

Table ronde des Instituts de recherche en santé du Canada

Vers une approche concertée de prise en charge des maladies héréditaires orphelines

19 novembre 2013

Procès-verbal

La table ronde débute avec un mot d'introduction de Catherine Laprise qui souhaite la bienvenue au doyen de la recherche et de la création de l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC), monsieur Stéphane Allaire, au représentant des Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC), monsieur Étienne Richer, aux conférenciers, aux participants venus de l'extérieur et de la région. Elle remercie les principales institutions qui participent à l'évènement, soit les IRSC, l'UQAC et le Cégep de Jonquière.

Monsieur Stéphane Allaire prend ensuite la parole et souligne qu'il est très heureux de participer à cet évènement et que celui-ci ait lieu dans notre région. Il met l'accent sur l'importance d'une approche concertée mettant à profit les expertises des acteurs de différents milieux et réitère les remerciements prononcés par Catherine Laprise.

Premier bloc de présentation

Première conférencière : **Hélène Vézina, PhD**; Génétique et population : le fichier BALSAC, une ressource unique pour mieux comprendre les maladies héréditaires au Québec

Mme Hélène Vézina présente le fichier de population BALSAC développé à l'UQAC depuis plus de 40 ans. Celui-ci a débuté par le dépouillement et le jumelage d'actes de mariage, de baptême et de sépulture au Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ) puis dans tout le territoire québécois. Il comprend aujourd'hui plus de 2,2 millions d'actes de mariage sur l'ensemble du Québec et 550 000 actes de baptêmes et de sépultures. Cinq millions d'individus répartis dans 2,5 millions de familles y sont répertoriés. Depuis une trentaine d'années, de nombreux chercheurs s'intéressant à l'étude de diverses maladies héréditaires ont utilisé les données du fichier BALSAC afin de reconstruire les arbres généalogiques des individus atteints de ces maladies. Ces travaux ont surtout porté sur les maladies ayant une fréquence élevée dans les régions de l'est québécois et plus particulièrement dans la population du SLSJ. Ils ont favorisé une meilleure compréhension de l'impact des comportements démographiques et des caractéristiques du peuplement sur l'introduction et la diffusion de ces maladies dans les populations étudiées. Ces études ont permis également de déconstruire quelques mythes, dont celui de la consanguinité élevée au SLSJ, facilitant une déculpabilisation sociétale. Le fichier BALSAC est une ressource unique qui offre un potentiel de recherche multidisciplinaire pour les chercheurs des sciences biomédicales et des sciences sociales. À titre d'exemple, un article récent, publié dans la revue Science (2011 Nov 25; 334(6059):1148-50) et portant sur plus d'un million d'individus reliés généalogiquement a montré l'importance des

processus d'expansion dans l'histoire évolutive des humains illustrant ainsi les possibilités du fichier comme laboratoire de population.

Deuxième conférencière : **Nadine Arbour, M. Éd.**; ÉCOBES – Recherche et transfert, Développement de stratégies novatrices de transfert de connaissances afin de mieux prévenir les maladies héréditaires

Mme Nadine Arbour présente le groupe ÉCOBES (Centre d'étude des conditions de vie et des besoins de la population), un centre collégial de transfert de technologie dans le domaine des pratiques sociales novatrices qui comprend des intervenants provenant de 10 disciplines différentes. Madame Arbour présente les résultats de diverses enquêtes ayant inclus des questions portant sur : 1) les connaissances et les opinions des gens concernant la génétique, le dépistage, le projet-pilote de test de porteur des maladies récessives à fréquence élevée au Saguenay-Lac-Saint-Jean et 2) sur l'organisme CORAMH. Ces questions ont été intégrées aux enquêtes populationnelles de l'Agence de santé et de services sociaux (ASSS) de 2002, 2007 et 2012. Elles ont permis de mieux cibler la population qui n'avait pas encore été rejointe par les méthodes d'information ou qui ne se sentait pas visée par ces informations (c'est-à-dire. les gens ayant un DES ou DEP et moins, les couples avec un enfant en santé et les hommes). Les suites du projet permettront de sélectionner les outils de transfert de connaissances s'adressant à ces groupes de personnes.

Troisième conférencière : **Dre Anne-Marie Laberge**; Dépistage populationnel de porteurs de maladies récessives: facteurs prédictifs de succès et exemple chez les Cris de la Baie-James

Dre Anne-Marie Laberge explique le dépistage populationnel en prenant la population des Cris de la Baie-James comme exemple. Elle explique que les particularités d'un programme de dépistage de porteurs sains en expliquant entre autres qu'il ne vise pas à dépister la personne qui a la maladie (habituellement maladie récessive) et qu'il a pour but d'aider les individus ou couples à prendre des décisions de reproduction éclairées. À la différence d'un test diagnostique, le test ne recherche donc pas une maladie chez le porteur. Différents facteurs reliés à la maladie (fréquence et sévérité de la maladie, population à risque bien définie, etc.) au test (sensibilité élevée, interprétation des résultats, etc.) et à la communauté (implication/engagement de la communauté, soutien des familles, etc.) vont participer au succès de ce type de dépistage. Dans le contexte d'application du dépistage de porteurs pour deux maladies récessives chez les communautés crie de la Baie James, le dépistage de porteurs a été accepté par 41.1% dans le programme scolaire, tandis qu'en contexte prénatal, 85.7% des individus à qui le dépistage a été offert on eu recours au dépistage. Elle souligne l'importance d'adapter les programmes de dépistage à la réalité des populations ciblées.

Quatrième conférencier : **Luigi Bouchard, PhD, MBA**; Offre de tests génétiques au Saguenay-Lac-Saint-Jean : Un lien privilégié avec la recherche

M Luigi Bouchard explique que plusieurs acteurs de la région du SLSJ ont travaillé à mettre sur pied un projet-pilote de test de porteurs pour 4 maladies héréditaires fréquentes au SLSJ (en combinant les 4 : 1 personne sur 5 au SLSJ comparativement à 1 personne sur 20 en moyenne au Québec est porteuse de l'une ou l'autre de ces maladies) qui a été inclus dans le plan d'action du ministère de la Santé et des

Services sociaux (MSSS) de 2005-2008. Un des défis du projet constituait dans le transfert des analyses d'un contexte de recherche à un contexte de diagnostic clinique. Pour assurer une bonne compréhension des analyses effectuées, des sessions de formation de groupe de 30 minutes étaient systématiquement offertes. Une attention particulière a également été portée au coût de l'analyse de laboratoire, qui est évalué à 28,50 \$ par échantillon (donc pour les 5 mutations). Les analyses des échantillons se sont déroulées au service de biologie moléculaire clinique du Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi (CSSSC) et ont satisfait les critères de validation rigoureuse ainsi que les critères en termes de coût. Sur une période de deux ans, 2866 personnes se sont prévaluées des tests de porteur et ceux-ci sont également répartis sur le territoire de la région (toute proportion gardée), permettant d'identifier 19 couples dont les deux parents étaient porteurs de la même maladie. Le nombre de tests effectués par semaine oscillait entre 40 et 50 alors qu'il y a en moyenne 50 naissances par semaine dans la région. Le taux de porteurs cumulé des 4 maladies qui était estimé à 1/5 a été validé. Toutefois, les besoins de la population dépassent ceux offerts par le projet-pilote, d'autres mutations reliées à d'autres maladies pourraient être testées.

Discussion après le premier bloc de présentations :

Afin de débiter la première discussion, Catherine Laprise souligne que le but de cette table ronde est de **définir les défis à relever et les opportunités de recherche** reliées à la prise en charge des maladies héréditaires orphelines et de faire ressortir les lignes directrices de chaque bloc de discussion afin de remettre un message clair à l'Institut de génétique des IRSC.

Dr Charles Morin est un pédiatre pratiquant dans la région du SLSJ qui a participé à la description de certaines maladies héréditaires présentes dans la région telles que l'acidose lactique, la mucopolysaccharidose de type II et le syndrome de Zellweger. Il mentionne que « sur le terrain » les gens démontrent qu'ils acceptent bien le principe du dépistage et posent des questions pertinentes à ce sujet. En parlant du dépistage, il mentionne que « ne pas le faire serait non-éthique ». Il confirme que ce sont souvent les mères qui démontrent le plus d'intérêt. Il mentionne qu'il serait pertinent d'étendre le dépistage à l'est du Québec et d'inclure d'autres maladies.

Dre Anne-Marie Laberge souligne que le dépistage néonatal est en retard au Québec et qu'il faut bien démêler le dépistage néonatal (pour soigner en bas âge) du dépistage de porteur (prise de décision par rapport à la reproduction). Aussi, il faut garder à l'esprit qu'il faut prévoir des ressources au moment du dépistage, mais également tout au long de la vie de l'individu par la suite (suivi psychologique, consultation des autres membres de la famille, soins, etc.).

Par rapport au dépistage néonatal, Dre Julie St-Pierre annonce qu'elle participe à l'écriture d'une recommandation pour le dépistage en cascade de l'hypercholestérolémie familiale, comme pratiqué dans plusieurs autres pays.

Comme mentionné par le Dr Luigi Bouchard, les technologies ne sont plus un frein pour le dépistage de nombreuses maladies. Toutefois, Catherine Laprise mentionne que l'aspect limitant se situe plus au

niveau de la prise en charge des individus dépistés et qu'il faut donc choisir des critères pour l'introduction des services. Gail Ouellette mentionne qu'il y a de multiples maladies orphelines partout au Québec et que, par exemple, la fibrose kystique est présente partout sur le territoire. Elle souligne également que les études c'est bien, mais qu'il y a déjà de nombreux exemples de dépistage dans d'autres pays que nous pourrions importer et que les conseillères en génétique pourraient être une ressource mieux exploitée. Luigi Bouchard souligne que le dépistage ne doit pas se faire seulement au SLSJ, mais que le labo d'ici peut être un bon exemple pour mettre ce genre de service sur pied.

L'aspect social est aussi très important. En effet, Nadine Arbour et Dre Anne-Marie Laberge mentionnent que le message passe difficilement même à l'intérieur des familles où quelqu'un s'est fait dépister. Par exemple, parfois l'information ne se rend pas aux frères et sœurs de la personne dépistée et 25% des personnes dépistées ne demanderaient pas à leur conjoint de passer le test. De plus, en ce qui concerne le dépistage de porteur, en comparaison avec le dépistage néonatal par exemple, il y a possibilité de perte d'information avec le temps. Catherine Laprise mentionne que malgré toute la sensibilisation effectuée au SLSJ, 60% de la population croit encore que les maladies héréditaires fréquentes dans la région sont dues à un taux élevé de consanguinité.

Dr Damien Labuda soulève la question à savoir pourquoi la génétique est considérée comme une médecine à part de la médecine générale, pourquoi la dissocier? Pourquoi ne pas l'intégrer plutôt au système déjà existant?

Finalement, Catherine Laprise termine ce bloc de discussion en soulignant qu'il faut faire une réflexion basée sur des modèles et des données précises afin de prioriser les programmes de dépistage qu'il faudra mettre sur pied.

Voici les idées qui sont ressorties de cette discussion :

- Développer des outils pour les groupes au sein desquels « les messages ne passent pas » (individus moins scolarisés, hommes, couples avec un enfant non atteint)
 - Élargir le dépistage à d'autres maladies que les 4 déjà ciblées; définir des critères pour le choix des maladies à considérer et développer des modèles d'intervention originaux en raison du manque de ressources (meilleure utilisation des conseillers et conseillères en génétique et des infirmières par exemple)
 - Penser à informer de l'importance de transmettre l'information aux apparentés (réflexion sur les outils d'information et de sensibilisation pour cette réalité post test de dépistage du statut de porteur).
-

Deuxième bloc de présentation

Première conférencière : **Annie Plourde, PhD**; Les défis de l'application des connaissances en maladies génétiques orphelines

Mme Annie Plourde explique que le premier défi est de trouver des moyens d'accroître l'accès aux connaissances pour les utilisateurs finaux, que le deuxième défi est de posséder des produits d'application des connaissances qui répondent au contexte des maladies orphelines (par exemple des outils que les médecins pourraient utiliser pour vulgariser les connaissances pour leurs patients), que le troisième défi est de disséminer les produits d'application de connaissance développés pour les maladies orphelines et finalement que le quatrième défi sera d'implanter ces connaissances dans la pratique sur les maladies orphelines. Selon les résultats de leur enquête, les intervenants expérimentés sont la première source d'information pour les patients, de même que celle qui est considérée comme la plus fiable. Pour favoriser l'accès à l'expertise de ces intervenants expérimentés, les communautés de pratique constituent un des outils de choix selon Mme Plourde.

Deuxième conférencier : **Dr Jean Mathieu, neurologue**; La Clinique des maladies neuromusculaires, Un modèle novateur de prise en charge de maladies rares

Fondée en 1980, la Clinique des maladies neuromusculaires (CMNM) est intégrée au Centre de réadaptation Le Parcours du CSSS de Jonquière depuis 1999. En 2000 est créé le Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN). La clientèle est formée de 192 enfants et 1 373 adultes (plus de 1 000 patients vus chaque année). La CMNM est un milieu de pratique original caractérisée entre autres par un partage des tâches différent qui donne un rôle majeur aux infirmières, un réseautage efficace intra et extrarégional et une intégration des missions de clinique, de recherche et d'éducation. Le cadre conceptuel de la clinique favorise également une approche globale (santé de la personne atteinte et de sa famille, gestion de l'impact de la maladie et intégration dans la communauté).

Troisième conférencière : **Annabelle Pratte, MSc**; Les services régionaux en conseil génétique

Mme Annabelle Pratte débute sa présentation par une définition de ce qu'est une conseillère en génétique (maîtrise en conseil génétique, titre d'emploi créé par le MSSS depuis 2006) et ses rôles : aider à comprendre la nature, la transmission héréditaire et les implications des maladies génétiques, apporter un soutien aux personnes rencontrées et coordonner les démarches diagnostiques et de suivi. Le service de conseil génétique du CSSSC a été mis en place en 1987, et œuvre auprès de diverses clientèles, i.e. soins prénataux, pédiatriques et adultes, ainsi que dans différentes spécialités telles que les maladies métaboliques, neuromusculaires, le dépistage prénatal, etc. Le projet-pilote mis sur pied au SLSJ a nécessité l'implication du conseil génétique pour son élaboration et sa mise en œuvre. Il a eu comme impact de réorienter une partie des patients vers celui-ci. Ce projet a permis aux conseillères de contribuer à la réflexion et à la mise en place d'une mécanique nouvelle où l'infirmière peut donner des séances d'information de groupe pour définir les maladies ciblées, le test de porteur et résumer le consentement tandis que la conseillère est mise à profit lors de l'obtention d'un résultat positif pour un couple participant au projet.

Discussion après le deuxième bloc de présentations :

Étienne Richer des IRSC demande si une étude d'impact de la CMNM sur le reste du système de santé a été faite. Dr Jean Mathieu mentionne que non puisqu'habituellement l'indicateur de performance dans le système de santé est focalisé sur les hospitalisations et autres critères similaires. Toutefois, il souligne

que la clientèle de leur clinique est satisfaite des services qui sont très complets. Les services donnés ne diminuent pas par contre les frais du système de santé puisque ce type de suivi coûte cher.

Suite à une question du Dr Bernard Brais concernant l'approche en cascade familiale en conseil génétique par rapport à la saturation de l'offre et le fait que maintenant l'histoire familiale n'est plus un prérequis pour une consultation, Annabelle Pratte mentionne que l'approche en cascade familiale est encore utilisée, mais que ce n'est maintenant plus la priorité pour les maladies touchées par le projet-pilote. Dans l'approche familiale en cascade, on compte beaucoup sur les membres de la famille pour transmettre l'information à leurs apparentés (alors que nous avons vu dans le premier bloc que l'information circule difficilement dans les familles). Dr Luigi Bouchard demande quelle fraction des gens n'était pas visée par la méthode du dépistage en cascade, mais était tout de même porteurs. Claude Prévost, première conseillère en génétique de la région et maintenant à la retraite, indique que ce système ne rejoint pas plus de 10-15% du potentiel de porteurs au SLSJ, mais que ce système est encore tout de même efficace surtout pour les maladies dominantes. Dre Anne-Marie Laberge souligne également l'efficacité de cette méthode pour les maladies dominantes.

Dre Julie St-Pierre mentionne que le dépistage en cascade pour l'hypercholestérolémie familiale aux Pays-Bas a permis en 10 ans de dépister 70% de la population atteinte. Toutefois, Charles Morin mentionne que pour plusieurs maladies cette méthode, qui plaît à l'esprit, n'est pas utile pour les populations où certaines mutations rares ont une fréquence élevée puisque cela vise seulement les familles pour lesquelles on connaît déjà une histoire.

Dr Jean Mathieu donne l'exemple de la dystrophie myotonique, une maladie à transmission dominante pour laquelle on trouve encore des ilots qui n'avaient encore jamais été contactés. Il souligne que l'on doit se servir des patients atteints pour la transmission de l'information à l'intérieur de la famille, mais qu'il y a parfois une résistance dans les familles.

Catherine Laprise mentionne qu'elle a assisté à un discours du ministre Hébert dernièrement dans lequel il mentionnait qu'il y aurait de nouveaux développements de la médecine au Québec et au Canada pour les médecines à base large (pédiatrie et médecine de famille à titre d'exemple). Ces développements visent une application plus communautaire, rattachée à la réalité. Ce souhait cadre avec l'exemple de la Clinique des maladies neuromusculaires où le patient et sa famille trouvent au même endroit un accès privilégié à l'ensemble des services de santé (médecin spécialiste, nutritionniste, physiothérapeute, ergothérapeute et infirmière qui se trouvent à être la pièce maîtresse de cette prise-en-charge) pour toutes les étapes de sa vie. L'objectif est à la fois de mieux servir le patient (optimiser le suivi, réduire l'anxiété, etc.) en ayant un impact en termes de diminution de pression sur le système de santé. La clinique des maladies métaboliques est un autre exemple au SLSJ. Dr Bernard Brais souligne que la population est très informée et rencontre différentes personnes ressources et qu'il faut se demander quels tests offrir et quand les offrir.

Voici les idées qui sont ressorties de cette discussion :

- Développer des outils adaptés au contexte et aux utilisateurs.
 - Optimiser l'accès aux outils par une diffusion efficace.
-

- Planter les connaissances dans la pratique.
 - La Clinique des maladies neuromusculaires est une clinique multidisciplinaire où le patient et sa famille sont pris en charge pour toute la vie du patient. Cette clinique est un modèle quant à l'approche patient mais également quant à l'émulation pour le développement d'outils de transfert de connaissances (la clinique emploie une courtière de connaissances). Ce modèle est exportable.
-

Troisième bloc de présentation

Première conférencière : **Sophie Girard, MSc**; La corporation de recherche et d'actions sur les maladies héréditaires (CORAMH) : un modèle régional d'information et d'éducation

CORAMH existe depuis maintenant 30 ans. Mme Sophie Girard explique que sa mission est de prévenir les maladies héréditaires en misant sur la sensibilisation, l'information et l'éducation et transmettre à la population des notions de base (génétique et hérédité, mode de transmission des maladies héréditaires, description des maladies héréditaires fréquentes au SLSJ). Certaines maladies sont plus spécifiques et plus fréquentes dans la région du SLSJ. Les 5 maladies récessives les plus fréquentes regroupées ensemble donnent un taux de porteur de 1 sur 4 dans la population du SLSJ. CORAMH sensibilise la population grâce à son programme d'information génétique (Université du Québec à Chicoutimi, Cégep, entreprises, écoles secondaires) et grâce à des campagnes d'information (télévision, radio, etc.). CORAMH a également mis sur pied un Bureau des gouverneurs comprenant 11 gouverneurs qui se font les ambassadeurs de CORAMH et contribuent financièrement à la mission de CORAMH. CORAMH a développé et s'efforce de maintenir à jour une exposition itinérante sur la génétique, un livre tiré de cette exposition, un documentaire de témoignages sur les maladies rares, des dépliants d'information, un programme de diffusion et des exercices et ateliers que ce soit pour les activités de financements ou pour l'éducation. Citons les activités sur la cellule et l'ADN pour les camps de vacances et les écoles primaires ou encore les expériences offertes au grand public dans le laboratoire de Catherine Laprise. Depuis 30 ans, il est estimé que les activités de sensibilisation de CORAMH ont rejoint plus de 60 000 personnes, contribuant ainsi à l'acceptabilité des tests génétiques dans la région. CORAMH est un organisme communautaire unique au Québec, adapté aux besoins de la population et qui est devenu une référence quant au développement d'outils d'information, de sensibilisation et d'éducation sur la génétique des maladies héréditaires.

Deuxième conférencière : **Dr Julie St-Pierre**; Élaboration d'un partenariat pour un programme de prévention des maladies héréditaires au Saguenay Lac Saint-Jean

Dr Julie St-Pierre présente le projet du PPPMH (partenariat pour un programme de prévention des maladies héréditaires). C'est un projet en continuité avec la mission de CORAMH et dont CORAMH assumera le leadership. L'objectif préliminaire est de développer, réaliser et évaluer un programme d'information pour les personnes atteintes, leurs familles et les professionnels de la santé et un programme de sensibilisation plus intensif pour la population en général et finalement offrir un cadre de réflexion sur une offre élargie de tests génétiques. Pour y arriver, le PPPMH regroupe des acteurs de

différents milieux dont CORAMH, l'ASSS, les associations des personnes atteintes, différentes fondations et cliniques spécialisées, des chercheurs de l'UQAC, etc. La réflexion pour l'élaboration du PPPMH devrait se faire sur deux ans et est présentement en cours.

Troisième conférencière : **Anne Vigneault, MSc**; Le profil des maladies héréditaires orphelines au Québec sous la loupe de la Fondation du Grand défi Pierre Lavoie

Mme Anne Vigneault présente la fondation du Grand défi Pierre Lavoie, un organisme qui s'intéresse au développement, au soutien et à la promotion de toute activité qui contribue à l'adoption d'un mode de vie plus actif, principalement chez les jeunes de 6 à 13 ans, mais également à la cause des maladies héréditaires orphelines en soutenant des projets de recherche. De 2010 à 2013, 158 projets sous forme de demandes de bourse pour des étudiants ou de demande de subvention pour les chercheurs ont été déposés. En tout, 68 projets ont été subventionnés pour un montant de 1 095 000 \$. Les projets portaient sur 75 maladies héréditaires orphelines différentes (6 maladies figurant parmi celles spécifiques ou fréquentes au SLSJ, 2 semblant présenter une fréquence élevée au SLSJ et 67 présentes partout au Québec). Les projets soutenus ont permis d'acquérir de meilleures connaissances sur ces maladies (biologique, sociale, etc.) et le développement de nouvelles approches (technologies, modèles, thérapies, etc.). Mme Anne Vigneault souligne également l'importance et le dynamisme des regroupements ou associations de malades et le potentiel d'un travail en partenariat avec les grands organismes subventionnaires.

Quatrième conférencière : **Gail Ouellette, PhD**; Vers une stratégie québécoise pour les maladies rares

Le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) est un service d'information et de soutien pour les personnes aux prises avec une maladie orpheline et qui vise également à recueillir, partager et faire circuler l'information sur les maladies rares, sensibiliser le public et favoriser les échanges entre malades et chercheurs. Par son projet Orphanet-Québec, le RQMO répertorie toutes les ressources en matière de maladies rares au Québec pour les verser dans le Portail international, Orphanet. À la demande d'un patient ou professionnel de la santé, le RQMO peut monter la fiche complète d'une maladie (connaissances actuelles, associations existantes, projets de recherche, essais cliniques, etc.). Il peut aussi initier un projet de recherche en mettant en contact des patients et des chercheurs. Vingt-deux associations de patients font partie du RQMO, incluant CORAMH. Des centaines de personnes atteintes de maladies rares et sans association sont en contact avec le RQMO. D'après un sondage, les mesures prioritaires souhaitées par les patients seraient de mieux informer et former les médecins, promouvoir et soutenir la recherche et améliorer l'accès aux médicaments et traitements. Le RQMO discute avec le MSSS et l'INESSS de l'élaboration d'une stratégie québécoise en matière de maladies rares. Pour ce qui est de la recherche, neuf mesures sont proposées par le RQMO: que les maladies rares soient un thème spécifique de recherche au FRQ-S, FRQ-SC, Génome Québec, etc.; qu'il y ait co-financement de projets par les organismes subventionnaires avec les fondations caritatives; mesures incitatives et aide pour le développement de thérapies; participation active des patients à la recherche; registres de patients et biobanques; coordination des travaux de recherche (réseaux, cliniques multidisciplinaires); recherche sur maladies non diagnostiquées; collaborations pancanadiennes et internationales.

Discussion après le troisième bloc de présentations :

Suite à une question du Dr Charles Morin concernant les critères de sélection pour les projets, subventionnés à la Fondation du Grand défi Pierre Lavoie, Anne Vigneault mentionne que la fondation est plus sensible aux nouvelles initiatives, aux nouveaux chercheurs ainsi qu'aux maladies pour lesquelles il n'y avait pas de recherche depuis des années. Sinon, le choix va au mérite scientifique et les demandes sont toutes évaluées par un comité de pairs.

Étienne Richer souligne que le soutien des fondations ne se limite pas aux aspects financiers recueillis dont le montant peut varier, mais qu'il peut aussi être substantiel en facilitant l'arrimage entre la recherche et les besoins des patients. Il mentionne également qu'il y a déjà une discussion en cours avec la Fondation du Grand défi Pierre Lavoie pour formaliser une structure pour des possibilités de financement conjoint. Également, il se demande comment CORAMH et le PPPMH voient le rayonnement et l'intégration de leurs activités au sein d'organisations canadiennes internationales (à titre d'exemple l'IRDiRC). Dre Julie St-Pierre souligne que la population du SLSJ, du Québec et du Canada ont des besoins qui leur sont propres, mais qu'il y a partage d'expertise entre les groupes. Dr Bernard Brais mentionne que l'Institut de génétique des IRSC est bien placé pour voir les opportunités internationales et que, en ce qui concerne le co-financement, une grande part de la recherche est soutenue par les fondations. Il mentionne également que de petites fondations ont contribué financièrement démontrant leur intérêt aux projets de recherche de Génome Québec et ce même si leur contribution était symbolique.

Gail Ouellette souligne également que plusieurs fondations ont ramassé des millions depuis leur début pour la recherche sur les maladies orphelines et demande donc aux organismes subventionnaires de faire leur part. À cet égard, Catherine Laprise cite l'exemple du Consortium sur l'acidose lactique où les premiers travaux à la suite de la découverte du gène ont été rendus possibles grâce à l'Association de l'acidose lactique qui a permis de mettre en place une biobanque à l'UQAC et d'obtenir des résultats préliminaires ayant permis d'obtenir une subvention d'équipe aux IRSC. Elle souligne également la difficulté de poursuivre les efforts de recherche puisque cette subvention n'est pas renouvelable et que les chercheurs du regroupement se demandent maintenant comment ils arriveront à poursuivre les recherches à la fin de cette subvention qui a permis d'obtenir de nombreuses connaissances sur la maladie et d'obtenir et de caractériser plusieurs modèles (cellulaires et murins). Le RQMO a proposé au gouvernement québécois d'allouer 5 millions \$ à l'intérieur de sa Politique nationale sur la recherche et l'innovation aux maladies rares en créant, par exemple, des programmes spécifiques pour les maladies rares au FRQ-S, FRQ-SC, Génome Québec, etc.

Nadine Arbour mentionne qu'il y a un fossé entre le nombre de gens qui contribuent à des fondations et qui désirent donner et la mise en place de modalités de transfert de ces fonds à ceux qui ont des besoins (à titre d'exemple des besoins de traitement, de répit ou de recherche). Elle mentionne également qu'il serait intéressant de créer une plateforme d'échange entre les fondations et les chercheurs. Catherine Laprise souligne qu'il est grand temps de mettre en place des partenariats parce que c'est impossible que chaque fondation ou chaque groupe mette sur pied une telle structure.

Voici les idées qui sont ressorties de cette discussion :

- Limite importante quant à la faisabilité de la recherche sur les maladies héréditaires orphelines en ce qui concerne les possibilités de financement.
 - Urgence de mettre en place des structures permettant le partenariat pour financement entre organismes subventionnaires et fondations. Les fondations n'ont pas les structures que possèdent les organismes subventionnaires pour l'application des chercheurs et l'évaluation des demandes, à cet égard la Fondation du grand défi Pierre Lavoie fait office d'exception (chaque fondation ne peut se munir d'un comité de chercheurs pour évaluer les demandes ou d'un responsable du programme de soutien à la recherche).
 - Nécessité d'assurer une pérennité pour les recherches fructueuses qui sont prometteuses pour le service de première ligne aux patients et familles touchées.
-

Conclusion

Catherine Laprise souligne à quel point il est difficile d'avoir une vision globale de la situation des maladies héréditaires rares. Cela demande de conjuguer les expertises dans plusieurs domaines pour bien cerner les besoins. Catherine Laprise termine en remerciant tous les participants et cède la parole à Étienne Richer des IRSC.

Étienne Richer remercie les organisateurs de cette table ronde (Catherine Laprise et Bernard Brais) et mentionne qu'il a maintenant beaucoup de messages à transmettre aux IRSC et que de nombreuses discussions devront avoir lieu entre les différents acteurs impliqués. Les tables rondes sont d'ailleurs essentielles pour renforcer les liens et définir les priorités. Il souligne la bonne relation entre les IRSC et le FRQS et les possibilités de discussions pour les financements.

Compte-rendu de la table ronde des IRSC du 19 novembre 2013 rédigé par Catherine Laprise et révisé par Bernard Brais et Étienne Richer.