

# Vies Rares, Force Partagée: Une Stratégie de Collaboration pour les Maladies Rares au Canada

## 2025 - 2030



## RECONNAISSANCE TERRITORIALE

Le Réseau Canadien des Maladies Rares (RCMR) reconnaît l'importance des connaissances, de la sagesse et des perspectives autochtones dans la poursuite de ses objectifs communs.

Nous nous engageons à établir des relations significatives avec nos partenaires autochtones, à écouter et à apprendre de leurs expériences, et à respecter les perspectives autochtones dans notre travail pour l'amélioration de toutes les communautés touchées par les maladies rares. Nous nous engageons à respecter les principes de respect, d'humilité et de réciprocité, en partant du principe que le chemin vers l'inclusion et la réconciliation est permanent et nécessite un effort collectif.

Les travaux du RCMR se déroulent d'un océan à l'autre et sur les territoires traditionnels, ancestraux et non cédés de nombreux peuples et nations autochtones. Le RCMR reconnaît les liens profonds et durables que les communautés autochtones entretiennent avec la terre et les eaux qu'elles habitent, ainsi qu'avec leurs proches non humains, et nous honorons, reconnaissons et respectons ces nations en tant que gardiennes du savoir traditionnel et intendantes de ces terres où nous travaillons et nous rencontrons.





## TABLE DES MATIERES

<b>RECONNAISSANCE TERRITORIALE .....</b>	<b>2</b>
<b>RESUME EXECUTIF .....</b>	<b>4</b>
<b>LE PLAN EN UNE PAGE .....</b>	<b>6</b>
<b>MALADIES RARES AU CANADA .....</b>	<b>8</b>
Un défi de santé publique à relever .....	8
<b>A PROPOS DU RESEAU CANADIEN DES MALADIES RARES (RCMR) .....</b>	<b>9</b>
Notre Vision et Mission .....	9
Nos Valeurs .....	10
Comment nous travaillons .....	11
Soutien .....	11
<b>NOTRE PROCESSUS D'ELABORATION DU PLAN STRATEGIQUE .....</b>	<b>11</b>
<b>PLAN STRATEGIQUE DU RCMR (2025 – 2030).....</b>	<b>13</b>
Pilier 1: Diagnostics et Registres .....	14
Pilier 2: Thérapies Innovantes.....	19
Pilier 3: Soins, Soutien et Autonomisation .....	23
Pilier 4: Collaboration Nationale et Globale .....	27
Thèmes transversaux .....	29
<b>REGARDER VERS L'AVENIR .....</b>	<b>30</b>
<b>REMERCIEMENTS A LA COMMUNAUTE DES MALADIES RARES .....</b>	<b>32</b>
<b>REFERENCES .....</b>	<b>33</b>

## RESUME EXECUTIF

### Élaboré par la communauté des maladies rares, pour la communauté des maladies rares

Le Réseau canadien des maladies rares (RCMR) - Canadian Rare Disease Network (CRDN) - présente un plan stratégique complet et collaboratif visant à transformer le paysage des soins, de la recherche et de l'innovation dans le domaine des maladies rares (MR) au Canada. Ce plan, élaboré en collaboration avec la communauté des maladies rares - personnes touchées par les maladies rares, soignants, cliniciens, chercheurs et autres parties intéressées - reflète un engagement commun à relever les défis complexes auxquels la communauté des maladies rares est confrontée. Guidée par les voix et les expériences vécues des personnes directement touchées par les maladies rares, cette stratégie décrit une approche nationale coordonnée visant à améliorer les diagnostics, à élargir les options thérapeutiques, à renforcer les soins et le soutien, et à positionner le Canada comme un leader mondial de la recherche et de la collaboration dans le domaine des maladies rares.

Le plan stratégique s'articule autour de quatre objectifs clés (piliers):



#### **PILIER 1: DIAGNOSTICS & REGISTRES**

*Réduire le temps nécessaire  
à l'identification des  
maladies rares*



#### **PILIER 2: THERAPIES INNOVANTES**

*Élargir les possibilités de  
traitement*



#### **PILIER 3: SOINS, SOUTIEN, ET AUTONOMISATION**

*Soutenir les patients et  
leurs familles*



#### **PILIER 4: COLLABORATION NATIONALE ET MONDIALE**

*Relier le Canada pour  
favoriser les percées dans le  
domaine des maladies rares*

Chaque pilier s'attaque à des lacunes et à des opportunités essentielles et, ensemble, ils constituent une approche globale et intégrée de la gestion des maladies rares. Au cœur de cette stratégie se trouve un cadre novateur de la recherche aux soins qui relie la découverte, le diagnostic, le développement de traitements et les soins centrés sur le patient au sein d'un continuum homogène, favorisant ainsi un impact plus important et une plus grande durabilité. Grâce à sa mise en œuvre, le Canada renforcera son leadership au sein de la communauté mondiale des MR et améliorera de manière significative la vie des personnes ayant vécu ou vivant avec une MR.

Ce plan témoigne de l'effort collectif de la communauté des personnes atteintes de maladies rares, reflétant une vision partagée de l'innovation en matière de soins et de recherche, et permettant à tous les patients et à toutes les familles touchées par les maladies rares de vivre pleinement leur potentiel. À mesure que nous avançons, nous restons déterminés à nous engager en permanence auprès de la communauté des personnes atteintes de maladies rares et de nos partenaires, afin de nous assurer que nos actions sont en phase avec les besoins de ceux que nous servons. En encourageant la collaboration, en stimulant l'innovation et en faisant entendre la voix des patients, le RCMR est prêt à avoir un impact durable - en améliorant des vies, en faisant progresser la recherche

mondiale sur les MR et en établissant de nouvelles normes pour des soins complets et centrés sur le patient au Canada.

Bien que ce plan représente une avancée significative, le RCMR reconnaît que les peuples autochtones n'ont pas été inclus de manière significative dans son élaboration - une lacune essentielle qui doit être comblée à l'avenir. Les personnes et les communautés autochtones se heurtent à des obstacles distincts et disproportionnés dans le traitement des maladies rares, notamment en ce qui concerne l'accès aux diagnostics, aux traitements et aux services culturellement adaptés. Le RCMR s'engage à travailler en partenariat avec les communautés et les dirigeants autochtones pour explorer une voie qui garantisse que leurs perspectives, leurs expériences et leurs besoins soient pris en compte dans la recherche et les soins liés aux maladies rares, dans le respect de l'autodétermination et de la sécurité culturelle.

En favorisant l'inclusion, cette stratégie vise à remédier aux inégalités systémiques dans les soins et la recherche sur les maladies rares et à créer un écosystème des maladies rares plus équitable, plus représentatif et plus efficace au Canada. Nous tenons à exprimer notre profonde gratitude à l'ensemble de la communauté des maladies rares pour sa précieuse contribution à ce plan stratégique. Ensemble, nous façonnons un avenir meilleur pour les personnes touchées par les maladies rares au Canada.

---

#### **Note sur la Terminologie**

Afin de tenir compte des différentes préférences linguistiques, nous avons choisi d'utiliser indifféremment les termes « personne » (par exemple, « personnes touchées par une maladie rare », « personne ayant vécu une maladie rare ») et “identité” (par exemple, « patient atteint d'une maladie rare »).

En outre, nous utilisons le terme « détenteurs d'intérêts » plutôt que « parties prenantes » pour refléter une approche plus inclusive et plus respectueuse. Le terme « partie prenante » a des connotations coloniales et exclusives, alors que le terme « porteur d'intérêts » rend mieux compte du large éventail de personnes, de communautés et d'organisations qui sont investies dans l'écosystème des maladies rares, qui en subissent les conséquences ou qui y contribuent.

---

## VISION

Des soins et une recherche innovante au Canada afin que tous les patients et toutes les familles touchées par une maladie rare aient les moyens de réaliser leur plein potentiel.

## MISSION

Établir un réseau en pleine expansion qui tisse les liens au-delà des frontières géographiques et des limites de la maladie afin de permettre un diagnostic, un dépistage et un accès au traitement en temps opportun, de faciliter les meilleurs soins, le soutien et l'autonomisation, ainsi que le partage mondial des meilleures pratiques pour les patients et leurs familles au Canada, afin d'améliorer en fin de compte la qualité de vie de ces derniers.

## VALEURS

Patients et familles d'abord  
Collaboration and Inclusivité  
Équité  
Innovation  
Excellence  
Solidarité et Respect Mutuel  
Autonomisation



### PILIER 1: DIAGNOSTICS ET REGISTRES

**Objectif 1.1:** Tous les patients atteints de MR recevront le bon test diagnostic au bon moment, quel que soit leur lieu de résidence au Canada.

**Objectif 1.2:** Les laboratoires de diagnostic génétique du Canada intégreront des ressources et des lignes directrices sur les meilleures pratiques afin de garantir aux patients un SGE de grande qualité.

**Objectif 1.3:** Toutes les familles dont la MR a été diagnostiquée ou non auront accès aux registres pertinents à des fins de recherche secondaire et de reprise de contact.

**Objectif 1.4:** Le diagnostic et la recherche sur les MR seront une priorité politique et



### PILIER 2: THERAPIES INNOVANTES

**Objectif 2.1:** Le Canada sera un leader dans la découverte et la validation de nouvelles cibles thérapeutiques et de nouveaux traitements pour les patients atteints de MR.

**Objectif 2.2:** Tous les patients atteints de MR, quels que soient leur âge, leur lieu de résidence ou leur contexte social, bénéficieront d'un accès équitable aux essais cliniques et aux thérapies novatrices.

**Objectif 2.3:** Les thérapies innovantes seront facilement intégrées dans la pratique clinique afin d'améliorer les soins et les résultats pour les patients.



### PILIER 3: SOINS, SOUTIEN, ET AUTONOMISATION

**Objectif 3.1:** Tous les patients atteints de MR, ainsi que leurs familles et leurs soignants, seront informés des ressources et des aides dont ils ont besoin et y auront un accès équitable.

**Objectif 3.2:** Toutes les personnes touchées par les MR auront la possibilité d'être responsabilisées et de participer à des activités significatives dans le domaine de la recherche et au-delà.

**Objectif 3.3:** Tous les patients atteints de MR et leurs familles recevront le soutien dont ils ont besoin en matière de santé mentale et de bien-être, quel que



### PILIER 4: COLLABORATION NATIONALE ET MONDIALE

**Objectif 4.1:** Le Canada aura une approche nationale unifiée des MR qui stimulera l'innovation et améliorera les soins pour tous les patients atteints de MR.

**Objectif 4.2** Le Canada sera reconnu comme un acteur mondial clé dans la recherche et l'échange de connaissances sur les MR, au bénéfice des patients du monde entier.

bénéficieront d'un financement durable.

**Objectif 1.5:** Le Canada sera un leader mondial dans la découverte de mécanismes de MR et dans l'application de nouvelles technologies en clinique.

**Objectif 2.4:** Le Canada sera reconnu à l'échelle mondiale pour ses essais cliniques et son potentiel commercial dans le domaine des MR, ce qui attirera des investissements et accélérera l'accès aux nouvelles thérapies

soit leur lieu de résidence ou leur contexte social.

**Objectif 3.4:** Le Canada disposera d'une communauté de MR unifiée qui créera des systèmes de soins et de soutien complets pour les patients atteints de MR et leurs familles.

# MALADIES RARES AU CANADA

## Un défi de santé publique à relever

### Les maladies rares ne sont pas si rares que cela

Les maladies rares (MR) représentent un défi complexe et souvent négligé dans le paysage sanitaire canadien. À ce jour, plus de 7 000 maladies rares différentes ont été découvertes <sup>1,2</sup> et bien que chaque maladie puisse affecter un petit pourcentage de la population, le nombre total de Canadiens vivant avec des maladies rares est considérable. Au Canada, environ 1 personne sur 12 - soit plus de 3 millions - est atteinte d'une MR<sup>3</sup>, ce qui représente une part importante de la population. Au niveau mondial, près de 400 millions de personnes sont touchées par une maladie rénale <sup>4</sup>, ce qui souligne l'étendue de ces affections. Environ 75 % des personnes touchées sont des enfants et plus de 30 % d'entre eux ne vivront pas jusqu'à leur cinquième anniversaire <sup>5</sup>.

Environ 80 % des maladies rares sont d'origine génétique, les autres étant d'origine non génétique, notamment certains cancers, infections et troubles auto-immuns <sup>6,7</sup>. De nombreuses maladies rares sont complexes et évolutives, ce qui a de graves répercussions sur l'espérance de vie, la santé physique et le bien-être psychosocial des personnes touchées <sup>8</sup>. En raison de l'absence de traitements efficaces pour la plupart des maladies rares dans le monde (environ 95 % d'entre elles n'ont pas de traitements approuvés), l'amélioration de la qualité de vie et l'allongement de l'espérance de vie dépendent souvent d'un diagnostic précis et opportun, ainsi que de soins et d'un soutien approprié <sup>4,6</sup>.

Au-delà des difficultés de diagnostic, les personnes atteintes de MR sont confrontées à d'autres défis, notamment des options de traitement limitées, des systèmes sociaux et de soins de santé fragmentés et complexes, et un manque de soutien global. Les charges financières, telles que les frais de soins et la perte de revenus liée aux responsabilités d'aidant, ajoutent à la pression. Les impacts émotionnels et psychologiques du parcours de la MR, ainsi que la stigmatisation et l'insuffisance de la recherche, malgré les lacunes reconnues dans les connaissances, exacerbent encore les difficultés rencontrées par les patients atteints de MR et leurs familles. Les professionnels de la santé, les chercheurs et l'industrie pharmaceutique rencontrent également des obstacles pour obtenir des financements, coordonner la recherche et développer des traitements en raison de la rareté et de la complexité de ces maladies <sup>14</sup>.

Malgré les progrès réalisés à l'échelle mondiale, le Canada est à la traîne en ce qui concerne l'amélioration de la santé et du bien-être des patients atteints de MR et de leurs familles. Dans un pays aussi vaste et diversifié que le Canada, les défis à multiples facettes posés par les MR nécessitent une approche nationale coordonnée - qui comble les lacunes, favorise le partage des connaissances entre les juridictions et responsabilise les partenaires par le biais d'une stratégie multidisciplinaire qui couvre le continuum recherche-soins <sup>15</sup>. Cette approche est essentielle pour surmonter les obstacles existants et faire en sorte que les patients atteints de maladies rares au Canada reçoivent les soins opportuns et efficaces dont ils ont besoin.

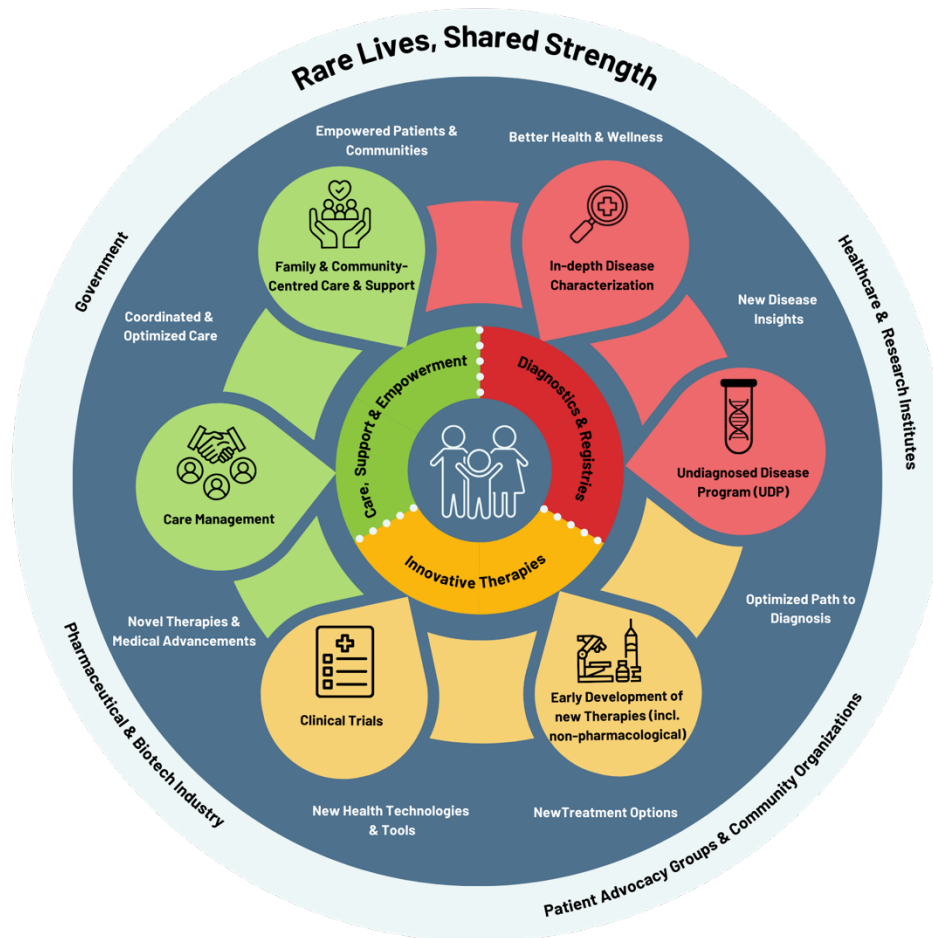


# A PROPOS DU RESEAU CANADIEN DES MALADIES RARES (RCMR)

## Notre Vision et Mission

Le Réseau canadien des maladies rares (RCMR) a été lancé en février 2024 pour remodeler la façon dont les maladies rares sont comprises, diagnostiquées, traitées et gérées au Canada. Notre vision est la suivante : « **Des soins et une recherche innovante au Canada pour que tous les patients et toutes les familles touchées par une maladie rare aient les moyens de vivre pleinement leur potentiel** ». Cette vision incarne notre engagement à créer un paysage des maladies rares où personne n'est laissé pour compte.

La mission du RCMR est d'« **établir un réseau en pleine expansion qui tisse des liens au-delà des frontières géographiques et des limites de la maladie afin de permettre un diagnostic, un dépistage et un accès au traitement en temps opportun, de faciliter les meilleurs soins, le soutien et l'autonomisation, ainsi que le partage mondial des meilleures pratiques pour les patients et leurs familles au Canada, et d'améliorer en fin de compte leur qualité de vie** ». En réunissant l'expertise clinique, scientifique et des patients du Canada dans une approche inclusive, solidaire et collaborative où tous les partenaires - des patients et des soignants aux chercheurs, aux prestataires de soins de santé et aux décideurs politiques - sont impliqués, nous brisons les silos et forgeons une approche unifiée qui tire parti des forces de tous les partenaires pour améliorer la vie des personnes touchées par les maladies rares (**Figure 1**).



**Figure 1 :** Vue d'ensemble du cadre du CRDN axé sur trois défis clés rencontrés par les patients et les familles.

Au cœur de l'approche du CRDN se trouve un cadre novateur de la recherche aux soins qui intègre tous les aspects du parcours de la MR - de la recherche et du diagnostic au traitement et aux soins centrés sur le patient - dans un continuum homogène. Ce cadre intégré aborde l'ensemble des défis auxquels sont confrontés les patients atteints de MR, en comblant les lacunes en matière de connaissances et de traitement tout en apportant un soutien holistique.

## Nos Valeurs

Notre approche et notre travail sont guidés par sept valeurs :

- **Les Patients et Familles d'abord** - Donner la priorité au bien-être et aux besoins des patients RD et de leurs familles dans toutes les décisions et activités.
- **Collaboration & Inclusivité** - Encourager des partenariats solides et accueillir divers groupes d'intérêt, y compris des patients, des aidants, des professionnels de la santé, des chercheurs et d'autres groupes d'intérêt de partout au Canada et de tous les types de maladies, afin qu'ils travaillent ensemble à l'amélioration de la situation des personnes atteintes de MR
- **Équité** - Assurer un accès équitable aux ressources, à l'information et au soutien pour toutes les personnes touchées par la MR, quels que soient leurs antécédents, leur lieu de résidence ou le type de maladie.

- **Innovation** : Adopter des approches créatives et avant-gardistes pour faire progresser la recherche, le diagnostic, le traitement, les soins, le soutien et l'autonomisation des patients atteints de MR, de leurs familles et de leurs communautés.
- **Excellence** - S'engager à mener et à soutenir des soins et des recherches de haute qualité et à faciliter les soins, le soutien et l'autonomisation fondés sur des données probantes afin que chaque patient et sa famille puissent vivre au maximum de leur potentiel.
- **Solidarité & Respect Mutuel** - Favoriser un sentiment d'unité et de solidarité et mettre l'accent sur le respect des perspectives, des expériences et des contributions uniques de tous les partenaires du réseau.
- **Autonomisation** - Donner aux patients atteints de maladies rares, à leurs familles et à leurs communautés les moyens de participer activement à leurs soins, à la recherche et à la défense de leurs intérêts.

## Comment nous travaillons

Le RCMR s'appuie sur des relations de collaboration ciblées et s'engage à susciter des changements significatifs en travaillant dans le cadre de partenariats avec des groupes d'intérêt clés au Canada et dans le monde entier. Nous ne sommes pas là pour partir de zéro, mais pour relier les points. En travaillant en partenariat, nous visons à aligner les efforts, à amplifier ce qui fonctionne et à combler les lacunes ensemble. Plutôt que de dupliquer le travail existant, nous nous concentrons sur l'optimisation de l'expertise, la réduction de la fragmentation et la création d'un espace pour une nouvelle collaboration là où elle est le plus nécessaire. Chaque contributeur, des chercheurs aux prestataires de soins, des patients qui partagent leurs expériences aux défenseurs du changement, et tout ce qui se trouve entre les deux, joue un rôle essentiel dans la poursuite de la mission et de la vision du RCMR dans les années à venir.

## Soutien

Le RCMR est actuellement financé par le projet de recherche One Child Every Child de l'Université de Calgary, soutenu par le Fonds d'excellence en recherche Apogée Canada (FERAC). Au fur et à mesure que le RCMR se développe, sa viabilité à long terme et l'obtention d'un financement spécifique seront des priorités essentielles.

## NOTRE PROCESSUS D'ELABORATION DU PLAN STRATEGIQUE

Au cœur de l'approche du RCMR se trouve un engagement en faveur d'une philosophie centrée sur la personne. Reconnaissant que ce sont les personnes les plus touchées et les plus investies dans les MR qui doivent tracer notre voie, nous avons entrepris de co-élaborer ce plan stratégique en partenariat étroit avec les personnes qu'il affectera en fin de compte, afin qu'il reflète leurs expériences et leurs idées de changement. Notre processus s'est appuyé sur l'écoute approfondie d'un large éventail de voix, notamment celles des patients, des cliniciens, des chercheurs, des défenseurs des droits et d'autres personnes.

Le sens aigu de la collaboration et la générosité de la communauté du développement rural tout au long de ce processus ont été à la fois une source d'inspiration et un facteur déterminant. Nous

sommes attachés à ces ambitions et enthousiasmés par l'impact positif que nous pouvons avoir collectivement sur l'amélioration de la vie des personnes touchées par les maladies rares.



**Figure 2:** Aperçu du processus de codéveloppement du plan stratégique du RCMR

Le RCMR reconnaît que les peuples autochtones n'ont pas été inclus de manière significative dans l'élaboration de ce plan stratégique - une lacune importante qui doit être comblée. Conscient des obstacles spécifiques auxquels les personnes et les communautés autochtones sont confrontées dans l'accès aux soins pour les maladies rares, le RCMR s'engage à travailler avec ses partenaires autochtones pour explorer une voie qui garantisse un engagement culturellement approprié, un accès équitable et une inclusion significative dans la recherche et les soins en matière de MR.

### Étape 1: Engagement stratégique et définition des priorités

Entre mai et août 2024, nous avons organisé une série de séances d'engagement ciblées (N=15) avec un groupe sélectionné et diversifié de 34 experts clés, totalisant plus de 1 000 minutes de dialogue constructif. Ce groupe diversifié représentait différents secteurs de la communauté de la MR, notamment les systèmes de santé, la recherche, les organismes professionnels et les communautés de patients. Visitez notre [site web](#) pour plus de détails sur les experts impliqués. Pour ceux qui n'ont pas pu participer aux séances d'engagement, des consultations individuelles ont été menées. Les informations recueillies nous ont aidés à définir les domaines prioritaires pour chaque pilier du RCMR, garantissant ainsi que notre plan stratégique est à la fois complet et reflète les besoins et les aspirations de la communauté.

### Étapes 2 et 3: Retour d'information de la communauté

Pour garantir que notre plan stratégique soit inclusif, transparent et qu'il reflète largement les attentes de la communauté MR, nous avons élargi nos efforts de consultation à l'ensemble de la communauté MR. Le 31 octobre 2024, nous avons organisé une réunion publique virtuelle d'une heure pour donner un aperçu du projet initial de plan stratégique à l'ensemble de la communauté du développement rural, suivie de questions-réponses et du lancement d'une enquête sur les réactions de la communauté. L'assemblée générale a connu un grand succès, avec plus de 260 personnes inscrites à l'événement. Plus de 160 personnes ont participé activement à l'événement, ce qui témoigne du vif intérêt et de l'engagement de la communauté du développement rural. Un enregistrement de la réunion est disponible sur notre [site web](#).

Pendant un mois (d'octobre à novembre 2024), nous avons recueilli de nombreux commentaires de la part de l'ensemble de la communauté de la RD au Canada et de divers secteurs (recherche, soins de

santé, communautés de patients, industrie, gouvernement) par le biais d'une enquête publique largement diffusée, recevant 115 réponses provenant de 10 des 13 provinces et territoires. Ce retour d'information a été essentiel pour affiner notre plan stratégique et le rendre aussi inclusif et représentatif que possible (voir le rapport sur le [retour d'information](#)).

#### Étape 4 : Examen et approbation

Le retour d'information a ensuite été examiné et discuté par les piliers et le comité directeur du RCMR, et des révisions ont été apportées sur le plan stratégique, le cas échéant. Nous restons déterminés à revoir et à mettre à jour le plan à chaque année, afin qu'il évolue pour répondre aux besoins de la communauté qu'il sert.

## PLAN STRATEGIQUE DU RCMR (2025 – 2030)

Le plan stratégique sert de feuille de route pour guider les efforts du RCMR au cours des prochaines années. Il s'articule stratégiquement autour de trois piliers conçus pour relever les principaux défis auxquels est confrontée la communauté des chercheurs en développement. En outre, il existe un quatrième pilier « porteur », qui s'étend à tous les domaines et aligne les efforts et les partenariats aux niveaux national et mondial.



### **PILIER 1: DIAGNOSTICS & REGISTRES**

*Reduire le temps nécessaire  
à l'identification des  
maladies rares*



### **PILIER 2: THERAPIES INNOVANTES**

*Elargir les possibilités de  
traitement*



### **PILIER 3: SOINS, SOUTIEN, ET AUTONOMISATION**

*Soutenir les patients et  
leurs familles*



### **PILIER 4: COLLABORATION NATIONAL ET GLOBAL**

*Relier le Canada pour  
favoriser les percées dans le  
domaine des maladies rares*

Bien que chaque pilier soit présenté séparément ci-dessous, il est essentiel de comprendre qu'en réalité, tous les piliers sont interdépendants et contribuent collectivement à une approche unifiée de la gestion des maladies rares. Plus important encore, ce plan définit la manière dont nous allons aborder notre travail essentiel : en rassemblant, en connectant et en collaborant pour permettre au RCMR et à ses partenaires de réaliser leurs priorités et de contribuer à l'amélioration de la santé des personnes touchées par les maladies rares au Canada. Nous sommes fermement attachés à ces ambitions et enthousiasmés par l'impact positif que nous pouvons avoir collectivement sur l'amélioration de la vie des personnes touchées par les maladies rares.

## Pilier 1: Diagnostics et Registres

### Pourquoi est-ce important?

Il est essentiel de disposer de capacités de diagnostic solides pour identifier les maladies rares à un stade précoce. Cela peut conduire à de meilleurs résultats pour les patients, car cela permet des traitements opportuns et ciblés. En outre, des registres solides servent de bases de données centrales qui recueillent et analysent des informations importantes sur les maladies rares, telles que leur fréquence (prévalence), les personnes qui en sont atteintes et l'efficacité des différents traitements. Ces informations sont essentielles pour la recherche et nous aident à mieux comprendre les maladies rares, ouvrant ainsi la voie à de nouvelles thérapies. Des programmes de dépistage efficaces, en particulier pour les nouveau-nés, permettent de détecter ces maladies avant l'apparition des symptômes. Cette détection précoce peut prévenir de graves problèmes de santé et favoriser de meilleurs résultats sanitaires à long terme. En améliorant nos outils de diagnostic, en créant des registres intégrés et en renforçant les méthodes de dépistage, nous pouvons combler les lacunes critiques de notre système de soins de santé. Cela permettra d'améliorer les stratégies de traitement et de stimuler l'innovation dans la recherche sur les maladies rares.

### Ce que nous espérons réaliser :

**OBJECTIF 1.1: Tous les patients atteints de MR recevront le bon test diagnostique au bon moment, quel que soit leur lieu de résidence au Canada**

Pourquoi?	Au cours des 5 prochaines années, nous allons:	Notre travail aboutira à:
Un diagnostic rapide et précis est essentiel pour un traitement efficace des MR, mais l'accès aux tests diagnostiques reste inégal au Canada. De nombreux patients atteints de MR sont confrontés à des odyssées diagnostiques prolongées en raison de la disponibilité inégale des tests génétiques et spécialisés, de la sensibilisation limitée des prestataires de soins de santé et des lacunes des programmes de dépistage chez les nouveau-nés. L'absence de codes médicaux spécifiques (codes CIM) pour la MR vient aggraver ces difficultés, ce qui complique le suivi des patients au sein du système de santé. En améliorant la détection	<ol style="list-style-type: none"><li>Évaluer la visibilité et le signalement actuels des patients atteints de troubles respiratoires chroniques dans le système de soins de santé.</li><li>Améliorer la formation des médecins non-généralistes et des professionnels paramédicaux en matière de génétique/génomique afin d'améliorer la reconnaissance des MR et la connaissance des possibilités de tests génétiques.</li><li>Élaborer un cadre pour l'intégration des tests génétiques à l'usage des</li></ol>	<p>Une population de patients atteints de MR plus visible et diagnostiquée avec plus de précision, permettant une meilleure planification des soins de santé ;</p> <p>Une meilleure formation en génétique/génomique parmi les prestataires de soins de santé, conduisant à une reconnaissance et à une orientation plus précoce ;</p> <p>Une utilisation plus large des tests génétiques par les médecins non-généralistes, réduisant les retards de diagnostic et</p>

précoce, en harmonisant et en élargissant l'accès aux tests de diagnostic et en veillant à ce que les prestataires de soins de santé soient équipés pour identifier et prendre en charge les cas des MR, nous pouvons rationaliser le diagnostic, optimiser les ressources de soins de santé et construire un système qui fournit des soins équitables à tous les patients atteints de MR, quel que soit leur lieu de résidence.

médecins non-généticiens afin d'élargir l'accès aux tests.

- iv. Améliorer et harmoniser le dépistage chez les nouveau-nés dans l'ensemble du Canada.

améliorant les parcours de soins;

Harmonisation des programmes de dépistage chez les nouveau-nés à l'échelle nationale, garantissant que tous les nourrissons bénéficient d'un dépistage équitable et en temps voulu.

**OBJECTIF 1.2: Les laboratoires de diagnostic génétique du Canada intégreront les ressources et les lignes directrices en matière de bonnes pratiques afin d'offrir aux patients un séquençage pangénomique (SHD) de haute qualité.**

**Pourquoi?**

Le séquençage génomique complet (SGC) est un outil puissant pour diagnostiquer les maladies rares, mais les disparités en matière de ressources, d'expertise et de pratiques exemplaires entre les laboratoires de diagnostic génétique au Canada entraînent des variations dans la qualité et l'accessibilité des services. Cette variabilité affecte la précision des diagnostics, retarde les traitements et contribue aux inégalités en matière de soins de santé. En intégrant les ressources, en harmonisant les normes et en favorisant la collaboration entre les laboratoires de diagnostic génétique, nous pouvons garantir des tests génomiques cohérents et de haute qualité dans tout le pays. Cela

**Au cours des 5 prochaines années, nous allons:**

- i. Faciliter le partage des données cliniques entre les laboratoires de diagnostic afin d'améliorer l'interprétation des variantes génétiques.
- ii. Élaborer des lignes directrices sur les meilleures pratiques afin d'améliorer les normes en matière de tests génomiques.

**Notre travail aboutira à:**

Des pratiques de tests génomiques uniformes et de haute qualité à l'échelle nationale, permettant des diagnostics plus équitables, plus précis et plus rapides, ainsi que des délais d'obtention des résultats plus courts ;

Une collaboration plus étroite entre les laboratoires de diagnostic génétique, tirant parti de l'expertise collective pour améliorer les résultats pour les patients.

permettra en fin de compte d'accélérer les diagnostics, d'optimiser les soins aux patients et d'améliorer les résultats en matière de santé pour les personnes atteintes de MR.

**OBJECTIF 1.3: Toutes les familles ayant des MR diagnostiqués ou non diagnostiqués auront accès aux registres pertinents pour des recherches secondaires et pour être recontactées.**

**Pourquoi?**

Des registres complets et accessibles sont essentiels pour faire progresser la recherche sur les maladies rares, permettre la recherche secondaire et faciliter la participation des patients aux essais cliniques. Cependant, de nombreuses familles touchées par une maladie rare, qu'elle soit diagnostiquée ou non, ont du mal à accéder aux registres pertinents. Sans approche unifiée, les précieuses données cliniques et génomiques restent cloisonnées, ce qui ralentit les progrès de la recherche et réduit les possibilités de recontacter les patients lorsque de nouveaux traitements ou études deviennent disponibles. En mettant en place un réseau national coordonné de registres et en facilitant l'accès universel, nous pouvons garantir que toutes les familles touchées par une MR aient accès à des bases de données

**Au cours des 5 prochaines années, nous allons:**

- i. Soutenir la création d'un réseau national de registres afin de rationaliser et d'améliorer l'utilisation des données des registres à l'échelle du Canada.
- ii. Soutenir l'élaboration de pratiques exemplaires et de normes visant à améliorer la qualité, la cohérence et l'interconnexion des registres entre les différentes bases de données.
- iii. Soutenir la création d'un registre national de recontact afin de faciliter la participation des patients, des familles et des professionnels de la santé à la recherche et aux essais cliniques.

**Notre travail aboutira à:**

Un réseau national de registres, l'amélioration de la qualité des registres et du couplage des données, rendant la recherche basée sur les registres plus efficace et plus percutante ;

Un accès amélioré aux registres pertinents et recontact rapide de toutes les familles touchées par une maladie rare, conduisant à une plus grande participation à la recherche et aux essais cliniques, ce qui accélère les découvertes.



qui soutiennent la recherche et permettent aux patients de bénéficier de nouveaux traitements.

**OBJECTIF 1.4: Le diagnostic et la recherche en matière de développement rural seront une priorité politique et bénéficieront d'un financement durable.**

**Pourquoi?**

Pour que le diagnostic et la recherche dans le domaine des maladies rares puissent prospérer, ils doivent être prioritaires tant sur le plan politique que financier. La médecine génomique a le potentiel de révolutionner le diagnostic et le traitement des maladies rares, mais sans financement spécifique et sans soutien politique, son impact restera limité. Obtenir ce soutien permettra aux systèmes de santé d'adopter les outils génomiques et de les intégrer dans les soins courants. Cela favorisera l'innovation dans la recherche sur les maladies rares, rationalisera les voies de diagnostic et jettera les bases du progrès à long terme dans le domaine de la génomique. En fin de compte, donner la priorité au diagnostic et à la recherche dans le domaine des MR permettra de garantir un système de santé durable et prêt pour l'avenir, capable d'intégrer les dernières avancées afin de répondre aux

**Au cours des 5 prochaines années, nous allons:**

- I. Coordonner et harmoniser les initiatives nationales afin d'éclairer la conception d'un écosystème génomique et son intégration dans le système de santé.
- II. Évaluer l'état de préparation du système de santé à intégrer la génomique dans les parcours de soins existants et fournir les orientations nécessaires sur la base des résultats de l'évaluation afin d'améliorer la préparation
- III. Élaborer des notes d'orientation pour promouvoir le développement et la pérennité des infrastructures nécessaires à la recherche et au diagnostic génomiques.

**Notre travail aboutira à**

Une meilleure intégration de la génomique dans les soins de santé, favorisant l'adoption généralisée des outils génomiques ;

Une meilleure préparation aux parcours de soins génomiques, garantissant que les systèmes sont équipés pour intégrer la génomique dans les soins aux patients ;

Un soutien durable aux infrastructures de recherche et de diagnostic génomiques, garantissant un succès à long terme et de meilleurs résultats pour les patients.

besoins des patients atteints de MR et de leurs familles.

**OBJECTIF 1.5: Le Canada sera un chef de file mondial dans la découverte de mécanismes des MR et la transposition des nouvelles technologies dans le domaine clinique.**

**Pourquoi?**

Pour que le Canada se positionne comme un chef de file mondial dans le domaine de la recherche sur les maladies rares, il est essentiel de mettre l'accent sur la découverte des mécanismes des maladies rares et la transposition des technologies émergentes dans les soins cliniques. En contribuant aux catalogues mondiaux de gènes liés aux maladies rares, en validant de nouvelles technologies et en créant une infrastructure génomique nationale, le Canada peut mener des efforts visant à accélérer les percées diagnostiques et à garantir un accès équitable aux innovations de pointe, ce qui, en fin de compte, profitera à la qualité des soins prodigués aux patients.

**Au cours des 5 prochaines années, nous allons:**

- i. Contribuer au catalogue des gènes et des mécanismes liés aux maladies rares afin de faciliter l'identification des maladies et des cibles thérapeutiques potentielles.
- ii. Produire des données utiles sur l'utilisation et l'efficacité des technologies émergentes et nouvelles pour le diagnostic des maladies rares afin d'assurer une intégration plus rapide dans la pratique clinique.
- iii. Mettre en place une infrastructure génomique nationale et des ressources accessibles aux chercheurs à l'échelle nationale afin de stimuler la recherche de pointe dans le domaine des maladies rares.

**Notre travail aboutira à:**

Une meilleure compréhension des gènes et des mécanismes responsables des maladies rares, l'amélioration de la précision diagnostique et développement de traitements

Des données essentielles sur les nouvelles technologies diagnostiques qui éclaireront la prise de décisions concernant leur application clinique;

L'infrastructure génomique nationale solide, permettant aux chercheurs d'accéder aux ressources nécessaires, de collaborer et de contribuer à la communauté mondiale de recherche sur les maladies rares;

La transposition plus rapide des découvertes dans les soins cliniques, garantissant que les patients canadiens bénéficient des dernières avancées

## Pilier 2: Thérapies Innovantes

### Pourquoi est-ce important?

Les thérapies innovantes offrent un nouvel espoir pour le traitement des MR, en particulier lorsque les traitements traditionnels sont inefficaces, limités ou inexistants. Le développement de nouveaux traitements ciblant les causes sous-jacentes de ces maladies peut offrir aux patients des options susceptibles de changer leur vie, voire de les guérir. Il est tout aussi important de veiller à ce que les patients puissent facilement accéder aux essais cliniques, que les nouveaux traitements efficaces soient approuvés rapidement et en toute sécurité, et qu'ils soient intégrés efficacement dans les soins cliniques afin que les patients puissent en bénéficier dès que possible. Pour y parvenir, nous devons collaborer dans les domaines de la recherche, des soins de santé, de l'industrie et de la politique afin de mettre en place une infrastructure solide qui soutienne la recherche préclinique et clinique, ainsi que la mobilisation et l'intégration des connaissances dans la pratique clinique pour un accès direct des patients (traitements pharmacologiques et non pharmacologiques tels que les thérapies géniques et cellulaires, les technologies numériques et d'assistance, les thérapies physiques et de réadaptation, les approches diététiques, etc.). Il est essentiel de garantir un accès équitable à tous les patients, quel que soit leur lieu de résidence ou leur origine. En outre, la formation et le soutien continu des professionnels de santé et des patients contribueront à garantir une utilisation efficace et sûre de ces thérapies. En nous concentrant sur ces domaines, nous élargissons les options thérapeutiques disponibles pour les patients atteints de maladies rares, améliorons les résultats en matière de santé et faisons progresser l'ensemble du domaine.

### Ce que nous espérons réaliser:

**OBJECTIF 2.1: Le Canada sera un leader dans la découverte et la validation de nouvelles cibles thérapeutiques et de nouveaux traitements pour les patients atteints de maladies rares.**

#### Pourquoi?

Le Canada a le potentiel pour jouer un rôle de premier plan dans la découverte et le développement de nouvelles thérapies pour les maladies rares. Cependant, le paysage actuel du développement des thérapies pour les maladies rares est fragmenté, avec des efforts de recherche préclinique disparates, des infrastructures limitées et un manque de stratégies coordonnées pour traduire la recherche en thérapies viables. En comblant ces lacunes grâce à des initiatives nationales

#### Au cours des 5 prochaines années, nous allons :

- i. Coordonner et harmoniser les initiatives, les ressources et les parties prenantes impliquées dans la recherche préclinique, le développement de thérapies et la production afin de rationaliser la transposition des découvertes en applications thérapeutiques.
- ii. Élaborer des arguments en faveur de la création et du maintien d'une

#### Notre travail aboutira à:

Une approche nationale plus coordonnée du développement des traitements des maladies rares, où la recherche, les ressources et les parties prenantes sont alignées afin de maximiser l'impact ;

Une augmentation du nombre de cibles thérapeutiques validées prêtes pour les essais cliniques, offrant ainsi de nouvelles options

coordonnées, à des investissements dans les technologies essentielles et à un cadre préclinique, le Canada peut renforcer ses capacités de recherche, favoriser l'innovation et accélérer le développement de nouvelles thérapies afin d'améliorer les résultats pour les patients.

capacité de développement de thérapies précliniques au Canada et créer des politiques qui préconisent des approches « conçues pour le Canada » en matière de développement de thérapies.

thérapeutiques aux patients atteints de maladies rares ;

Un soutien politique accru pour les technologies, les infrastructures et les ressources nécessaires au développement de traitements.

**OBJECTIF 2.2: Tous les patients atteints de MR, quels que soient leur âge, leur lieu de résidence ou leur contexte social, auront un accès équitable aux essais cliniques et aux thérapies innovantes.**

**Pourquoi?**

L'accès équitable aux essais cliniques et aux thérapies innovantes est essentiel pour améliorer la vie des personnes touchées par les maladies rares. Cependant, le paysage actuel des essais cliniques et de l'accès aux thérapies pour les maladies rares est fragmenté et présente divers obstacles, en particulier pour certaines populations. Ces obstacles comprennent les disparités géographiques, les écarts liés à l'âge et les déterminants sociaux de la santé tels que le revenu, l'éducation et les facteurs culturels. De plus, les infrastructures actuelles pour les essais cliniques sur les MR sont sous-développées et il existe des défis réglementaires et techniques qui entravent l'accès rapide aux traitements. En renforçant les infrastructures, en rationalisant

**Au cours des 5 prochaines années, nous allons:**

- i. Renforcer et développer les infrastructures d'essais cliniques afin de garantir un accès équitable aux traitements de la RD tout au long de la vie (de l'enfance à l'âge adulte et aux personnes âgées) et d'un bout à l'autre du pays (y compris dans les régions mal desservies et les zones rurales).
- ii. Plaider en faveur de la rationalisation des processus réglementaires et d'autorisation afin de garantir l'autorisation et l'accès en temps opportun aux traitements des MR.
- iii. Comprendre et combler les disparités dans l'accès aux essais cliniques et aux

**Notre travail aboutira à:**

Une infrastructure nationale plus rationalisée pour les essais cliniques, permettant une participation accrue et un meilleur accès aux traitements, indépendamment de la situation géographique, de l'âge ou du milieu socio-économique ;

Des processus réglementaires et d'autorisation rationalisés, garantissant la disponibilité et l'accès en temps opportun aux traitements innovants dans tout le pays ;

Un meilleur accès aux données concrètes grâce à des registres et

les processus et en plaidant en faveur de politiques qui favorisent l'égalité d'accès, nous pouvons garantir que tous les patients atteints de MR, quels que soient leur lieu de résidence, leur âge ou les déterminants sociaux de leur santé, puissent bénéficier de traitements et de progrès de pointe.

iv.

traitements, en particulier celles qui découlent de barrières socio-économiques, géographiques et culturelles, en tirant parti des registres et des données réelles pour éclairer les stratégies d'amélioration.

Promouvoir des évaluations économiques complètes en matière de santé afin de démontrer les avantages sociétaux et cliniques des traitements pour les maladies rares, et orienter les politiques fondées sur des données probantes en matière d'accès, de couverture et de remboursement.

à la collecte de données, permettant une prise de décision éclairée sur les besoins thérapeutiques et l'efficacité des traitements.

### OBJECTIF 2.3: Des thérapies innovantes seront rapidement intégrées dans la pratique clinique afin d'améliorer les soins prodigués aux patients et leurs résultats.

#### Pourquoi?

Des thérapies innovantes transforment le paysage thérapeutique des maladies rares, offrant un nouvel espoir là où il n'existait auparavant que peu ou pas d'options. Cependant, pour que les patients puissent en bénéficier pleinement, ces thérapies doivent être rapidement et efficacement intégrées dans la pratique clinique. À l'heure actuelle, de nombreux prestataires de soins de santé, en particulier ceux qui ne sont pas spécialisés dans les MR, peuvent manquer des

#### Au cours des 5 prochaines années, nous allons:

- i. Améliorer la formation des médecins non spécialisés en maladies rares et des professionnels de santé associés sur les traitements actuels et émergents, les protocoles de prise en charge et le suivi à long terme.
- ii. Mettre en place des réseaux d'experts afin d'offrir un soutien virtuel, des conseils, des consultations et un mentorat aux

#### Notre travail aboutira à:

Un accès plus cohérent aux traitements, améliorant ainsi la santé et la qualité de vie des patients ;

Une sensibilisation, des connaissances et une confiance accrues des professionnels de santé dans la mise en œuvre et le suivi des traitements des maladies rares, permettant ainsi des soins plus éclairés et plus efficaces ;

connaissances et des ressources nécessaires pour administrer et surveiller ces traitements. Sans une formation, un soutien et une coordination des soins adéquats, les patients risquent de bénéficier d'un accès inégal, de soins sous-optimaux ou de retards dans leur traitement. En améliorant la formation des prestataires, en créant des réseaux de soutien spécialisés et en renforçant les parcours de soins à travers le Canada, nous pouvons garantir que les patients atteints de MR reçoivent des soins opportuns, appropriés et de haute qualité près de chez eux.

professionnels de santé qui prennent en charge des patients atteints de MR, tant en milieu urbain que rural.

- iii. Constituer un réseau complet de professionnels de santé couvrant tous les niveaux de soins, du tertiaire au communautaire, afin de garantir une prise en charge appropriée et continue des patients.

Un soutien et des conseils spécialisés, lorsque nécessaire, garantissant que les équipes de santé puissent prendre des décisions éclairées et développer leurs capacités locales afin d'offrir des soins « plus proches du domicile », réduisant ainsi la charge qui pèse sur les familles et les professionnels de santé ;

Un réseau de prestataires de soins de santé plus cohérent, doté de parcours de soins, garantissant aux patients un soutien constant tout au long de leur parcours.

#### OBJECTIF 2.4: Le Canada sera reconnu mondialement pour son potentiel en matière d'essais cliniques de RD et comme un centre attrayant pour les investissements et les partenariats.

##### Pourquoi?

La reconnaissance mondiale des capacités du Canada en matière d'essais cliniques sur les maladies rares et de son potentiel commercial est essentielle pour attirer les investissements, favoriser les partenariats internationaux et accélérer l'innovation. En renforçant notre infrastructure d'essais cliniques et en mettant en valeur l'expertise du

##### Au cours des 5 prochaines années, nous allons :

- i. Mettre en valeur les capacités et le potentiel du Canada dans le domaine des essais cliniques et des thérapies pour les maladies rares auprès des parties prenantes nationales et internationales, notamment l'industrie, les investisseurs et les partenaires de recherche.

##### Notre travail aboutira à:

Reconnaissance mondiale accrue de la capacité du Canada en matière d'essais cliniques dans le domaine des maladies rares, attirant de nouveaux investissements et favorisant les partenariats pour stimuler l'innovation ;

Canada, nous pouvons positionner le pays comme un chef de file dans la recherche et le développement sur les maladies rares. Cela stimulera non seulement la croissance économique, mais améliorera également l'accès à des traitements qui changent la vie des patients atteints de maladies rares, tant au pays qu'à l'étranger.

- ii. Renforcer et tirer parti des partenariats public-privé en favorisant la collaboration entre le gouvernement, l'industrie, les associations de patients et les établissements de recherche afin d'accroître les investissements, de stimuler l'innovation et d'élargir la capacité en matière d'essais cliniques pour les maladies rares.

Amélioration des résultats pour les patients, car l'augmentation du nombre d'essais cliniques accélère l'accès aux traitements et améliore les options thérapeutiques ;

Amélioration des possibilités de recherche et développement, créant un écosystème plus dynamique pour les essais cliniques et les traitements dans le domaine des maladies rares.

## Pilier 3: Soins, Soutien et Autonomisation

### Pourquoi est-ce important?

Les soins efficaces prodigués aux personnes atteintes de maladies rares et à leurs familles vont bien au-delà des simples soins médicaux. Ils nécessitent une approche holistique et globale qui réponde à l'ensemble de leurs besoins tout au long de leur parcours. Cela comprend un soutien psychologique, émotionnel et mental, l'accès à des programmes d'aide aux personnes handicapées, à une aide financière et à des programmes de revenus, des aménagements scolaires, ainsi que des liens sociaux et la satisfaction des besoins pratiques quotidiens. En reconnaissant et en répondant à ces besoins multidimensionnels, nous pouvons mettre en place un système de soins plus humain et plus efficace. Répondre à ces besoins favorisera un système de soins plus cohérent, centré sur la famille et la communauté, améliorant ainsi considérablement la qualité de vie. Au-delà de la satisfaction des besoins individuels, cette approche renforcera l'ensemble de la communauté des MR, en favorisant une plus grande collaboration, une meilleure défense des droits et des solutions innovantes dans l'ensemble du système de santé. Elle favorisera également un modèle de soins plus inclusif et axé sur le patient, dans lequel les personnes et les familles se sentent prises en compte, soutenues et autonomes tout au long de leur parcours.

### Ce que nous espérons réaliser:

**OBJECTIF 3.1: Tous les patients atteints de MR, ainsi que leurs familles et leurs aidants, seront informés et bénéficieront d'un accès équitable aux ressources et au soutien dont ils ont besoin.**



### Pourquoi?

Vivre avec une maladie rare est extrêmement complexe et difficile, non seulement en raison de la maladie elle-même, mais aussi parce qu'il est difficile de trouver et d'accéder à des informations, des ressources et un soutien adapté. Bien qu'il existe diverses ressources et services, les patients et leurs familles ont souvent du mal à les trouver, ce qui crée des disparités dans l'accès. En consolidant les informations, en améliorant la visibilité et en comblant les lacunes régionales, nous pouvons garantir que tous les patients atteints de maladies rares et leurs familles, quel que soit leur lieu de résidence, puissent accéder au soutien dont ils ont besoin pour améliorer leur qualité de vie.

### Au cours des 5 prochaines années, nous allons:

- i. Consolider et améliorer la connaissance des ressources disponibles en matière de MR et des services de soutien destinés aux patients, y compris ceux qui ne sont pas diagnostiqués, à leurs familles, aux aidants naturels et aux professionnels de la santé.
- ii. Élaborer des stratégies visant à mieux faire connaître les programmes d'aide financière disponibles (fédéraux, provinciaux et privés) et à en faciliter l'accès, et préconiser des initiatives financières qui comblent les lacunes (p. ex. frais à la charge des patients, aide au transport) afin de réduire le fardeau financier des patients et de leurs familles.

### Notre travail aboutira à:

Meilleure sensibilisation et meilleur accès aux ressources essentielles et aux services de soutien pour les patients atteints de maladies rares et leurs familles, ce qui se traduit par de meilleurs résultats, une réduction des difficultés financières et une meilleure qualité de vie.

**OBJECTIF 3.2: Toutes les personnes touchées par les maladies rares auront la possibilité d'être autonomisées et de participer à des activités significatives dans le domaine de la recherche et au-delà.**

### Pourquoi?

Les personnes touchées par les maladies rares et leurs familles ont une connaissance unique et directe des défis et des lacunes en matière de soins, de recherche et de politiques.

### Au cours des 5 prochaines années, nous allons:

- i. Assurer la représentation des patients et de leurs familles au sein de la direction et des activités du CRDN en les intégrant en tant que partenaires

### Notre travail aboutira à:

Une plus grande autonomisation et une plus grande participation des patients à la recherche, aux politiques de santé



Pourtant, elles sont souvent exclues des processus décisionnels clés qui ont un impact direct sur leur vie. Il est essentiel de donner aux personnes ayant une expérience vécue ou actuelle des maladies rares les moyens de participer activement à la recherche, aux politiques de santé et à la défense de leurs droits afin de garantir que leur voix soit prise en compte dans les solutions. Lorsque les patients et leurs familles sont impliqués de manière significative, la recherche devient plus pertinente, les politiques de santé reflètent mieux leurs besoins et les efforts de défense des droits ont plus d'impact.

égaux et actifs dans la gouvernance, la stratégie et l'exécution.

- ii. Assurer une participation significative des patients en créant des liens et en facilitant leur implication directe dans la recherche, la conception de la recherche, la politique de santé et la défense des intérêts.
- iii. Soutenir le développement des compétences des patients partenaires en collaborant avec les initiatives d'engagement des patients.

et à la défense des droits, afin que leur voix influence le paysage des maladies rares ;

Des efforts d'avantage centrés sur les patients, améliorant la pertinence, la qualité et l'impact des initiatives en répondant directement aux besoins et aux priorités de la communauté des maladies rares ;

Des collaborations et des partenariats plus solides entre les patients, les chercheurs, les prestataires de soins de santé et les décideurs politiques, afin de susciter des changements significatifs.

### OBJECTIF 3.3: Tous les patients atteints de MR et leurs familles recevront le soutien en matière de santé mentale et de bien-être dont ils ont besoin, indépendamment de leur lieu de résidence ou des déterminants sociaux de leur santé.

#### Pourquoi?

Vivre avec une maladie rare impose un lourd fardeau émotionnel et psychologique aux patients et à leurs familles. Les sentiments d'isolement, d'incertitude et de détresse sont courants, mais les besoins en matière de santé mentale sont souvent insatisfaits en raison des ressources limitées, du manque de sensibilisation et des disparités d'accès entre les

#### Au cours des 5 prochaines années, nous allons :

- i. Co-crée des stratégies concrètes et promouvoir les ressources disponibles en matière de santé mentale afin d'améliorer la santé mentale et le bien-être des patients atteints de maladies rares et de leurs familles.
- ii. Sensibiliser aux répercussions sur la santé

#### Notre travail aboutira à:

L'amélioration de l'accès aux services de santé mentale et de bien-être, amélioration de la qualité de vie et de la résilience ;

Une meilleure sensibilisation et reconnaissance des besoins en matière de santé mentale dans les

régions. Il est essentiel de garantir aux patients atteints de maladies rares et à leurs familles un accès rapide à des services de santé mentale spécialisés, quel que soit leur lieu de résidence ou leurs déterminants sociaux de la santé, afin d'améliorer leur qualité de vie globale.

mentale du fait de vivre avec une maladie rare et plaider en faveur de changements systémiques dans le soutien à la santé mentale afin de garantir que les patients atteints de maladies rares et leurs familles (parents, frères et sœurs) bénéficient d'un soutien et de services appropriés.

soins aux personnes atteintes de maladies dégénératives, conduisant à des systèmes de soutien plus compatissants et plus complets.

**OBJECTIF 3.4: Le Canada disposera d'une communauté unifiée dans le domaine des maladies rares qui renforcera les systèmes de soins et de soutien complets destinés aux patients atteints de maladies rares et à leurs familles.**

**Pourquoi?**

Alors que de nombreuses associations de patients atteints de maladies rares et d'autres partenaires accomplissent un travail essentiel, ils agissent souvent de manière isolée, ce qui limite leur impact collectif. La fragmentation réduit l'efficacité des actions de sensibilisation, des services de soutien et de la coordination des soins. En unissant la communauté des maladies rares, en favorisant la collaboration et en améliorant le partage des ressources, nous pouvons construire un réseau plus solide et mieux coordonné. Cela permettra d'amplifier les efforts de sensibilisation, d'améliorer l'accès aux ressources et de garantir que les patients

**Au cours des 5 prochaines années, nous allons :**

- i. Créer une communauté de pratique canadienne en matière de MR afin de favoriser la collaboration, l'action collective, l'apprentissage mutuel et le partage des ressources.
- ii. Accroître la visibilité des efforts déployés en matière de MR à l'échelle du Canada en faisant la promotion des initiatives dans les domaines de la recherche, du diagnostic, du traitement, des soins et des services de soutien, afin de permettre aux parties intéressées d'harmoniser plus facilement leurs travaux et de cerner les possibilités de partenariat.

**Notre travail aboutira à:**

Une communauté canadienne cohésive de MR qui favorise la collaboration, amplifie les efforts de défense des intérêts et stimule l'action collective afin d'améliorer les soins et le soutien;

Une plus grande visibilité des initiatives en matière de MR, permettant des partenariats plus solides et réduisant le chevauchement des efforts;

Des systèmes de soutien plus rationalisés et centrés sur le patient, améliorant la qualité de vie des

atteints de maladies rares et leurs familles bénéficient d'un soutien plus complet et plus harmonieux.

patients atteints de MR et de leurs familles.

## Pilier 4: Collaboration Nationale et Globale

### Pourquoi est-ce important?

Une collaboration efficace aux niveaux national et mondial permet le partage des connaissances, des ressources et des meilleures pratiques, ce qui accélère les progrès et améliore les résultats. En favorisant des relations solides entre divers partenaires, tels que les instituts de recherche, les prestataires de soins de santé, les associations de patients et les réseaux internationaux, nous pouvons relever ensemble des défis complexes, stimuler l'innovation et mettre en œuvre des solutions efficaces. Ce pilier souligne l'importance de créer et de maintenir des cadres de collaboration qui facilitent l'échange transfrontalier de connaissances, les initiatives de recherche conjointes et les efforts coordonnés de sensibilisation. Grâce à ces partenariats, nous pouvons tirer parti de l'expertise mondiale, harmoniser les approches et lutter contre les disparités en matière de soins et de recherche dans le domaine des MR. En renforçant les liens nationaux et internationaux, nous améliorons non seulement notre capacité à lutter contre les MR, mais nous contribuons également à une communauté mondiale plus unie et plus efficace dans ce domaine. Cette approche collaborative nous permet d'être mieux équipés pour répondre aux besoins des patients, soutenir la recherche de pointe et améliorer de manière significative les soins dans le domaine des MR à travers le monde.

### Ce que nous espérons réaliser:

**OBJECTIF 4.1: Le Canada adoptera une approche nationale harmonisée en matière de maladies rares qui favorisera l'innovation et améliorera les soins prodigués à toutes les personnes touchées par ces maladies.**

#### Pourquoi?

Malgré des efforts croissants, le Canada ne dispose pas d'une stratégie nationale cohérente en matière de maladies rares. Le paysage actuel est fragmenté, les initiatives en matière de soins, de recherche et de soutien variant considérablement d'une province à l'autre et d'un territoire à l'autre. Cette incohérence crée des inégalités

#### Au cours des 5 prochaines années, nous allons:

- i. Favoriser la collaboration entre les principaux acteurs concernés, notamment les instituts de recherche sur les maladies rares, les prestataires de soins de santé, les associations de patients, les organismes gouvernementaux et autres partenaires concernés, afin de

#### Notre travail aboutira à:

Un cadre national complet en matière de MR qui intègre la recherche et les soins, améliorant ainsi la coordination ;

Des soins plus équitables et plus uniformes à travers le Canada, garantissant aux patients l'accès à

<p>dans l'accès aux soins et entrave l'adoption de solutions innovantes. Une approche nationale unifiée est essentielle pour rationaliser les efforts, renforcer la collaboration et garantir que tous les patients atteints de maladies rares bénéficient des dernières avancées en matière de recherche, de diagnostic et de soins, quel que soit leur lieu de résidence.</p>	<p>promouvoir un cadre national cohérent qui intègre la recherche et les soins.</p> <p>ii. Élaborer et promouvoir des initiatives et des politiques nationales interdisciplinaires qui répondent aux principaux défis liés aux maladies rares, encouragent les meilleures pratiques et garantissent un accès équitable aux soins dans tout le pays.</p> <p>iii. Promouvoir le partage des données et l'harmonisation des infrastructures à l'échelle nationale afin d'améliorer la coordination.</p>	<p>des diagnostics, des traitements et un soutien de haute qualité, quel que soit leur lieu de résidence ;</p> <p>Une innovation accélérée, une adoption plus rapide des meilleures pratiques, une efficacité et une efficience accrues des initiatives en matière de MR, conduisant à une meilleure utilisation des ressources, à une amélioration de l'expérience des patients et à un impact plus important.</p>
---	--	---

**OBJECTIF 4.2: Le Canada sera reconnu comme un acteur mondial clé dans le domaine de la recherche, de l'innovation et de l'échange de connaissances en matière de MR, au bénéfice des patients du monde entier.**

<b>Pourquoi?</b>	<b>Au cours des 5 prochaines années, nous allons:</b>	<b>Notre travail aboutira à:</b>
<p>Les maladies rares touchent des populations de patients petites et dispersées, ce qui rend difficile pour un seul pays de générer les données nécessaires, de mettre au point des traitements ou de mettre en œuvre les meilleures pratiques de manière autonome. La collaboration mondiale est essentielle pour surmonter ces défis en permettant l'échange de connaissances, de données et</p>	<p>i. Établir des partenariats mondiaux avec les principales initiatives mondiales en matière de MR et les dialogues politiques afin de favoriser l'échange transfrontalier de connaissances et de pratiques exemplaires, et y contribuer.</p> <p>ii. Promouvoir la recherche, les données et les</p>	<p>Renforcement des partenariats mondiaux et de l'échange de connaissances, menant à des initiatives de collaboration, à l'adoption commune des meilleures pratiques et à davantage d'innovation;</p> <p>Accélération du développement et de l'accès aux outils de</p>

d'expertise. En forgeant des partenariats internationaux solides, le Canada peut contribuer aux progrès mondiaux et en tirer profit, accélérer la recherche sur les maladies rares, améliorer l'accès à des traitements de pointe et améliorer les soins prodigués aux patients au pays et à l'étranger.

innovations canadiennes en matière de RD sur la scène mondiale.

diagnostic, aux traitements et aux modèles de soins, améliorant ainsi les résultats pour les patients au Canada;

Visibilité et influence accrues du Canada à l'échelle mondiale, positionnant le pays comme un partenaire clé dans la recherche, les soins et les politiques en matière de MR.

## Thèmes transversaux

### Partenariat avec les patients et co-crédation

Le partenariat avec les patients et la co-crédation sont au cœur de l'approche du RCMR pour améliorer la vie des personnes touchées par des maladies rares, et nous continuerons à explorer les meilleurs moyens de formaliser et d'étendre ces partenariats. En impliquant les patients et les soignants en tant que collaborateurs actifs dans tous les aspects du plan stratégique, qu'il s'agisse de recherche, de soins ou d'élaboration de politiques, nous veillons à ce que leurs expériences vécues et leurs points de vue uniques soient au cœur de l'élaboration des solutions. Cependant, nous reconnaissons également la nécessité de trouver les meilleures méthodes d'engagement afin de garantir que la participation ne fasse pas peser une charge excessive sur les patients et les soignants. En collaborant avec les organisations de maladies rares, nous souhaitons tirer parti des réseaux et des plateformes existants, afin de garantir que le partenariat avec les patients soit efficace, réciproque et durable.

### Éducation et renforcement des capacités

L'éducation et le renforcement des capacités sont essentiels pour autonomiser la communauté des maladies rares, en veillant à ce que les professionnels de santé et les personnes atteintes de maladies rares disposent des connaissances et des outils nécessaires pour naviguer dans des systèmes de santé complexes. Le RCMR reconnaît la nécessité de favoriser l'apprentissage continu et le développement professionnel dans tous les secteurs afin de créer un environnement de soins de santé mieux informé et plus réactif. Grâce à des efforts de collaboration et à des initiatives éducatives innovantes, nous nous efforçons de garantir le partage des connaissances, l'amélioration des compétences et la préparation des personnes impliquées dans l'écosystème des maladies rares à contribuer à l'amélioration des soins, de la recherche et de la défense des droits.

### Équité, diversité, inclusion et accessibilité

L'équité, la diversité, l'inclusion et l'accessibilité (EDIA) sont au cœur de la vision du RCMR, qui consiste à créer un environnement de soins de santé et de recherche inclusif et équitable pour toutes les personnes touchées par des maladies rares. La diversité de la communauté des maladies rares, qui comprend les patients, les soignants, les chercheurs et les prestataires de soins de santé, exige un engagement à créer un environnement non seulement accessible, mais aussi inclusif, tenant compte des différents contextes, expériences et besoins. Nos efforts pour promouvoir l'équité, la diversité, l'inclusion et l'accessibilité seront intégrés dans toutes nos initiatives. À mesure que nous avancerons, nous collaborerons avec des voix et des partenaires diversifiés afin de co-crée des solutions qui remédient aux inégalités. Cela implique de prendre en compte les déterminants sociaux de la santé, tels que le statut socio-économique, l'origine ethnique, le genre, la situation géographique et la langue, afin de garantir que tous les individus, quelle que soit leur situation, disposent des ressources, des soins et des opportunités qu'ils méritent.

### **Données et technologies**

Les technologies numériques, les données et les outils émergents sont des catalyseurs essentiels des piliers stratégiques du RCMR. Ces innovations ont le potentiel de transformer la manière dont nous diagnostiquons les maladies rares, développons des thérapies et dispensons des soins. Que ce soit par le biais de la télémédecine, des applications mobiles, des plateformes de partage de données ou des progrès en matière de séquençage génomique et d'intelligence artificielle (IA), ces technologies peuvent renforcer la collaboration et améliorer l'accès équitable aux soins, tout en favorisant l'autonomisation des patients grâce à des plateformes en ligne et des technologies portables. Alors que nous élaborons et mettons en œuvre notre plan stratégique, nous sommes conscients que les solutions numériques façonneront sans aucun doute nos efforts pour faire progresser la cause des maladies rares et créer un écosystème plus connecté, plus solidaire et plus inclusif.

### **Mobilisation des connaissances et évaluation de l'impact**

La mobilisation des connaissances (MC) joue un rôle essentiel dans le plan stratégique du RCMR en veillant à ce que les connaissances et les résultats issus de la recherche, des essais cliniques et des expériences communautaires soient activement diffusés et appliqués afin d'améliorer les soins et les résultats pour les personnes touchées par les MR. En favorisant une culture du partage des connaissances, nous pouvons combler le fossé entre la recherche et la pratique, en veillant à ce que les dernières avancées scientifiques et les pratiques innovantes parviennent à ceux qui en ont le plus besoin. L'évaluation systématique de l'impact des initiatives du RCMR est tout aussi importante. En suivant et en évaluant les résultats de nos efforts, nous nous assurerons que nos stratégies sont non seulement efficaces, mais aussi adaptées aux besoins évolutifs de la communauté des maladies rares. Ce processus nous aidera à identifier les domaines de réussite, à reconnaître les défis et à apporter les ajustements nécessaires pour maximiser notre impact collectif.

## **REGARDER VERS L'AVENIR**

Le plan stratégique du RCMR est le fruit d'un effort collaboratif, élaboré à partir des contributions diverses de personnes profondément engagées dans l'avancement des soins et de la recherche en

matière de MR. Il s'agit d'une feuille de route née de la vision collective des personnes les plus directement concernées : les patients, les soignants, les prestataires de soins de santé et les chercheurs. L'objectif principal du plan est de stimuler l'innovation et d'améliorer la qualité des soins prodigués aux personnes atteintes de maladies rares, afin de leur permettre de vivre pleinement leur vie.

Comme le montre cette première version du plan stratégique du RCMR, il reste encore beaucoup à faire. La mise en œuvre de ce plan ambitieux est déjà en cours et se déroulera en plusieurs étapes. Certains objectifs et stratégies peuvent être atteints relativement rapidement en tirant parti des ressources existantes et en déployant à plus grande échelle des solutions qui ont fait leurs preuves, tandis que d'autres nécessiteront plus de temps et des investissements à long terme et dépendront du financement disponible. Quel que soit le rythme, le RCMR s'engage à collaborer en permanence avec la communauté des maladies rares, notamment les patients, les prestataires de soins de santé, les chercheurs et les organisations concernées, afin de maximiser l'impact de nos efforts.

En réunissant les leaders et les communautés, le RCMR favorisera les connexions, les synergies et la collaboration dans le domaine des maladies rares. Cette approche en réseau a déjà donné des résultats positifs, tels que des partenariats, le partage de ressources, etc. À l'avenir, cela renforcera encore notre capacité à relever les défis uniques auxquels est confrontée la communauté des maladies rares et à garantir que notre plan stratégique reste aligné sur ses besoins et flexible pour répondre aux évolutions émergentes dans les domaines des soins de santé, de la recherche et des politiques. À mesure que le paysage des soins et de la recherche sur les maladies rares évolue, le RCMR restera agile et continuera à placer la voix des personnes ayant vécu ou vivant cette expérience au cœur de chaque décision. Cette capacité d'adaptation sera essentielle pour naviguer dans le rythme rapide des changements dans les secteurs de la santé et des services sociaux.

Grâce à la mise en œuvre de ce plan stratégique, nous prévoyons des améliorations significatives dans le domaine du diagnostic, de l'accessibilité aux traitements et des soins globaux aux patients. En renforçant les capacités de recherche, en favorisant des collaborations nationales et internationales plus solides et en promouvant des thérapies innovantes, nous visons à créer un cadre plus intégré et plus efficace pour la recherche sur les maladies rares au Canada. Ces améliorations profiteront non seulement aux patients et à leurs familles, mais renforceront également la capacité du système de santé dans son ensemble à relever les défis posés par les maladies rares. En fin de compte, le succès de ce plan stratégique sera mesuré à l'aune de sa capacité à apporter des améliorations durables et tangibles dans la vie des personnes touchées par les maladies rares. En collaborant avec la communauté des maladies rares et en nous appuyant sur notre vision commune, nous contribuerons à la création d'un écosystème plus inclusif, plus efficace et plus durable pour les maladies rares au Canada.

## REMERCIEMENTS A LA COMMUNAUTE DES MALADIES RARES

Cette stratégie représente une vision collective façonnée par les connaissances, les expériences et l'engagement indéfectible de la communauté canadienne des maladies rares. Nous exprimons notre profonde gratitude à tous ceux qui ont contribué à l'élaboration de ce plan, en partageant leurs idées, en participant à de nombreuses séances de consultation, à des sondages en ligne ou en fournissant des commentaires sur les versions préliminaires tout au long du processus. Vos voix ont guidé nos priorités. Vos expériences ont ancré notre compréhension. Votre leadership rendra cette stratégie possible. Nous remercions tout particulièrement les membres de notre groupe pilier et de notre comité directeur, qui viennent de partout au Canada et qui mettent en commun une gamme d'expertises et d'expériences pour faire avancer notre travail (vous trouverez plus de détails sur les membres ci-dessous sur le [site Web](#) du CRDN).

Bien que cette stratégie constitue une étape importante, nous sommes conscients qu'il ne s'agit que d'un début. La poursuite de nos progrès dépendra du même esprit de collaboration et de partenariat qui a donné vie à ce travail. Ensemble, nous sommes à l'origine d'un changement significatif, pour aujourd'hui et pour les générations à venir.

### **RCMR Comité directeur**

**Francois Bernier**, MD, FCCMG, FRCPC (Président)

**Kym Boycott**, MD, PhD, FCCMG, FRCPC (Co-Présidente)

**Craig Campbell**, MD, FRCPC

**James Dowling**, MD, PhD

**Angela Genge**, MD, FRCPC

**Lawrence Korngut**, MD

**Thierry Lacaze-Masmonteil**, MD, PhD

**Deborah Marshall**, PhD

**Jacques Michaud**, MD

**Gail Ouellette**, PhD, GC

**Jonathan Pratt**, PhD, MBA

**Ian Stedman**, MA, LLB, PhD (Co-Président)

**Breanne Stewart**, BSc, BScN, RN

**Leanne Ward**, MD, FRCPC (Co-Présidente)

**Durhane Wong-Rieger**, PhD

### **Groupe Pilier des Diagnostics et Registres**

**Kym Boycott**, MD, PhD, FCCMG, FRCPC (Responsable)

**Gregory Costain**, MD, PhD, FRCPC

**Taila Hartley**, PhD, GC

**Lawrence Korngut**, MD

**Bhavi Modi**, PhD

**Jillian Parboosingh**, PhD

### **Groupe Pilier des Thérapies Innovantes**

**Leanne Ward**, MD, FRCPC (Responsable)

**Craig Campbell**, MD, FRCPC

**Pranesh Chakraborty**, MD, FRCPC, FCCMG

**James Dowling**, MD, PhD

**Heather Howley**, PhD

**Thierry Lacaze-Masmonteil**, MD, PhD

**Hanns Lochmüller**, MD, PhD, FAAN

**Larry Lynd**, PhD, BSP, FCAHS

**Kim McBride**, MD

**Maryam Oskoui**, MD

**Breanne Stewart**, BSc, BScN, RN

**Risini Weeratna**, PhD

**Durhane Wong-Rieger**, PhD

### **Groupe Pilier des Soins, Soutien et Autonomisation**

**Ian Stedman**, MA, LLB, PhD (Responsable)

**John Adams**, BA

**Jillian Banfield**, PhD

**Brad Crittenden**, CAD-CAM

**Deborah Marshall**, PhD

**Homira Osman**, PhD

**Gail Ouellette**, PhD, GC

**Stephen Parrott**, BCom

**Jonathan Pratt**, PhD, MBA



**Beth Potter**, PhD  
**Myriam Srour**, MDCM, PhD  
**Stuart Turvey**, MBBS, DPhil, FRCPC  
**Hilary Vallance**, MD, FRCPC, FCCMG  
**Jodi Warman-Chardon**, MD, PhD FRCPC

**Nicola Worsfold**, PhD

## REFERENCES

1. Haendel M Fau - Vasilevsky N, Vasilevsky N Fau - Unni D, Unni D Fau - Bologna C, et al. How many rare diseases are there? (1474-1784 (Electronic))
2. Kirk Lamoreaux SL, M.S., Daniel S. Levine, Wendy Erler, Tom Hume. *The power of being counted: A more accurate count of rare disease and steps to getting counted*. 2022. <https://rare-x.org/case-studies/the-power-of-being-counted/>
3. Diseases COfR. About CORD Key Facts. Accessed August 1, 2024, <https://www.raredisorders.ca/about-cord/>
4. Genes G. RARE Disease Facts. Accessed August 1, 2024, <https://globalgenes.org/rare-facts/>
5. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*. Feb 2020;28(2):165-173. doi:10.1038/s41431-019-0508-0
6. Orphanet. About Rare Diseases. Accessed August 16, 2024, <https://www.orpha.net/en/other-information/about-rare-diseases>
7. Lee CE, Singleton KS, Wallin M, Faundez V. Rare Genetic Diseases: Nature's Experiments on Human Development. *iScience*. May 22 2020;23(5):101123. doi:10.1016/j.isci.2020.101123
8. Ferreira CR. The burden of rare diseases. *Am J Med Genet A*. Jun 2019;179(6):885-892. doi:10.1002/ajmg.a.61124
9. Michaels-Igbokwe C, McInnes B, MacDonald KV, et al. (Un)standardized testing: the diagnostic odyssey of children with rare genetic disorders in Alberta, Canada. *Genet Med*. Feb 2021;23(2):272-279. doi:10.1038/s41436-020-00975-0
10. Faye F, Crocione C, Anido de Pena R, et al. Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. *Eur J Hum Genet*. May 16 2024;doi:10.1038/s41431-024-01604-z
11. Vandeborne L, van Overbeeke E, Dooms M, De Beleyr B, Huys I. Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet J Rare Dis*. May 4 2019;14(1):99. doi:10.1186/s13023-019-1075-8
12. Zurynski Y, Gonzalez A, Deverell M, et al. Rare disease: a national survey of paediatricians' experiences and needs. *BMJ Paediatr Open*. 2017;1(1):e000172. doi:10.1136/bmjpo-2017-000172
13. Tumiene B, Peters H, Melegh B, et al. Rare disease education in Europe and beyond: time to act. *Orphanet J Rare Dis*. Dec 19 2022;17(1):441. doi:10.1186/s13023-022-02527-y
14. Taruscio D, Salvatore M, Lumaka A, et al. Undiagnosed diseases: Needs and opportunities in 20 countries participating in the Undiagnosed Diseases Network International. *Front Public Health*. 2023;11:1079601. doi:10.3389/fpubh.2023.1079601

15. Jessie Dubief AK, Erwan Berjonneau, Sandra Courbier. *Rare disease patients' opinion on the future of rare diseases*. 2021.