

# Rapport d'activités RQMO - 2022

L'année 2022 a été marquée par le dévoilement de la [Politique québécoise pour les maladies rares \(gouv.qc.ca\)](#). Dès sa fondation en 2010, le RQMO a débuté son plaidoyer pour une stratégie, plan ou politique en matière de maladies rares (comme il en existe dans d'autres pays). Le RQMO a donc bien accueilli cette Politique tant attendue.

Sur le plan de l'organisation du RQMO, cette année a été marquée par le recrutement d'une équipe de quatre (4) personnes bien engagées dans la mission du RQMO : le directeur général, la responsable à la recherche et partenariats, la responsable de l'engagement patient et une adjointe administrative. Ceux-ci mènent à bien les services, programmes et projets du RQMO, incluant le Centre iRARE, le programme de « Communautés rares », le programme de registres de maladies spécifiques, le nouveau Registre maladies rares Québec du RQMO et les partenariats avec des groupes de recherche ou organismes dans le domaine des sciences de la vie.

-----

## Mission

- Service d'information et de soutien  
**CENTRE IRARE: Centre d'information et de soutien en maladies rares**
- Diffuser de l'information sur les maladies rares et leurs problématiques
- Sensibiliser le public et le milieu médical aux maladies rares
- Favoriser les échanges entre les malades et les chercheurs

## Conseil d'administration

Gail Ouellette, conseillère en génétique, présidente et directrice scientifique  
Kevin Bouchard, chercheur et proche aidant, vice-président  
Nadie Rioux, infirmière, secrétaire  
Sylvie Charbonneau, chef d'entreprise, trésorière  
Frédérique Duplain, directrice de l'ANFQ, administratrice  
Geneviève Lajeunesse, technologie de l'information et patiente, administratrice  
Annie Perreault, psychologue et patiente, administratrice  
Francesca Torasso, administratrice

Caroline Veilleux, parent d'un enfant atteint, administratrice

## Membres associatifs

CORAMH (Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires)  
Association d'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean  
Groupe d'aide aux enfants tyrosinémiques du Québec  
Association canadienne des ataxies familiales - Fondation Claude St-Jean  
Association québécoise des personnes de petite taille  
Fondation sur les leucodystrophies  
Association canadienne de Fabry  
National Gaucher Foundation of Canada  
Fondation Jean-Michel Dufour  
Fondation du syndrome de Loeys-Dietz du Canada  
Encéphalite anti-NMDA Canada  
Fondation hypertension artérielle pulmonaire du Québec  
Fondation du syndrome d'Angelman du Québec  
PKU Canada (phénylcétonurie)  
Dystrophie musculaire Canada  
Association de la neurofibromatose du Québec  
Soutien hétérotopie nodulaire périventriculaire  
Sclérodémie Québec  
Association d'anémie falciforme du Québec  
Association canadienne de l'anémie aplasique et la myélodysplasie  
Association des patients immunodéficients du Québec  
Association du syndrome de Turner du Québec  
Association québécoise de la névralgie du trijumeau  
Vivre avec la fibrose kystique  
Association québécoise du syndrome de Rett  
Association du spina bifida et de l'hydrocéphalie du Québec  
Fondation La Force  
Fondation Simon-le-zèbre  
Communauté Morquio du Québec

## Membres individuels

**Vingt-huit** (28) nouveaux membres individuels se sont joints au RQMO en 2022.

## L'équipe du RQMO

Gail Ouellette, présidente et directrice scientifique

Jonathan Pratt, directeur général

Caroline Joseph, assistante administrative

Christine Yergeau, agente d'information et responsable à la recherche et partenariats

Ingrid Younes, agente d'information et responsable de l'engagement patient

## Notre service principal : le Centre iRARE du RQMO

Le [Centre iRARE](#) transmet de l'information sur n'importe laquelle des milliers de maladies rares, informe sur les projets de recherche et essais cliniques en cours, avise sur les registres de maladies et biobanques ainsi que sur les médicaments orphelins, fournit ou vulgarise des articles et guides de pratique, réfère vers les associations de patients ou groupes de soutien existants, aide à naviguer dans le réseau de la santé, réfère vers des ressources gouvernementales et communautaires, organise le jumelage avec des individus ou familles atteints de la même maladie et offre de l'information sur la génétique et l'hérédité des maladies rares d'origine génétique. Les professionnelles du Centre iRARE rédigent aussi une « fiche-maladie » lorsqu'un ou une requérante désire tous les éléments d'information sur une maladie rare. De plus, le Centre iRARE du RQMO offre une précieuse écoute si grandement nécessaire à notre clientèle.

**En 2022, le Centre iRARE du RQMO a répondu à 741 demandes.**

Nombre de nouvelles demandes : 447

Nombre total (nouvelles demandes + recontacts) : 741

(Voir détails page suivante)

Nombre de demandes reçues par mois en 2022				
Mois	Contact initial	Recontact	Total demandes	Demandes par jour ouvrable
Janvier	62	33	95	5,0
Février	43	19	62	3,1
Mars	42	8	50	2,2
Avril	21	9	30	1,6
Mai	13	10	23	1,1
Juin	30	13	43	2,0
Juillet	42	14	56	2,8
Août	62	44	106	4,6
Septembre	19	33	52	2,5
Octobre	28	46	74	3,7
Novembre	47	27	74	3,4
Décembre	38	38	76	3,8
<b>TOTAL</b>	<b>447</b>	<b>294</b>	<b>741</b>	<b>3,0</b>

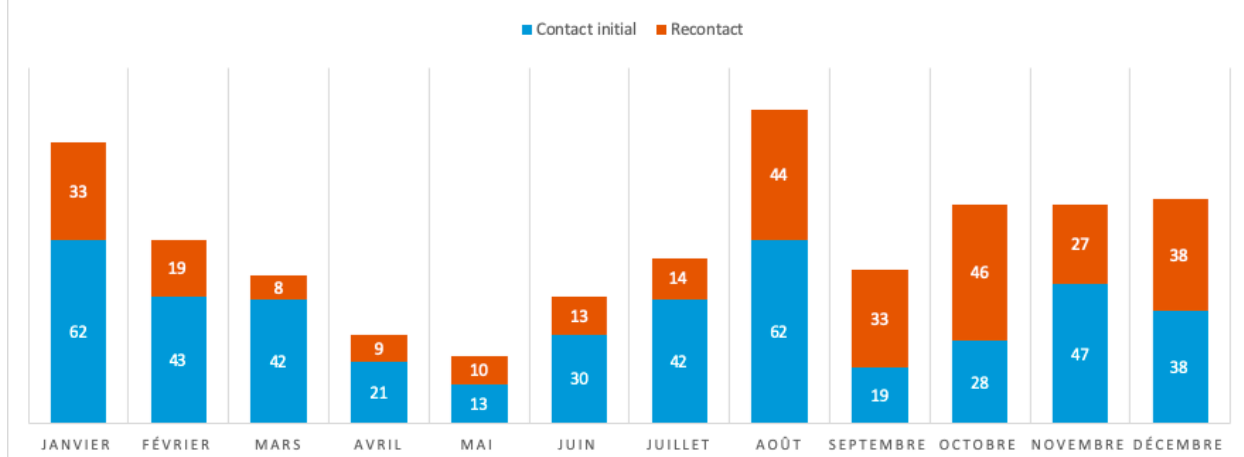
Personne faisant la demande	Nombre
Personne atteinte (patient)	379
Fam du patient - Parent	120
Fam du patient - Autre apparenté	33
Fam du patient - Conjoint	8
Fam du patient - Enfant	5
Autre	5
Professionnel Santé	14
Infirmière	2
Conseillère en génétique	7
Psychoéducateur	3
Ergothérapeute	2
Travailleuse sociale	7
Ami/Collègue	5
Donnée non disponible	68

Motifs de la demande	Nombre
Référence médicale	291
Diagnostic	174
Jumelage	192
Info maladie	228
Référence association	100
Autre	133
Recherche	155
Traitement	75
Soutien financier	65
Soutien général/écoute	37
Registre	113
Média	2
Référence psychosociale	22
Levée de fonds	1
Hérédité	11
Cartes d'urgence	16

Statut du diagnostic	Nombre
Établi	383
Sans Dx	98
Suspecté	77
N/A	5
Inconnu	13
En attente	21
Donnée non disponible	61

Lieu de résidence - Région	Nombre
Pas d'information sur lieu de résidence	306
Région du Grand Montréal	130
Sherbrooke/ Estrie/ Montérégie	37
Autres provinces	27
Région de Québec/Lévis et banlieue	46
Autres Pays	25
Autres régions du Québec	26
Laurentides	17
Gatineau/ Ottawa	20
Lanaudière	8
Trois-Rivière/ Mauricie	7
Saguenay/ Lac-Saint-Jean	9

## NOMBRE DE DEMANDES REÇUES PAR MOIS EN 2022



## Les syndromes d'Ehlers-Danlos et conditions apparentées

Le Centre iRARE comprend aussi un Centre de soutien pour les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) et des conditions apparentées (Centre de soutien SED – RQMO). Les demandes pour ces conditions ont augmenté considérablement en 2022 et nous recensons maintenant plus de 1 000 personnes (depuis 2014) nous ayant contacté pour savoir comment obtenir un diagnostic et/ou une prise en charge appropriée de leur condition. Ceci nous confirme que les SED et les désordres du spectre de l'hypermobilité sont beaucoup plus fréquents que les estimés publiés dans les publications traditionnelles. Cela est d'ailleurs confirmé par les estimés et expériences dans d'autres pays qui offrent des services spécialisés pour ces conditions. Ces conditions ne peuvent plus être considérées rares, mais elles sont bien orphelines au Québec.

Nombre de nouvelles demandes : 116

Nombre total (nouvelles demandes + recontacts) : 203

Personne faisant la demande	Nombre
Personne atteinte (patient)	137
Fam du patient - Parent	24
Fam du patient - Autre apparenté	4
Fam du patient - Conjoint	1
Fam du patient - Enfant	1
Autre	0
Professionnel Santé	2
Infirmière	2
Conseillère en génétique	0
Psychoéducateur	0
Ergothérapeute	2
Travailleuse sociale	1
Ami/Collègue	2
Donnée non disponible	3

Motifs de la demande	Nombre
Référence médicale	156
Diagnostic	118
Jumelage	12
Info maladie	43
Référence association	13
Autre	35
Recherche	25
Traitement	14
Soutien financier	8
Soutien général/écoute	11
Registre	21
Média	2
Référence psychosociale	2
Levée de fonds	0
Hérédité	2
Cartes d'urgence	0

Statut du diagnostic	Nombre
Établi	47
Sans Dx	53
Suspecté	58
N/A	0
Inconnu	1
En attente	9
Donnée non disponible	5

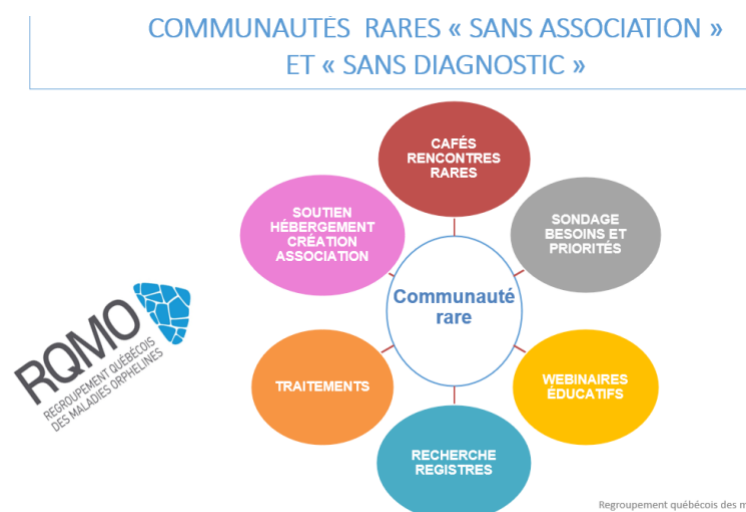
Lieu de résidence - Région	Nombre
Pas d'information sur lieu de résidence	49
Région du Grand Montréal	52
Sherbrooke/ Estrie/ Montérégie	20
Autres provinces	3
Région de Québec/Lévis et banlieue	12
Autres Pays	0
Autres régions du Québec	19
Laurentides	6
Gatineau/ Ottawa	5
Lanaudière	3
Trois-Rivière/ Mauricie	2
Saguenay/ Lac-Saint-Jean	2

# Nos programmes et projets

## Programme de Communautés rares

En 2022, le RQMO a poursuivi ses activités dans le cadre de son programme de soutien pour les personnes atteintes de maladies rares qui sont sans association au Québec.

Les services qui ont été offerts pendant l'année 2022 sont : des « **Cafés rencontres rares** » **virtuels** où les membres des communautés impliqués s'échangent entre eux et partagent leurs expériences. De plus, des sondages auprès de ces communautés ont été effectués pour déterminer les besoins et priorités. Voici les détails des services offerts pour chacune des communautés rares.



Le tableau ci-dessous résume les activités organisées en 2022.

Communauté	Activité	Fréquence de l'activité	Nombre de participants	Nombre de membres dans la communauté
Atrésie des voies biliaires	café-rencontre	2	8	15
	Webinaire <sup>1</sup>	1	27	N/A
Syndrome d'hyperchylomicronémie familiale	Webinaire <sup>2</sup>	1	29	5
Maladies des surrénales	café-rencontre	2	40	37
Syndrome de stickler	sondage	1	6	6
Dystrophie musculaire oculopharyngée	café-rencontre	1	4	9
Sans diagnostic	sondage	1	9	26

Dans le cadre de ces Communautés rares, deux webinaires ont été organisés :

- 1) Communauté « Atrésie des voies biliaires » : [webinaire sur la cholestase néonatale](#) par le Dr Fernando Alvarez, pédiatre, CHU Ste-Justine.
- 2) Communauté « Hyperchylomicronémie familiale » : [webinaire sur la prise en charge diététique](#) de cette maladie par Mme Chantal Blais, DtP, responsable du service de nutrition clinique à l'institut de recherche clinique de Montréal.

Aussi, le Café rencontres rares pour la communauté « Dystrophie musculaire oculopharyngée » s'est tenu en partenariat avec Dystrophie musculaire Canada (Mme Marie-Hélène Bolduc, vice-présidente Programmes et services).

## **Répertoire de registre de patients et service d'accompagnement à l'inscription aux registres**

En 2022, nous avons continué à offrir notre service d'information sur les registres de patients auxquels les personnes atteintes d'une maladie rare ou leurs proches aidants peuvent s'inscrire pour faire avancer les connaissances sur leur maladie (et même s'ils n'ont pas de diagnostic). Nous avons mis à jour notre répertoire de registres de maladies rares, qui listait, à la fin de l'année 2022, 224 registres dont la plupart sont gérés par des associations de patients (du Canada, des États-Unis ou d'ailleurs dans le monde). Ce sont 25 registres de grandes catégories de maladie et 199 registres de maladies rares spécifiques.

Nous avons publié le [répertoire de registres sur notre site web](#) pour le rendre accessible à tous et l'avons partagé sur nos réseaux sociaux. Nous avons continué à offrir de l'accompagnement à l'inscription des registres appropriés pour les personnes qui le désirent, via notre formulaire d'inscription sur notre site web et partagé sur nos réseaux sociaux ([Je m'inscris à la recherche sur le rare... pour moi, mon enfant ou quelqu'un que j'aide](#)).

En 2022, 109 personnes se sont inscrites pour obtenir de l'information sur les registres ou la recherche sur leur maladie ou celle de leur proche. Nous avons envoyé l'information pour s'inscrire à au moins un registre à 108 personnes et nous avons envoyé de l'information à 105 personnes sur l'état de la recherche sur leurs maladies spécifiques.

## **Mise en place du « Registre maladies rares Québec » du RQMO**

En 2022, nous avons évalué plusieurs plateformes en ligne existantes pour constituer notre propre registre de patients atteints de maladies rares au Québec et leurs proches aidants. Nous avons choisi de mettre sur pied un registre en collaboration avec [Genetic](#)

[Alliance](#), via leur [plateforme Luna](#). En juillet 2022, nous avons débuté la demande d'application au comité d'éthique (IRB) de Genetic Alliance pour ce projet, qui incluait la rédaction du protocole de recherche, des formulaires de consentement, du matériel promotionnel utilisé pour lancer et promouvoir le registre (via site web, réseaux sociaux, inforiels, etc) et du questionnaire utilisé sur la plateforme du registre. Des modifications mineures ont été demandées et nous avons obtenu l'approbation du comité d'éthique le 24 décembre 2022. [Le Registre maladies rares Québec](#) a été lancé le 15 février 2023.

## **Projet « Surveillance médicaments orphelins »**

En 2022, nous avons continué de surveiller les médicaments orphelins en évaluation par l'INESSS au Québec pour trouver des patients, parents, autres proches aidants ou professionnels de la santé qui peuvent participer aux évaluations de nouveaux médicaments pour leur maladie rare spécifique. Ces évaluations servent à déterminer si le médicament sera remboursé ou non par le gouvernement du Québec. L'INESSS permet à ces personnes de transmettre leurs commentaires en complétant un questionnaire. Au cours de l'année 2022, nous avons contacté des personnes de notre liste de contacts ou fait des appels publics pour trouver des personnes atteintes ou proches aidantes pour les maladies suivantes afin qu'elles puissent participer à ces évaluations :

- Neurofibromatose type 1
- Syndrome de Von Hippel-Lindau
- Phénylcétonurie
- Cancer des voies biliaires
- Lymphome à grandes cellules B (LGCB) récidivant ou réfractaire
- Hyperoxalurie primitive de type 1
- Déficit grave en alpha1-antitrypsine
- Angioedème héréditaire
- Purpura thrombocytopénique acquis
- Granulomatose avec polyangéite
- Polyangéite microscopique associée à une vasculite à ANCA
- Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A
- Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase
- Déficit en carnitine palmitoyltransférase II
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
- Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale
- Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue

## Services de jumelage et de cartes d'urgence

Le RQMO a un [service de jumelage](#), car beaucoup d'individus ou de parents souhaitent se connecter et échanger avec une personne ayant la même maladie rare qu'eux et habitant le Québec. Nous avons reçu 81 demandes de jumelage pour 68 maladies différentes. Pour effectuer le jumelage, nous consultons notre base de données et faisons des appels publics ou auprès de professionnels de la santé pour trouver des personnes avec les maladies spécifiées. Cependant, il n'est pas toujours possible de trouver une correspondance. Nous espérons que le Registre maladies rares Québec pourra aider ce service. Notons que le jumelage s'effectue toujours dans le respect de la décision des personnes contactées et de la confidentialité.

Au cours de l'année 2022, nous avons annoncé le service de Cartes d'urgence des Filières de santé maladies rares en France. Il en existe pour 30 maladies rares spécifiques. Nous avons reçu 17 demandes pour ces cartes. Nous nous proposons de publiciser davantage ces cartes et les documents « Orphanet urgences » pour en faire bénéficier les patients et proches aidants du Québec.

## Activités de sensibilisation aux maladies rares

### Mois de zébrier et Journée des maladies rares

---



De nombreuses activités virtuelles ont été organisées au cours de février 2022 dans le cadre de notre Mois de zébrier.

Le thème en 2022 était l'**errance diagnostique**, « *Et si c'était une maladie rare?* », visant à mettre en lumière les difficultés et la détresse des personnes vivant dans l'attente

d'un diagnostic. Voir le site web présentant toutes les activités et les enregistrements audiovisuels : <https://zebrier.rqmo.org/>

Des années **SANS DIAGNOSTIC**  
Des années **D'ERRANCE ET DE DÉTRESSE**

Si c'était l'une des  
**7 000 MALADIES RARES?**

UN **ZÈBRE** PARMIS LES CHEVAUX...

**RQMO**  
REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS  
DES MALADIES ORPHELINES

**Le MOIS de ZÉBRIER 2022**  
du  
**REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES**  
**ORPHELINES**  
sous le thème de  
**L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE**

**Et si c'était une maladie rare?**

**MOIS DE zébrier**  
**RQMO**  
REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS  
DES MALADIES ORPHELINES

### Programmation :

- Quatre semaines de campagne, du 1<sup>er</sup> au 28 février sous le thème « ET SI C'ÉTAIT UNE MALADIE RARE? »
- 1<sup>er</sup> février : Événement surprise pour le lancement des activités du Mois de Zébrier. **Marche symbolique** dans le centre-ville de Montréal.
- Les « **Zébinaires** » du mois de février (sept zébinaires) présentés avec traduction simultanée en anglais ou français selon le cas. Écoutez enregistrements : <https://zebrier.rqmo.org/>

### Conférenciers(ières) :

- Gail Ouellette, présidente RQMO, Lancement du mois de zébrier 2022;
- Nicolas Garnier, PhD., Pfizer Rare Disease, projet Screen4Care (dépistage neonatal par technologies génétiques et numériques);
- Dre Anita Burgun et Pr. Nicolas Garcelon, Réseau Ensemble (projet franco-québécois sur l'utilisation des données médicales);
- Serge Rivest, PhD., directeur Centre de recherche du CHUL, projet PRISMES (diagnostic de maladies rares par séquençage d'ADN);

- Kristin Kernohan, PhD, projet pancanadien Care4Rare (diagnostic de maladies rares par séquençage d'ADN);
- Sharon Terry, PDG, Genetic Alliance, présentation des services et projets de Genetic Alliance (États-Unis);
- Frank Béraud, PDG, Montréal InVivo, plan stratégique pour les maladies rares.
- Première édition du concours « **Génies en rare** » pour les étudiant(e)s en médecine – 19 février (8 équipes de 4 étudiants ont participé provenant des facultés de médecine de l'Université de Montréal, l'Université Laval et l'Université de Sherbrooke). Animateur : Benjamin Déziel. Pour l'occasion le RQMO a développé un [outil d'apprentissage sur la plateforme Brainscape](#). Cet outil peut servir à n'importe qui voulant parfaire ses connaissances sur les maladies rares.  
Enregistrement du concours : [Regroupement québécois des maladies orphelines - YouTube](#)
- La **journée éducative du RQMO** – 26 février (Présentations de professionnels et témoignages de patients). [Programme](#)  
Écoutez enregistrements : <https://zebrier.rqmo.org/>  
Conférencières :
  - Gail Ouellette, présidente et directrice scientifique du RQMO;
  - Johanne Bélanger, psychologue et patiente en errance diagnostique;
  - Caroline Joseph, parent d'un enfant atteint d'une maladie rare;
  - Dre Andrée Yergeau, médecin généraliste (retraîtée) et patiente;
  - Isabel Rundle, SWAN UK (Syndromes Without A Name UK);
  - Isabel Jordan, ex-présidente-fondatrice, Rare Disease Foundation.
- Lancement du guide « [Vivre sans diagnostic : Feuille de route et outils de navigation pour les familles](#) ». Collaboration avec le [Rare Disease Foundation](#) (Canada) pour traduire leur guide et y ajouter les ressources du Québec.
- Publicité et promotion sur les réseaux sociaux. Demande de témoignages par vidéo ou par texte. Publication du nombre d'années d'errance diagnostique vécues.

Un communiqué de presse a été émis:

[Le Mois de Zébrier 2022 se penche sur la réalité des « sans diagnostic »](#)

Extrait : « Selon le RQMO, il serait opportun d'instaurer une « culture du doute » dans le milieu médical par rapport aux maladies difficiles à reconnaître et oser penser rare. Seule une politique en matière de maladies rares, avec des actions concrètes pour former les professionnels de la santé et leur donner accès à des ressources, pourrait permettre d'améliorer l'accès au diagnostic dans des délais raisonnables. »

## Marche symbolique pour le lancement du Mois de zébrier



[https://youtu.be/ivKEzRwv\\_-U](https://youtu.be/ivKEzRwv_-U)

Cet événement se voulait plein de significations :

- Le masque signifie que les personnes sans diagnostic se sentent déshumanisées dans notre système de santé.
- Le grand espace entre les participants représente l'isolement senti par les personnes sans diagnostic.
- Le foulard zébré rappelle le symbole des maladies rares.
- La marche lente symbolise la longue attente pour avoir accès à des spécialistes.
- Le pas à chaque 8 battements souligne la moyenne de 8 ans avant d'avoir un diagnostic pour une maladie rare.

Merci à tous les participants qui ont fait de cet événement un moment mémorable.



Lien : [https://rqmo.org/wp-content/uploads/2022/02/Vivre-sans-Diagnosis-Rare-Disease-Foundation\\_Francais-reduit.pdf](https://rqmo.org/wp-content/uploads/2022/02/Vivre-sans-Diagnosis-Rare-Disease-Foundation_Francais-reduit.pdf)



Nous remercions pour leur contribution financi re   notre Mois de z ebrier

Partenaires Platine



Partenaires Or



Partenaires Argent



# Autres activités de sensibilisation et d'éducation

## Une semaine d'activités sur le syndrome d'Ehlers-Danlos du 12 au 19 octobre

Nous avons invité trois médecins spécialistes du syndrome d'Ehlers-Danlos (dirigeants du Groupe d'étude et de recherche sur le syndrome d'Ehlers-Danlos, groupe francophone basé en France):

- Dr Daniel Grossin (France)
- Dre Isabelle Brock (États-Unis)
- Dr Michel Horgue (France)

Trois rencontres ont été organisées pour les patients, proches aidants et professionnels de la santé. [Programme](#) et [biographies](#) des médecins.

- Journée de conférences à Montréal en présentiel et en virtuel
- Demi-journée de conférences à Québec (présentiel seulement)
- Soirée de conférences à Sherbrooke (présentiel seulement)

En plus de témoignages de patients, ainsi que la présentation de l'expérience du RQMO et l'état de la situation au Québec en rapport avec le SED, les présentations des médecins invités ont porté sur :

- Le diagnostic du SED hypermobile (le type le plus fréquent)
- Le traitement des problèmes musculosquelettiques et des douleurs
- Le traitement du syndrome d'activation mastocytaire
- Le traitement d'autres problèmes reliés au SED.

Des rencontres ont aussi été organisées avec des intervenants intéressés par le syndrome d'Ehlers-Danlos :

- Rencontre à l'Université McGill avec des médecins et chercheurs dans le cadre d'un projet de recherche sur le SED en partenariat avec le RQMO (*voir plus loin – section Recherche*). Rencontre avec le Dr Vincent Mooser, le Dr Benoît Delabays et Mme Claude Bhérier (PhD) du Centre de génomique et avec le Dr René Caissie de la compagnie MEDELoop.
- Présentation par visioconférence auprès des intervenants du Centre de réadaptation Constance-Lethbridge à Montréal
- Présentation par visioconférence auprès des intervenants du Centre de réadaptation physique de l'Estrie à Sherbrooke.

**Kiosque** tenue par le RQMO lors du congrès annuel de l'Ordre des infirmières et infirmiers du Québec, octobre 2022. Mme Christine Yergeau, notre agente d'information

et responsable de la recherche et partenariats, ainsi que Mme Nadie Rioux, infirmière de recherche en génomique et membre du C.A. du RQMO étaient présentes au kiosque.

### **Conférences/présentations :**

- Dans le cadre du projet de registre du RQMO, webinaire présenté par Mme Isabelle Calderon, le 22 septembre : *La base de données sur l'hyperinsulinisme congénital : de la conception aux retombées pour la communauté.*
- Conférence organisée par le Centre de recherche sur le droit et la gouvernance et le Centre interdisciplinaire de recherche en informatique de la santé de l'Université de Sherbrooke. Février 2022. Gail Ouellette, conférencière. Titre : *Les communautés de maladies rares prennent en main leurs données pour la recherche et leur qualité de vie.*
- Dans le cadre de la semaine « Patients in focus » organisé par Pfizer (octobre 2022), s'est tenu un Café-rencontre avec le Regroupement québécois des maladies orphelines. Gail Ouellette y a présenté le RQMO et particulièrement la problématique de l'errance diagnostique.
- Dans le cadre de la Conférence nationale canadienne sur l'amyotrophie spinale (août 2022) organisée par CURE SMA, Gail Ouellette a présenté une conférence intitulée : *Des défis pour accéder à des soins et traitements : Comment la Politique québécoise pour les maladies rares pourra aider?*
- Présentations sur les registres initiés et gérés par les associations de patients (« patient-driven registries ») faites par Gail Ouellette auprès de Montréal InVivo et du Centre de recherche en génomique de l'Université McGill.
- Lancement du Plan stratégique pour les maladies rares de Montréal InVivo à l'Institut de cardiologie de Montréal, 26 avril 2022. Gail Ouellette, panéliste invitée pour le RQMO.
- Conférence organisée par l'Association canadienne pour le remboursement des soins de santé (Market Access 101), avril 2022. Gail Ouellette, panéliste invitée pour le RQMO. Sujet : l'état de la situation des maladies rares au Canada et au Québec (absence de stratégies ou politiques) vs ailleurs dans le monde.
- « Market Access Summit », octobre 2022: Gail Ouellette, panéliste invitée pour le

RQMO. Sujet : « Drugs for Rare Diseases. Critical Elements for a National Strategy and Framework. »

## Nos outils de sensibilisation et éducation

- **Inforiel** (bulletin d'information) du RQMO :  
Envoi de l'**Inforiel** du RQMO à 2 508 contacts (personnes atteintes, proches aidants, médecins et professionnels de la santé, chercheurs et professionnels de la recherche, etc.) pour informer sur activités et nouvelles dans le domaine des maladies rares et des médicaments orphelins.
- Page [Facebook publique du RQMO](#)
  - Statistiques : 5 816 personnes aiment la page et 6 003 personnes sont abonnées;
  - Publication d'actualités dans le domaine des maladies rares (recherche, thérapies, politiques de maladies rares à l'international, activités et ressources en maladies rares, etc.);
  - Promotion des activités d'éducation et des projets des associations membres du RQMO;
  - Appels pour jumelage d'individus/familles ayant la même maladie rare;
  - Appels pour évaluation de médicaments à l'INESSS.
- Page [LinkedIn publique du RQMO](#)
  - Statistiques : 350 abonnés
  - Publication d'actualités dans le domaine des maladies rares (recherche, thérapies, politiques de maladies rares à l'international, activités et ressources en maladies rares, etc.);
  - Promotion des activités d'éducation et des projets du RQMO
- Notre **chaîne YouTube** avec enregistrements de webinaires, journées éducatives, etc. [Regroupement québécois des maladies orphelines - YouTube](#)

## Le RQMO et la recherche sur les maladies rares

Le RQMO est partenaire des groupes ou projets de recherche suivant :

- Montréal InVivo – Comité sur les maladies rares avec d'autres associations de

patients, des chercheurs, des représentants d'instituts ou d'organismes œuvrant en recherche et des représentants de l'industrie pharmaceutique. Le RQMO a contribué à l'élaboration du [Plan stratégique pour les maladies rares](#) de Montréal InVivo, dévoilé en avril 2022.

- CATALIS, Recherche clinique Québec - Le RQMO a participé à trois chantiers de travail dans le cadre de son rôle dans le Comité aviseur patients de Catalis. (1) Le RQMO a participé au chantier du service d'accompagnement des essais cliniques de Recherche clinique Québec, dans lequel nous avons contribué au développement de ce service. Nous avons été la première association de patients à participer à ce projet pilote. Nous avons diffusé l'information sur ce service d'accompagnement dans notre réseau et nous avons référé des patients et proches aidants à ce service d'accompagnement. (2) Le RQMO a aussi participé au chantier du carrefour d'information de Recherche clinique Québec, dans lequel nous avons contribué au développement de ce site web qui contiendra de l'information fiable et accessible sur la recherche clinique, destiné aux patients et leurs proches aidants. (3) Le RQMO a aussi participé au chantier du développement du Registre des essais cliniques de Recherche clinique Québec, qui sera un registre de tous les essais cliniques au Québec et ailleurs, destiné aux patients, proches aidants et professionnels de la santé au Québec, dans le but de faciliter le recrutement des patients aux essais cliniques.
- Institut de recherche clinique de Montréal – Membre du groupe de travail d'un projet de recherche en bioéthique sur les maladies rares d'une étudiante au doctorat, Mme Ariane Quintal. Le groupe de travail est constitué du RQMO, de chercheurs-cliniciens et de quelques patients-partenaires. Le projet vise à comprendre quelles sont les situations moralement problématiques vécues par les adultes québécois atteints de maladies rares, ainsi qu'à identifier des pistes de solution pour résoudre certaines d'entre elles. Le RQMO a contribué au développement de sondages auprès d'adultes atteints de maladies rares, au recrutement de participants à ce sondage et à l'interprétation de leurs résultats. Le RQMO a contribué à la révision des manuscrits sur les résultats de ces sondages (Article « Quintal, Racine *et al.* *How Can We Conceptualize Moral Experience? An Integrative Model of Morally Problematic Situations Applied to Testimonies of Adults Living With Rare Diseases*, soumis) et a contribué au développement et à la révision d'un plan d'action éthique pour les soins des maladies rares (Article « Quintal, Racine *et al.* *An ethics action plan for rare disease care developed through participatory action research* » soumis).
- Réseau ensemble, projet conjoint de l'Université de Sherbrooke et de l'Université de Paris basé sur les systèmes de santé apprenants, une approche utilisant informatique et intelligence artificielle pour tirer parti des données dans les

dossiers médicaux des patients afin d'aider au diagnostic et prise en charge des maladies rares. Le RQMO a d'ailleurs collaboré à l'écriture et à la révision d'un manuscrit décrivant et comparant l'accès et l'utilisation des données en santé au Québec et en France. Le manuscrit sera soumis en 2023.

- Projet de recherche sur les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) et les désordres du spectre de l'hypermobilité (DSH) en partenariat avec le Département de génétique humaine de l'Université McGill (Chaire d'excellence en recherche Canada en médecine génomique) et la compagnie MEDELoop Canada Inc., une compagnie en technologie de l'information qui a développé une plateforme qui permet aux patients de partager leurs informations médicales à des fins de recherche et qui utilise l'intelligence artificielle pour générer des informations approfondies pour les chercheurs et des partenaires dans le domaine des sciences de la vie. L'objectif du projet est de découvrir les déterminants génétiques et environnementaux individuels des SED/DSH qui pourront conduire à de nouveaux biomarqueurs et à des soins de précision pour les patients atteints. Une demande de subvention a été effectuée auprès de MEDTEQ+ pour ce projet. Le protocole de recherche détaillée est en cours de rédaction et sera soumis à un Comité d'éthique.
- Participation à une demande de subvention pour le projet « *ShineRD – Shining a light on the hidden burden of rare disease* » auprès des Instituts de recherche en santé du Canada. Le but du projet est de mieux quantifier et comprendre les fardeaux socioéconomiques en explorant l'expérience vécue des patients et des familles avec maladies rares afin de fournir des preuves pour éclairer le paysage politique canadien des secteurs de la santé, de l'éducation et des services sociaux pour les patients vivant avec des maladies rares. Projet d'une coalition de chercheurs dans les domaines de l'économie et gestion de la santé, de génétique clinique, du droit de la santé et des associations de patients canadiennes.

Le RQMO a aidé à informer ou à recruter des patients et/ou proches aidants pour les projets de recherche suivants :

- Atelier organisé par les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) avec des patients atteints de maladies héréditaires et leurs proches aidants pour discuter des meilleures pratiques pour la contribution de patients partenaires à la recherche en génétique, avec une attention particulière aux questions d'équité de diversité et d'inclusion.
- Projet de recherche sur le vécu des personnes atteintes de désordres des acides gras à longue chaîne (déficience en carnitine palmitoyltransférase II (CPT II) ou déficience en acyl-CoA déhydrogénase à très longue chaîne (VLCAD)) ou de leurs proches aidants et pour lesquels la maladie n'a pas été dépistée par le dépistage néonatal. Étude commanditée par la compagnie pharmaceutique Ultragenyx.
- Projet du Club RéadapTechno (étudiants en réadaptation de l'Université de Montréal et en génie de l'École polytechnique) pour concevoir et construire des

dispositifs à faibles coûts permettant d'augmenter l'autonomie des enfants en situation de handicap.

- Sondage en ligne et téléphonique sur le psoriasis pustuleux généralisé et la pustulose palmoplantaire concernant le diagnostic, les besoins de traitements et l'impact sur la vie quotidienne. Étude parrainée par Boehringer Ingelheim et menée par une société de recherche indépendante.
- Enquête visant à décrire l'état actuel de l'inclusion de la perspective des patients par rapport aux soins de santé qu'ils reçoivent ainsi qu'à la perspective de leur état de santé (PREMs et PROMs). Faculté de médecine et sciences de la santé - Université de Sherbrooke, Campus Saguenay.
- Étude sur les expériences de douleur et besoins décisionnels pour la gestion de douleur des jeunes femmes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos du type hypermobile (SEDh) et des désordres du spectre d'hypermobilité généralisée (DSH-G). École des sciences de la réadaptation, Université d'Ottawa
- Sondage sur l'activité physique de patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile et des désordres du spectre de l'hypermobilité généralisée. (en anglais). École des sciences de la réadaptation, Université d'Ottawa
- Projet sur les enfants intersexes: *“Parents of Intersex Children/Children with Variations of Sexual Characteristics (VSC): Perspectives on Psychosocial Education & Support Needs”*. Étudiante à la maîtrise en conseil génétique de l'Université McGill et Centre de génomique et politiques de l'Université McGill.
- Sondage visant à permettre de mieux comprendre le fardeau économique des aidant(e)s d'un ou de plusieurs enfants atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Sondage de Pfizer Canada via l'organisme La Force DMD.
- Enquête du réseau de recherche INFORMER RARE, basé à l'Université d'Ottawa, pour collecter un « ensemble de résultats principaux » pour les mucopolysaccharidoses (MPS) chez les enfants et les jeunes (données sur la qualité de vie, les effets indésirables des traitements et l'endurance).
- Sondage de l'Association des personnes de petite taille (AQPPT) sur le nanisme : sondage en ligne sur les conditions de vie des personnes de petite taille au Québec (conditions économiques, sociales et de santé).

# Plaidoyer auprès du gouvernement et participation à des consultations

## Consultation du gouvernement du Québec sur une politique en matière de maladies rares :

À la fin décembre 2021 que le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a contacté le RQMO et d'autres associations de maladies rares pour les inviter à des journées de consultation en janvier 2022. Nous avons invité nos associations-membres et des membres individuels à une réunion préparatoire à notre rencontre avec le MSSS qui s'est tenue le 11 janvier.

Points principaux abordés lors de la rencontre avec les représentants du MSSS :

- Difficultés rencontrées par rapport au diagnostic et la prise en charge des maladies rares
- Besoin de sensibilisation et formation des médecins et professionnels de la santé
- Création d'un répertoire de médecins experts et cliniques spécialisées pour certaines maladies rares
- Besoin de sources d'information : utilité du Centre iRARE du RQMO; promouvoir les outils produits par les associations; réactiver le projet Orphanet-Québec; prendre exemple sur les documents produits par Orphanet et les Filières santé maladies rares en France.
- Impliquer les associations dans les futurs centres de références pour maladies rares
- Améliorer l'accès aux médicaments et en accélérer l'accès lorsque le remboursement a été acceptée
- Nécessité d'un registre de maladies rares pour enfin obtenir de bonnes données épidémiologiques. Instaurer la classification internationale reconnue pour les maladies rares.
- Meilleur accès à des services sociaux et aux programmes d'aide gouvernementaux
- Étendre le programme de dépistage néonatal aux maladies dépistées dans les autres provinces
- Accroître et améliorer l'accès aux services de conseil génétique, entre autres, pour le conseil génétique préconception et le dépistage familial de maladies héréditaires
- Financement des soins buccodentaires pour les personnes atteintes de maladies dentaires rares (comme cela se fait pour les enfants ayant eu des traitements contre le cancer). Le RQMO avait effectué cette demande auprès de la ministre de la Santé Mme Danielle McCann en octobre 2020

après des demandes effectuées auprès de la RAMQ par des parents d'enfants atteints de telles maladies rares.

Le 6 juin 2022, la [Politique québécoise pour les maladies rares \(gouv.qc.ca\)](https://www.gouv.qc.ca) a été dévoilée par le ministre Christian Dubé avec le sous-titre : « Pour une meilleure reconnaissance et la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares ».

Communiqué de presse du ministre Dubé : [Déploiement de la première politique nationale sur les maladies rares Gouvernement du Québec \(quebec.ca\)](https://www.quebec.ca)

Le RQMO a émis un communiqué de presse : [Le Regroupement québécois des maladies orphelines accueille favorablement la première Politique québécoise pour les maladies rares. \(newswire.ca\)](https://www.newswire.ca)

Extrait : « *La Politique dévoilée aujourd'hui va permettre d'adapter notre réseau de la santé pour mieux servir la « rareté ». Nous y reconnaissons les besoins et priorités mis de l'avant par les patients, parents, proches aidants et associations de maladies rares durant de nombreuses années et lors des consultations récentes du MSSS, particulièrement le premier axe « Sensibilisation et formation ». La sensibilisation des professionnels de la santé à la réalité que vivent ces personnes, leur formation appropriée et un processus de transfert de connaissances à partir des « patients-experts » et des médecins experts garantiront la réalisation du deuxième axe, « l'accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services ». Enfin, le RQMO applaudit les objectifs de la Politique quant à la promotion de la recherche et de l'innovation dans le domaine des maladies rares. »*

**Représentations auprès du Cabinet du ministre de la Santé** : en mai 2022, nous avons rencontré une conseillère du ministre Dubé pour discuter de quatre points : 1) l'importance de la sensibilisation et de la formation sur les maladies rares dans le milieu médical, une priorité des patients; 2) l'importance du Centre iRARE pour informer et soutenir les personnes sans association et la possibilité d'en faire un partenaire du réseau de la santé; 3) les difficultés des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos et maladies apparentés à obtenir un diagnostic et une prise en charge adéquate au Québec; et 4) le financement des frais buccodentaires pour maladies rares dentaires.

À cette occasion, nous avons été informés que le Plan d'action qui découle de la Politique pour les maladies rares serait dévoilé avant la fin de l'année 2022. La tenue des élections en octobre nous a empêché de rencontrer à nouveau la conseillère pour faire le suivi des points ci-avant en lien avec le Plan d'action à venir, mais celle-ci nous a informé qu'elle avait fait part de nos quatre points au MSSS. Il est prévu que le Plan d'action soit publié au printemps 2023.

## **Représentations concernant les syndromes d'Ehlers-Danlos et maladies apparentés**

devant le nombre grandissant de requêtes faites auprès de notre Centre iRARE concernant les SED et d'autres conditions non diagnostiquées apparentées et, voyant qu'après plusieurs tentatives par le RQMO d'alerter les autorités gouvernementales et des associations médicales, rien ne s'était amélioré dans notre système de santé pour la prise en charge de ce type de conditions, nous avons alerté le Collège des médecins, l'INESSS et, encore une fois, le cabinet du ministre de la Santé au sujet de cette catégorie de maladies qui n'est plus considérée rare, mais qui est très orpheline au Québec.

En octobre, nous avons publié un communiqué de presse : « [Le syndrome d'Ehlers-Danlos : il faut sensibiliser les professionnels de la santé au sujet de cette maladie](#) », dans lequel nous annonçons que le RQMO invitait trois médecins spécialisés dans la prise en charge du SED (deux de France et l'un des États-Unis du Groupe d'étude et de recherche sur le syndrome d'Ehlers-Danlos) pour rencontrer les patients et proches aidants, ainsi que des intervenants intéressés par ce syndrome.

Extrait du communiqué: « *Étant exposé à un nombre grandissant de demandes et à la détresse que vivent ces milliers de personnes, le RQMO considère que le SED mérite d'être évalué et d'être pris au sérieux, tout comme l'a été la maladie de Lyme et la COVID longue. Nous souhaitons donc la mise sur pied de cliniques pour le syndrome d'Ehlers-Danlos comme il en existe dans d'autres provinces canadiennes et dans de nombreux pays.* »

## **Rencontre des associations avec le ministre de la Santé (Christian Dubé, CAQ) et les porte-parole des partis d'opposition (Parti libéral du Québec et Parti québécois) dans le cadre des élections d'octobre**

: organisée en mai 2022 par Médicaments novateurs Canada (MNC), cette rencontre a permis aux associations de patients du Québec d'entendre les points de vue des partis politiques sur des sujets reliés à la santé. Les sujets abordés ont été principalement : la gouvernance du réseau de la santé (incluant le rôle des associations de patients), la prévention/dépistage, accès aux soins/traitements/médicaments novateurs/essais cliniques et accès aux données. Le RQMO a pu demander au ministre de la Santé des questions sur l'avancement des travaux sur une Politique pour les maladies rares.

Le 26 mai, MNC a aussi organisé une table ronde pour revenir sur les sujets abordés lors de la rencontre avec les partis politiques. Mme Gail Ouellette, présidente du RQMO, était l'une des panélistes invitées sur cette table ronde.

## **Le RQMO dans les médias**

Communiqués de presse :

- [Le Mois de Zébrier 2022 se penche sur la réalité des « sans diagnostic »](#)
- [Le Regroupement québécois des maladies orphelines accueille favorablement la première Politique québécoise pour les maladies rares. \(newswire.ca\)](#)
- (Anglais) [The Regroupement québécois des maladies orphelines \(Quebec Coalition of Orphan Diseases\) welcomes the first Quebec Policy for Rare Diseases. \(newswire.ca\)](#)
- [Le syndrome d'Ehlers-Danlos : il faut sensibiliser les professionnels de la santé au sujet de cette maladie](#)

#### Articles et entrevues dans les médias :

- 1<sup>er</sup> février : Entrevue avec Mme Johanne Bélanger à l'émission Ici l'info de Radio-Canada Estrie. Elle témoigne de son errance diagnostique dans le cadre de notre Mois de zébrier. [Rattrapage du mardi 1 février 2022 \(radio-canada.ca\)](#)
- 2 février : Entrevue Gail Ouellette, l'émission Les Capés, CKIA FM (Québec), sur le thème et les activités du Mois de zébrier.
- 2 février : Entrevue à Canal M Vues et Voix avec la présidente du RQMO sur les activités du Mois de zébrier 2022 et le thème de l'errance diagnostique. [Revue de presse et entrevues du 2 février 2022, avec Hélène Denis - Canal M, la voix de l'inclusion \(vuesetvoix.com\)](#)
- 26 février : Salut Bonjour (TVA). Une maladie rare diagnostiquée 14 ans plus tard. Entrevue de Mme Caroline Joseph, mère de Tommy. <https://www.facebook.com/SalutBonjour.tv/videos/5014261228635143>
- 28 février : Entrevue à AMI-Télé de Gail Ouellette sur la Journée des maladies rares.
- 28 février : Le Soleil. Entrevue avec M. Réjean Dupont, Fondation HTAPQ (Hypertension artérielle pulmonaire Québec), [Vivre avec une maladie rare | Le fil des régions | Actualités | Le Soleil - Québec](#)
- 28 février Entrevue avec M. Réjean Dupont, Fondation HTAPQ (Hypertension artérielle pulmonaire Québec) et Gail Ouellette. [Bulletins de nouvelles | Le Téléjournal Mauricie | ICI Radio-Canada.ca](#)
- 1<sup>er</sup> mai : Cahier spécial de LaPressePlus sur les maladies rares
  - o 7 questions sur les maladies rares - [La Presse+](#)
  - o Diagnostiquer les maladies rares : un défi de taille - [La Presse+](#)
  - o Maladies rares. Les thérapies géniques : la voie de l'avenir? - [La Presse+](#)
- 5 juin : LaPressePlus. [Le gouvernement Legault dévoilera sa politique - La Presse+](#)
- 7 juin : TVA Sherbrooke Midi direct et repassé 18h. Entrevue avec Gail Ouellette sur l'annonce de la Politique québécoise pour les maladies rares

- À la demande du RQMO, on a parlé de la Politique québécoise pour les maladies rares dans le « Orphanews » : [Edition of 21 June 2022 - Newsletter - OrphaNews - International](#)
- 22 juillet. Le Devoir. [\[Opinion\] Courir pour la chance de vivre | Le Devoir](#). Mme Laurence Deguise, atteinte du syndrome Churg-Strauss. Course au profit du RQMO.
- 20 novembre : [Leur bébé gravement malade: un plaidoyer pour des tests de dépistage | Actualités | Le Quotidien - Chicoutimi](#) Entrevue avec Gail Ouellette
- Site web de l'Université McGill, article sur Gail Ouellette, [Made by listening to patients' stories \(mcgill.ca\)](#)

## Gouvernance

En 2022, le RQMO s'est doté de deux politiques importantes pour sa gouvernance :

- 1) [Politique de relations avec les entreprises commerciales](#)
- 2) [Politique pour prévenir les conflits d'intérêts](#)

Une politique pour les ressources humaines a également été rédigée et doit être adoptée en 2023.

## Financement

Le RQMO reçoit une subvention du Programme de soutien aux organismes communautaires (PSOC) du MSSS et a obtenu un rehaussement pour l'année 2022-2023.

**États financiers** à ajouter ici.

Merci au MSSS (subvention du PSOC) et à Emploi-Québec qui nous a octroyé une subvention salariale pour une employée.

Merci à la Fondation TELUS qui nous a octroyé une subvention pour notre projet de plateforme numérique intelligente pour les « Communautés rares ».

Merci à tous les donateurs individuels qui ont appuyé la mission du RQMO durant l'année 2022 et un merci spécial à Mme Laurence Deguise qui a organisé une course au profit du RQMO et qui a amassé un montant de 5 636 \$.

Le RQMO remercie les compagnies suivantes qui ont commandité nos activités ou qui nous ont octroyé une subvention éducative :



[rqmo.org](http://rqmo.org)

819-943-2854 (région de Sherbrooke)

1-888-822-2854 (sans frais)

Administration : [administration@rqmo.org](mailto:administration@rqmo.org)

Centre iRARE : [info@rqmo.org](mailto:info@rqmo.org)