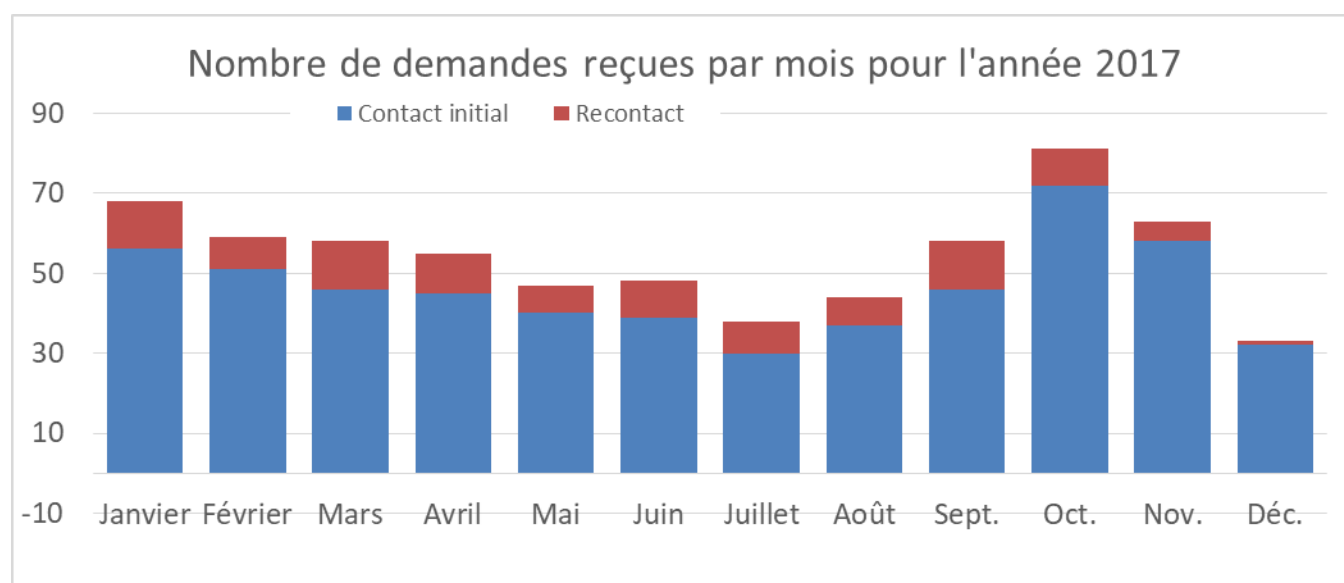


RAPPORT D'ACTIVITÉS DU REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES 2018

MISSION – OBJET #1 : Offrir un service d'information et de soutien pour les malades atteints d'une maladie rare et orpheline, leurs familles et pour les professionnels de la santé *via* le maintien d'un portail internet et d'un service téléphonique.

[Centre d'information et de ressources en maladies rares](#)
(maintenant appelé « Centre iRARE »)

Au cours de l'année 2018, nous avons reçu 652 demandes d'information et/ou de soutien (552 nouvelles demandes et 100 « recontacts »; total = 652).



Mois	Nombre de nouvelles demandes	Total nouvelles demandes et recontacts	Demandes par jour ouvrable
Janvier	56	68	3,6
Février	51	59	3,4
Mars	46	58	2,7
Avril	45	55	2,4
Mai	40	47	2,0
Juin	39	48	2,4
Juillet	30	38	2,3
Août	37	44	2,2
Septembre	46	58	1,5
Octobre	72	81	2,2
Novembre	58	63	2,8
Décembre	32	33	1,6
Total	552	652	2,4

Motifs des demandes (il peut y avoir plusieurs motifs pour une même demande) :

Référence médicale	172
Info maladie	144
Autres	135
Traitement	82
Référence association	77
Jumelage	46
Soutien financier	43
Soutien général/écoute	42
Diagnostic	34
Recherche	32
Hérédité	10
Médias	10
Financement/Levées de fonds	7
Référence psychosociale	4

Lieux de résidence

Région	Nb de demandes
Région du Grand Montréal	154
Région de Québec/Lévis et banlieue	53

Sherbrooke/ Estrie/ Montérégie	20
Trois-Rivière/ Mauricie	15
Saguenay/ Lac Saint-Jean	10
Gatineau/ Ottawa	15
Lanaudière	11
Laurentides	17
Autres régions du Québec	30
Autres provinces	22
Autres Pays	11
<i>Pas d'information sur lieu de résidence</i>	<i>194</i>
Total	552

Maladies : les requêtes concernaient un total de 217 maladies rares différentes (nouvelles demandes seulement). Comme pour les années précédentes, la maladie pour laquelle on nous contacte le plus fréquemment est le syndrome d'Ehlers-Danlos : 133 demandes d'information ou de soutien en 2018.

Motifs des demandes pour le syndrome d'Ehlers-Danlos (il peut y avoir plusieurs motifs pour une même demande) :

Référence médicale	119
Info maladie	56
Référence association	29
Diagnostic	11
Traitement	9
Autre	5
Soutien financier	4
Soutien général/écoute	1
Jumelage	1
Hérédité	0
Recherche	0
Référence psychosocial	0
Média	0
Levée de fonds	0
Total	235

Activités et projets du Centre d'information :

- Le projet « Surveillance des médicaments orphelins » a continué en 2018. Le projet consiste à faire la surveillance des médicaments pour maladies rares qui sont approuvés par Santé Canada, ensuite évalués par le Programme commun d'évaluation

des médicaments (PCEM, fédéral) et par l'Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS, Québec) pour les décisions de remboursement par les régimes d'assurances-médicaments publiques. Nous avons affiché ces informations sur notre site web, sur notre page Facebook et dans notre Inforiel pour en informer les patients et les professionnels de la santé. Des demandes de financement de ce projet ont été effectuées à la fin 2018.

Merci à M. Mihai Pascariu, l'agent d'information et intervenant au Centre d'information et de ressources en maladies rares qui offre un excellent service aux personnes qui nous contactent.

Dossiers de maladies spécifiques

- Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED)

Nous avons continué le travail de recherche auprès des personnes atteintes de ce syndrome et des parents d'enfants atteints.

- Notre stagiaire, Mme Alishia Poccia, a terminé de colliger les résultats du sondage et a rédigé un rapport: « Sondage SED – Vos besoins et priorités », sondage bilingue et pancanadien en collaboration avec « The ILC Foundation » en Ontario.
- Elle a présenté une affiche au congrès de la Société canadienne de la douleur (Montréal, mai 2018) : [« Ehlers-Danlos syndrome patients' needs assessment: how to treat or manage their pain is one of their greatest needs. »](#) (# 103)
- Conférence donnée sur le SED par Gail Ouellette et le Dr Zaki El Haffaf (Service de médecine génique du CHUM) dans la cadre des réunions scientifiques du Département de médecine du CHUM, le 3 octobre : [« Hypermobilité et symptômes non-spécifiques: syndrome Ehlers-Danlos? ou nouveau syndrome? »](#)
- Suite à la remise d'un rapport du RQMO sur la situation des patients atteints de SED au Dr Paul Hébert, chef de médecine au CHUM, au Dr Zaki El-Haffaf, médecin généticien et au Cabinet du ministre de la Santé, le RQMO a appris qu'il y aurait mise sur pied d'une clinique multidisciplinaire pour le SED au CHUM en 2020.

MISSION – OBJET #2 : Recueillir, partager et faire circuler de l'information sur les maladies rares entre les diverses associations de maladies rares ainsi que les individus atteints d'une maladie rare.

Présentations/conférences :

Présentations de Gail Ouellette, généticienne et présidente-directrice générale du RQMO :

- Présentation aux élèves de secondaire V à l'École François-Delaplace (Waterville, 2 mars) : « Les maladies rares et orphelines : vous connaissez? » sur demande d'une

étudiante dont un membre de famille est atteint d'une maladie rare.

- Présentation au colloque de l'Alliance des patients pour la santé (APS) sur le rôle des associations de patients (Montréal, 26 avril) : « *L'engagement des patient dans leurs soins et a recherche : comment l'encourager ou la décourager* ».
- Café scientifique sur les maladies rénales rares organisé par la Fondation de la maladie polykystique des reins du Canada (Institut de recherches cliniques de Montréal, 25 mai) : « *Conseil génétique et tests génétique pour la maladie polykystique des reins.* »

Autres activités d'information et d'éducation :

- Groupe Facebook fermé pour échanges entre personnes atteintes de maladies rares et proches aidants « Maladies rares/orphelines- Soutien et références – Québec », géré par Stéphanie Leclerc, membre du RQMO.
- Diffusion d'information générale sur le domaine des maladies rares et sur des maladies rares spécifiques sur notre page Facebook.
- Appels pour jumelage d'individus/familles ayant la même maladie rare.
- Envoi de l'Inforiel du RQMO régulièrement à plus de 1 000 contacts pour informer sur activités et nouvelles dans le domaine des maladies rares et des médicaments orphelins
- Promotion d'associations de maladies rares et de leurs activités d'éducation via notre page Facebook et l'Inforiel.
- Promotion d'activités scientifiques grand public (ex. café scientifiques, ACFAS, Cœur des sciences UQAM, etc.).
- Mise à jour régulière du répertoire d'associations de maladies rares (Québec et Canada) et du répertoire de ressources sur notre site web.

MISSION – OBJET #3 : Sensibiliser le public et le milieu médical par rapport aux maladies rares et orphelines à travers, notamment, la publication de dépliants d'information et de témoignages dans les médias écrits et électroniques, l'organisation d'activités lors de la Journée internationale des maladies rares, et par des rencontres ou des kiosques dans différents établissements et activités publics.

Sensibilisation du public, des médias et des autorités gouvernementales pour faire avancer la cause des maladies rares

« **Mois de zébrier** », mois des maladies rares, incluant la Journée internationale des maladies rares (JIMR) le 28 février :

- Étant donné que le thème de la Journée des maladies rares 2018 était « L'engagement des patients en recherche », nous avons lancé la campagne : « [Je m'inscris à la recherche sur le rare](#) », « [Sign up for research on rare](#) ». Cette campagne consistait en la promotion de la plateforme « RareConnect », géré par

« CARE4RARE », un projet de recherche pancanadien sur les maladies rares et la promotion de l'inscription à des registres de maladies rares.

- Kiosque du RQMO à la soirée de conférences du RareDIG de l'Université McGill (28 février)
- Présentation aux élèves de secondaire V à l'École François-Delaplace (Waterville, 2 mars) : « *Les maladies rares et orphelines : vous connaissez?* » sur demande d'une étudiante dont un membre de famille est atteint d'une maladie rare.

Kiosques tenus par le RQMO :

- Rencontre provincial de la Société de l'arthrite, 10 novembre 2018, Palais des congrès, Montréal (merci à la bénévole, Mme Jaya Allken)
- Colloque sur les leucodystrophies, Centre de recherche du Centre universitaire de santé McGill, 17 juin
- Course de l'organisme Fonds millepattes, Sherbrooke 29 septembre (Merci à la bénévole, Mme Kathleen Gagné).

Couverture médiatique :

- Canal Vie, émission « *Maux mystères* » (janvier 2018) : l'histoire de Valérie Guyot, membre du C.A. du RQMO y est présentée (syndrome d'Ehlers-Danlos), avec une entrevue de Gail Ouellette.
- Radio Canal M Vues & Voix, 30 avril : Rosemary Tiklé, membre du C.A. du RQMO, entrevue sur la Stratégie québécoise des maladies rares du RQMO
- AMI télé, 22 mai : Gail Ouellette, entrevue sur le spina bifida.
- Le RQMO a été contacté pour participer à l'émission de RDI 24/60 « *Questions de santé- Les élus répondent à la population* » (15 mars).

Contacts avec organismes dans le domaine de la santé et représentants gouvernementaux :

Plaidoyer pour la cause des maladies rares

Le comité interne du RQMO sur la stratégie québécoise en matière de maladies rares s'est réuni en mars 2018 pour déterminer trois priorités tel que demandé par le Cabinet du ministre de la Santé. Un document a été envoyé au Cabinet en début d'avril. En octobre, le RQMO a appris la mise sur pied d'un « Groupe de travail québécois sur les maladies rares » par le MSSS qui aurait comme mandat d'élaborer un plan de prise en charge des maladies rares au Québec. Malgré la promesse du ministre de la Santé, M. Gaétan Barrette, le RQMO n'a pas été invité à siéger sur ce groupe de travail ni à être consulté. Tant les membres du C.A. du RQMO que ceux du comité interne du RQMO sur la stratégie ont déploré ce manque de collaboration. Le RQMO, étant membre de l'Alliance des patients pour la santé (APS), a saisi cet organisme de cette situation, car l'APS prône une plus grande voix des associations de patients dans les prises de décisions dans le réseau de la santé. Il a été prévu de faire de

nouvelles démarches avec l'APS auprès du cabinet de la nouvelle ministre de la Santé, Mme Danielle McCann pour y présenter la [stratégie complète proposée par le RQMO](#) et demander la tenue d'une consultation sur le sujet.

Dossier médicaments pour maladies rares

En 2017, le RQMO a participé à une consultation de l'Institut d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) sur la réforme de son cadre d'évaluation pour les médicaments. Cette évaluation que fait l'INESSS a pour but de recommander ou non qu'un médicament soit remboursé par le Régime public d'assurance-médicament de la RAMQ. Le nouveau cadre d'évaluation a été publié à l'été 2018 et nous avons observé un changement dans l'évaluation des médicaments pour maladies rares. À partir de novembre, des médicaments ont été acceptés pour remboursement sur la base de leur « promesse de valeur thérapeutique » avec des conditions de suivi clinique et de collecte de données « en vie réelle ». Le RQMO avait suggéré cette façon de faire dans un document et lors d'une rencontre dans le cadre de la consultation de l'INESSS. D'autres demandes du RQMO ont aussi été appliquées : un questionnaire pour recueillir les commentaires des associations, des patients et des proches aidants concernant un médicament en évaluation et une consultation accrue des associations de patients.

Partenariat avec l'Institut de recherches cliniques de Montréal :

- Participation au projet de centre d'expertise en maladies rares d'adultes à l'Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM) avec partenaires, le CHUM, le CHU Ste-Justine et le RQMO. Le projet a été baptisé « CAMARADE » (Carrefour pour adultes atteints de maladies rares et désignées). Le projet n'a pas encore reçu le financement nécessaire pour démarrer.

Autres organismes :

- Le RQMO a été consulté par l'INESSS dans le cadre de leur évaluation du programme de dépistage néonatal pour les erreurs innées du métabolisme (maladies métaboliques).
- Suite à la consultation du RQMO par l'INESSS en 2017 sur son nouveau cadre d'évaluation des médicaments, il semble que le RQMO ait été entendu par rapport à l'évaluation des médicaments pour maladies rares. L'INESSS adopte maintenant certaines des suggestions du RQMO : tenir compte du fait que certains patients répondent mieux que d'autres à un médicament; faire un suivi clinique des patients sur le médicament (préférentiellement dans un centre de référence) et collecter les données de ce suivi; faire des ententes avec le fabricant (voir le [nouveau cadre d'évaluation](#) et cet [avis au ministre](#)). L'INESSS met maintenant des questionnaires à la disposition des associations et des patients/proches aidants pour participer à l'évaluation des médicaments. Depuis quelques années, le RQMO demandait que ce processus soit plus organisé.
- Invitation pour qu'un(e) représentant(e) du RQMO siège sur le comité de direction du Centre d'excellence en recherche sur les maladies orphelines (CERMO-FC) à l'Université du Québec à Montréal.

- Invitation du Centre de génomique et politique de l'Université McGill à participer au Forum sur la discrimination génétique (portail internet).
- Invitation de la Commission de l'éthique en science et en technologie à donner un avis sur les technologies de modification génétique des cellules germinales et des embryons. Nous avons fait un court sondage auprès de nos contacts via notre page Facebook et leur avons transmis les résultats : sondage sur la possibilité d'effectuer le CRISPR/thérapie génique sur des cellules reproductrices ou sur les embryons pour guérir une maladie génétique chez le bébé dès sa conception ou au début de son développement.
- Partenariat avec « [Essais cliniques simplifiés](#) ». Nous y référons des patients intéressés à des essais cliniques pour leur maladie et vice versa, ils font connaître notre Centre d'information.
- Partenariat avec l'équipe de « [Y a de la visite](#) », un conte pour enfant pour apprivoiser la douleur chronique d'un enfant : promotion du livre dans nos plateformes.
- Participation au Comité aviseur patients de Médicament Novateur Canada.
- Participation au Comité « Libre de choisir Québec » de l'Association médicale du Québec.
- Le RQMO est membre de l'Alliance des patients pour la santé (Gail Ouellette en est vice-présidente) et de l'Association des communautés culturelles pour la santé et les services sociaux (ACCESSS)
- Le RQMO est un organisme partenaire de Huddol, une plateforme en ligne pour les proches aidants (anciennement, Le Réseau aidant)

MISSION – OBJET #4 : Faire avancer les connaissances sur les diverses maladies rares et orphelines en favorisant les échanges entre les malades et les chercheurs.

- Promotion de la plateforme « RareConnect » et des registres de maladies rares lors du Mois de zébrer.
- Collaboration avec M. Éric Racine, chercheur dans l'unité de recherche « Éthique pragmatique de la santé » de l'Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM) pour une demande de subvention sur éthique et maladies rares.
- Collaboration pour recrutement de patients pour divers projets de recherche :
 - Recrutement de patients pour validation de questionnaires de recherche pour Sapiens Stratégies Inc pour les maladies suivantes : l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine et déficit en hormone de croissance.
 - Étude sur le cancer du pancréas
 - Sondage sur les opioïdes
 - Sondage « Libre de choisir »
- Publication d'appels de subvention (canadiens ou à l'international) dans le domaine des maladies rares.
- Mise en contact de patients avec des chercheurs qui pourraient être intéressés à travailler sur leur maladie (projets de recherche ou essais cliniques).

Membership et organisation du RQMO :

- [Vingt-neuf \(29\) associations](#) de patients sont membres du RQMO, incluant des associations pancanadiennes.
- 122 membres individuels (personnes atteintes, parents, proches aidants, membres de familles, professionnels de la santé)

Conseil d'administration :

- Membres du Conseil d'administration jusqu'à l'assemblée générale annuelle du 26 mars 2018 : Gail Ouellette, présidente; Brenda Potter, vice-présidente; Jaya Allken, secrétaire-trésorière; Rosemary Tiklé, administratrice.
- Membres reconduites ou élues à l'assemblée générale annuelle du 26 mars 2018 : Sophie Lahaie, (nommée présidente); Brenda Potter, vice-présidente; Karine Villeneuve, (nommée trésorière); Jaya Allken, secrétaire; Rosemary Tiklé, administratrice.

À cause de différences sur les orientations au sein du C.A. et l'épuisement, Gail Ouellette (co-fondatrice du RQMO) a quitté le poste de présidence du RQMO à la fin mars 2018, mais a continué à s'occuper des affaires administratives et financières jusqu'à début juillet, ainsi que de la supervision de l'employé, l'agent d'information du Centre d'information. Sans réponse du C.A. à ses demandes de rencontre pour effectuer une transition, elle a transmis toutes les informations nécessaires au bon fonctionnement du RQMO par écrit. Entre mai et août 2018, quatre (4) membres du C.A. ont démissionné, sauf la nouvelle présidente, Mme Lahaie. À cause des démissions et la perte du quorum au C.A. en août 2018, Gail Ouellette, en tant que membre du RQMO, a demandé la tenue d'une assemblée générale extraordinaire pour l'élection d'un nouveau C.A (tenue le 26 septembre). Nous y avons aussi adopté une modification aux règlements généraux pour fixer le nombre d'administrateurs à huit (8) pour respecter nos Lettres patentes.

- Membres du C.A. reconduites ou élues à l'assemblée générale extraordinaire le 26 septembre : Sophie Lahaie (reconduite comme présidente); Brenda Potter (élue); Jaya Allken, (élue); Mélina Gooriah (élue); Gail Ouellette (élue); Valérie Guyot (élue); France Emond (élue); Laurence Leser (élue).
- Membres du C.A. à la fin de l'exercice, le 31 décembre 2018 : Gail Ouellette, présidente; Valérie Guyot, vice-présidente; Jaya Allken, secrétaire; Mélina Gooriah, trésorière; Brenda Potter, administratrice; Evelyne Roy, administratrice (nommée).

Merci à Mmes Jaya Allken, Brenda Potter et Valérie Guyot qui sont revenues siéger au C.A.

Gouvernance :

À la fin de l'année 2017, Gail Ouellette, présidente, avait fait part aux membres du Conseil d'administration de certaines constatations:

- Pas suffisamment de financement pour 2018
- Pas de sources de financement sûres/récurrentes

- Frais d'opérations pas assurés
- Pas assez de ressources humaines (employés, bénévoles)
- Une personne qui porte trop de chapeaux
 - Présidente-directrice générale bénévole
 - Épuisement, pas prudent dans l'immédiat, pas de relève pour le futur
- Gouvernance et organisation à améliorer
 - En 2016, la présidente avait commencé le travail pour l'accréditation Imagine Canada, mais n'a pas pu continuer et le mener à terme;
 - Nécessité de mettre des politiques et procédures en place.
 - Nécessité de séparer la présidence et la direction générale.
- Planification moyen/long terme a été effectuée, mais on ne peut pas réaliser le plan d'action sans une meilleure gouvernance et davantage de ressources humaines et financières;
- Image de l'extérieur: le RQMO a l'air d'une grande organisation, professionnelle, avec moyens financiers, etc., donc il y a des attentes face à nous.

Recommandations :

- Mission : mettre la priorité sur les services d'information et de soutien et la promotion du Centre d'information sous un nouveau nom, le Centre iRARE.
- Gouvernance : avoir un C.A. qui joue davantage son rôle de gouvernance et viser : imputabilité, solidarité, intégrité, délégation, pérennité. Obtenir l'accréditation.
- Finances : diversifier les sources de financement (ex. faire des collectes de fonds) et axer sur les services rendus par le Centre d'information.

Merci aux membres du Conseil d'administration et aux membres du comité sur la stratégie. Merci aux bénévoles qui nous ont aidé dans des tâches administratives, lors d'activités et au Centre d'information et de ressources en maladies rares.

Financement

La Fondation du Grand défi Pierre Lavoie, nous a donné une subvention pour une dernière année en 2017. Nous n'avons pas trouvé de source de financement pour la remplacer et nous n'avons pu faire de demandes de commandites ou de subventions auprès des compagnies pharmaceutiques pour l'année 2018.

Merci à la Fondation du Grand défi Pierre Lavoie pour son soutien pendant six années.

En 2017, le MSSS avait trouvé le RQMO éligible à une subvention du Programme de soutien aux organismes communautaires. Nous avons refait une demande d'aide financière en début de 2018. Nous avons reçu la réponse seulement en décembre à l'effet que nous allions recevoir une subvention de 40 000 \$ (pour la période du 1^e avril 2018 au 31 mars 2019). Sans cette subvention, il aurait fallu mettre à pied notre seul employé au Centre d'information

et de ressources en maladies rares.

Merci à tous les donateurs individuels qui ont appuyé la mission du RQMO durant l'année 2018 et aux fondations et individus suivants :

- Fondation Simon-le-zèbre : don de 6 500 \$ suite à la 3^e édition de « Courir pour les zèbres ». Merci à Mme Valérie Guyot qui a encore organisé un groupe de marcheurs à Lorraine lors de cette activité.
- Le Fonds des Millepattes, organisme en Estrie ayant comme mission d'aider les enfants atteints d'une maladie rhumatologique ou orpheline : don de 620 \$.
- Xavier Dubé, un élève de l'école secondaire Cavalier-de-Lasalle qui a une maladie orpheline et qui a organisé un Quilles-o-thon le 11 mai à Ville Lasalle (250 \$).
- Campagne « Mardi je donne », 27 novembre : merci à Mme Jaya Allken et à sa fille, Kushala, qui ont mené une campagne personnalisée et ont amassé la plus grande partie des sommes recueillies (1 192 \$/ 1 500 \$).

Rédigé par Gail Ouellette, présidente
Adopté par le C.A. le 13 mars 2019