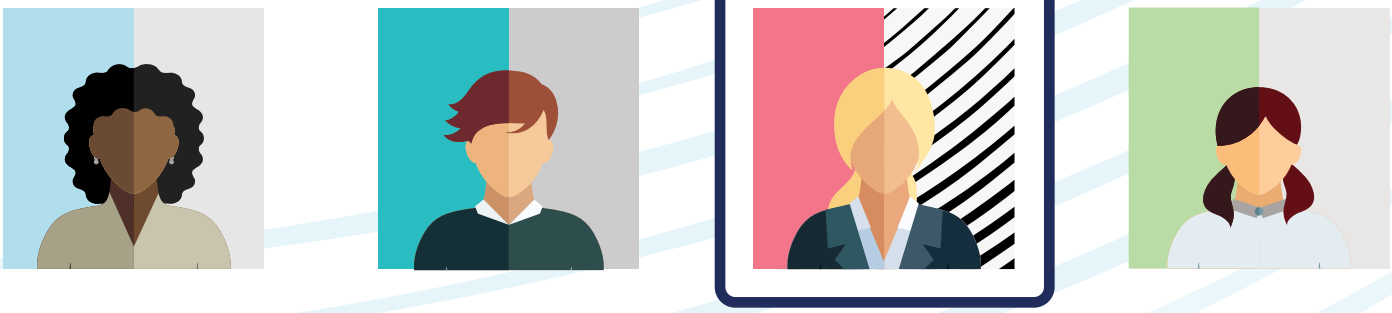
POUR UNE MEILLEURE RECONNAISSANCE ET PRISE EN CHARGE DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

PLAN D'ACTION QUÉBÉCOIS
SUR LES MALADIES RARES
2023-2027



Votre gouvernement

Québec

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 – 2023
Bibliothèque et Archives nationales du Québec
ISBN 978-2-550-94475-1 (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, 2023

Mot du ministre

C’est avec fierté que nous vous présentons le plan d’action *Pour une meilleure reconnaissance et prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.*

Ce plan d’action vient concrétiser la politique sur les maladies rares présentée l’an dernier, qui était une première tant au Québec que dans l’ensemble du pays. Avec les actions qu’il propose, il vient changer profondément la qualité de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, dans une perspective de prévention inégalée jusqu’à maintenant.

Nous sommes très sensibles à la situation vécue par les personnes atteintes de maladies rares, ainsi que par leurs proches. Le plan d’action a pour objectif de faire en sorte que les soins de santé et les services sociaux que reçoivent les patients soient de la meilleure qualité possible, de même que sécuritaires, équitables, inclusifs, adaptés à leurs besoins particuliers, accessibles et sensibilisés aux impératifs culturels.

Dans le cadre du budget 2023-2024, c’est un financement global de 17,2 millions $ que notre gouvernement alloue pour la réalisation des différentes mesures. Tout comme la politique, le plan d’action s’articule autour de trois axes principaux, soit la sensibilisation et la formation, un accès facilité et équitable au diagnostic et, enfin, la promotion de la recherche, de l’innovation et de la collecte de données.

Nous savons que ce plan d’action était très attendu. Nous nous donnons ainsi les moyens de pallier certains défis actuels comme la difficulté d’avoir un diagnostic rapide ou le manque d’information due à la rareté de ces maladies.

Ensemble, en resserrant les liens interdisciplinaires entre les professionnels, nous pourrons relever ces défis et offrir un meilleur parcours de services aux personnes affectées et à leurs proches.

Christian Dubé

Ministre de la Santé

Direction des travaux

Stéphane Bergeron, sous-ministre adjoint, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

Lucie Opatrny, sous-ministre adjointe, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques (jusqu'au 30 janvier 2023)

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

Nathalie Labrecque, directrice, 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

Mélanie Langelier, infirmière clinicienne spécialisée, coordonnatrice clinique en maladies rares (intérim), Direction des services hospitaliers

Équipe de soutien à la rédaction

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

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

Chantal Bilodeau, B. Sc., conseillère en biovigilance, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

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

Pamela 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, Direction de la prévention clinique, de la santé dentaire et des dépistages

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

Marie-Claude Gagnon, M. Sc., chef d'équipe de biologie médicale, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

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

David Labbé, dentiste-conseil, Direction générale des affaires universitaires, médicales, infirmières et pharmaceutiques

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

Denis Ouellet, M. Sc., directeur, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Geneviève Pepin, chargée de projet, 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 Sanschagrin, 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

Marie-Pier Veilleux, M. Sc., conseillère en biologie médicale – volet génétique, 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 (CCQMR)

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

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

Martin Demers, directeur des services multidisciplinaires, CHUM

Mathieu Desmeules, médecin pédiatre, CIUSSS du Saguenay-Lac-Sainte-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 – UL

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

Élise Leclerc, directrice des services hospitaliers, CISSS de l'Outaouais

Donald Vinh, médecin microbiologiste-infectiologue et chercheur, CUSM

Secrétariat

Valérie Savoie, adjointe administrative, direction des services hospitaliers

Chantal Larose, adjointe administrative, direction des services hospitaliers

Révision linguistique

Lise Boivin

Remerciements

Nous remercions spécialement les organismes externes ayant été consultés préalablement à la rédaction de cette politique 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
Association des Patients Immunodéficients du Québec
Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean
Association de la Neurofibromatose du Québec
Association du syndrome de Sjögren
Association du syndrome de Turner du Québec
Ataxie Canada
Association québécoise de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne

Société Canadienne de l'Hémophilie
Communauté Morquio du Québec
Connect MRO
Dystrophie musculaire Canada
Fibrose kystique Canada
Fondation canadienne du SGB/PDIC
Fondation Hypertension Artérielle Pulmonaire – Québec (HTAPQ)
Fondation Syndrome Loeys-Dietz Canada
La Société de la Sclérose latérale amyotrophique du Québec
Phénylcétonurie Canada
Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)
Sclérodermie Québec
Société Canadienne de la Mastocytose
Société Huntington du Québec
Spina-bifida hydrocéphalie Québec
Vivre avec la Fibrose kystique

Autres organismes externes

Association des pharmaciens propriétaires du Québec
Association des conseillers en génétique du Québec
Association des médecins généticiens du Québec
Fédération des médecins omnipraticiens du Québec
Fédération des médecins spécialistes du Québec
Médicament novateur Canada
Collaboration des Infirmières en maladies rares du Québec
Montréal In Vivo
Représentants des Communautés des Premières Nations et Inuits

Table des matières

INTRODUCTION **1**

POLITIQUE QUÉBÉCOISE POUR LES MALADIES RARES **3**

Vision **3**

Principes directeurs **3**

Axes d'intervention et objectifs de la politique **4**

PLAN D'ACTION QUÉBÉCOIS POUR LES MALADIES RARES 2023-2027 ..... **6**

Champ d'application **6**

Plan d'action mobilisateur, concret et concerté **6**

Description des rôles des différents acteurs dans la mise en œuvre du plan d'action **7**

AXE 1 LA SENSIBILISATION ET LA FORMATION **8**

Objectif 1.1 Sensibiliser et encourager le transfert de connaissances **8**

1.1.1 Mettre au point des activités de sensibilisation qui incitent à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares 9

1.1.2 Promouvoir les services des organismes par l'intermédiaire des centres de références et des centres régionaux de compétences en matière de maladies rares 10

1.1.3 Favoriser l'implication des patients partenaires qui sont atteints d'une maladie rare 10

Objectif 1.2 Améliorer la formation chez les cliniciens et les professionnels de la santé **10**

1.2.1 Promouvoir la Politique des maladies rares auprès des différentes autorités du monde de l'éducation 10

1.2.2 Développer des modules de formation en partenariat avec les universités ou les établissements de santé (MOC) dans le but de mieux identifier les patients potentiellement atteints d'une maladie rare et d'optimiser la prise en charge 11

1.2.3 Mettre sur pied une communauté de pratique 11

Objectif 1.3 Soutenir la mise au point d'outils cliniques qui peuvent garantir la qualité des soins .. **11**

1.3.1 Déterminer les besoins et mettre au point les outils cliniques pour soutenir les professionnels dans l'évaluation et la prise en charge des patients à tous les niveaux nécessaires 11

Objectif 1.4 Faciliter l'accès à l'information 12

1.4.1 Développer un volet Web gouvernemental permettant aux patients, à leur famille et aux professionnels de la santé et des services sociaux de trouver l'information pertinente sur les maladies rares 12

AXE 2 UN ACCÈS FACILITÉ ET ÉQUITABLE AU DIAGNOSTIC, AUX SOINS ET AUX SERVICES 12

Objectif 2.1 Poursuivre l'amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares en réduisant le temps nécessaire pour accéder au diagnostic 13

2.1.1 Renforcer l'accès au dépistage pré-conceptionnel et au diagnostic prénatal 13

2.1.2 Rendre accessibles les tests génétiques préimplantatoires 14

2.1.3 Soutenir l'évolution du programme québécois de dépistage prénatal (PQDP) 15

2.1.4 Améliorer, de façon continue, le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU) 15

2.1.5 Soutenir le développement de la médecine génomique au Québec 17

2.1.6 Mettre au point tout autre outil pertinent de dépistage et de diagnostic 17

Objectif 2.2 Hiérarchiser les soins et les services, et faire en sorte que l'accès aux services ainsi que leur rapprochement soient améliorés 17

2.2.1 Actualiser la hiérarchisation des soins et des services 17

2.2.2 Désigner des centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche et des centres régionaux de compétences 18

2.2.3 Assurer le rapprochement des soins et des services 19

2.2.4 Accroître l'offre de services 19

Objectif 2.3 Améliorer l'accès aux soins pour les personnes atteintes d'une maladie rare entraînant des conséquences buccodentaires 20

2.3.1 Déterminer les conséquences buccodentaires prises en charge par le programme, de même que les critères d'admissibilité 20

2.3.2 Cibler les lieux de prestation des services buccodentaires requis et les ressources nécessaires à l'offre de soins 21

2.3.3 Déterminer l'étendue de la couverture qui sera offerte à la population 22

2.3.4 Définir les modalités d'ordre financier 22

2.3.5 Intégrer la médecine dentaire dans la prise en charge globale des maladies rares 23

2.3.6 Diffuser l'information relative au programme de soins buccodentaires 23

Objectif 2.4 Poursuivre les efforts pour améliorer l'accès aux soins et aux services pharmaceutiques 24

2.4.1 Optimiser le transfert de connaissances et les trajectoires de soins en pharmacie 24

2.4.2 Bonifier l'offre du Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMMH) 24

2.4.3 Optimiser le processus d'accès aux produits sanguins stables non distribués par Héma-Québec 24

2.4.4 Évaluer la post-commercialisation et le post-remboursement, par l'INESSS, de médicaments coûteux pour traiter les maladies rares dans le contexte québécois 26

AXE 3 LA PROMOTION DE LA RECHERCHE, DE L'INNOVATION ET DE LA COLLECTE DE DONNÉES 26

Objectif 3.1. Mettre sur pied un registre québécois de patients atteints de maladies rares 27

3.1.1 Concevoir un réseau de recherche sur les maladies rares 27

3.1.2 Mettre sur pied une première base de données de recherche unique regroupant les registres et les bases de données relatives aux principales maladies rares 27

3.1.3 Améliorer le transfert de connaissances des professionnels de la santé en matière de dépistage dans le but d'alimenter les registres 28

3.1.4 Soutenir la mise sur pied de biobanques associant produits biologiques, données génétiques et données issues des registres 29

Objectif 3.2 Promouvoir la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, pour mieux dépister et comprendre ces maladies. 30

3.2.1 Lancer un appel de projets pour stimuler la recherche multidisciplinaire sur les maladies rares 30

3.2.2 Faciliter l'évaluation de nouvelles approches et technologies dans les centres de références en maladies rares 30

Objectif 3.3 Faciliter le transfert de connaissances entre chercheurs, cliniciens et patients 31

3.3.1 Créer une communauté de pratique et de transfert de connaissances 31

Objectif 3.4 Accélérer l'innovation thérapeutique 31

3.4.1 Concevoir un programme d'appui au développement de l'innovation pour dépister, diagnostiquer et traiter, depuis le laboratoire jusqu'au patient 31

3.4.2 Faciliter l'intégration des essais cliniques dans le continuum de soins 32

GOUVERNANCE, MISE EN ŒUVRE ET ÉVALUATION 32

CONCLUSION 33

TABLEAU SYNOPTIQUE 34

RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES 43

Liste des sigles et acronymes

AHQ : Analyse hors Québec

CCQMR : Comité consultatif québécois pour les maladies rares

CQGC : Centre québécois de génomique clinique

DAU : Direction des affaires universitaires

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

MSSS ou Ministère : 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

Introduction

Pour notre société et pour notre système de soins, le traitement et le suivi des personnes atteintes d'une maladie rare demeurent un défi. La définition même d'une maladie rare est toujours sujette à débat. Toutefois, le ministère de la Santé et des Services sociaux (ci-dessous nommé le MSSS) retient comme définition celle qu'utilise la majorité des grands organismes et autorités à l'échelle internationale. Il considère comme rare une maladie qui ne touche pas plus d'une personne sur 2 000. La prévalence d'une même maladie peut varier également en fonction des régions et des populations.

Certaines régions du monde, comme le Québec, présentent des effets fondateurs qui ont pour conséquence d'augmenter considérablement la prévalence de quelques maladies dites rares, parfois au-delà du seuil d'une personne atteinte sur 2 000. Il n'en demeure pas moins qu'à l'échelle mondiale, ces maladies sont rares et que, souvent, elles ne peuvent pas faire l'objet de traitements.

À l'heure actuelle, de 5 000 à 8 000 maladies rares ont été recensées. Elles englobent différents types de maladies, telles que génétiques, auto-immunes, infectieuses, toxiques, malformatives, relevant de cancers rares, etc. Bien que chaque maladie rare touche un nombre limité d'individus, les personnes qui en sont atteintes représenteraient jusqu'à 8 % de la population, ce qui permet d'estimer à 700 000 le nombre de Québécois de tout âge, sexe ou condition sociale, qui pourraient être aux prises avec ce genre de maladie. C'est à des degrés divers que ces maladies touchent les personnes qui en sont atteintes. Elles peuvent être incommodantes, invalidantes, même mortelles.

Les personnes atteintes doivent affronter plusieurs défis. À titre d'exemple, il peut arriver qu'elles n'obtiennent pas le bon diagnostic dans un délai adéquat, qu'elles ne puissent pas bénéficier d'une prise en charge adaptée à leurs besoins, qu'elles ne puissent pas avoir accès à des traitements efficaces et novateurs, qu'elles ne puissent pas obtenir de l'information fiable sur la maladie dont elles souffrent ou qu'aucun soutien sur le plan psychosocial ne puisse s'adresser à elles. Puisque, de ces défis, naissent l'errance médicale et l'impasse diagnostique, il s'agit là d'enjeux prédominants tout comme, peut-être, la transition entre les soins pédiatriques et les soins pour adultes.

Par ailleurs, en ce qui concerne les personnes qui vivent à distance des grands centres, l'accès aux services spécialisés constitue un défi supplémentaire.

Pour satisfaire à ces enjeux et pour répondre aux besoins qu’expriment les personnes atteintes de maladies rares et les organismes qui les représentent, le MSSS s’est engagé à apporter des mesures pour contrer les défis qu’ils doivent affronter. Cette volonté s’est traduite par la publication, en juin 2022, de la Politique québécoise pour les maladies rares. Cette politique permet de mieux reconnaître les besoins des patients, des professionnels de la santé et de la communauté scientifique, et de les cibler en vue d’améliorer le soutien et la prise en charge des personnes atteintes de ce genre de maladies.

Le Plan d’action québécois pour les maladies rares découle de la Politique québécoise pour les maladies rares. Son but est de préciser les mesures qui seront mises en œuvre au cours des années allant de 2023 à 2027 en vue de concrétiser la vision et les objectifs de la politique en cause. Dans cette perspective, les personnes aux prises avec une maladie rare pourront atteindre leur plein potentiel pour ce qui est de leur santé et de leur bien-être.

Politique québécoise pour les maladies rares

La Politique québécoise pour les maladies rares a été publiée le 6 juin 2022. Elle témoigne de l'engagement du MSSS à agir pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de ces maladies. Elle est fondée sur une vision et des principes directeurs qui guideront les actions devant être mises en œuvre pour mieux reconnaître les maladies rares et améliorer la prise en charge des personnes qui en sont atteintes. Elle fixe donc les orientations du MSSS dans ce domaine.

Vision

Au moyen du Plan d'action québécois pour les maladies rares 2023-2027, le MSSS cherche à concrétiser la vision adoptée par la Politique québécoise pour les maladies rares.

Cette politique a pour objectif de faire en sorte que les soins et les services de santé, ainsi que les services sociaux que reçoivent les patients atteints de maladies rares, reflètent la qualité, qu'ils soient sécuritaires, équitables, inclusifs, adaptés à leurs besoins particuliers, accessibles et sensibilisés aux impératifs culturels. Tout cela, pour que ces individus atteignent le plein potentiel de leur santé et de leur bien-être.

Principes directeurs

Pour concrétiser cette vision, cinq principes directeurs ont servi d'assises pour élaborer les axes d'intervention et les objectifs de la Politique québécoise pour les maladies rares. Ces principes guident également les mesures du Plan d'action québécois pour les maladies rares 2023-2027.

Une approche centrée sur le patient et la famille

Pour un gage de partenariat, de respect, de solidarité, de relation de qualité professionnel-patient et d'empathie envers les personnes atteintes de maladies rares[i ii].

L'équité en matière de santé

Pour que toutes les personnes atteintes d'une maladie rare puissent parvenir à leur plein potentiel quant à leur santé et à leur bien-être, peu importe leur statut et la région du Québec où elles vivent[iii].

Un accès amélioré et facilité aux soins et aux services

Pour que les actions facilitent l’accès aux soins de santé et aux services sociaux, et pour que ces derniers soient non seulement adaptés aux besoins, mais également disponibles dans les délais requis.

La pérennité des soins et des services

Pour guider la mise en place d’une organisation coordonnée, collaborative et durable, consolidant le partenariat entre les différents niveaux de soins et de services, les autorités en la matière et les partenaires.

Une approche apprenante

Pour permettre l’amélioration continue de l’organisation des soins et des services, ainsi que pour faciliter l’innovation basée sur des données réelles et une science de qualité.

Axes d’intervention et objectifs de la politique

Découlant de cette vision et de ces principes directeurs de la Politique québécoise pour les maladies rares, trois grands axes d’intervention interdépendants et se déclinant en plusieurs objectifs ont été ciblés et ils sont décrits dans le présent plan d’action. Ils guident l’élaboration de mesures concrètes qu’il faudra mettre en œuvre pour renverser les obstacles que doivent affronter les personnes atteintes de maladies rares telles que les décrivent ladite politique et le présent plan d’action.

Axe 1 **La sensibilisation et la formation**	**Axe 2** **Un accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services**	**Axe 3** **La promotion de la recherche, de l’innovation et de la collecte de données**
Objectif 1.1 Sensibiliser et encourager le transfert de connaissances **Objectif 1.2** Améliorer la formation chez les cliniciens et les professionnels de la santé **Objectif 1.3** Soutenir la mise au point d’outils cliniques qui peuvent garantir la qualité des soins **Objectif 1.4** Faciliter l’accès à l’information	**Objectif 2.1** Poursuivre l’amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares en réduisant le temps nécessaire pour accéder au diagnostic **Objectif 2.2** Hiérarchiser les soins et les services, et faire en sorte que l’accès aux services ainsi que leur rapprochement soient améliorés **Objectif 2.3** Améliorer l’accès aux soins pour les personnes atteintes d’une maladie rare entraînant des conséquences buccodentaires **Objectif 2.4** Poursuivre les efforts pour améliorer l’accès aux soins et aux services pharmaceutiques	**Objectif 3.1** Mettre sur pied un registre québécois de patients atteints de maladies rares **Objectif 3.2** Promouvoir la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, pour mieux dépister et comprendre ce genre de maladie **Objectif 3.3** Faciliter le transfert de connaissances entre chercheurs, cliniciens et patients **Objectif 3.4** Accélérer l’innovation thérapeutique

Plan d’action québécois pour les maladies rares 2023-2027

Le Plan d’action québécois pour les maladies rares concrétise la vision et les objectifs de la Politique québécoise pour les maladies rares publiée en 2022 en faisant appel à l’énoncé de mesures et d’actions à mettre en œuvre. Il propose plus d’une cinquantaine de mesures réparties entre les trois grands axes d’intervention de ladite politique.

Champ d’application

Le champ d’application du Plan d’action québécois pour les maladies rares 2023-2027 vise les mêmes personnes à qui s’adresse la politique. En conséquence, il pourrait avoir des conséquences sur les personnes, organismes ou partenaires suivants :

- Les personnes atteintes d’une maladie rare et les personnes vivant avec une maladie rare non diagnostiquée.
- Les personnes atteintes d’une maladie rare vivant en région éloignée.
- Les Premières Nations et les Inuits atteints de maladies rares et qui vivent des enjeux qui leur sont propres.
- La famille des personnes atteintes de maladies rares.
- Les personnes proches aidantes.
- Les organismes en matière de maladies rares.
- La communauté médicale et professionnelle.
- Tout autre partenaire ayant une incidence sur les personnes atteintes de maladies rares.

Plan d’action mobilisateur, concret et concerté

La mise en place de conditions gagnantes pour les personnes atteintes de maladies rares, pour leurs proches et pour les autres parties prenantes repose sur un besoin d’engagement et d’adhésion.

Dans le but d’assurer la réussite du premier plan d’action pour les maladies rares et en vue d’en arriver à mettre en œuvre, de manière efficiente, des actions concrètes et prometteuses pour mieux reconnaître et pour mieux s’occuper des maladies rares, les mesures proposées ont été

élaborées à l’aide d’un processus de consultation inclusif ayant mis à contribution plusieurs parties prenantes.

Chaque mesure met de l’avant des acteurs responsables, collaborateurs ou partenaires entre lesquels les rôles se partagent en vue d’assurer une collaboration et une cohésion dans le déploiement des actions.

Description des rôles des différents acteurs dans la mise en œuvre du plan d’action

Responsable. Le responsable est la personne dont la tâche consiste à mettre en œuvre et à évaluer la mesure ainsi que la reddition de comptes s’y rapportant. Sa responsabilité consiste à prendre l’initiative au sujet des actions à accomplir ou, à cette fin, à mandater des tiers. En plus de susciter la contribution de collaborateurs et de partenaires, elle s’assure de leur mobilisation. Plusieurs personnes peuvent être responsables d’une même mesure.

Collaborateurs. Les collaborateurs participent à la mise en œuvre de la mesure en soutenant la personne ou les personnes qui en sont responsables. Cette collaboration peut être de nature financière, humaine, matérielle, organisationnelle, etc. Entre autres choses, ils peuvent participer à l’accomplissement des actions, avoir la responsabilité d’actions particulières ou contribuer au suivi et à l’évaluation.

Partenaires. Les partenaires apportent une collaboration à la mise en œuvre de la mesure. Publics ou privés, les organismes partenaires sont engagés à divers degrés, selon leur mission, leurs capacités et leurs intérêts respectifs. Ils peuvent bénéficier des actions accomplies et participer à la mobilisation qu’elles suscitent.

Pour chaque mesure du présent plan d’action ministériel, il se pourrait que la liste des collaborateurs et des partenaires ne soit pas exhaustive. D’autres collaborateurs et acteurs pourraient s’y ajouter.

Axe 1 La sensibilisation et la formation

L'axe 1 a pour objectif de contrer l'isolement, la stigmatisation et l'errance médicale que vivent les personnes atteintes de maladies rares ainsi que leur famille. Ces enjeux sont causés, notamment, par la méconnaissance des maladies rares et par le manque d'expertise d'un grand nombre de travailleurs qui font partie du réseau de la santé et des services sociaux (RSSS). Les objectifs et les mesures rattachées à cet axe ont donc pour objectif de sensibiliser la communauté clinique aux maladies rares, au partage de renseignements et de connaissances entre les parties prenantes, au partenariat avec les patients qui le désirent et les organismes communautaires, ainsi qu'à la formation des professionnels de la santé.

Objectif 1.1 Sensibiliser et encourager le transfert de connaissances

Encourager le partenariat entre le réseau et les associations représentatives auprès des patients partenaires

Compte tenu du très grand nombre de maladies rares qui ont été répertoriées, l'expertise clinique et les connaissances liées à ces diagnostics sont parsemées à l'intérieur du réseau. De plus, il n'existe pas de réelle concentration des services à un endroit donné. Il est donc primordial de définir des centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche, de même que des centres régionaux de compétences en matière de maladies rares. Ces centres vont permettre d'évaluer et de coordonner, de façon plus structurée, l'offre de services et, ainsi, de donner aux patients et aux cliniciens l'occasion de diriger, avec une plus grande efficacité, leurs demandes de services ou de soutien. Le partenariat entre les différents acteurs en maladies rares, dont les patients partenaires, est essentiel au développement et au partage des connaissances et de l'expertise.

Réseautage du partenariat

Dans le but de faciliter le réseautage du partenariat, le MSSS désignera des centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche ainsi que des centres régionaux de compétences en matière de maladies rares. Une telle désignation constitue une reconnaissance des activités cliniques et de recherche déjà établies avec succès. Elle facilitera également l'orientation plus rapide des patients vers les centres en mesure d'offrir les soins diagnostiques, cliniques ou relevant de la recherche appropriée. Les actions en lien avec les activités de recherche seront détaillées dans l'Axe 3 du plan d'action.

De plus, en collaboration avec les centres de références, le MSSS mettra sur pied un Réseau de navigateur clinique national en matière de maladies rares (NAVI-NAT) pour les patients qui sont atteints d'une telle maladie ou qui se trouvent en situation d'errance sur le plan diagnostique.

Pour ces personnes, cette initiative est une première au Canada. Elle permettra donc de faire le lien entre les différents centres de références et les centres régionaux de compétences, les personnes atteintes d'une maladie rare (avec diagnostic ou sans) et les ressources disponibles en cette matière au Québec. Cette initiative répond à plusieurs problèmes qui ont été repérés : elle vise directement l'errance diagnostique que vivent les personnes atteintes de maladies rares en permettant de centraliser les références et de concentrer l'expertise autour des centres de références, en permettant les discussions de cas à l'intérieur du réseau créé par les différents centres de référence de la province.

De plus, elle contribue au développement d'une communauté de pratique en matière de maladies rares et au partage d'expertise à l'intérieur d'un réseau d'experts qui continuent d'apprendre.

Par l'entremise d'infirmières navigatrices et au moyen de l'établissement d'un réseau de consultation des experts cliniques intégrés au réseau NAVI-NAT, les patients seront orientés plus rapidement vers les ressources appropriées. Ces infirmières participeront à la collecte de données initiale ainsi qu'au triage des demandes et à leur priorisation en faisant appel à l'un des médecins experts en matière de maladies rares rattachés à l'un des centres de références.

Ainsi, le patient pourra être dirigé vers l'un des médecins du réseau NAVI-NAT, orienté rapidement vers les bonnes ressources pour obtenir les investigations suggérées et, en situation d'impasse sur le plan diagnostique, bénéficier de la présentation de son cas lorsque des échanges NAVI-NAT pan-provinciaux auront lieu. À la suite de la présentation clinique, l'équipe avec l'expertise la plus appropriée prendra le patient sous sa responsabilité. Les patients dirigés vers le programme et qui sont acceptés seront sous la gouverne du réseau NAVI-NAT jusqu'à l'établissement d'un diagnostic.

Les médecins spécialistes ou omnipraticiens pourront y diriger leurs patients pour une évaluation. De plus, ils pourront participer au processus en fournissant un compte rendu détaillé du cas du patient.

1.1.1 Mettre au point des activités de sensibilisation qui incitent à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares

Dans le but de minimiser les délais et l'errance sur le plan diagnostique chez les personnes atteintes d'une maladie rare, il importe d'augmenter les connaissances en matière de maladies

rares et d'accroître la rapidité en ce qui concerne l'identification des personnes atteintes. Pour ce faire, le MSSS s'engage à soutenir le développement et la mise en œuvre d'activités de sensibilisation et d'enseignement qui favorisent l'identification des personnes atteintes et leur prise en charge.

En plus de partager des connaissances plus spécifiques à propos de certaines maladies, ces formations devront également contenir de l'information sur les ressources cliniques disponibles dans le réseau ainsi que sur le parcours clinique suggéré lorsque les patients sont identifiés comme étant atteints, ou potentiellement atteints, d'une maladie rare.

1.1.2 Promouvoir les services des organismes par l'intermédiaire des centres de références et des centres régionaux de compétences en matière de maladies rares

Compte tenu de la rareté de l'information disponible en ce qui concerne les diagnostics particuliers au sujet des maladies rares, ainsi que de la difficulté à identifier des pairs pour échanger sur les difficultés liées au diagnostic particulier de telles maladies, les organismes de soutien aux patients exercent un rôle particulièrement important dans le contexte des maladies rares. Pour cette raison, les centres de références et les centres régionaux de compétences en matière de maladies rares faciliteront la connexion entre les personnes atteintes et leur famille et les différents organismes de soutien aux patients. Le processus exact fera l'objet d'une consultation entre les différents centres et les associations de patients.

1.1.3 Favoriser l'implication des patients partenaires qui sont atteints d'une maladie rare

Reconnaissant l'importance de l'implication des patients partenaires dans l'identification des déficiences organisationnelles, dans le développement optimal des trajectoires de soins et dans la réalisation de projets de recherche en matière de maladies rares, le MSSS s'engage à soutenir l'implication de patients partenaires dans les centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche au sujet de ces maladie.

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

1.2.1 Promouvoir la Politique des maladies rares auprès des différentes autorités du monde de l'éducation

Dans le but de sensibiliser davantage aux maladies rares les futurs professionnels de la santé et des services sociaux, il est proposé de présenter la Politique à différentes tables et autorités ainsi

qu'à nos partenaires, tels que les ministères de l'Éducation et de l'Enseignement supérieur. La promotion de la Politique est la première étape à franchir pour enclencher des changements dans les parcours de formation actuels.

1.2.2 Développer des modules de formation en partenariat avec les universités ou les établissements de santé (MOC) dans le but de mieux identifier les patients potentiellement atteints d'une maladie rare et d'optimiser la prise en charge

Pour sensibiliser les professionnels de la santé au contexte clinique et psychosocial des maladies rares, le développement de modules de formation continue constituera un levier important. Les formations pourront être agréées et disponibles pour l'ensemble des médecins, professionnels et étudiants du RSSS. Les différents ordres et associations professionnels pourront être mis à contribution.

1.2.3 Mettre sur pied une communauté de pratique

Plusieurs interventions que propose le plan d'action aideront à atteindre bon nombre d'objectifs différents. Ainsi, par l'implantation du Réseau national de navigation clinique pour les maladies rares (NAVI-NAT), le MSSS, les centres de références et les centres régionaux de compétences en matière de maladies rares ainsi que différents acteurs du RSSS participeront à des réunions de type *discussion de cas* interdisciplinaires, inter-spécialités et inter-établissements.

Coordonnées par les navigateurs cliniques et les experts désignés en maladies rares, ces réunions ont pour but de faciliter les discussions et la prise en charge des personnes n'ayant pas reçu de diagnostic et de les orienter rapidement vers les ressources les plus appropriées. Elles serviront également à implanter, dans l'esprit des communautés de pratique, un réseau apprenant, ce qui permettra à chaque professionnel d'enrichir ses compétences en raison de l'expérience acquise par ses collègues.

Objectif 1.3 Soutenir la mise au point d'outils cliniques qui peuvent garantir la qualité des soins

1.3.1 Déterminer les besoins et mettre au point les outils cliniques pour soutenir les professionnels dans l'évaluation et la prise en charge des patients à tous les niveaux nécessaires

À l'instar de plusieurs programmes (par exemple, le PQDNSU) qui profitent de l'expertise clinique des professionnels du RSSS pour améliorer l'organisation et l'offre de services, le MSSS s'engage à continuer ses efforts et à poursuivre son engagement envers les maladies rares en maintenant

les activités du comité d'experts en maladies rares CCQMR. Par l'établissement de divers sous-comités, le CCQMR analysera avec acuité les solutions logistiques et les outils nécessaires devant être offerts aux professionnels qui interagissent avec un diagnostic de maladies rares, le traitent ou l'établissent.

Objectif 1.4 Faciliter l'accès à l'information

1.4.1 Développer un volet Web gouvernemental permettant aux patients, à leur famille et aux professionnels de la santé et des services sociaux de trouver l'information pertinente sur les maladies rares

En ce qui concerne les patients et les professionnels de la santé qui évoluent dans l'environnement des maladies rares, avoir accès à de l'information juste et à jour est un défi de taille. Le MSSS s'engage à mettre sur pied un outil Web qui regroupera et validera toute l'information pertinente en matière de maladies rares (source d'aide, centre de références, Centre national de navigateur clinique, experts, outils cliniques, études cliniques en cours, registre, etc.).

Cette tâche simple pour certaines catégories de diagnostics constitue un défi important compte tenu de la diversité de diagnostics possibles et de la multitude de traitements offerts.

Axe 2 Un accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services

Les mesures présentées dans l'axe 2 ont pour objectif d'optimiser, à l'intérieur du RSSS, le parcours des personnes atteintes d'une maladie rare. L'établissement d'une structure de services, considérée comme structure pérenne, permettra aux personnes atteintes par ce genre de maladie de parvenir à leur plein potentiel en ce qui concerne leur santé et leur bien-être. C'est en favorisant un accès équitable, en le facilitant et en le centrant sur leurs besoins particuliers que ce but pourra être atteint. Tout comme l'axe 1, l'axe 2 vise également à limiter l'errance sur le plan diagnostique en facilitant l'accès aux tests de dépistage, aux diagnostics, aux spécialistes et aux soins et traitements.

Objectif 2.1 Poursuivre l'amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares en réduisant le temps nécessaire pour accéder au diagnostic

2.1.1 Renforcer l'accès au dépistage pré-conceptionnel et au diagnostic prénatal

2.1.1.1 Renforcer l'accès au dépistage pré-conceptionnel et au diagnostic prénatal et préimplantatoire en mettant sur pied un processus permettant d'élargir les offres de tests de porteurs.

Comme les maladies rares sont fréquemment d'origine génétique, cette situation constitue une source de stress et un lourd fardeau sur le plan émotionnel pour les personnes qui ont un historique de condition familiale connue, ou qui viennent d'une région considérée comme à plus grand risque, lorsqu'ils souhaitent agrandir ou commencer une famille. En partenariat avec l'INESSS, le MSSS et ses différentes directions s'engagent à revoir le processus d'approbation et d'ajout de conditions au programme de dépistage de porteurs. Il sera important de déterminer les critères d'ajout de conditions au programme. Cette analyse est en cours.

2.1.1.2 Évaluer les besoins en ressources pour faciliter l'accès et diminuer l'attente vers les services de conseil génétique pré-conceptionnel et de diagnostic prénatal

Pour déterminer, avec la meilleure précision possible, le risque de transmission d'une condition génétique au fœtus ou à lignée familiale, le conseil génétique pré et post test est une étape importante. Le MSSS s'engage à revoir la disponibilité des ressources et à procéder à un rehaussement et à une optimisation des services en tenant compte de la rareté des ressources.

2.1.1.3 Établir une stratégie pour faciliter le recrutement de ressources en régions éloignées

L'inégalité en ce qui concerne l'accès aux ressources spécialisées en maladies rares demeure un problème important. Avec ses partenaires du RSSS, le MSSS s'engage à établir un plan d'action pour mettre en place, en région, les ressources requises en matière de maladies rares. L'analyse comportera également l'impact de cet ajout sur les services auxiliaires (Optilab, banque de sang, plateforme diagnostique, etc.).

2.1.1.4 Augmenter le recrutement dans les programmes universitaires

Parce que l'éducation des professionnels de la santé inclut obligatoirement une composante clinique, une analyse des capacités d'accueil en milieu clinique doit précéder l'augmentation, dans les universités, des possibilités de recrutement dans les programmes qui mèneront à l'obtention d'un diplôme à titre de professionnel apte à travailler dans le domaine des maladies rares. Le

MSSS s'engage à entreprendre une analyse des besoins et à soutenir la mise en place de mesures favorisant une augmentation du recrutement dans les programmes universitaires ciblés. Un plan concerté d'embauche des cohortes spécialisées, par exemple les conseillers génétiques, devrait être mis en place pour éviter la migration des étudiants en dehors de la province une fois le diplôme obtenu.

2.1.2 Rendre accessibles les tests génétiques préimplantatoires

Actuellement, les tests génétiques préimplantatoires (PGT) peuvent être offerts aux parents qui sont connus comme porteurs d'une maladie monogénique (PGT-M) ou atteints de remaniement chromosomique (PGT-SR), et ce, aux frais des familles. Lorsqu'ils sont utilisés judicieusement, les PGT permettent de diminuer, dans la population cible, le risque de fausses couches et d'interruptions de grossesse. De plus, cela réduit le risque de récurrence de maladie génétique monogénique dans les familles porteuses de ces maladies.

Ainsi, le MSSS souhaite rendre disponibles les services assurés de PGT-M et de PGT-SR aux personnes qui le nécessitent. De plus, il cherche à encadrer son développement au regard de critères éthiques et technologiques, en conformité avec les normes de pratique qui ont cours dans ce domaine.

2.1.2.1 Établir les critères d'admissibilité aux services assurés

Au Canada, la Loi sur la procréation assistée (L.C. 2004, ch. 2) interdit d'identifier le sexe d'un embryon in vitro en vue d'effectuer une sélection basée sur le sexe, « sauf pour prévenir, diagnostiquer ou traiter des maladies ou des anomalies liées au sexe ».

Tous s'entendent pour utiliser un PGT uniquement lorsque cela s'impose sur le plan médical. Cependant, il n'y a pas de consensus quant aux critères médicaux particuliers pour déterminer l'admissibilité à des PGT ou l'exclusion de ceux-ci. En conséquence, les enjeux sur le plan éthique sont importants et le risque de dérive est présent. C'est pourquoi un mandat sera attribué à l'INESSS dans le but de recommander des balises sur le plan clinique, en fonction du coût, de l'efficacité, des risques et des enjeux sur le plan éthique, notamment. Une analyse des recommandations de l'INESSS dans le contexte de l'offre de service actuelle sera nécessaire afin d'éviter les incohérences cliniques.

2.1.2.2 Apporter les modifications requises au cadre réglementaire et normatif du programme de procréation assistée et déployer l'offre de services assurés

Une offre de services assurés de PGT basée sur les recommandations de l'INESSS, puis définie par le Règlement d'application de la Loi sur l'assurance maladie (a-29, r. 5), notamment, favoriserait l'encadrement de la pratique, réduirait le risque de dérive et augmenterait l'accessibilité aux familles. En vue de s'assurer du respect des normes, de même que de la cohérence et de l'efficacité des services ajoutés, des actions de suivi et d'évaluation seront mises sur pied au regard de la conformité et des résultats. La consultation avec les partenaires de soin détenant l'expertise continuera d'être déterminante pour l'évolution du programme.

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

2.1.3.1 Améliorer l'offre du Programme du PQDP destinée aux femmes et aux couples du Québec

Le PQDP permet, aux femmes enceintes qui le désirent, le dépistage fœtal de la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13. Compte tenu de la décision difficile que les parents devront prendre si le dépistage se révèle positif, soit continuer la grossesse, soit l'interrompre, le MSSS ainsi que ses partenaires s'engagent à améliorer le PQDP pour que la sortie du résultat se fasse avec célérité.

Par ailleurs, le MSSS travaille à l'amélioration de l'accessibilité du dépistage en vue de mieux desservir l'ensemble des femmes enceintes et les couples sur l'ensemble du territoire québécois. Le MSSS a déjà amorcé ces différents travaux et il prévoit les terminer en 2023-2024.

2.1.4 Améliorer, de façon continue, le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU)

2.1.4.1 Assurer une mise à jour régulière du site Internet populationnel

L'objectif de cette mesure est de favoriser une meilleure compréhension du programme de dépistage néonatal auprès de la population cible ainsi qu'une meilleure compréhension des maladies pour les familles des enfants dépistés. Cette mesure contribuera à optimiser le parcours des personnes atteintes d'une maladie rare en favorisant un accès rapide à des ressources en ligne, selon le besoin, et centralisé autour de ces ressources. L'amélioration du site populationnel du dépistage néonatal consiste à bonifier l'information et les ressources disponibles pour les familles en lien avec les maladies dépistées, de même qu'à publier, dans un objectif de transparence, les données en lien avec la performance du programme à la suite du rapport annuel.

2.1.4.2 Consulter la population sur le PQDNSU

Dans une démarche évaluative dont les objectifs devront être définis, cette mesure consiste à documenter l'expérience des familles dans le cadre du PQDNSU dans le but d'améliorer le parcours qu'offre ledit programme, et ce, depuis l'offre de dépistage elle-même jusqu'à la prise en charge par la suite.

Cette mesure pourrait se traduire par la mise en place, pour les parents d'enfants qui ont fait l'objet d'un dépistage, d'un sondage de satisfaction, d'un sondage à propos des besoins ou d'un recueil de suggestions visant l'amélioration du programme.

2.1.4.3 Standardiser le processus d'intégration au programme de nouvelles maladies pour le rendre plus efficient

Cette mesure consiste à standardiser la trajectoire d'ajout de maladies au PQDNSU par la définition des critères d'ajout standardisés, des cibles et échéanciers ainsi que des différentes étapes et les responsabilités des parties prenantes au sein du MSSS ainsi qu'avec les collaborateurs externes. Cette mesure permettra de planifier, avec davantage d'efficacité et d'efficience, le processus de rehaussement du programme en réduisant certains délais en ce qui concerne l'ajout des maladies futures.

2.1.4.4 Créer une veille scientifique avec l'INESSS et l'INSPQ en vue de demeurer à l'affût de nouvelles maladies potentielles qui doivent être intégrées au programme en question et d'être en mesure de cibler les nouvelles technologies de dépistage

Pour que le PQDNSU maintienne les plus hauts standards de qualité et d'efficacité, le MSSS attribue régulièrement des mandats à l'INESSS pour évaluer la pertinence d'ajouter de nouvelles maladies au programme ou pour repérer les nouvelles technologies disponibles. Le MSSS mettra en place un mécanisme de veille scientifique pour accélérer le repérage des nouvelles technologies disponibles et de maladies candidates qui doivent être intégrées 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.

À la suite d'un processus rigoureux de consultation de la documentation la plus probante, des experts sur le terrain et des autres parties prenantes, l'INESSS formule des recommandations. L'intégration, dans le programme, de nouvelles maladies rares se fait par la suite en accord avec les membres du comité consultatif du PQDNSU. Citons, par exemple, les récents ajouts, au PQDNSU, du dépistage de l'amyotrophie spinale et celui du syndrome d'immunodéficience

combiné grave (SCID), après avoir reçu des recommandations favorables de la part de l'INESSS, entérinées par le comité consultatif.

Cette mesure contribue au maintien des plus hauts standards de qualité du programme en question. Elle permet également de diagnostiquer davantage les maladies dont la prise en charge précoce permet d'offrir une meilleure qualité de vie aux nouveau-nés québécois et à leur famille.

2.1.5 Soutenir le développement de la médecine génomique au Québec

2.1.5.1 Déployer le RQDM, y compris le rapatriement des analyses faites hors du Québec (AHQ)

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 séquençage de nouvelle génération (SNG) effectuées à l'extérieur de la province. Cela facilitera l'accès au SNG, favorisera une standardisation des analyses en biologie moléculaire dans la province et valorisera l'expertise présente dans le RSSS.

2.1.6 Mettre au point tout autre outil pertinent de dépistage et de diagnostic

2.1.6.1 Adopter une approche proactive pour analyser la pertinence des nouvelles technologies proposées pour le dépistage et le diagnostic de maladies rares et leur introduction dans l'offre de soins et de services

Un processus d'évaluation continue et de veille scientifique et technologique sera mis sur pied dans le but d'évaluer la pertinence des services et des technologies diagnostiques offerts sur le marché. Ce processus sera piloté par les différentes directions du MSSS, par le RQDM ainsi que par les partenaires du RSSS en collaboration avec l'INESSS, lequel exerce un rôle clé dans la promotion de l'excellence sur le plan clinique et dans l'utilisation des ressources efficientes à l'intérieur du RSSS.

Objectif 2.2 Hiérarchiser les soins et les services, et faire en sorte que l'accès aux services ainsi que leur rapprochement soient améliorés

2.2.1 Actualiser la hiérarchisation des soins et des services

En vue d'assurer le succès des multiples mesures mises en place pour améliorer les soins donnés aux patients atteints de maladies rares, il importe de définir les rôles et les responsabilités de tous les acteurs impliqués.

2.2.1.1 Définir les rôles et les responsabilités des différents niveaux de service

Le MSSS mettra en place une charte des rôles et des responsabilités au bénéfice de tous les acteurs interpellés dans la mise en place d'une organisation hiérarchisée de soins et services. Bien qu'elle soit une étape importante du plan d'action, cette charte sera sujette à changement dans la mesure où tous les détails logistiques ne sont pas entièrement définis, et ce, dans un esprit de flexibilité et de pérennité du plan et de la politique.

2.2.1.2 Définir les corridors de services régionaux et inter-régionaux

Dans son plan d'action sur les maladies rares, le MSSS s'engage à répertorier et à définir les corridors de services pour accéder aux services qui se donnent dans les cas de maladies rares. Le service Navi-Nat servira de porte d'entrée et de ressource pour orienter plus rapidement les patients vers les services disponibles les plus appropriés tout en assurant une meilleure proximité des services pour les patients référés.

2.2.1.3 Définir les corridors de services encadrant la transition entre les milieux pédiatriques et adultes

Le MSSS mettra sur pied un sous-comité de consultation ayant pour but de déterminer les défis engendrés par la transition vers les soins adultes en ce qui concerne la population qui reçoit déjà des soins relevant de la pédiatrie dans le contexte des maladies rares. L'établissement d'un plan d'action intégré sera primordial, car les progrès effectués dans plusieurs spécialités pédiatriques en matière de maladies rares, grâce aux avancées médicales des dernières décennies, ne ne profite pas d'équivalence dans les milieux de soins destinés aux adultes créant un vide clinique empêchant la transition complète du pédiatrique vers l'adulte. Une réflexion sur les actions à prendre sera une étape importante du plan d'action.

2.2.2 Désigner des centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche et des centres régionaux de compétences

2.2.2.1 Établir les critères de désignation

Les critères pour désigner les centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche et pour désigner les centres de compétences régionaux en maladies rares seront définis. D'emblée, ces critères de désignation tiendront compte des services déjà offerts et des expertises bien établies dans le RSSS. Les critères de désignation ainsi que les rôles et responsabilités qui y sont rattachés seront partagés à un moment ultérieur mais reprendront les concepts déjà soulevés par la politique.

2.2.2.2 Désigner les centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche et les centres régionaux de compétences

Le MSSS entreprendra la désignation de ces centres selon les critères très précis qui seront définis.

2.2.3 Assurer le rapprochement des soins et des services

2.2.3.1 Définir les trajectoires de soins pouvant être virtualisées par l'intermédiaire des outils de télésanté dans les divers paliers de soins

Dans le but de favoriser un accès équitable aux services qui se donnent dans les cas de maladies rares, le MSSS entreprendra l'analyse des services pouvant être offerts dans le domaine de la télésanté. Cette analyse tiendra compte des facteurs limitant son utilisation et proposera des solutions pour contrer ces limitations, par exemple la disponibilité des amniocentèses et autres soins spécialisés ou le transport des échantillons ayant des contraintes de transport d'une région à l'autre.

2.2.3.2 Mettre en place des outils propres à la télésanté, selon les besoins repérés

L'un des engagements dans l'élaboration du plan d'action est la mise en place de mesures qui faciliteront un accès équitable aux soins spécialisés, indépendamment de l'endroit de résidence des personnes atteintes de maladies rares. Pour satisfaire à cet objectif, le développement de la télésanté constitue une avenue intéressante.

Pour que la qualité des interactions et des interventions soit la même que celle qui a cours en présence des personnes, il est primordial de déterminer quels sont les besoins de soutien en matière de télésanté et de mettre au point les outils qui favoriseront le succès de cette modalité de soins.

2.2.4 Accroître l'offre de services

2.2.4.1 Évaluer les besoins pour assurer la pérennité des centres de références et des centres de compétences régionaux

Le MSSS recensera les ressources disponibles en ce qui concerne les maladies rares. De plus, il définira les besoins humains et matériels nécessaires pour mettre en place des centres de références et de compétences régionaux.

2.2.4.2 Rehausser, en fonction des besoins ciblés, le budget des équipes exerçant leurs activités dans le domaine des maladies rares.

Compte tenu de la rareté de la main-d'œuvre spécialisée qui exerce ses activités dans le domaine des maladies rares, le MSSS entreprendra le rehaussement des services étalé sur plusieurs exercices financiers. Un suivi auprès des centres de références et des centres régionaux de compétences sera effectué pour s'assurer qu'à l'embauche, la main-d'œuvre sera disponible. En cas de difficulté, le message sera transmis aux autorités appropriées en vue d'augmenter le recrutement dans les programmes ciblés.

2.2.4.3 Soutenir l'autonomie des professionnels de la santé dans la filière des maladies rares

En vue de favoriser, dans l'ensemble du territoire québécois, un accès équitable aux services offerts dans les cas de maladies rares, le MSSS s'engage à analyser l'impact qu'aurait une bonification de l'autonomie professionnelle sur certains titres d'emploi dans l'objectif d'optimiser l'accès à des soins et services. Pour ce faire, le MSSS s'engage à soutenir la mise en place d'un groupe de travail constitué des différents ordres et associations professionnels, toujours dans le souci d'offrir à la population des services de qualité.

Objectif 2.3 Améliorer l'accès aux soins pour les personnes atteintes d'une maladie rare entraînant des conséquences buccodentaires

2.3.1 Déterminer les conséquences buccodentaires prises en charge par le programme, de même que les critères d'admissibilité

2.3.1.1 Sélectionner une classification pertinente des conséquences buccodentaires liées aux maladies rares

En vue de maximiser l'accès aux traitements buccodentaires requis pour les usagers atteints de maladies rares, il a tout d'abord été essentiel de faire une distinction entre les conséquences buccodentaires dites « primaires » et celles qui sont dites « secondaires ». Les conséquences primaires sont celles pour lesquelles il existe un lien causal avec la maladie rare ou qui peuvent potentiellement y être directement attribuables. Les conséquences buccodentaires dites « secondaires » sont celles pour lesquelles il n'existe pas de lien causal directement attribuable à la maladie rare ou qui ne peuvent pas y être directement attribuables. Dans le contexte de ce plan d'action, il est prévu de **couvrir uniquement les conséquences buccodentaires « primaires »**.

La classification globale retenue en ce qui a trait aux conséquences buccodentaires attribuables aux maladies rares se définit comme suit :

1. Anomalies crâniofaciales avec impact au niveau maxillaire et mandibulaire ;
2. Défauts liés à la quantité de dents ;
3. Défauts de forme et de volume dentaires ;
4. Défauts structurels liés à la qualité des tissus dentaires (émail et dentine) ;
5. Défauts d'éruption et de résorption dentaire ;
6. Défauts reliés aux tissus parodontaux.

2.3.1.2 Déterminer les indices et les outils qui seront utilisés pour évaluer la gravité

À la suite du choix de la classification retenue quant aux conséquences buccodentaires directement attribuables aux maladies rares, une revue des divers outils de diagnostic et indices de gravité utilisés sur une base constante a été menée. Les indices et les outils qu'utilisera le MSSS pour baliser le programme et orienter les professionnels buccodentaires ont été déterminés et feront l'objet d'une publication spécifique subséquente.

2.3.1.3 Déterminer les seuils d'admissibilité (ou critères d'inclusion) au programme

Les indices de gravité mentionnés précédemment ont permis de déterminer des critères potentiels d'inclusion dans le programme. Ces seuils d'admissibilité permettront alors de mieux orienter les professionnels et les patients quant aux possibilités de traitements offertes par le programme et seront détaillés dans la publication à venir.

2.3.2 Cibler les lieux de prestation des services buccodentaires requis et les ressources nécessaires à l'offre de soins

2.3.2.1 Repérer les lieux de prestation des soins

Dans la perspective de favoriser l'accès équitable au programme et parce que les cliniques dentaires publiques spécialisées en médecine dentaire ne sont guère présentes dans toutes les régions de la province, il est aussi prévu de rendre disponibles certains services en clinique dentaire privée selon la complexité des cas.

Des centres de références seront désignés, mais les services pourraient être couverts dans certaines cliniques dentaires privées ou publiques non spécialisées pour assurer un accès optimal aux soins buccodentaires que requièrent les patients atteints de maladies rares.

2.3.2.2 Déterminer les besoins des cliniques dentaires publiques spécialisées

Une revue des ressources matérielles et humaines disponibles dans les cliniques dentaires publiques spécialisées sera entreprise pour permettre d'établir les besoins réels de ces cliniques

et le niveau d'implication attendu, au sein du programme, par les cliniques dentaires privées spécialisées.

2.3.3 Déterminer l'étendue de la couverture qui sera offerte à la population

2.3.3.1 Analyser les paniers de services actuellement offerts au Québec en soins buccodentaires

Une analyse approfondie de la couverture actuellement offerte à la population québécoise en matière de soins buccodentaires a été faite. Elle a permis d'obtenir une vue d'ensemble plus juste des divers paniers de services actuellement disponibles pour une certaine partie de la population.

2.3.3.2 Établir un premier scénario relié à la durée de la couverture ainsi qu'au panier de services offerts

Dans la perspective de présenter une proposition de programme cohérente par rapport aux programmes buccodentaires déjà en place, il a été établi qu'une couverture limitée sur le plan de la durée serait préférable à une couverture durant toute la vie de la personne. De plus, en tenant compte de la grande similarité des présentations cliniques, le panier de services qu'offre actuellement le Programme de soins buccodentaires en oncologie pédiatrique (PSBOP) a été retenu dans un premier temps comme modèle d'implantation.

2.3.4 Définir les modalités d'ordre financier

2.3.4.1 Analyse des frais potentiels liés au programme

Une analyse rigoureuse des frais potentiels qu'engendre la mise en place d'un programme couvrant, pour une durée limitée, les conséquences mentionnées ci-dessus avec un panier de services comparable à celui du PSBOP a été effectuée. Également, les sources de biais potentiels, lesquels peuvent entraîner une surestimation des frais, ont été repérées. Maintenant, d'autres travaux seront menés pour proposer divers scénarios potentiels, dont l'implication de tiers payeurs pouvant absorber une partie des frais liés au déploiement du programme.

2.3.4.2 Déterminer le mode de rémunération des dentistes

Une analyse approfondie des divers modes de rémunération des dentistes en clinique dentaire publique a été faite. Elle a permis de déterminer la marche à suivre optimale que devraient mettre en place les différents établissements touchés par la question quant aux modes de rémunération des professionnels qui, actuellement, sont rémunérés à l'acte, à tarif horaire ou à vacation.

2.3.5 Intégrer la médecine dentaire dans la prise en charge globale des maladies rares

2.3.5.1 Établir un mécanisme de concertation clinique et de recherche

Dans la perspective d'offrir une prise en charge optimale aux personnes atteintes de maladies rares, il est impératif de permettre aux professionnels buccodentaires et médicaux d'échanger l'information nécessaire au diagnostic et aux traitements nécessaires. Par conséquent, il est prévu de mettre en place un processus qui, sur le plan clinique et sur celui de la recherche, favorisera l'interdisciplinarité entre les professionnels buccodentaires et médicaux. Les équipes buccodentaires devraient faire partie des centres de références et des centres régionaux de compétences dans le domaine des maladies rares.

2.3.5.2 Former les professionnels médicaux par rapport aux conséquences buccodentaires liées aux maladies rares

Des démarches seront entreprises pour s'assurer que les professionnels médicaux actuels et futurs seront mieux informés en ce qui concerne les répercussions potentielles des maladies rares dans la sphère orofaciale. Un meilleur partage des connaissances liées à la médecine dentaire permettra de décloisonner ce secteur, le tout au bénéfice de la population québécoise.

2.3.5.3 Établir des corridors de services efficients

Des travaux visant l'établissement de corridors de services bidirectionnels entre les professionnels buccodentaires et les professionnels médicaux seront entrepris. Ils permettront de faciliter la recommandation d'un professionnel à l'autre, et de rendre plus aisée la prise en charge du patient en temps voulu et par le professionnel apte à la tâche.

2.3.6 Diffuser l'information relative au programme de soins buccodentaires

Pour assurer, le plus rapidement possible, une prise en charge des conséquences buccodentaires liées aux maladies rares et admissibles au programme, il sera essentiel d'informer les professionnels buccodentaires et médicaux à propos des diverses modalités entourant le programme. Les critères d'admissibilité devront également être diffusés de manière optimale en ayant recours aux moyens médiatiques disponibles, le but visé étant de pouvoir rejoindre les usagers atteints de maladies rares qui peuvent être admissibles au programme.

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

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

Pour la population souffrant de maladies rares, la collaboration de tous les acteurs impliqués dans le diagnostic et les soins est primordiale. Le paiement, la distribution et la gestion des différents traitements disponibles pour ces maladies demeurent des enjeux de taille, bien que le Québec se soit donné l'un des meilleurs programmes de remboursement de médicaments au Canada.

Dans le but d'optimiser les services rendus et d'inclure tous les acteurs concernés pour que les patients puissent recevoir sans délai leurs traitements, le MSSS s'engage à mettre sur pied un sous-comité responsable de la révision des processus dans le but de déterminer les besoins dans le domaine des services pharmaceutiques, notamment en ce qui concerne le transfert des connaissances. De plus, l'inclusion des pharmaciens dans les processus de développement et de priorité à établir à propos des actions à prendre sera une étape importante, car les pharmaciens sont des acteurs importants du RSSS, et ils constituent des alliés essentiels pour les patients, y compris ceux atteints de maladies rares.

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

2.4.2.1 Couvrir les frais liés aux acides aminés au sein du PAQTMMH

Dans le but de soutenir les patients atteints de maladies métaboliques héréditaires nécessitant des suppléments d'acides aminés, le MSSS assume, depuis janvier 2023, les frais associés par le biais du programme du PAQTMMH.

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

2.4.3.1 Mettre en place un programme intégré pour le traitement de l'hémophilie en complément des centres de traitement de l'hémophilie

Quatre centres indépendants de traitement de l'hémophilie existent au Québec depuis 1976. De plus, le Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine) est la référence pour le traitement des usagers avec inhibiteurs pour les facteurs de la coagulation.

En 2003 et en 2012, la Société canadienne de l'hémophilie – section Québec, accompagnée de cliniciens des quatre centres de traitement de l'hémophilie, ainsi que le centre des inhibiteurs se

sont réunis au sein d'un programme intégré en hémophilie pour uniformiser, à travers la province, l'offre de soins aux usagers et s'assurer que tous reçoivent des soins dont la qualité est uniforme. Un meilleur suivi des patients permet très souvent de substantielles économies sur les produits sanguins et une meilleure qualité de vie des patients atteints d'hémophilie, une maladie rare.

Le MSSS soutient le développement d'un centre de traitement intégré et souhaite réactiver les travaux en cours depuis 2019. Toutefois, en raison de la pandémie, les objectifs à atteindre ont été retardés.

2.4.3.2 Mettre en place un programme intégré pour le traitement de l'angiocœdème héréditaire

Dans le même ordre d'idées que celui énoncé dans le point précédent, l'angiocœdème est aussi une maladie rare pour laquelle les patients atteints bénéficieraient d'un meilleur accompagnement par la création d'un programme intégré pour le traitement de leur condition. En effet, la création d'un tel programme contribuerait à une meilleure caractérisation du type d'angiocœdème, aux suivis médicaux et aux traitements qui en découlent. Encore une fois, un meilleur suivi des patients permettra très certainement des économies pour le traitement de cette maladie, y compris pour les produits sanguins, mais aussi pharmaceutiques, et, finalement, une meilleure qualité de vie pour les patients atteints d'angiocœdème.

2.4.3.3 Structurer l'encadrement de l'administration de produits sanguins destinés aux maladies rares

Soutenu par le Comité consultatif national de médecine transfusionnelle, le MSSS a créé une table ronde d'experts en neurologie et en rhumatologie, le Comité consultatif pour les immunoglobulines en neurologie et en rhumatologie (CCINR) dont le mandat consiste, notamment, à réviser les utilisations d'immunoglobulines non spécifiques et d'offrir un soutien aux médecins qui les prescrivent. Une nouvelle table ronde d'experts en immunologie et en hématologie s'ajoutera bientôt à l'offre de services. Les comités sont en voie d'être déployés. L'initiative favorisera l'usage optimal des traitements d'immunoglobulines non spécifiques qui s'appuient sur les recommandations de l'INESSS.

De plus, le MSSS annonçait, en juillet dernier, la mise sur pied du Réseau québécois de médecine transfusionnelle. Cette restructuration a pour objectifs de créer, pour la médecine transfusionnelle, un cadre contribuant à élever la qualité des soins et d'offrir, pour l'ensemble de la province, un accès à une masse critique d'experts.

2.4.4 Évaluer la post-commercialisation et le post-remboursement, par l'INESSS, de médicaments coûteux pour traiter les maladies rares dans le contexte québécois

L'évaluation des produits coûteux remboursés a fait l'objet d'une optimisation dans les dernières années pour le contexte particulier des maladies rares. Cependant, dans une perspective de limitation des ressources et d'une meilleure répartition de ces dernières, il faudrait favoriser l'évaluation de résultats cliniques ou d'outil d'amélioration de la qualité de vie ou de statut fonctionnel chez les patients à la suite de l'utilisation de ces nouvelles thérapies dans un contexte de vie réelle. Il sera donc important de continuer l'optimisation des processus d'approbation des produits dans le contexte des maladies rares. Particulièrement, l'établissement des indices de performance des produits fera l'objet d'une consultation auprès des experts dans les spécialités en cause.

Axe 3 La promotion de la recherche, de l'innovation et de la collecte de données

Les mesures présentées dans l'axe 3 ont pour but de soutenir la recherche et l'adoption d'innovations qui permettront de réduire l'errance sur le plan thérapeutique et d'améliorer le suivi et les traitements offerts aux patients tout au long de leur parcours sur le plan thérapeutique. Elles ont également pour objectif de faciliter aux patients l'accès à la communauté scientifique, ce qui leur permettra de valoriser leur parcours et leurs connaissances, tout en fournissant de précieuses données aux chercheurs et aux professionnels de la santé.

Comprenant les établissements de santé, les centres de références en maladies rares, les milieux universitaires, l'industrie biotechnologique et les associations de patients, cet écosystème permettra à l'ensemble de la population de bénéficier de retombées sans précédent au pays. La recherche sur les maladies rares pourra profiter des investissements présentés dans la Stratégie québécoise des sciences de la vie 2022-2025 (SQSV), dans la Stratégie québécoise de recherche et d'investissement en innovation 2022-2027 (SQRI^2) et dans le Plan pour mettre en œuvre les changements nécessaires en santé[iv].

Objectif 3.1 Mettre sur pied un registre québécois de patients atteints de maladies rares

3.1.1 Concevoir un réseau de recherche sur les maladies rares

La publication de la politique sur les maladies rares a permis de stimuler l'enthousiasme de la communauté des chercheurs et des acteurs du secteur biotechnologique au Québec et ailleurs au pays. Il existe, en effet, un certain nombre de groupes de recherche qui ont su développer localement une expertise et des activités, tout en ayant des retombées à l'échelle internationale. Toutefois, en ce qui concerne les maladies rares, le paysage de la recherche au Québec demeure en manque de structure intégrée cohérente permettant une coordination globale de ces activités.

Conséquemment, il semble nécessaire et bénéfique de rassembler, le plus tôt possible, les différents acteurs du domaine dans une structure pan-provinciale et pan-disciplinaire en vue de mener à bien les grandes orientations décrites dans la politique sur les maladies rares.

Le MSSS appuiera donc les initiatives structurantes et rassembleuses dont le but est la conception et le déploiement d'un réseau provincial de chercheurs et d'experts reconnus dans le domaine des maladies rares. Ce réseau de recherche constituera le fondement du déploiement des futures initiatives d'importance, parmi lesquelles la conception d'un registre provincial de personnes atteintes de maladies rares ainsi que de nombreuses activités importantes en lien avec la recherche fondamentale, clinique et l'innovation en santé, telles qu'elles sont décrites dans l'axe 3 de la politique dont il est ici question.

De plus, le réseau deviendra aussi bien un relais qu'un interlocuteur incontournable non seulement pour les chercheurs et pour les autorités gouvernementales, mais aussi pour les acteurs du réseau de la santé et les patients en quête de formation ou désireux de s'impliquer dans de nouvelles approches ou de les développer. Le gouvernement considère ce réseau comme un chantier prioritaire. Le MSSS appuiera son déploiement pour accélérer la mise en œuvre, dès 2023, des objectifs de la politique et du plan d'action.

3.1.2 Mettre sur pied une première base de données de recherche unique regroupant les registres et les bases de données relatives aux principales maladies rares

La mise sur pied d'un registre de patients atteints de maladies rares est une demande prioritaire non seulement de la part des associations de patients, mais aussi de celle des chercheurs en vue d'accélérer le recherche et l'innovation. Plusieurs étapes devront être franchies pour mener à bien cet ambitieux et complexe projet. Les membres d'un sous-comité du CCQMR et les représentants

du futur réseau sur les maladies rares recevront l'appui de directions et de professionnels du MSSS pour permettre l'émergence et la pérennisation de ce registre. Dès 2023, les travaux de ce sous-comité auront pour objectifs :

- De décider de la vision et de la mission du registre ;
- D'établir un mode de gouvernance ;
- D'évaluer les besoins humains et financiers ;
- D'estimer le coût par patient par rapport à la rentrée dans le registre ;
- De déterminer l'approche méthodologique et technologique à privilégier pour la mise sur pied de ce registre.

L'une des premières étapes consiste à rapprocher des registres de patients atteints de maladies rares. Pour valider le modèle et entreprendre au plus vite les démarches, ce sont les maladies rares dont la prévalence est la plus élevée qui seront ciblées en priorité. Le MSSS contribuera à cette première étape en offrant son expertise dans le domaine de la gestion de registre, de même qu'en facilitant l'accès aux données de la santé publique issues de la politique de dépistage comme l'axe 2 la décrit. Le MSSS collaborera avec le réseau québécois des maladies rares en le soutenant dans le rapprochement avec les registres déjà existants qui sont actuellement gérés par les associations de patients, lesquelles ont également exprimé le besoin de recevoir du soutien.

Dans un deuxième et troisième temps, le registre pourra être mis à l'échelle. Il pourra inclure des pathologies pour lesquelles très peu de cas sont recensés, parfois moins de dix personnes au Québec. Le registre passera par une première implantation sur un nombre limité de maladies et de patients puis une fois que le système de collecte de données aura fait ses preuves il pourra être élargi à d'autres maladies, patients et établissements. Finalement, il faudra déterminer la marche à suivre pour faciliter l'ajout de données dans le registre central nouvellement mis sur pied.

3.1.3 Améliorer le transfert de connaissances des professionnels de la santé en matière de dépistage dans le but d'alimenter les registres

De nouvelles méthodes d'analyse du génome ont permis d'accélérer considérablement l'identification des gènes responsables et de fournir des approches complètement nouvelles pour la recherche et l'identification des mutations dans les maladies génétiques. Ces méthodes sont complétées par d'autres méthodes à haut débit, telles que l'analyse du protéome. Grâce à ces

méthodes, les chercheurs sont désormais en mesure de réduire de façon draconienne le nombre de maladies rares inconnues, de permettre des diagnostics moléculaires toujours plus ciblés et de développer de nouvelles procédures de diagnostic et de nouveaux agents thérapeutiques. Cette évolution permet déjà d'établir une plus grande différenciation sur le plan diagnostique et thérapeutique. Cependant, les techniques à haut débit pour découvrir l'étiologie de ces maladies et pour analyser le génome demeurent complexes et coûteuses.

De plus, elles nécessitent une expertise particulière. Ainsi, pour assurer une application efficace à leur sujet, il est primordial que les méthodes soient concentrées et mises à la disposition dans des centres sélectionnés. Comme, à ces méthodes, s'ajoute une meilleure connaissance, une plus grande compréhension des programmes et des méthodes de dépistage clinique doit être soutenue et généralisée pour non seulement permettre la détection et le recensement des patients, mais aussi pouvoir alimenter les registres déjà existants ou qui seront mis sur pied. Cette activité de transfert sera conduite en partenariat avec le réseau des maladies rares, le Réseau national de navigation clinique pour les maladies rares (NAVI-NAT), les directions de santé publique et les centres de références.

3.1.4 Soutenir la mise sur pied de biobanques associant produits biologiques, données génétiques et données issues des registres

Comme il l'a fait pour la mise sur pied du premier registre de patients, le MSSS examinera et appuiera, en collaboration avec le réseau québécois sur les maladies rares et ses autres partenaires, les initiatives structurantes et rassembleuses ayant pour objectifs la conception et le déploiement d'une ou de plusieurs biobanques intégrées dont les échantillons seront associés aux données collectées et contenues dans le registre québécois sur les maladies rares. Cette demande ayant été exprimée par les membres du CCQMR, le MSSS se penchera sur ce projet dès 2023.

Ici encore, plusieurs étapes devront être franchies pour mener à bien ce projet. Les membres d'un sous-comité du CCQMR et les représentants du futur réseau sur les maladies rares recevront l'appui de directions et de professionnels du MSSS en vue de permettre l'émergence et la pérennisation de cette biobanque qui sera ouverte à l'ensemble des chercheurs du Québec et hors du Québec. Dès 2023, les travaux de ce sous-comité veilleront à :

- Établir la vision et la mission de la biobanque ;
- Développer un cadre de gouvernance politique et un formulaire de consentement ;
- Évaluer les besoins humains et financiers ;

- Estimer le coût par patient, par entrée ou par échantillon pour cette biobanque ;
- Déterminer l'approche méthodologique et technologique qu'il faudra privilégier pour la conception de la biobanque.

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

3.2.1 Lancer un appel de projets pour stimuler la recherche multidisciplinaire sur les maladies rares

Dans le développement de connaissances et l'exploration de nouvelles avenues thérapeutiques, la recherche biomédicale est une étape incontournable. Il est donc primordial de soutenir des projets de recherche sur les maladies rares qui comprennent l'utilisation de modèles animaux ou cellulaires pour élucider la physiopathologie des maladies rares. Il est tout aussi crucial de soutenir la recherche clinique et sociale dédiée à l'étude de la prise en charge médicale et aux services sociaux offerts aux personnes atteintes de maladies rares. L'objectif consiste à décrire, analyser et évaluer ces soins à l'aide de méthodes scientifiques, à fournir des conseils et, le cas échéant, à intervenir sur une base expérimentale et scientifique.

Ces efforts devront être faits en consultant, sur une base constante, les patients eux-mêmes et les organisations qui les représentent. Entre autres choses, la recherche en sciences de la santé sur les maladies rares permettra de déterminer les besoins en ce qui concerne les soins à donner aux divers groupes de maladies rares, d'analyser les dispositions existantes en matière de soins ainsi que les approches inappropriées, et de suggérer des solutions pour améliorer les soins existants.

Les études sur les problèmes psychosociaux qu'éprouvent les patients atteints de maladies rares ainsi que sur les nouvelles possibilités d'approches revêtent une importance particulière. Ainsi, le MSSS, en collaboration avec les organismes subventionnaires, proposera d'avoir recours à un appel de projets transdisciplinaires pour stimuler la recherche et, ainsi, briser les barrières et obtenir les conditions nécessaires à l'émergence de solutions novatrices autant dans le domaine thérapeutique que dans l'accompagnement des patients et de leurs familles.

3.2.2 Faciliter l'évaluation de nouvelles approches et technologies dans les centres de références en maladies rares

Dans le but de faciliter l'introduction et l'évaluation en conditions réelles et, en fin de compte, pour favoriser l'adoption de technologies prometteuses (les tests compagnons, les médicaments, les

tests génétiques, etc.), le gouvernement rendra plus aisées les interactions avec les entreprises issues du génie biomédical.

Pour y parvenir, le MSSS a l'intention de revoir la réglementation qui encadre les activités de recherche au sein des établissements qui lui sont rattachés, et ce, dans le but de faciliter le partage des espaces et des technologies des centres de recherche associés aux centres de références. De telles mesures permettront aux innovateurs d'accéder directement aux équipes de soins, aux chercheurs ainsi qu'aux patients qui ont l'intention de s'engager dans des activités de recherche et développement.

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

3.3.1 Créer une communauté de pratique et de transfert de connaissances

À l'instar des propositions que le réseau de Navigateur clinique national (NAVI-NAT) a mises de l'avant au bénéfice des patients, le MSSS appuiera le réseau des maladies rares en vue de lancer une communauté de pratique et de transfert des connaissances sur les maladies rares. Le but visé est de faciliter l'émergence de nouvelles pratiques non seulement au sein des milieux de la recherche, mais aussi au sein des milieux cliniques. Les activités de cette communauté et de ce réseau devront également inclure des ateliers permanents et des événements de partenariat ainsi que le lancement de journées de sensibilisation en partenariat avec le MSSS.

Objectif 3.4 Accélérer l'innovation thérapeutique

3.4.1 Concevoir un programme d'appui au développement de l'innovation pour dépister, diagnostiquer et traiter, depuis le laboratoire jusqu'au patient

En vue de relever les défis de demain, le MSSS continuera d'appuyer les chercheurs et les innovateurs, et ce, en collaboration avec le ministère de l'Économie, de l'Innovation et de l'Énergie (MEIE) et les organismes subventionnaires. Son but est d'accélérer le développement de nouvelles approches et technologies, allant du dépistage jusqu'au traitement des personnes atteintes d'une maladie rare. Désormais, la recherche préclinique relèvera aussi bien de l'industrie pharmaceutique que des établissements universitaires. Ces établissements s'impliquent de plus en plus, et à divers degrés, dans des sociétés pharmaceutiques et de biotechnologies.

Parce qu'il est important de stabiliser et d'élargir cette coopération, il est nécessaire de mettre en place une plateforme pour relier ces partenaires. Une telle plateforme permettra de mieux structurer l'écosystème de biotechnologies impliquées dans l'innovation et la commercialisation

de produits issus de la recherche sur les maladies rares. Cette approche de partenariat public-privé permettra, notamment, de soutenir la mise au point de nouvelles approches de diagnostics et de traitements qui, en raison du faible nombre de cas, ne sont que rarement soutenus par l'industrie. Pour atteindre cet objectif, un sous-comité à l'innovation en matière de maladies rares sera mis sur pied pour planifier et mener les travaux en vue de l'établissement de cette plateforme collaborative public-privé.

3.4.2 Faciliter l'intégration des essais cliniques dans le continuum de soins

Les dernières étapes du développement de nouvelles méthodes thérapeutiques consistent en l'évaluation de leur efficacité par l'entremise d'essais cliniques. Bien souvent, ces essais sont aussi la seule option pour des patients lorsque vient le temps d'avoir accès à des traitements novateurs, mais encore inaccessibles. Même si, historiquement, l'industrie pharmaceutique contribue grandement à la réalisation de ces essais, il faut rappeler que, dans le contexte des maladies rares, de nombreux obstacles demeurent.

Cela se remarque, en particulier, en ce qui concerne le financement, en ce qui a trait aux procédures réglementaires et éthiques, ainsi que pour ce qui est de la planification et des analyses statistiques. Comme les demandes sont souvent plus complexes, elles nécessitent de considérables connaissances supplémentaires et détaillées qui ne sont pas nécessairement disponibles et qui dissuadent le lancement d'essais compte tenu du risque sur le plan économique. C'est dans cette perspective que le gouvernement continuera d'appuyer les initiatives qui permettront de réduire le coût et de diminuer le délai pour le lancement d'essais cliniques au Québec.

De plus, un portail francophone pour recenser les études cliniques qui recrutent de nouveaux patients sera offert. Ce portail permettra de faciliter, au bénéfice des patients comme à celui des cliniciens, l'accès à une information constamment mise à jour. De plus, cette initiative permettra de mener, en partenariat avec les centres de références, des essais sur l'ensemble du territoire en rejoignant plus facilement les régions éloignées. Ainsi, elle permettra de faire des essais multicentriques à l'échelle de la province.

Gouvernance, mise en œuvre et évaluation

Le MSSS aura la responsabilité de maintenir le processus de consultation et d'implantation par l'intermédiaire des collaborateurs. Lorsque nécessaire, il interpellera les différents acteurs du RSSS, des établissements de recherche, des universités ainsi que des organismes et des patients

partenaires, pour les inciter à collaborer au soutien de l'implantation et de l'évaluation des éléments auxquels une priorité a été donnée dans ce plan d'action. Les centres de références et les centres régionaux de compétences seront aussi mobilisés pour collaborer à la logistique de l'implantation et de l'évaluation.

La mise en œuvre du plan d'action se fera par l'intermédiaire de sous-comités qui seront déployés dès 2023 ainsi qu'avec la collaboration des experts et des acteurs du RSSS impliqués dans le diagnostic, les soins, le support et la recherche sur les maladies rares. L'implantation et le développement des processus devraient s'échelonner sur une période de quatre années.

Conclusion

Le Plan d'action sur les maladies rares cherche à mettre en œuvre, de façon audacieuse et attendue, la Politique sur les maladies rares, laquelle a été publiée en juin 2022. Les 700 000 patients québécois affectés par les maladies rares vont bénéficier de ce plan d'action que l'on peut considérer comme apprenant puisqu'il est centré sur les patients et leurs partenaires des organismes, du RSSS et des établissements de recherche. Parce que les maladies rares constituent, en raison de l'hétérogénéité des diverses conditions, un domaine complexe en matière de soins, le MSSS s'engage à maintenir continuellement un processus de consultation et d'implantation pour les différentes actions et priorités déterminées jusqu'à maintenant.

La politique fait en sorte 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 que, sur le plan culturel, ils suscitent la sensibilisation à leur égard, et ce, pour que ces personnes atteignent le plein potentiel de leur santé et de leur bien-être. Le MSSS souhaite remercier tous les acteurs qui ont participé, de près ou de loin, à l'élaboration de la politique et du plan d'action qui visent les maladies rares, particulièrement les personnes atteintes de telles maladies, leurs familles et les organismes de soutien aux patients qui, au cours des dernières décennies, ont effectué un travail remarquable pour soutenir les avancées continues dans le domaine des maladies rares.

Tableau synoptique

Axe 1

Objectif 1.1 : Sensibiliser et encourager le transfert de connaissances

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
1.1.1 Mettre au point des activités de sensibilisation qui incitent à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares	MSSS	Organismes, associations professionnelles, Centres de références, patients partenaires						
1.1.2 Promouvoir les services des organismes par l'intermédiaire des centres de références et des centres régionaux de compétences en matière de maladies rares	Centres de références et centres régionaux de compétences en maladies rares	MSSS, organismes						
1.1.3 Favoriser l'implication des patients partenaires qui sont atteints d'une maladie rare,	Centres de références et centres régionaux de compétences en maladies rares	MSSS						

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

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
1.2.1 Promouvoir la Politique des maladies rares auprès des différentes autorités du monde de l'éducation	MSSS	Établissements d'enseignement, universités, MES						

1.2.2 Développer des modules de formation en partenariat avec les universités ou les établissements de santé (MOC) dans le but de mieux identifier les patients potentiellement atteints d'une maladie rare et d'optimiser la prise en charge par le milieu clinique	MSSS,	Experts cliniques et les technos – pédagogues							
1.2.3 Mettre sur pied une communauté de pratique	MSSS	Centres de références et centres régionaux de compétences, RSSS							

Objectif 1.3 : Soutenir la mise au point d'outils cliniques qui peuvent garantir la qualité des soins

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
1.3.1 Déterminer les besoins et mettre au point les outils cliniques pour soutenir les professionnels dans l'évaluation et la prise en charge des patients à tous les niveaux nécessaires	MSSS, Centres de références, Navi-Nat	RSSS						

Objectif 1.4 : Faciliter l'accès à l'information

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
1.4.1 Développer un volet Web gouvernemental permettant aux patients, à leur famille et aux professionnels de la santé et des services sociaux de trouver l'information pertinente sur les maladies rares	MSSS	RSSS, organismes						

Axe 2

Objectif 2.1 : Poursuivre l'amélioration et le développement du dépistage et du diagnostic des maladies rares en réduisant le temps nécessaire pour accéder au diagnostic

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
2.1.1 Renforcer l'accès au dépistage avant conception et au diagnostic prénatal	DGPS (DPCSDD)	CCPQDNSU, centre fiduciaire, organisations de patients partenaires						
2.1.2 Rendre disponibles les tests génétiques préimplantatoires	DGPS (DPCSDD)	CCPQDNSU, INSPQ, Direction de l'évaluation du MSSS						
2.1.3 Soutenir l'évolution du Programme québécois de dépistage prénatal (PQDP)	DGPS (DPCSDD)	Centre fiduciaire, centres de références, INESSS, directions du MSSS concernées (DSME, DSH, DBBM)						
2.1.4 Améliorer, de façon continue, le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin et urinaire (PQDNSU) 2.1.5 Soutenir le développement de la médecine génomique au Québec 2.1.6 Mettre au point tout autre outil pertinent de dépistage et de diagnostic	DGPS (DPCSDD)	INESSS ou INSPQ, associations et organismes de patients, cliniciens sur le terrain						

Objectif 2.2 : Hiérarchiser les soins et les services, et faire en sorte que l’accès aux services ainsi que leur rapprochement soient améliorés

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
2.2.1 Actualiser la hiérarchisation des soins et des services	MSSS	Centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche, et centres régionaux de compétences						
2.2.2 Désigner des centres de références et des centres régionaux de compétences	MSSS	Centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche, et centres régionaux de compétences						
2.2.3 Assurer le rapprochement des soins et des services	MSSS, centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche, et centres régionaux de compétences	RSSS						
2.2.4 Accroître l’offre de services	MSSS	Centres de références interdisciplinaires pour les soins et la recherche, et centres régionaux de compétences						

Objectif 2.3 : Améliorer l'accès aux soins pour les personnes atteintes d'une maladie rare entraînant des conséquences buccodentaires

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
2.3.1 Déterminer les conséquences buccodentaires prises en charge par le programme, de même que les critères d'admissibilité	Équipe dentaire DGAUMIP ou MSSS	Réseau de recherche en santé buccodentaire et osseuse Ordre des dentistes du Québec Ordre des hygiénistes dentaires du Québec Association des chirurgiens-dentistes du Québec Fédération des dentistes spécialistes du Québec Professionnels buccodentaires des centres pédiatriques spécialisés (CHUL, HSJ, CUSM)						
2.3.2 Cibler les lieux de prestation des services buccodentaires requis et les ressources nécessaires à l'offre de soins	Équipe dentaire DGAUMIP ou MSSS	Réseau de recherche en santé buccodentaire et osseuse Ordre des dentistes du Québec Ordre des hygiénistes dentaires du Québec Association des chirurgiens-dentistes du Québec Fédération des dentistes spécialistes du Québec Professionnels buccodentaires des centres pédiatriques spécialisés (CHUL, HSJ, CUSM)						

2.3.3 Déterminer l’étendue de la couverture qui sera offerte à la population	Équipe dentaire DGAUMIP ou MSSS	Réseau de recherche en santé buccodentaire et osseuse Ordre des dentistes du Québec Ordre des hygiénistes dentaires du Québec Association des chirurgiens-dentistes du Québec Fédération des dentistes spécialistes du Québec Professionnels buccodentaires des centres pédiatriques spécialisés (CHUL, HSJ, CUSM)			
2.3.4 Définir les modalités d’ordre financier	Équipe dentaire DGAUMIP ou MSSS	Centres de références et centres régionaux de compétences			
2.3.5 Intégrer la médecine dentaire dans la prise en charge globale des maladies rares	Équipe dentaire DGAUMIP ou MSSS CCQMR	Universités Centres de références Centres régionaux de compétences Ordres professionnels pertinents Associations professionnelles pertinentes CCQMR			
2.3.6 Diffuser l’information relative au programme de soins buccodentaires	Équipe dentaire DGAUMIP ou MSSS Direction des communications du MSSS	Associations de patients atteints d’une maladie rare Ordre des dentistes du Québec Association des chirurgiens-dentistes du Québec Fédération des dentistes spécialistes du Québec			

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

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
2.4.1 Optimiser le transfert de connaissances et les trajectoires de soins en pharmacie	MSSS	CCQMR, RSSS						
2.4.2 Bonifier l'offre du Programme alimentaire québécois pour le traitement de maladies métaboliques héréditaires (PAQTMMH)	MSSS	RSSS						
2.4.3 Optimiser le processus d'accès aux produits sanguins stables non distribués par Héma-Québec	MSSS	RSSS						
2.4.4 Évaluer la post-commercialisation et le post-remboursement, par l'INESSS, de médicaments coûteux pour traiter les maladies rares	MSSS	INESSS						

Axe 3

Objectif 3.1 : Mettre sur pied un registre québécois de patients atteints de maladies rares

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
3.1.1 Concevoir un réseau de recherche sur les maladies rares	Réseau québécois sur les maladies rares	MSSS, FRQ, centres de références, RQMO						
3.1.2 Mettre sur pied une première base de données de recherche unique regroupant les registres et les bases de données relatives aux principales maladies rares	MSSS, Réseau québécois sur les maladies rares	Centres de références et centres régionaux de compétences						
3.1.3 Améliorer les connaissances des professionnels de la santé en matière de dépistage dans le but d'alimenter les registres	MSSS, Réseau québécois sur les maladies rares	Centres de références et centres régionaux de compétences, Génome Québec						
3.1.4 Soutenir la mise sur pied de biobanques associant produits biologiques, données génétiques et données issues des registres	MSSS, Réseau québécois sur les maladies rares	Centres de références et centres régionaux de compétences						

Objectif 3.2 : Promouvoir la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, pour mieux dépister et comprendre ce genre de maladie

Mesures	Responsables	Collaborateurs ou partenaires	2022	2023	2024	2025	2026	2027
3.2.1 Lancer un appel de projets pour stimuler la recherche multidisciplinaire sur les maladies rares	MSSS-FRQ	Réseau québécois sur les maladies rares						
3.2.2 Faciliter l'évaluation de nouvelles approches et technologies dans les centres de références en maladies rares	MSSS	Réseau québécois sur les maladies rares						

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

3.3.1 Créer une communauté de pratique et de transfert de connaissances	Réseau québécois sur les maladies rares, centres de références	MSSS, RSSS, centres de références et centres régionaux de compétences, Navi-NAT						

Objectif 3.4 : Accélérer l'innovation thérapeutique

3.4.1 Concevoir un programme d'appui au développement de l'innovation pour dépister, diagnostiquer et traiter, depuis le laboratoire jusqu'au patient	MSSS, MEIE-FRQ	Réseau québécois sur les maladies rares, CQDM, MEDTEQ, Montréal In vivo, IPAM, etc.						
3.4.2 Faciliter l'intégration des essais cliniques dans le continuum de soins	MSSS, MEIE	Centres de références, Catalis						

Références bibliographiques

[i] DONNER-BANZHOFF, Norbert. « Solving the Diagnostic Challenge: A Patient-Centered Approach », *The Annals of Family Medicine*, vol. 16, nº 4, juillet 2018, p. 353-358.

[ii] EPSTEIN, Ronald M., et Richard L. STREET. « The Values and Value of Patient-Centered Care », *Annals of Family Medicine*, vol. 9, nº 2, mars 2011, p. 100-103.

[iii] WORLD HEALTH ORGANIZATION, « Health Equity and Its Determinants », texte consulté le 24 mars 2022 à l'adresse [https://www.who.int/publications/m/item/health-equity-and-its-determinants].

[iv] MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX, « Plan pour mettre en œuvre les changements nécessaires en santé », texte consulté le 18 mai 2022 à l'adresse [https://www.quebec.ca/gouvernement/politiques-orientations/plan-changements-sante].

[v] MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX, « Pour une meilleure reconnaissance et prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, Politique québécoise des maladies rares », texte consulté le 18 décembre 2022 à l'adresse [Politique québécoise pour les maladies rares (gouv.qc.ca).

Santé
et Services sociaux
Québec

23-916-02W