sources d'information et conçoivent des outils de transfert de connaissances qui doivent être mis de l'avant, comme le centre iRare, piloté par le RQMO.

Politique québécoise pour les maladies rares

La plateforme Orphanet, le portail de maladies rares et de médicaments orphelins créé par la France, met à la disposition du public un grand nombre de services et de répertoires en maladies rares^{xvii}. Elle consiste en une puissante source d'informations centralisée, et nous reconnaissons la pertinence de collaborer avec Orphanet pour contribuer à son enrichissement en contribuant aux données scientifiques. Cette plateforme permet également d'améliorer la visibilité des activités cliniques.

De plus, en offrant une structure de soins mieux définie et plus visible, le parcours du patient dans le RSSS sera facilité. Le MSSS doit mettre à la disposition du public la liste des établissements désignés en maladies rares, toute l'information pertinente en lien avec l'organisation des soins et des services, les outils cliniques pertinents déjà existants ou qui seront créés, des listes de contacts vers des associations de patients et des organismes de soutien, des médicaments et des traitements approuvés au Québec, etc.

AXE 2 : ACCÈS FACILITÉ ET ÉQUITABLE AU DIAGNOSTIC, AUX SOINS ET AUX SERVICES

Cet axe vise à optimiser le parcours des personnes atteintes d'une maladie rare dans le réseau de la santé et des services sociaux, au sein d'une structure pérenne, pour leur permettre d'atteindre leur plein potentiel quant à leur santé et à leur bien-être en favorisant un accès équitable, facilité et centré sur leurs besoins particuliers. Cet axe est important pour limiter l'errance diagnostique en facilitant l'accès aux tests de dépistage, aux diagnostics, aux spécialistes et aux soins et traitements.

OBJECTIFS POURSUIVIS DANS L'AXE 2

Objectif 2.1 Poursuivre l'amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares et optimiser le temps de rendu du diagnostic

- 2.1.1 Renforcer l'accès au dépistage préconceptionnel et au diagnostic prénatal
- 2.1.2 Rendre accessibles les tests génétiques préimplantatoires
- 2.1.3 Soutenir l'évolution du Programme québécois de dépistage prénatal
- 2.1.4 Soutenir l'amélioration continue du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire
- 2.1.5 Soutenir le développement de la médecine génomique au Québec
- 2.1.6 Soutenir le développement de tout autre outil de dépistage et de diagnostic pertinent

Objectif 2.2 Hiérarchiser les soins et les services et assurer un meilleur accès et un rapprochement des services

- 2.2.1 Actualiser la hiérarchisation des soins et des services
- 2.2.2 Désigner des centres de référence et des centres de compétence régionaux
- 2.2.3 Assurer un rapprochement des soins et des services
- 2.2.4 Accroître l'offre de services

Objectif 2.3 Améliorer l'accès aux soins dentaires pour les personnes atteintes de maladies rares entraînant des conséquences buccodentaires

Objectif 2.4 Poursuivre les efforts pour l'accès aux soins et aux services pharmaceutiques

2.4.1 Optimiser le transfert de connaissances et les trajectoires de soins en pharmacie

2.4.2 Bonifier l'offre du Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires

2.4.3 Optimiser le processus d'accès aux produits sanguins stables non distribués par Héma-Québec

OBJECTIF 2.1 POURSUIVRE L'AMÉLIORATION ET LE DÉVELOPPEMENT DU DÉPISTAGE ET DU DIAGNOSTIC DES MALADIES RARES ET OPTIMISER LE TEMPS DE RENDU DU DIAGNOSTIC

L'objectif cherche à optimiser le temps de rendu du diagnostic afin de limiter l'errance médicale en facilitant l'accès aux outils de dépistage et de diagnostic tout en s'assurant qu'il est équitable. Le but est également d'améliorer l'accès aux analyses cliniques pertinentes, sécuritaires et de qualité. Plusieurs sous-objectifs sont abordés.

2.1.1 Renforcer l'accès au dépistage préconceptionnel et au diagnostic prénatal

Pour promouvoir l'autonomie des patients atteints de maladies rares, et de leurs proches, il est essentiel de faciliter l'accès aux services de conseil génétique et de génétique médicale pour un dépistage préconceptionnel ou un diagnostic prénatal en temps opportun et lorsqu'indiqué. Ces services permettent aux couples qui ont un risque accru d'avoir un enfant atteint d'une maladie rare de faire des choix éclairés quant aux options reproductives qui s'offrent à eux, idéalement avant l'arrivée d'une grossesse. Le MSSS souhaite ainsi optimiser l'accès à ces services et évaluera les mesures à employer pour y parvenir.

2.1.2 Rendre accessibles les tests génétiques préimplantatoires

Le MSSS souhaite rendre accessibles les tests génétiques préimplantatoires (PGT) pour les personnes porteuses de maladies génétiques ou de réarrangements chromosomiques et à risque accru de transmission.

Le PGT est une option reproductive qui consiste à prélever quelques cellules d'un embryon au cours d'un traitement de fécondation *in vitro* afin de sélectionner les embryons à implanter. Un mandat pourrait être octroyé à l'INESSS pour évaluer la faisabilité ainsi que les risques pour la santé de l'enfant à naître de ces tests aussi appelés diagnostics génétiques préimplantatoires.

De plus, les balises cliniques incluant les critères d'admissibilité et d'exclusion pourraient être élaborées en collaboration avec les parties prenantes. Considérant les enjeux éthiques potentiels et la rapidité des avancées dans ce domaine, l'objectif cherche aussi à encadrer son développement au regard de critères éthiques et technologiques, en conformité avec les normes de pratique qui prévalent dans ce domaine.

2.1.3 Soutenir l'évolution du Programme québécois de dépistage prénatal (PQDP)

Il est possible, sur une base volontaire, de participer à un dépistage prénatal au Québec, qui est offert dans le cadre du Programme québécois de dépistage prénatal (PQDP). Bien que le dépistage de la trisomie 21 soit au cœur de ce programme, il permet également de dépister certaines maladies rares telles que la trisomie 13 et la trisomie 18. De concert avec le comité consultatif du programme, le MSSS prévoit améliorer l'accès et raccourcir les délais pour obtenir un résultat en adaptant le programme aux femmes avec une grossesse multiple ainsi qu'en améliorant le volet biochimique dans le dépistage de première intention.

2.1.4 Soutenir l'amélioration continue du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire

Afin que le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU) maintienne ses plus hauts standards de qualité et d'efficacité, le MSSS octroie régulièrement des mandats à l'INESSS pour évaluer la pertinence d'ajouter de nouvelles maladies au programme ou pour repérer de nouvelles technologies disponibles.

L'INESSS formule des recommandations à la suite d'un processus rigoureux de consultation de la littérature la plus probante, des experts sur le terrain et des autres parties prenantes. L'intégration de nouvelles maladies rares au programme se fait par la suite en accord avec les membres de son comité consultatif.

Le MSSS envisage d'octroyer de nouveaux mandats à l'INESSS pour évaluer la pertinence d'inclure de nouvelles maladies rares au programme au cours des prochaines années. Il envisage également de mettre en place un mécanisme de veille scientifique pour accélérer le repérage des nouvelles technologies disponibles et de maladies candidates à intégrer au programme. La détermination de ces mandats et des priorités se fait en concertation avec le comité consultatif du PQDNSU et en considérant les nouveautés thérapeutiques disponibles et recommandées par l'INESSS, et ce, pour assurer que le programme demeure parmi les meilleurs au monde.

2.1.5 Soutenir le développement de la médecine génomique au Québec

L'arrivée de nouvelles technologies telles que le séquençage de nouvelle génération (SNG) offre la possibilité de diagnostiquer de nouvelles maladies à des coûts abordables dans un délai cliniquement approprié. Le MSSS s'engage à assurer la pérennité du Réseau québécois de diagnostic moléculaire (RQDM), qui est à pied d'œuvre pour rapatrier au Québec la majorité des analyses de SNG effectuées à l'extérieur de la province, ce qui facilitera l'accès au SNG, favorisera une standardisation des analyses en biologie moléculaire dans la province et valorisera l'expertise présente actuellement dans le RSSS. Ce projet s'inscrit dans une évolution vers une médecine prédictive, préventive, personnalisée et participative.

Le RQDM compte un secteur consacré aux maladies génétiques et un à la cancérologie, y compris les cancers rares, et soutient l'identification des gènes responsables en plus de fournir des approches personnalisées pour le diagnostic et le traitement. L'intégration de nouvelles analyses moléculaires sur le SNG au Québec se fera par le MSSS sous les recommandations du RQDM, en collaboration avec l'INESSS et les établissements du réseau qui offriront ces analyses.

Les analyses entraîneront une importante production de mégadonnées. Pour cette raison, le RQDM a un autre volet qui est la collecte, l'analyse, l'utilisation et le partage des données du séquençage à des fins cliniques et de recherche. L'apport du RQDM pour la recherche est abordé dans l'axe 3 consacré à la recherche.

2.1.6 Soutenir le développement de tout autre outil de dépistage et de diagnostic pertinent

Plusieurs tests de dépistage et de diagnostic au Québec sont disponibles pour les maladies rares, entre autres dans les laboratoires d'hémostase, d'hématologie, de pathologie, d'immunologie, de biochimie, de microbiologie, de génétique et de cytologie, et même en imagerie médicale. Toujours dans l'optique de réduire l'errance médicale et l'impasse diagnostique, le MSSS s'engage à soutenir le développement de nouveaux tests de dépistage et de diagnostic pour les maladies rares, peu importe le type (tests biochimiques, fonctionnels, d'imagerie médicale, etc.) en suivant les nouvelles avancées. L'intégration de nouveaux outils se fait toujours en collaboration avec les experts et selon les recommandations de l'INESSS.

OBJECTIF 2.2 HIÉRARCHISER LES SOINS ET LES SERVICES ET ASSURER UN MEILLEUR ACCÈS ET UN RAPPROCHEMENT DES SERVICES

Cet objectif cherche à structurer l'offre de soins et de services en maladies rares au Québec pour accroître l'accès aux soins, afin qu'il soit facilité et équitable, améliorer la coordination des soins et optimiser l'utilisation des ressources et de l'expertise, en prenant en compte particulièrement les personnes vivant en région éloignée, notamment les Premières Nations et les Inuits.

Cette structuration de l'organisation des soins et des services se fera à partir des éléments déjà en place et ne vise pas à réinventer l'offre de soins et de services, mais plutôt à renforcer en définissant davantage les éléments de la structure de hiérarchisation et en bonifiant l'offre actuelle afin de parvenir à une organisation pérenne.

2.2.1 Actualiser la hiérarchisation des soins et des services

Pour en arriver à une offre de soins et de services structurée, la présente politique engage le gouvernement à actualiser la hiérarchisation des services du dépistage à la prise en charge des usagers avec une maladie rare, du milieu communautaire jusqu'aux centres spécialisés en définissant notamment les rôles et les responsabilités de chaque niveau de la hiérarchisation.

Cette structure permettra :

- d'augmenter la fluidité des trajectoires de soins en créant une synergie entre les paliers de soins en utilisant notamment la télémédecine pour favoriser cette intégration ;
- d'encadrer notamment les corridors de services entre le milieu pédiatrique et adulte et entre le milieu adulte et gériatrique ;
- de favoriser une approche intégrée et multidisciplinaire ;
- d'améliorer la prise en charge dans les services de proximité.

2.2.2 Désigner des centres de référence et des centres de compétence régionaux

La hiérarchisation des soins et des services en maladies rares sera consolidée par la désignation de centres de référence interdisciplinaires pour les soins et la recherche, où s'effectuent la confirmation diagnostique, l'élaboration du plan de traitement optimal adapté à la situation du patient et l'offre de soins et de services spécialisés, un exercice qui devra prendre en compte l'expertise que chapeautent les différents établissements du RSSL et qui devra se faire à la suite de l'élaboration de critères de désignation.

Les excellentes politiques de maladies rares du Royaume-Uni et de l'Australie^{xviii,xix} ont inspiré les caractéristiques qui font en sorte que les centres :

- disposent d'un nombre suffisant de patients pour acquérir une expertise pertinente et reconnue ;
- ne dépendent pas d'un seul clinicien ;
- coordonnent les soins ;

- organisent une transition coordonnée des soins entre le milieu pédiatrique et adulte ;
- impliquent les patients et leurs familles ou proches aidants ;
- soutiennent la recherche ;
- s'assurent que leur expertise est à la disposition des familles et des équipes soignantes.

De plus, dans l'optique d'optimiser la coordination et la continuité des soins et d'accélérer les processus d'évaluation, de diagnostic et de prise en charge, tout en assurant un rapprochement des services, la possibilité de mettre en place des centres de compétence régionaux sera étudiée, en fonction de la capacité. Ces centres pourraient avoir comme rôle :

- de procéder à l'évaluation primaire des patients ;
- de soutenir le processus diagnostique et de prise en charge en collaboration avec les centres de référence ;
- d'assurer la coordination et la continuité des soins lorsque ce n'est pas requis de le faire en centre de référence.

Ces centres de compétence agiraient donc en soutien à la première ligne, et travailleraient en collaboration avec les centres de référence. Ils permettraient un rapprochement des soins et des services. L'opérationnalisation des centres désignés devrait se faire dans une approche de partenariat avec les organismes, les associations de patients et les patients partenaires. Une approche concertée entre les centres sera encouragée.

2.2.3 Assurer un rapprochement des soins et des services

Le principe d'offrir un accès équitable aux soins et aux services s'accomplira notamment en mettant de l'avant des outils de télésanté.

Les éléments de la structure de la hiérarchisation définie et mise en place permettront de virtualiser certaines trajectoires pour atteindre les finalités suivantes :

- accroître l'accessibilité géographique et temporelle des services ;
- soutenir les équipes de première ligne dans la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares ;
- offrir des soins en temps opportun ;
- optimiser l'accès à l'expertise.

L'intégration de la télésanté dans les trajectoires de soins en maladies rares est essentielle. Le rapprochement des soins et des services permet de limiter plusieurs conséquences causées par les maladies rares pour les personnes atteintes, et particulièrement pour celles vivant en région éloignée, notamment chez les Premières Nations et les Inuits dans les régions du Grand Nord, tant sur le plan de l'accès aux soins que sur le plan financier, alors que les patients vivant en région doivent faire de longs déplacements qui nécessitent des coûts et du temps et qui déstabilisent les patients et les familles.

2.2.4 Accroître l'offre de services

Dans la mise en place de centres de référence et de centres de compétence régionaux qui répondraient à des critères de désignation établis, le MSSS s'engage à évaluer les besoins et à soutenir l'embauche de ressources professionnelles et médicales, notamment en région, et à bonifier des infrastructures afin d'assurer le bon fonctionnement et la pérennité de ces centres ainsi que d'optimiser le rapprochement des services. Il s'engage également à mieux reconnaître le rôle des professionnels de la santé dans la filière des maladies rares en soutenant leur autonomie, notamment par la délégation de la prescription de tests génétiques aux conseillers en génétique dans certaines circonstances afin de faciliter l'accès aux soins et aux services.

L'accroissement de l'offre de services devra également se faire en augmentant l'admission de nouveaux étudiants dans les programmes de formation et en soutenant le recrutement de professionnels dans les régions éloignées, tout en consolidant les équipes multidisciplinaires, notamment les équipes de génétique médicale dans les centres désignés pour qu'ils soient en mesure d'accroître l'accès en temps opportun et de soutenir les équipes en région. Pour s'assurer d'un accès raisonnable aux soins et aux services, des indicateurs permettant de suivre et d'évaluer l'accès seront élaborés dans le cadre de la désignation de centres de référence et de centres de compétence régionaux.

OBJECTIF 2.3 AMÉLIORER L'ACCÈS AUX SOINS DENTAIRES POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ENTRAÎNANT DES CONSÉQUENCES BUCCODENTAIRES

L'amélioration de l'accès aux soins dentaires pour les personnes atteintes de maladies rares implique l'élaboration d'un programme visant le traitement et la prévention des conséquences buccodentaires de ces maladies.

Voici les principales conséquences buccodentaires des maladies rares :

- défauts de quantité de dents (manque ou surplus de dents) ;
- défauts de forme et de grosseur des dents ;
- défauts de qualité des tissus dentaires (émail et dentine) ;
- défauts d'éruption et de résorption des dents ;
- anomalies des tissus, osseux et parodontaux.

Afin d'atteindre cet objectif, une hiérarchisation des besoins doit être effectuée de même que l'élaboration des critères de gravité et des seuils d'admissibilité. Les lieux de prestation des services doivent être définis afin de développer un accès géographique adéquat, tout en respectant la nécessité de bénéficier de centres d'expertise. De plus, le panier des services doit être défini, les besoins de traitement étant variables d'une personne à l'autre, pouvant même impliquer le remplacement complet de la dentition permanente.

Ces balises détermineront le financement nécessaire pour l'implantation de ce programme. Enfin, l'intégration du traitement des conséquences buccodentaires lors de la prise en charge globale des maladies rares doit être développée afin de permettre une approche centrée sur le patient et la famille.

OBJECTIF 2.4 POURSUIVRE LES EFFORTS POUR L'ACCÈS AUX SOINS ET AUX SERVICES PHARMACEUTIQUES

Bien que des mesures structurantes d'accès soient bien en place, il est nécessaire de poursuivre les efforts pour s'assurer d'un accès optimal aux médicaments selon une évaluation individualisée des besoins de chaque patient.

Une évaluation individualisée de qualité pour déterminer la pertinence du recours ou de la poursuite d'une thérapie médicamenteuse nécessite notamment un meilleur partage de l'expertise pharmaceutique sur l'ensemble du territoire québécois et une meilleure concertation dans les décisions d'accès, tout particulièrement lorsqu'il s'agit de médicaments qui ne sont pas inscrits aux listes de médicaments, et particulièrement ceux pour lesquels il persiste un accès inéquitable ou inconsistant. À ce chapitre, les décisions d'accès doivent être prises avec une plus grande acuité en ayant recours à l'avis de nombreux experts pour favoriser la pertinence et l'équité.

Sur le plan de l'accès aux médicaments novateurs, comme décrit précédemment, le Ministère a déjà effectué un travail considérable pour obtenir des coûts abordables pour les patients par le biais du RGAM, notamment par la limitation de la contribution à l'achat à verser par les patients, aussi bien pour le régime public d'assurance médicaments que pour les régimes privés. De plus, le processus d'évaluation des médicaments mis en place par l'INESSS, qui mène aux recommandations d'inscription aux listes de médicaments, permet de prendre en compte la réalité des nouveaux médicaments pour les maladies rares.

Politique québécoise pour les maladies rares

L'inclusion dans le processus d'évaluation du besoin de santé non comblé et la prise en considération d'une promesse de valeur, vu les données probantes souvent limitées pour les produits visés, permettent de prendre en compte cette réalité de façon raisonnable. Notons que cette approche unique au Canada semble cruciale, car elle permet de préserver la rigueur de l'évaluation des nouveaux médicaments novateurs pour les maladies rares.

2.4.1 Optimiser le transfert de connaissances et les trajectoires de soins en pharmacie

L'expertise pharmaceutique de pointe qui se trouve souvent dans les départements de pharmacie des établissements de santé universitaires doit être mieux partagée pour soutenir les patients localement dans leur milieu de vie. Le recours à la télépharmacie entre les pharmaciens experts des centres spécialisés et les pharmaciens communautaires, qui assurent localement la surveillance de la thérapie médicamenteuse des patients atteints de maladies rares, doit être encouragé et organisé.

2.4.2 Bonifier l'offre du Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires

Les produits nutritionnels thérapeutiques offerts par ce programme, qui sont produits par un nombre limité de fabricants en raison de la rareté des maladies, sont souvent onéreux. Le Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMMH) offre aux Québécois atteints de ces maladies héréditaires un approvisionnement continu de ces aliments spéciaux et leur rembourse les frais. Cependant, certains de ces régimes, et parfois la maladie métabolique elle-même, occasionnent une carence en acides aminés, ce qui oblige les patients à recourir à des suppléments qui ne sont actuellement pas remboursés. Pour améliorer l'accessibilité de ces produits, dont le prix est parfois élevé pour les patients, le MSSS va ajouter un volet au PAQTMMH pour rembourser ces acides aminés.

2.4.3 Optimiser le processus d'accès aux produits sanguins stables non distribués par Héma-Québec

Pour des raisons logistiques et légales, ce ne sont pas tous les produits sanguins stables qui sont sur la liste des produits du système du sang qui sont distribués par Héma-QuébecOr, pour différentes justifications médicales, certains patients qui ont des conditions particulières, dont fréquemment des maladies rares, peuvent avoir accès à un produit sanguin qui n'est pas distribué par Héma-Québec, mais qui est inscrit sur la liste des produits du système du sang.

C'est pour cette raison qu'un mécanisme de demande d'utilisation de produits sanguins stables qui ne figurent pas sur la liste des produits distribués par Héma-Québec a été mis en place en 2016.

Dans le cadre de la réorganisation de la médecine transfusionnelle, il a été suggéré de créer un bureau de coordination pour la médecine transfusionnelle, dont un des mandats serait de coordonner les processus de révision et d'approbation de ces demandes d'utilisation spéciales. La mise en place de ce bureau de coordination est une volonté du MSSS, mais n'est pas amorcée et demandera des ressources et des investissements afin d'en assurer le bon fonctionnement.

AXE 3 : PROMOTION DE LA RECHERCHE, DE L'INNOVATION ET DE LA COLLECTE DE DONNÉES

Le MSSS reconnaît l'errance diagnostique et thérapeutique comme une source de souffrances pour les patients et leurs proches aidants en quête de réponses. Les délais subis avant de recevoir le bon diagnostic se traduisent souvent en perte de qualité de vie, voire en une réduction de l'espérance de vie. Au-delà du diagnostic, les traitements actuellement offerts ne sont pas toujours efficaces et sont souvent coûteux.

Toutefois, les récentes avancées de la recherche permettent d'envisager le déploiement de thérapies s'appuyant sur les nouvelles technologies issues du génie biomédical, du numérique et des sciences sociales. L'adoption de ces innovations permettra de réduire significativement l'errance thérapeutique aussi bien que d'améliorer le suivi et les traitements offerts aux patients dans le réseau de la santé et des services sociaux. Il est primordial pour les patients de pouvoir accéder à la communauté scientifique et de discuter avec elle. Ces discussions permettent aux patients de valoriser leur parcours et leurs connaissances.

Ainsi, l'expertise des patients fournit de précieuses données en stimulant l'ensemble de la communauté scientifique, créant ainsi un cycle vertueux de collaboration. Le MSSS s'engage à stimuler, à soutenir et à faciliter plus encore la recherche et l'innovation sur ces nouvelles approches en renouvelant et en accroissant son soutien aux programmes et aux infrastructures destinés à la recherche et au transfert des connaissances sur les maladies rares. Cette orientation est également soutenue par le Plan pour mettre en œuvre les changements nécessaires en santé^{xx}, qui vise l'innovation pour un traitement efficace, un médicament révolutionnaire et des pratiques organisationnelles novatrices.

Pour cela, le Québec peut dès à présent s'appuyer sur une communauté scientifique dynamique œuvrant dans le milieu universitaire et dans l'industrie biotechnologique. Cet écosystème permet déjà à la population de bénéficier d'une expertise mondialement reconnue en matière de recherche clinique et biomédicale, et la recherche sur les maladies rares profitera aussi des investissements présentés dans la [Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025](#)³.

OBJECTIFS POURSUIVIS DANS L'AXE 3

Objectif 3.1 Créer un registre québécois de patients atteints de maladies rares

Objectif 3.2 Promouvoir la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, pour mieux dépister et comprendre

Objectif 3.3 Faciliter le transfert de connaissances entre chercheurs, cliniciens et patients

Objectif 3.4 Accélérer l'innovation thérapeutique

OBJECTIF 3.1 CRÉER UN REGISTRE QUÉBÉCOIS DE PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES

Avec des cohortes de patients très limitées, l'introduction de thérapies onéreuses comporte des incertitudes quant à l'efficacité et à l'innocuité. Il est essentiel qu'une démarche structurée d'évaluation de l'effet des thérapies sur la maladie soit établie avec l'évaluation du nouveau médicament. Une démarche structurée nécessite de proposer, pour chaque traitement, les données cliniques requises permettant de mieux suivre et comprendre l'effet de la thérapie chez les patients. Elle engage également les cliniciens dans une démarche objective dès le diagnostic.

Le MSSS appuiera la création d'un registre québécois des patients atteints de maladies rares. La mise en place d'un tel registre a plusieurs objectifs. Le premier est d'assurer une utilisation cohérente, efficiente, équitable et fondée sur les meilleures données des traitements. Le registre permettra d'améliorer le suivi des patients atteints de maladies rares en regroupant dans une même source des données pertinentes.

³ Ministère de l'Économie et de l'Innovation, « Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025 », Gouvernement du Québec (2022).

En outre, l'établissement d'un tel registre permettra :

- de développer une capacité accrue de recherche sur données réelles en maladies rares au Québec ;
- d'avoir une meilleure compréhension des maladies, de leur symptomatologie, de leur variabilité et de leur évolution ;
- de prendre du recul quant à l'effet réel des traitements et des médicaments offerts afin d'en réévaluer périodiquement la pertinence du recours et de contribuer à l'amélioration des connaissances ;
- de favoriser une approche multidisciplinaire d'évaluation et de discussion de cas ;
- de briser l'isolement de cliniciens et de chercheurs ayant peu de patients pour une même maladie.

Le registre québécois servira de support pour les initiatives en recherche clinique, mais aussi en recherche fondamentale et en transfert des connaissances.

OBJECTIF 3.2 PROMOUVOIR LA RECHERCHE FONDAMENTALE, TRANSLATIONNELLE ET CLINIQUE, POUR MIEUX DÉPISTER ET COMPRENDRE

De nombreuses conditions doivent être réunies pour stimuler le milieu de la recherche et mener à la création d'approches novatrices. La présente politique présente les fondements sur lesquels s'appuiera le plan d'action afin d'améliorer les conditions générales de la recherche fondamentale et clinique dans le domaine des maladies rares.

Les activités de recherche, qu'elles soient dites fondamentales ou cliniques, demeurent incontournables pour déterminer les causes et les mécanismes biologiques impliqués dans les maladies rares.

Seulement un quart des 8 000 maladies rares connues ont été proprement identifiées et seule une fraction d'entre elles ont fait l'objet d'une recherche approfondie. C'est ainsi l'ensemble du continuum de recherche qui devra être bonifié et valorisé depuis le dépistage jusqu'à l'essai clinique en mutualisant les données et les résultats de tous les acteurs du domaine.

Plusieurs actions sont envisagées par le MSSS :

- soutenir les initiatives de recherche visant la création et le développement de nouveaux outils de dépistage précoce ;
- créer un cadre organisationnel et éthique afin de faciliter la participation à des essais cliniques pour les patients ;
- soutenir les projets de recherche ciblés, aussi bien clinique que fondamentale, sur les maladies rares ;
- soutenir la recherche translationnelle permettant d'accélérer les transferts et la mise en œuvre des plus récentes découvertes issues de la recherche biomédicale ;
- soutenir la recherche sur les services de santé afin de développer des solutions innovantes dans le réseau de la santé ;
- soutenir les centres de référence et les centres régionaux dans leurs activités de recherche sur les maladies rares.

OBJECTIF 3.3 FACILITER LE TRANSFERT DE CONNAISSANCES ENTRE CHERCHEURS, CLINICIENS ET PATIENTS

Un défi auquel doivent régulièrement faire face les patients, leurs soignants et les chercheurs est une grande difficulté à obtenir la juste information et à recevoir ou à offrir les traitements les mieux adaptés ou à orienter adéquatement leurs travaux. Le transfert de connaissances issues du savoir expérientiel permet aux patients, aux professionnels et aux intervenants de fournir les informations pertinentes afin que les chercheurs prennent en considération les différentes perspectives lors du développement d'une nouvelle approche diagnostique ou thérapeutique.

En complémentarité, les découvertes du chercheur peuvent contribuer à améliorer les pratiques en contribuant à la formation initiale ou continue des professionnels et des intervenants du système de santé et des services sociaux. L'intégration de la recherche dans la trajectoire de soins du patient est un rouage essentiel pour créer un réseau d'excellence clinique sur les maladies rares.

C'est dans cette optique que le gouvernement propose de :

- soutenir davantage les activités de recherche en médecine translationnelle ;
- soutenir les initiatives en transfert et en mobilisation des connaissances de la recherche vers le réseau et vice versa afin d'améliorer l'accès à l'information de toutes les parties prenantes.

OBJECTIF 3.4 ACCÉLÉRER L'INNOVATION THÉRAPEUTIQUE

Les nouvelles méthodes d'analyse du génome permettent d'accélérer considérablement l'identification des gènes responsables et de fournir des approches nouvelles pour le diagnostic des maladies rares. Toutefois, ces technologies et les données générées doivent désormais être rendues plus faciles d'accès pour l'ensemble des parties prenantes, du chercheur au patient. Actuellement stimulé par de rapides avancées en génomique et en bio-informatique, le Québec peut s'appuyer sur un écosystème de recherche et d'innovation performant, comme le RQDM, afin de répondre à ces défis.

En effet, les activités du RQDM permettront le décryptage et l'analyse du génome humain à grande échelle, ce qui permettra de mieux comprendre la genèse des maladies et d'améliorer la pertinence des outils diagnostiques, de raffiner les données génomiques fournies aux chercheurs et ainsi de raffiner les traitements aux patients.

Le MSSS va ainsi soutenir la création d'une base de données cliniques et de recherche pour tout le Québec au sein du RQDM à partir des mégadonnées et des découvertes relatives au diagnostic moléculaire obtenu de manière consentie. Le MSSS va également soutenir la participation du RQDM à des initiatives de partage de bases de données de recherche pancanadienne en génomique. Ultimement, une participation à des bases de données internationales est aussi souhaitable afin d'améliorer la puissance diagnostique des maladies génétiques et des cancers, dont les cancers rares. Le RQDM collaborera à une base de données pancanadienne avec possibilité de recontacter des patients pour les faire participer à des projets de recherche pour de nouveaux médicaments et traitements, tels que les thérapies génétiques ou cellulaires à la fine pointe de la technologie.

Pour développer et démocratiser ces tests et thérapies prometteurs, il faudra mettre à contribution à la fois les milieux universitaires, dont les chercheurs œuvrant dans les établissements du réseau de la santé et des services sociaux, et l'industrie pharmaceutique et biotechnologique québécoise. Parce qu'il est important de stabiliser et d'élargir cette coopération afin de faciliter la recherche préclinique, la communauté scientifique pourra s'appuyer sur plusieurs initiatives, telles que le Réseau d'évaluation et de l'innovation en santé (REIS), annoncés dans la [Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025](#)⁴. L'objectif est de faciliter le développement et le déploiement d'outils diagnostiques et de pharmacothérapies novatrices.

Cette coopération devrait également inclure des ateliers réguliers et des événements de partenariat ainsi que le lancement de projets conjoints. C'est dans cette optique que le Québec orientera ses futures actions autour de 3 grands axes en matière d'innovation :

- stimuler l'innovation afin d'optimiser les procédures de diagnostic des maladies rares ;
- stimuler l'innovation afin d'optimiser les thérapies déjà existantes ou prometteuses ;
- encourager et optimiser les coopérations de partenariats public-privé.

⁴ Ministère de l'Économie et de l'Innovation, « Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025 », Gouvernement du Québec (2022).

PROCHAINES ÉTAPES

PLAN D'ACTION ET MESURES FINANCIÈRES

Pour faire suite à cette politique, le MSSS s'engage à publier un plan d'action détaillant les mesures qui seront employées pour répondre à la vision de la politique et à l'ensemble des objectifs. Pour assurer la pérennité de ce plan d'action, il sera accompagné de mesures financières.

ÉVALUATION DES RETOMBÉES

Une évaluation centrée sur les retombées sur la santé et le bien-être des personnes atteintes de maladies rares sera effectuée à la suite de la mise en œuvre du plan d'action. Le plan d'évaluation sera fondé sur les différents indicateurs établis dans le cadre du plan d'action et de la mise en œuvre.

Le gouvernement reconnaît l'apport des parties prenantes. L'élaboration du plan d'action, la mise en œuvre et l'évaluation des retombées se feront en collaboration avec l'ensemble des parties prenantes.

RÉFÉRENCES

- ⁱ The Lancet Diabetes & Endocrinology, « Spotlight on Rare Diseases », *The Lancet Diabetes & Endocrinology* 7, n° 2 (1 février 2019): 75, [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(19\)30006-3](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(19)30006-3).
- ⁱⁱ Orphanet, « Orphanet: About rare diseases », consulté le 22 février 2022, https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?Ing=EN.
- ⁱⁱⁱ Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS). *Prise en charge des maladies rares : Expériences étrangères. Rapport préparé par Stéphanie Elger*. ETMIS 2011 ; 7(6) : 1-63
- ^{iv} Ministère de la Santé et des Services sociaux. *Rapport du Groupe de travail québécois sur les maladies rares*, Ministère de la Santé et des Services sociaux, et Direction des communications, 2020.
- ^v Melissa Haendel et autres. « How many rare diseases are there? », *Nature Reviews Drug discovery*, vol. 19, n° 2, février 2020, p. 77-78.
- ^{vi} European Commission, « Rare Diseases », consulté le 22 février 2022, https://ec.europa.eu/health/non-communicable-diseases/steering-group/rare-diseases_fr.
- ^{vii} A-M Laberge et al., « Population History and Its Impact on Medical Genetics in Quebec », *Clinical Genetics* 68, n° 4 (2005): 287-301.
- ^{viii} Nguengang Wakap, Stéphanie et autres. « Estimating Cumulative Point Prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database », *European Journal of Human Genetics*, vol. 28, n° 2, février 2020, p. 165-173.
- ^{ix} Ferreira, Carlos R., « The Burden of Rare Diseases », *American Journal of Medical Genetics Part A*, vol. 179, n° 6, 2019, p. 885-892.
- ^x The Lancet Diabetes & Endocrinology, « Spotlight on Rare Diseases ».
- ^{xi} Santé Canada. « Élaboration d'une stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares : ce que nous avons entendu des Canadiens », *Éducation et sensibilisation*, 26 juillet 2021, <https://www.canada.ca/fr/sante-canada/programmes/consultation-mobilisation-ligne-strategie-nationale-visant-medicaments-onereux-maladies-rares/ce-que-nous-avons-entendu.html>.
- ^{xii} Ministère de la Santé et des Services sociaux. *Cadre de référence pour la mise en place de réseaux par siège tumoral : basé sur le projet d'implantation du Réseau de cancérologie*

pulmonaire de l'IUCPQ-JL et de l'Est du Québec : Programme québécois de cancérologie, Québec, Ministère de la Santé et des Services sociaux, et Direction des communications, 2019.

^{xiii} Institut canadien d'information sur la santé, « Le ratio 70/30 : le mode de financement du système de santé canadien », 2005.

^{xiv} Donner-Banzhoff, Norbert. « Solving the Diagnostic Challenge: A Patient-Centered Approach », *The Annals of Family Medicine*, vol. 16, n° 4, juillet 2018, p. 353-358.

^{xv} Epstein, Ronald M. et Richard L. Street. « The Values and Value of Patient-Centered Care », *Annals of Family Medicine*, vol. 9, n° 2, mars 2011, p. 100-103.

^{xvi} World Health Organization, « Health Equity and Its Determinants », consulté le 24 mars 2022, <https://www.who.int/publications/m/item/health-equity-and-its-determinants>.

^{xvii} Orphanet, « Orphanet: About rare diseases ».

^{xviii} Department of Health, « UK_Strategy_for_Rare_Diseases », consulté le 10 mai 2022, https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/260562/UK_Strategy_for_Rare_Diseases.pdf.

^{xix} Australian Government, « national-strategic-action-plan-for-rare-diseases.pdf », consulté le 10 mai 2022, <https://www.health.gov.au/sites/default/files/documents/2020/03/national-strategic-action-plan-for-rare-diseases.pdf>.

^{xx} Ministère de la Santé et des Services sociaux, « Plan pour mettre en œuvre les changements nécessaires en santé », consulté le 18 mai 2022, <https://www.quebec.ca/gouvernement/politiques-orientations/plan-changements-sante>.

