

Bulletin spécial/Special newsletter

Journée internationale des maladies rares
Rare Disease Day 28 février/February 28, 2013



Association canadienne des ataxies familiales
(ACAF-Fondation Claude St-Jean)
Canadian Association of Familial Ataxias



Extrait de l'Eldorado, no. 28 vol. 1, janvier 2013

Les maladies rares: où en sommes-nous en 2013?

Rare Diseases: where are we at in 2013?

See English version below

Entrevue avec Gail Ouellette, directrice du Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) – Février 2013

Jean Phénix, ACAF : Bonjour Gail, il y a plus de trois ans, je réalisais une entrevue avec toi que nous avons par la suite publiée dans l'Eldorado d'octobre 2009.

C'est un peu pour constater le chemin parcouru encore et toujours pour parler des maladies rares orphelines. Nous reprenons la discussion où nous l'avons laissée et nous essaierons de voir où nous allons. Durant ces 3 années, plusieurs pays et, notamment, la France ont progressé dans leur façon d'aborder les maladies rares orphelines.

1— Depuis notre dernière entrevue, le RQMO a été créé. Quel bilan fais-tu de cette période au niveau de l'avancement du « dossier maladies rares au Québec » ?

J'en fais un bilan plus positif que négatif tout en sachant que l'objectif est loin d'être atteint pour les maladies rares au Québec. Il y a trois ans, le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) a été créé. Nous avons eu l'opportunité de rencontrer le ministre de la Santé, le Dr Yves Bolduc, assez rapidement par la suite. À notre premier colloque, il a déclaré qu'il fallait une stratégie québécoise dont l'objectif serait de « permettre à chaque citoyen atteint ou porteur d'une maladie rare de recevoir tous les services le

concernant sur sa maladie : sur les plans de l'information, du diagnostic, du traitement, de la recherche et de la prévention ». Il a mandaté l'Institut d'excellence en Santé et services sociaux (INESSS) pour faire une revue de ce qui se fait ailleurs dans le domaine des maladies rares, rapport qui fut déposé en août 2011 (Prise en charge des maladies rares — Expériences étrangères, INESSS, 2011). Ce rapport a permis de montrer à quel point le Canada et le Québec étaient en retard par rapport aux autres pays, n'ayant aucune politique ou aucun programme concernant les maladies rares. En novembre 2011, le Dr Bolduc a déclaré publiquement qu'un comité serait mis sur pied pour établir la stratégie québécoise pour les maladies rares. De plus, il a demandé au MSSS de financer le projet Orphanet-Québec, qui nous permet de répertorier toutes nos ressources au Québec concernant les maladies rares, une action importante pour améliorer l'accès au diagnostic, à la prise en charge et au traitement. Il y a eu aussi certains progrès sur des dossiers concernant la prévention des maladies génétiques. Cependant, sur le plan des médicaments destinés à des maladies rares (évaluation et remboursement), le Québec avait de l'avance sur les autres provinces canadiennes en 2008, mais maintenant il est derrière trois autres provinces qui ont établi une politique depuis. Donc, « bilan plus positif que négatif », car c'était la première fois qu'une province canadienne prenait des initiatives vers une politique pour les maladies rares, mais tout

reste à faire pour que cette « stratégie québécoise » se matérialise.

2— Est-ce que les maladies rares orphelines ont maintenant leur place dans le système de Santé du Québec et auprès du gouvernement canadien comme c'est le cas dans d'autres pays ?

Non, elles n'ont pas leur place dans notre système de Santé comme c'est le cas dans d'autres pays. Nulle part, que ce soit au MSSS du Québec, en Santé publique ou à Santé Canada, on ne trouve une définition officielle d'une maladie rare, un bilan des obstacles particuliers auxquels les personnes atteintes de cette catégorie de maladies font face ou un plan pour surmonter ces obstacles. On peut dire que les maladies rares sont encore « orphelines » dans notre système de Santé. Il y a bien quelques activités au Québec par rapport à certaines maladies rares (cliniques spécialisées, début de dépistage populationnel de certaines maladies héréditaires, début d'une modernisation du dépistage des maladies métaboliques chez les nouveau-nés), mais c'est peu par rapport au nombre de maladies rares et au nombre de personnes touchées. Surtout, il n'y a pas d'effort concerté avec une vision à long terme et un souci de pérennité.

3— À ton avis le ministère de la Santé qui a un budget qui comptera pour 50 % des dépenses de tout l'État peut-il trouver en son sein les ressources pour aider les 5 à 10 % de la population qui vivent avec des maladies rares orphelines, et ce, même si le gouvernement règle les cas de corruption, fraude, détournements, coûts astronomiques, incompétence, mal fonctionnement et tous les nombreux scandales qui pèsent lourd sur tout le système de Santé? As-tu des suggestions à faire?

La réponse à cette question est : « OUI, on peut trouver ces ressources, quel que soit le pourcentage du budget alloué à la Santé ». C'est une question de volonté seulement : VOULOIR intégrer la rareté dans notre système de Santé, à sa juste place. Ça ne fait que quelques années que l'on entend les mots « maladies rares » ou « maladies orphelines » au Québec. Il faut

maintenant intégrer cette catégorie de maladies dans notre système de Santé. Notre système fonctionne par priorités : aller au plus urgent, au plus important, aux plus nombreux. Cela est normal. Mais, « rareté » n'égale pas « zéro ». Un pourcentage significatif de la population québécoise est atteint d'une maladie rare et cette maladie n'affecte pas seulement la personne atteinte, mais elle a aussi un impact sur sa famille, son école, son travail, etc.; un total d'environ 500 000 québécois. On entend souvent comme principe de priorités en Santé : « le plus grand bien pour le plus grand nombre ». Cela ne signifie pas d'ignorer les groupes minoritaires. L'un des objets de la « Loi sur les services de Santé et les services sociaux » du Québec est « atteindre des niveaux comparables de santé et de bien-être au sein des différentes couches de la population et des différentes régions » (point 7, clause 1, 1991, c. 42, a. 1; 1999, c. 40, a. 269). Comme le disait le Dr Bolduc lui-même : « c'est une question d'équité ». Pour que cette équité devienne réalité, il faut faire le choix – comme société – d'inscrire les maladies rares dans l'échelle des priorités. Il faut ensuite établir une stratégie et y mettre les ressources nécessaires.

Une première étape à effectuer avant d'établir une stratégie est la « reconnaissance » : reconnaître l'existence des maladies rares comme catégorie de maladies avec des besoins particuliers. Pour cela, il faut d'abord définir ce qu'est une maladie rare (« une maladie qui affecte moins de une personne sur 2 000 dans la population »), caractériser ses particularités, connaître la réalité des personnes atteintes et définir leurs besoins. Il faut aussi analyser la performance actuelle de système de Santé face aux maladies rares et définir les besoins des professionnels de la Santé.

4— Je me dis qu'au Québec ou au Canada nous sommes au moins 40 ans en retard sur la France concernant les maladies rares orphelines. Ici ce sont les individus atteints qui doivent faire les démarches pour se faire reconnaître. Bien chanceux ceux qui ont des associations comme l'ACAF. En France les maladies rares orphelines sont un souci pour l'ensemble des Français et sont également un souci de santé national reconnu.

Tous se concertent et se supportent. Comment un tel écart entre deux pays est-il possible au niveau de l'approche Santé maladies rares orphelines?

En fait, c'est curieux, car les Français venaient nous voir au Québec pour de l'expertise il y a environ 40 ans (par exemple, pour l'ataxie de Friedreich, des familles françaises venaient rencontrer Claude Saint-Jean de la Fondation Claude Saint-Jean et les médecins québécois qui collaboraient avec ce dernier). Je crois que la reconnaissance des maladies rares en France a débuté avec le premier Téléthon en 1987, organisé par l'Association française contre les myopathies (AFM), pour financer des projets de recherche sur les maladies génétiques neuromusculaires. Par la suite, ce téléthon s'est élargi pour inclure toutes les maladies rares. En 1999, à Paris, un Forum Citoyen, intitulé « Maladies Rares et Système de Santé », fut organisé dans le cadre des États Généraux de la Santé (donc, organisé par l'équivalent français de notre MSSS). Des centaines de personnes se sont réunies : malades, professionnels de la Santé, associations de patients, autorités gouvernementales et politiques, journalistes, etc. L'Alliance Maladies Rares — organisme qui regroupe les associations de maladies rares et les malades rares isolés — est alors créée et le travail pour établir un premier Plan National Maladies Rares est entamé. Le premier plan est mis en application en 2005. Il est le fruit de discussions entre tous les interlocuteurs concernés et touche à tous les aspects de la réalité des malades rares, pas seulement la recherche. Son mot d'ordre était : « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge ». La France a adopté son deuxième plan en 2012.

Donc, oui, les maladies rares sont « reconnues » dans le système de Santé en France et le Plan National a permis de faire progresser la prise en charge des maladies rares sur de nombreux aspects. Pourquoi ça n'a pas avancé autant au Canada et au Québec? Pourquoi n'avons-nous pas un plan semblable? Pourtant, il y a le Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) au Canada et le Regroupement québécois des maladies rares pour le Québec. Le point tournant en France a été la tenue du Forum Citoyen dans le

cadre officiel des États Généraux de la Santé. Le RQMO a organisé un Forum en novembre 2011. Cependant, peu de professionnels de la Santé ou de représentants du gouvernement y étaient présents. À cette occasion, les malades rares ont pu exprimer leurs besoins et proposer des solutions, mais cela n'a pas été un échange entre tous les interlocuteurs concernés, comme nous l'avions souhaité. Il faudrait un Forum Citoyen (comme il y a eu en France avec l'aval de leur ministère de la Santé) ou une forme de consultation quelconque où les différents interlocuteurs pourraient échanger (médecins, autres professionnels de la Santé, malades, proches aidants, associations de maladies rares, chercheurs, représentants du MSSS et de la RAMQ, représentants politiques, compagnies pharmaceutiques et d'assurances, etc.). Le Dr Bolduc avait promis la mise sur pied d'un comité pour établir une stratégie québécoise en matière de maladies rares. Il faudrait peut-être commencer par une consultation plus large dans le milieu pour s'assurer d'une composition équitable et transparente d'un tel comité (le RQMO a déjà remis les résultats d'un sondage auprès de 300 personnes concernées par une maladie rare et les résultats du Forum au gouvernement).

5— Ici au Québec et au Canada existe-t-il un quelconque plan comparable? Est-ce que l'on peut expliquer l'écart en disant simplement que le Québec, le Canada d'une part et la France d'autre part sont deux sociétés différentes et surtout avec des valeurs différentes et qu'ils ont produit un système de Santé à l'image de leurs valeurs? Pourtant, les États-Unis ont « le Orphan Drug Act en vigueur depuis 1983. Cette loi encourage le développement de “médicaments orphelins” par les compagnies pharmaceutiques par des mesures incitatives : crédits d'impôt, exclusivité du marché pendant 7 ans, aide à la rédaction de protocoles pour les essais cliniques, etc.

Je crois que le Canada se situe entre la France et les États-Unis : on a quand même un régime universel d'assurance-maladie, mais la France (et d'autres pays européens) est reconnue pour la mise en place de mesures sociales plus nombreuses et généreuses. Essentiellement, je ne

crois pas que nos valeurs sociales soient différentes. Si nous consultons les énoncés généraux en début de nos lois médicales respectives, elles affirment essentiellement la même chose. Voici l'objectif premier de la Politique canadienne de la Santé : "La politique canadienne de la Santé a pour premier objectif de protéger, de favoriser et d'améliorer le bien-être physique et mental des habitants du Canada et de faciliter un accès satisfaisant aux services de Santé, sans obstacles d'ordre financier ou autre" (1984, ch. 6, art. 3). L'application de cet énoncé est censée être basée sur des valeurs de justice et d'équité, mais comme les ressources sont limitées, les gouvernements font des choix dans l'allocation de ces ressources. Et dans la réalité, il y a toujours des laissés pour compte.

Je ne crois donc pas que ce soit les différences dans les valeurs et les systèmes économiques qui ont fait que la France a progressé plus rapidement dans le domaine des maladies rares, mais plutôt les deux facteurs suivants : 1) un facteur objectif, c'est-à-dire la masse critique d'individus atteints de maladies rares (5 % de 60 000 000 d'habitants sur le petit territoire français vs 5 % de 30 000 000 sur le territoire canadien 15 fois plus grand), et 2) le facteur le plus important, la mobilisation des malades et de leurs familles. Ce sont les patients et les groupes de patients qui ont fait pression et qui ont fait avancer des politiques dans leurs pays respectifs : NORD aux États-Unis pour l'adoption du Orphan Drug Act; l'AFM et l'Alliance des maladies rares en France pour le financement de la recherche sur les maladies rares et l'adoption du Plan National Maladies Rares; Eurordis en Europe pour les politiques dans d'autres pays européens que la France et pour des politiques paneuropéennes.

6— Le Canada est un des rares pays avancés à ne pas avoir de plan national maladies rares. Serons-nous défavorisés pour la participation à l'avancement des connaissances et de la recherche sur les maladies rares orphelines? Allons-nous manquer le bateau?

En Europe, depuis 2008, ils en sont à leur deuxième phase de l'EUROPLAN, un programme

qui soutient les efforts des pays membres de l'Union Européenne pour développer des stratégies de Santé publique pour les maladies rares et pour s'assurer qu'ils suivent des recommandations communes. En principe, les pays membres devraient avoir adopté leurs plans nationaux en 2013. Pour plusieurs, c'est déjà fait (voir www.europlanproject.eu). En 2011, CORD a fait un appel pour un plan national devant le Comité de la Santé de la Chambre des communes à Ottawa. La Santé étant de juridiction provinciale et les systèmes de Santé étant différents dans chaque province, dès 2010, le RQMO a choisi d'œuvrer dans sa province, tout en soutenant les efforts de CORD et d'autres sur les aspects qui relèvent du fédéral. Nous croyons qu'établir un plan québécois sera plus rapide et plus près de notre réalité. Le gouvernement canadien pourrait faire un plan général avec des recommandations comme l'UE, plan qui pourrait être adapté par chaque province. Le RQMO a déjà soumis le plan français comme modèle/exemple aux deux ministres de la Santé en fonction depuis 2010 et l'INESSS a fait un travail de recensement de ce qui se fait dans plusieurs autres pays. Le RQMO encourage tous projets de collaborations entre médecins et chercheurs à travers le Canada sur les plans de la clinique et de la recherche.

Pour ce qui est de la recherche, de l'avancement des connaissances et du développement de thérapies, en 2012, les Instituts de recherche en Santé du Canada (IRSC) ont octroyé pour la première fois des subventions dédiées à la recherche sur les maladies rares et le Canada participe maintenant à des efforts internationaux. En effet, le Canada siège sur le Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDIRC) créé en 2011. Aussi, au Canada, il se fait de la recherche avancée dans le domaine de la génomique (par exemple, l'identification de gènes de maladies). Enfin, les IRSC ont mis 1.5 millions \$ et le FRQS, 0.5 million \$ dans eRare, un consortium de recherche européen.

Autres avancées canadiennes : comme le Québec, les IRSC ont aussi joint le portail international Orphanet et, à l'automne 2012, l'élaboration d'un cadre réglementaire a été annoncée par la ministre

de la Santé du Canada, dont le but serait d'accélérer l'autorisation de mise en marché de médicaments orphelins, d'aider la réalisation d'essais cliniques et d'augmenter la collaboration internationale dans ces domaines. Cependant, cela ne règlera pas la question de l'accès aux médicaments via des régimes d'assurance publique, car cela est du domaine provincial.

[7— Comment expliquer le retard du Québec et du Canada dans ces secteurs? Quels sont les correctifs à prendre?](#)

En fait, il n'y a jamais eu autant d'efforts internationaux pour la recherche sur les maladies rares que maintenant (évidemment, cet effort n'est pas égal pour toutes les 7 000 maladies rares). Il n'y a jamais eu autant de petites compagnies pharmaceutiques et biotechnologiques dédiées au développement de médicaments orphelins et toutes les grosses compagnies pharmaceutiques développent également ce secteur. À la fin 2011, il y avait environ 500 médicaments de désignation orpheline aux États-Unis qui étaient dans leurs dernières phases d'essais cliniques. Le Canada n'a pas d'«Orphan Drug Act» comme aux États-Unis, dans l'UE et dans d'autres pays à travers le monde. La participation financière du Canada et du Québec à l'effort de recherche international sur les maladies rares est maigre et très en retard par rapport aux États-Unis et à l'UE. Dans un contexte de coupures budgétaires – au provincial comme au fédéral —, il faudra redoubler d'efforts pour convaincre les gouvernements de la nécessité de se joindre à ce secteur d'activités comme le font les autres pays.

Enfin, il y a beaucoup à faire pour accélérer le diagnostic d'une maladie rare, pour optimiser et uniformiser la prise en charge, pour rendre accessibles des traitements et des médicaments orphelins qui sont disponibles dans d'autres pays et pour faire reconnaître les maladies rares dans les démarches pour obtenir des services psychosociaux ou les statuts de handicap ou d'invalidité.

Comme l'ont fait les précurseurs de l'Alliance Maladies Rares en France, c'est par la

sensibilisation de la population générale et du milieu médical aux maladies rares que l'on réussira au Québec et dans le reste du Canada à faire adopter des politiques et des programmes pour les maladies rares. C'est ce travail de sensibilisation qui a mené à la tenue du fameux Forum Citoyen en France en 1999. Depuis trois ans au Québec, on a vu cette sensibilisation augmenter (les mots «maladies orphelines» ont intégré le langage courant) et quelques pas ont été faits vers la reconnaissance des maladies rares par le gouvernement québécois entre 2010 et 2012. Le RQMO a travaillé à la sensibilisation, mais il faut maintenant se mobiliser davantage. En espérant qu'il ne faille pas recommencer le travail de sensibilisation à «zéro» avec chaque nouveau gouvernement.

[Association canadienne des ataxies familiales](#)

[Regroupement québécois des maladies orphelines](#)

[Canadian Organization for Rare Disorders](#)

[Rare Disease Day](#)

[Rare Disease Day USA](#)

Interview with Gail Ouellette, director of the Quebec Coalition of Orphan Diseases (Regroupement québécois des maladies orphelines, RQMO) – February 2013

Jean Phénix, ACAF/CAFA: Hello Gail, I interviewed you a little over three years ago. The interview was afterwards published in the October 2009 issue of the *Eldorado*.

I would like to speak with you again about rare diseases and the progress that has been made. We'll pick up the discussion where we left off and try to see in which direction we're headed. For the past three years, several countries, especially France, have moved forward with regards to rare diseases.

1- Since our last interview, the *Regroupement Québécois des Maladies Orphelines/Quebec Coalition of Orphan Diseases (RQMO)*, an umbrella group for rare disease organizations, was created. What is your assessment of the progress rare diseases have made in the province of Quebec since then?

From what I am able to assess, the progress we made is more positive than negative, even though we are far from reaching our goal for rare diseases in Quebec. The *RQMO* was created three years ago. Not long after that, we had the opportunity to meet with Quebec's former Minister of Health, Dr. Yves Bolduc. At our first conference, he declared the need for a Quebec strategy with the goal of "offering all citizens who are affected by or who are carriers of rare diseases the opportunity to receive all services for their disease: information, diagnosis, treatment, research and prevention." He commissioned the *Institut d'excellence en Santé et services sociaux (INESSS)* to compile a report (*Prise en charge des maladies rares - Expériences étrangères, INESSS, 2011*) about the state of rare diseases elsewhere in the world. It was published in August 2011. *INESSS* is a Quebec institute created to improve clinical practices and the use of resources in the health and social services sector. The report showed to what extent Canada and Quebec lagged behind other countries concerning rare diseases, as we have no policy or program for

them. In November 2011, Dr Bolduc stated publicly that a committee would be assembled to establish a Quebec strategy for rare diseases. Moreover, he requested that the *Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS)*, Quebec's health and social services system, finance the Orphanet-Quebec program. This program would help create a database for all Quebec rare disease resources, a significant step towards improving access to diagnosis, care, and treatment. Some progress was also made for the prevention of genetic rare diseases. However, though Quebec was the forerunner, ahead of the other Canadian provinces for orphan drugs (review and reimbursement) in 2008, we now trail behind three other provinces that have since established policies. Therefore, my assessment is "more positive than negative" because we were the first Canadian province to take the initiative to move towards a rare disease plan, but we still have a lot of work to do before we have our "Quebec strategy."

2- Do rare diseases now have their place in the Quebec healthcare system and the Canadian government, as is the case in other countries?

No, unlike other countries, rare diseases do not have their place in our healthcare system. No matter where you look, whether it is Quebec's *MSSS*, the Public Health Agency or Health Canada, there is no official definition of "rare disease," a report about the obstacles the people in this diseases category confront, or a plan to overcome these obstacles. We could say that rare diseases are still "orphans" in our healthcare system. Nonetheless, there are some programs or activities in Quebec for some rare diseases (specialized clinics, the beginning of population screening for certain hereditary diseases, the beginning of modernizing newborn screening for metabolic disorders), but they are few compared to the number of rare diseases and the number of people affected by them. And, there are no concerted efforts for the long term or a concern for sustainability.

3- In your opinion, can the Health Minister, who has a budget that is 50% of the province's expenses, find the resources in his department to help 5 to 10% of the population living with a rare disease? And, can this be done if the government fixes the problems with corruption, fraud, misappropriations, soaring prices, incompetency, dysfunction and all of the scandals weighing down on our healthcare system? Do you have any ideas of what can be done?

The answer is yes. “We can find the resources, regardless of the percentage of the budget allotted to healthcare.” It's only a question of will. Do we WANT to integrate rarity into our healthcare system where it belongs? Only a few years have gone by since the Quebec population started hearing the words “rare diseases” and “orphan diseases.” Now, we have to integrate this disease category into our healthcare system. Our system is based on priorities: the most urgent, the most important, and what is needed for the largest portion of the population. This is normal. However, “rare” is not equal to “zero.” There is a significant part of the Quebec population that has a rare disease, and the disease does not only affect these people's lives. It also has an impact on their families, school, work, etc., in total, about 500,000 Quebecers are affected. We often hear as a principle for priority-setting in healthcare: “The greatest good for the greatest number.” This doesn't mean that minority groups should be ignored. One of the objects of the Quebec *Act Respecting Health Services and Social Services* states “attaining comparable standards of health and welfare in the various strata of the population and in the various regions” (point 7, clause 1, 1991, c. 42, a. 1; 1999, c. 40, a. 269). As Dr. Bolduc said himself, “It's a question of fairness.” For this fairness to become a reality, society needs to make rare diseases one of their priorities. Then, a strategy must be established and the necessary resources should be allotted to implement it.

Before any steps are taken to establish a strategy, rare diseases need “recognition.” They have to be recognized as a disease category with particular needs. To do this, the term “rare disease” needs to be defined (“a disease that affects less than one

out of 2 000 people in the population”). The reality of the people living with these diseases and their needs must be identified and brought to light. Furthermore, we have to analyze the present performance of the healthcare system with regards to rare diseases and identify the needs of healthcare professionals.

4- I tell myself that Quebec and Canada are at least 40 years behind France when it comes to rare diseases. Here, it's the individuals with diseases who have to take matters into their own hands to get recognition. Those who have associations, such as CAFA, are very lucky. In France, the entire French population is devoted to rare diseases and their national healthcare system is also concerned with and recognizes them. Everyone works together and supports each other. How can there be such a big difference between two countries concerning the healthcare for rare diseases?

Actually, it's strange, because about 40 years ago people would come from France to Quebec for our expertise (for example, French families came to visit Claude Saint-Jean, founder of the Claude Saint-Jean Foundation and the Quebec doctors who collaborated with him). I believe that rare diseases obtained their recognition in France with the first telethon organized by the Association Française contre les Myopathies (*AFM*) in 1987. The telethon was held to finance research projects on genetic neuromuscular diseases. Afterwards, the telethon broadened its base to include all rare diseases. In 1999, a citizen's forum, organized by the French equivalent to Quebec's *MSSS*, entitled *Maladies Rares et Système de Santé* (Rare Diseases and the Healthcare System) was held in Paris. It was part of the *États Généraux de la Santé*, an event dealing with the state of healthcare in France. Hundreds of people attended: people with diseases, healthcare professionals, patient associations, journalists, government and political authorities, etc. The *Alliance Maladies Rares*, an organization for rare disease associations and people isolated with rare diseases, was then created; therefore commencing France's effort to establish their first national plan for rare diseases. Their first plan was implemented in 2005 as a

result of discussions between all the people involved, and it touches on every facet of rare diseases, not only research. The plan's motto was: "Ensure fairness and the right to diagnosis, treatment and care." France adopted its second plan in 2012.

Therefore, yes, rare diseases are "recognized" in the French healthcare system and their national plan helped management of rare diseases progress on several aspects. Why has less progress been made in Canada and Quebec? Why don't we have a similar plan? Quebec has the *RQMO*, and the rest of Canada has the Canadian Organization for Rare Disorders (CORD). The turning point in France was the citizen forum under the official framework of the *États Généraux de la Santé*. The *RQMO* held a forum in November 2011. However, few healthcare professionals and government representatives attended. At the event, people with rare diseases were able to communicate their needs and offer solutions, but a comprehensive exchange between all parties did not take place as we had wished. There needs to be a citizen forum (like in France with the endorsement of the French Health Ministry) or some sort of a conference where the all parties can exchange ideas (doctors and other healthcare professionals, people with rare diseases, caregivers, rare disease associations, researchers, *MSSS* and *RAMQ* representatives, political representatives, pharmaceutical and insurance companies, etc.). Dr. Bolduc promised to implement a committee to establish a Quebec strategy for rare diseases. Maybe we should begin with broader inquiry covering a larger part of the community to ensure that such a committee is composed justly and transparently (the *RQMO* has already given to the government the results of a survey of 300 people or parents affected by rare diseases and the results of the Forum).

5- Does Quebec or the rest of Canada have a similar plan? Can the difference between Quebec and Canada on one hand, and France on the other, be explained simply by saying that the two societies are different, especially when it comes to **values**, and that they have created healthcare systems that reflects their values? Yet, the U.S.

has had the "Orphan Drug Act" since 1983. The act encourages pharmaceutical companies to develop orphan drugs through incentives, such as tax credits, seven years of market exclusivity, help with writing protocols for clinical trials, etc.

I think Canada falls somewhere between France and the U.S.; we have universal healthcare, but France (and other European nations) is known for implementing more social programs, which are more generous. Essentially, I don't think that our social values are different. If we look at the general statements at the beginning of our respective medical laws, we will notice that, fundamentally, they are all similar. The primary objective of the Canadian healthcare policy is as follows: "It is hereby declared that the primary objective of Canadian health care policy is to protect, promote and restore the physical and mental well-being of residents of Canada and to facilitate reasonable access to health services without financial or other barriers" (1984, c. 6, s. 3). This statement is meant to be based on values of justice and equality, but since resources are limited, government decides how the resources are allocated. So, in reality, there are always some who are left behind.

Therefore, I don't think it is differences in the values and economic systems that helped France progress in the field of rare diseases, but rather the two following factors: 1) an objective factor, that is, the critical mass of individuals with rare diseases (5% of 60,000,000 inhabitants in a small geographical area as is France vs 5% of 30,000,000 people within Canada's borders, which is 15 times the size of France), and 2) the most important factor, the involvement of those affected by rare diseases and their families. It is the patients and the patient associations that applied pressure and made policies progress in their respective countries: *NORD* in the U.S.A. for the adoption of the *Orphan Drug Act*; the *AFM and Alliance Maladies Rares* in France for getting research on rare diseases financed and for getting a national rare disease plan adopted in France; and also *Eurordis* for getting policies adopted in other European Union countries and for establishing pan-European policies.

6- Canada is one of the few developed nations without a national plan for rare diseases. Will we be disadvantaged when it come to participating in the advancement of knowledge and research on rare diseases? Will we miss the boat?

Since 2008, Europe is now in the second stage of their EUROPLAN, a program that supports the effort of European Union member countries to develop public health strategies for rare diseases and ensure that they follow common recommendations. As a general rule, member countries should have a national plan adopted by the end of 2013. Several countries have already done so (see www.europlanproject.eu). In 2011, CORD made a request for a national plan before the House of Commons Health Committee in Ottawa. Being that healthcare is under provincial jurisdiction and healthcare systems are different in each province, the *RQMO* has decided to work within Quebec since 2010, while supporting the efforts made by CORD for programs that fall under federal jurisdiction. We believe that establishing a Quebec plan will be easier and quicker and will better suit our reality. Like the E.U, the Canadian government could create a universal plan with recommendations that could be adapted in each province. The *RQMO* submitted the French plan as a model/example to the two Ministers of Health who held office since 2010. And, *INESSS* has reviewed other countries' efforts in the field. The *RQMO* encourages collaboration between doctors and researchers from across Canada for clinical and research projects on rare diseases.

As for research, advancing knowledge and developing treatments for orphan diseases, in 2012, the Canadian Institutes of Health Research (CIHR) awarded grants devoted to rare disease research for the first time, and Canada is now involved on an international level. In fact, Canada has a seat on the International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), which was created in 2011. Moreover, there is advanced research being carried out in Canada, especially in the genomics field (for example, identifying disease genes). Also, the CHRI put 1.5 million

\$ and the FRQS, 0.5 million \$ in eRare, a European research consortium.

Other advances in Canada: as Quebec, the CIHR has also joined the Orphanet international portal; and in fall of 2012, the Canadian minister of Health announced the development of a regulatory framework, the goal of which would be to fast track orphan drug authorization, to help carry out clinical trials, and to increase international collaboration in these fields. However, it doesn't fix the problem of getting medication reimbursed by public-insurance plans because this falls under provincial jurisdiction.

7- How do you explain Quebec and Canada's delay in these industries? And, what can be done to correct it?

Actually, there has never been so much international effort put towards research on rare diseases (obviously, the effort is not the same for all of the 7,000 rare diseases). There have never been so many small pharmaceutical and biotech companies interested in developing orphan drugs, not to mention the effort of all of the major pharmaceutical companies in the industry. At the end of 2011, there were approximately 500 Orphan drug designations in the U.S. that were in their final stages of clinical trials. Unfortunately, Canada does not have an "Orphan Drug Act," like the U.S., the E.U. and other countries across the globe. Canada and Quebec's financial participation in international research on rare diseases is meager and very much behind that of the U.S. and the E.U. When considering the context of budget cuts—at the provincial as well as the federal level—twice the efforts will be needed to convince governments to participate in this field as many other countries do.

Finally, much must be done to diagnose rare diseases earlier, optimize and standardize care, make treatments and orphan drugs that are available in other countries accessible here in Quebec and Canada, and have rare diseases recognized when trying to obtain psychosocial services or disability status.

For policies and programs to be implemented in Quebec and the rest of Canada, we have to do as those who came before us have done, such as the *Alliance Maladies Rares* in France, and increase awareness about rare diseases in the population and in the medical community. It was this groundwork that led to the famous 1999 citizen forum in France. For the past three years in Quebec, we've seen awareness spread (the words "orphan disease" have worked their way into our vocabulary), and between 2010 and 2012, some progress was made towards the Quebec government recognizing rare diseases. The *RQMO* has worked on increasing awareness, but now we have to mobilize people more, hoping that we don't have to start from scratch with each new elected government.

[Canadian Association of Familial Ataxias](#)

[Quebec Coalition of Orphan Diseases](#)

[Canadian Organization for Rare Disorders](#)

[Rare Disease Day](#)

[Rare Disease Day USA](#)