

RQMO

REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS
DES MALADIES ORPHELINES



PROPOSITION DE STRATÉGIE POUR LES MALADIES RARES AU QUÉBEC

Reconnaître que les maladies rares constituent une catégorie de maladies à besoins spécifiques.

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

INTRODUCTION

- A. Les maladies rares et orphelines
- B. Le Regroupement québécois des maladies orphelines
Plaidoyer pour un plan/stratégie maladies rares

PROPOSITION DE STRATÉGIE POUR LES MALADIES RARES AU QUÉBEC

Thème #1- Formation et information sur les maladies rares

L'éducation et l'information : les clés d'un diagnostic précoce et d'une meilleure prise en charge

Thème #2 – Diagnostic, dépistage et prévention

Diagnostiquer tôt = prendre en charge et traiter tôt

Thème #3 – Prise en charge médicale

Consulter et collaborer pour mieux soigner

Thème #4 – Traitement – Accès aux médicaments orphelins et autres traitements

Rendre équitable l'accès à leurs traitements pour les personnes atteintes de maladies rares

Thème #5 – Prise en charge psychosociale

Soulager la douleur et la détresse, ainsi que briser l'isolement.

Thème #6 – Recherche

Trouver des solutions immédiates et générer de l'espoir pour une thérapie future.

INTRODUCTION

A. LES MALADIES RARES ET ORPHELINES

Maladie rare : une maladie qui touche moins d'une personne sur 2 000 dans la population.

Maladie orpheline :

- Première définition : une « ...maladie pour laquelle on ne s'attend pas de façon raisonnable que le coût de développement et de mise en marché d'un médicament pour la traiter soit amorti par les ventes de ce médicament... ». ¹
- Définition plus courte : une maladie rare pour laquelle il n'y a pas de traitement.
- Se dit plus largement de toute maladie rare peu connue de la population et du milieu médical, qui est peu l'objet de recherche et qui résulte en un sentiment de laissée-pour-compte par la personne qui en souffre et par sa famille. ²

Statistiques

- Il y a entre 7 000 et 8 000 maladies rares répertoriées à travers le monde.
- Selon certaines estimations, celles-ci représenteraient de 20 à 35 % de toutes les pathologies humaines.
- On estime qu'au moins 5 % de la population est affectée par une maladie rare, donc près d'un demi-million de Québécois (~ 500 000).
- Environ 60 % de ces maladies touchent les enfants et 30 % de ceux-ci meurent avant l'âge de 5 ans. Beaucoup peuvent frapper à n'importe quel âge.
- Approximativement 80% des maladies rares sont d'origine génétique. D'autres causes sont des désordres du système immunitaire, des infections, des intoxications ou sans cause connue.
- On estime que 50 % des personnes atteintes n'ont pas de diagnostic précis.
- Il y a seulement environ 700 thérapies spécifiques pour plus de 7 000 maladies rares (incluant les cancers rares), d'où l'appellation « maladies orphelines ».

Types de maladies : maladies aiguës, maladies chroniques, syndromes complexes avec malformations ou non, maladies à évolution progressive, maladies sévères et fatales, maladies récurrentes ou épisodiques, maladies imprévisibles, maladies avec handicaps physiques, maladies avec handicaps intellectuels, maladies avec handicaps physiques et intellectuels, maladies avec des incapacités « invisibles » (ex., immunodéficience, douleur) et conditions touchant l'apparence physique.

¹ Adapté du Orphan Drug Act (États-Unis, 1983)

² RQMO

B. LE REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES (RQMO)

Mission :

- 1) Offrir un service d'information et de soutien pour les personnes atteintes d'une maladie rare et orpheline, leurs proches aidants, leurs familles et pour les professionnels de la santé via son Centre d'information et de ressources en maladies rares (maintenant connu sous le nom « Centre iRARE »).
- 2) Diffuser de l'information et éduquer sur les maladies rares ainsi que sur les enjeux reliés aux maladies rares.
- 3) Sensibiliser le public et le milieu médical par rapport aux maladies rares.
- 4) Faire avancer les connaissances sur les diverses maladies rares et orphelines en favorisant les échanges entre les malades et les chercheurs.

Plaidoyer pour un plan/stratégie maladies rares

Depuis sa fondation en 2010, le RQMO s'est aussi donné comme mission de plaider pour une reconnaissance des maladies rares comme catégorie de maladies aux besoins spécifiques comme cela avait été fait dans de nombreux pays à travers le monde. La France, notamment, a été le premier pays à établir un « Plan national maladies rares » en 2004. Le RQMO a donc entrepris des démarches pour connaître la situation et les besoins des personnes atteintes de maladies rares au Québec par un sondage, des forums de discussion et des colloques dont le résultat est la proposition de stratégie ci-incluse. Cet énoncé de stratégie a aussi été nourri par le vécu et les commentaires des milliers de personnes qui ont contacté notre Centre d'information et de ressources en maladies rares.

Démarches de consultation entreprises par le RQMO depuis sa création pour la reconnaissance des maladies rares et l'élaboration d'un plan/stratégie pour les maladies rares au Québec:

- ✓ 2010 : Sondage en ligne auprès de près de 300 personnes atteintes de maladies rares, de parents d'enfants atteints et d'autres proches aidants. Rencontre avec le ministre de la Santé, le Dr Yves Bolduc.
- ✓ Premier colloque du RQMO sur les maladies rares, « *La parole est à vous* ». Le Dr Yves Bolduc y a fait l'allocution d'ouverture. La cofondatrice de l'Alliance maladies rares de la France, Mme Viviane Viollet, a présenté la démarche effectuée par les patients et le gouvernement en France jusqu'au 2e Plan national maladies rares.
- ✓ 2011 : Forum sur les maladies rares et orphelines, « *Intégrer la rareté dans notre système de santé* ». Annonce du ministre Yves Bolduc de la mise sur pied d'un comité pour élaborer une « Stratégie québécoise en matière de maladies rares ». Malgré la sincère intention du ministre de mettre sur pied ce comité, il n'a pas vu le jour.

- ✓ 2014 : Dîner-causerie sur l'accès aux médicaments, journée de sensibilisation à l'Assemblée nationale avec motion pour souligner la Journée internationale des maladies rares par le ministre de la Santé, Dr Réjean Hébert; déjeuner-conférence avec Pierre Lavoie à l'Assemblée nationale et colloque « *Les maladies rares : ailleurs et ici* ».
- ✓ 2015 : Sommet sur les maladies rares où il y a eu présentation et discussion d'une ébauche de la Stratégie québécoise en matière de maladies rares avec les différents interlocuteurs (patients, proches aidants, représentants de patients, médecins, autres professionnels de la santé, chercheurs et représentants de l'industrie pharmaceutique) et colloque sur la recherche dans le domaine des maladies rares.
- ✓ 2016 : Colloque sur l'engagement des patients dans leurs soins et la recherche.
- ✓ 2017 : Colloque sur le diagnostic et la prévention des maladies rares, « *Diagnostiquer tôt = traiter tôt* ». Rencontre avec le ministre de la Santé, le Dr Gaétan Barrette, qui a promis la mise sur pied d'un comité sur les maladies rares avec participation de représentants du RQMO.
- ✓ 2017-2018 : Travail du Comité sur la Stratégie maladies rares (comité interne du RQMO comprenant des représentants d'associations de maladies rares) et communications avec le cabinet du ministre de la Santé. Un document présentant trois des priorités de la stratégie du RQMO a été envoyé au cabinet en avril 2018.
- ✓ Commentaires de milliers de personnes ayant contacté notre Centre d'information et de ressources en maladies rares.

À l'automne 2018, un groupe de travail sur les maladies rares a été mis sur pied par le Ministère de la Santé et des Services sociaux.

Nous voulons présenter ici la stratégie complète proposée par le RQMO, car cette stratégie est le résultat de toutes les consultations entreprises. La stratégie comprend plus d'une quarantaine de propositions sous six (6) thèmes sur lesquels il faut agir pour améliorer la santé, la qualité de vie, la durée de vie et l'inclusion sociale des personnes atteintes de maladies rares et orphelines.

Thèmes :

- 1) Formation et information sur les maladies rares
- 2) Diagnostic et prévention
- 3) Prise en charge médicale
- 4) Traitement
- 5) Recherche
- 6) Prise en charge psychosociale

Lors du sondage effectué par le RQMO dès sa fondation, nous avons demandé aux participants de nommer les trois mesures qui seraient prioritaires selon eux pour les maladies rares au Québec. La première mesure, nommée d'une façon ou d'une autre par 50 % des répondants, était la suivante :

Mieux informer et former les médecins et autres professionnels de la santé sur les maladies rares.

Les deux autres mesures nommées étaient :

Promouvoir et soutenir financièrement la recherche sur les maladies orphelines

Améliorer l'accès aux médicaments et aux autres types de traitements

Par les réponses aux questions du sondage sur le diagnostic, la prise en charge et les aspects psychosociaux, il était clair que « **Mieux informer et former les professionnels de la santé** » était la mesure prioritaire à mettre en place pour réduire les délais de diagnostic, pour améliorer la prise en charge et pour améliorer la qualité de vie en se préoccupant des aspects psychosociaux. C'est pourquoi elle constitue le thème #1 de la stratégie proposée. **Il faut sensibiliser, informer et éduquer le milieu médical aux problématiques et obstacles vécus par les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches aidants.**

Ainsi, durant les neuf dernières années, par le sondage, les consultations et les communications avec notre Centre d'information, les patients se sont exprimés et des solutions ont été suggérées de façon récurrente. Nous vous présentons donc la quarantaine de propositions de la stratégie telle qu'elles ont été présentées, discutées et amendées au Sommet sur les maladies rares en 2015 (avec des mises à jour pour 2019).

C'est une proposition de stratégie que le RQMO souhaiterait soumettre – avec les patients et les représentants d'associations de patients – **comme base de discussion à un comité de travail composé de différents interlocuteurs du milieu médical et de représentants gouvernementaux dans un esprit d'échanges et de collaboration et dans le but d'élaborer**

UN PLAN PROVINCIAL INTÉGRÉ POUR LES MALADIES RARES AU QUÉBEC.

Ce qu'on a fait pour les maladies rares ailleurs dans le monde

Pour prendre connaissance de ce qui se fait ailleurs dans le monde et pour trouver d'autres bonnes idées qui ont amélioré le sort de millions de personnes atteintes de maladies rares et orphelines en Europe, aux États-Unis et ailleurs, voir la liste des documents ci-dessous (qui n'est pas exhaustive).

France

[Plans nationaux maladies rares \(1er, 2e et 3e\)](#)

[Alliance des maladies rares](#)

Europe

[Reports on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe](#) (European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD)

[National plans/strategies for rare diseases \(EU\)](#)

[Specialised social services for rare diseases](#) (EUCERD)

[Orphanet](#)

[Orphanews International](#)

[Eurordis](#)

États-Unis

[Office of Rare Diseases Research](#)

[Rare Disease Clinical Research Network](#)

[Undiagnosed Diseases Network](#)

[National Organization for Rare Disorders](#)

[Genetic Alliance](#)

*Les patients ont parlé et proposent la stratégie suivante
pour les maladies rares au Québec*

STRATÉGIE QUÉBÉCOISE MALADIES RARES

THÈME #1

FORMATION ET INFORMATION SUR LES MALADIES RARES

L'éducation et l'information : les clés d'un diagnostic précoce et d'une meilleure prise en charge

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



- Mon médecin m'a dit: « vous en connaissez plus que moi sur la maladie ». (60 % des répondants)
- J'ai trouvé et apporté de l'information à mon médecin sur la maladie. (66 %)
- Médecins ou professionnels de la santé me disent que la maladie est "trop complexe" pour eux. (51 %)

FORMATION DES MÉDECINS ET AUTRES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

Les programmes de formation en médecine ne font pas mention spécifiquement de la catégorie de maladies constituée par les maladies rares.

PROPOSITION 1.1 – FORMATION SUR LES MALADIES RARES POUR LES MÉDECINS

- Introduire le thème des maladies rares dans le programme dès les premières années des études médicales dans le but de sensibiliser à la problématique spécifique des maladies rares (errance diagnostique, problèmes avec prise en charge médicale et psychosociale, peu de traitements curatifs, etc.)
- Mettre en place des séminaires de sensibilisation sur les maladies rares avec témoignages d'adultes atteints d'une maladie rare et de parents d'enfants atteints.
- Aborder le thème des maladies rares dans les programmes de formation de médecins spécialistes avec une emphase particulière sur les maladies rares retrouvées dans les différentes spécialités.

d. Inclure des formations sur les maladies rares dans les programmes de formation continue.

PROPOSITION 1.2 – FORMATION SUR LES MALADIES RARES POUR LES AUTRES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

Pour sensibiliser les autres professionnels de la santé et des services sociaux à la problématique spécifique des maladies rares, introduire le thème des maladies rares dans la formation initiale et dans la formation continue des différentes professions (infirmières, physiothérapeutes, ergothérapeutes, travailleuses sociales, psychologues, etc.)

PROPOSITION 1.4 – COLLABORATION AVEC LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Qu'il y ait collaboration avec le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) pour la formation sur la problématique spécifique des maladies rares et avec les associations de maladies rares spécifiques pour l'enseignement sur une maladie rare particulière.

INFORMATION SUR LES MALADIES RARES

Comme l'ont constaté les auteurs du 1^{er} Plan national maladies rares en France : « Par ailleurs, l'information à destination des professionnels est dispersée, peu accessible dans un contexte où les connaissances évoluent rapidement. Ceux-ci doivent pouvoir disposer en temps réel de recommandations pour la pratique clinique actualisées et validées, et doivent être en mesure d'identifier les services spécialisés auxquels adresser éventuellement les malades dont ils ont la charge. Disposer d'une information validée, utile et d'accès facile est donc essentiel pour améliorer la prise en charge des patients. »³

Ils proposaient de développer davantage des outils existants sur leur territoire: Orphanet (www.orpha.net), des services d'information téléphonique (Maladies Rares Info Services), les documents pédagogiques et les outils d'éducation thérapeutique développés par des spécialistes ou des associations de patients.

Orphanet-Québec

Entre 2012 et 2015, le RQMO était mandataire du projet Orphanet-Québec en collaboration avec la direction d'Orphanet en France et avec le département de génétique médicale du Centre universitaire de santé McGill. Le projet consistait à répertorier les ressources et activités en matière de maladies rares au Québec et de les verser dans le portail international Orphanet : cliniques spécialisées, laboratoires diagnostiques,

³ 1^{er} Plan national maladies rares, France, https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2005-2008.pdf

associations de patients, projets de recherche, essais cliniques et registres de patients/biobanques.

Il s'agissait de constituer un guichet unique pour les ressources en maladies rares au Québec. Le portail comporte les ressources de près de 40 autres pays et des documents pour le grand public et les professionnels de la santé sur un bon nombre des maladies répertoriées (près de 6 000). Aujourd'hui, on peut inscrire soi-même son activité, ressource, association de patient, projet de recherche dans le portail Orphanet.

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



- 62 % des répondants ont déclaré qu'ils avaient reçu peu ou pas d'information sur leur maladie.
- 61 % ont déclaré qu'ils avaient reçu peu ou pas d'information en français.

Centre d'information et de ressources en maladies rares du RQMO

Le RQMO a également mis sur pied un [Centre d'information et de ressources en maladies rares](#) où, depuis 2014, un(e) professionnel(le) de la santé, spécialisé en génétique médicale, transmet aux requérants de l'information officielle, sûre et à jour sur n'importe quelle maladie rare et les dirige vers des ressources lorsque nécessaire. Ce service est l'équivalent de *Maladies Rares Info Services* en France. Patients, proches aidants et professionnels de la santé peuvent contacter le Centre d'information. Les services offerts sont : 1) information sur la maladie, l'hérédité si génétique, associations de patients existants, guides de pratique, experts ou cliniques spécialisées, médicaments orphelins ou à désignation orpheline, projets de recherche, essais cliniques, registres de patients, biobanques; 2) soutien par des références à des services médicaux pertinents pour la maladie rare; à des organismes communautaires pour le répit, le gardiennage, l'aide financière, les loisirs, etc.; et à des organismes gouvernementaux pour des programmes d'aide aux personnes handicapées ou d'aide financière ; 3) soutien par l'écoute et le jumelage avec d'autres individus ou familles aux prises avec la même maladie; 4) aide au recrutement et à la participation à des projets de recherche.

PROPOSITION 1.5 – FAIRE CONNAÎTRE ORPHANET ET LE CENTRE D'INFORMATION ET DE RESSOURCES EN MALADIES RARES DU RQMO

a. Il faut faire davantage connaître le portail Orphanet dans le milieu de la santé pour l'ensemble de son contenu, mais aussi pour le contenu québécois qui permet aux professionnels de la santé de connaître les ressources à leur disposition au Québec. Il faut continuer le travail de promotion pour démontrer aux intervenants l'importance d'y verser leurs ressources ou activités.

b. Faire davantage connaître le Centre d'information et de ressources en maladies rares (Centre iRARE) du RQMO comme recours pour les patients, les proches aidants, mais également pour les professionnels de la santé. S'assurer de la pérennité de ce centre

THÈME #2

DIAGNOSTIC, DÉPISTAGE ET PRÉVENTION

Diagnostiquer tôt = prendre en charge et traiter tôt

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



- Pour **37 %** des répondants, il a pris **3 ans ou plus** pour obtenir un diagnostic.
- Pour **27 %** des répondants, il a pris **5 ans ou plus**.
- Pour **17 %** des répondants, il a pris **plus de 10 ans**.
- **31 %** des répondants ont consulté **5 médecins ou plus** avant d'obtenir leur diagnostic.

Jadis, en enseignant les rudiments du diagnostic, le Dr Theodore Woodward a dit : «*Quand vous entendez des bruits de sabots derrière vous, ne vous attendez pas à voir un zèbre*». Il voulait apprendre à ses étudiants de penser d'abord à un cheval, c'est-à-dire à une maladie commune, avant de penser à une maladie rare. Le zèbre, devenu le symbole des maladies rares, a souvent été oublié dans la démarche diagnostique.

Le nombre, la diversité des maladies rares et leurs causes souvent inconnues ou même extraordinaires (agents infectieux, intoxications, réactions allergiques ou auto-immunes rares, etc.) rendent difficile le diagnostic d'une maladie rare. Il en résulte une «*errance diagnostique* » particulièrement douloureuse pour les familles et un retard de diagnostic (ou un mauvais diagnostic) qui peut avoir des conséquences négatives (interventions ou chirurgies inutiles, médication inadéquate, absence de conseil génétique et même décès).

«*Cultiver la pédagogie du doute : et si c'était une maladie rare?* »⁴

Cependant, quand des patients se présentent avec des signes inhabituels ou avec des symptômes communs, mais chroniques, répétitifs ou en une constellation inhabituelle, et que les investigations standards s'avèrent négatives, les médecins doivent alors se poser la question «*et si c'était une maladie rare?* » Dans le doute, ceux-ci doivent «*passer le flambeau* » le plus rapidement possible à un service spécialisé ou à un spécialiste pour réduire le délai de diagnostic.

«*Arrêtons de psychiatriser les personnes à la recherche d'un diagnostic* »

Il est bien normal qu'une personne aux prises avec une maladie non diagnostiquée aux multiples symptômes chroniques fasse tout en son pouvoir pour enfin y mettre un nom et possiblement obtenir un traitement pour se soulager. Il arrive donc que des patients veuillent obtenir une deuxième ou plusieurs autres opinions. On les accuse alors de faire

⁴ Campagne menée en France lors du 1^{er} Plan national maladies rares

du « magasinage » de médecins, alors qu'ils sont à la recherche d'un spécialiste qui reconnaîtrait enfin ce qu'ils ont. Malheureusement, il arrive fréquemment – et surtout chez les femmes – que ces personnes soient psychiatisées, qu'on leur attribue une pathologie mentale : psychosomatisme, hypocondrie, troubles factices, syndrome de conversion, syndrome de Munchausen, syndrome de Munchausen par procuration (pour parents d'enfants), etc. Si une telle étiquette est mise dès les premières consultations dans le dossier médical, ce « diagnostic » influence le jugement des intervenants subséquents et la patiente n'aura pas l'écoute nécessaire pour qu'elle soit enfin crue (« le syndrome de la page d'avant »).⁵

« Et si c'était une maladie génétique? »

Quatre-vingt pourcent (80 %) des maladies rares sont d'origine génétique, pourtant il y a absence de formation adéquate en génétique chez les médecins et professionnels de la santé, particulièrement sur les signes d'appel qui peuvent faciliter la reconnaissance d'une maladie génétique ou qui devraient, à tout le moins, inciter le médecin à diriger le patient vers un service de génétique spécialisé.

PROPOSITION 2.1 – LE DIAGNOSTIC DES MALADIES RARES – FORMATION ET OUTILS

- a.** Aborder le diagnostic des maladies rares et particulièrement celui des maladies génétiques (dans les apprentissages sur le diagnostic et le diagnostic différentiel) dans le curriculum de médecine.
- b.** Faire de la formation sur l'importance des antécédents familiaux, non seulement pour la prévention des maladies communes, mais pour détecter des signes d'appel importants pour la reconnaissance d'une maladie génétique déjà présente dans la famille ou qui pourrait apparaître à la prochaine génération (malformations, fausses couches à répétition, morts subites, etc.) et inculquer l'importance de référer à un service de génétique.
- c.** Initier les étudiants de médecine à des outils d'aide au diagnostic qui sont souvent réservés à certaines spécialités: London Medical Databases (dysmorphie, neurogénétique, ophtalmologie génétique), POSSUM, Face2Gene, Phenomizer, Orphanizer, FindZebra, outil d'Orphanet, etc.)
- d.** Que l'on forme les médecins spécialistes sur les maladies rares qui touchent les organes/fonctions de leur discipline.
- e.** Que chaque association de médecins spécialistes tienne lors de sa réunion annuelle une séance de présentation de « cas non diagnostiqués » ou de « cas difficiles ».
- f.** Recours à la télémédecine ou à un outil intranet pour partager des « cas non diagnostiqués » entre collègues.
- g.** Inclure des formations sur le diagnostic des maladies rares dans les programmes de formation continue.

⁵ Terme utilisé par l'avocat, Me Jean-Pierre Ménard.

PROPOSITION 2.2- ÉTENDRE LES SERVICES DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE

- a. Que l'on augmente le nombre de médecins généticiens et les ressources dans les laboratoires de diagnostic génétique pour réduire les délais d'attente pour les diagnostics de maladies génétiques.
- b. Que l'on implante des services de génétique dans tous les grands hôpitaux régionaux et dans les régions éloignées (« outreach clinics » avec des médecins généticiens « itinérants » et des conseillères en génétique en permanence).

PROPOSITION 2.3 – UNE CLINIQUE POUR LES CAS NON DIAGNOSTIQUÉS

Créer une clinique ou un centre au Québec pour l'investigation des personnes atteintes de maladies non diagnostiquées (incluant les adultes et les maladies non génétiques) et pour qui les ressources de diagnostic connues ont été épuisées.

DIAGNOSTIC DE MALADIES GÉNÉTIQUES

« Avec l'engouement actuel pour les soins de santé personnalisés, il ne pas oublier que les maladies monogéniques ont été là depuis toujours et qu'elles sont encore majoritairement orphelines de diagnostics et de traitements »⁶

Il faut combattre le préjugé, partagé par certains médecins, administrateurs d'établissements et représentants gouvernementaux selon lequel les tests génétiques sont coûteux. Dans certains cas, les tests génétiques peuvent être utilisés comme tests diagnostiques au même titre que d'autres types d'examen dans d'autres spécialités et peuvent réduire le délai de diagnostic ainsi que les coûts associés à ce délai.

Avec les progrès récents de la génétique et des technologies de génétique moléculaire, particulièrement les approches à haut débit (séquençage et CGH),⁷ il est possible de diagnostiquer de plus en plus de maladies rares, et ce plus rapidement et à moindre coût que dans le passé.

Il faut aussi considérer le « droit au diagnostic » pour un individu et une famille même si, selon le médecin, le diagnostic précis de la maladie rare n'apportera rien de plus pour la prise en charge de l'individu dans le moment présent. L'obtention d'un diagnostic contribue à diminuer l'anxiété et l'incertitude associées à la quête du diagnostic, peut assurer un conseil génétique informatif et un dépistage familial, permet à l'individu ou aux parents de trouver une association de patients ou un groupe de personnes avec qui partager leur vécu et leur permet de suivre les progrès de la recherche sur leur maladie.

⁶ Regroupement québécois des maladies orphelines

⁷ CGH = Hybridation génomique comparative

PROPOSITION 2.4 – L’OFFRE DE TESTS GÉNÉTIQUES

- a. Que l’offre de tests génétiques existante soit uniformisée à travers les services de génétique (les types de tests offerts et les indications pour les tests ne sont pas les mêmes d’un service à un autre). Des protocoles doivent être établis pour que l’offre de tests soit équitable pour tous à travers la province.
- b. Que les technologies à haut débit pour l’identification de gènes/mutations soient intégrées dans la démarche de diagnostic clinique et qu’elles soient également offertes aux adultes atteints de maladies rares congénitales ou à survenue tardive non diagnostiquées.
- c. Que l’adoption de ces nouvelles technologies pour le diagnostic des maladies génétiques se fasse dans un but clinique et non seulement à des fins de recherche et que l’établissement de centres de séquençage se fasse d’une façon organisée dans l’intérêt des patients et selon les normes des laboratoires de biologie médicale au Québec.
- d. En attendant l’établissement de centres génomiques de diagnostic, que l’on ait recours aux services offerts dans des laboratoires certifiés à l’extérieur de la province.

Mise à jour 2018 : La mise sur pied d’un laboratoire central pour les analyses génétiques a été entamée.

PRÉVENTION DES MALADIES RARES⁸

Les tests génétiques peuvent également être utilisés à des fins de dépistage dans la population (prénatal, néonatal ou chez l’adulte en période préconceptionnelle).

Malheureusement, dans ce cas-ci également, il subsiste des préjugés selon lesquels ces programmes « *coûtent trop cher pour trop peu* ». Pourtant, dans les faits, il y a peu de possibilités de faire de la prévention par rapport à l’ensemble des 7 000 maladies rares. Seulement une trentaine de maladies métaboliques peuvent être dépistées et traitées après la naissance pour en éviter les conséquences néfastes. Pourtant, elles ne sont pas toutes dépistées au Québec comme elles le sont dans les autres provinces canadiennes. Seulement quatre maladies héréditaires font l’objet d’un dépistage populationnel organisé dans une région du Québec (SLSJ).

Ceux qui persistent à dire que ces programmes « *coûtent trop cher pour trop peu* » nient aux futurs parents le droit à l’information et au choix éclairé quant à la prévention de maladies qui pourraient avoir des conséquences graves sur l’enfant et toute sa famille, sans compter les coûts pour le système de santé et la société.

⁸ Notez qu’ici tout usage du mot « prévention » en lien avec des tests génétiques implique des actes d’information, de conseil génétique, de consentement, d’autonomie de la personne et le respect de toute décision prise par les personnes concernées.

PROPOSITION 2.5 – PROGRAMME DE DÉPISTAGE DE MALADIES RARES CHEZ LES NOUVEAU-NÉS

- a. Que l'on assigne un budget et que l'on amorce la phase d'extension du programme de dépistage néonatal sanguin, tel que recommandé dans le rapport de l'INESSS de 2013 sur la « Pertinence d'élargir le programme de dépistage néonatal sanguin au Québec » pour les maladies métaboliques héréditaires. Le comité a recommandé le dépistage de 21 maladies qui sont dépistées dans d'autres provinces canadiennes et ailleurs dans le monde. Ce dépistage serait effectué dans le sang par la technologie de spectrométrie de masse en tandem en remplacement de la technique utilisée pour l'urine qui a été abandonnée ailleurs dans le monde et qui est périmée.
- b. Que l'on instaure (comme cela a été recommandé en 2005) un cadre de référence et une instance de gouvernance pour les programmes de dépistage néonatal au Québec qui leur « confèrent officiellement le statut de programme de santé publique. Ce cadre de référence devrait être développé en collaboration avec les parents, les professionnels de santé et un comité consultatif composé d'experts de toutes les disciplines concernées. ».
- c. Que l'on transmette davantage d'information au sujet du dépistage des nouveau-nés aux futurs parents et aux parents à qui on a annoncé un dépistage positif. Cela pourrait se faire par le biais d'un site internet destiné au public et de dépliants sur les maladies dépistées (voir le programme ontarien comme modèle).
- d. Que l'on ajoute au programme de dépistage des nouveau-nés des maladies dépistées ailleurs au Canada, tels la fibrose kystique, l'hyperplasie congénitale des surrénales, les malformations cardiaques congénitales et le syndrome d'immunodéficience combinée sévère.

Mise à jour 2018 : Cinq maladies métaboliques ont été ajoutées au programme de dépistage sanguin, mais on est encore à évaluer la pertinence du dépistage des autres maladies métaboliques qui sont dépistées dans toutes les autres provinces. Le programme de dépistage de la fibrose kystique est en marche. Enfin, un cadre de référence a été établi pour le Programme québécois de dépistage sanguin et urinaire.⁹

PROPOSITION 2.6 – LES PROGRAMMES DE PRÉVENTION PRÉNATALS (PENDANT LA GROSSESSE)

- a. Que l'on réévalue le « Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 » à la lumière de sa performance en comparaison d'autres programmes existants (ex. en Ontario) et à la lumière de nouvelles technologies (dépistage de l'ADN foetal dans le

⁹ <http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/depistage-neonatal/>

sang maternel) qui diminuent le recours à l'amniocentèse et les risques de fausses couches.

b. Puisque les femmes enceintes n'ont pas rapidement accès à leur médecin en début de grossesse, le RQMO est préoccupé par le peu d'information, d'éducation et de conseil génétique donnés au préalable aux femmes/couples avant de subir les tests de dépistage et/ou les tests de confirmation du possible diagnostic et par les attitudes de certains professionnels envers les familles qui prennent la décision éclairée de les refuser.

c. Faire de la formation auprès des médecins de famille et des gynécologues/obstétriciens sur l'importance des antécédents familiaux, non seulement pour la prévention des maladies communes, mais pour détecter des signes d'appel importants pour la reconnaissance d'une maladie génétique déjà présente dans la famille ou qui pourrait apparaître à la prochaine génération (malformations, fausses couches à répétition, morts subites, etc.)

PROPOSITION 2.7 – LES PROGRAMMES DE PRÉVENTION EN PÉRIODE PRÉCONCEPTIONNELLE (AVANT LA GROSSESSE)

a. Que l'on instaure des programmes d'information et d'éducation sur d'autres conditions rares, et ce, avant la grossesse : supplément d'acide folique pour prévenir les troubles du tube neural; évaluation des antécédents médicaux et familiaux du couple pour établir les risques de récurrence ou d'apparition de maladies génétiques et héréditaires; maladies fréquentes chez les personnes originaires de certaines régions géographiques ou ethnies (ex. maladies de l'hémoglobine).

b. Faire de la formation auprès des médecins de famille et des gynécologues/obstétriciens sur l'importance des antécédents familiaux, non seulement pour la prévention des maladies communes, mais pour détecter des signes d'appel importants pour la reconnaissance d'une maladie génétique déjà présente dans la famille ou qui pourrait apparaître à la prochaine génération (malformations, fausses couches à répétition, morts subites, etc.)

c. Que le projet-pilote d'offre de tests de porteurs pour quatre maladies héréditaires fréquentes au Saguenay-Lac-St-Jean, en cours depuis 2010, soit maintenu.

d. Suite à l'expérience du projet-pilote au SLSJ que l'offre de tests de porteurs soit considérée pour d'autres maladies héréditaires récessives dans d'autres sous-populations.

e. Reconnaître et soutenir les efforts d'éducation des associations de patients en ce qui a trait à la prévention de certaines maladies héréditaires : CORAMH au Saguenay-

Lac-St-Jean, l'Association d'anémie falciforme du Québec et le Fonds des maladies génétiques juives de Montréal.

Mise à jour 2018 : non seulement, le projet-pilote du SLSJ a été maintenu, mais il a été étendu aux autres adultes québécois qui satisfont aux critères du programme et qui résident en dehors de la région du SLSJ.

LE CONSEIL GÉNÉTIQUE

Les notions de génétique et d'hérédité étant complexes, la présence d'une maladie génétique ayant des implications non seulement pour l'individu, mais pour l'ensemble de sa famille et enfin, l'évolution rapide des découvertes dans ce domaine, sont toutes des raisons pour offrir un conseil génétique professionnel et en temps opportun dans les différentes circonstances qui se présentent. Le conseil génétique est un élément essentiel dans la prise en charge des personnes atteintes de maladies génétiques et leurs familles, particulièrement dans la prise de décision pour les différentes options qui s'offrent à elles (tests génétiques de porteurs, diagnostic prénatal, tests présymptomatiques, etc.).

Dans un plan d'action présenté par le MSSS en 2005 sur l'organisation des services de génétique au Québec, il était recommandé, entre autres, de :

- mettre sur pied et renforcer les équipes multidisciplinaires de soins en donnant priorité au conseil génétique;
- reconnaître le conseil génétique comme élément essentiel dans la prestation de services cliniques en génétique.

Pour ce qui est de la profession de « conseillères/conseillers en génétique », le RQMO est conscient du fait que les programmes de formation en conseil génétique sont contingentés. C'est pourquoi, étant donné le petit nombre de diplômés et l'investissement dans ces programmes très spécialisés, il faut faire en sorte que tous les diplômés des deux programmes québécois puissent trouver un poste en génétique clinique au Québec s'ils le souhaitent.

PROPOSITION 2.8 – LES SERVICES DE CONSEIL GÉNÉTIQUE

a. Qu'il y ait augmentation de médecins généticiens et de postes de conseillères en génétique à travers le Québec (dans les services de génétique établis et création de postes dans des établissements en dehors des grands centres et dans les régions éloignées).

b. Que l'on crée des postes de conseillères en génétique dans les cliniques, services ou départements où l'on prend en charge de nombreuses maladies génétiques (neurologie,

obstétrique, oncologie, cardiologie, etc.). Il y a offre de tests génétiques dans certains services sans conseil génétique approprié.

c. Qu'il y ait réorganisation des services de génétique pour faire en sorte que les conseillères en génétique y jouent pleinement leur rôle, contribuant ainsi à dégager les médecins généticiens pour des tâches médicales, tels le diagnostic et le traitement. On réduirait ainsi le délai d'attente tant pour les diagnostics que pour le conseil génétique (ex. les conseillères en génétique pourraient voir des patients de façon indépendante en dehors des cliniques officiellement programmées pour les médecins).

d. Qu'il y ait reconnaissance de la profession de conseillère en génétique et du niveau de formation élevé qu'elle exige pour que l'on mette en place un règlement de délégation d'actes ou de protocoles interprofessionnels comme cela se fait dans d'autres spécialités médicales, permettant ainsi une plus grande offre de services de conseil génétique.

PRISE EN CHARGE MÉDICALE DES MALADIES RARES

Consulter et collaborer pour mieux soigner.

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



- 72 % des répondants affirment avoir un suivi médical général bien, très bien ou excellent; 28 % affirment avoir un suivi passable ou pas bien du tout;
- 51 % consultent régulièrement 3 médecins spécialistes ou plus; 37 % voient régulièrement 3 ou plus professionnels de la santé autres que médecins;
- 12 % n'ont pas de médecin de famille;
- 42 % ont une personne qui coordonne leurs rendez-vous;
- 36 % sont suivis dans une clinique spécialisée multidisciplinaire.

« Aucune maladie n'est trop rare pour ne pas mériter attention »¹⁰

« Adapter le système de santé à la rareté »

L'accès aux soins est souvent difficile en raison de :

- la méconnaissance de la maladie par les médecins traitants et par les autres professionnels de la santé;
- la méconnaissance de l'existence de cliniques spécialisées ou de médecins experts en la maladie;
- la multiplicité des intervenants nécessaires à la prise en charge du malade;
- et le manque de coordination des soins.

Le parcours des patients relève souvent davantage de démarches individuelles que d'une véritable filière de soins organisée. Il en résulte une prise en charge non optimale et non

¹⁰ www.orpha.net

adaptée de ces patients, ainsi que des différences dans la prise en charge entre médecins et institutions.

PRISE EN CHARGE SPÉCIALISÉE DE LA MALADIE

Préambule : certains proposent pour le Québec le modèle adopté en France des « centres de référence » et des « centres de compétence ». Ces centres ont été mis en place pour une maladie ou un groupe de maladies et ont un rayonnement interrégional, national, européen ou même international. Leur désignation est réalisée dans le cadre d'une procédure de labellisation (accréditation ou agrément). Le premier Plan national maladies rares français prévoyait un financement de 40 millions d'euros sur 4 ans pour la mise en place de ces centres.

Mission des centres de référence :

- 1) Recours pour établir ou confirmer un diagnostic
- 2) Définition et diffusion de protocoles de prise en charge thérapeutiques et/ou d'organisation des soins en lien avec la Haute Autorité de Santé
- 3) Information et formation des professionnels de santé, des patients et de leur famille
- 4) Recherche et surveillance épidémiologique
- 5) Animation et coordination de réseaux (sanitaires et médico-sociaux)
- 6) Lien étroit avec les associations de malades

Centres de compétence : « ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence » (en réseau avec les centres de références).¹¹ Ces centres français sont maintenant regroupés dans des « Filières de santé maladies rares » selon des catégories de maladies rares.^{12, 13}

Au Québec, certaines cliniques spécialisées existantes ont une mission semblable aux centres de référence français (cliniques de fibrose kystique, de maladies neuromusculaires, maladies métaboliques héréditaires, etc.).

Cependant, est-il réaliste de penser créer de telles cliniques pour toutes les maladies rares ou même groupe de maladies rares au Québec? La France est un pays huit fois plus peuplé que le Québec avec un territoire trois fois plus petit, permettant ainsi de bâtir de tels centres de référence autour d'équipes spécialisés et de servir un bassin de malades significatif.

¹¹http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_centres_de_reference_labellises_maladies.pdf

¹²<https://www.alliance-maladies-rares.org/creation-des-filieres-de-sante-maladies-rares/>

¹³<https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>

Comment appliquer ou adapter ce modèle au Québec? Partons avec la prémisse qu'à défaut d'un centre/clinique spécialisée pour une maladie rare, ce qui est prioritaire au Québec selon les constatations et le contexte actuels est :

- une prise en charge spécialisée, optimale, uniformisée des patients atteints d'une même maladie rare sur le territoire québécois;
- une coordination des soins;
- et le transfert de l'information au médecin traitant et aux autres membres de l'équipe de soins où qu'ils soient au Québec.

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



- J'ai cherché moi-même un spécialiste de ma maladie. (43 %)
- J'ai contacté un spécialiste de ma maladie en dehors du Québec ou du Canada. (25 %)
- « Mon médecin m'a dit que ce n'était pas nécessaire de consulter un Centre de référence dans un autre pays même si j'étais son premier patient avec cette maladie. »

PROPOSITION 3.1 – CENTRE/CLINIQUE SPÉCIALISÉE

Que tout centre/clinique spécialisée, existante ou future, pour une maladie rare ou un groupe de maladies soit inscrit dans le portail Orphanet et/ou que tout médecin expert d'une maladie rare soit inscrit dans un intranet accessible à tous les médecins du Québec.

Cependant, au Québec, il n'y a pas un grand nombre de cliniques spécialisées ou de centres de références sur des maladies rares spécifiques comme c'est le cas en Europe. De plus, les cliniques répertoriées dans Orphanet doivent satisfaire à certains critères et on ne peut y inscrire le nom d'un médecin qui est expert d'une maladie rare, mais qui ne dirige pas officiellement une clinique pour la maladie en question.

PROPOSITION 3.2 – CONSTITUER UN REGISTRE DE MÉDECINS EXPERTS

À défaut d'un centre de référence ou d'une clinique spécialisée au Québec pour une maladie rare spécifique, il est proposé :

- a. De constituer un registre de médecins qui ont une expertise ou un certain nombre de patients avec une maladie rare spécifique au Québec, disponible pour consultation par les autres médecins (plateforme internet, une sorte « d'Orpha-intranet » québécois).
- b. Que ces médecins experts mettent leur protocole de prise en charge à la disposition des autres médecins à travers cette plateforme,

c. Lorsque l'expertise n'existe pas au Québec, le médecin traitant doit consulter un centre de référence/clinique spécialisée ailleurs au Canada ou à l'international pour discuter de la prise en charge et obtenir un protocole reconnu et éprouvé. Ce protocole pourra être versé dans la plateforme à cet effet.

PROPOSITION 3.3 – COORDINATION DES SOINS

a. Attendu que les services de génétique médicale contribuent à établir le diagnostic pour une bonne part des personnes atteintes de maladies rares et que ces personnes sont souvent recommandées à plusieurs spécialités médicales et paramédicales, chaque service de génétique devrait avoir au moins une infirmière pivot ou une « coordinatrice de soins » pour aider à la synchronisation des diverses consultations pour toute la clientèle qui n'est pas prise en charge par une clinique spécialisée.

b. Dans le cas d'enfants atteints de maladies rares nécessitant des soins de différentes spécialités, que l'on développe les services de soins intégrés pour mieux coordonner les rendez-vous et ainsi réduire l'impact des nombreux rendez-vous sur la famille et que l'offre de services de soins complexes soit étendue à toutes les maladies rares qui en ont besoin.

c. Que l'on évalue la pertinence qu'un adulte atteint d'une maladie rare complexe soit dirigé vers un médecin interniste qui deviendra le « médecin pivot » dans les soins de cette personne. S'il n'y a pas de médecin interniste dans l'équipe soignante, que l'un des médecins spécialistes de l'équipe soignante tienne le rôle de « médecin pivot ».

d. Diffusion des renseignements cliniques: en attendant que le « Dossier Santé Québec » soit implanté partout au Québec, trouver une façon de communiquer les renseignements essentiels (prescriptions, résultats d'examens et de tests de laboratoires, etc.) entre les différents médecins spécialistes (à travers le patient? technologie de l'information?)

PROPOSITION 3.4 – SOINS COMPLEXES AVEC BESOIN D'UN SUIVI RÉGULIER

a. Que l'on constitue des cliniques spécialisées centralisées pour les patients atteints de maladies rares complexes chroniques ayant besoin d'un suivi régulier et fréquent (ex. maladies métaboliques, cardiovasculaires, immunitaires, etc.)

b. Que l'on établisse des critères pour ces cliniques à l'exemple des centres de références maladies rares en France et que l'on assigne ces cliniques à des centres hospitaliers universitaires par le biais de concours.

PROPOSITION 3.5 – CONSULTATION ANNUELLE DANS UNE CLINIQUE SPÉCIALISÉE

- a. Que tout patient ayant une maladie rare, quel que soit son lieu de résidence, puisse obtenir au minimum une consultation annuelle dans une clinique spécialisée pour sa maladie ou avec un médecin expert de sa maladie. Que ce patient retourne à son équipe locale de soins avec un protocole de prise en charge et un calendrier des consultations spécialisées, examens et tests à réaliser durant l'année à suivre.
- b. Que les frais de transport soient remboursés pour ces consultations.

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



Mon enfant était moins bien suivi lorsqu'il ou elle a atteint l'âge de 18 ans. (43 %)

PROPOSITION 3.6 – TRANSITION DE SOINS PÉDIATRIQUES À SOINS ADULTES

Que l'on mette sur pied des programmes de transition pédiatrie-à-adulte pour des maladies rares spécifiques ou des catégories de maladies rares. Pour ce, il faut une collaboration étroite entre les établissements pédiatriques et les établissements pour adultes. La préparation à la transition doit débuter quelques années avant l'âge de 18 ans, tant avec les jeunes patients qu'avec les parents. Dans les établissements où le nombre ne justifie pas un programme pour des maladies spécifiques, il faudrait néanmoins instaurer une procédure de transfert officiel pour tout jeune patient atteint d'une maladie rare et s'assurer qu'il aura le suivi approprié à l'âge adulte.

PROPOSITION 3.7 – TÉLÉMÉDECINE

Recours à la télémédecine pour :

- a. transfert de connaissance du médecin expert à l'équipe soignante locale;
- b. réunion virtuelle des différents médecins spécialistes et professionnels de la santé dans un dossier spécifique complexe;
- c. collaborations interprofessionnelles pour discuter et améliorer un protocole de prise en charge;

d. offre de service aux patients lorsque nécessaire et approprié (avec le médecin expert entre les visites annuelles pour les patients dans régions éloignées; avec des professionnels de la santé (ex. conseillère en génétique), etc.

« Si ce ne sont pas les patients, alors c'est l'information qui devrait voyager »

SERVICES D'URGENCES

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



72 % des répondants se sont fait dire par un médecin à l'urgence : « je ne sais pas quoi faire ».

« La circulation des informations médicales concernant le malade à travers le système de soins est parfois difficile, notamment en situation d'urgence: faute d'informations médicales fiables sur le diagnostic et la prise en charge de la maladie, le professionnel de santé urgentiste peut être en difficulté pour adopter une démarche thérapeutique adaptée. »¹⁴

PROPOSITION 3.8 – SERVICES D'URGENCES

Que toute personne atteinte d'une maladie rare qui se présente dans un service d'urgence puisse obtenir les soins urgents que sa condition nécessite et que tous les professionnels dans les services d'urgence puissent avoir accès à l'information nécessaire pour prodiguer ces soins.

a. Que de l'information sur les procédures d'urgence et d'anesthésie pour une maladie rare particulière soit développée par les cliniques spécialisées de cette maladie ou, le cas échéant, par un médecin expert de la maladie (création de fiches d'urgences ou adaptation des fiches Orphanet-Urgences et des fiches OrphaAnesthesia du portail Orphanet) et que les urgentologues puissent avoir accès rapidement et facilement à cette information (information disponible par l'Orpha-intranet).

b. Que l'urgentologue puisse avoir accès rapidement et facilement à cette information via la plateforme intranet et qu'il ou elle puisse avoir accès en tout temps à

¹⁴ 1^{er} Plan national maladies rares, France

un médecin d'une clinique spécialisée de la maladie rare ou, le cas échéant, à un médecin expert de la maladie (coordonnées disponibles dans l'intranet).

c. Que la personne atteinte ou les parents/proches aidants d'une personne atteinte puisse avoir copie de cette information pour les consultations en service d'urgence, pour les intervenants à l'école, etc.

SOINS DE PREMIÈRE LIGNE

Dans le cas de maladies rares chroniques, bien que l'omnipraticien ne puisse pas prendre en charge toutes les facettes de la maladie, il est nécessaire que chaque personne atteinte d'une maladie rare puisse avoir accès à un médecin de famille pour un suivi de base, la prise en charge de problèmes de santé communs et pour faciliter les demandes de consultation auprès de médecins spécialistes. Cependant, dans le passé, les catégories de maladies ou de problèmes de santé qui étaient priorisées par les guichets d'accès à un médecin de famille sont trop restrictives ou ne correspondent pas à la réalité de nombreuses maladies rares.

PROPOSITION 3.9 – MÉDECIN DE FAMILLE

a. Que toute personne atteinte d'une maladie rare chronique ait accès à un médecin de famille.

b. Que le formulaire « Demande d'inscription au guichet d'accès pour la clientèle sans médecin de famille » soit modifié pour que la section « Renseignements cliniques » ne soit pas aussi restrictive et puisse tenir compte des incapacités plutôt que de lister des maladies spécifiques.

c. Qu'il y ait communication entre le médecin de famille et les médecins spécialistes afin que le médecin de famille ait une bonne compréhension quant aux examens, aux traitements et aux interventions proposées par les médecins spécialistes.

d. Trouver des moyens d'aider et d'outiller les médecins de famille pour qu'ils puissent mieux repérer certaines maladies rares et savoir où recommander leurs patients pour un diagnostic, particulièrement les maladies rares génétiques.

Mise à jour 2018 : Le guichet d'accès aux médecins de famille a été modifié. Cependant, nous constatons que malgré l'inscription pour raison de maladie chronique, les délais d'attente sont très longs pour de nombreuses personnes atteintes d'une maladie rare chronique.

PROPOSITION 3.10- PARTENARIATS DE SOINS ET DE SERVICES

Attendu que les médecins ne peuvent pas connaître les 7 000 maladies rares, il doit y avoir reconnaissance du fait que les patients en connaissent davantage que certains de leurs médecins traitants sur leur maladie rare et sur les particularités de cette maladie chez eux. On peut parler de « *patients experts, de parents experts ou de proches aidants experts* » dans le cas des maladies rares. Il doit y avoir reconnaissance de la variabilité et de l'imprévisibilité des maladies rares. Ainsi, on ne peut avoir une approche « *textbook* » avec ces maladies. Une écoute et une approche collaborative sont essentielles dans les soins aux patients atteints de maladies rares, ainsi qu'avec les proches aidants (parents, conjoints, etc.).

Nous reprenons ici des définitions du *Comité sur les pratiques collaboratives et la formation interprofessionnelle* de l'Université de Montréal dans leur document « *Guide d'implantation du partenariat de soins et de services. Vers une pratique collaborative optimale entre intervenants et avec les patients* ». ¹⁵

« **Partenariat de soins et de services** : Relation de coopération/collaboration entre le patient, ses proches et les intervenants de la santé et des services sociaux (cliniciens, gestionnaires ou autres) qui s'inscrit dans un processus dynamique d'interactions et d'apprentissages et qui favorise l'autodétermination du patient, une prise de décisions libres et éclairées et l'atteinte de résultats de santé optimaux. Fondée sur la reconnaissance des savoirs de toutes les parties, cette relation consiste pour les partenaires à planifier, à coordonner les actions et à intervenir de façon concertée, personnalisée, intégrée et continue autour des besoins et du projet de vie du patient. »

« **Patient partenaire** : Personne progressivement habilitée, au cours de son parcours de santé, à faire des choix de santé libres et éclairés. Ses savoirs expérientiels sont reconnus et ses compétences de soins développées avec l'aide des intervenants de l'équipe. Respecté dans tous les aspects de son humanité, le patient partenaire est membre à part entière de cette équipe en ce qui concerne les soins et services qui lui sont offerts. Tout en reconnaissant et en respectant l'expertise des membres de l'équipe, il oriente leurs préoccupations autour de ses besoins et de son projet de vie. »

LE RÔLE DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Comme indiqué dans le thème #1, un partenariat devrait exister entre chaque patient et son médecin pour les soins et les services reçus. Aussi, les « patients partenaires » peuvent jouer un rôle important dans la formation des médecins. Le rôle important des associations de patients de maladies rares spécifiques devrait être reconnu également. L'expérience de la maladie et l'expérience du vécu dans le système de santé peuvent être différentes d'un patient à un autre. Par le regroupement et la consultation de nombreux patients avec la même maladie rare, les associations de patients connaissent les expériences diverses de leurs membres. Ils jouent aussi un rôle primordial sur plusieurs

¹⁵ Guide d'implantation du partenariat de soins et de services

http://ena.ruis.umontreal.ca/pluginfile.php/256/coursecat/description/Guide_implantation1.1.pdf

plans dans le soutien aux familles : information, soutien psychosocial, avancement de la recherche, etc.

Nous proposons cette nouvelle entité :

« **Association-partenaire** » : organisme habilité, à cause de l’apport de ses patients-membres, des services qu’il offre et de son implication sur le terrain, à représenter les patients et à participer aux consultations et prises de décision concernant les services et la gestion du réseau de santé, comme affirmé dans la Loi sur la santé et les services sociaux (voir ci-dessous). Dans un esprit de collaboration et respecté dans sa propre gouvernance et dans son autonomie, l’association-partenaire est invitée et est membre à part entière de comités ou de groupes de travail concernant son domaine d’expertise que ce soit sur le plan national ou local. Tout en respectant l’expertise des autres interlocuteurs, l’association-membre informe et oriente leurs décisions selon les valeurs, besoins et priorités de la communauté qu’il représente. La base de ce partenariat réussi consiste en une interaction directe, constructive, continue, transparente et respectueuse entre la ou les associations-membres et les autres interlocuteurs impliqués.

Loi sur la santé et les services sociaux, article 2, alinéa 1 et alinéa 3 :

« 2. Afin de permettre la réalisation de ces objectifs, la présente loi établit un mode d’organisation des ressources humaines, matérielles et financières destinée à :
1° assurer la participation des personnes et des groupes qu’elles forment au choix des orientations, à l’instauration, à l’amélioration, au développement et à l’administration des services.
3° partager les responsabilités entre les organismes publics, les organismes communautaires et les autres intervenants du domaine de la santé et des services sociaux.»

PROPOSITION 3.10 – COLLABORATION AVEC LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Il devrait y avoir partenariat/collaboration entre les cliniques spécialisées et les associations de patients existantes. Cela permettra d’améliorer l’offre de service des cliniques, le transfert de connaissances sur les maladies rares et l’avancement de la recherche s’il y a lieu.

De plus, dans le but d’encourager l’engagement des patients dans leurs propres soins, des programmes d’éducation multidisciplinaire pourront être mis sur pied auprès des malades et de leurs familles (ex. ateliers d’autogestion de maladies chroniques; programmes d’éducation thérapeutique du patient (ETP), mis sur pied pour les maladies rares en France).¹⁶

¹⁶ <https://www.alliance-maladies-rares.org/sortie-du-1er-guide-complet-de-letp-par-lalliance/>

THÈME #4

TRAITEMENT- ACCÈS AUX MÉDICAMENTS ORPHELINS ET AUTRES TRAITEMENTS

Rendre équitable l'accès à leurs traitements pour les personnes atteintes de maladies rares

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



31 % ont trouvé difficile ou très difficile d'avoir accès à leur traitement ou n'y ont pas eu accès.

Les Québécois atteints de maladies rares sont désavantagés de plusieurs façons pour ce qui est de l'accès à des traitements pour leur maladie :

- Il y a très peu de médicaments ou de traitements spécifiques pour leurs maladies (environ 700 médicaments orphelins pour environ 8 000 maladies rares)¹⁷
- Moins de la moitié de ces médicaments est disponible au Canada.
- Le prix d'un médicament orphelin est souvent très élevé malgré les incitatifs économiques dont ont bénéficié les compagnies pharmaceutiques.
- Les agences d'évaluation de médicaments ont de la difficulté à évaluer la valeur thérapeutique et le rapport coût-efficacité de ces médicaments.
- Ainsi, lorsque certains médicaments sont approuvés par Santé Canada, un bon nombre ne sont pas remboursés par notre Régime général d'assurance médicament (RGAM) au Québec ou ne sont pas inclus dans la liste des médicaments d'hôpitaux suite à l'évaluation faite par l'INESSS (ou par l'ex-

¹⁷ Médicament orphelin : médicament utilisé pour le traitement d'une maladie rare (qui avait obtenu une désignation orpheline permettant à la compagnie pharmaceutique d'obtenir des incitatifs financiers pour son développement).

Conseil du médicament). S'ils le sont, c'est souvent comme « médicaments d'exception ».

Cependant, certains médicaments qui ne sont pas inscrits sur la liste de la RAMQ ont pu être rendus accessibles à certains patients par la mesure de « Patient d'exception ».

ÉVALUATION DE LA VALEUR THÉRAPEUTIQUE DES MÉDICAMENTS ORPHELINS

Deux tiers des médicaments orphelins évalués par l'INESSS ou par l'ex-Conseil du médicament du Québec et qui ont été refusés pour remboursement l'ont été sur la base de leur valeur thérapeutique insuffisante.

Voici un extrait de la « Politique du médicament », adopté par le gouvernement du Québec en 2007 au moment où le Dr Philippe Couillard était ministre de la Santé et des Services sociaux :

« Orientation ministérielle 8 :

[...] Bien que les études cliniques contrôlées à double insu soient le standard pour évaluer la valeur thérapeutique d'un nouveau médicament, il peut être difficile d'obtenir ce type d'étude pour les produits destinés à traiter des maladies métaboliques héréditaires rares en raison, notamment, du faible nombre de patients atteints et de l'évolution parfois très lente de ces affections. Il devient donc important, sans renoncer à apprécier la valeur thérapeutique de ces médicaments, de s'interroger sur la façon d'évaluer ces produits.

C'est pourquoi le ministre de la Santé et des Services sociaux souhaite :

- demander au Conseil du médicament de mettre au point un cadre d'évaluation des médicaments commercialisés et utilisés dans le traitement des maladies métaboliques héréditaires rares qui tiendrait compte des particularités de ces maladies et de ces patients dans une optique de financement par l'intermédiaire du RGAM ou des établissements de santé et de services sociaux. »¹⁸

Suite à cette recommandation, un comité a été mis sur pied par le Conseil du médicament en 2009-2010. Les résultats du travail de ce comité, constitué de médecins, d'un pharmacoeconomiste, d'un éthicien et de représentants de l'INESSS, n'ont jamais été rendus publics.

À partir de 2010, de nombreuses démarches ont été faites par le RQMO auprès de l'INESSS et du gouvernement québécois pour discuter de la problématique de l'accès aux médicaments orphelins, particulièrement l'évaluation de la valeur thérapeutique de ces médicaments et de leur évaluation pharmacoéconomique (rapport coût-efficacité), étant donné les petits nombres de patients, les difficultés dans la réalisation des essais

¹⁸ Gouvernement du Québec. La Politique du médicament. 2007.

https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/DocuAdmin/Lois_Politiques/Politique_medicament.pdf

cliniques, le manque de données cliniques sur la maladie, la variabilité de la maladie d'un patient à un autre et, souvent, le prix élevé de ces médicaments.

Nous avons constaté que même le Comité scientifique de l'INESSS admettait qu'il y avait beaucoup d'incertitude thérapeutique due aux caractéristiques inhérentes aux maladies rares et aux difficultés rencontrées lors des essais cliniques.¹⁹

PROPOSITION 4.1 – REMETTRE EN QUESTION LE PROCESSUS D'ÉVALUATION D'UN MÉDICAMENT ORPHELIN À L'INESSS

a) Étant donné que le processus actuel d'évaluation des médicaments pour les maladies orphelines, basé sur le QALY, est inadéquat, que l'on développe une méthodologie d'évaluation distincte pour les maladies rares, basée sur la réponse individuelle des patients.

b) Étant donné que la responsabilité du système de santé est d'abord de répondre aux besoins des patients, notamment les plus vulnérables, que l'INESSS soit tenu de privilégier la valeur thérapeutique dans son évaluation des médicaments pour les maladies orphelines. La perspective éthique et sociétale utilisée par l'INESSS, justifiant son rejet du remboursement de médicaments pour maladies rares par des comparaisons avec, par exemple, ce que coûte une place en CHSLD, une infirmière à domicile ou un autre service dans le réseau de la santé et des services sociaux, fait en sorte que les personnes atteintes d'une maladie rare sont automatiquement perdantes, car elles seront toujours en petit nombre.

c) Que l'on privilégie l'inscription des médicaments pour les maladies orphelines à la liste générale des médicaments pour éviter la discrimination entre les patients, selon leur régime d'assurance (public ou privé).

PROPOSITION 4.2 – UN ACCÈS CONTRÔLÉ À UN MÉDICAMENT ORPHELIN

Dans le cas où un médicament orphelin est le premier et seul médicament approuvé pour une maladie rare et qu'il donne des résultats considérés modestes par le comité scientifique de l'INESSS, mais auxquels certains patients répondent davantage (« super-répondants »), que l'on donne accès à ce médicament à tous les patients répondant à des critères minimaux d'admissibilité dans le cadre d'un **programme d'accès contrôlé**, incluant un suivi du patient et une évaluation de sa réponse. Le traitement pourrait être arrêté si les objectifs thérapeutiques ne sont pas atteints.

¹⁹ Voir particulièrement l'Avis au ministre de juin 2013 sur le [velaglucerase alfa](#) pour la maladie de Gaucher.

Pour des maladies où le nombre de patients est justifié, ceci pourrait se faire dans un centre de traitement désigné ou centre de référence pour les maladies orphelines (exemples de centres existants : maladie de Fabry, Gaucher, tyrosinémie).

L'INESSS a effectué un travail de réflexion sur l'accessibilité des médicaments innovateurs « anticancéreux à caractère jugé prometteur » qui a mené à des pistes de solutions qui pourraient être applicables dans les cas des médicaments pour maladies rares.²⁰

« L'INESSS juge qu'un médicament est à caractère prometteur s'il :

- peut apporter un bénéfice clinique significatif pour le patient par rapport aux options thérapeutiques existantes, soit un gain de santé important et un profil d'effets indésirables favorable;
- est indiqué pour une maladie pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement ou représente une amélioration cliniquement importante comparativement au traitement actuel;
- a un potentiel élevé d'amélioration du traitement d'une maladie pour laquelle le traitement actuel n'est pas satisfaisant;
- a un potentiel pour améliorer l'organisation ou l'efficacité du système des soins de santé. »²¹

PROPOSITION 4.3 – ENTENTES DE PARTAGE DE RISQUE / DÉVELOPPEMENT DE LA PREUVE

Dans bien des cas, un médicament orphelin peut être classé comme médicament « à caractère jugé prometteur » selon les critères de l'INESSS au même titre que des médicaments innovateurs pour le traitement du cancer.

Que l'on s'assure que les futures ententes d'inscription (projet de loi 28) qui seront négociées entre le MSSS/RAMQ et les fabricants incluent également les médicaments pour les maladies rares, et ce, avec ou sans le développement de la preuve.

DÉVELOPPEMENTS RÉCENTS QUANT À L'ÉVALUATION DES MÉDICAMENTS POUR REMBOURSEMENT

Depuis la tenue de notre Sommet en 2015, il y a eu plusieurs développements au Québec quant à l'évaluation des médicaments par l'INESSS et la détermination de leur prix. La province du Québec a joint l'Alliance pancanadienne pharmaceutique, organisme

²⁰http://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Medicaments/INESSS_Accessibilite_medicaments_antitumoraux_prometteurs.pdf

²¹ INESSS, présentation au Sommet sur les soins de santé personnalisés, Montréal, juin 2014
<http://rsspq.org/sommet-ssp-2014/presentations/Reiner-Banken-Sommet-SSP-2014-06-05.pdf>

canadien qui s'occupe de la négociation des prix des médicaments avec les fabricants. Le Québec a aussi adopté la Loi 28 lui permettant, entre autres, de conclure des ententes de prix avec les fabricants pour les médicaments inscrits dans le régime public. Enfin, l'INESSS a entrepris une réforme de son « Cadre d'évaluation des médicaments aux fins d'inscription » étant donné de nombreux nouveaux développements dans le domaine pharmaceutique : « la place grandissante des agents biologiques, des biosimilaires, des médicaments visant les maladies rares ainsi que la médecine personnalisée et la pharmacogénomique.»²²

En 2017, l'INESSS a procédé à une consultation des différents acteurs concernés, incluant les associations de patients, autour de son nouveau cadre d'évaluation. Dans une première version du nouveau cadre, nous avons été surpris de constater qu'il ne s'y trouvait rien de spécifique pour les maladies rares. Le RQMO a pu participer à cette consultation et a mis de l'avant les propositions 4.1, 4.2 et 4.3 discutées au Sommet. Le nouveau cadre d'évaluation a été publié à l'été 2018. On nous a informé que les besoins des personnes atteintes de maladies rares seraient pris en compte dans le critère 1 de l'évaluation de la valeur thérapeutique : « *Identification du besoin de santé à combler chez les patients visés et appréciation de l'importance de ce besoin* »

Enfin, un rapport d'évaluation pour un médicament orphelin publié en novembre 2018 semble montrer que l'INESSS a effectivement pris en compte certains commentaires des interlocuteurs consultés.²³ On y parle d'un « changement de paradigme important dans l'évaluation des médicaments aux fins d'inscription ». Sur la base d'une « promesse de valeur thérapeutique », le médicament a été inscrit comme médicament d'exception avec certains critères à respecter pour l'indication. Le traitement doit être accompagné d'un suivi clinique pour une « approche d'évaluation en contexte de vie réelle » et la participation du fabricant à « l'atténuation du fardeau économique ». Nous y trouvons là les éléments des trois propositions présentées ci-devant. Ainsi, plutôt que de refuser le médicament pour des fins d'inscription à tous les patients éligibles, l'INESSS a trouvé une façon d'approcher les incertitudes de la valeur thérapeutique. L'INESSS parle aussi de changements dans le contexte social et scientifique : la volonté de favoriser un accès plus rapide aux thérapies innovantes et l'avènement de la médecine personnalisée qui morcelle les populations de patients en petits groupes. Y a-t-il là une lueur d'espoir pour un accès accru aux médicaments orphelins approuvés par Santé Canada?

Autres propositions concernant l'accès aux médicaments orphelins

PROPOSITION 4.4 – PROGRAMME DE PATIENT D'EXCEPTION

²² Évaluation des médicaments aux fins d'inscription. Évolution des modalités. Juillet 2018
https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Inscription_medicaments/Processus/evolution_des_modalites/Rx_juillet2018.pdf

²³ Avis au ministre pour le médicament Galafold (maladie de Fabry)
https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Inscription_medicaments/Avis_au_ministre/Novembre_2018/Galafold_2018_10.pdf

Par définition, un patient atteint d'une maladie orpheline devrait être reconnu comme un patient d'exception, puisque sa maladie est rare. Le programme de patient d'exception devrait être maintenu et révisé dans cette perspective, avec un programme d'accès contrôlé (voir proposition 4.1) pour les patients répondant à des critères minimaux d'admissibilité.

Des efforts devraient être mis pour réduire les inégalités d'accès en fonction des médecins traitants, des établissements, des régions, etc.

Comme la méconnaissance des maladies rares et de ses effets par les intervenants de la RAMQ est souvent à la base des refus aux demandes de patient d'exception présentées par les médecins, un guichet unique devrait être mis sur pied pour uniformiser le mode d'évaluation des demandes (et clarifier les interprétations différentes). De plus, demandes « surprenantes » ont été faites par les intervenants de la RAMQ auprès des médecins traitants, c'est-à-dire des demandes d'examen ou de tests qui ne correspondent pas aux guides de pratique reconnus internationalement pour les maladies en question. Des experts de la maladie rare concernée devraient être consultés.

PROPOSITION 4.5 – MÉDICAMENTS ADMINISTRÉS EN ÉTABLISSEMENTS

Les médicaments orphelins administrés en établissement et qui sont coûteux ne devraient pas être inclus dans les budgets des établissements, mais plutôt dans le budget général des médicaments de la RAMQ pour éviter les pressions des administrateurs sur les médecins traitants.

Aux deux propositions précédentes, nous ajoutons une recommandation du Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE) présentée dans son rapport « Les médicaments d'ordonnance : Agir sur les coûts et l'usage au bénéfice du patient et de la pérennité du système » (Section 2.2 L'utilisation des médicaments dans des situations exceptionnelles. La nécessité médicale particulière et le traitement d'exception dans les établissements) :

« Recommandation : « 4. Mandater l'INESSS pour assumer l'ensemble des responsabilités relatives à l'utilisation des médicaments dans les situations exceptionnelles, en établissement et en milieu ambulatoire. Pour ce faire:

- approuver en temps opportun l'ensemble des demandes courantes d'utilisation de ces médicaments relativement à la mesure du patient d'exception, de même que celles des établissements de santé, en intégrant l'initiative du Programme de gestion thérapeutique des médicaments (PGTM) des centres hospitaliers universitaires;
- établir des normes d'utilisation pour ces médicaments;

- publier annuellement des données sur ces médicaments, telles que le nombre de demandes acceptées et refusées, les coûts associés et les maladies concernées. »²⁴

PROPOSITION 4.6 – MÉDICAMENTS NON AUTORISÉS PAR SANTÉ CANADA

Étant donné qu'environ la moitié des médicaments orphelins approuvés aux États-Unis ou en Europe ne sont pas disponibles au Canada, un fonds spécial devrait être créé pour permettre aux Québécois d'avoir accès à ces médicaments par le Programme d'accès spécial de Santé Canada, notamment un accès précoce dans les cas de maladies graves mettant en la vie en danger.

PROPOSITION 4.6 – AUTRES TYPES DE TRAITEMENTS

Que l'on rende accessible gratuitement du matériel ou équipement médical, des orthèses/prothèses, des traitements « dits » esthétiques, des traitements antidouleur non remboursés, etc., jugés essentiels pour certaines maladies rares (ex. bandages et crèmes spécialisées pour l'épidermolyse bulleuse, vêtements de compression pour le syndrome d'Ehlers-Danlos et autres maladies du tissu conjonctif, prothèses dentaires pour l'amélogénèse imparfaite et autres maladies dentaires héréditaires, traitement au laser pour des maladies rares dermatologiques, etc.).

Comme la méconnaissance des maladies rares et de ses effets par les intervenants de la RAMQ est souvent à la base des refus aux demandes présentées par les médecins, un guichet unique devrait être mis sur pied pour uniformiser le mode d'évaluation des demandes (voir proposition 4.4) et des experts de la maladie devraient être consultés.

²⁴ « [Les médicaments d'ordonnance : Agir sur les coûts et l'usage au bénéfice du patient et de la pérennité du système](#) », Commissaire à la santé et au bien-être, mars 2015, p.57

ACCÈS AUX SERVICES SOCIAUX

Soulager la douleur et la détresse, ainsi que briser l'isolement.

Les personnes atteintes et les proches aidants ont dit...



Concernant leurs expériences avec les services sociaux, psychologiques, l'inclusion sociale, les aspects financiers, etc., les répondants ont dit que ces expériences ont été difficiles ou très difficiles pour :

- les services sociaux (45%)
- le répit ou gardiennage (66%)
- l'aide psychologique (62%)
- l'intégration à l'école (56%)
- l'intégration au travail (59%)
- le centre de réadaptation (47%)
- l'aide financière (67%)

Concernant leurs expériences avec leur famille et leur entourage :

- ils disent que je n'ai pas l'air malade (64 %)
- ils pensent que j'exagère ma maladie (49 %)
- ils semblent mal à l'aise avec les manifestations physiques de ma maladie (58 %)
- ils ne semblent pas comprendre l'ampleur de la douleur physique associée à la maladie (65 %)
- ils pensent que je veux de l'attention (33 %)
- la présence de la maladie rare a pu être un facteur dans ma séparation ou divorce (49 %)

À la question, « Est-ce que vous vous sentez seul(e) ou isolé(e) par rapport à votre maladie? » :

- 72,8 % ont dit « oui »
- même si 57 % connaissent quelqu'un avec la même maladie
- même si 57% ont été ou sont en contact avec une association de patients.

DEMANDES DE STATUT DE HANDICAPÉ, DE STATUT D'INVALIDITÉ, DE PRISE EN CHARGE PAR LES CENTRES DE RÉADAPTATION, DE PLAN D'INTERVENTION SCOLAIRE ET D'ASSURANCE-INVALIDITÉ AU TRAVAIL

Les parents et les adultes qui sont atteints de maladies rares et qui font ces demandes d'aide doivent subir des délais d'attente comme les autres Québécois malades. Cependant, dans le cas des maladies rares, la méconnaissance de ces maladies par les autorités gouvernementales concernées explique, en grande partie, des délais supplémentaires ou des refus suite à ce type de demandes.

PROPOSITION 5.1 – EXPERTISE PROVINCIALE

Qu'un comité d'expertise provincial sur les maladies rares soit instauré pour consultation par les fonctionnaires dans des dossiers de maladies rares (fonctionnaires de la RAMQ, de la Régie des rentes, des centres de réadaptation, etc.) dans le but de réduire le nombre de rejets et d'uniformiser le plus possible l'évaluation des demandes.

Ce comité pourra réunir des représentants du Regroupement québécois des maladies orphelines, de l'Office des personnes handicapées du Québec, de chercheurs et de professionnels de la santé spécialisés dans les maladies rares et relever directement de la Régie de l'assurance-maladie du Québec.

De plus, des pouvoirs de recommandations pourront lui être octroyés concernant la revue des modèles d'intervention en réadaptation physique ou déficience intellectuelle.

L'Encyclopédie Orphanet du handicap pourrait être consulté, tant par ce comité que par les professionnels de la santé sur le terrain (physiothérapeutes, ergothérapeutes, orthopédagogues, etc.). Cet outil d'Orphanet « fournit des informations sur la limitation d'activité/restriction de participation (conséquences fonctionnelles) décrite dans les maladies rares, en utilisant le [Thésaurus Orphanet du fonctionnement](#), dérivé et adapté de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé – version pour enfants et adolescents (CIF-EA, OMS 2007). »²⁵

PARENTS D'ENFANTS ATTEINTS DE MALADIES RARES

En général, l'un des deux parents d'un enfant atteint d'une maladie rare complexe et qui demande beaucoup de soins à la maison ou de nombreux rendez-vous médicaux est obligé de travailler à temps partiel ou de quitter son travail. De nombreux parents ne veulent plus aujourd'hui « placer » leur enfant dans un établissement ou dans une famille d'accueil.

²⁵ https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Disability.php?lng=FR

PROPOSITION 5.2 – SERVICES POUR PARENTS D'ENFANTS ATTEINTS DE MALADIES RARES

- a. Qu'une définition d'aidant naturel soutenant une personne mineure (0-21 ans) soit élaborée et reconnue officiellement aux niveaux législatif et juridique.
- b. Qu'un parent qui s'occupe de son enfant à temps plein soit indemnisé financièrement comme « aidant naturel » de façon équivalente au revenu touché par une famille d'accueil.
- c. Qu'il y ait davantage de services rendus par les CLSC, ainsi que plus de maisons de répit et de maisons de soins palliatifs.
- d. Que les parents soient mieux informés des services disponibles et qu'ils puissent obtenir de l'aide et une meilleure coordination de la part de leur équipe médicale pour l'accès aux services sociaux. L'article 4 de la LSSS doit être appliqué : « *Toute personne a le droit d'être informée de l'existence des services et des ressources disponibles dans son milieu en matière de santé et de services sociaux ainsi que des modalités d'accès à ces services et à ces ressources.* »

Mise à jour : Suite aux efforts de l'organisme « Parents jusqu'au bout », le programme de « Supplément pour enfant handicapé nécessitant des soins exceptionnels (SEHNSE) » a été créé en 2016 et les critères d'admissibilité ont été assouplis en 2018 à la demande des parents d'enfants handicapés. Cependant, des organismes considèrent « *que la majorité des parents d'enfants handicapés québécois n'a toujours pas droit à un soutien financier adéquat.* »²⁶

ADULTES ATTEINTS DE MALADIES RARES

La tranche d'âge pour laquelle les individus atteints de maladies rares ont le moins de services s'étend de 18 à 65 ans. Alors que les personnes atteintes de maladies communes ont des programmes de soutien (ex. programmes de qualité de vie pour le cancer, programmes d'autogestion de maladies chroniques, etc.), les adultes atteints de maladies rares, particulièrement ceux qui n'ont pas d'association de patients pour leur maladie, ont rarement des services dédiés.

Alors que les adultes victimes d'un accident de travail, d'un accident de la route ou d'un crime violent bénéficient de programmes de compensation financière, les personnes développant une maladie invalidante (qu'elle soit génétique, auto-immune ou à cause inexpliquée) ont peu d'aide financière si elles ne sont plus aptes au travail. Pour les

²⁶ « Les parents d'enfants handicapés crient à l'injustice », Journal Le Soleil, <https://www.lesoleil.com/actualite/les-parents-denfants-handicapes-crient-a-linjustice-c2de3d84d6d6d21322f0f48a04b7d87c>

raisons données ci-haut, elles ont de la difficulté à obtenir une rente d'invalidité. Si elles veulent travailler à temps partiel ou avec des heures flexibles pour accommoder des incapacités épisodiques, des traitements ou de rendez-vous médicaux, cela leur est souvent refusé par leur employeur. Beaucoup devront joindre les rangs des bénéficiaires d'aide sociale, mais une personne habitant avec un(e) conjoint(e) ne pourra bénéficier de ce programme. Ceci entraîne pauvreté, isolement et problèmes de santé mentale.

PROPOSITION 5.3 – SERVICES POUR ADULTES ATTEINTS DE MALADIES RARES

- a. Qu'un référencement automatique soit effectué vers un intervenant pivot afin que celui-ci puisse évaluer les besoins de l'adulte atteint et assurer l'attribution des ressources professionnelles (travailleuse sociale et psychologue) et matérielles adaptée, et ce, dès le diagnostic ou la période d'errance.
- b. Que l'on assigne des travailleuses sociales et des psychologues aux services de génétique médicale et aux cliniques spécialisées de maladies rares pour soutenir les adultes sur le plan psychosocial.
- c. Que soient mis sur pied des programmes d'autogestion de maladies rares chroniques pour le développement des compétences d'adaptation sur le plan psychosocial. Des programmes qui tiendraient compte des particularités de la vie avec une maladie rare.
- d. Que les adultes âgés de 18 à 65 ans, qui sont atteints de maladies rares et qui ne peuvent plus vivre de façon autonome puissent trouver des maisons d'hébergement autres que les CHSLD. Que l'offre de services d'aide à domicile soit bonifiée, considérant la différence de coût entre les services d'un préposé et d'une place en CHSLD
- e. Que la continuité des services soit assurée lors du transfert de dossiers d'un établissement ou d'un professionnel à l'autre
- f. Que les employeurs reconnaissent officiellement les maladies rares et leurs spécificités, ainsi que le droit des personnes atteintes d'être maintenues à l'emploi. Que les employeurs et les personnes atteintes de maladies rares à incapacités épisodiques soient davantage informés des possibles modalités d'accommodement au travail. Que les régimes d'assurance collective reconnaissent officiellement les maladies rares et leurs spécificités, ainsi que le droit des personnes atteintes d'être indemnisées lors d'un congé de maladie.
- g. Que les maladies rares soient considérées dans les modalités d'assurance-emploi.

PROPOSITION 5.4 – ANNONCE DU DIAGNOSTIC ET ABSENCE DE DIAGNOSTIC

- a. Qu'il y ait un mécanisme pour encadrer l'annonce d'un diagnostic d'une maladie rare grave : possibilité d'une rencontre avec une travailleuse sociale ou une psychologue immédiatement après l'annonce par le médecin.
- b. Qu'il y ait un soutien psychologique pour les personnes qui sont en « errance diagnostique » pour aborder la stigmatisation qui peut y être associée (diagnostics de problèmes mentaux plutôt que physiques), les questions d'incertitude face à leur maladie, à la mort et face à leurs enfants (dans le cas de maladies possiblement héréditaires).

THÈME # 6

RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

*Trouver des solutions immédiates et générer de l'espoir
pour une thérapie future*

LA SITUATION DE LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES AU QUÉBEC

S'il y a un aspect des maladies rares qui a connu des améliorations au cours des dernières années, c'est bien celui de la recherche. En effet, depuis le début des années 2000, sur le plan international, la recherche sur les maladies rares a été l'objet d'un intérêt grandissant, surtout aux États-Unis avec la création du « Office of Rare Diseases » au NIH et en Europe avec de nombreuses initiatives nationales, paneuropéennes et internationales. Cette vague a aussi atteint le Québec. Il y a de plus en plus de centres, d'instituts, de groupes et de chercheurs qui s'intéressent aux maladies rares.

Quelques initiatives :

- Fonds de recherche du Québec – Santé (FRQS) participe financièrement avec les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC) au réseau européen eRare (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases)
- Génome Québec finance des projets sur des maladies rares (maladies neurologiques héréditaires, cancers pédiatriques, acidose lactique, leucodystrophies, etc.)
- 2013 : Création d'un Centre génomique pédiatrique au CHU-Ste-Justine en collaboration avec Génome-Québec pour l'identification de gènes dans des maladies pédiatriques non diagnostiquées
- 2015 : Création du Centre de recherche en maladies rares et génétiques chez l'adulte à l'Institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM) avec ses partenaires, le CHUM, le CHU Ste-Justine et le RQMO
- 2018 : Centre d'excellence en recherche sur les maladies orphelines (CERMO) à l'UQAM.
- 2018 : Consortium de recherche sur les maladies rares du Centre universitaire de santé de McGill (CUSM)

Cependant, le financement de la recherche sur les maladies rares se fait en grande partie grâce à des fondations privées ou à des associations de patients de maladies rares par de grands efforts de collectes de fonds dans la population. Voici certaines fondations/associations qui ont financé la recherche à coups de millions de dollars :

- ✓ Dystrophie musculaire Canada
- ✓ Fibrose kystique Canada

- ✓ Sclérodémie Québec (qui finance une Chaire de recherche à l'Université de Montréal sur cette maladie)
- ✓ Ataxie Canada (Fondation Claude St-Jean)
- ✓ Fondation du Grand défi Pierre Lavoie pour les maladies héréditaires orphelines

PROPOSITION 6.1

Que le Ministère de l'Économie et de l'Innovation élabore un plan pour promouvoir et soutenir financièrement la recherche sur les maladies rares au Québec, incluant la recherche translationnelle, qui consiste à valoriser une découverte scientifique en application concrète et rapide au bénéfice des malades.

« Le but ultime étant d'augmenter la durée de vie des personnes atteintes de maladies rares, ainsi que d'améliorer leur qualité de vie et celle de leurs familles.

Soulager les symptômes, la douleur et la détresse dans le présent et générer de l'espoir pour une thérapie future. »²⁷

La recherche sur les maladies rares doit inclure toutes les maladies pouvant être présentes chez des citoyens québécois. Il est normal qu'il y ait plus d'intérêt et d'efforts dans la recherche sur les maladies plus fréquentes au Québec ou qui ont des particularités génétiques (maladies « Canadiennes françaises »), mais les maladies rares « universelles » ou celles présentes chez d'autres ethnies devraient aussi faire l'objet de recherches.²⁸

- Les maladies rares de toutes étiologies : bien que la majorité soit d'origine génétique, il ne faut pas négliger les maladies ayant des causes immunitaires, infectieuses, résultantes d'expositions toxiques, etc., et les maladies à causes inconnues.
- Tous les aspects de la problématique des maladies rares : épidémiologie, diagnostic, information, prévention, prise en charge, traitements, aspects psychosociaux, etc.
- Des domaines de recherche variés :
 - Recherche biomédicale fondamentale
 - Recherche biomédicale clinique: outils diagnostiques, outils et programmes de prévention, etc.
 - Recherche et développement de traitements
 - Sciences humaines : aspects psychosociaux, économiques, éthiques; inclusion sociale, etc.;

²⁷ Regroupement québécois des maladies orphelines

²⁸ Au Québec, il arrive qu'on confonde « maladies orphelines » avec les maladies héréditaires rares plus fréquentes au Québec (ex. maladies du Saguenay-Lac-St-Jean). Ce terme ne fait pas références aux maladies rares du Québec seulement.

. Gestion des soins/services de santé : performance des services; qualité des soins; aspects pharmacoéconomiques et de santé publique, etc.

NEUF MESURES PROPOSÉES POUR PROMOUVOIR ET SOUTENIR LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES :

6.1.1 Financement de la recherche biomédicale :

Attendu que les maladies rares touchent environ 6 % de la population québécoise :
Que les « maladies rares » soient un domaine/objet de recherche spécifique du Fonds de recherche du Québec – Santé et qu’une partie du budget du FRQS soit alloué à ce nouveau domaine de recherche.

6.1.2 Recherche en sciences humaines :

Attendu que les maladies rares présentent une problématique particulière sur le plan psychosocial chez les personnes atteintes, leur famille et dans leur milieu de vie :
Que les « maladies rares » soient un domaine/objet de recherche du Fonds de recherche du Québec – Société et Culture et qu’une partie du budget du FRQSC soit alloué à ce nouveau domaine de recherche.

6.1.3 Cofinancement public/fondations privées :

Attendu qu’historiquement ce sont les fondations/associations qui ont financé la plus grande part de la recherche sur les maladies rares en s’appuyant sur le bénévolat et en sollicitant la population générale :
Mettre en place un système de partenariat financier avec les fondations/associations qui financent la recherche sur leur(s) maladie(s).

6.1.4 Recherche et développement de thérapies :

Attendu que l’instauration de politiques de médicaments orphelins dans certains pays (mesures incitatives pour les compagnies pharmaceutiques à l’obtention d’une désignation orpheline pour un traitement expérimental) a eu de bons résultats depuis 30 ans :

- Que le Québec participe aux mesures incitatives qui seront mises en place par le futur « Cadre réglementaire canadien pour les médicaments orphelins » pour la R & D qui se fera sur son territoire ou qu’il crée des mesures supplémentaires.
- Que l’on prenne connaissances des expériences et avancées d’ailleurs dans le monde pour l’amélioration des essais cliniques sur de petites populations, que l’on finance et que l’on mette en place les infrastructures nécessaires pour la tenue d’essais cliniques dans les hôpitaux ou centres de recherche cliniques québécois.

« Avec l’engouement actuel pour les soins de santé personnalisés, il ne faut pas oublier que les maladies monogéniques ont été là depuis toujours et qu’elles sont encore majoritairement orphelines de traitements »²⁹

²⁹ RQMO

6.1.5 Recherche participative :

Attendu que la rareté d'une maladie résulte souvent en un manque de données sur l'histoire naturelle de celle-ci ou sur une méconnaissance de la maladie de la part des professionnels de la santé et des chercheurs :

Mettre en place un programme de collaboration avec les fondations/associations/groupes informels de patients pour la définition des besoins en termes de recherche sur leur(s) maladie(s), pour la collecte de données cliniques et pour le recrutement de participants aux projets de recherche ou essais cliniques dans l'esprit de la philosophie de la « Stratégie de recherche axée sur le patient » (SRAP des IRSC).

« La recherche axée sur le patient a pour but de mobiliser les patients, les soignants et les familles à titre de partenaires dans le processus de recherche. Cet engagement aide à garantir que les études sont axées sur les priorités établies par les patients, ce qui débouche sur de meilleurs résultats pour les patients. »³⁰

6.1.6 Registres de patients/biobanques :

Attendu des efforts récents de certains organismes internationaux pour harmoniser et standardiser des registres de patients/biobanques de maladies rares afin de faciliter le partage de données cliniques pour la recherche à travers le monde (et pour ne pas que le Québec réinvente la roue sur ce plan et ne gaspille le peu d'argent alloué à la recherche sur les maladies rares dans les infrastructures informatiques) :

Prendre connaissance de ces modèles de registres, établir des collaborations avec les organismes qui les gèrent et mettre en place des ressources pour aider les organisations de patients, les cliniciens et les chercheurs québécois à utiliser ces registres existants ou en créer de nouveaux (ex. : *NORD-FDA Natural History Study Project*, *Rare Disease Registry (RaDaR) Program* (NIH), *Platform for Engaging Everyone Responsibly* (PEER) (Genetic Alliance, USA)).

6.1.7 Coordination des travaux de recherche :

Attendu qu'il y a de nombreuses maladies et peu de ressources pour toutes :

- Qu'il y ait un effort de coordination des travaux et d'instauration d'équipes multidisciplinaires ou de réseaux de recherche pour éviter des doublons de recherche sur une même maladie et pour optimiser la recherche translationnelle.
- Favoriser la recherche dans les cliniques spécialisées multidisciplinaires, existantes ou futures.
- Adopter le modèle de recherche « science ouverte » : la science ouverte (open-science) consiste en un modèle collaboratif avec partage public des données et des connaissances entre les participants (chercheurs, patients, associations de patients et organismes subventionnaires) sans recherche de brevets ou d'assignation de propriété intellectuelle à

³⁰ Site des Instituts de recherche en santé du Canada <http://www.cihr-irsc.gc.ca/f/41204.html>

une seule personne ou groupe de recherche. Ce modèle permet l'usage optimal des « cerveaux » et l'obtention rapide de résultats.³¹

6.1.8 Recherche sur les maladies non diagnostiquées:

Attendu qu'un pourcentage significatif des personnes atteintes de maladies rares n'ont pas de diagnostic précis (soit d'une maladie connue difficile à diagnostiquer, soit d'une maladie inconnue à ce jour) :

Accroître la participation de nos cliniciens et chercheurs aux réseaux nationaux et internationaux de recherche pour la détermination de ces diagnostics ou de ces nouvelles maladies (par exemple, séquençage exomique/génomique pour les maladies génétiques via le réseau *Rare4Care* (Canada), *Undiagnosed Diseases Program* du NIH, etc).

6.1.9 Collaborations pancanadiennes et internationales :

Attendu la rareté des maladies, la mise en commun des ressources, des efforts, des cohortes et des données au-delà des frontières est nécessaire :

Développer des collaborations et/ou participer à des efforts pancanadiens et internationaux sur le plan de la recherche sur les maladies rares (ex. IRSC, eRare, IRDiRC, *Office of Rare Diseases Research* (NIH)).

³¹ Voir deux exemples de science ouverte : 1) Open for Rare (IRCM) <https://www.openforrare.com/?lang=fr> 2) Medicines 4 Neurodegenerative Diseases <https://www.sciencedaily.com/releases/2019/02/190215162034.htm>

RQMO

REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS
DES MALADIES ORPHELINES



Regroupement québécois des maladies orphelines
Centre iRARE (Centre d'information et de soutien en maladies rares)



110, avenue des Pins Ouest, Montréal, QC, H2W 1R7
(édifice de l'Institut de recherches cliniques de Montréal)

Centre iRARE : (514) 987-5539 • 1-888-987-5539 • info@rqmo.org

Administration : (514) 987-5659 • administration@rqmo.org

Site Web : www.rqmo.org