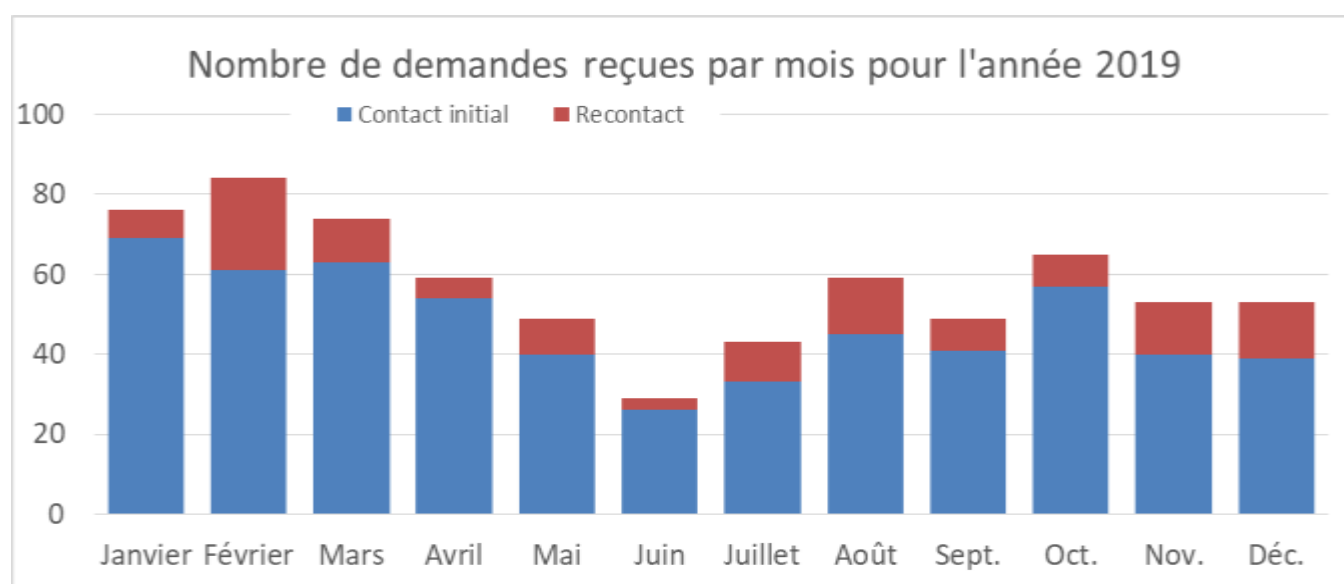


RAPPORT D'ACTIVITÉS DU
REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES
2019

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.

Notre **CENTRE IRARE** (Centre d'information et de soutien en maladies rares)

Au cours de l'année 2019, nous avons reçu 693 demandes d'information et/ou de soutien (568 nouvelles demandes et 125 « recontacts »). Notez que certaines demandes n'ont pas été comptabilisées (ex. questions via Facebook). Les requêtes concernaient un total de 223 maladies rares différentes (nouvelles demandes seulement).



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

Motifs de demandes	Nb.
Référence médicale	247
Info maladie	196
Diagnostic	149
Traitement	119
Autre	92
Référence association	82
Soutien financier	52
Soutien général/écoute	34
Jumelage	32
Recherche	29
Média	13
Hérédité	7
Levée de fonds	7
Référence psychosociale	3

Lieux de résidence (pour 375 nouvelles demandes sur 568)

Région	Nb
Région du Grand Montréal	155
Autres Pays	38
Autres provinces	35
Région de Québec/Lévis et banlieue	34
Sherbrooke/ Estrie/ Montérégie	34
Gatineau/ Ottawa	24
Autres régions du Québec	16
Trois-Rivière/ Mauricie	12
Laurentides	11
Saguenay/ Lac Saint-Jean	8
Lanaudière	8

Orientation vers le RQMO
(pour 497 demandes sur 568)

Orientation vers le RQMO	Nb.
Site web	414
Professionnel de santé	17
Association	13
Organisme gouvernemental	13
Facebook	10
Autre	8
Famille	7
Orphanet	7
Ami/Collègue	5
Ressource communautaire	2
Média	1

Demandeur (pour 552 demandes sur 568)

Demandeur	Nb.
Malade	300
Fam du malade - Parent	101
Autre	57
Prof Santé	19
Fam du malade - Autre apparenté	17
Fam du malade - Conjoint	13
Travailleuse sociale	12
Étudiant	9
Journaliste/ média	8
Ami/Collègue	5
Fam du malade - Enfant	4
Infirmière	4
Conseillère en génétique	2
Ergothérapeute	1

Comme pour les années précédentes, la maladie pour laquelle on nous contacte le plus fréquemment est le syndrome d'Ehlers-Danlos : 176 demandes d'information ou de soutien en 2019 (toujours en augmentation d'année en année).

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

Motif de la demande	
Référence médicale	147
Diagnostic	96
Info maladie	47
Traitement	46
Référence association	13
Autre	8
Soutien financier	4
Recherche	1
Soutien général/écoute	1
Média	1

Merci à M. Mihai Pascariu, l'agent d'information et intervenant au Centre IRARE qui a offert un excellent service aux personnes qui nous ont contactées au cours de l'année.

Autres activités et projets du Centre iRARE :

- Le projet « Surveillance des médicaments orphelins » s'est poursuivi en 2019. 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. Nous avons diffusé le questionnaire de l'INESSS que les patients ou proches aidants peuvent compléter lorsqu'un médicament est évalué pour leur maladie rare. Nous avons contacté des patients et des médecins spécialistes ayant des patients avec une maladie rare en évaluation pour les informer de l'opportunité de faire des commentaires à l'INESSS par le biais de ce questionnaire.
- Nous avons soumis des commentaires à l'INESSS pour deux médicaments dans le cadre de leur évaluation pour remboursement:
 - o Le médicament Crysvita (burosumab) pour le traitement de l'hypophosphatémie liée au chromosome X (XLH) chez les enfants et les adultes, en collaboration avec le Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) qui avait fait un sondage auprès de patients.
 - o Le médicament Tegsedi (inotersen) pour le traitement de l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine (ATTRh) avec polyneuropathie chez l'adulte, en collaboration avec le Hereditary Amyloidose Canada (HAC) qui avait fait un sondage auprès de patients.
- Suite à l'obtention de financement, nous avons commencé un autre volet du projet qui consistait à répertorier des médicaments orphelins autorisés pour le marché ailleurs dans le monde (ex. États-Unis et Union européenne) et de déterminer si autorisés au Canada et si recommandés pour remboursement par le PCEM et l'INESSS. Il s'agissait de près de 800 médicaments. Ce répertoire sera mis sur notre nouveau site web et constituera un site unique pour y trouver l'information concernant la disponibilité et l'accessibilité des médicaments orphelins au Canada.

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.

Organisation de « Cafés rencontres rares » :

- **Café rencontres rare – Sherbrooke**, 10 mars 2019, locaux de l'organisme Sercovie de Sherbrooke. Faire connaître le RQMO, ses services, ses activités et la proposition de stratégie maladies rares pour le Québec. Échanges entre personnes atteintes et proches aidants concernés par une maladie rare. Activités pour enfants. Faire connaître des organismes de la région dans le domaine des maladies rares (Fonds des Millepattes, GIOIA). Personnes inscrites : 35; personnes présentes : 23.
- **Café rencontres rare – Québec**, 28 avril 2019, Centre communautaire Michel-Labadie. Même description que précédent. Prévues pour le 24 février 2019, la rencontre a dû être annulée à cause d'une tempête de neige. Quarante-deux personnes s'y étaient inscrites. Lors du 28 avril, dix (10) personnes étaient présentes.

Journée éducative annuelle :

Programme et présentations : <https://rqmo.org/videos-et-conferences/>

« Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) organise sa Journée éducative 2019 sous le thème: "***Vivre avec une maladie rare - Aspects psychosociaux***".

Samedi, 26 octobre 2019 à l'Hôtel Sandman, Longueuil

Vivre avec une maladie rare vient souvent avec son lot d'obstacles et de problèmes pouvant entraîner: frustrations, détresse, anxiété, dépression, difficultés à travailler ou à étudier, précarité financière, discrimination, stigmatisation et isolement. Il faudrait donc du soutien psychosocial pour les patients et les proches aidants, mais l'accès aux services de psychologie ou de travail social n'est pas toujours facile.

Qu'est-ce qu'on vous propose durant cette journée? Des témoignages, mais aussi des suggestions pour vous aider à vivre ces situations, des outils pour votre boîte à outils, d'échanger des idées et trucs avec d'autres participants et de proposer des solutions à inclure dans notre Stratégie québécoise en matière de maladies rares.

Il y aura des **ateliers qui vous feront du bien**, ainsi que des **surprises amusantes et surprenantes**, durant la journée. »

Nombre de personnes inscrites et participantes à la Journée éducative annuelle

Catégorie	Nombre de personnes inscrites
Personnes avec maladie rare et proches aidants	63
Étudiant(e)s (qui n'ont pas de maladie rare)	2
Représentants d'associations MEMBRES du RQMO	5
Représentants d'associations NON membres du RQMO	2
Professionnel(les) de la santé, chercheur(e)s, autres	1
Membres du C.A. du RQMO, conférencières, etc.	15
Total	88

(Notez : seulement quelques personnes inscrites ne se sont pas présentées la journée même de l'événement)

Le thème de cette journée éducative – les aspects psychosociaux - a suscité un grand intérêt. Aussi, le lieu choisi (une salle d'hôtel avec tables plutôt qu'un amphithéâtre) était plus propice aux rencontres et aux échanges entre participants. Une première : nous avons offert des bourses pour favoriser le déplacement de personnes éloignées de Montréal. Sept (7) personnes en ont bénéficiées. Cela a été possible grâce au soutien financier de Sanofi-Genzyme.

Nous avons également eu recours aux services d'une animatrice d'expérience pour les activités de l'avant-midi, ce qui a grandement contribué à une atmosphère dynamique. Nous avons pu offrir une vingtaine de massages sur chaise durant la journée grâce à un généreux don de deux massothérapeutes de la Fondation québécoise de la massothérapie. Pour la première fois, nous avons aussi organisé trois ateliers plus ludiques qu'éducatifs : méditation-pleine conscience, atelier d'art et expérience d'extraction d'ADN. Nous avons pu tisser des liens avec l'organisation, la Ruche d'art Yéléma, qui fait partie du mouvement des Ruches d'art. Étant donné le thème, nous voulions que cette journée soit relaxante pour les participants. Deux organismes partenaires du RQMO ont tenu un kiosque durant la journée : Y a d'la visite (conte pour enfants sur la douleur chronique d'un parent) et Essais cliniques simplifiés (aide au recrutement des patients dans des essais cliniques).

Enfin, nous avons intégré une session d'écriture de lettres à la ministre de la Santé et des Services sociaux. Les participants ont répondu à la question : écrivez une chose que vous diriez aujourd'hui à la ministre de la Santé du Québec en lien avec votre réalité de personne atteinte d'une maladie rare ou de personne proche aidante. Ces lettres ont été envoyées à la ministre, ainsi qu'en copie conforme aux députés respectifs. Nous avons appris que ces lettres ont été transmises au service qui s'occupe du dossier des maladies rares au MSSS.

Merci à nos partenaires pour cette journée éducative : Sanofi-Genzyme, Horizon Pharmaceuticals, Fondation québécoise de la massothérapie et DNA-Genotek (matériel d'extraction d'ADN).

Présentations/conférences :

- Congrès « Cystinose Québec », 1^{er} mai 2019 au CHU Ste-Justine. Gail Ouellette y a fait une conférence sur « **Pourquoi et comment se regrouper en association** ».
- Colloque sur la paralysie supranucléaire progressive, 22 octobre 2019, Centre de recherche du CHUM, Montréal. Gail Ouellette a présenté : « **Comment le RQMO et son Centre iRARE peuvent vous aider** ».
- Kiosque du RQMO lors de la conférence sur les maladies rares au Cœur des sciences à l'UQAM, donnée par le Dr Nicolas Pilon, directeur et chercheur du Centre d'excellence en recherche sur les maladies orphelines (CERMO) de l'UQAM.

Autres activités d'information et d'éducation :

- Page Facebook publique du RQMO : 4 800 abonnés.
<https://www.facebook.com/RQMOorphelines/>
- 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 : 1 666 membres.
<https://www.facebook.com/groups/1477326019146287>
- 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 1 600 contacts pour informer sur activités et nouvelles dans le domaine des maladies rares et des médicaments orphelins.
<https://us17.campaign-archive.com/home/?u=58789a781ea44556dbed773a4&id=bfba68100f>
- 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. cafés scientifiques, ACFAS, Cœur des sciences UQAM, scientifique en chef du Québec, 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.

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

- Organisme « Vers Vous, Centre de services bénévoles aux aînés de Villeray »,

Montréal, 11 février 2019. Gail Ouellette, présidente du RQMO a fait une conférence : **« Maladies rares et orphelines : connaissez-vous? »**

- Le 22 février 2019, dans le cadre de la Journée internationale des maladies rares: **« Forum sur les maladies rares »**, organisé conjointement par l'Alliance des patients pour la santé, le Regroupement québécois des maladies orphelines et Fibrose kystique Canada – section Québec. Près de 100 personnes, des patients, des représentants d'organismes bénévoles et d'institutions du réseau de la santé et des services sociaux et des membres de l'industrie des sciences de la vie étaient présents, ainsi que des représentants gouvernementaux (Mme Marilyn Picard, députée de Soulanges à l'Assemblée nationale, adjointe parlementaire à la Ministre de la Santé et des Services sociaux et cofondatrice de « Parent jusqu'au bout »; M. Sylvain Gaudreault, député de Jonquière et porte-parole en matière de santé du PQ). Mme Sylvie Bouchard, directrice du médicament à l'Institut national d'excellence en santé et services sociaux (INESSS), a expliqué la nouvelle approche de l'INESSS, fondée sur la « promesse de valeur thérapeutique », pour l'évaluation des nouveaux médicaments pour les maladies rares.
Gail Ouellette a présenté **« Les patients ont parlé et proposent une stratégie pour les maladies rares au Québec »**. <http://alliancepatients.org/2018/06/forum-maladies-rares/>. Une copie de la proposition de Stratégie maladies rares a été donnée aux représentants gouvernementaux présents (incluant des représentants du MSSS).
- Kiosque du RQMO à la Journée sur la recherche en maladies rares, Centre de recherche du CUSM (McGill), 28 février 2019.

Participation à des congrès :

- Congrès « *Effervescence, le futur des sciences de la vie* », le 24 avril 2019 à La Tohu, Montréal. Dans le cadre d'une plénière intitulée, « *Vivre avec une maladie rare et composer avec les ressources disponibles au Québec* », organisées conjointement par l'IRCM et l'UQAM, Gail Ouellette présidente du RQMO a présenté les **« Priorités des patients pour la mise en œuvre d'une stratégie québécoise sur les maladies rares »** (<https://effervescencemtl.com>).
- Congrès « *A Rare International Dialogue* », 10-12 mai 2019, Toronto, organisé par le Canadian Organization for Rare Disorders et Rare Disease International. Gail Ouellette y a présenté **« Towards a Plan for Rare Diseases in Quebec, Canada »**. (<https://www.raredisorders.ca/a-rare-international-dialogue-may-10-12-2019/>)
- Conférence Canadienne sur les GE³LS* et la recherche sur les services et les politiques de la santé organisée par l'Institut de génétique des Instituts de recherche en santé du Canada, 16-19 juin 2019, Montebello, Québec. Gail Ouellette a présenté : **« Vers une stratégie maladies rares au Québec : aspects éthiques, légaux et sociaux »**. (<https://dal.cihr-ig-irsc.ca/fr/genetics19/ge3ls>)
- Conférence « Êtes-vous génomique? », organisée par Génome Québec, sur les défis d'éducation et de communication soulevés par la génomique.

- Forum sur l'immunisation organisé par l'Alliance des patients pour la santé, octobre 2019. <http://alliancepatients.org/2019/10/la-vaccination-socialement-et-economiquement-rentable/>

Couverture médiatique :

- Entrevue de Gail Ouellette à Canal M Vues & Voix au sujet du Forum sur les maladies rares (21 février 2019).
- Radio-Canada, 28 février 2019, entrevue avec le Dr Donald Vihn et Gail Ouellette, RQMO : *La reconnaissance des maladies rares piétine au Canada* <https://ici.radio-canada.ca/nouvelle/1155558/maladies-rares-quebec-canada-journee-mondial-donald-vinh-cusm>
- Contribution d'information et entrevue de Gail Ouellette pour un dossier sur les maladies rares et orphelines dans le « Journal de l'assurance » : *Les maladies orphelines et rares : le défi des assureurs et de l'État*. <https://portail-assurance.ca/sante/maladies-orphelines-et-rares-le-defi-des-assureurs-et-de-letat/>
- Entrevue de Gail Ouellette à Canal M Vues & Voix au sujet de la Journée éducative annuelle du RQMO sur les aspects psychosociaux des maladies rares (1^{er} octobre 2019).

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

Plaidoyer pour une Stratégie québécoise en matière de maladies rares

Suite au « Forum sur les maladies rares » tenu le 22 février, Gail Ouellette du RQMO et des représentants de l'Alliance des patients pour la santé (APS) et Fibrose kystique Canada – section Québec, ont rencontré à l'Assemblée nationale les porte-parole des oppositions en matière de santé, M. Sylvain Gaudreault (PQ) et M. Sol Zanetti (QS) pour discuter d'actions à entreprendre pour faire avancer le dossier des maladies rares. Il a été convenu qu'une question au sujet de l'avancement de ce dossier serait soulevée par M. Gaudreault lors d'une session de l'Assemblée nationale.

Le 28 février 2019, la ministre de la Santé, Mme Danielle McCann, était invitée à l'Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM) pour l'inauguration d'une clinique pour les maladies lipidiques rares. Suite à nos démarches de la semaine précédente, celle-ci avait été saisie du dossier maladies rares et a annoncé qu'il y aurait établissement d'une stratégie pour les maladies rares au Québec et que les patients atteints de maladies rares auraient accès à leurs traitements. Elle a personnellement informé Gail Ouellette que le RQMO serait consulté au cours de ces démarches. Par la suite, nous avons maintenu les contacts téléphoniques avec la conseillère politique de la ministre. Au mois de juin, n'ayant aucune nouvelle de l'avancement du dossier, nous avons écrit une lettre à la ministre (c.c. Mme Marilyne Picard, son adjointe parlementaire et M. Luc Boileau, président de l'INESSS) et avons demandé que le RQMO puisse rencontrer le « Groupe de travail québécois sur les maladies rares » mis sur pied en 2018. Cette rencontre n'a pas eu lieu et le Groupe de travail a remis son rapport au Cabinet de la ministre en septembre 2019. Nous n'avons pas pu obtenir une copie de ce rapport. Par contre, nous avons appris que le Groupe avait fait 9 recommandations sur les

thèmes suivants : 1) l'amélioration du dépistage et des tests diagnostiques ; 2) la prise en charge des patients et l'accès aux soins et aux traitements ; 3) l'amélioration de la formation des professionnels de la santé ; 4) la promotion de la recherche fondamentale et clinique ; 5) l'amélioration du soutien aux parents et de l'accès à l'information. Ce sont tous des thèmes abordés dans la Stratégie maladies rares du RQMO et nous avons constaté que la majorité des recommandations étaient alignées avec les nôtres (voir notre proposition ici : <https://rqmo.org/wp-content/uploads/2019/02/Strat%C3%A9gie-Maladies-Rares-RQMO-f%C3%A9v-2019F.pdf>).

Enfin, le 15 novembre 2019, nous avons eu une rencontre avec la ministre de la Santé, Mme Danielle McCann. Étaient présent(e)s : Gail Ouellette, présidente du RQMO, Mme Geneviève Solomon (directrice de l'Association des patients immunodéficients du Québec), M. Wilson Sanon (Président et directeur général de l'Association de l'anémie falciforme du Québec) et la Dre Andrée Yergeau (médecin généraliste). Cette rencontre s'est bien déroulée ». Mme McCann a posé de nombreuses questions pour mieux comprendre la réalité des personnes avec une maladie rare. Celle-ci nous a informés qu'un plan d'action allait être établi suite au rapport déposé par le Groupe de travail du MSSS. Voir en **annexe**, la lettre de suivi que nous lui avons envoyée et qui résume les sujets abordés avec elle, incluant la demande que le RQMO, les associations de maladies rares et les patients/proches aidants soient consultés lors des travaux pour un plan d'action sur les maladies rares.

Dossier de maladie spécifique : syndrome d'Ehlers-Danlos (SED)

Nous avons continué le travail de sensibilisation et d'éducation pour cette maladie, ainsi qu'un travail de recherche auprès des personnes atteintes de ce syndrome et des parents d'enfants atteints.

- Continuation du projet « **Sondage SED – Vos besoins et priorités** », sondage bilingue et pancanadien en collaboration avec « The ILC Foundation » en Ontario. Répondants au nombre de 339.
- Mme Alishia Poccia, une stagiaire qui a travaillé sur le sondage a présenté pour la deuxième fois une affiche présentant les résultats de cette recherche; à la journée de recherche sur les maladies rares au Centre de recherche du CUSM (McGill), le 28 février 2019.
- Rapport fait aux patients des résultats généraux du projet de recherche « **Analyse génomique de patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile** ». Ce projet de recherche a été initié en 2013 par le RQMO et financé par la Fondation Grand défi Pierre Lavoie. L'équipe de ce projet est composée de : Mark Samuels, Ph.D. (CHU-Ste Justine), Gail Ouellette, Ph.D. (RQMO), Serge Melançon, M.D. (CUSM), Zaki El Haffaf, M.D. (CHUM) et Philippe Campeau, M.D. (CHU-Ste Justine).
- Conférence donnée sur le SED par Gail Ouellette dans la cadre du congrès annuel de l'Association des orthésistes et prothésistes du Québec (AOPQ) : « **Syndrome d'Ehlers-Danlos : le reconnaître, le connaître et le traiter.** », 19 octobre 2019.
- 15 novembre 2019 : rencontre avec la ministre de la Santé et des Services sociaux, Mme Danielle McCann, pour discuter d'une stratégie maladies rares pour le Québec et particulièrement des problématiques vécues par les personnes atteintes du SED. La Dre Andrée Yergeau, médecin de famille

- atteinte du SED, a témoigné de son parcours et du manque de connaissance ou reconnaissance de cette maladie par les médecins généralistes.
- Rencontre avec des membres du RQMO atteintes du SED pour discuter de la mise sur pied d'un groupe de soutien.

Politique nationale pour les proches aidants

Le RQMO a été contacté par le MSSS dans le cadre de la consultation sur une « Politique nationale pour les proches aidants » qui voulait spécifiquement inclure des proches aidants de personnes avec maladies rares dans le processus de consultation. Le RQMO a été invité à répondre à un sondage en tant qu'organisme dans le domaine des maladies rares et à identifier cinq proches aidants pouvant répondre à un questionnaire pour des proches aidants individuels. Nous avons choisi cinq proches aidants avec des expériences différentes : parents d'enfants, parents d'adultes atteints, proche aidante conjointe d'une personne atteinte et proches aidants dans une région éloignée. Par la même occasion, le RQMO a été invité à une rencontre de consultation avec d'autres organismes prévue pour le début de l'année 2020.

Sondage distribué par le RQMO sur l'impact des maladies rares : « *Changer la vie des personnes touchées par les maladies rares au Québec* »

Le RQMO a été invité par la firme de relations publiques, National, à distribuer un sondage en français auprès de la communauté des maladies rares au Québec. Ce sondage a été réalisé par National avec le financement de la compagnie pharmaceutique Vertex. Il avait été effectué auparavant au Canada anglais par le biais du Canadian Organization for Rare Disorders. Il s'agit d'un sondage sur le vécu des personnes atteintes de maladies rares et de proches aidants par rapport à différents aspects (travail, aspects psychosociaux, rôle des proches aidants, ressources du système de santé, etc.). Ce sondage a été promu et distribué par le RQMO entre la fin du mois de décembre 2019 et le début janvier 2020 et répondu par 462 personnes.

Infographique des résultats : <https://rqmo.org/wp-content/uploads/2020/02/RQMO-Infographique-Sondage-Feb-18-2020.pdf>

Communiqué de presse : <https://rqmo.org/wp-content/uploads/2020/02/Communiqu%C3%A9-de-presse-Sondage-maladies-rares-RQMO-Feb-17-2020.pdf>

Ces deux documents ont été envoyés au Cabinet de la ministre de la Santé du Québec.

Autres organismes :

- En 2018, 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). Une deuxième rencontre a eu lieu avec Gail Ouellette et Mihai Pascariu en mars 2019. Le RQMO a été invité à recruter des familles aux prises avec une maladie métabolique pour répondre à un sondage de l'INESSS. En novembre, Gail Ouellette a représenté le RQMO à un « Comité de suivi sur le dépistage néonatal de 9 erreurs innées du métabolisme » de l'INESSS avec des médecins et des professionnelles de la santé.
- Partenariat avec Max's Big Ride (fondation dédiée à la recherche sur la dystrophie musculaire de Duchenne pour créer une campagne multiplateforme pour la promotion

d'une stratégie canadienne en matière de maladies rares. Recrutement d'enfants atteints de maladies rares pour la production d'une vidéo. Conception d'un site web et d'une pétition : <https://lesmaladiespassirares.com/>

- Partenariat avec « Amyloïdose héréditaire Canada » pour diffusion d'information sur l'amyloïdose héréditaire à transthyrétine (hATTR) et participation à un comité d'organisation de subventions à offrir à de jeunes chercheurs sur cette maladie (contribution de Akcea Therapeutics).
- Le RQMO a participé à une table ronde sur la fibrose associée à la sclérodermie et autres fibroses pulmonaires organisée par l'Institute of Health Economics (Alberta) avec d'autres associations de patients québécoises et canadiennes, ainsi que des médecins et professionnels de la santé (29 octobre 2019).
- Le RQMO est membre du Comité aviseur de groupes patients et proches aidants de Médicament Novateur Canada.
- Le RQMO est membre de l'Alliance des patients pour la santé et de l'Association des communautés culturelles pour la santé et les services sociaux (ACCESSS)

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

- Partenariat avec l'IRCM :
 - o Projet en collaboration avec l'Unité de recherche en éthique pragmatique de la santé de l'IRCM sous la direction du professeur Éric Racine. Projet de Mme Ariane Quintal, étudiante-chercheuse au doctorat en bioéthique, Département de médecine sociale et préventive, École de santé publique, Université de Montréal : « *Un projet de recherche-action participative axé sur la compréhension et la résolution des situations éthiquement problématiques liées aux maladies rares* ».
 - o Partenariat avec « *Open for Rare* », Unité de recherche en protéomique translationnelle, Dr Benoit Coulombe. Recherche sur les maladies rares basée sur le principe de science ouverte : <https://fr.openforrare.com/>.
- Centre d'excellence en recherche sur les maladies orphelines (CERMO) de l'UQAM : Mihai Pascariu, notre agent d'information a assisté à une rencontre sur un projet de recherche sur les aspects psychosociaux des maladies rares dans le but éventuel de recruter des patients pour ce projet (6 novembre 2019).
- Projet Tout-ce-qui-compte : « *Validation de l'outil pour mesurer l'expérience d'alimentation ainsi que la satisfaction à l'égard de l'équipement médical pour les enfants de soins complexes* », dirigé par Dr. Nora Fayed. École de la réadaptation, Faculté des sciences de la santé, Université Queen's. Promotion du projet et recrutement de parents pour répondre à un sondage.
- Projet « *Est-il faisable de produire un algorithme/solution pour synthétiser de manière semi-automatisée l'expérience des patients à partir de forums publics en ligne et l'intégrer dans la prise de décision des organismes publics? Évaluation séquentielle exploratoire utilisant les méthodes mixtes.* », dirigé par Dr Pierre Pluye, MD, PhD, Département de médecine de famille, Université McGill en collaboration avec des chercheurs de l'Université McGill, de l'Université de Montréal et de l'Université Aix-

Marseille en France. Le RQMO est un fournisseur de données (page Facebook publique) et sera un utilisateur des connaissances avec Maladies rares – Info services en France. L'INESSS sera aussi un utilisateur de connaissances.

- Demande d'opinion et d'une lettre de soutien au projet sur l'hypercholestérolémie familiale homozygote au Canada présenté dans le cadre d'une demande de subvention aux Instituts de recherche en santé du Canada. Le projet est dirigé par le Dr Jacques Genest (Université McGill) et l'une des chercheuses participantes est la Dre Sophie Bernard de l'IRCM.
- Discussion avec des membres de l'IRICoR (un centre d'excellence en commercialisation et en recherche spécialisé en découverte de médicaments, Université de Montréal) pour l'organisation d'un événement sur la maladie de Lowe.
- Participation du RQMO à un comité de programme de subventions pour la recherche sur l'amyloïdose héréditaire en collaboration avec Amyloïdose héréditaire Canada.
- Réunion du Chantier recherche et innovation de Montréal In Vivo, 5 décembre 2019. Gail Ouellette a été invitée à présenter les propositions du thème « **Recherche sur les maladies rares** » de la Stratégie québécoise en matière de maladies rares proposée au gouvernement par le RQMO dans le cadre de l'éventuelle création d'un comité sur la recherche sur les maladies rares à Montréal In Vivo.
- Collaboration pour recrutement de patients pour divers projets de recherche :
 - o Recrutement de patients pour validation de questionnaires de recherche pour Sapiens Stratégies Inc. pour les maladies suivantes : la leucémie myéloïde aigüe, l'anémie falciforme et l'immunodéficience secondaire à une leucémie chronique ou un myélome multiple.
- Publication d'appels à compléter des sondages sur divers sujets (douleur chronique, etc.).
- 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-sept (27) associations de patients sont membres du RQMO, incluant des associations pancanadiennes (notez qu'un travail de recontacte des associations a été effectué en début 2020 et deux associations n'existaient plus ou ne sont plus membres; les associations-membres sont passées de 29 à 27).
- 133 membres individuels (malades, membres de familles, professionnels de la santé). Onze (11) nouvelles membres se sont ajoutées en 2019 (la cotisation de membre coûte 10\$ et n'est pas annuelle).

Conseil d'administration :

- Membres reconduites à l'assemblée générale annuelle du 25 mars 2019 : Gail Ouellette, Valérie Guyot, Mélina Gooriah. Membres élus : Evelyn Roy, Michel Bonneville, Robert Messier, Caroline Goyette et Georges Kassatly.

- Membres à la fin de l'année 2019 : Gail Ouellette, Valérie Guyot, Mélina Gooriah, Caroline Goyette, Georges Kassatly, Evelyne Roy; et deux membres nommées au C.A. en novembre 2019 : Sophie Potvin et Stéphanie Gibeault.

Notez que Gail Ouellette est devenue directrice générale au mois de mai 2019 et a été rémunérée à 3 jrs/sem. Evelyne Roy l'a remplacée comme présidente jusqu'en octobre 2019 lorsque Gail Ouellette a repris la fonction de présidente (non rémunérée).

Merci aux membres du Conseil d'administration. Merci aux bénévoles qui nous ont aidé dans des tâches administratives, lors d'activités et au Centre iRARE (particulièrement Mme Lily Frenette, étudiante, bénévole au Centre iRARE en 2019).

Mention particulière pour Mme Jaya Allken qui a été la bénévole la plus active et la plus constante au sein du RQMO durant les dernières années.

Financement

Le RQMO a reçu pour une deuxième année une subvention du Programme de soutien aux organismes communautaires (PSOC) du MSSS et a obtenu un rehaussement pour l'année 2019-2020. Une bonne part des produits constituent des subventions ou commandites de compagnies pharmaceutiques pour le projet « Surveillance médicaments orphelins » et pour des événements comme la Journée éducative ou la Journée des maladies rares. Nous avons reçu une subvention salariale d'Emploi été Canada et avons embauché un étudiant pour la refonte de notre site web (la structure du site a été établie; il reste à compléter le contenu).

Merci au MSSS et à Emploi et Développement social Canada, ainsi qu'à la députée fédérale, Mme Hélène Laverdière.

Merci aux compagnies suivantes : Sanofi-Genzyme, Takeda, Pfizer, Janssen, Médicaments novateurs Canada, Horizon et Ultragenyx.

Merci à tous les donateurs individuels qui ont appuyé la mission du RQMO durant l'année 2019 et aux fondations et individus suivants :

- Fondation Simon-le-zèbre
- Le Fonds des Millepattes
- Aux donateurs lors de la Campagne « Mardi je donne » du 4 décembre 2019, particulièrement la communauté et les proches des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos.
- Merci à M. Gilles Guyot, père de Mme Valérie Guyot (une membre du Conseil d'administration du RQMO), qui a développé un cancer rare et qui a demandé que des dons soient faits au RQMO après son décès. Merci aux membres de la famille Guyot et à leur entourage qui ont fait des dons *in memoriam*.



Montréal, le 20 novembre 2019

Ministre Danielle McCann
Ministère de la Santé et des Services sociaux
Édifice Catherine-De Longpré
1075, chemin Sainte-Foy, 15e étage
Québec (Québec) G1S 2M1

Madame la Ministre McCann,

Au nom du Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO), je voudrais vous remercier de nous avoir accordé du temps dans votre agenda chargé, le 15 novembre dernier, pour nous rencontrer, Mme Geneviève Solomon (Association des patients immunodéficients du Québec), M. Wilson Sanon (Association de l'anémie falciforme du Québec), la Dre Andrée Yergeau, ainsi que moi-même.

Nous avons bien apprécié votre écoute et vos questions pour mieux connaître la communauté des maladies rares du Québec. Comme nous vous l'avons indiqué, nous sommes satisfaits des recommandations du Groupe de travail du MSSS sur les maladies rares telles qu'elles nous ont été résumées. Nous constatons qu'elles sont alignées avec de nombreuses solutions proposées dans notre projet de Stratégie maladies rares.

Cependant, nous avons voulu vous faire part des **besoins prioritaires** des patients et des proches aidants recueillis par un sondage, des forums de discussion, par des appels à notre Centre iRARE, par nos associations-membres, etc. :

1) Former les médecins et les professionnels de la santé à la réalité des maladies rares et améliorer leur accès à de l'information. S'attaquer à cela en tout premier est, selon nous, la clé pour réduire l'errance diagnostique et la psychiatrisation injuste, ainsi que pour améliorer la prise en charge. Cela peut se faire dans les facultés de médecine, par la formation continue, un intranet/registre d'experts ou centre d'appel, la reprise de notre participation à Orphanet, ainsi que par les associations de patients et le RQMO.

2) Améliorer l'accès aux services psychosociaux : intégrer des psychologues et des travailleuses sociales dans les cliniques spécialisées et les services de génétique. Rendre équitable l'accessibilité au statut d'handicapé, au statut d'invalidité, aux centres de réadaptation, aux médicaments orphelins offerts en établissement ou par le programme de patient d'exception, aux autres types de traitements (par ex., orthèses et prothèses, soins dentaires), aux stationnements, aux soins à domicile, etc. L'accès aux services est

particulièrement difficile pour les personnes non diagnostiquées : une maladie sans nom demeure néanmoins une maladie avec ses symptômes, handicaps ou incapacités.

3) Nous avons réitéré l'importance de l'implication des patients, des proches aidants, des associations et du RQMO dans la mise en œuvre des éléments d'une stratégie pour les maladies rares au Québec dans l'optique de la philosophie maintenant bien acceptée de l'engagement et du partenariat des patients/associations dans les soins, dans l'organisation des soins et dans la recherche. Nous souhaiterions (comme déjà demandé par le Dr Yves Berthiaume de l'IRCM) transformer les locaux de l'ex-CHUM-Hôtel-Dieu pour créer un « Centre de maladies rares » où se réunirait associations, le Centre iRARE, des services psychosociaux, etc., selon le modèle de la « Plateforme maladies rares » à Paris, en France.

4) Enfin, nous vous avons fait connaître le sort des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos qui n'est peut-être pas si rare, mais qui est sous-diagnostiqué, mal connu et mal compris dans le réseau de la santé. Vous avez accepté notre demande à l'effet de mandater l'INESSS pour faire un état de la situation de ce syndrome : la difficulté d'obtenir un diagnostic et des soins appropriés, ainsi que les problèmes psychosociaux qui en découlent.

Voilà un résumé des points les plus importants discutés. Nous vous remercions encore une fois pour votre disponibilité et votre écoute. Nous souhaiterions pouvoir faire un suivi de ces quatre points auprès de votre Cabinet ou du MSSS.

Aussi, nous réitérons notre invitation auprès de vous pour que vous soyez à nos côtés le 29 février prochain – la journée rare - pour une triple célébration : la Journée internationale des maladies rares, le 10^e anniversaire du RQMO et l'annonce du dépôt du rapport du Groupe de travail et de son plan de travail, ce qui serait une première au Canada.

Nous croyons que vous souhaitez aussi, au Québec,

« Rendre les personnes atteintes d'une maladie rare moins orphelines en améliorant leur état de santé, leur qualité de vie, leur durée de vie et leur inclusion sociale. »

(Objectif de notre proposition de Stratégie maladies rares)

S.v.p. recevez nos remerciements et salutations les plus sincères,



Gail Ouellette

Fondatrice et directrice générale du Regroupement québécois des maladies orphelines

gail.ouellette@rqmo.org (819) 437-6414

c.c. Mme Julie Séide

Page 2/2