

Vivre avec une maladie rare, c'est bien plus que gérer des symptômes atypiques : c'est traverser une errance diagnostique marquée par l'incertitude, les faux diagnostics et des traitements parfois inutiles, avec des impacts majeurs sur la santé mentale, la stabilité financière et la vie personnelle du patient et de ses proches.

700 000

Québécois-es vivant avec
une maladie rare

50-75%

Des personnes touchées
sont des enfants

5-7 ans

pour obtenir un diagnostic

CHRONOLOGIE DES POLITIQUES PUBLIQUES

2019

Création du comité
maladies rares de
Montréal InVivo

2022

Publication de la Politique
québécoise pour les maladies
rares : une première

2023-27

Plan d'action québécois :
sensibilisation, accès au
diagnostic, recherche et
innovation

2025-27

Entente bilatérale (Qc/Can) de
305 M\$ sur 3 ans dans le cadre
de la Stratégie nationale sur les
maladies rares

CONTEXTE ÉLECTORAL 2026

Une première feuille de route, mais des promesses inachevées

La Politique québécoise pour les maladies rares en 2022 et le Plan d'action 2023-2027 reposent sur trois axes :

- Sensibilisation et formation des professionnels et du grand public
- Accès facilité et équitable au diagnostic, aux soins et aux services
- Recherche, innovation et collecte de données

Malgré un plan détaillé, la mise en place des actions découlant du plan d'action jusqu'à présent ne répond pas aux ambitions de celui-ci, ni aux besoins des différents acteurs de l'écosystème, particulièrement en lien avec l'accès réel et rapide au diagnostic ainsi qu'aux soins et traitements.

Des éléments positifs à souligner

Parmi les bons coups, il faut souligner:

- Lancement du Réseau pour avancer la recherche sur les maladies rares au Québec, Rare QC
- Mise sur pied du Réseau national pour lutter contre l'errance diagnostique en maladie rare NAVI-NAT
- Création du programme de soins buccodentaires liés à certaines maladies rares
- Ajout de 2 maladies au dépistage sanguin chez les nouveau-nés

Ces actions positives auraient pu avoir un impact plus important si une meilleure communication et mise de l'avant avaient été faites avec l'écosystème.

Un recul documenté sur l'accès aux traitements

Un an après les changements aux mesures du Patient d'exception et de nécessité médicale particulière, les constats dénoncés:

- Inéquités dans l'accès aux médicaments selon la région et l'établissement de prise en charge
- Un accès restreint aux médicaments: une grande majorité des exclusions de la RAMQ concerne des traitements pour les maladies rares
- Recul du Québec par rapport aux autres provinces
- Incertitude amplifiée pour des patients sans alternative thérapeutique
- Modèles d'évaluations (INESSS) mal adaptés aux maladies rares (taux de recommandations négatives plus grand qu'à l'Agence des médicaments du Canada)

Il est important de rappeler que ces enjeux avaient déjà été identifiés par les patients, les cliniciens et l'écosystème avant la mise en œuvre des changements.

3 ENGAGEMENTS STRUCTURANTS POUR FAIRE DES MALADIES RARES UNE PRIORITÉ

Le comité des maladies rares de Montréal InVivo, en collaboration avec les acteurs de l'écosystème des maladies rares, invite les partis politiques ainsi que le prochain gouvernement du Québec à prendre des engagements clairs, ambitieux et structurants. Pour assurer des décisions éclairées et adaptées aux réalités du terrain, il est essentiel d'impliquer les différentes parties prenantes et de s'appuyer sur leur expertise complémentaire.

Avoir un engagement concret et clair envers les maladies rares

1

Réaffirmer les maladies rares comme priorité nationale en renouvelant le plan d'action et en lui attribuant un fond dédié permettant de pleinement concrétiser celui-ci. Il serait également pertinent de mettre en place et publier un tableau de bord permettant de bien aligner les efforts et de mesurer l'implantation des mesures ciblées autant pour le plan actuel que le prochain.

Établir un accès plus rapide, prévisible et équitable aux thérapies innovantes pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

2

Réviser et adapter les modalités d'évaluation de l'INESSS afin de mieux tenir compte des réalités propres aux maladies rares. Une évaluation de l'impact des changements apportés aux mesures du Patient d'exception et de nécessité médicale particulière sera essentielle pour déterminer les ajustements requis et permettre aux patients atteints de maladies rares de bénéficier plus équitablement des innovations thérapeutiques.

Réduire les disparités entre établissements, régions et provinces

3

S'assurer d'harmoniser les pratiques, les critères d'évaluation et les processus décisionnels pour éviter qu'un patient ne soit traité différemment selon son lieu de prise en charge.

À l'approche des élections de 2026, ces engagements constituent des leviers concrets pour corriger les reculs observés, rétablir la confiance des patients et faire des maladies rares un véritable marqueur d'ambition pour le Québec.

LE RÔLE DU COMITÉ MALADIES RARES DE MONTRÉAL INVIVO

En 2019, Montréal InVivo a mis sur pied un comité projet spécialisé sur les maladies rares afin de réunir l'écosystème (patients, cliniciens, chercheurs, industrie et décideurs) et de proposer une vision structurante pour le Québec.



Représentation de l'écosystème complet

Le Comité réunit patients, organismes de patients, cliniciens, chercheurs et acteurs de l'industrie dans le but de porter une voix collective, structurée et axée sur une approche collaborative



Interlocuteur gouvernemental

Se positionner comme partenaire-conseil du gouvernement dans le but de pérenniser l'avancement, la rigueur ainsi que les engagements du gouvernement dans le domaine des maladies rares auprès des différents acteurs

LES ACTIONS CLÉS DU COMITÉ

- 2021: Étude comparative sur les politiques publiques pour les maladies rares
- 2022: Publication d'un plan stratégique pour les maladies rares
- 2023: 1ère rencontre de la table des membres de l'écosystème des maladies rares
- 2024: Publication d'un outil de veille sur les thérapies en maladies rares (1ère version)
- 2025: Publication d'un outil de veille sur les thérapies en maladies rares (mise à jour)

Le comité des maladies rares de Montréal InVivo demeure disponible pour contribuer à faire des maladies rares une priorité stratégique et mieux soutenir concrètement les différents acteurs de l'écosystème, mais avant tout les patients.