15 ANS

RQMO

REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS
DES MALADIES ORPHELINES



RAPPORT D'ACTIVITÉS 2024

Mot du président



C’est avec fierté et reconnaissance que je vous présente le rapport annuel 2024 du Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO). Cette année a été marquée par une consolidation importante de nos acquis, une croissance significative de notre rayonnement et une intensification de notre engagement envers les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches.

L’année 2024 a confirmé le rôle central du RQMO comme acteur incontournable dans la défense des droits et des besoins des personnes vivant avec une maladie rare au Québec. À travers une présence accrue dans les médias, de nombreuses représentations auprès des instances politiques et une participation active à la mise en œuvre du premier plan d’action québécois sur les maladies rares, nous avons contribué à faire progresser les enjeux liés à l’accès aux soins, à la reconnaissance des maladies rares et au soutien aux familles. Notre engagement à s’impliquer plus activement au sein des projets de recherche témoigne de notre volonté de mettre l’expertise patient au cœur de l’innovation. Celle-ci s’est concrétisée à travers plus d’une quinzaine de projets de recherche soutenus par le RQMO, qu’il s’agisse de recrutement, de co-conception ou de participation à des comités scientifiques. Le RQMO s’est imposé comme partenaire légitime dans plusieurs réseaux, renforçant ainsi sa portée stratégique.

À l’interne, nous avons poursuivi notre engagement envers une gouvernance transparente et efficace. En plus d’avoir tenu 10 réunions ordinaires du conseil d’administration, nous avons aussi procédé à la révision de nos règlements généraux, une étape essentielle pour assurer la cohérence entre notre mission, notre fonctionnement et les réalités de notre croissance. Enfin, je tiens à souligner la résilience et le dynamisme de notre équipe, ainsi que la collaboration inspirante entre les administrateurs, les employés, les bénévoles et les membres. Leur implication soutenue a permis à notre organisation de franchir un cap important en 2024, en consolidant ses services tout en préparant l’avenir.

Merci à toutes les personnes et organisations qui rendent possible cette mission ambitieuse, mais ô combien nécessaire. Ensemble, nous continuons à bâtir un Québec plus équitable pour toutes les personnes vivant avec une maladie rare.

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

Mot du directeur général



L'année 2024 a été une année de transition pour le Regroupement québécois des maladies orphelines. L'équipe interne et le conseil d'administration ont travaillé très fort afin de maintenir les services tout en procédant aux changements organisationnels et stratégiques que nous devions faire suite au départ de notre fondatrice, Gail Ouellette. En fait, 2024 a aussi été l'occasion d'élargir la mission de notre centre iRARE. C'est par le biais d'une subvention que nous avons créé un site web comportant l'ensemble des ressources canadiennes en maladies rares. Comme le centre iRARE du RQMO s'occupe déjà du Québec, la décision prise a été de créer un organisme canadien qui allait s'occuper des demandes d'information et de support pour tout le reste du Canada. Ce dernier s'appelle « Centres iRARE canadiens » et a été mis sur pied en partenariat avec le RQMO et l'association canadienne de la phénylcétonurie et des maladies apparentées (https://canpku.org/) afin de répondre aux demandes d'information et de support pour tous les Canadiens en matière de maladies rares.

De plus, le RQMO a procédé à une opération majeure de connexion avec le réseau de la santé. Nous avons créé des outils de promotion qui nous permettent maintenant de bâtir des ponts avec de plus en plus de professionnels de la santé afin d'entrer en contact plus directement avec les patients et leurs familles pour les aider, les écouter et les diriger vers les ressources les mieux adaptées pour leur situation. Par le fait même, le RQMO a aussi intégré diverses coalitions comme la Resilient Healthcare Coalition et la Coalition pour la réduction de la malade. Nous sommes de plus en plus actifs sur le terrain et sur les médias sociaux. Par rapport au plan d'action québécois pour les maladies rares, le RQMO a davantage de discussions avec le MSSS sur les actions de l'axe 1 et sera impliqué dans plusieurs initiatives durant l'année 2025, ce qui est vraiment encourageant. Au niveau des opérations, le RQMO a été, encore une fois cette année, très engagé dans la communauté de diverses manières (voir la section Rayonnement du RQMO en 2024). Au niveau des ressources humaines, nous avons misé sur un travail d'équipe hors pair afin de faciliter l'intégration et l'épanouissement de notre nouvelle employée, engagée au milieu de l'année 2023. Finalement, l'année 2025 sera une année charnière aussi pour une restructuration des tâches et des besoins, puisque nous aurons une toute nouvelle planification stratégique qui orientera nos actions pour les 4 prochaines années.

Pour tout ce que nous avons réalisé et tout ce que nous réaliserons dans notre 15e année d'existence, 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 2024 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

Mission

- Informer et soutenir toutes les personnes atteintes de maladies rares au Québec, leurs proches-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-Présidente



Casandra Poitras
Conseillère
Conseil zèbre politique
Patiente-partenaire

Trésorier



James Doyle
Entrepreneur
DoyleBio
Sciences de la vie

Secrétaire



Nadie Rioux
Infirmière de recherche
CRCHU de Québec
Projet PRISMES

Membre du CA



Geneviève Lajeunesse
Spécialiste (cybersécurité)
Morgan-Stanley
Patiente

Membre du CA



Elsa Chouinard
Avocate
Service juridique et greffe
Patiente

Membre du CA



Annie Perreault
Psychologue
Formation Syllabus
Santé mentale

Membre du CA



Alexander Galli
Technicien en administration
CIUSSS (Ouest de MTL)
Patient

En 2024, le conseil d'administration a tenu 10 réunions ordinaires.

L'assemblée générale annuelle 2024 s'est tenue en virtuel (sur la plateforme zoom), le 27 mars 2024, a débuté à 18h42 et a été levée à 20h32. 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
- 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
- Association X Fragile Québec
- Coeliaque Québec
- Enfance Lyme Québec
- Regroupement des aidantes et aidants naturels de Montréal
- **Association Sclérose en Plaques Rive-Sud**
- **Mito Canada Foundation**
- **Canadian VHL Alliance**
- **Fondation pour la paraplégie spastique**
- **La Société canadienne de l'hémophilie**
- **Gastrointestinal Society**

Quatorze nouveaux **membres individuels** et six nouvelles **associations-membres** se sont joints au RQMO en 2024. Au terme de l'année 2024, le RQMO comptait 244 membres individuels et 43 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 Recherche et des partenariats
Intervenante au centre iRARE
Maître en biologie et génétique moléculaire



Marie-Ève Fleury
Intervenante au centre iRARE
Bachelière en travail social
Parent d’un enfant atteint



Ingrid Younes
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)
Directrice, Centres iRARE canadiens
Docteure en génétique moléculaire
Maître en conseil génétique

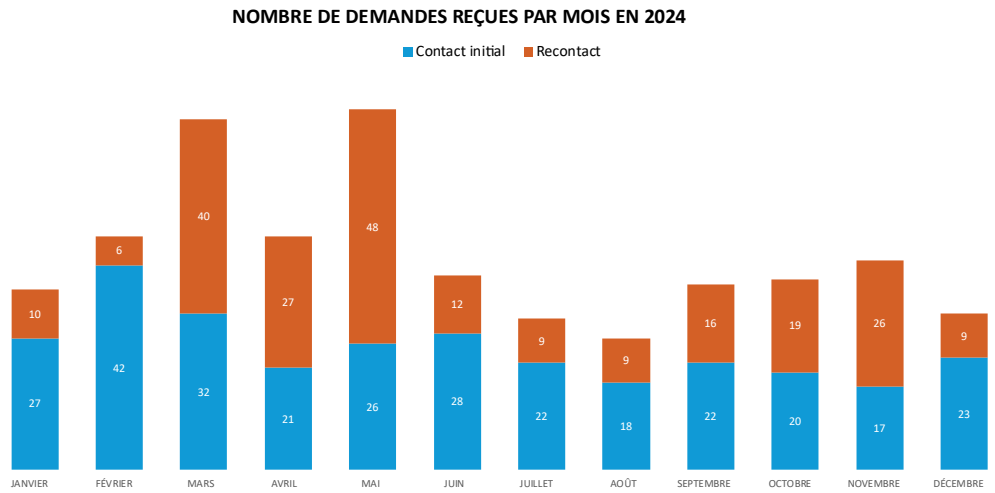
CENTRE iRARE du RQMO

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 2024, le Centre iRARE du RQMO a offert des services à 529 personnes, dont au moins 23 personnes provenant du domaine de la santé. L'augmentation du nombre de professionnels de la santé qui ont fait appel à nous est due principalement à une augmentation de la visibilité et des contacts du RQMO avec les différentes instances impliquées. Il est également à noter que la proportion de personnes qui ont contacté le Centre iRARE en 2024 a légèrement diminué par rapport à 2023. Toutefois, les demandes sont plus complexes et les motifs/besoins exprimés sont plus diversifiés et difficiles à répondre avec les ressources disponibles.

Voici le graphique des demandes reçues par mois en 2024. On remarque une hausse accrue des demandes après notre mois de Zébrier et une stabilité des demandes pour la 2e moitié de l'année.



Il est important de souligner que le nombre total de motifs à l'origine des demandes reçues au Centre iRARE en 2024 a considérablement augmenté comparativement à 2023. Il est à noter que le nombre de motifs des demandes est presque le double que le nombre total de demandes étant donné que certaines demandes précisent plusieurs motifs/besoins.

Nombre de demandes reçues par mois en 2024				
Mois	Contact initial	Recontact	Total demandes	Demandes par jour ouvrable
Janvier	27	10	37	1,9
Février	42	6	48	2,3
Mars	32	40	72	3,6
Avril	21	27	48	2,3
Mai	26	48	74	3,4
Juin	28	12	40	2,1
Juillet	22	9	31	1,4
Août	18	9	27	1,2
Septembre	22	16	38	1,9
Octobre	20	19	39	1,8
Novembre	17	26	43	2,0
Décembre	23	9	32	2,1
TOTAL	298	231	529	2,2

Motifs des demandes en 2024	Nombre
Référence médicale	102
Diagnostic	82
Jumelage	137
Info maladie	129
Référence association	53
Autre	149
Recherche	63
Traitement	66
Soutien financier	38
Soutien général/écoute	39
Registre	32
Média	7
Référence psychosociale	6
Levée de fonds	2
Hérédité	3
TOTAL	908

Une large proportion des demandes concerne des personnes qui ont un diagnostic établi. Cependant, on note qu'il y a environ 25% des demandes pour lesquelles la personne n'a aucun diagnostic. Pour environ 15% des demandes, la personne qui fait la demande n'a pas précisé à savoir si elle a ou non un diagnostic. On remarque qu'il y a une forte proportion des demandes pour lesquelles nous n'avons aucune information concernant leur lieu de résidence. Finalement, la grande majorité des demandes vient des patients eux-mêmes. Cependant, il est à noter qu'il y a beaucoup de parents qui nous contactent pour leur enfant.

Personne faisant la demande	Nombre
Personne atteinte (patient)	277
Fam du patient - Parent	87
Fam du patient - Autre apparenté	67
Fam du patient - Conjoint	7
Fam du patient - Enfant	3
Autre	23
Professionnel Santé	7
Infirmière	1
Conseillère en génétique	2
Psychoéducateur	1
Ergothérapeute	1
Travailleuse sociale	11
Ami/Collègue	4
Donnée non disponible	38
TOTAL	529

Lieu de résidence - Région	Nombre
Pas d'information sur lieu de résidence	333
Région du Grand Montréal	58
Région de Québec/Lévis et banlieue	42
Sherbrooke/ Estrie/ Montérégie	30
Outaouais/ Gatineau	12
Mauricie/ Trois-Rivières	11
Laurentides	10
Saguenay/ Lac-Saint-Jean	8
Centre-du-Québec	6
Lanaudière	5
Autres régions du Québec	8
Autres provinces	2
Autres pays	4
TOTAL	529

Statut du diagnostic	Nombre
Établi	328
Sans diagnostic	58
Suspecté	48
N/A	5
Inconnu	9
En attente	15
Donnée non disponible	66
TOTAL	529

Soutien pour le syndrome d'Ehlers-Danlos

En 2024, le Centre iRARE du RQMO a été contacté par 103 personnes (70 nouvelles personnes et 33 déjà connues) pour des demandes d'information et de soutien pour le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Cela constitue 20% des demandes totales (103/529).

Dès la création officielle du Centre iRARE du RQMO, nous avons constaté que notre Centre était contacté plus fréquemment pour le syndrome d'Ehlers-Danlos (ou une maladie apparentée) que pour toute autre maladie. Entre 2014 et aujourd'hui, environ 1 200 personnes nous ont contacté à ce sujet. Aucune autre maladie n'est autant le sujet de demandes à notre Centre. C'est ainsi que nous avons pu constater la fréquence réelle de l'un des types de SED, le type hypermobile (SEDh), et des désordres du spectre de l'hypermobilité (DSH) au Québec - comme l'ont observé les organisations et les cliniques ailleurs dans le monde. La fréquence estimée de ce spectre de conditions est d'au moins 1/500 personnes dans la population.

La demande la plus fréquente en lien avec le SED est de l'aide pour obtenir un diagnostic. Les autres demandes sont pour des ressources médicales ou psychosociales, des médecins de différentes spécialités qui connaissent le SED, de l'information sur la maladie et de l'information sur la génétique (incluant les tests génétiques).

À part la fréquence des SEDh/DSH, la raison pour laquelle tant de personnes se tournent vers le RQMO, est la méconnaissance de ces conditions, l'absence d'expertise et le manque de ressources au Québec. Habituellement, ce sont les médecins généticiens qui en font le diagnostic, mais les délais d'attente dans les services de génétique hospitaliers sont extrêmement longs (ou certains services n'acceptent pas ces références et s'en tiennent qu'aux types rares). Certains médecins d'autres spécialités nous ont contactés pour nous aviser qu'ils ne verraient plus cette clientèle.

C'est Mme Gail Ouellette, conseillère en génétique au RQMO, qui essaie tant bien que mal de diriger les personnes vers un service de génétique pour le diagnostic et vers certains médecins spécialistes ou professionnels de la santé pour la prise en charge. Elle aide également les personnes qui sont anxieuses et qui désirent payer pour effectuer les analyses génétiques étant donné les délais d'attente pour une consultation en génétique.

Il y a donc des centaines de personnes (sinon des milliers), en majorité des femmes, qui cherchent un diagnostic et/ou des soins et qui souffrent. Beaucoup ont baissé les bras et sont isolées chez elles,

invalides et ayant perdu toute confiance en notre réseau de la santé. Tout est difficile pour elles (et leurs enfants): le manque de connaissance et les préjugés par rapport à cette maladie dans le milieu médical; obtenir les compensations d'assurance-maladie au travail, le statut de personne handicapée, le statut d'invalidité, des accommodements au travail ou aux études; obtenir des services de physiothérapie, d'ergothérapie, de travail social, de psychologie ou des services des centres de réadaptation pour leurs problèmes musculosquelettiques. De plus, au cours de l'année 2024, nous avons constaté que plus de personnes expriment le désir d'avoir recours à l'aide médicale à mourir. De toutes les maladies rares que nous côtoyons, nous n'observons rien de semblable à une si grande échelle.

Étant donné que la situation n'a pas changé pour ces personnes depuis 15 ans, nous avons recommencé des actions pour sensibiliser le milieu médical et le gouvernement. Un groupe de professionnelles elles-mêmes atteintes du SED ou proches aidantes ont répondu à la lettre du ministre de la Santé[1], M.Christian Dubé, publiée en réponse à une pétition déposée à l'Assemblée nationale[2] en 2023. Elles ont rencontré une conseillère politique du Cabinet du ministre de la Santé et des Services sociaux, ainsi que le député, M. André Fortin, porte-parole de l'opposition pour la santé. Elles ont déposé une plainte auprès du Protecteur du citoyen. La réponse obtenue a toujours été la même émanant du MSSS: des actions seront entreprises dans le cadre du Plan d'action pour maladies rares de 2023.

Le RQMO et les personnes touchées par cette maladie attendent la suite des travaux dans le cadre du Plan d'action et la mise sur pied d'un groupe de travail sur les maladies héréditaires du tissu conjonctif. Tous les ordres et associations professionnelles ont également été contactés pour les sensibiliser à cette maladie qui n'est plus considérée rare. Certains ont répondu avec intérêt et des activités de formation seront entreprises en 2025.

Nous croyons que la seule voie qui donnera des résultats et qui fera une différence pour les personnes atteintes est de sensibiliser et d'éduquer le milieu médical pour que l'hypermobilité articulaire et les conditions associées soient dépistées et/ou diagnostiquées le plus tôt possible par les médecins de famille et par ceux des différentes spécialités médicales. Enfin, la prévalence de ces conditions justifie la mise sur pied de cliniques dédiées comme dans d'autres provinces et pays.

[1] https://rqmo.org/wp-content/uploads/2024/01/10-Reponse-gvt-petition-depute-Pontiac-syndrome-Ehlers-Danlos-002.pdf
[2] https://www.assnat.qc.ca/fr/exprimez-votre-opinion/petition/Petition-10111/index.html?fbclid=IwAR3SKFWcKyZE_rVt7-mMCNNCvjMS4pFSSWraywG_klIR6_WOBIKM5hmNpu4

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

Mois de Zébrier 2024

Le mois de Zébrier (février + zèbre) 2024 était la 14e 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. Il n'y avait pas de thématique spécifique pour cette édition, mais nous avons lancé la toute première édition de notre campagne #Affichetonzèbre. La programmation était très riche et diversifiée en termes d'activités.

Entrevue à Salut Bonjour weekend



À l'occasion du mois de zébrier et du lancement de notre campagne #Affichetonzèbre, Jonathan Pratt a participé à une entrevue dans l'émission Salut Bonjour weekend (édition du 3 février 2024) à 8h34 en compagnie d'Ève-Marie Lortie. Le but était de parler des enjeux spécifiques auxquels sont confrontées les personnes atteintes de maladies rares et de ce que fait le RQMO pour aider ces personnes.

Webinaires

Les webinaires ont été diffusées en direct sur nos réseaux sociaux (Facebook, LinkedIn et Youtube).

- 1er février 2024 : Lancement du mois de zébrier 2024 et de la campagne #Affichetonzèbre https://www.youtube.com/watch?v=svPVKwQopXo

- 7 février 2024 : Comment vivre avec la phénylcétonurie (Témoignage de Tristan Audet) https://www.youtube.com/watch?v=z9LEMTVm26I&t=200s

- 14 février 2024 : Traiter les dystrophies musculaires, une recette applicable à d'autres maladies héréditaires (Présenté par Camille Bouchard, Étudiante au doctorat en médecine moléculaire dans le laboratoire du professeur Jacques P. Tremblay à l'université Laval) https://www.youtube.com/watch?v=8NDdHVHgY0s

- 19 février 2024 : Que se passe-t-il pour les maladies rares du côté fédéral? (Présenté par Gail Ouellette, en tant que Co-présidente du Groupe consultatif sur la mise en oeuvre (GCMO) pour la stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares) https://www.youtube.com/watch?v=A9OZRtHXRwE

- 21 février 2024 : Le patient-partenaire : Son impact, son rôle et comment le devenir? (Présenté par Mathieu Jackson, Centre d'excellence sur le partenariat avec les patients et le public

(CEPPP), Université de Montréal) https://www.youtube.com/watch?v=EHPvtZvCmu4&t=144s

- 26 février 2024 : Lancement sur les besoins numériques en maladies rares (Présenté par Roxanne Dault, professionnelle de recherche et coordonnatrice à la recherche pour le Groupe de recherche interdisciplinaire en informatique de la santé (GRIIS) et Dre Anita Burgun, Directrice du laboratoire « Sciences de l'information et médecine personnalisée » de l'Unité 1138 Centre de recherche des Cordeliers de l'INSERM et de l'Université Paris Descartes et Professeure en informatique biomédicale à l'Université Paris Descartes) https://www.youtube.com/watch?v=QigtWbqm4ko

Au total, il y a eu plus de 1400 visionnements divisés sur les 3 plateformes (Facebook, LinkedIn et Youtube). De plus, les vidéos ont recueilli plus d'une centaine de notifications et ont été partagées plus d'une soixantaine de fois.

Campagne #Affichetonzèbre



Comme son nom l'indique, l'objectif de la campagne #Affichetonzèbre était de s'afficher en support des zèbres (les personnes atteintes de maladies rares et orphelines) sur les réseaux sociaux par le biais d'une photo, d'une vidéo, d'un dessin et d'ajouter le hashtag Affichetonzèbre (Showyourzebra en anglais). Nous avons reçu plusieurs témoignages que nous avons publiés. En parallèle, quelques écoles et garderies ont participé en faisant dessiner les enfants de 3e année des zèbres et en les affichant en murale. Les établissements participants couraient la chance de gagner un Ipad neuf d'une valeur de 400$. Finalement, dans le cadre du mois de zébrier 2024, CScience a publié un article spécial sur l'ensemble des activités du RQMO.

Voici le lien : https://www.cscience.ca/mois-de-zebrier-etre-solidaire-des-personnes-atteintes-dune-maladie-rare/

Journées de rassemblement des familles rares



Le RQMO a tenu 2 journées de rassemblement des familles rares afin de créer des liens, d'échanger et de passer un beau moment. Nous avions droit à une présentation des services du RQMO, donnée par Jonathan Pratt. Ensuite, Annie Perreault, psychologue et administratrice sur le CA du RQMO, a animé un atelier sur les enjeux rencontrés par les familles. Pendant ce temps, les enfants présents ont peint une toile. Les 2 journées se sont conclues avec un spectacle de magie où petits et grands se sont bien amusés. Au total, 44 personnes se sont présentées à l'une des 2 journées.

Journée internationale des maladies rares (29 février 2024)



Pour la journée internationale des maladies rares, le RQMO a eu la chance, grâce à la collaboration de Nadie Rioux, secrétaire sur le CA du RQMO, d'organiser une journée d'activités à l'entrée du CHU de Québec/Université Laval. Le RQMO y a tenu un kiosque d'information et a rencontré plus de 500 personnes (familles, professionnels, gestionnaires, etc.)



Avec l'aide du service des communications du CHU, nous avons eu la chance d'avoir un reportage spécifique sur les enjeux des personnes atteintes de maladies rares qui a été diffusé sur TVA dans le bulletin de 17h.

Sur l'heure du dîner, 2 conférences ont été présentées. La première était donnée par Jonathan Pratt et on y présentait le RQMO dans son ensemble. La deuxième était donnée par Dr Nicolas Chrestian, neurologue pédiatrique au CHU de Québec. Il a présenté le projet PRISMES, un projet de recherche sur les maladies rares. Le tout s'est terminé avec une brève vidéo produite par Mme Marilyne Picard, députée de Soulanges et adjointe parlementaire de la ministre responsable des aînés (volet proches aidants) et maman d'une petite fille atteinte d'une maladie rare.



Voici le lien vers la conférence de Dr Chrestian : https://www.youtube.com/watch?v=2rwEfEzvC1A

Voici le lien vers la vidéo de Mme Picard : https://www.youtube.com/watch?v=ltG8fvaT3Ds

En fin de journée, le RQMO avait organisé un cocktail de rassemblement des familles directement au CHU de Québec. Pendant ce rassemblement, les personnes présentes pouvaient se prendre en photo avec un zèbre géant (peluche) et ainsi avoir la chance de repartir avec le zèbre, d'une valeur de plus de 220$. Plus d'une trentaine de personnes étaient présentes.

Reconnaissance du mois de sensibilisation aux maladies rares par la Ville de Repentigny



Le 13 février 2024, le maire de la ville de Repentigny, M. Nicolas Dufour ainsi que ses 12 conseillers municipaux ont entériné une résolution qui reconnaît le mois de sensibilisation aux maladies rares du RQMO. Jonathan Pratt y a d'ailleurs été invité à dire quelques mots.

M. Raymond Masse, conseiller du district 1 de la Ville de Repentigny, a profité de son temps de parole pour faire la promotion du centre iRARE, pour parler

de la 14e édition du mois de zébrier et pour dire à quel point il est important de parler des maladies rares surtout à l'approche de la journée internationale des maladies rares, le 29 février prochain.





Collaboration avec La Presse

Le RQMO a aussi collaboré avec La Presse+ afin de publier un dossier spécial de 5 articles sur les maladies rares qui est paru le 29 février 2024 avec le soutien de Pfizer, Vertex et Larivière + Massicotte Pharmaciennes.

Lien vers la vidéo : https://www.youtube.com/watch?v=VrKPN-C-EUk



Journée éducative du RQMO 2024



La journée éducative du RQMO 2024 avait pour thème : Le passage à l'âge de 18 ans : Des enjeux critiques, des besoins criants! Le but de l'évènement était de parler des enjeux qui entourent le passage à l'âge de 18 ans des enfants différents sous divers angles. L'objectif principal était donc de répondre aux questions des parents pour leur permettre de mieux accompagner leurs enfants à l'approche de leurs 18 ans. Les spécialistes et conférenciers-invités ont discuté des enjeux légaux, financiers et médicaux.

L'évènement s'est déroulé, en présentiel uniquement, mais avec enregistrement, le samedi 19 octobre 2024 de 9h à 17h à l'hôtel Intercontinental à Montréal. L'animateur et le modérateur de l'évènement était M. Jonathan Pratt, Directeur général du RQMO.

Voici le lien vers l'enregistrement : https://www.youtube.com/watch?v=H1vX4kcl9s8

Au total, il y a eu 62 personnes qui sont venues sur place pendant la journée et plus d'une centaine de personnes ont visionné le vidéo sur notre chaîne Youtube.



Nous avons commencé la journée avec un témoignage de la chanteuse Jorane, maman d'un enfant différent, et de Marie-France Beaudry, fondatrice de Parents pour toujours. Boris Mayer St-Onge, instigateur du site web Parentcap18.ca, a donné la conférence d'ouverture qui s'intitulait : Les concepts liés au passage à l'âge de 18 ans des enfants différents. Ensuite, nous avons eu un panel de discussion sur les enjeux médicaux liés à la transition. Les panélistes étaient Dr Bernard Brais, neurologue et directeur du Groupe des maladies neurologiques rares au Neuro (Institut-Hôpital neurologique de Montréal) - Université McGill et Heather Davies, infirmière en pratique avancée et en neurologie pédiatrique au CUSM. Le professeur Éric Racine, directeur de l'unité de recherche en éthique pragmatique de la santé à l'IRCM a présenté le projet Parachute et ses recommandations. Ensuite, Nathalie Richard, directrice générale de L'Étoile de Pacho et de Marie-Claude Sénécal, fondatrice du groupe Parents-Aidants pour la vie ont livré un puissant témoignage sur les difficultés que vivent les parents. Pascale Pilon, directrice générale de Finautonome, a présenté son organisme et a discuté des éléments à ne pas oublier au niveau financier. La dernière conférence sur les enjeux légaux a été donnée par Me Joanie Lalonde-Piecharski, notaire et fondatrice de notaires pour enfants différents. La dernière activité de la journée était un panel interactif sur la question : Comment peut-on faire mieux? avec la participation de Boris Mayer-St-Onge, Nathalie Richard et Me Joanie Lalonde-Piecharski.



Le contenu des présentations se trouve ici :
https://drive.google.com/drive/folders/1R-LvPDyRzua6eJO2FQbqcdcmzHNIh-XB?usp=drive_link

Rayonnement du RQMO en 2024

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 2024 :

Janvier à décembre 2024

Gail Ouellette a co-présidé le Groupe consultatif sur la mise en œuvre[3] de la Stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares. Ce groupe a été mis sur pied par le Secrétariat pour les maladies rares à Santé Canada. Le mandat de Mme Ouellette avait une durée d'un an.

16 janvier 2024

Pfizer a tenu une séance d'information virtuelle sur la thérapie génique à l'intention des médias. Jonathan Pratt y a participé en discutant des besoins non comblés au Canada en termes de maladies génétiques rares et des voies d'accès aux futures thérapies.

5 min	Troubles génétiques rares et besoins non comblés au Canada • Personnes atteintes d'une maladie rare au Québec • Voies d'accès aux futurs médicaments de thérapie génique	Jonathan Pratt, directeur général - Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)

Cet évènement a donné lieu à un article de Pauline Gravel le 19 janvier 2024 dans le devoir : https://www.ledevoir.com/societe/sante/805604/medecine-therapie-genique-nouvelle-revolution-medicale

21 janvier 2024

Jonathan Pratt a participé à une entrevue avec Katy Cloutier de Radio-Canada Mauricie. Le but de l'entrevue était de discuter de la situation des personnes atteintes du syndrome de la personne raide et des enjeux avec lesquels elles doivent composer.

Voici le lien vers l'article : https://ici.radio-canada.ca/nouvelle/2043420/sylvie-samson-syndrome-personne-raide

Voici le lien vers le reportage : https://ici.radio-canada.ca/tele/le-telejournal-mauricie/site/segments/reportage/472339/sylvie-samson-syndrome-personne-raide

[3] https://www.canada.ca/fr/sante-canada/services/systeme-medicaments-ordonnance/groupe-consultatif-mise-en-oeuvre-strategie-nationale-visant-medicaments-traitement-maladies-rares.html

15 février 2024

Pfizer a tenu son évènement annuel privé (Pfizer Pfocus) dont la thématique était : Système de santé sécuritaire, équitable et inclusif : enjeux et défis dans une organisation en transformation. Jonathan Pratt a fait partie d'un panel de discussion où il était question d'identifier des pistes de solutions pour un système de santé sécuritaire, inclusif et efficace.



14h40	Panel de discussion : Pistes de solutions pour un système de santé sécuritaire, inclusif et efficace	**Diane Francoeur**, SOGC **Christian Stapf**, CR-CHUM **Jonathan Pratt**, RQMO **Philippe Lagacé**, Mercer **Casandra Poitras**, patiente-partenaire

29 février 2024

Le 29 février 2024, à l'occasion de la journée internationale des maladies rares, un nouveau réseau collaboratif comportant des chercheurs, des cliniciens et des associations de patient a vu le jour officiellement. Le RQMO est très fier de s'associer au Réseau Canadien des Maladies Rares (CRDN) (https://canadianrdn.ca/) qui a pour mission de mieux coordonner les actions à travers le pays afin de permettre un diagnostic et un accès au traitement en temps opportun, de faciliter les meilleurs soins, le soutien et l'autonomisation des patients et de leurs familles au Canada, améliorant ainsi leur qualité de vie. Gail Ouellette et Jonathan Pratt font partie du comité de pilotage de ce réseau et siègent sur le comité de travail du pilier #3 : Soins, soutien et autonomisation.

RÉSEAU CANADIEN DES MALADIES RARES — CANADIAN RARE DISEASE NETWORK

Voici le lien vers le communiqué de presse : https://www.newswire.ca/fr/news-releases/le-29-fevrier-a-l-occasion-de-la-journee-des-maladies-rares-l-ocmr-celebre-le-lancement-du-reseau-canadien-des-maladies-rares-mais-les-patients-n-ont-toujours-pas-acces-aux-1-4-milliard-de-dollars-promis-par-le-gouvernement-federal-pour-les-879960199.html?fbclid=IwAR0UJ7A373ay3F0GI5bH0Y2O9DzjP3LZcn9mIial0ZRi_RDRuuc8tHZcGcs

29 février 2024

Gail Ouellette a été invitée à présenter une conférence lors de la Journée des maladies rares organisée par le **Rare Disease Network of Alberta** à Calgary. La conférence a porté sur le RQMO, le Centre iRARE du Québec et le Plan d'action maladies rares du Québec.



1er mars 2024

Dans le cadre des « Rare heroes awards 2024 » de la Canadian Organization for Rare Disorders, le RQMO a reçu le prix dans la catégorie « Patient group leadership award ». À l'occasion de la journée internationale des maladies rares, ce prix récompense des personnes/organisations

exceptionnelles qui ont apporté un service exceptionnel à la communauté des maladies rares pendant de nombreuses années. Le prix a été reçu par Gail Ouellette, au nom du RQMO.



15 mars 2024



Jonathan Pratt a participé à un segment de l'émission « Ça me regarde » sur les ondes d'AMI-télé pour parler des maladies rares. Les discussions se rapportaient à la nouvelle politique québécoise pour les maladies rares et du syndrome d'Ehlers-Danlos. L'enregistrement a été réalisé le 6 février 2024 mais l'épisode a été mis en ligne le 15 mars 2024.

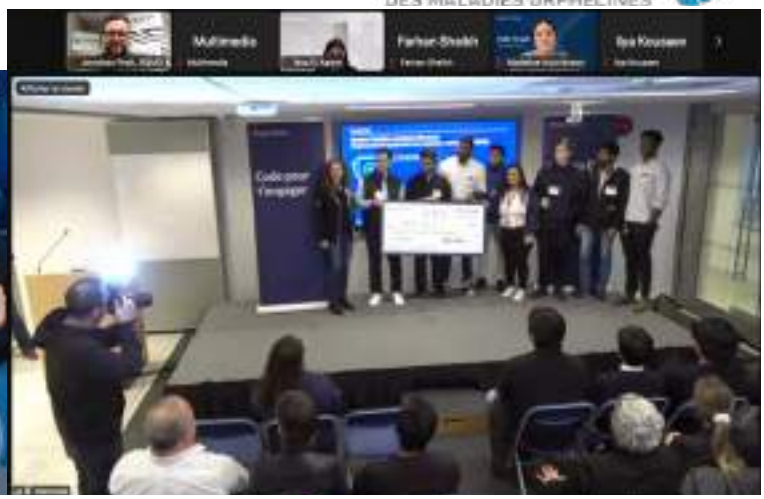
Voici le lien vers l'épisode :
https://amiplus.ca/ca-me-regarde/vivre-avec-une-maladie-orpheline?app-config=ami-tele

26 mars 2024

À chaque année, Morgan-Stanley organise un évènement où des étudiants en informatique/computer science (ou autres programmes de formation connexe) de partout au Canada doivent répondre à une problématique donnée par un organisme à but non lucratif. L'évènement, qui se nomme Code to give (Code pour t'engager), se déroule sur 4 jours et met les étudiants au défi d'utiliser leurs connaissances en programmation pour créer des outils qui aideront la mission des organismes choisis. En 2024, Morgan-Stanley a choisi 2 organismes dont le RQMO. Ainsi, la mission des équipes était de configurer un jeu vidéo simple permettant de faire de la sensibilisation sur les enjeux que vivent les personnes atteintes de maladies rares. Lors de la remise du prix de l'équipe gagnante, le 26 mars en soirée, Jonathan Pratt était présent en virtuel et James Doyle était présent sur place afin de féliciter les gagnants. Le jeu vidéo verra le jour pendant l'année 2025 et permettra aux futurs joueurs de naviguer à travers le monde compliqué des maladies rares mettant de l'avant des thèmes comme l'errance diagnostique, l'absence de traitements efficaces, le manque de recherche, etc.

Communiqué de presse : https://www.morganstanley.com/press-releases/annonce-des-gagnants-du-hackathon





28 mars 2024

Jeudi le 28 mars dernier avait lieu la 15e conférence annuelle de la Coalition priorité cancer du Québec. Pour l'occasion, le directeur général du RQMO, Jonathan Pratt, a participé à un panel de discussion qui avait pour titre : Enjeux particuliers des patients atteints de cancers rares. Avec plus de 110 personnes dévouées présentes, la conférence a servi de plateforme pour des présentations éducatives, des partages d'expériences et des occasions de réseautage visant à faire progresser les efforts collectifs dans la lutte contre le cancer.







18 avril 2024

Le 18 avril 2024 avait lieu le tournage de l'émission C+Clair sur le thème des maladies rares. C+Clair est une initiative de CScience, un média qui informe des solutions qui ont un impact sur les enjeux sociétaux, environnementaux, économiques, éthiques et sanitaires. CScience s'adresse aux professionnels, aux institutions (entreprises, organismes de recherche et de formation) mais aussi au grand public.

Pour cette émission de 90 minutes, il était question entre autres des défis du diagnostic, de la prise en charge et du suivi dans le traitement des maladies rares, mais aussi du progrès de la recherche et l'espoir des patients. Cette émission a été animée par Chloé-Anne Touma et Deborah Cherenfant.

Voici le lien de l'émission : https://www.youtube.com/watch?v=Rywg2VMi3gY&t=16s

Voici le lien de la présentation de l'émission : https://www.cscience.ca/cclair/maladies-rares/

Pour discuter de ces enjeux, les invités étaient :

- Jonathan Pratt, directeur général du RQMO
- Carole Jabet, Directrice scientifique du Fonds de recherche du Québec-Santé
- Casandra Poitras, Patiente-partenaire et vice-présidente du RQMO
- Dr Ahmed Zaki Anwar El Haffaf, médecin généticien et directeur de la clinique d'oncogénétique du CHUM - Centre hospitalier de l'Université de Montréal
- Suzie Auclair, Guitariste renommée et patiente atteinte du Syndrome d'Ehlers-Danlos
- Dr John Mitchell, Endocrinologue pédiatrique et Biochimiste (génétique) de l'Hôpital de Montréal pour enfants | Montreal Children's Hospital
- Nicolas Pilon, Professeur titulaire à l'UQAM | Université du Québec à Montréal et co-directeur du réseau de recherche québécois sur les maladies rares
- Véronique Dugas, Vice-présidente des affaires scientifiques du CQDM





9 mai 2024

Le professeur Pierre-Marie David de l'université de Montréal a tenu une journée de réflexion traitant de la nécessité médicale particulière (NMP) et durant laquelle plusieurs présentations et panels de discussion ont donné lieu à des échanges intéressants sur plusieurs enjeux liés à la NMP. Jonathan Pratt a participé à une table ronde autour de l'harmonisation des pratiques d'exception, actuelles et à venir. L'évènement a réuni près d'une centaine de participants, dont des gestionnaires de centres hospitaliers, des chefs de pharmacie d'hôpitaux, des professionnels de la santé et d'autres intervenants clés (groupes patients, INESSS, etc.)



14 mai 2024

L'association canadienne pour le remboursement des soins de santé (ACRSS) a tenu son évènement annuel québécois le 14 mai 2024. Le thème de la journée était : L'équité en santé. Jonathan Pratt y a participé en tant que panéliste sur un panel de discussion qui traitait des enjeux d'équité pour l'accès aux soins. L'évènement a réuni plus d'une centaine de personnes de tous les horizons (compagnies pharmaceutiques, MSSS, groupes de patients, hauts fonctionnaires, etc.).

CAHR ACRSS
The Canadian Association for Healthcare Reimbursement
L'association canadienne pour le remboursement des soins de santé

10h15 **Panel – Équité pour l'accès aux soins**
Marie-Hélène Bolduc, Dystrophie Musculaire Canada
Denis Tremblay, Société québécoise de la schizophrénie
Jonathan Pratt, Regroupement québécois des maladies orphelines
Cindy Dalton, Société d'Alzheimer de Montréal
Modérateur : **François Paradis**
Joignez-vous à ce panel d'experts qui partageront leurs perspectives sur l'équité dans la prestation des soins de santé pour les maladies rares, la maladie d'Alzheimer et la schizophrénie.

6 mai 2024

Wendy Singer, une journaliste du magazine Inspirations, a contacté le RQMO afin de produire un article mettant de l'avant une famille avec un enfant atteint d'une maladie orpheline. Avec la collaboration du professeur Marc Lussier de l'UQAM et Véronique D'Amour-Dionne, maman de Cassandre, 7 ans, dont le gène PSMC5 est muté, Jonathan Pratt a participé à la production dudit article qui a été publié dans l'édition Printemps de Inspirations. L'article se trouve à la page 36 sur 48.

Voici le lien vers l'édition printemps 2024 : https://inspirationsnews.com/inspirations/articles/print-edition-spring-summer-2024-printemps-ete-2024

Zebruary: Raising wareness on rare diseases



5 juin 2024



Le 29 avril dernier, Jonathan Pratt et Caroline Joseph étaient invités à participer à l'émission Trajectoires diffusée sur les ondes de La Télévision des Basses-Laurentides (TVBL) pour parler des maladies rares. Les discussions se rapportaient aux difficultés rencontrées par les personnes aux prises avec une maladie rare, mais aussi aux aspects positifs qu'un enfant atteint d'une maladie rare peut apporter à son entourage malgré les difficultés du quotidien. L'épisode a été mis en ligne le 5 juin 2024.

Voici le lien de l'épisode de 55 minutes : https://tvbl.ca/episode/edition-du-4-juin-3/

6 juin 2024



L'association de paralysie cérébrale du Québec a invité Jonathan Pratt à une entrevue à leur émission « Des gens comme les autres » sur leur chaîne Télé Handicap. Le but de l'entrevue était de discuter du rôle du RQMO envers les personnes vivant avec un handicap. L'entrevue a été réalisée sur Zoom le 6 juin 2024 mais mise en ligne le 23 août 2024.

Voici le lien de l'entrevue : https://youtu.be/C4fv86HuMcI

11 juin 2024

H & K Strategies organisait une table ronde virtuelle privée sur la transformation du système de la santé et des services sociaux et l'implantation de Santé Québec. Jonathan Pratt y a été invité afin de discuter des enjeux qui touchent les patients.

Parmi ceux-ci, notons :

- Rôle des patients, des associations de patients et des patients-partenaires dans les différentes sphères opérationnelles de Santé Québec.
- L'utilisation des ressources communautaires et les services fournis par les associations de patients dans le système de santé de manière générale (éducation, recherche, support, etc.).
- Harmonisation des pratiques à travers tous les établissements de santé au Québec.
- L'amélioration des soins et services offerts aux patients tout au long de leur trajectoire de soins (référencement à la recherche clinique ou d'autres services connexes dans le cas d'absence de traitements)

5 juillet 2024

Dans l'édition du 5 juillet 2024 de l'émission Let's Go de Sabrina Marandola diffusé sur les ondes de CBC Listen (88,3 fm), un segment a été consacré à l'histoire d'une maman de 3 enfants atteinte du syndrome de la personne raide, la même maladie qui afflige Céline Dion. Jonathan Pratt a aussi participé à l'entrevue avec la maman en question, dont le but était de discuter des enjeux que vivent les personnes qui sont atteintes de ce syndrome et des effets escomptés du documentaire sur ces mêmes enjeux. Malheureusement, le lien média n'est plus disponible sur leur site web.



15 juillet 2024

Depuis la sortie du documentaire de Céline Dion, plusieurs entrevues ont été réalisées en lien avec le Syndrome de la personne raide. Jonathan Pratt a participé à l'émission Aux Quotidiens lundi le 15 juillet sur les ondes du Canal M afin de discuter des enjeux entourant la maladie et sur ce que le RQMO fait pour aider.

Voici le lien vers l'émission : https://canalm.vuesetvoix.com/aux-quotidiens-avec-yvan-deslauriers-15-juillet-2024/

23 juillet 2024

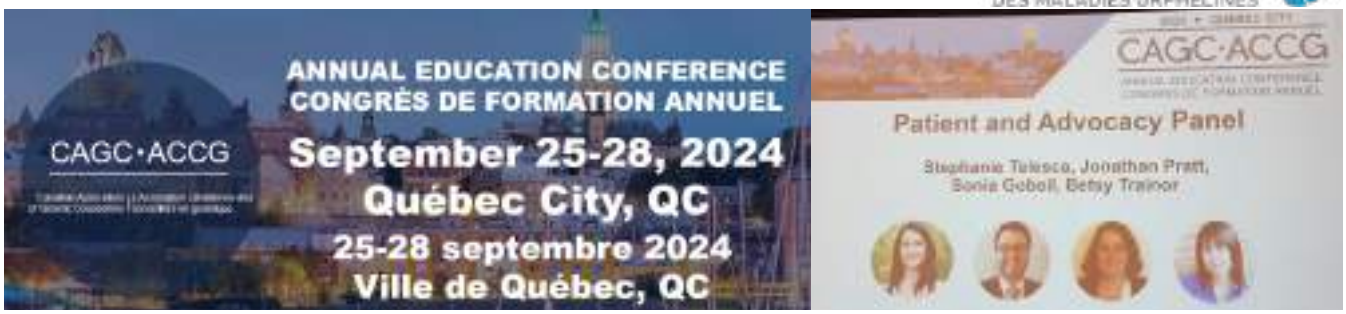
Jonathan Pratt a participé à un reportage réalisé sur les ondes de Radio-Canada le 23 juillet 2024. L'entrevue concerne les difficultés rencontrées par une Sherbrookoise atteinte de la maladie de Castleman.

Voici le lien vers l'article : https://ici.radio-canada.ca/nouvelle/2090686/maladie-orpheline-rare

Voici le lien vers le reportage :
https://ici.radio-canada.ca/tele/le-telejournal-estrie/site/episodes/945510/episode-du-23-juillet-2024

26 septembre 2024

L'Association canadienne des conseillères en génétique a tenu son congrès de formation annuel du 25 au 28 septembre 2024. (https://www.cagcconference.ca/) Lors de la 2e journée, Jonathan Pratt a participé à un panel de discussion composé de parents d'enfants atteints par une maladie rare et d'associations de patients. Le but du panel était de discuter de divers enjeux relatifs au parcours complexe des patients atteints de maladies rares et de leurs expériences avec les conseillers en génétique dans la recherche d'un diagnostic et les nombreux obstacles associés au soutien de la recherche sur les maladies rares. Jonathan a précisément axé son intervention sur l'aide et le soutien offert par le RQMO.



28 septembre 2024

Gail Ouellette a été invitée à donner une conférence sur la Stratégie nationale sur les médicaments pour le traitement des maladies rares et un atelier sur la génétique lors de la Journée des familles de l'Association canadienne de Pompe à Toronto.

30 septembre – 1er octobre 2024

Gail Ouellette a été invitée à participer à un atelier sur l'établissement d'une politique pour les maladies rares en Alberta à Calgary.

7 octobre 2024

La Confédération des organismes de personnes handicapées du Québec (COPHAN) a tenu son tout premier sommet national sur le handicap. Dans le cadre de cet évènement, dont le titre était Invisible, Jonathan Pratt y a présenté une conférence sur les maladies rares et orphelines. Il était question de présenter les divers enjeux en lien avec la reconnaissance et la prise en charge de nouveaux besoins. Marie-Ève a tenu un kiosque pour présenter ce que fait le RQMO et pour échanger avec les participants.

Voici le lien de l'évènement : https://cophan.org/2024/06/premier-sommet-national-sur-le-handicap-pre-inscription-pour-les-membres-de-la-cophan/







21 octobre 2024

Gail Ouellette a été invitée à participer à un panel du Canadian Association for Population Therapeutics à Toronto, dont le thème était : « *Filling the gap: The case for a policy observatory to serve the Canadian rare disease policy ecosystem* »

Voici le lien vers les archives de la conférence : https://www.capt-actp.ca/conference/conference-archive/catp-actp-2024/

30 octobre 2024

Gail Ouellette a été invitée à participer à un panel du Canadian Association for Healthcare Reimbursement à Toronto, dont le thème était : « *Reflections on the Rare Disease Drug Strategy: Lessons Learned & A Way Forward »*

31 octobre 2024

Le RQMO a obtenu une subvention en mai 2023 afin de créer une plateforme réunissant l'ensemble des ressources pan-canadiennes disponibles pour informer et aider toute personne souhaitant obtenir de l'information sur les maladies rares et orphelines. Après plus d'un an et demi de travail acharné, le site web des Centres iRARE canadiens (**https://irarecentres.org/**) a finalement été officiellement lancé le 31 octobre dernier.



13-14 novembre 2024

Jonathan Pratt a présenté une conférence sur l'état de la situation des maladies rares et orphelines au Québec en 2024 lors du congrès québécois en santé respiratoire de l'association pulmonaire du Québec (https://poumonquebec.ca/cqsr/). Plus de 200 personnes étaient présentes, dont la grande majorité était des professionnels de la santé.

13 h	**Les maladies rares et orphelines : Un état de la situation au Québec en 2024** Dr Jonathan Pratt, directeur général au Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)



17 novembre 2024

Le RQMO devient membre de la Resilient Healthcare Coalition (RHC). Cette coalition rassemble un groupe diversifié de dirigeants de systèmes de santé issus de l'industrie, de la recherche et de groupes de défense des intérêts dans les secteurs public, privé et à but non lucratif. La mission de la coalition est de créer des systèmes de santé canadiens qui **améliorent les soins aux patients et les résultats en matière de santé** en évoluant pour devenir plus rapides, plus agiles et mieux à même d'absorber les chocs futurs.

20 novembre 2024

Christine Yergeau et Jonathan Pratt ont représenté le RQMO lors du colloque Parachute sur la transition soins du monde pédiatrique au monde adulte qui se déroulait toute la journée au CHU Sainte-Justine. Ils ont tenu un kiosque d'information sur le RQMO et ses services et ont rencontré plus de 400 personnes (enfants, parents, chercheurs, etc.) pendant la journée.





26-27 novembre 2024

Le congrès sur les maladies rares du Canadian Organization for Rare Diseases (CORD) s'est tenu à Montréal en collaboration avec le RQMO. Ce fut une belle occasion d'aborder divers sujets en lien avec la stratégie nationale visant les médicaments pour le traitement des maladies rares, ainsi que de renforcer la sensibilisation autour de l'organisation et de ses actions. Jonathan Pratt y a d'ailleurs animé un panel de discussion pour discuter des initiatives en matière de politiques publiques québécoises en maladies rares (plan d'action 2023-2027) et de l'état de la recherche en maladies rares au Québec (RARE.qc).







3 décembre 2024

Ingrid Younes et Christine Yergeau étaient présentes au congrès de l'Ordre des Infirmiers et Infirmières du Québec (OIIQ) pour parler du RQMO et de ses services aux infirmier(e)s de partout au Québec! Elles ont rencontré près de 700 infirmières durant la journée.



Projets et programmes du RQMO

Création et développement des communautés rares

2024, 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 chapeaute ce programme depuis 2021. 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. À la mi-2024, nous avons appris que cette compagnie avait malheureusement fermé. Nous avons donc redirigé nos efforts pour partager tout le contenu de la plateforme sur le site web du RQMO https://rqmo.org/communautes-rares-du-rqmo/

Les services qui ont été offerts pendant l'année 2024 sont : des « Cafés-rencontres rares » virtuels où les membres des communautés impliqués échangent entre elles et partagent leurs expériences. D'autres webinaires-discussions et cafés-rencontres-discussions ont aussi eu lieu. Ces derniers permettent une proximité avec les membres des communautés rares. Ils sont donnés par des intervenants externes (médecins, professionnels de la santé, etc.) et sont gratuits. Certaines de ces rencontres n'ont pas été enregistrées en raison de la demande des intervenants ou des participants.

Voici les statistiques reliées à ce programme :

Communauté	Nombre de participants dans la communauté	Activité	Fréquence	Nombre moyen de participants par rencontre
Syndrome de Smith-Magenis	12	Webinaire	1	7
		Café-rencontre	2	5
Maladies des surrénales	40	Webinaire	1	5
		Café-rencontre	3	7
Malformation d'Arnold-Chiari et la syringomyélie	24	Café-rencontre	4	8
Syndrome de la personne raide	11	Café-rencontre	2	4
Communauté des Patients-Partenaires du RQMO	40	Rencontre*	7	1

* *Rencontres de développement et de mise en place de la communauté des patients partenaires*

Les communautés inactives sont mises en pause pour le moment, en attendant un regain d'intérêt pour reprendre leurs activités, comme celles des Sans diagnostic, du syndrome de DiGeorge, du syndrome de Stickler et de l'atrésie des voies biliaires. En parallèle, de nouvelles communautés ont été créées, notamment pour les patients partenaires et la malformation d'Arnold-Chiari et la syringomyélie.

Liste des webinaires :

- Webinaire sur le syndrome de Smith-Magenis par Mme Gail Ouellette, Ph.D., généticienne et conseillère en génétique, fondatrice du Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO). Le webinaire explore la génétique du syndrome de Smith-Magenis et l'état actuel de la recherche.

Lien vers le webinaire : https://www.youtube.com/watch?v=z9_BCJNsCpA&t=1401s

- Introduction à l'ergonomie au bureau : allier confort et productivité

Webinaire donné le 30 octobre 2024 par Patricia Bélanger, ergonome.
Ce webinaire-discussion n'a pas été enregistré à la demande de la présentatrice.

- Participation du Dr. André Lacroix, endocrinologue, au Café-Rencontre de la communauté des maladies des surrénales.

Cette rencontre visait à répondre aux questions des participants et leur donner des conseils sur la manière d'aborder leur cas avec leur équipe médicale.

Répertoire de registres de patients et recherche

En 2024, nous avons continué à offrir de l'information sur les registres de patients et sur la recherche en maladies rares pour les personnes qui nous en faisaient la demande via notre centre iRARE. Pour les registres de patients, nous trouvons pour ces personnes ceux auxquels elles peuvent s'inscrire par elles-mêmes qui sont spécifiques ou pertinentes à leurs maladies, incluant des registres pour les personnes qui n'ont pas de diagnostic. Nous offrons de l'aide pour s'y inscrire si ces personnes rencontrent des barrières techniques, d'accessibilité ou de langue. Nous expliquons l'importance des registres de patients pour faire avancer les connaissances sur leur maladie. Pour la recherche, nous offrons de l'information sur l'état des recherches et nous les informons sur les opportunités de participer à des projets de recherche (clinique, fondamentale, biobanques, qualitative, etc) en lien avec leur maladie ou celle de leur proche.

Nous avons mis à jour notre répertoire de registres de maladies rares, qui contenait, à la fin de l'année 2024, des registres pour 339 maladies rares spécifiques et 20 registres de catégories de maladies rares. La plupart de ces registres sont gérés par des associations de patients et sont basés au Canada ou à l'international. Notre répertoire de registres est accessible publiquement sur notre site web[4].

En 2024, 32 personnes ont demandé de l'information sur les registres sur leur maladie ou celle de leur proche. Nous leur avons envoyé l'information pour s'inscrire à un ou plusieurs registres sur leur maladie ou celle de leur proche. 63 personnes ont demandé de l'information sur la recherche en lien avec leur maladie ou celle de leur proche. Nous leur avons transmis l'information souhaitée et les avons orientées vers des opportunités de recherche qui pourraient leur être pertinentes, selon leurs besoins et critères.

[4] https://rqmo.org/recherche-sur-les-maladies-rares/

Surveillance des médicaments orphelins

En 2024, nous avons continué de surveiller les médicaments orphelins en évaluation par l'INESSS au Québec pour trouver des patients, parents, autres proches aidants, associations de patients 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 30 conditions rares suivantes afin qu'elles puissent participer à ces évaluations :

- Colite ulcéreuse
- Thrombocytopénie immunitaire
- Maladie de Crohn
- Syndrome d'Alagille
- Amyloïdose héréditaire à transthyrétine
- Fibrose kystique
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne
- Beta-thalassémie
- Syndrome de PI3K-delta activé
- Hypertension artérielle pulmonaire
- Myasthénie auto-immune
- Mastocytose systémique avancée
- Myasthénie grave généralisée
- Leucémie myéloïde aiguë
- Occlusion de la veine rétinienne
- Déficience du système de réparation des mésappariements
- Psoriasis pustuleux généralisé
- Myélofibrose primitive
- Adénocarcinome gastrique ou de la jonction gastro-oesophagienne
- Syndrome de libération de cytokines sévère
- Déficit congénital en inhibiteur de l'alpha1-protéinase
- Ataxie de Friedreich
- Dégénérescence maculaire liée à l'âge
- Hémophilie A
- Maladie de Fabry
- Hidradénite suppurée
- Neuromyélite optique
- Syndrome hémolytique et urémique atypique
- Cholangite biliaire primitive
- Maladie de Pompe

Pour ces médicaments, en plus des publications régulières sur nos réseaux sociaux et dans notre inforiel, nous avons contacté personnellement 68 patients ou proches-aidants, 40 médecins-experts et professionnels de la santé et 20 associations de patients.

Services de jumelage

Le RQMO offre un service de jumelage[5], car plusieurs individus, parents ou proches aidants souhaitent se connecter et échanger avec une personne affectée par la même maladie rare qu'eux et habitant le Québec. En 2024, nous avons reçu 105 demandes de jumelage pour 61 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. Malheureusement, il n'est pas toujours possible de trouver une correspondance. Lorsqu'il en existe pour leur maladie, nous référons alors ces personnes à des associations ou à des groupes de patients pour poursuivre leur recherche. Notons que le jumelage s'effectue toujours dans le respect de la décision des personnes contactées et de la confidentialité.

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

En 2024, nous avons continué de contribuer à faire avancer les connaissances sur les maladies rares en favorisant les échanges entre les patients et les chercheurs, les collaborations et partenariats, et en participant à la recherche. Voici un résumé des initiatives du RQMO en 2024 qui ont contribué à atteindre ces objectifs :

Façons de favoriser l'avancement des recherches en maladies rares	**Nom du projet / groupe**	**Méthodes / Accomplissements en 2024**
Aide aux chercheurs pour recrutement de patients ou proches aidants	Étude sur la transition de l'école à la vie adulte des jeunes en situation de handicap [6]: Université Laval	Diffusion de l'information sur les projets de recherche via notre inforiel, publications sur notre page Facebook et sur notre page Linkedin et envois ciblés de courriels aux personnes concernées par une étude si consentement préalable.
	Essai clinique chez les personnes atteintes de la maladie de Pompe à début tardif [7]: Université McMaster	
	Étude sur les expériences des utilisateurs de connaissances sur les registres de patients atteints de maladies rares [8]: Université de Toronto	

[5] https://rqmo.org/jumelage/
[6] https://www.facebook.com/share/p/1BY3Ds3iYE/
[7] https://www.facebook.com/share/p/1Y9DG7wbjb/
[8] https://knowledgetranslation.net/profile/catherine-stratton-mph/

Façons de favoriser l'avancement des recherches en maladies rares	Nom du projet / groupe	Méthodes / Accomplissements en 2024
	Étude sur les expériences d'hommes immigrants ou descendant de migrants vivant au Québec et qui prennent soin d'un proche [9]: Institut universitaire Sherpa, Université de Montréal	
	Banque de données et de matériel biologique C-BIG[10] pour la paraplégie spastique héréditaire : Institut neurologique de Montréal, Université McGill.	
	Sondage sur les maladies rares et le numérique de la santé [11]**:** Groupe de recherche interdisciplinaire en informatique de la santé (GRIIS), Université de Sherbrooke	
	Sondage sur l'ajout de deux maladies héréditaires dans l'offre de tests de porteur [12]: INESSS	
	Sondage sur la gestion des crises épileptiques associés à certaines maladies rares[13] : INESSS	
	Étude sur les expériences des soignants canadiens durant le parcours diagnostique des enfants atteints d'une maladie rare [14]: University of Manitoba	

[9] https://sherpa-recherche.com/fr/publication/les-experiences-de-personnes-appartenant-a-un-groupe-ethnoculturel-minoritaire-qui-prennent-soin-dun%C2%B7e-proche-au-quebec/
[10] https://www.mcgill.ca/neuro/research/c-big-repository/resources-researchers
[11] https://griis.ca/
[12] https://www.inesss.qc.ca/publications/repertoire-des-publications/publication/tests-de-porteur.html
[13] https://www.inesss.qc.ca/accueil/nouveaute/participantes-recherchees-consultation-de-personnes-vivant-des-crises-epileptiques-associees-au-slg-au-sd-ou-a-la-stb-et-de-leurs-aidants.html
[14] https://www.facebook.com/share/p/1FTiZbju2A/

Façons de favoriser l'avancement des recherches en maladies rares	Nom du projet / groupe	Méthodes / Accomplissements en 2024
	Sondage sur le soutien offert aux femmes enceintes en situation de handicap par les professionnels de la santé et des services sociaux [15]: INESSS	
	Études cliniques pour 8 maladies rares [16]: Diex Recherche	
	Essai clinique pour les personnes atteintes de la Dystrophie myotonique de type 1[17] : Université McGill	
	Projet sur le syndrome de CANVAS [18]: Université de Montréal	
Partenariats	Réseau de thérapie cellulaire, tissulaire et génique du Québec (ThéCell)	Série de webinaires[19] traitant des avancées dans la recherche au Québec en thérapie cellulaire, tissulaire et génique en lien avec les maladies rares. Diffusés sur nos réseaux sociaux et sur notre chaîne Youtube.
	Catalis et Recherche clinique Québec	Membre du comité aviseur patients de Catalis et membre des chantiers du carrefour d'information de Recherche clinique Québec. Référencement des patients et proches aidants vers le service d'accompagnement de Recherche clinique Québec.
	Montréal InVivo	Membre du comité sur les maladies rares et du comité projet - Ententes basées sur la valeur. Représentation des associations de patients dans les projets et politiques de Montréal-Invivo.
	Centre d'Excellence en Recherche sur les Maladies Orphelines – Fondation Courtois (CERMO-FC)	Membre du comité de direction ayant pour but de voir au bon fonctionnement des activités de recherche du CERMO-FC.

[15] https://www.inesss.qc.ca/accueil/nouveaute/appel-a-la-participation-femmes-recherchees-soutien-offert-aux-femmes-enceintes-en-situation-de-handicap-par-les-professionnels-de-la-sante-et-des-services-sociaux.html
[16] https://www.diex.ca/nos-etudes/
[17] https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT05027269
[18] https://genomequebec.com/projets-finances/dissequer-les-mecanismes-pathogenes-du-canvas-pour-developper-des-strategies-therapeutiques/
[19] https://www.youtube.com/watch?v=XXJpy7xwWzU&list=PLUxoP50HRlD4QYj8WE4zsTN1R9zLp8AvU

Façons de favoriser l'avancement des recherches en maladies rares	Nom du projet / groupe	Méthodes / Accomplissements en 2024
	Département de génétique humaine de l'Université McGill et MEDELoop	Développement d'une plateforme pour les patients de partage d'information médicale 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.
	Réseau canadien des maladies rares	Membre du groupe thématique sur les soins, soutien et autonomisation en maladies rares, ayant pour but d'améliorer les soins centrés sur le patient.
	Réseau RareKidsCan	Échange d'informations sur les registres de patients en maladies rares avec chargée de projet pour la plateforme de registres.
	Médicaments Novateurs Canada	Membre du Comité aviseur patients. Discussion des enjeux qui touchent les associations de patients, les membres de l'industrie et les politiques publiques en santé
	Resilient healthcare coalition (RHC)	Discussion sur les politiques publiques canadiennes en matière de santé
Implication dans projets de recherche	Sondage sur les maladies rares et le numérique de la santé [20]: Groupe de recherche interdisciplinaire en informatique de la santé (GRIIS), Université de Sherbrooke	Révision du guide de discussion proposé par l'équipe de recherche pour leur étude sur l'identification des besoins et priorités des personnes atteintes de maladies rares et leurs proches entourant l'utilisation des technologiques de santé numérique pour le soutien et la gestion de leur santé.
	Étude sur les expériences des utilisateurs de connaissances sur les registres de patients atteints de maladies rares [21]: Université de Toronto	Répondu au sondage en tant qu'utilisateurs de connaissances sur les registres de patients en maladies rares.

[20] https://griis.ca/
[21] https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39428992/

Réseaux sociaux et Infolettre du RQMO

Page **Facebook publique** du RQMO [22]

- Statistiques : 6 357 personnes aiment la page et 6 884 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[23]

- Statistiques : 979 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[24]

- Statistiques : 273 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 2 434 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 2024.

[22] https://www.facebook.com/RQMOrphelines
[23] https://www.linkedin.com/company/rqmo/?viewAsMember=true
[24] https://www.youtube.com/@RQMOMalOrph

Financement

Le financement du RQMO pour l'année 2024 se divise en 3 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 2023-2024 et 2024-2025;
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 72 dons totalisant près de 13,000$ qui ont été remis au RQMO en 2023. Parmi ces dons, le RQMO remercie la fondation Simon Le Zèbre pour son don de 5,000$ ainsi que Cathy Laroche et les membres (plus de 4000) de son groupe Facebook « Ma gang de bike » qui ont fait des « rides » de moto partout dans la province et qui ont amassé plus de 2,700$ pour le RQMO. Le groupe Facebook s'agrandit et il y aura une plus grande participation en 2025.

Ensuite, le RQMO souhaite remercier chaleureusement toute l'équipe du PSOC pour le maintien du statut du RQMO en tant qu'organisme national et de la subvention/rehaussement obtenus pour l'année 2023-2024 et 2024-2025. Il s'agit de la source de financement principale du RQMO pour soutenir sa mission. C'est un montant de 160,501$ qui a été octroyé pour l'année 2024-2025.



Suite à l'obtention de la subvention du ministère de la famille, des enfants et du développement social (Fonds de relance des services communautaires) au montant de 90,000$ et administrée par Centraide Estrie (durée du mandat : 1 an, Juin 2023 à Juin 2024), nous avons été en mesure d'établir un partenariat entre le RQMO et CanPKU+ pour ainsi fonder les centres iRARE canadiens. Ce nouvel organisme s'occupe de fournir de l'information et du soutien à toute personne au Canada qui est atteint d'une maladie rare. La majorité des fonds ont été utilisés pour bâtir le nouveau site web comportant les ressources en maladies rares de chacune des 9 provinces

canadiennes, excluant le Québec, pour embaucher une agente d'information à temps plein et pour promouvoir les activités des centres iRARE canadiens auprès des cliniques, chercheurs, professionnels de la santé et autres acteurs importants pour la communauté canadienne des maladies rares.

Finalement, le RQMO souhaite remercier, par leurs contributions importantes, les divers commanditaires qui ont soutenu les évènements et activités qui ont eu lieu en 2024, notamment le mois de zébrier et la journée éducative 2024 et l'émission spéciale produite par CScience.



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[25]

Politique en matière de conflit d'intérêts pour tous les administrateurs, les représentants et les membres des comités permanents du conseil du RQMO[26]

Administration : administration@rqmo.org
Centre iRARE : info@rqmo.org
Site web : rqmo.org[27]

[25] https://rqmo.org/wp-content/uploads/2023/07/Politique_Relations-avec-les-entreprises-commerciales_-RQMO.pdf
[26] https://rqmo.org/wp-content/uploads/2023/07/Politique-conflits-dinterets_RQMO_approuvee_-21-avril-2022.pdf
[27] https://rqmo.org/