

STRATÉGIE QUÉBÉCOISE EN MATIÈRE DE MALADIES RARES

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.

1. FORMATION ET INFORMATION

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

- Former étudiants de médecine, médecins et autres professionnels de la santé aux problématiques spécifiques que rencontrent les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches aidants.
- Faire connaître les sources d'information fiables sur les maladies rares et établir un registre de médecins québécois experts.
- Collaborer avec les associations de patients de maladies rares.

2. DIAGNOSTIC ET PRÉVENTION

Dépister et diagnostiquer tôt = prendre en charge et traiter tôt.

- Aborder la problématique spécifique du diagnostic des maladies rares dans le curriculum de médecine et initier les étudiants aux outils de diagnostic existants.
- Créer des lieux de partage de « cas non diagnostiqués » afin de les résoudre: télémédecine, congrès de spécialistes, intranet, cliniques de diagnostic, etc.

Diagnostic de maladies génétiques rares :

- Uniformiser l'offre de tests génétiques à travers les services de génétiques et autres services qui offrent ces tests; offrir le séquençage à haut débit pour des fins cliniques autant en pédiatrie qu'aux adultes.
- Former les médecins à reconnaître les signes d'appels importants dans les antécédents personnels et familiaux d'un patient et quand référer à un service de génétique médicale; augmenter l'offre de conseil génétique.
- Prévention préconceptionnelle, prénatale et néonatale : accroître l'offre de tests génétiques de porteurs à la population; élargir le Programme de dépistage néonatal sanguin.

3. PRISE EN CHARGE MÉDICALE

Consulter et collaborer pour mieux soigner.

- Faire en sorte d'offrir à chaque patient une prise en charge spécialisée et optimale par la consultation d'un médecin expert d'ici ou ailleurs ou par la référence vers un médecin expert ou une clinique spécialisée quel que soit le lieu de résidence du patient.
- Qu'il y ait partage des dossiers et coordination des soins dans le cas des maladies rares complexes, ainsi que transfert des connaissances du médecin expert à l'équipe soignante locale.
- Assurer une meilleure transition de la pédiatrie aux services pour adultes.
- Établir des procédures pour les consultations dans les services d'urgence et pour les protocoles d'anesthésie.
- Reconnaître l'expertise des patients par rapport à leur maladie rare et établir un partenariat avec eux dans leurs soins.
- Collaborer avec les associations de patients de maladies rares.

4. TRAITEMENT

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

- Que les personnes atteintes de maladies rares puissent avoir un accès équitable à leurs traitements par rapport à ceux atteints de maladies communes et que l'on élimine les iniquités entre patients atteints de maladies rares.
- Étant donné les problèmes rencontrés lors de l'évaluation de la valeur thérapeutique d'un médicament orphelin et qui sont inhérents à la rareté de la maladie, revoir le cadre d'évaluation des médicaments orphelins à l'INESSS et/ou rendre ceux-ci disponibles par accès contrôlé via le programme de patient d'exception.
- Revoir les perspectives éthique et sociétale de l'INESSS quant à l'évaluation pharmaco-économique des médicaments orphelins coûteux, car les personnes atteintes de maladies rares sont défavorisées au profit du plus grand nombre.

5. RECHERCHE

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

- Allouer des budgets spécifiques pour la recherche sur les maladies rares et co-financer les efforts faits par les fondations/associations de patients.
- Participer aux efforts pancanadiens et internationaux.
- En plus de la recherche fondamentale, favoriser la recherche translationnelle vers des applications concrètes dans les domaines biomédical, paramédical et en sciences humaines.
- Favoriser l'engagement des patients et des associations de patients dans la recherche sur leurs maladies.

6. PRISE EN CHARGE PSYCHOSOCIALE

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

- Soutenir les individus et les familles lors de l'annonce d'un diagnostic rare et dans le cas d'absence de diagnostic.
- Rendre plus facile l'accessibilité aux programmes sociaux par une meilleure connaissance des maladies rares (statut d'handicapé, statut d'invalidité, assurances, plan d'intervention scolaire, accommodements au travail, etc.).
- Accroître les programmes de répit, de gardiennage et de soins palliatifs.
- Faciliter l'accès aux services de travail social et de psychologie, particulièrement pour les adultes atteints de maladies rares chroniques.
- Soutenir les associations de patients de maladies rares/groupes de soutien.