RQMO

REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS
DES MALADIES ORPHELINES



# RAPPORT D'ACTIVITÉS 2023

# Mot du président



En tant que président du conseil d'administration, j'ai le plaisir de vous présenter le rapport annuel du Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) pour l'année 2023. Cette année a été marquée par des changements profonds et porteurs d'espoir pour le RQMO et la communauté des maladies rares au Québec. Le départ de la présidente-fondatrice, Gail Ouellette, après plus de 10 années de dévouement inlassable, a constitué un moment charnière pour l'organisme. Son leadership et son engagement indéfectible, en tant qu'administratrice, directrice générale et conseillère, ont joué un rôle crucial dans le succès du RQMO depuis sa fondation. Son activisme a, à mon humble avis, contribué en partie à l'élaboration de la toute première politique québécoise pour les maladies rares, adoptée au début de l'année 2023. Ce fut indubitablement un tournant majeur pour notre organisation, et en tant que vice-président, j'ai donc eu l'opportunité de reprendre le flambeau. Le RQMO représente pour moi bien plus qu'un simple devoir, il est une cause qui me tient profondément à cœur. J'ai découvert cet organisme lorsque ma conjointe a été confrontée aux défis de l'errance diagnostique, une expérience partagée par de nombreux membres de notre communauté.

En 2023, nous avons poursuivi nos efforts de sensibilisation aux maladies rares auprès du grand public, des professionnels de la santé et des décideurs politiques. Sur le plan du soutien aux patients et aux familles, nous avons continué d'offrir une gamme de services et de programmes essentiels. Le Centre iRARE, par exemple, a continué d'offrir un guichet unique d'information et de soutien pour les personnes touchées par une maladie rare, ainsi que pour leurs proches. Nous avons également organisé des groupes de soutien afin de partager les expériences et de briser l'isolement ainsi que des ateliers et des conférences sur divers sujets liés aux maladies rares. Enfin, dans un souci d'engagement accru dans la recherche, nous avons activement participé à sept groupes/projets de recherche et avons apporté notre soutien au recrutement pour une douzaine d'études. Au point de vue administratif, malgré le départ de la présidente et de 4 membres du CA, nous avons redoublé d'efforts cette année pour dynamiser notre équipe et recruter 3 nouveaux administrateurs. Des progrès ont été réalisés, mais pour l'année 2024, notre objectif est de mettre en place un processus d'autoévaluation afin d'améliorer continuellement notre gestion, tout en maintenant notre efficacité. Évidemment, je ne pourrais pas terminer ce mot sans souligner le travail exceptionnel de notre directeur général, qui a permis au conseil d'administration de se restructurer avec succès. Grâce à une équipe renouvelée et motivée, le RQMO a amélioré ses services, accru sa notoriété et étendu son influence.

Merci à tous les membres du conseil d'administration, à l'équipe du RQMO, aux bénévoles, donateurs et partenaires pour leur dévouement indéfectible. Ensemble, nous avançons vers un avenir meilleur pour les personnes vivant avec une maladie rare au Québec.

Kevin Bouchard, PhD.
Président du conseil d'administration
Regroupement québécois des maladies orphelines

# Mot du directeur général



L'année 2023 a été effervescente pour la communauté des maladies rares au Québec. Après des années de travail acharné, nous avons été témoins de la mise en place du tout premier plan d'action québécois sur les maladies rares.[1] Ce plan d'une durée de 4 ans (2023-2027) prévoit des actions importantes pour les personnes atteintes de maladies rares. Le RQMO, qui a participé activement durant les consultations de l'automne 2022, est d'ailleurs très fier d'y figurer en tant que collaborateur pour la mesure 3.1.1 Concevoir un réseau de recherche en maladies rares. Étant donné la mission du RQMO, il est clair que nous allons tout faire pour démontrer que notre organisme peut collaborer à la grande majorité des mesures des axes No.1 (La sensibilisation et la formation) et No.3 (Promotion de la recherche, de l'innovation et de la collecte de données). Nous avons aussi pu assister au dévoilement de la toute première stratégie fédérale permettant un meilleur accès aux traitements pour les personnes atteintes de maladies rares.[2] Au niveau de la gouvernance, l'année 2023 a été synonyme de transformation pour le RQMO. En effet, le départ du conseil d'administration de notre présidente-fondatrice, Mme Gail Ouellette, a laissé un grand vide. Au niveau des opérations, le RQMO a été extrêmement engagé dans la communauté de diverses manières (voir la section Rayonnement du RQMO en 2023). Au niveau des ressources humaines, nous avons engagé une nouvelle employée et Mme Ouellette est aussi restée dans l'équipe pour gérer des demandes sporadiques du centre iRARE liées à la génétique et est dorénavant coordonnatrice d'un projet d'envergure, le développement de centres iRARE canadiens.

Par ailleurs, le RQMO est de plus en plus reconnu comme expertise dans ce domaine et est toujours le seul au Québec (et au Canada) à offrir un service d'information et de soutien pour ces milliers de maladies (*via* notre Centre iRARE). Pour pallier à l'absence de ressources encore à ce jour dans le réseau de la santé, nous souhaitons toujours augmenter nos services directs aux personnes atteintes de maladies rares et leurs proches aidants. Pour tout ce que nous avons réalisé et tout ce que nous réaliserons dans la prochaine année, je souhaite remercier toute mon équipe ainsi que les membres du conseil d'administration pour leur support. Nous sommes donc heureux de vous présenter ce rapport d'activité pour une année 2023 qui a connu une augmentation de la notoriété et de la visibilité de notre regroupement à tous les niveaux.

Jonathan Pratt, Ph.D, MBA
Directeur général du RQMO
Regroupement québécois des maladies orphelines

[1] https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/document-003573/?&date=DESC

[2] https://www.canada.ca/fr/sante-canada/nouvelles/2023/03/le-gouvernement-du-canada-ameliore-lacces-a-des-medicaments-efficaces-et-abordables-pour-le-traitement-des-maladies-rares.html

## Mission

- Informer et soutenir toutes les personnes atteintes de maladies rares au Québec, incluant leurs proche-aidants et les professionnels de la santé
  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

Président



Kevin Bouchard
Professeur-Chercheur
UQAC
Proche-aidant

Vice-Président



James Doyle
Entrepreneur
DoyleBio
Sciences de la vie

Secrétaire-trésorière



Nadie Rioux
Infirmière de recherche
CRCHU de Québec
Projet PRISMES

Membre du C.A



Geneviève Lajeunesse
Spécialiste (cybersécurité)
Morgan-Stanley
Patiente

Membre du C.A.



Caroline Veilleux
Conseillère stratégique
Transport Canada
Parent d'un enfant atteint

Membre du C.A.



Nancy Tavares
Directrice adjointe
CISSS des Laurentides
Direction du SAPA

Membre du C.A.



Alexander Galli
Technicien en administration
CIUSSS de l'Ouest de Montréal
Patient

En 2023, le conseil d'administration a tenu 9 réunions ordinaires.

L'assemblée générale annuelle 2023 s'est tenue en virtuelle (sur la plateforme zoom), le 18 avril 2023, a débuté à 18h40 et a été levée à 20h39. 12 membres étaient présents lors de cette assemblée.

# Associations-membres du RQMO

- 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
- Sclérodermie 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
- **Association québécoise de la maladie de Lyme**
- **Confédération des organismes de personnes handicapées du Québec (COPHAN)**
- **Association du syndrome de Sjögren**
- **Lupus Canada**

Huit nouveaux **membres individuels** et quatre nouvelles **associations-membres** se sont joints au RQMO en 2023. Au terme de l'année 2023, le RQMO comptait 230 membres individuels et 33 associations-membres.

# L'équipe du RQMO

Le conseil d'administration remercie l'équipe de la permanence pour son dévouement et son implication pour notre organisme, notamment avec les patients et les proche-aidants qui joignent le centre iRARE ainsi que l'ensemble des projets et évènements du RQMO.



Jonathan Pratt
Directeur général
Docteur en biochimie
Maître en administration des affaires



Christine Yergeau
Responsable de la recherche et des partenariats
Intervenante au centre iRARE
Maître en biologie et génétique moléculaire



Marie-Ève Fleury
Responsable de la recherche et des partenariats
Intervenante au centre iRARE
Bachelière en travail social
Parent d'un enfant atteint



Ingrid Younès
Responsable de l'engagement patient
Intervenante au centre iRARE
Maître en biologie moléculaire et en santé publique
Patiente



Caroline Joseph
Adjointe administrative
Parent d'un enfant atteint



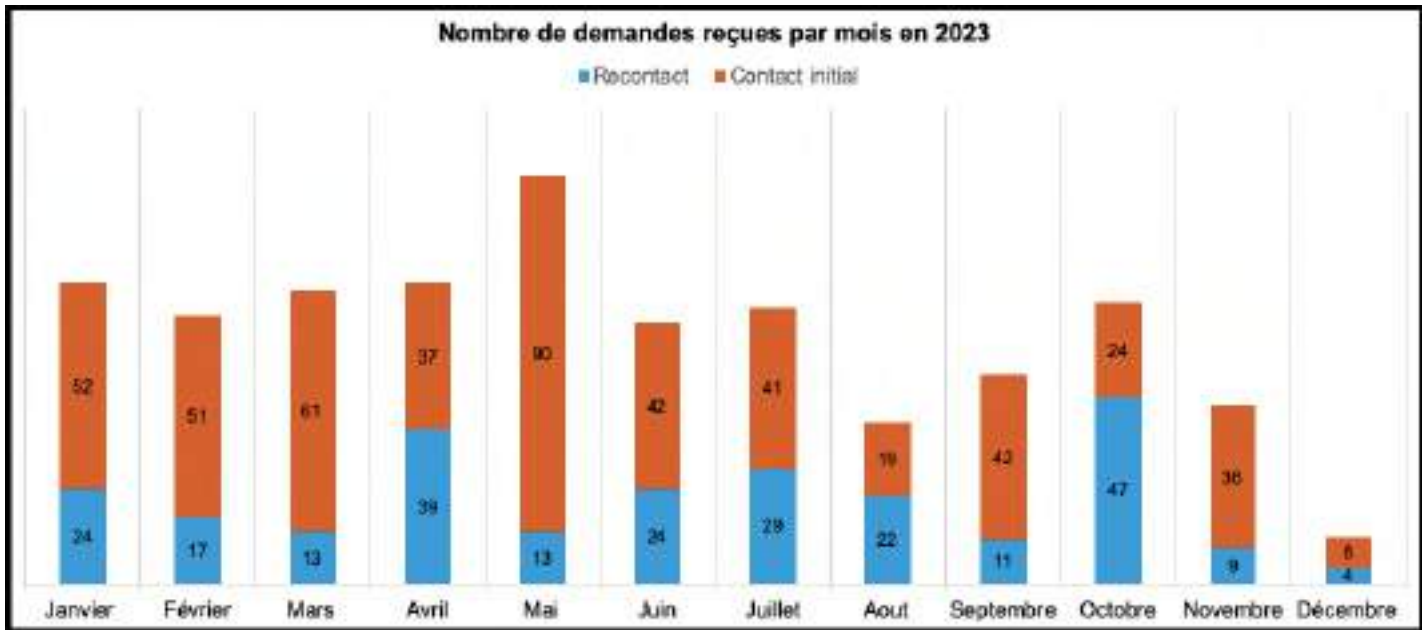
Gail Ouellette
Conseillère en génétique (Ex-présidente fondatrice du RQMO)
Coordonnatrice du réseau canadien de centres iRARE
Docteure en génétique moléculaire
Maître en conseil génétique

# 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. De plus, le Centre iRARE du RQMO offre une précieuse écoute si grandement nécessaire à notre clientèle.

Le centre iRARE est disponible par courriel (info@rqmo.org) et téléphone (819-943-2854 (Région de l'Estrie) et 1-888-822-2854 (partout au Québec) entre 9h00 à 17h00, du lundi au vendredi, 50 semaines par année (2 semaines de fermeture durant le temps des fêtes). Une boîte vocale est disponible pour laisser un message vocal. Nous couvrons l'entièreté de la province de Québec.

En 2023, le Centre iRARE du RQMO a offert des services à plus de 755 personnes, dont 13 personnes provenant du domaine de la santé. Nous avons connu une hausse significative du nombre de demandes qui ont contacté ou recontacté le centre iRARE pour de l'information par rapport à l'année 2022. Ceci est principalement dû à une augmentation de la visibilité, aux références reçues par d'autres organismes comme la Coalition priorité cancer du Québec ou la fondation québécoise du Cancer et aux professionnels de la santé nouvellement sollicités par le RQMO.




Il est important de mentionner que la moyenne de demandes par jour ouvrable en 2023 a légèrement augmenté par rapport à 2022. Aussi, il y a 2 fois plus de nouveaux contacts que de recontacts.

| Nombres de demandes recues par mois en 2023 | | | | |
|---|---|---|---|---|
| **Mois** | **contact initial** | **recontact** | **total demandes** | **Demandes par jour ouvrable** |
| Janvier | 52 | 24 | 76 | 3,6 |
| février | 51 | 17 | 68 | 3,4 |
| mars | 61 | 13 | 74 | 3,2 |
| avril | 37 | 39 | 76 | 4,2 |
| mai | 90 | 13 | 103 | 4,7 |
| juin | 42 | 24 | 66 | 3,3 |
| juillet | 41 | 29 | 70 | 3,3 |
| aout | 19 | 22 | 41 | 1,8 |
| septembre | 42 | 11 | 53 | 2,7 |
| octobre | 24 | 47 | 71 | 3,4 |
| novembre | 36 | 9 | 45 | 2,0 |
| décembre | 8 | 4 | 12 | 0,8 |
| TOTAL | 503 | 252 | 755 | 3,1 |

| Motif de la demande | Nombre |
|---|---|
| Référence médicale | 160 |
| Diagnostic | 114 |
| Jumelage | 58 |
| Info maladie | 112 |
| Référence association | 40 |
| Autre | 59 |
| Recherche | 39 |
| Traitement | 58 |
| Soutien financier | 47 |
| Soutien général / écoute | 20 |
| Registre | 16 |
| Médis | 0 |
| Référence psychosociale | 15 |
| Levée de fonds | 0 |
| Hérédité | 0 |
| Cartes d'urgence | 0 |
| Donnée non disponible | 16 |
| TOTAL | 755 |

* Note : Dans le tableau de gauche, le 3,1 de la ligne TOTAL, correspond à la moyenne de demandes par jour ouvrable reçues pendant l'année 2023.

| Statut du diagnostic | Nombre |
|---|---|
| Etabli | 427 |
| Sans Dx | 101 |
| Suspecté | 109 |
| Inconnu | 5 |
| En attente | 17 |
| Donnée non disponible | 96 |
| TOTAL | 755 |

| Lieu de résidence - Région | Nombre |
|---|---|
| Pas d'information sur lieu de résidence | 369 |
| Région du Grand Montréal | 151 |
| Sherbrooke / Estrie / Montérégie | 50 |
| Autres provinces | 24 |
| Région de Québec / Lévis et banlieue | 64 |
| Autres pays | 26 |
| Autres régions du Québec | 20 |
| Laurentides | 13 |
| Gatineau / Ottawa | 11 |
| Lanaudière | 7 |
| Trois-Rivière / Mauricie | 7 |
| Saguenay / Lac-Saint-Jean | 13 |
| TOTAL | 755 |

| Personne faisant la demande | Nombre |
|---|---|
| Personne atteinte (patient) | 454 |
| Fam du patient - Parent | 169 |
| Fam du patient - Autre apparenté | 28 |
| Fam du patient - Conjoint | 11 |
| Fam du patient - Enfant | 13 |
| Autre | 17 |
| Professionnel Santé | 11 |
| Infirmière | 0 |
| Conseillère en génétique | 5 |
| Psychoéducateur | 0 |
| Ergothérapeute | 3 |
| Travailleuse sociale | 13 |
| Ami/Collègue | 5 |
| Donnée non disponible | 26 |
| TOTAL | 755 |

# Activités de sensibilisation aux maladies rares et Évènements tenus par le RQMO

## Mois de zébrier 2023

Le mois de zébrier (février + zèbre) 2023 était la 13e édition du mois de zébrier du RQMO. C'est un mois pendant lequel le RQMO sensibilise la population en général par rapport aux maladies orphelines par le biais d'activités, de webinaires, d'ateliers ou d'évènements. La thématique de l'édition 2023 était : Sensibilisation et Formation du milieu médical les maladies rares.

Vidéo de lancement du mois de zébrier 2023 : https://youtu.be/PxTSfgxUw5w

Liste des vidéos en direct sur Facebook :

- 1er février 2023 : Lancement de la 13e édition du mois de zébrier : https://youtu.be/0AdX1pagf9k;
- 8 février 2023 : Présentation de l'axe No.1 de la politique québécoise pour les maladies rares : https://youtu.be/BrqsbV-n1Ww;
- 15 février 2023 : Présentation de l'équipe du RQMO, des projets pour 2023 et Lancement officiel du registre maladies rares Québec du RQMO : https://youtu.be/8Jue3iIBN-Q;
- 22 février 2023 : Présentation de l'outil d'apprentissage sur les maladies rares par le biais de la plateforme Brainscape : https://youtu.be/CqKVIu45Uk0

Au total, plus de 800 personnes ont regardé l'ensemble des vidéos en direct sur Facebook (en direct ou en différé). Les vidéos ont recueilli plus d'une cinquantaine de notifications, plus d'une vingtaine de commentaires et ont été partagées 32 fois.

Le RQMO a aussi collaboré avec La Presse plus afin de publier un dossier spécial sur les maladies rares qui est paru le 28 février 2023.

Lien vers la vidéo : https://www.youtube.com/watch?v=o3bz7DT5nzU




Faits saillants sur la politique québécoise pour les maladies rares : https://plus.lapresse.ca/screens/e6f23417-7be6-4ba0-a01e-e34970cefc3a|_0.html

Quel sort pour les patients québécois : https://plus.lapresse.ca/screens/565d4100-0588-44d6-8539-2b5d658109c7|_0.html

Comment aider au diagnostic? : https://plus.lapresse.ca/screens/315ca163-91d8-466d-8957-ab753413c350|_0.html

Nous faisons face aux plus grands défis en matière de santé au monde, nous ne nous enfuyons pas : https://plus.lapresse.ca/screens/e8834d4d-d8e1-48b4-9b0a-809be2b81c28|_0.html

Plusieurs acteurs clés au Québec : https://plus.lapresse.ca/screens/160cca6e-8c0f-4f0c-a1e5-20fc73843073|_0.html

# Table ronde : Sensibilisation et formation sur les maladies rares dans le milieu médical




Cet évènement a été présenté au Sofitel Montréal Golden Mile le 16 mars 2023. Il a aussi été diffusé virtuellement et enregistré. Il faisait partie des activités préparées pour le mois de zébrier 2023, mais a été tenu en mars pour des raisons logistiques. Il avait pour but d'ouvrir la discussion sur les actions à poser pour améliorer la sensibilisation et la formation des professionnels de la santé par rapport aux maladies rares.

L'animation a été effectuée par Mme Marie-Christine St-Pierre de la firme conseil TACT.

<u>Les panélistes de cet évènement étaient :</u>

- Dr Yves Berthiaume, pneumologue retraité et professeur émérite de la faculté de médecine de l'université de Montréal;
- Dr Bernard Brais, neurogénéticien à l'institut-hôpital neurologique de Montréal (Neuro);
- Dr Patrick Daigneault, pneumologue-pédiatrique au CHU de Québec – Université Laval et directeur du département de pédiatrie de la faculté de médecine de l'université Laval;
- M. Vincent Dumez, co-directeur du Centre d'excellence sur le partenariat avec les patients et le public et directeur des partenariats communautaires à la faculté de médecine de l'université de Montréal;
- Mme Gail Ouellette, ex-présidente-fondatrice, conseillère en génétique du Regroupement québécois des maladies orphelines;
- Mme Annie Perreault, psychologue clinicienne, fondatrice de Formations syllabus et personne vivant avec une maladie rare;
- Dre Lucie Poitras, directrice générale adjointe des services hospitaliers, du médicament et de la pertinence clinique au ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS);
- Mme Geneviève Solomon, directrice générale de l'Association des patients immunodéficients du Québec (APIQ);

- Dre Andrée Yergeau, médecin de famille et personne vivant avec une maladie rare.

La période de questions a été gérée par Mme Julie White de la firme conseil TACT. Au total, 52 personnes étaient présentes sur place et plus d'une soixantaine en virtuel. Un rapport détaillé a été rédigé par TACT suite à l'évènement. Les recommandations émises pendant l'évènement ont donc été colligées et seront mises en contribution dans la mise en place des actions de l'axe no.1 du plan d'action québécois sur les maladies rares.

Lien vers l'enregistrement : https://youtu.be/4bSXwfFIEIU

## Journée éducative du RQMO 2023



La journée éducative du RQMO 2023 avait pour thème : Le plan d'action du Québec en maladies rares : Que peuvent espérer les patients? Le but de l'évènement était donc de discuter, avec plusieurs experts, des actions qui seront mises en place pendant les 4 prochaines années et de la place du patient dans ce plan d'action. L'évènement s'est déroulé le samedi 28 octobre 2023 de 9h à 16h à l'hôtel OMNI à Montréal. L'animateur et le modérateur de l'évènement était M. Jonathan Pratt, Directeur général du RQMO.

Au total, il y a eu 38 personnes qui sont venues sur place pendant la journée et plus d'une trentaine de personnes ont assisté à au moins une partie de la journée en virtuel.

L'agenda était composé de plusieurs conférences et panels de discussion.

Voici la liste des présentateurs et des panélistes :

- Mme Jade Falardeau, Coordonnatrice clinique en maladies rares et programmes spécifiques, Ministère de la Santé et des Services Sociaux, qui a présenté le plan d'action québécois sur les maladies rares 2023-2027;

- Mme Ariane Quintal, Ph.D, Bioéthicienne et Conseillère à la mission universitaire au CIUSSS du Centre-Sud-de-l'île-de-Montréal et Tiffany Clovin, Patiente-partenaire et Chargée de

projets au Centre d'Excellence sur le Partenariat avec les Patients et le Public (CEPPP), panélistes du 1er panel de discussion sur le rôle des patient-partenaires et des associations de patients dans la sensibilisation et la formation des professionnels de la santé (axe no.1 du plan d'action);

- M. Tristan Audet, PCU Blogue, Témoignage sur la vie en tant que personne atteinte de la phénylcétonurie;

- Mme Gail Ouellette, Ph.D, Généticienne et Conseillère en génétique, Co-fondatrice et ex-présidente du RQMO, Tête-à-tête avec Jonathan Pratt, directeur général du RQMO, pour exprimer son opinion sur plusieurs aspects de l'axe No.2 du plan d'action en tant qu'experte des questions sur la génétique et les maladies rares;

- M. Paul Lupien, Président de la COPHAN, Témoignage sur la perspective d'être une personne handicapée et atteinte d'une forme rare d'une maladie rare (la myasthénie grave);

- M. Nicolas Pilon, Ph.D, Professeur et directeur du CERMO-FC à l'UQAM, Mme Stéphanie Lord-Fontaine, Ph.D, Vice-présidente des affaires scientifiques chez Génome Quebec, Mme Farah Bendahmane, Directrice principale du développement et partenariats stratégiques chez Montréal-Invivo et M. Olivier Jérome, Directeur Engagement public et patients chez Catalis Quebec, panélistes du 3e panel de discussion sur le rôle de leurs organisations respectives dans l'axe 3 du plan d'action;

- M. Pierre Lavoie, Ambassadeur des saines habitudes de vie et des maladies rares, Co-fondateur du Grand défi Pierre Lavoie, Témoignage et sensibilisation par rapport aux maladies rares qui affectent particulièrement les personnes du Saguenay-Lac-St-Jean (comme l'acidose lactique)

Partie 1 de l'enregistrement de la journée éducative : https://youtu.be/YF3krzCYs_k
Partie 2 de l'enregistrement de la journée éducative : https://youtu.be/Y7dr0kGhnVs

Le contenu des présentations se trouve ici :
https://drive.google.com/drive/folders/1mqKIx3FG2fZeZ0Q83h1Dq9aITQ_sOfTG?usp=sharing

# Rayonnement du RQMO en 2023

L'équipe du RQMO travaille d'arrache-pied année après année afin de sensibiliser le maximum de personnes au Québec par rapport à notre mission, nos programmes et nos services. Ce rayonnement a lieu par la tenue de kiosques d'information, d'entrevues médiatiques, de participations à des évènements dont les retombées permettent d'accroître la visibilité de l'organisme.

Voici la liste chronologique des évènements d'envergure auxquels les membres de l'équipe du RQMO ont participé en 2023 :

16 mars 2023 :
Jonathan Pratt et Christine Yergeau ont tenu un kiosque d'information sur le RQMO à la Rare disease Day 2023 présentée par le McGill RareDIG, un regroupement d'étudiants en médecine de l'université McGill qui s'intéressent aux maladies rares (https://www.raredigmcgill.com/). Au total, nous avons discuté avec plus de 40 étudiants et étudiantes et une dizaine de professeurs.






22 mars 2023 :
Annonce de la stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares. Cette annonce a été déclarée par l'honorable M. Jean-Yves Duclos, ex-ministre de la santé du Canada. Mme Gail Ouellette a pu prendre la parole quelques minutes afin de discuter des bienfaits de cette annonce historique. L'annonce a été précédée par une rencontre d'une heure à huit clos avec M. Duclos et quelques patients et associations de patients. Dans cette rencontre, le RQMO a d'ailleurs pu énoncer d'autres enjeux importants en lien avec les maladies rares.

Voici le lien vers le communiqué de presse de la stratégie nationale : https://www.canada.ca/fr/sante-canada/nouvelles/2023/03/le-gouvernement-du-canada-ameliore-lacces-a-des-medicaments-efficaces-et-abordables-pour-le-traitement-des-maladies-rares.html



<u>14 au 16 avril 2023 :</u>

Toute l'équipe du RQMO s'est relayée afin de présenter un kiosque d'information sur la mission, les programmes et services du RQMO dans le cadre de la 6e édition du Salon carrefour 50 ans et plus tenu au Palais des congrès de Montréal. Pendant les trois jours, l'équipe a discuté avec plus de 200 participants et exposants. Le samedi 15 avril, Jonathan Pratt a aussi donné une présentation de 30 minutes sur les maladies rares et sur la mission du RQMO. Quelques personnes ont assisté à la conférence. Le but était de sensibiliser les personnes de 50 ans et plus par rapport aux enjeux reliés aux maladies orphelines.






18 avril 2023 :
Gail Ouellette a donné une entrevue à la radio 107,7 Estrie sur les ondes de Cogeco Media. L'entrevue, qui avait pour titre « Qu'est-ce que le syndrome Ehlers-Danlos (SED)? », a été réalisée avec M. Stéphane Lévesque et le but était de discuter du SED et de présenter la pétition qui a été déposée à l'assemblée nationale et lue le 23 mai 2023.

Lien pour l'entrevue : https://www.fm1077.ca/audio/552669/qu-est-ce-que-le-syndrome-d-ehlers-danlos

19 avril 2023 :
Jonathan Pratt a été maître de cérémonie de la Journée du Québec de l'Association canadienne pour le remboursement des soins de santé (ACRSS). La thématique de l'évènement était : Perspectives sur le futur de notre système de santé Québécois. Notre directeur général a pu discuter de certains enjeux en lien avec les maladies rares avec plusieurs parties prenantes (associations de patients, membres de l'industrie, etc.) présentes sur place.






7 mai 2023 :
Participation du RQMO à la journée éducative de l'Association canadienne de la phénylcétonurie et des maladies apparentées qui avait lieu à l'université Laval à Québec. Jonathan Pratt et Christine Yergeau ont tenu un kiosque d'information pour parler de la mission, des programmes et services du RQMO. Christine a aussi eu la chance de donner une conférence afin de présenter le registre maladies rares Québec du RQMO. Au total, près de 25 personnes étaient présentes pour cet évènement.






18 mai 2023 :
Gail Ouellette a donné une entrevue à CBC radio dans l'émission Let's Go de Sabrina Marindola. Le but de l'entrevue était de discuter du syndrome Ehlers-Danlos et de présenter la pétition qui a été déposée à l'assemblée nationale et lue le 23 mai 2023.

Lien de l'entrevue : https://www.cbc.ca/listen/live-radio/1-383-lets-go/clip/15985745-petition-heads-national-assembly-better-ehlers-danlos-syndrome-treatment

23 mai 2023 :
Pour faire suite à son évènement de l'automne 2022 sur le Syndrome Ehlers-Danlos, le RQMO a soutenu la pétition visant à améliorer la prise en charge des personnes atteintes du syndrome d'Enlers-Danlos. 1 351 personnes ont signé la pétition. C'est le député de Pontiac, M. André Fortin, qui en a fait la lecture à l'assemblée nationale.

Lien vers la pétition : https://www.assnat.qc.ca/fr/exprimez-votre-opinion/petition/Petition-10111/index.html?fbclid=IwAR2_XRl3Tc3D7gR8vwkQiyOf4w64Sv2ZJFv-WhSahhtMenMgmuudYDYXm_o_aem_ARr4adp8XWBE8PGvLvQbYBqa1w3WwxDKGG0gINGYio1Pqs1Pn9nD7IcvT8wFvVVsxVo

Lien vers la vidéo de la lecture de la pétition :
https://www.facebook.com/RQMOrphelines/videos/638040031673690

9 juin 2023 :
Jonathan Pratt a participé à deux webinaires (en français et en anglais) en collaboration avec la présidente directrice générale de la Canadian Organization for rare disorders (CORD). Le but des webinaires était de présenter notre vision de la stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares et du plan d'action québécois sur les maladies rares. Il y avait près de 70 personnes présentes pour le webinaire en anglais et près de 25 personnes présentes pour le webinaire en français.

Lien pour le webinaire (français) : https://www.youtube.com/watch?v=Xnt9_IL6e3Q
Lien pour le webinaire (anglais) : https://www.youtube.com/watch?v=1xCa7nCqhw0




21 juillet 2023 :
Jonathan Pratt, directeur général, est invité par le sous-ministre adjoint au ministère de la santé et des services sociaux (MSSS), M. Marc-Nicolas Kobrynsky, a siégé sur un comité Usagers/Patients. Ce comité est un groupe de travail visant l'élaboration de la réglementation prévue par la Loi 5 (Loi sur les renseignements de santé et de services sociaux et modifiant diverses dispositions législatives) et qui permettra de s'assurer que la rédaction des règlements se fasse dans une optique qui répondra aux besoins de tous

Lien pour la loi 5 : https://www.legisquebec.gouv.qc.ca/fr/document/lc/R-22.1#:~:text=52023%2C%20c.-,5%2C%20a,21.&text=22.,l'exercice%20de%20ce%20pouvoir.

9 septembre 2023 :
Marie-Ève Fleury était présente à la fête familiale du 50e anniversaire de l'AQEPA Québec Métro (Association du Québec pour enfants avec problèmes auditifs) pour parler de maladies rares, de la mission, des programmes et des services du RQMO avec les familles sur place. L'évènement avait lieu à Québec. Au total, près d'une trentaine de personnes ont été rencontrées et sensibilisées.



14 septembre 2023 :
Lancement de la série de webinaires : La recherche sur les maladies rares, en direct sur les réseaux sociaux du RQMO, en collaboration avec le réseau thématique de recherche en thérapie cellulaire, génique et tissulaire (ThéCell). Le but de cette collaboration est de faire rayonner les projets de recherche de chercheur.e.s et d'étudiant.e.s-chercheur.e.s en maladies rares. La fréquence est de 1 épisode par mois et Jonathan Pratt est le modérateur lors de chaque épisode.

Voici le lien vers chacun des épisodes produits en 2023 :
- Épisode No.1 (14 septembre 2023) : https://youtube.com/live/85Mwyl7_mlc
- Épisdoe No.2 (18 octobre 2023) : https://youtube.com/live/ClzuBhCN_2E
- Épisode No.3 (22 novembre 2023) : https://youtube.com/live/KuusfCOyxfg
- Épisode No.4 (12 décembre 2023) : https://youtube.com/live/N1buPtm9Xug

18 septembre 2023 :
Participation de Gail Ouellette à la série balado ayant pour titre Rares : La loterie génétique animée par Kevin Breton, patient atteint d'une maladie rare qui touche 1 personne sur 100000 et réalisée par Marie-Andrée Frenette-Assad. Cette série balado est disponible sur Radio-Canada Ohdio.

Lien pour l'épisode : https://ici.radio-canada.ca/ohdio/balados/11101/rares-la-loterie-genetique/808787/maladie-orpheline-diagnostic-delai-attente

Lien vers la série : https://ici.radio-canada.ca/ohdio/balados/11101/rares-la-loterie-genetique

19 septembre 2023 :
Participation de Jonathan Pratt a un évènement de Médicaments Novateurs Canada qui avait pour titre : « IMC patient forum : Navigating access to private drug coverage in Canada ». Il a été panéliste sur un panel de discussion qui avait pour objectif de discuter des enjeux liés à la couverture privée et/ou publique des médicaments des patients atteints de maladies rares ou de cancers rares. Le panel était animé par M. John Adams, président directeur général de l'Association canadienne de la phénylcétonurie et des maladies associées. Les autres panélistes étaient Robert Bick, consultant indépendant en remboursement et accès au marché, et Kim Steele, directrice des relations gouvernementales et de la communauté chez Fibrose kystique Canada. L'évènement avait lieu à Toronto et a rassemblé près d'une quarantaine de personnes.




25 septembre 2023 :
Conférence virtuelle en collaboration avec Médicaments Novateurs Canada. La conférence a été donnée par M. Yanick Labrie, économiste la santé et consultant en politiques publiques. Le modérateur de cette conférence était Jonathan Pratt. Cette conférence avait pour but d'informer sur tout le processus d'approbation des médicaments au Québec et au Canada et de discuter notamment des enjeux qui entourent les délais d'attente et de fournir des pistes de solution. Au total, près d'une vingtaine de personnes ont assisté à la conférence.

Lien vers la conférence : https://youtu.be/R68w6a6HyCE




28-29 septembre 2023 :
Participation active de Jonathan Pratt dans le dossier des articles 334 à 337 du projet de loi No.15 (projet de loi visant à rendre le système de santé plus efficace), et plus principalement des articles 336 et 336.1. Le 25 septembre, il a envoyé une lettre adressée au ministre de la santé, M. Christian Dubé, ainsi qu'à l'ensemble des membres de la commission parlementaire de la santé et des services sociaux. Cette lettre, qui faisait état des craintes de plusieurs centaines de patients atteints de maladies rares au Québec et de plusieurs associations de patients oeuvrant auprès de ces patients, a d'ailleurs été citée à quelques reprises par les partis d'opposition pendant les travaux et discussions liés aux articles 336 et 336.1. Les retombées ont été nombreuses pour le RQMO. D'ailleurs, Jonathan a eu une entrevue avec Mme Fanny Lévesque, journaliste à La Presse et avec M. Jean Ernest Pierre dans l'émission Billet de Retour de la radio CPAM 1410.

Lien vers l'article de Fanny Lévesque (La Presse) : https://www.lapresse.ca/actualites/sante/2023-09-28/reforme-dube/inquietudes-pour-l-acces-aux-medicaments-non-approuves.php?sharing=true

Lien vers l'entrevue avec la radio CPAM 1410 (à la 58e minute et 10e seconde) :
https://www.youtube.com/live/wWwWetrJwnQ?si=UnpWp_xK9jzxMfhT

30 septembre 2023 :
Conférence donnée par Jonathan Pratt à la journée éducative annuelle de l'Association des patients immunodéficients du Québec (APIQ). Le but de la conférence était de présenter la politique québécoise pour les maladies rares et le plan d'action québécois sur les maladies rares. Jonathan a pu rencontrer plusieurs patients, proche-aidants et professionnels de la santé et discuter des enjeux sur les maladies rares. L'évènement avait lieu à Brossard et près de 70 personnes étaient présentes.




4 octobre 2023 :

Jonathan Pratt a participé au Canadian satellite meeting de l'International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC) qui a eu lieu à Montréal et qui était organisé par l'Institut de génétique des IRSC et Génome Canada. Il a pu présenter la mission du RQMO et la politique québécoise pour les maladies rares. Il a aussi échangé avec les autres professionnels présents sur les meilleures pratiques afin de coordonner les actions et initiatives en maladies rares au Canada. Au total, près d'une trentaine de personnes étaient présentes à l'évènement.




6 octobre 2023 :

Présence du RQMO à la 23e réunion scientifique annuelle de l'Association des médecins généticiens du Québec (en collaboration avec l'Association des conseillères en génétique du Québec) par la tenue d'un kiosque d'information. Plus d'une centaine de conseillères en génétique et de médecins généticiens ont été rencontrés par Jonathan Pratt et Ingrid Younes. Le but de ce

kiosque était de sensibiliser l'ensemble des professionnels sur place de l'existence du RQMO et de ses programmes et services. L'évènement avait lieu au CRCHUM à Montréal et a rassemblé plus d'une centaine de participants.

20 octobre 2023 :
Publication du premier article d'un dossier thématique sur les maladies rares en collaboration avec CScience. Jonathan Pratt a pu échanger avec Chloé-Anne Touma, rédactrice en chef de CScience, sur plusieurs enjeux liés aux maladies rares. Le RQMO souhaite remercier la participation du Dr Bernard Brais dans la réalisation de cet article.

Lien vers le dossier thématique : https://www.cscience.ca/dossiers/maladies_rares/

Lien vers l'article : https://www.cscience.ca/sante-publique-valoriser-la-recherche-au-profit-de-la-lutte-contre-les-maladies-rares/

21 octobre 2023 :
Présence du RQMO à la journée d'autonomisation de l'Association canadienne de la maladie de Pompe. L'évènement a eu lieu à Montréal. Jonathan Pratt a donné une conférence sur la politique québécoise pour les maladies rares et le plan d'action qui en découle, tandis que Gail Ouellette a réalisé un atelier avec les participants pour mieux comprendre la génétique derrière la maladie de Pompe. Au total, il y avait près d'une vingtaine de participants.




30 octobre 2023 :
Le gouvernement du Canada met sur pied un comité consultatif sur la mise en œuvre (GCMO) de la stratégie nationale sur les maladies rares annoncée le 22 mars 2023. Gail Ouellette est nommée co-présidente de ce comité et y représente le RQMO, l'une des trois associations de patients représentées pour discuter d'enjeux reliés aux médicaments pour maladies rares.

Lien vers le communiqué de presse : https://www.canada.ca/fr/sante-canada/nouvelles/2023/10/le-gouvernement-du-canada-met-sur-pied-un-groupe-consultatif-pour-aider-les-canadiens-atteints-de-maladies-rares.html

Lien vers les informations sur ce comité : https://www.canada.ca/fr/sante-canada/services/systeme-medicaments-ordonnance/groupe-consultatif-mise-en-oeuvre-strategie-nationale-visant-medicaments-traitement-maladies-rares.html

11 novembre 2023 :
Présence du RQMO à la journée d'autonomisation des patients du Québec de l'Association canadienne de la maladie de Fabry. Jonathan Pratt et Ingrid Younes ont rencontré les familles présentes à cet évènement et ont discuté des programmes et services du RQMO. L'évènement a eu lieu à Montréal et a rassemblé près d'une trentaine de personnes.




13 novembre 2023 :
Campagne de sensibilisation et de pression par rapport aux enjeux entourant les articles 336 et 336.1 du projet de loi No.15 (Loi visant à rendre le système de santé et de services sociaux plus efficace) en collaboration avec l'association québécoise de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne (PNH).

Site web : https://pnhadvocacy.ca/?lang=fr
Vidéo publié : https://fb.watch/qElPFn738p/

15 novembre 2023 :
Publication du deuxième article d'un dossier thématique sur les maladies rares en collaboration avec CScience. Caroline Joseph a pu échanger avec Chloé-Anne Touma, rédactrice en chef de CScience, sur plusieurs enjeux qu'elle a vécus en tant que maman d'un enfant atteint d'une maladie orpheline ultra-rare. Elle s'est notamment ouverte sur l'odyssée diagnostique qu'elle a vécu avec son garçon. Le RQMO souhaite remercier la participation de Dre Geneviève Bernard dans la réalisation de cet article.

Lien vers le dossier thématique : https://www.cscience.ca/dossiers/maladies_rares/

Lien vers l'article : https://www.cscience.ca/vivre-avec-une-maladie-rare-un-parcours-jonche-dobstacles-mais-empreint-despoir/

16-17 novembre 2023 :
Présence du RQMO au congrès de l'Association québécoise des pharmaciens-propriétaires (AQPP) 2023. Jonathan Pratt et Ingrid Younes ont tenu un kiosque d'information sur les maladies rares, la mission, les programmes et services du RQMO. Au total, c'est plus d'une centaine de personnes (pharmacien.ne.s, autres professionnels, gestionnaires, compagnies pharmaceutiques et facultés de pharmacie) qui ont été rencontrées.







23 novembre 2023 :
Contribution de Christine Yergeau à la publication d'un article scientifique dans lequel elle a collaboré en relayant les témoignages de personnes atteintes de maladies rares qui contactent le centre iRARE et en explicitant certains enjeux vécus par ces personnes.

Voici le lien vers la publication :
https://jopm.jmir.org/2023/1/e46607?fbclid=IwAR1gucvjS47NfWw25QNf9l3oRfMFsqCrSBkU-aSPa4gGbFduu1K8ndbbgxI

26 novembre 2023 :
Jonathan Pratt a participé à une entrevue médiatique dans le cadre d'un reportage de TVA Québec sur le cas d'un enfant de 2 ans atteint d'une maladie extrêmement rare qui affecterait 600 personnes à travers le monde.

Lien vers le reportage de TVA : https://www.youtube.com/watch?v=UyXE1S_FYbU

28 novembre 2023 :
Lancement de la campagne nationale « Je suis le numéro 12 » par Takeda Canada. Jonathan Pratt a fait partie du comité de pilotage de la campagne et Gail Ouellette a été nommée parmi les 12 acteurs du changement qui ont fait une réelle différence dans la vie des personnes atteintes de maladies rares au cours des dernières années dû à l'ensemble du travail qu'elle a effectué pour les maladies rares et en tant qu'ex-présidente fondatrice du RQMO. Le but de cette campagne était de sensibiliser par rapport aux maladies rares, mais aussi de faire découvrir les histoires inspirantes

d'acteurs locaux confrontés à des maladies rares, pour faire comprendre comment les Canadiens peuvent soutenir cette cause souvent négligée. Gail en a d'ailleurs profité pour en parler lors d'une entrevue réalisée le 30 novembre 2023 avec la radio cité 97,9 FM, Le son du grand Edmonton.

Lien vers l'entrevue : https://radiocitefm.ca/actualites/campagne-je-suis-le-numero-12-ensemble-pour-les-maladies-rares-au-canada/

Lien vers le communiqué de presse de la campagne : https://www.newswire.ca/news-releases/new-campaign-celebrates-canadian-rare-disease-changemakers-825151578.html




29-30 novembre 2023 : Gail Ouellette a représenté le RQMO lors du « Fall Conference 2023 » de la Canadian Organization for Rare Disorders (CORD) sous le thème de « Canada's Rare Disease Network. Top-Down, Bottom-Up and Coast-to-Coast ». Lors de l'ouverture de la conférence, Mme Ouellette a présenté les avancées du Québec avec sa Politique et son Plan d'action pour les maladies rares. Lors d'une session de conférences sur le nouveau Réseau canadien des maladies rares/Canadian Rare Disease Network, en tant que représentante du RQMO au sein de ce réseau, Mme Ouellette a aussi présenté le Centre iRARE du RQMO et le projet d'un Réseau canadien de Centres iRARE.

29 novembre 2023 :
Jonathan Pratt a été modérateur d'un panel de discussion à la 17e édition du Forum de l'industrie de la santé de Québec (FISQ 2023). Le titre du panel était : « Politiques en matière de maladies rares : perspectives canadienne et québécoise, présentée par AstraZeneca (Partenaire Platine) ». Le but du panel était de discuter des enjeux liés aux politiques publiques en maladies rares (Québec et Canada) sous diverses perspectives (patients, associations de patients, professionnels de la santé et membres de l'industrie pharmaceutique).

Les membres du panel étaient :
- Jonathan Pratt, Directeur général du RQMO, modérateur
- Gaby Bourbara, Vice-président et directeur général, Alexion Canada

- Dr Bernard Brais, Directeur du Groupe des maladies neurologiques rares, Neuro (Institut-Hôpital neurologique de Montréal) – Université McGill
- M. Daniel Macdonald, Directeur général, Médicaments pour le traitement des maladies rares, Santé Canada
- Dre Lucie Poitras, Directrice générale adjointe des services spécialisés, de la pertinence clinique et de la biologie médicale




5 décembre 2023 :
Atelier de lancement de la table de mobilisation de Montréal-Invivo. Cette initiative permet le travail en collaboration avec diverses parties prenantes oeuvrant en maladies rares afin de favoriser le succès du plan d'action québécois pour les maladies rares. Jonathan Pratt, directeur général, a été nommé comme co-président des projets entourant l'axe No.1 de cette table de mobilisation.

# Projets et programmes du RQMO

## Création et développement des communautés rares

En août 2021, le RQMO a débuté son programme de communautés de soutien pour les personnes atteintes de maladies rares qui sont sans association au Québec. En 2023, 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. Le RQMO a bénéficié d'une subvention de 20,000$ de la fondation Telus Santé en janvier 2023. Cette subvention a permis la création d'une plateforme de communautés rares intelligentes avec la collaboration de la compagnie québécoise Fanslab.

Les services qui ont été offerts pendant l'année 2023 sont : des « Café-rencontre 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. Les participants ont entre autres accès à des forums de discussion, une bibliothèque de ressources et d'articles scientifiques, une section Nouvelles qui liste tout ce qui se passe dans l'actualité en maladies rares.

Enfin, plusieurs webinaires ont été donnés par Ingrid Younes, responsable de l'engagement patient, pour présenter le fonctionnement de la plateforme. D'autres webinaires-discussion ont aussi eu lieu. Ces derniers permettent une proximité avec les membres des communautés rares. Ils sont donnés par des intervenants externes (chercheurs, médecins, professionnels de la santé, etc.) et sont gratuits.

Voici les statistiques reliées à ce programme :

| Communauté | Nombre de participants dans la communauté | Activité | Fréquence | Nombre de participants présents à l'activité |
|---|---|---|---|---|
| Atrésie des voies biliaires | 15 | Webinaire | 2 | 14 |
| | | Café-rencontre | 1 | 3 |
| Maladies des surrénales | 40 | Webinaire | 1 | 15 |
| | | Café-rencontre | 8 | 15 |
| Sans diagnostic | 26 | Webinaire | 1 | 23 |
| | | Café-rencontre | 1 | 6 |
| Syndrome de Smith-Magenis | 12 | Café-rencontre | 3 | 6 |
| Syndrome de DiGeorge | 15 | Café-rencontre | 2 | 3 |
| Syndrome de la personne raide | 11 | Café-rencontre | 1 | 4 |
| Syndrome de Stickler | 18 | Café-rencontre | 2 | 3 |

Liste des webinaires :

- L'injection d'urgence de l'hydrocortisone dans le traitement des crises surrénaliennes

Webinaire donné le 20 janvier 2023 par Gino Innamorato, éducateur scientifique de la Société canadienne d'Addison et Dre Cheri Deal, endocrinologue pédiatrique et chercheur associée au Centre de recherche du CHU Ste-Justine. Modératrice : Christine Yergeau, responsable recherche et partenariats. Lien vers le webinaire : https://youtu.be/mugq2xMwBtc

- Atrésie des voies biliaires : L'échec du Kasaï, la transplantation hépatique

Webinaire donné le 20 avril 2023 par Dre Marie-Ève Chartier, gastroentérologue-hépatologue pédiatre du service de gastroentérologie du CHU Ste-Justine

* Note : Ce webinaire-discussion n'a pas été enregistré à la demande de certains participants.

- Utilisation des cellules souches dans le traitement des maladies du foie

Webinaire donné le 27 septembre 2023 par Dr Massimiliano Paganelli, hépatologue pédiatrique - CHU Sainte-Justine, Chef Laboratoire d'Ingénierie Tissulaire Hépatique et Thérapie Cellulaire - Centre de Recherche du CHU Sainte-Justine. Lien vers le webinaire : https://youtu.be/JRHU0nsLGQ8

- Composer avec les défis de l'errance diagnostique et des maladies rares

Webinaire donné le 9 novembre 2023 par Mme Annie Perreault, psychologue et fondatrice de Formations Syllabus. Lien vers le webinaire : https://youtu.be/cTp3D7TZw7Y

Aperçu de quelques sections de la plateforme de communautés rares du RQMO




Nombre total de participants sur la plateforme : 142 personnes
Nombre d'articles disponibles dans la section Bibliothèque : 33
Nombre d'articles disponibles dans la section Nouvelles : 18

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

En 2023, 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 contenait, à la fin de l'année 2023, 308 registres dont la plupart sont gérés par des associations de patients (du Canada, des États-Unis ou d'ailleurs dans le monde (35 registres de grandes catégories de maladie et 273 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 2023, 60 personnes (73 demandes de 60 personnes différentes) 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 24 personnes (25 réponses à 24 personnes différentes) et nous avons envoyé de l'information sur l'état de la recherche sur les maladies spécifiques de 45 personnes.

## Registre maladies rares Québec du RQMO

Nous avons officiellement lancé le registre maladies rares Québec du RQMO le 15 février 2023 sur la plateforme de LunaDNA, en collaboration avec Genetic Alliance. Au cours de l'année 2023, il y a eu plus de 150 personnes qui se sont inscrites au registre et 54 personnes ont complété le sondage. Malheureusement, la plateforme Luna a dû fermer ses opérations à la fin de Janvier 2024. Comme les données du sondage ne pouvaient être conservées par le RQMO dû aux renseignements personnels s'y retrouvant, nous avons décidé de mettre fin à ce projet.

## Surveillance des médicaments orphelins

En 2023, 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 des nouveaux médicaments pour leur maladie spécifique. En effet, l'INESSS permet à ces personnes de transmettre leurs commentaires en complétant un questionnaire. Au cours de l'année 2023, 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 :

- Maladie de von Hippel-Lindau
- Syndrome de Bardet-Biedl
- Sécrétion insuffisante d'hormone de croissance
- Uvéite
- Colite ulcéreuse
- Hidradénite suppurée
- Myasthénie auto-immune
- Fibrose kystique
- Hypercholestérolémie familiale homozygote (HFHo)
- Syndrome d'Alagille
- Maladie de Crohn
- Hémophilie B
- Réaction du greffon contre l'hôte
- Neuromyélite optique
- Ossification hétérotopique
- Cholestase intrahépatique progressive familiale

- Déficit en leptine
- Macroglobulinémie de Waldenström
- Spondylarthrite ankylosante
- Polyarthrite juvénile
- Psoriasis juvénile
- Syndrome de Cushing
- Granulomatose avec polyangéite (Maladie de Wegegner)
- Polyangéite microscopique associée à une vasculite à ANCA
- Syndrome de Lennox-Gastaut
- Syndrome de Dravet
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Hypophosphatémie

Pour ces médicaments, en plus des publications régulières sur nos réseaux sociaux et dans notre inforiel, nous avons contacté personnellement 88 patients ou proches-aidants, 49 médecins-experts et professionnels de la santé et 20 associations de patients.

## 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 108 demandes de jumelage pour 67 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 2023, nous avons annoncé le service de Cartes d'urgence des Filières de santé maladies rares en France. Il en existe pour 38 maladies rares spécifiques. Nous avons reçu quelques demandes pour ces cartes. Nous allons continuer de publiciser davantage ces cartes et les documents « Orphanet urgences » pour en faire bénéficier les patients et proches aidants du Québec.

## Les partenariats du RQMO pour favoriser la recherche sur les maladies rares

**Le RQMO est partenaire** des groupes ou projets de recherche suivants :

- 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. Lien : https://www.montreal-invivo.com/document/presentation-du-plan-daction-strategiques-des-maladies-rares/

- Montréal Invivo – Comité projet - Ententes basées sur la valeur : avec d'autres associations de patients, des chercheurs, des représentants d'instituts ou d'organismes œuvrant en recherche ou en innovation et des représentants de l'industrie pharmaceutique.

- CATALIS, Recherche clinique Québec : Comité aviseur patients de Catalis et membre des chantiers du service d'accompagnement des essais cliniques et du carrefour d'information de Recherche Clinique Québec.

- CERMO-FC UQAM : Le RQMO siège sur le comité de direction du CERMO-FC UQAM en tant que représentant des associations de patients. Le but du comité de direction est de voir au bon fonctionnement des activités de recherche du CERMO-FC.

- Projet de recherche sur les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) et les désordres du spectre de l'hypermobilité (DSH) : Le RQMO collabore sur ce projet 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 (https://www.medeloop.ai/), 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. La demande de subvention effectuée auprès de MEDTEQ+ en 2022 a été approuvée pour ce projet. Le protocole de recherche soumis au début de 2023 a été approuvé. Le projet de recherche débutera officiellement en 2024.

- 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 et l'article a été publié vers la fin de 2023.

- 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 a été soumis vers la fin de 2023.

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

- Un groupe de recherche de l'Université de l'Alberta recrutait des participants (personnes touchées par le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh) ou d'un trouble généralisé du spectre d'hypermobilité (G-HSD) pour une enquête sur vos habitudes d'activité physique. Lien : https ://redcap.ualberta.ca/surveys/?s=LWXPPJKA9WMJLWH8

- Au nom de Takeda Canada Inc., YolaRX Consultants, un organisme de recherche en épidémiologie, recherchait des participant(e)s (personnes atteintes de la malaide de von Wllebrand ou personne proche-aidante) pour une étude de recherche en ligne. Le lien de l'étude n'est plus disponible car l'étude est fermée.

- L'équipe du Dr Robin Hayems du Toronto Sick Kids mène une étude de recherche sur l'élaboration d'une liste de contrôle pour mesurer la valeur que les parents/tuteurs accordent aux tests génétiques. Titre de l'étude : « Développement de l'utilitaire de tests génétiques déclarés par les patients inDEx (P-GUIDE) ».
  Contact par courriel : pguide.study@sickkids.ca

- L'équipe du programme de recherche Pégase-2 (Personnalisation par la génomique du dépistage des anomalies chromosomiques dans le sang maternel) (http ://pegasus-pegase.ca/fr/) cherchait des personnes pour faire une entrevue pour leur projet de recherche. L'équipe de recherche recherchait des personnes vivant avec une des conditions dépistées par le test génomique prénatal non invasif (TGPNI, offert par le système de santé public pour toutes les femmes enceintes) ou ayant à cœur la cause d'apporter une perspective différente sur les enjeux du dépistage prénatal.

- Une nouvelle étude clinique (Étude PACIFIC) recrutait des participants qui présentent des démangeaisons (prurit) associées à des maladies cholestatiques du foie telles que la cholangite biliaire primitive (CBP) ou la cholangite sclérosante primitive (CSP). Le site de l'étude est au CHUM à Montréal. Pour plus d'information : https ://pacificitchstudy.com/fr-FR

- L'INESSS était à la recherche de patients atteints de myasthénie grave généralisée et de leurs proches aidants pour témoigner de leur expérience et de leur parcours de soins dans le cadre d'une consultation pour l'évaluation de médicament. Les personnes intéressées pouvaient s'inscrire jusqu'au 27 août : https ://bit.ly/3YpNMU2

- Le Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO) était à la recherche de patients atteints de la maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP (XLP-2) pour un projet de recherche dirigé par le Dr Subash Sad.
  (Publication récente : https ://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10321636/)

- L'Association d'hypertension pulmonaire du Canada et le Centre canadien VIGOUR (un groupe de recherche de l'Université de l'Alberta) recrutait des personnes pour une étude intitulée « Le fardeau socio-économique de l'hypertension artérielle pulmonaire au Canada ». Cette étude vise à comprendre comment l'HTAP affecte votre travail et vos activités quotidiennes.
  Lien : https ://ahtpcanada.ca/Research/non-clinical-research-studies/The-Socioeconomic-Burden-of-Pulmonary-Arterial-Hyp?fbclid=IwAR1_joE0eMKsiy0_Fq6rIjcjQbYbxENsvkTCIf0M8obVq0H4Dwen9Wh41Gs

- Arthrite recherche Canada, l'Université de la Colombie-Britannique et Arthritis Consumer Experts recherchaient des participants pour se joindre à une discussion de groupe de deux heures en ligne afin d'aider à concevoir un nouveau modèle de prestation de soins flexible.
  Lien :https ://www.arthritisresearch.ca/flexcare/?fbclid=IwAR3JfPtEYhRo_FtgLnmyOyUKza6XPS6CmeV4hMqp_82ocoXqD6LyXzolXSI

- L'Institut universitaire SHERPA (Pagema – IU Sherpa) était à la recherche de participants pour un projet de recherche qui vise à documenter les expériences de proches aidants issus de groupes ethnoculturels minoritaires et vivant au Québec.
  Lien : https ://sherpa-recherche.com/expertises/familles-parentalite-et-perinatalite/#proche

- Des chercheurs de l'Université du Manitoba recherchaient des personnes (parent ou soignant d'un enfant atteint d'une maladie rare ou soupçonné d'être atteint d'une maladie rare) pour leur étude active.
  Lien : www.redcap.link/rd-caregiver

- Participant(e)s recherché(e)s – Tests de porteur de maladies héréditaires récessives. L'INESSS a reçu le mandat de produire un état des connaissances afin d'identifier les principes et les critères qui guident le choix des maladies à inclure dans une offre de tests de statut de porteur et d'évaluer la pertinence d'ajouter deux maladies (syndrome de Zellweger et mucolipidose de type II), à l'offre de tests de porteur déjà existante chez les personnes originaires des régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord. Dans le cadre de ces travaux, l'INESSS souhaite recueillir la perspective d'usager(e)s et de citoyen(ne)s, âgés de 18 ans et plus qui désirent partager leur opinion sur le sujet, et ce peu importe qu'ils ou elles aient fait un test de porteur ou non, qu'ils ou elles soient éligibles à ces tests ou non et quelle que soit leur région de résidence ou leur origine. Les répondant(e)s qui souhaitent participer à des groupes de discussion pourront par la suite remplir un court formulaire afin d'être contacté par l'équipe projet.
  Lien : https ://fr.surveymonkey.com/r/HZDFVLP?fbclid=IwAR0sUD8YWfe5JkTvBR-yUwJg4-sQdRrqCUHhWP-ZjQXb8PNQXMrwSRT-aGQ

# Réseaux sociaux et Infolettre du RQMO

Page **Facebook publique** du RQMO

- Statistiques : 6 119 personnes aiment la page et 6 422 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;

Page **LinkedIn publique** du RQMO

- Statistiques : 563 abonnés
- Publication d'actualités et de sujets politiques qui touchent les personnes atteintes de maladies rares (recherche, thérapies, maladies rares à l'international, activités et ressources en maladies rares, etc.);
- Promotion des activités d'éducation et des projets du RQMO

Chaîne **Youtube publique** du RQMO

- Statistiques : 185 abonnés
- Publication de nos activités de sensibilisation sur les maladies rares (webinaires, événements, émissions etc.)

Infolettre du RQMO

- Envoi de l'**Inforiel** du RQMO à 2 543 contacts (personnes atteintes, proches aidants, médecins et professionnels de la santé, chercheurs et professionnels de la recherche, etc.) pour informer sur les activités et nouvelles dans le domaine des maladies rares et des médicaments orphelins;
- 21 infolettres ont été envoyées en 2023.

# Financement

Le financement du RQMO pour l'année 2023 se divise en 4 catégories :

1- Les campagnes de donation, les dons particuliers et l'inscription des membres et associations-membres
2- La subvention du Programme de soutien aux organismes communautaires (PSOC) du MSSS et le rehaussement obtenu pour l'année 2022-2023 et 2023-2024;
3- Les subventions obtenues pour des projets spécifiques;
4- Les commandites liées aux évènements du RQMO.

D'abord, le RQMO souhaite remercier l'ensemble de ses donateurs et de ses nouveaux membres et associations-membres. C'est 80 dons totalisant près de 10,000$ qui ont été remis au RQMO en 2023. Parmi ces dons, le RQMO remercie l'équipe de BMX Montréal qui a vendu ses maillots utilisés lors de la saison 2022. C'est 320$ qui a été remis au RQMO.






Ensuite, le RQMO souhaite remercier chaleureusement toute l'équipe du PSOC pour l'obtention du nouveau statut du RQMO en tant qu'organisme national et de la subvention/rehaussement obtenus pour l'année 2022-2023 et 2023-2024. Il s'agit de la source de financement principale du RQMO pour soutenir sa mission. C'est un montant de 151,413$ qui a été octroyé pour l'année 2023-2024.

Le RQMO a obtenu deux subventions majeures au cours de l'année 2023. La première subvention obtenue provenait de la Fondation Telus Santé et a été reçue en janvier 2023. Cette subvention de 20,000$ a été utilisée pour implanter la plateforme de gestion des communautés rares intelligentes. La 2e subvention nous provient du gouvernement du Canada par le biais du Fonds de relance des organismes communautaires. Cette subvention de 100,000$ a été obtenue pour expandre l'utilisation de la plateforme de communautés rares intelligentes et être le point d'ancrage

pour un projet encore plus ambitieux, celui de mettre un réseau de centres iRARE canadiens pour répondre, informer et soutenir les personnes atteintes de maladies rares de partout au pays.

Le RQMO souhaite donc remercier la Fondation Telus Santé et Centraide Estrie pour ces deux subventions.




Finalement, le RQMO souhaite remercier, par leurs contributions importantes, les divers commanditaires qui ont soutenu les évènements et activités qui ont eu lieu en 2023, notamment le mois de zébrier 2023, la table ronde et la journée éducative 2023.




Évidemment, le RQMO souhaite rappeler que nous respectons toujours nos politiques en matière de conflits d'intérêts et de relations avec les entreprises commerciales.

Politique relative aux relations avec les entreprises commerciales

Politique en matière de conflit d'intérêts pour tous les administrateurs, les représentants et les membres des comités permanents du conseil du RQMO

Administration : administration@rqmo.org
Centre iRARE : info@rqmo.org
Site web : rqmo.org