

Numéro 28
Volume 1



Entretien avec Gail Ouellette sur la place
actuelle des maladies orphelines au Québec

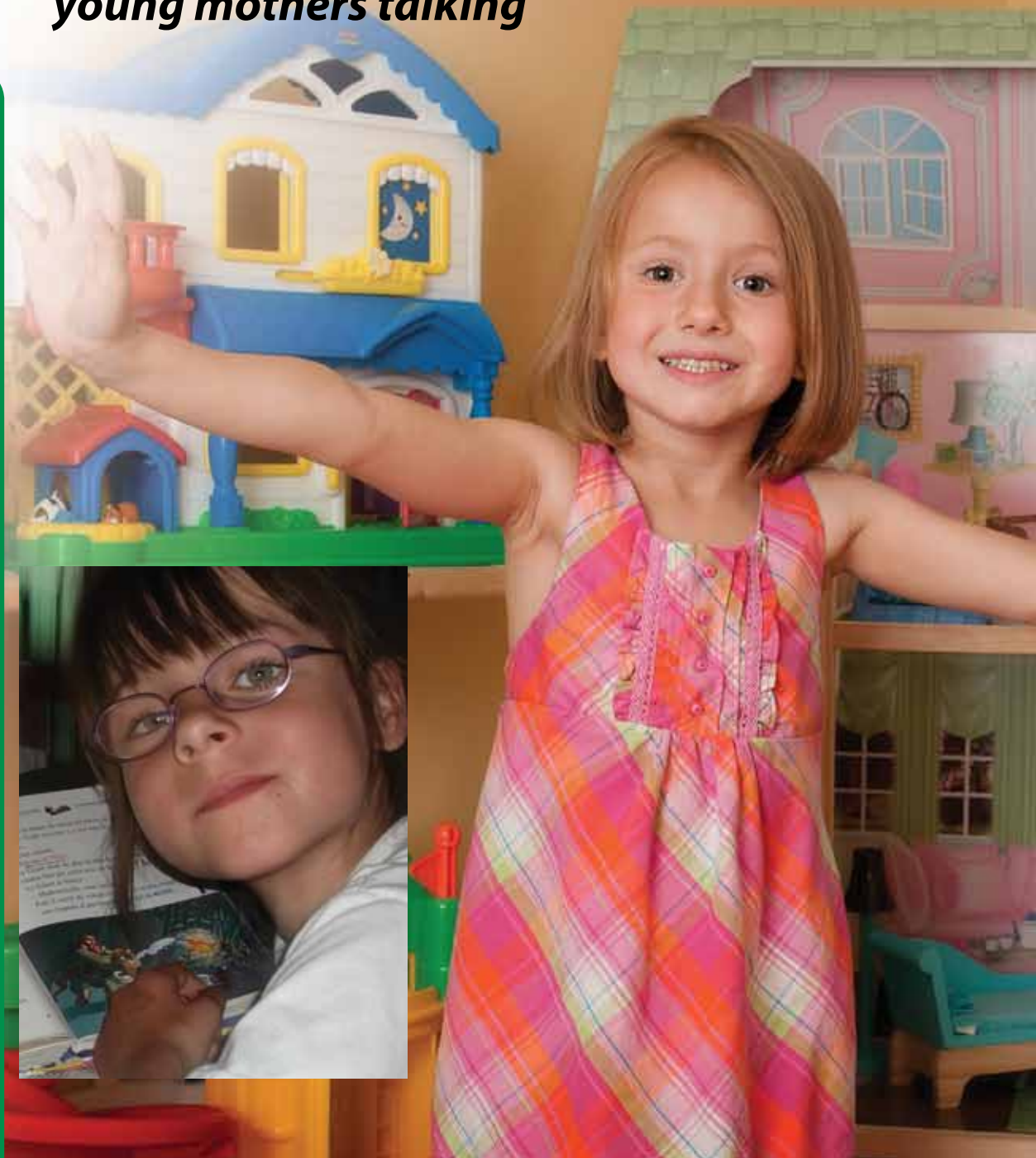
*Interview with Gail Ouellette on the current
place of orphan diseases in Quebec*



ASSOCIATION CANADIENNE
DES ATAXIES FAMILIALES
Fondation Claude St-Jean








Deux fleurs rares, deux histoires : témoignage des jeunes mères

*Two rare flowers, two stories:
young mothers talking*



L'Eldorado

Janvier • January 2013

	ÉDITORIAL • EDITORIAL	
	Jean Phénix	
	L'espoir nous guide	3
	Hope is our guiding light	3
	TÉMOIGNAGE • PERSONAL STORY	
	Nathalie Baleur	
	Ma philosophie avec la maladie	4
	My philosophy of the illness	5
	TÉMOIGNAGE • PERSONAL STORY	
	Geneviève Beaulieu	
	Marie-Lys, mon rayon de soleil	6
	Marie-Lys, my ray of sunshine	6
	TÉMOIGNAGE • PERSONAL STORY	
	Isabelle Pinet	
	Un ange tombé du ciel	7
	An angel sent from heaven	8
	ÉTATS D'ÂME • STATE OF MIND	
	Michèle Pitre	
	Journée inoubliable	10
	An unforgettable day	11
	Brunch-conférence 2012 à Québec	12
	Brunch-conference 2012 in Québec City	12
	RECHERCHE • RESEARCH	
	Jean Phénix, Gail Ouellette	
	Entretien avec Gail Ouellette sur la place actuelle des maladies orphelines au Québec	13
	Interview with Gail Ouellette on the current place of orphan diseases in Quebec	17
	Subvention importante	22
	Important grant	22
	TÉMOIGNAGE • PERSONAL STORY	
	Lise St-Jean	
	Claude St-Jean – A man of courage and tenacity!	22

L'espoir nous guide

Jean Phénix

L'ACAF vient de franchir le cap des quarante ans d'existence. C'est l'espoir qui nous guide comme toujours. À cette occasion, l'*Eldorado* publie un texte de Lise St-Jean sur la mission et l'œuvre de Claude St-Jean, le célèbre fondateur de l'Association (page 22).

Dans le numéro présent nous vous proposons de faire connaissance avec l'histoire de deux jeunes filles atteintes d'ataxie de Friedreich, Marilys Bessette et Marie-Lys Lussier. Les témoignages des jeunes mères racontent leur cheminement familial et parlent des défis et des joies qui remplissent leur vie quotidienne. Comment arrivent-elles à trouver de l'espoir tout en observant le développement progressif de la maladie et en étant obligées de faire le « deuil de l'enfant parfait » ? (pages 6-9).

D'autres personnes présentent également des histoires personnelles remplies d'espoir, d'activités et de joie de vivre : vous trouverez les témoignages de Nathalie Baleur et de Michèle Pitre sur les pages 4 et 10 respectivement.

Or, globalement, quelle est la place des maladies rares au Québec et au Canada ? Nous avons essayé d'aborder cette question dans un entretien avec Gail Ouellette, la directrice du Regroupement québécois des maladies orphelines (pages 13-17). Mme Ouellette discute des efforts de sensibilisation qui se font déjà en collaboration avec le RQMO, mais incite tout le monde à se mobiliser davantage en 2013. Une opportunité parfaite s'y prête bientôt, car le 28 février 2013 c'est la Journée internationale des maladies rares.

L'annonce du prochain concert de Richard Abel et Corneliu Montano est présentée à la page 24.

Bonne lecture.



Hope is our guiding light

Jean Phénix

CAFA just celebrated 40 years as an association! After all of these years, hope is still our guiding light. For the occasion and the *Eldorado*, Lise St-Jean wrote a text (page 23) on the mission and work of Claude St-Jean, the Association's famous founder.

Also in this issue of the *Eldorado*, we will introduce you to two young girls, Marilys Bessette and Marie-Lys Lussier, who reveal the story of their lives with Friedreich's ataxia. The young mothers' testimonials tell the stories of their family life, and the challenges and joys that fill their every day. How do they manage to find hope while observing the progress of the disease and being forced to "mourn the perfect child"? (Pages 6-9).

The testimonials given by Nathalie Baleur and Michèle Pitre (on pages 5 and 11 respectively) are a few more personal tales filled with hope, activities and the joy of living.

Lastly, what is the place of rare diseases in Quebec and Canada? We tried to address this issue in an interview with Gail Ouellette, director of the Quebec Coalition for orphan diseases (pages 17-21). Ms. Ouellette discusses the efforts to raise awareness already made by the RQMO, and encourages everyone to get involved more in 2013. A perfect opportunity to do so is coming soon, as February 28, 2013 is Rare Diseases Day.

In addition, we have included a notice for the upcoming Richard Abel and Corneliu Montano concert (on page 24).

Enjoy the issue!



Ma philosophie avec la maladie

Nathalie Baleur (L'Espoir – avril 2010)

Il y a 30 ans, naissait l'association ; il y a 30 ans, m'était diagnostiquée cette maladie dite évolutive au nom barbare.

J'avais 15 ans et, depuis 3 ans déjà, les premiers symptômes étaient apparus. À l'époque, les médecins ne savaient pas grand-chose et me répétaient « Surtout, ne vous fatiguez pas ». Et puis, « la durée moyenne de vie est de 22 ans ». Alors que faire ! Rien... Attendre la fatalité.

Lorsque j'ai appris l'existence de l'AFAF, le mot « espoir » (titre de la revue), qui parlait de l'espoir dans la recherche médicale, a eu aussi une autre résonance en moi, comme un déclic. Depuis ce jour, **j'ai accepté de faire ma vie avec la maladie.**

Je m'adapte constamment et cherche toujours les trucs, quitte à les inventer d'ailleurs..., et aides techniques qui me permettent encore à l'heure actuelle une certaine autonomie : il y a eu le déambulateur à roues que j'ai utilisé pendant 5 ans ; le fauteuil roulant que j'ai souhaité, il y a 20 ans, parce que je venais d'avoir le permis de conduire et que j'étais quand même plus autonome et en sécurité, assise que debout, fauteuil qui m'a permis de faire plus de projets !

Après la vingtaine, je suis partie vivre en couple à plus de 1 000 km de chez mes parents. J'étais consciente qu'ils s'angoissaient pour moi, mais je leur suis reconnaissante de m'avoir laissé vivre ma vie. Très jeune, j'ai fait le choix de ne pas avoir d'enfants.

On me disait que perdre l'habitude de faire quelque chose me serait fatal. Or, j'ai toujours eu des hauts et des bas. Des épisodes de séparations, d'hôpital, d'opérations, d'autres maladies, d'un an sans conduire, d'années sans cuisiner, de fractures, de tendinites comme en ce moment. J'ai déménagé une dizaine de fois.

Ne croyez pas que ça ne peut qu'être évolutif : je prenais des bêtabloquants qui devaient être pris à vie et je n'en prends plus ; j'avais des problèmes assez importants de sphincter, je n'en ai plus pour l'instant ; mon écriture a été tremblotante, ma voix aussi, plus maintenant.



Je suis toujours autonome chez moi, pour le lever, le coucher, la douche et l'habillage sans aide de l'infirmière, sauf à certains moments où j'en ai eu besoin. Je n'ai pas encore ressenti le besoin d'aller voir un psychologue. Je n'ai jamais travaillé et, il y a peu de temps encore, j'étais représentante départementale de l'APF.

Aujourd'hui, en toute autonomie, je conduis, je fais mes courses, cuisine et repasse. Je sors même s'il n'y a pas de toilettes adaptées. J'ai mes astuces !

Ma philosophie : ça pourrait être pire !

Je ne peux que relativiser, je suis bien vivante et je n'ai plus peur de l'avenir. Et j'en profite à fond, car la maladie n'a pas entamé ma joie de vivre.

Je fais tous les loisirs qui me sont possibles : de la joëlette en montagne, du parapente, du fauteuil-ski, du tiralo à la plage. J'intègre des compagnies de théâtre et, depuis peu, je chante un peu de karaoké.

Et puis, j'ai la joie d'avoir ma famille au complet qui s'est rapprochée de moi, sur Tarbes : d'abord mon frère, Richard, qui lui aussi est ataxique et en fauteuil. Puis nos parents nous ont rejoints.

Je suis très heureuse de mon parcours de vie, actuellement très amoureuse et je souhaite à chacun de vous d'avoir tout autant ce plaisir de vivre !

P.-S. J'ai créé récemment un blogue que je vous invite à partager pour garder joie et espoir :

<http://etpourtant.blog4ever.com>

My philosophy of the illness

Nathalie Baleur (L'Espoir – April 2010)

The association was born 30 years ago. I was diagnosed with a progressive disease with an outlandish name 30 years ago as well.

The first symptoms appeared when I was 12 years old. At that time, the doctors, who did not know a lot about the disease, kept telling me: “Don’t worry about it” and then “The average life expectancy is 22 years”. So what was I supposed to do? Nothing... Just await the inevitable.

When I learned about the existence of the AFAF (Association Française de l’Ataxie de Friedreich), I discovered the word « Espoir » (“Hope”) in medical research. This word made a deep impact on me and helped me to make peace with the illness.

I constantly adapt to my condition and find ways to make it through life. Sometimes, I even invent these ways. Technical help helped me a lot to gain independence. There was a wheel-walker that I used for 5 years. There was also the wheelchair that I wanted and obtained 20 years ago because I had got my driving license and I felt more autonomous and safe when I was seated than when I was standing. The wheel chair enabled me to do so many things!

In my twenties, I moved more than 1000km away from my parents. I was aware that they were worrying for me, but I am grateful to them for having allowed me to live my life. When I was very young, I chose not to have any children.

People usually say that losing your ability to do things can be fatal. But life is made up of ups and downs anyways. I went through episodes of separations, hospital operations, other diseases, a year without driving, years without cooking, fractures, and even a tendonitis from which I’m still suffering today. Moreover, I moved and adapted in new places a dozen times.

Do not think of life only in progressive terms. I was taking beta blockers that were supposed to improve my way of living. But they caused me so many grave problems that I stopped taking them. I felt that I had had enough. My hands and voice were shaking more than ever.

But I am very independent. I can wash, go to bed, take a shower, and dress all by myself, except at some occasions when I need a nurse. I no longer feel the need to see a psychologist. I never worked, and until recently, I have been the Departmental Representative of the APF.

Today, I can drive, I go shopping, I cook and iron by myself. Sometimes, I go out even if there is no bathroom for disabled people. I have my tricks!

This is my philosophy: it could be worse!

When I put things into perspective, I see myself as a woman that is alive and not afraid of the future. And I enjoy life to the fullest because I do not let the illness take over the enjoyment of my life.

All of my leisure activities are possible for me: mounting joëlette, paragliding, ski-chair, tiralo in beach. I joined theater companies and I recently started to sing a little karaoke.

Furthermore, I enjoy being with my family who now lives very close to me in Tarbes: first my brother, Richard, who also is ataxic and is on a wheelchair, moves closer to me. Then, our parents joined us.

I am very happy with my life. Right now, I am very much in love and I wish you all as much happiness in life as I have!

PS: I recently created a blog, where I would like to invite you to share Joy and Hope:

<http://etpourtant.blog4ever.com>

Marie-Lys, mon rayon de soleil

Geneviève Beaulieu

Je me présente, Geneviève, je suis la maman d'une charmante petite fille, Marie-Lys, qui est atteinte de l'ataxie de Friedreich. Elle a 8 ans aujourd'hui et le diagnostic est tombé il y a 4 ans.

C'est très jeune pour un enfant d'être déjà étiqueté et restreint dans ses activités quotidiennes. J'étais très embarrassée pour annoncer la nouvelle à Marie-Lys. Qu'est-ce que je pouvais lui dire en langage d'enfant et jusqu'où je pouvais aller ? J'ai pleuré toutes les larmes de mon corps en me demandant pourquoi cette maladie n'était pas tombée sur moi au lieu d'elle. L'injustice me gruge de l'intérieur. Personne ne mérite une vie hypothéquée.

Lentement le deuil de l'enfant parfait se fait, mais chaque année, il y a un nouveau deuil et de nouvelles adaptations dus à sa perte d'autonomie. J'ai décidé de ne pas baisser les bras et de lui donner le meilleur de moi-même. À la suite de nombreux rendez-vous médicaux, j'ai perdu deux emplois. Je suis donc à la maison et je remercie le ciel de pouvoir profiter autant de mes enfants. La maladie de Marie-Lys m'a permis de remettre les priorités à la bonne place. Marie-Lys est mon rayon de soleil. Elle a toujours le petit mot pour faire rire et possède un côté artistique incroyable. Je l'admire énormément, car elle est très forte (plus que moi) et persévérante, malgré le regard des autres et l'inaccessibilité au quotidien. C'est sûr qu'il y a des moments de peine et de colère, surtout lorsque les amis la laissent seule et partent en courant ou l'excluent de leurs jeux. Tout cela me blesse terriblement, mais, en même temps, c'est sa réalité qui va la suivre tout au long de son passage sur cette terre. Nous sortons tous grandissants de cette épreuve et allons à notre propre rythme.

Marie-Lys, my ray of sunshine

Geneviève Beaulieu



Let me introduce myself. My name is Geneviève, I am the mother of a charming little girl, Marie-Lys, who suffers from Friedreich's ataxia. She is eight years old today, and she was diagnosed when she was four.

That's a very young age for a child to be already labelled and restrained in her daily activities. I found it very difficult to announce the news to Mary-Lys. What could I tell her in the language of children and how could I get there? I cried all the tears that I held in my body, asking myself why this disease couldn't have affected me instead of her. The injustice of it tortures me from the inside out. Nobody deserves to live a mortgaged life.

I resigned myself slowly to not having a perfect child, but every year, there's a new grief, and new things to adapt to due to her loss of autonomy. I decided not to hang my head in defeat, but rather give her the best of myself. After many medical consultations, I lost two jobs. I am now at home and I thank heaven that I can take advantage of this time with my children. Marie-Lys' disease has permitted me to re-evaluate my priorities. Marie-Lys is my ray of sunshine. She always has a word to say to make me laugh and possesses an incredible artistic spirit. I admire her enormously; she is strong (stronger than I am), and persevering, despite the looks of others and her inability to grasp daily tasks. Certainly there are moments of hardship and anger, particularly when her friends leave her alone and go off running, or exclude her from their games. These things hurt me terribly, but, at the same time, it's her reality, and it will follow her throughout her passage on this earth. We all pass through these trials with growth, at our own rhythm.

Un ange tombé de son nuage

Isabelle Pinet

L'ataxie de Friedreich, c'est le diagnostic qu'a reçu ma fille le 12 mars dernier...

Marilys s'est plainte d'avoir mal aux jambes dès qu'elle a su parler. Elle ne voulait jamais marcher, voulait toujours être dans nos bras, ne voulait jamais monter les escaliers. On pensait qu'elle était juste un peu paresseuse et, pensant bien faire, nous l'avons souvent encouragée à pousser un peu... Plus les mois avançaient et plus sa démarche devenait chancelante. On a d'abord pensé qu'elle avait un problème avec ses hanches... ses pieds... on a aussi pensé à l'hyperlaxité ligamentaire et même à un Guillain-Barré (paralysie à la suite d'un vaccin). Les médecins ont remarqué qu'elle n'avait pas de réflexes (comme quand on tape sur le genou et que la jambe saute). J'aurais tellement aimé que ça ne soit « que » ça...

En mars dernier, j'ai appris que j'étais porteuse de ce gène défectueux et que j'avais gagné à la loterie de la malchance en tombant sur un amoureux portant le même gène. Nous avons donc, sans le savoir, 1 chance sur 4 de donner naissance à un enfant malade... et nous sommes tombés sur le mauvais quart.

Les gens atteints d'ataxie de Friedreich fabriquent moins de frataxine dans leurs cellules. Elles s'intoxiquent et meurent prématurément. C'est donc une maladie dégénérative du système nerveux.

Marilys marchait comme marchent tous les enfants, elle grimpeait, courait... puis elle s'est mise à tomber, de plus en plus souvent. Sa démarche est devenue titubante, sinueuse et ardue. Depuis 2 mois, à 5 ans, Marilyns utilise une marchette et ça n'ira pas en s'améliorant. Elle ne peut plus courir avec ses amies... sauter à la corde, grimper...

C'est ce qui est le plus frustrant : savoir qu'il n'y a pas de remède pour guérir ni ralentir considérablement le processus dégénératif.

Lentement, ma fille va perdre complètement la capacité de marcher et finira en fauteuil roulant. Elle perdra la capacité de coordonner ses mouvements volontaires des membres supérieurs. Tout ce qu'on tient pour acquis devient difficile : écrire, dessiner, manger, tourner des pages, attraper des choses. Elle finira par avoir de la difficulté à parler, déglutir... Elle sera dépendante de nous... probablement pour toute sa vie.

Le beau bébé parfait que j'ai mis au monde en 2007 devient tranquillement handicapé, tout en gardant ses capacités intellectuelles... elle devient tranquillement prisonnière de son propre corps et je suis impuissante.

Cette maladie atteint aussi le cœur et elle n'a malheureusement pas épargné celui de ma puce. Son cœur s'hypertrophie de plus en plus et a de plus en plus de difficulté à faire son travail. Les parois s'épaississent et cela a pour conséquence de rapetisser les cavités. Elle est à risque de syncope, de désaturation, d'arythmie, de fibrillation, bref, de malaise cardiaque à tout moment. Je ne sais pas si je perdrai ma fille prématurément... ni même si elle se rendra à sa majorité. Les médecins ne peuvent pas se prononcer là-dessus. Mais leur air grave, leur face de désolation, leur regard de pitié ne me disent rien de positif en ce sens. Une chose est certaine, l'espérance de vie d'une personne atteinte d'ataxie de Friedreich est d'environ 35 ans.

Marilys prend de la médication (metoprolol) pour son cœur, deux fois par jour, et je me suis battue pour qu'elle puisse prendre du *Catena*. Elle prend donc aussi un comprimé, trois fois par jour. Ça fait beaucoup pour une si petite fille. Elle les prend sans jamais se plaindre.

Le *Catena* est le seul médicament actuellement disponible sur le marché, encore à l'étude par Santé Canada, et ça coûte cher le comprimé ! Heureusement pour nous, la RAMQ paie l'entièreté du médicament. Je ne pourrais assumer les frais, de toute façon, et peu de gens le pourraient, je crois...

Ce n'est même pas disponible en pharmacie régulière, je reçois sa prescription par Purolator. Marilyns

prend sa médication depuis quelques semaines. Elle l'avale comme une championne (je m'inquiétais qu'elle n'y arrive pas du haut de ses 5 ans) et le tolère bien ! Et je vois une différence au niveau de son comportement ! Peut-être a-t-elle moins mal ? Plus d'énergie ? Un meilleur sommeil ? Je ne sais pas... Mais j'aime ma Marilys pleine d'énergie et souriante !

Comble de malchance, Marilys manifeste des symptômes très tôt. Les médecins ne savent pas trop quoi nous dire. Habituellement, les premiers symptômes n'apparaissent qu'au début de l'adolescence, pas à 2 ans et demi. Je crois encore au miracle, je me dis qu'ils trouveront bien quelque chose avant qu'il ne soit trop tard.

Marilys le dit : moi j'ai un gros cœur parce qu'il y a trop d'amour dedans ! Marilys, c'est un ange tombé de son nuage qui a une mission bien spéciale : donner de l'espoir ! Elle rayonne et me donne la force de voir la vie du bon côté et de profiter de chaque minute. Je ne serais tellement pas la personne que je suis devenue sans elle. Je me sens privilégiée de l'avoir, qu'elle m'ait choisie...

Je t'aime tellement ma doudoune, si tu savais à quel point !

Maman xxxxxx

An angel sent from heaven

Isabelle Pinet

Friedreich's ataxia: that's what my daughter was diagnosed with on March 12 of last year.

Marilys has complained of leg pain ever since she could speak. She never wanted to walk – she always wanted to be in our arms, and never to climb the stairs. We thought that she was just a bit lazy and, thinking that we were doing the right thing, we often encouraged her to push herself a bit. As the months passed, her steps became more and more shaky. At first, we thought she had a problem with her hips or her feet; we also considered ligament laxity and even Guillain-Barre syndrome (paralysis that can be caused by a vaccination). The doctors found that she did not have reflexes (like when you tap the knee and the leg extends). I would have been so happy if that was “all” there was...

Last March, I learned that I was the carrier of a defective gene, and that I had won the bad luck lottery in finding a partner who carried the same gene. We therefore had – without knowing it – a one in four chance of giving birth to a sick child. And we landed in that unlucky percentile.

Pour ma belle Marilys...

*J'ai longtemps rêvé d'être maman...
Déjà à l'adolescence, alors que je n'avais
que 14 ans
Je m'imaginai déjà porter la vie
Et c'est à mes 23 ans que tu as fait ton nid.*

*De tous les cadeaux de l'univers
Celui que je chérissais le plus
C'était celui de devenir mère
De porter en moi ce précieux petit fœtus.*

*Le 25 août est à jamais gravé dans ma mémoire
Pleine de santé, j'avais réussi ma mission
Te mener à terme et pouvoir
Te cajoler avec fierté et admiration.*

*À notre petite vie parfaite
Un autre miracle c'est ajouté
En 2009 est née une petite puce coquette
Une petite sœur que tu as bien vite aimée.*

*Les années ont vite passé
Nous pataignons dans notre bonheur
Sans une minute, de douter qu'au-dessus
de nos têtes
Planaient un terrible scénario, un grand
malheur.*

*Lorsqu'on devient parent
Ce qu'on souhaite le plus c'est de voir
grandir ses enfants
On rêve de les voir devenir grands
De les voir s'épanouir et à leur tour
devenir parents.*

*Personne ne souhaite apprendre que
son enfant est malade
Et qu'on lui dise qu'on ne peut rien faire
pour y remédier.*

*Personne ne veut voir la santé de son
enfant qui se dégrade
De voir son état dépirer et devenir
lentement handicapé.*

*Ta petite vie à peine entamée
Et déjà pleine d'embûches à affronter
C'est une bien dure route que tu as choisie
Mais chaque instant je serai là pour
t'accompagner.*

*Petite puce pleine de rêves
Tu nous inspires l'envie de se battre
et d'avoir la foi
D'affronter cette vie même si elle peut
s'avérer brève
Je te promets, Marilys, je serai toujours
là pour toi.*

Isabelle, ta maman qui t'aime xxx



People with Friedreich's ataxia produce less frataxin in their cells. They poison themselves and die prematurely. It is therefore a degenerative disease of the nervous system.

Marilys used to walk like all children do; she climbed, she ran – then she began to fall more and more often. Now her gait is stumbling, indirect, and arduous. For two months now, Marilyns, who is five, has been using a walker – and it's not going to improve. She can no longer run with her friends; she can't jump rope, she can't climb...

The most frustrating is to know that there is no treatment that will cure or significantly slow the degenerative process.

Slowly, my daughter is going to lose her ability to walk and will end up in a wheelchair. She will lose the ability to coordinate voluntary movements in her upper limbs. Everything that we take for granted is becoming difficult: writing, drawing, eating, turning pages, grasping objects; she will eventually have trouble speaking and swallowing. She will probably be dependent on us all her life.

The beautiful, perfect baby that I gave birth to in 2007 is slowly becoming handicapped – all the while conserving her intellectual capacity. She is slowly becoming a prisoner of her own body, and I am powerless.

Friedreich's ataxia also affects the heart, and sadly, it has not spared my darling's. Her heart's hypertrophy is growing worse, making it more and more difficult for it to do its job. The walls of her heart are thickening;

as a result, its chambers are shrinking. She is at risk for fainting, cyanosis, and arrhythmia and fibrillation; basically, she faces the risk of heart difficulties at all times. I don't know if I will lose my daughter prematurely, or if she will even reach adulthood – the doctors can't say. But their serious expressions, their sad faces, and the pity in their eyes give me nothing positive to go on. One thing is certain: the life expectancy of someone with Friedreich's ataxia is around 35 years.

Marilys takes metoprolol for her heart, twice a day, and I fought to obtain Catena, which she now takes three times a day. That's a lot for such a little girl. She takes them without ever complaining.

Catena is the only medication currently available on the market. It is still being studied by Health Canada, and each pill is expensive! Fortunately for us, the RAMQ covers the full cost of the medication. I couldn't afford it at any rate, and I don't think most people could.

It's not even available at pharmacies; her prescription is delivered to me by Purolator. Marilyns has been taking her medication for a few weeks. She takes her pills like a true champion (I was worried she wouldn't be able to swallow it, at five years old) and she tolerates it well! And I see a difference in her behaviour! Maybe it's due to less pain? More energy? Better sleep? I don't know... But I love my smiling, energetic Marilyns!

On top of everything else, Marilyns is developing symptoms very early. The doctors aren't sure what to tell us. Normally, the first symptoms appear at the start of adolescence, not at two and a half years. I still believe in miracles; I tell myself that they will discover something before it's too late.

Marilyns says, "I have a big heart because there's too much love inside!" Marilyns is an angel sent from heaven with a very special mission: to give hope! She shines and gives me the strength to see the positive side of life and make the most of every minute. I would never be the person I am today without her. I feel privileged to have her; that she chose me. I love you so much my treasure, if only you knew!

Maman xoxo

Journée inoubliable

Michèle Pitre

Voilà quelques années, j'ai fait un saut en parachute pour les 18 ans de mon garçon. Comme je vous l'ai déjà raconté dans ses moindres détails, vous savez que la chute libre ne m'a pas donné la dose d'adrénaline ni la sensation incroyable dont les gens m'avaient parlé. J'étais bien trop occupée à penser à respirer ! Ce n'est qu'à l'ouverture du parachute que j'ai vraiment ressenti la liberté d'être, dans sa forme la plus pure. Après cette expérience, je me suis toujours dit qu'à un moment donné, je ferais soit du deltaplane ou du parapente. Je voulais tant revivre toutes ces merveilleuses émotions !

L'occasion s'est présentée plus tôt que prévu. Ma fille m'a annoncé son départ imminent pour les Philippines. Il était donc alors primordial pour moi que l'on fasse ensemble une activité inoubliable. Moi qui avais projeté de monter dans les airs à l'automne, je l'ai devancé avec une joie immense, au printemps, parce que ma fille souhaitait ardemment voler avec moi. Ensemble, nous avons opté pour le deltaplane. C'était au tout début de la saison, alors ce fut très facile de réserver la journée et l'heure que l'on souhaitait. Le jour tant attendu pour nous deux est finalement arrivé. Le soleil était au rendez-vous. Il y avait juste assez de vent. Il faisait chaud. Bref, c'était la journée idéale...

Naturellement, c'est moi qui ai dû y aller en premier. Que voulez-vous, il faut donner l'exemple ! Mais j'ai été étonnée de voir à quel point je me sentais en sécurité, couchée sous ce gros cerf-volant à roulettes. Dire que les jours précédents, j'avais tellement la trouille que j'avais même choisi la chanson pour mes funérailles !

On m'a d'abord fait enfiler une sorte de sac. Ensuite on m'a solidement attachée à l'armature. J'étais littéralement suspendue. Wow ! Je n'étais pas encore partie, que j'avais déjà des sensations fortes ! Finalement, je devais entourer l'instructeur de mon bras. La proximité était telle que mon sein frottait sur son visage. Mais, j'ai vite oublié mon malaise quand l'engin auquel le deltaplane était attaché est enfin parti. Malheureusement, ça

n'a pas duré longtemps, car la corde a lâché, avant même de quitter le sol. Nous avons tous ri, étonnés de ce faux départ, mais à vrai dire, je n'étais pas trop rassurée...

Quand, après d'autres préparatifs je suis enfin repartie, ça a vraiment été enlevant. Ça n'a pas été long qu'une très grande vitesse a été atteinte. Ensuite, les roues sont demeurées au sol, puis l'envol est finalement arrivé. Toujours tirés de plus en plus haut, c'était quand même vraiment agréable de voler ainsi dans les airs. J'étais tellement bien. En plus, la vue était incroyable. Je me sentais vraiment plus que comme un simple spectateur qui regarde, à travers le hublot d'un avion, à quel point tout semble si bien découpé et si propre. C'était comme si la vie s'emparait de tout mon être. J'avais la sensation étrange de me sentir si petite et en même temps si grande dans l'immensité du ciel. J'avais quasiment le goût de me pincer pour être certaine que je vivais vraiment cette belle aventure.

Mais tout ça n'était rien en comparaison avec l'instant où mon deltaplane est resté seul. Plus d'engins à moteur, plus de corde, rien. Cette toute nouvelle autonomie m'a donné un nouveau sentiment d'euphorie. J'ai compris pourquoi mon bel instructeur m'avait dit qu'il appelait cela la drogue du vol. J'étais littéralement en extase. Dire que je planais à plus de 2 500 pieds de haut ! J'avais vraiment la sensation de voler comme un oiseau. Plus bas, j'en voyais d'ailleurs plusieurs faire une ronde incessante. Je n'arrêtais pas de monter. J'étais rendue plus haute que tout le monde. Le deltaplane dansait et tournoyait doucement, conduit par les mains expertes de mon pilote qui, en habitué, attirait mon attention à remarquer plein de choses. Au loin, je pouvais apercevoir les autres deltaplanes et parapentes se promener. Après une vingtaine de minutes, je me suis fait chuchoter à l'oreille qu'il était temps de revenir. Comme j'ai mentionné que je commençais à avoir la nausée, il a donc fallu se hâter pour atterrir le plus vite possible. Avec les multiples changements de direction, c'était compréhensible...

L'atterrissage a été tout en douceur. C'a été tellement rapide que j'ai trouvé cela terriblement drôle. Je n'avais pas encore eu le temps de réaliser que j'étais

déjà rendue sur la terre ferme que ma nausée est revenue m'envahir. Plus tard, quand ma fille m'a dit qu'elle avait connu le même inconfort, j'ai compris que nous aurions pu prendre des « Gravols », avant de partir. De retour à la maison, nous étions toutes deux enchantées de notre journée. Nous étions fatiguées, avec encore le cœur sur le bord des lèvres. Nous avons finalement terminé cette journée inoubliable en regardant le film de nos vols respectifs.

J'ai tellement adoré ça, que j'en referais n'importe quand. Ce sera peut-être avec l'un de vous, qui sait ? Mais à la condition expresse que je prenne une « Grivol » avant le vol, bien sûr...

J'avais envie de clore cet article en disant quelque chose d'humoristique, du genre : « C'est à se demander si la passion de mon instructeur est vraiment le delta-plane ou les attributs de la femme. » Mais il a su démontrer une telle passion pour son métier que j'ai seulement pu trouver cela superbement contagieux et inspirant...

An unforgettable day

Michèle Pitre

A few years ago, I skydived for the 18th birthday of my son. As I already told you to the smallest details, you know that free falling did not give me any shot of adrenalin, or any amazing sensation that people keep talking about. I was too busy trying to breath! I really felt the freedom of being in one's purest form when the parachute opened. Following this experience, I've always said to myself that one day I would do either hang gliding or paragliding. I wanted to relive those amazing sensations so much!

The opportunity came up earlier. My daughter announced me her imminent departure for the Philip-pines. It was crucial for me to do an unforgettable activity with her. Even if I had planned to go up in the air in the fall, I advanced my project with an immense joy in spring because my daughter was eager to fly with me. Together, we chose hang gliding. Since it was at the



beginning of the season, it was really easy to book for the day and the hour we wanted. The so long-awaited day finally came. It was a sunny day and there was as much wind as necessary. It was warm. In short, it was a perfect day...

Naturally I had to go first. What do you want; I had to set the example! But I was surprised to realize how much safe I felt, lying down under this big kite with casters. The previous days, I was so scared that I had even chosen the song for my funerals!

First, they asked me to don a kind of plastic bag. Then, they tightly attached me to the frame. I was literally suspended! Wow! I was not yet gone that I was already feeling strong sensations! Finally, I had to wrap my arms around the instructor. We were so close that my breast was touching his face. But I quickly forgot my uneasiness when the machine to which the hang-glider was attached finally took off. Unfortunately, it did not last long because the rope broke before leaving the ground. We all laughed, all surprised by this false start but I must admit I was not really reassured.

When we finally left again, it was really breathtaking. It was not really long before we reached a very high speed. Then, the wheels stayed on the ground and we were able to fly. We were attracted higher and higher in the sky, it was really pleasant to fly in the air. I felt so

good. Besides, the view was amazing. I really felt like a simple viewer who looks through the airplane window and sees how much everything seems so well cut and clean. It was like life was seizing my whole body. I had the weird feeling to feel so small and in the same time so big in the giant sky. I almost wanted to pinch myself to be sure that I was really living this adventure.

But all of this was nothing compared with the moment when my hang-glider stayed alone. No more traction unit, no more rope, nothing. This whole new autonomy gave me a feeling of euphoria. I understood why my instructor was calling it the drug flight. I literally was in deep ecstasy. I was floating at more than 2,500 feet high! I really felt like I was flying like a bird. Below, I could see birds that were dancing round. I kept going up. I was higher than everybody. The hang-glider was dancing and turning slightly, driven by my expert instructor who, accustomed as he was, kept attracting my attention to lots of things. Far away, I could see other hang-gliders and paragliders flying. After 20 minutes, my instructor whispered me that it was time to go back. As I had told me that I started feeling nauseous, we had to hurry up to land as quickly as possible. With all of the direction changes, it was understandable...

The landing was really soft. It was so quick that I almost found it really funny. I had not even noticed that we were on the ground that my nausea came back. Later, when my daughter told me that she had felt the same discomfort, I understood that we should have taken "Gravols" before leaving. Back home, we both were delighted with our day. We were tired but our heart was still in the mouth. We finally ended up this day by looking at the video of our respective flights.

I loved it so much that I would do it again anytime. It may be with one of you, who knows? But on the express condition that I take a "Gravol" before the flight of course...

I wanted to close this article by saying something funny like "I'm wondering if the instructor's passion was really hang-glider or the woman's attributes." But he managed to show such a passion for his job that I found it contagious and inspiring.

Brunch-conférence 2012 à Québec

C'est au restaurant l'Académie de Québec, le 28 octobre 2012, qu'a eu lieu la seconde édition du brunch-conférence, organisé par les familles Audet, St-Pierre et Vigneault. Le repas a été précédé d'une allocution du Dr Jean-Pierre Bouchard, neurologue à l'Hôpital de l'Enfant-Jésus et professeur à la Faculté de médecine de l'Université Laval, qui ont expliqué aux 80 personnes présentes les différentes formes d'ataxies ainsi que les principaux symptômes qu'elles montrent. Il a également profité de l'occasion pour transmettre un message d'espoir aux ataxiques concernant un éventuel traitement. L'activité a permis de remettre 2 788,45 \$ à l'ACAF.



Brunch-conference 2012 in Québec City

The second brunch-conference, organized by the Audet, St-Pierre, and Vigneault families, took place at l'Académie restaurant in Québec City on October 28, 2012. The meal was preceded by a speech given by Dr. Jean-Pierre Bouchard, neurologist at the Hôpital de l'Enfant-Jésus and professor of medicine at Université Laval, who explained to the 80 people present the different forms of ataxias, as well as the principal symptoms shown by them. He also took advantage of the occasion to share a message of hope with those suffering from ataxia concerning an eventual treatment. The activity permitted to collect \$2,788.45 in donations for the CAFA.

Entretien avec Gail Ouellette

sur la place actuelle des maladies orphelines au Québec

Jean Phénix, Gail Ouellette

Bonjour Gail,

Il y a plus de trois ans, je réalisais une entrevue avec toi que nous avons par la suite publiée dans l'*Eldorado* d'octobre 2009.

C'est un peu pour constater le chemin parcouru encore et toujours pour parler des maladies rares orphelines. Nous reprenons la discussion où nous l'avons laissée et nous essaierons de voir où nous allons. Durant ces 3 années, plusieurs pays et, notamment, la France ont progressé dans leur façon d'aborder les maladies rares orphelines.

1. Depuis notre dernière entrevue, le RQMO a été créé. Quel bilan fais-tu de cette période au niveau de l'avancement du « dossier maladies rares au Québec » ?

J'en fais un bilan plus positif que négatif tout en sachant que l'objectif est loin d'être atteint pour les maladies rares au Québec. Il y a trois ans, le Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO) a été créé. Nous avons eu l'opportunité de rencontrer le ministre de la Santé, le Dr Yves Bolduc, assez rapidement par la suite. À notre premier colloque, il a déclaré qu'il fallait une stratégie québécoise dont l'objectif serait de « permettre à chaque citoyen atteint ou porteur d'une maladie rare de recevoir tous les services le concernant sur sa maladie : sur les plans de l'information, du diagnostic, du traitement, de la recherche et de la prévention ». Il a mandaté l'Institut d'excellence en Santé et services sociaux (INESSS) pour faire une revue de ce qui se fait ailleurs dans le domaine des maladies rares, rapport qui fut déposé en août 2011 (Prise en charge des maladies rares – Expériences étrangères, INESSS, 2011). Ce rapport a permis de montrer à quel point le Canada et le Québec étaient en retard par rapport aux autres pays, n'ayant aucune politique ou aucun programme concernant les maladies rares. En novembre 2011, le Dr Bolduc a déclaré

publiquement qu'un comité serait mis sur pied pour établir la stratégie québécoise pour les maladies rares. De plus, il a demandé au MSSS de financer le projet Orphanet-Québec, qui nous permet de répertorier toutes nos ressources au Québec concernant les maladies rares, une action importante pour améliorer l'accès au diagnostic, à la prise en charge et au traitement. Il y a eu aussi certains progrès sur des dossiers concernant la prévention des maladies génétiques. Cependant, sur le plan des médicaments destinés à des maladies rares (évaluation et remboursement), le Québec avait de l'avance sur les autres provinces canadiennes en 2008, mais maintenant il est derrière trois autres provinces qui ont établi une politique depuis. Donc, « bilan plus positif que négatif », car c'était la première fois qu'une province canadienne prenait des initiatives vers une politique pour les maladies rares, mais tout reste à faire pour que cette « stratégie québécoise » se matérialise.

2. Est-ce que les maladies rares orphelines ont maintenant leur place dans le système de Santé du Québec et auprès du gouvernement canadien comme c'est le cas dans d'autres pays ?

Non, elles n'ont pas leur place dans notre système de Santé comme c'est le cas dans d'autres pays. Nulle part, que ce soit au MSSS du Québec, en Santé publique ou à Santé Canada, on ne trouve une définition officielle d'une maladie rare, un bilan des obstacles particuliers auxquels les personnes atteintes de cette catégorie de maladies font face ou un plan pour surmonter ces obstacles. On peut dire que les maladies rares sont encore « orphelines » dans notre système de Santé. Il y a bien quelques activités au Québec par rapport à certaines maladies rares (cliniques spécialisées, début de dépistage populationnel de certaines maladies héréditaires, début d'une modernisation du dépistage des maladies métaboliques chez les nouveau-nés), mais c'est peu par rapport au nombre de maladies rares

et au nombre de personnes touchées. Surtout, il n'y a pas d'effort concerté avec une vision à long terme et un souci de pérennité.

3. À ton avis le ministère de la Santé qui a un budget qui comptera pour 50 % des dépenses de tout l'État peut-il trouver en son sein les ressources pour aider les 5 à 10 % de la population qui vit avec des maladies rares orphelines, et ce, même si le gouvernement règle les cas de corruption, fraude, détournements, coûts astronomiques, incompétence, mal fonctionnement et tous les nombreux scandales qui pèsent lourd sur tout le système de Santé ? As-tu des suggestions à faire ?

La réponse à cette question est : « OUI, on peut trouver ces ressources, quel que soit le pourcentage du budget alloué à la Santé ». C'est une question de volonté seulement : VOULOIR intégrer la rareté dans notre système de Santé, à sa juste place. Ça ne fait que quelques années que l'on entend les mots « maladies rares » ou « maladies orphelines » au Québec. Il faut maintenant intégrer cette catégorie de maladies dans notre système de Santé. Notre système fonctionne par priorités : aller au plus urgent, au plus important, aux plus nombreux. Cela est normal. Mais, « rareté » n'égale pas « zéro ». Un pourcentage significatif de la population québécoise est atteint d'une maladie rare et cette maladie n'affecte pas seulement la personne atteinte, mais elle a aussi un impact sur sa famille, son école, son travail, etc. ; un total d'environ 500 000 québécois. On entend souvent comme principe de priorités en Santé : « le plus grand bien pour le plus grand nombre ». Cela ne signifie pas d'ignorer les groupes minoritaires. L'un des objets de la « Loi sur les services de Santé et les services sociaux » du Québec est « atteindre des niveaux comparables de santé et de bien-être au sein des différentes couches de la population et des différentes régions » (point 7, clause 1, 1991, c. 42, a. 1 ; 1999, c. 40, a. 269). Comme le disait le Dr Bolduc lui-même : « c'est une question d'équité ». Pour que cette équité devienne réalité, il faut faire le choix – comme société – d'inscrire les maladies rares dans l'échelle des priorités. Il faut ensuite établir une stratégie et y mettre les ressources nécessaires.

Une première étape à effectuer avant d'établir une stratégie est la « reconnaissance » : reconnaître l'existence des maladies rares comme catégorie de maladies avec des besoins particuliers. Pour cela, il faut d'abord définir ce qu'est une maladie rare (« une maladie qui affecte moins d'une personne sur 2 000 dans la population »), caractériser ses particularités, connaître la réalité des personnes atteintes et définir leurs besoins. Il faut aussi analyser la performance actuelle de système de Santé face aux maladies rares et définir les besoins des professionnels de la Santé.

4. Je me dis qu'au Québec ou au Canada nous sommes au moins 40 ans en retard sur la France concernant les maladies rares orphelines. Ici ce sont les individus atteints qui doivent faire les démarches pour se faire reconnaître. Bien chanceux ceux qui ont des associations comme l'ACAF. En France les maladies rares orphelines sont un souci pour l'ensemble des Français et sont également un souci de santé national reconnu. Tous se concertent et se supportent. Comment un tel écart entre deux pays est-il possible au niveau de l'approche Santé maladies rares orphelines ?

En fait, c'est curieux, car les Français venaient nous voir au Québec pour de l'expertise il y a environ 40 ans (par exemple, pour l'ataxie de Friedreich, des familles françaises venaient rencontrer Claude Saint-Jean de la Fondation Claude Saint-Jean et les médecins québécois qui collaboraient avec ce dernier). Je crois que la reconnaissance des maladies rares en France a débuté avec le premier Téléthon en 1987, organisé par l'Association française contre les myopathies (AFM), pour financer des projets de recherche sur les maladies génétiques neuromusculaires. Par la suite, ce téléthon s'est élargi pour inclure toutes les maladies rares. En 1999, à Paris, un Forum Citoyen, intitulé « Maladies Rares et Système de Santé », fut organisé dans le cadre des États Généraux de la Santé (donc, organisé par l'équivalent français de notre MSSS). Des centaines de personnes se sont réunies : malades, professionnels de la Santé, associations de patients, autorités gouvernementales et politiques, journalistes, etc. L'Alliance

Maladies Rares – organisme qui regroupe les associations de maladies rares et les malades rares isolés – est alors créée et le travail pour établir un premier Plan National Maladies Rares est entamé. Le premier plan est mis en application en 2005. Il est le fruit de discussions entre tous les interlocuteurs concernés et touche à tous les aspects de la réalité des malades rares, pas seulement la recherche. Son mot d'ordre était : « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge ». La France a adopté son deuxième plan en 2012.

Donc, oui, les maladies rares sont « reconnues » dans le système de Santé en France et le Plan National a permis de faire progresser la prise en charge des maladies rares sur de nombreux aspects. Pourquoi ça n'a pas avancé autant au Canada et au Québec ? Pourquoi n'avons-nous pas un plan semblable ? Pourtant, il y a le *Canadian Organization for Rare Disorders (CORD)* au Canada et le Regroupement québécois des maladies rares pour le Québec. Le point tournant en France a été la tenue du Forum Citoyen dans le cadre officiel des États Généraux de la Santé. Le RQMO a organisé un Forum en novembre 2011. Cependant, peu de professionnels de la santé ou de représentants du gouvernement y étaient présents. À cette occasion, les malades rares ont pu exprimer leurs besoins et proposer des solutions, mais cela n'a pas été un échange entre tous les interlocuteurs concernés, comme nous l'avions souhaité. Il faudrait un Forum Citoyen (comme il y a eu en France avec l'aval de leur ministère de la Santé) ou une forme de consultation quelconque où les différents interlocuteurs pourraient échanger (médecins, autres professionnels de la santé, malades, proches aidants, associations de maladies rares, chercheurs, représentants du MSSS et de la RAMQ, représentants politiques, compagnies pharmaceutiques et d'assurances, etc.). Le Dr Bolduc avait promis la mise sur pied d'un comité pour établir une stratégie québécoise en matière de maladies rares. Il faudrait peut-être commencer par une consultation plus large dans le milieu pour s'assurer d'une composition équitable et transparente d'un tel comité (le RQMO a déjà remis les

résultats d'un sondage auprès de 300 personnes concernées par une maladie rare et les résultats du Forum au gouvernement).

5. Ici au Québec et au Canada existe-t-il un quelconque plan comparable ? Est-ce que l'on peut expliquer l'écart en disant simplement que le Québec, le Canada d'une part et la France d'autre part sont deux sociétés différentes et surtout avec des valeurs différentes et qu'ils ont produit un système de Santé à l'image de leurs valeurs ? Pourtant, les États-Unis ont le Orphan Drug Act en vigueur depuis 1983. Cette loi encourage le développement de « médicaments orphelins » par les compagnies pharmaceutiques par des mesures incitatives : crédits d'impôt, exclusivité du marché pendant 7 ans, aide à la rédaction de protocoles pour les essais cliniques, etc.

Je crois que le Canada se situe entre la France et les États-Unis : on a quand même un régime universel d'assurance-maladie, mais la France (et d'autres pays européens) est reconnue pour la mise en place de mesures sociales plus nombreuses et généreuses. Essentiellement, je ne crois pas que nos valeurs sociales soient différentes. Si nous consultons les énoncés généraux en début de nos lois médicales respectives, elles affirment essentiellement la même chose. Voici l'objectif premier de la Politique canadienne de la Santé : « La politique canadienne de la Santé a pour premier objectif de protéger, de favoriser et d'améliorer le bien-être physique et mental des habitants du Canada et de faciliter un accès satisfaisant aux services de Santé, sans obstacles d'ordre financier ou autre » (1984, ch. 6, art. 3). L'application de cet énoncé est censée être basée sur des valeurs de justice et d'équité, mais comme les ressources sont limitées, les gouvernements font des choix dans l'allocation de ces ressources. Et dans la réalité, il y a toujours des laissés pour compte.

Je ne crois donc pas que ce soit les différences dans les valeurs et les systèmes économiques qui ont fait que la France a progressé plus rapidement dans le domaine des maladies rares, mais plutôt les deux facteurs suivants : 1) un facteur objectif, c'est-à-dire la masse critique d'individus atteints de maladies rares

(5 % de 60 000 000 d'habitants sur le petit territoire français vs 5 % de 30 000 000 sur le territoire canadien 15 fois plus grand), et 2) le facteur le plus important, la mobilisation des malades et de leurs familles. Ce sont les patients et les groupes de patients qui ont fait pression et qui ont fait avancer des politiques dans leurs pays respectifs : NORD aux États-Unis pour l'adoption du *Orphan Drug Act* ; l'AFM et l'Alliance des maladies rares en France pour le financement de la recherche sur les maladies rares et l'adoption du Plan National Maladies Rares ; Eurordis en Europe pour les politiques dans d'autres pays européens que la France et pour des politiques paneuropéennes.

6. Le Canada est un des rares pays avancés à ne pas avoir de plan national maladies rares. Serons-nous défavorisés pour la participation à l'avancement des connaissances et de la recherche sur les maladies rares orphelines ? Allons-nous manquer le bateau ?

En Europe, depuis 2008, ils en sont à leur deuxième phase de l'EUROPLAN, un programme qui soutient les efforts des pays membres de l'Union Européenne pour développer des stratégies de Santé publique pour les maladies rares et pour s'assurer qu'ils suivent des recommandations communes. En principe, les pays membres devraient avoir adopté leurs plans nationaux en 2013. Pour plusieurs, c'est déjà fait (voir www.europlanproject.eu). En 2011, CORD a fait un appel pour un plan national devant le Comité de la Santé de la Chambre des communes à Ottawa. La santé étant de juridiction provinciale et les systèmes de santé étant différents dans chaque province, dès 2010, le RQMO a choisi d'œuvrer dans sa province, tout en soutenant les efforts de CORD et d'autres sur les aspects qui relèvent du fédéral. Nous croyons qu'établir un plan québécois sera plus rapide et plus près de notre réalité. Le gouvernement canadien pourrait faire un plan général avec des recommandations comme l'UE, plan qui pourrait être adapté par chaque province. Le RQMO a déjà soumis le plan français comme modèle/exemple aux deux ministres de la Santé en fonction depuis 2010 et l'INESSS a fait un travail de recensement de ce qui se fait dans plusieurs autres pays. Le RQMO encourage

tous projets de collaborations entre médecins et chercheurs à travers le Canada sur les plans de la clinique et de la recherche.

Pour ce qui est de la recherche, de l'avancement des connaissances et du développement de thérapies, en 2012, les Instituts de recherche en Santé du Canada (IRSC) ont octroyé pour la première fois des subventions dédiées à la recherche sur les maladies rares et le Canada participe maintenant à des efforts internationaux. En effet, le Canada siège sur le Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDIRC) créé en 2011. Aussi, au Canada, il se fait de la recherche avancée dans le domaine de la génomique (par exemple, l'identification de gènes de maladies).

Autres avancées canadiennes : comme le Québec, les IRSC ont aussi joint le portail international Orphanet et, à l'automne 2012, l'élaboration d'un cadre réglementaire a été annoncée par la ministre de la Santé du Canada, dont le but serait d'accélérer l'autorisation de mise en marché de médicaments orphelins, d'aider la réalisation d'essais cliniques et d'augmenter la collaboration internationale dans ces domaines. Cependant, cela ne règlera pas la question de l'accès aux médicaments via des régimes d'assurance publique, car cela est du domaine provincial.

7. Comment expliquer le retard du Québec et du Canada dans ces secteurs ? Quels sont les correctifs à prendre ?

En fait, il n'y a jamais eu autant d'efforts internationaux pour la recherche sur les maladies rares que maintenant (évidemment, cet effort n'est pas égal pour toutes les 7 000 maladies rares). Il n'y a jamais eu autant de petites compagnies pharmaceutiques et biotechnologiques dédiées au développement de médicaments orphelins et toutes les grosses compagnies pharmaceutiques développent également ce secteur. À la fin 2011, il y avait environ 500 médicaments de désignation orpheline aux États-Unis qui étaient dans leurs dernières phases d'essais cliniques. Le Canada n'a pas d'*Orphan Drug Act* comme aux États-Unis, dans l'UE et dans d'autres pays à travers le monde. La

participation financière du Canada et du Québec à l'effort de recherche international sur les maladies rares est maigre et très en retard par rapport aux États-Unis et à l'UE. En début 2013, le gouvernement du Québec a annoncé des coupes de 10 millions \$ dans le budget du Fonds de recherche du Québec – Santé (FRQS). Déjà ce fonds n'avait pas de subventions dédiées aux maladies rares. Dans ce contexte de coupures – au provincial comme au fédéral –, il faudra redoubler d'efforts pour convaincre les gouvernements de la nécessité de se joindre à ce secteur d'activités comme le font les autres pays.

Enfin, il y a beaucoup à faire pour accélérer le diagnostic d'une maladie rare, pour optimiser et uniformiser la prise en charge, pour rendre accessibles des traitements et des médicaments orphelins qui sont disponibles dans d'autres pays et pour faire reconnaître les maladies rares dans les démarches pour obtenir des

services psychosociaux ou les statuts de handicap ou d'invalidité.

Comme l'ont fait les précurseurs de l'Alliance Maladies Rares en France, c'est par la sensibilisation de la population générale et du milieu médical aux maladies rares que l'on réussira au Québec et dans le reste du Canada à faire adopter des politiques et des programmes pour les maladies rares. C'est ce travail de sensibilisation qui a mené à la tenue du fameux Forum Citoyen en France en 1999. Depuis trois ans au Québec, on a vu cette sensibilisation augmenter (les mots « maladies orphelines » ont intégré le langage courant) et quelques pas ont été faits vers la reconnaissance des maladies rares par le gouvernement québécois entre 2010 et 2012. Le RQMO a travaillé à la sensibilisation, mais il faut maintenant se mobiliser davantage. En espérant qu'il ne faille pas recommencer le travail de sensibilisation à « zéro » avec chaque nouveau gouvernement.

Interview with Gail Ouellette on the current place of orphan diseases in Quebec

Jean Phénix, Gail Ouellette

Hello Gail,

I interviewed you a little over three years ago. The interview was afterwards published in the October 2009 issue of the *Eldorado*.

I would like to speak with you again about rare diseases and the progress that has been made. We'll pick up the discussion where we left off and try to see in which direction we're headed. For the past three years, several countries, especially France, have moved forward with regards to rare diseases.

1. Since our last interview, the Regroupement Québécois des Maladies Orphelines/Quebec Coalition of Orphan Diseases (RQMO), an umbrella group for rare disease organizations, was created. What is your assessment of the progress rare diseases have made in the province of Quebec since then?

From what I am able to assess, the progress we made is more positive than negative, even though we are far from reaching our goal for rare diseases in Quebec. The RQMO was created three years ago. Not long after that, we had the opportunity to meet with Quebec's former Minister of Health, Dr. Yves Bolduc. At our first conference, he declared the need for a Quebec strategy with the goal of "offering all citizens who are affected by or who are carriers of rare diseases the opportunity to receive all services for their disease: information, diagnosis, treatment, research and prevention." He commissioned the *Institut d'excellence en Santé et services sociaux (INESSS)* to compile a report (*Prise en charge des maladies rares – Expériences étrangères*, INESSS, 2011) about the state of rare diseases elsewhere in the world. It was published in August 2011. INESSS is a Quebec institute created to improve clinical



practices and the use of resources in the health and social services sector. The report showed to what extent Canada and Quebec lagged behind other countries concerning rare diseases, as we have no policy or program for them. In November 2011, Dr. Bolduc stated publicly that a committee would be assembled to establish a Quebec strategy for rare diseases. Moreover, he requested that the *Ministère de la Santé et des Services sociaux* (MSSS), Quebec's health and social services system, finance the Orphanet-Quebec program. This program would help create a database for all Quebec rare disease resources, a significant step towards improving access to diagnosis, care, and treatment. Some progress was also made for the prevention of genetic rare diseases. However, though Quebec was the forerunner, ahead of the other Canadian provinces for orphan drugs (review and reimbursement) in 2008, we now trail behind three other provinces that have since established policies. Therefore, my assessment is "more positive than negative" because we were the first Canadian province to take the initiative to move towards a rare disease plan, but we still have a lot of work to do before we have our "Quebec strategy."

2. Do rare diseases now have their place in the Quebec healthcare system and the Canadian government, as is the case in other countries?

No, unlike other countries, rare diseases do not have their place in our healthcare system. No matter where you look, whether it is Quebec's MSSS, the Public Health Agency or Health Canada, there is no official definition of "rare disease," a report about the obstacles the people in this diseases category confront, or a plan to overcome these obstacles. We could say that rare diseases are still "orphans" in our healthcare system. Nonetheless, there are some programs or activities in Quebec for some rare diseases (specialized clinics, the beginning of population screening for certain hereditary diseases, the beginning of modernizing newborn screening for metabolic disorders), but they are few compared to the number of rare diseases and the number of people affected by them. And, there are no concerted efforts for the long term or a concern for sustainability.

3. In your opinion, can the Health Minister, who has a budget that is 50% of the province's expenses, find the resources in his department to help 5 to 10% of the population living with a rare disease? And, can this be done if the government fixes the problems with corruption, fraud, misappropriations, soaring prices, incompetency, dysfunction and all of the scandals weighing down on our healthcare system? Do you have any ideas of what can be done?

The answer is yes. "We can find the resources, regardless of the percentage of the budget allotted to healthcare." It's only a question of will. Do we WANT to integrate rarity into our healthcare system where it belongs? Only a few years have gone by since the Quebec population started hearing the words "rare diseases" and "orphan diseases." Now, we have to integrate this disease category into our healthcare system. Our system is based on priorities: the most urgent, the most important, and what is needed for the largest portion of the population. This is normal. However, "rare" is not equal to "zero." There is a significant part of the Quebec population that has a rare disease, and the disease does

not only affect these people's lives. It also has an impact on their families, school, work, etc., in total, about 500,000 Quebecers are affected. We often hear as a principle for priority-setting in healthcare: "The greatest good for the greatest number." This doesn't mean that minority groups should be ignored. One of the objects of the Quebec *Act Respecting Health Services and Social Services* states "attaining comparable standards of health and welfare in the various strata of the population and in the various regions" (point 7, clause 1, 1991, c. 42, a. 1; 1999, c. 40, a. 269). As Dr. Bolduc said himself, "It's a question of fairness." For this fairness to become a reality, society needs to make rare diseases one of their priorities. Then, a strategy must be established and the necessary resources should be allotted to implement it.

Before any steps are taken to establish a strategy, rare diseases need "recognition." They have to be recognized as a disease category with particular needs. To do this, the term "rare disease" needs to be defined ("a disease that affects less than one out of 2 000 people in the population"). The reality of the people living with these diseases and their needs must be identified and brought to light. Furthermore, we have to analyze the present performance of the healthcare system with regards to rare diseases and identify the needs of healthcare professionals.

4. I tell myself that Quebec and Canada are at least 40 years behind France when it comes to rare diseases. Here, it's the individuals with diseases who have to take matters into their own hands to get recognition. Those who have associations, such as CAFA, are very lucky. In France, the entire French population is devoted to rare diseases and their national healthcare system is also concerned with and recognizes them. Everyone works together and supports each other. How can there be such a big difference between two countries concerning the healthcare for rare diseases?

Actually, it's strange, because about 40 years ago people would come from France to Quebec for our expertise (for example, French families came to visit

Claude Saint-Jean, founder of the Claude Saint-Jean Foundation and the Quebec doctors who collaborated with him). I believe that rare diseases obtained their recognition in France with the first telethon organized by the Association Française contre les Myopathies (AFM) in 1987. The telethon was held to finance research projects on genetic neuromuscular diseases. Afterwards, the telethon broadened its base to include all rare diseases. In 1999, a citizen's forum, organized by the French equivalent to Quebec's MSSS, entitled *Maladies Rares et Système de Santé* (Rare Diseases and the Healthcare System) was held in Paris. It was part of the *États Généraux de la Santé*, an event dealing with the state of healthcare in France. Hundreds of people attended: people with diseases, healthcare professionals, patient associations, journalists, government and political authorities, etc. The *Alliance Maladies Rares*, an organization for rare disease associations and people isolated with rare diseases, was then created; therefore commencing France's effort to establish their first national plan for rare diseases. Their first plan was implemented in 2005 as a result of discussions between all the people involved, and it touches on every facet of rare diseases, not only research. The plan's motto was: "Ensure fairness and the right to diagnosis, treatment and care." France adopted its second plan in 2012.

Therefore, yes, rare diseases are "recognized" in the French healthcare system and their national plan helped management of rare diseases progress on several aspects. Why has less progress been made in Canada and Quebec? Why don't we have a similar plan? Quebec has the *RQMO*, and the rest of Canada has the Canadian Organization for Rare Disorders (CORD). The turning point in France was the citizen forum under the official framework of the *États Généraux de la Santé*. The *RQMO* held a forum in November 2011. However, few healthcare professionals and government representatives attended. At the event, people with rare diseases were able to communicate their needs and offer solutions, but a comprehensive exchange between all parties did not take place as we had wished. There needs to be a citizen forum (like in

France with the endorsement of the French Health Ministry) or some sort of a conference where the all parties can exchange ideas (doctors and other health-care professionals, people with rare diseases, caregivers, rare disease associations, researchers, *MSSS* and *RAMQ* representatives, political representatives, pharmaceutical and insurance companies, etc.). Dr. Bolduc promised to implement a committee to establish a Quebec strategy for rare diseases. Maybe we should begin with broader inquiry covering a larger part of the community to ensure that such a committee is composed justly and transparently (the *RQMO* has already given to the government the results of a survey of 300 people or parents affected by rare diseases and the results of the Forum).

5. Does Quebec or the rest of Canada have a similar plan? Can the difference between Quebec and Canada on one hand, and France on the other, be explained simply by saying that the two societies are different, especially when it comes to values, and that they have created healthcare systems that reflects their values? Yet, the U.S. has had the Orphan Drug Act since 1983. The act encourages pharmaceutical companies to develop orphan drugs through incentives, such as tax credits, seven years of market exclusivity, help with writing protocols for clinical trials, etc.

I think Canada falls somewhere between France and the U.S.; we have universal healthcare, but France (and other European nations) is known for implementing more social programs, which are more generous. Essentially, I don't think that our social values are different. If we look at the general statements at the beginning of our respective medical laws, we will notice that, fundamentally, they are all similar. The primary objective of the Canadian healthcare policy is as follows: "It is hereby declared that the primary objective of Canadian health care policy is to protect, promote and restore the physical and mental well-being of residents of Canada and to facilitate reasonable access to health services without financial or other barriers" (1984, c. 6, s. 3). This statement is meant to be based

on values of justice and equality, but since resources are limited, government decides how the resources are allocated. So, in reality, there are always some who are left behind.

Therefore, I don't think it is differences in the values and economic systems that helped France progress in the field of rare diseases, but rather the two following factors: 1) an objective factor, that is, the critical mass of individuals with rare diseases (5% of 60,000,000 inhabitants in a small geographical area as is France vs 5% of 30,000,000 people within Canada's borders, which is 15 times the size of France), and 2) the most important factor, the involvement of those affected by rare diseases and their families. It is the patients and the patient associations that applied pressure and made policies progress in their respective countries: *NORD* in the U.S.A. for the adoption of the *Orphan Drug Act*; the *AFM* and *Alliance Maladies Rares* in France for getting research on rare diseases financed and for getting a national rare disease plan adopted in France; and also *Eurordis* for getting policies adopted in other European Union countries and for establishing pan-European policies.

6. Canada is one of the few developed nations without a national plan for rare diseases. Will we be disadvantaged when it come to participating in the advancement of knowledge and research on rare diseases? Will we miss the boat?

Since 2008, Europe is now in the second stage of their *EUROPLAN*, a program that supports the effort of European Union member countries to develop public health strategies for rare diseases and ensure that they follow common recommendations. As a general rule, member countries should have a national plan adopted by the end of 2013. Several countries have already done so (see www.europlanproject.eu). In 2011, *CORD* made a request for a national plan before the House of Commons Health Committee in Ottawa. Being that healthcare is under provincial jurisdiction and healthcare systems are different in each province, the *RQMO* has decided to work within Quebec since 2010, while

supporting the efforts made by CORD for programs that fall under federal jurisdiction. We believe that establishing a Quebec plan will be easier and quicker and will better suit our reality. Like the E.U, the Canadian government could create a universal plan with recommendations that could be adapted in each province. The *RQMO* submitted the French plan as a model/example to the two Ministers of Health who held office since 2010. And, *INESSS* has reviewed other countries' efforts in the field. The *RQMO* encourages collaboration between doctors and researchers from across Canada for clinical and research projects on rare diseases.

As for research, advancing knowledge and developing treatments for orphan diseases, in 2012, the Canadian Institutes of Health Research (CIHR) awarded grants devoted to rare disease research for the first time, and Canada is now involved on an international level. In fact, Canada has a seat on the International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), which was created in 2011. Moreover, there is advanced research being carried out in Canada, especially in the genomics field (for example, identifying disease genes).

Other advances in Canada: as Quebec, the CIHR has also joined the Orphanet international portal; and in fall of 2012, the Canadian minister of Health announced the development of a regulatory framework, the goal of which would be to fast track orphan drug authorization, to help carry out clinical trials, and to increase international collaboration in these fields. However, it doesn't fix the problem of getting medication reimbursed by public-insurance plans because this falls under provincial jurisdiction.

7. How do you explain Quebec and Canada's delay in these industries? And, what can be done to correct it?

Actually, there has never been so much international effort put towards research on rare diseases (obviously, the effort is not the same for all of the 7,000 rare diseases). There have never been so many small pharmaceutical and biotech companies interested in developing orphan drugs, not to mention the effort of all of the

major pharmaceutical companies in the industry. At the end of 2011, there were approximately 500 Orphan drug designations in the U.S. that were in their final stages of clinical trials. Unfortunately, Canada does not have an *Orphan Drug Act*, like the U.S., the E.U. and other countries across the globe. Canada and Quebec's financial participation in international research on rare diseases is meager and very much behind that of the U.S. and the E.U. At the beginning of 2013, the Quebec government announced \$10 million in budget cuts to the *Fonds de recherche du Québec – Santé (FRQS)*. Even before the cuts, this agency did not allocate money to research on rare diseases specifically. When considering the context – at the provincial as well as the federal level – twice the efforts will be needed to convince governments to participate in this field as many other countries do.

Finally, much must be done to diagnose rare diseases earlier, optimize and standardize care, make treatments and orphan drugs that are available in other countries accessible here in Quebec and Canada, and have rare diseases recognized when trying to obtain psychosocial services or disability status.

For policies and programs to be implemented in Quebec and the rest of Canada, we have to do as those who came before us have done, such as the *Alliance Maladies Rares* in France, and increase awareness about rare diseases in the population and in the medical community. It was this groundwork that led to the famous 1999 citizen forum in France. For the past three years in Quebec, we've seen awareness spread (the words "orphan disease" have worked their way into our vocabulary), and between 2010 and 2012, some progress was made towards the Quebec government recognizing rare diseases. The *RQMO* has worked on increasing awareness, but now we have to mobilize people more, hoping that we don't have to start from scratch with each new elected government.

Subvention importante

Le professeur Jacques P. Tremblay et son équipe au laboratoire du CHUL à Québec viennent de se voir allouer une subvention de 160 000 \$ par les Instituts Canadiens de Recherche en Santé (IRSC) pour le projet visant à induire l'expression de la frataxine avec des TALE-VP64 ciblant le promoteur de cette protéine. Ceci va permettre d'intensifier la recherche sur l'ataxie de Friedreich.

Toutes nos félicitations !

Important grant

Professor Jacques P. Tremblay and his team at the CHUL laboratory in Quebec has just received a grant of \$ 160,000 from the Canadian Institutes of Health Research (CIHR) for the project of inducing the production of frataxin with TALE-VP64 targeting the promoter of this protein. This will help to intensify research on Friedreich's ataxia.

Congratulations!



Claude St-Jean – A man of courage and tenacity!

Lise St-Jean, 2001

Born in Montreal, Claude, now 48, was diagnosed with Friedreich's ataxia at the age of 15. (This neurological disease affects the cerebellum and spinal cord, resulting in coordination problems that lead to loss of balance and speech difficulties.) He is the second of five children born from amazing parents.

Claude started his fight against Friedreich's ataxia through the creation of the foundation 29 years ago. He didn't give up the fight. Instead, he wished that one day, thanks to medical research, a treatment would be found. This hope kept Claude going.

It was only in 1996 that the problem gene was identified. If it hadn't been for Claude's fight and to help his parents, medical research on this little-known disease would not have begun. Trials on experimental treatments are under way and results are promising. Claude is a courageous and tenacious man. He won't give up – instead, he keeps saying "I'll beat this – you can bet on it."

Concrétiser la révolution génomique :

la nécessité d'un consortium international de thérapie génique pour les maladies monogéniques

Un article important publié par le professeur Jacques P. Tremblay. (en anglais)

<http://www.nature.com/mt/journal/v21/n2/full/mt20134a.html>

Un appel majeur à la création d'un consortium international. Veuillez diffuser largement.

Translating the Genomics Revolution:

The Need for an International Gene Therapy Consortium for Monogenic Diseases

Professor Jacques P. Tremblay from Laval University in Quebec city published a very important article.

<http://www.nature.com/mt/journal/v21/n2/full/mt20134a.html>

A call to support the creation of such a consortium. Spread the word.



Creation and goal of Canadian Association for Friedreich's Ataxia

How and why was it founded?

Simple: One day, Dr. André Barbeau, chief neurologist at the Hôtel-Dieu hospital and Claude's doctor at that time, said, "Claude, if you want medical research to be done, start an association." In October 1973, after great efforts, a scientific committee, headed by Dr. Barbeau, stated, "It took enormous audacity to undertake this kind of research with such a small budget. Without Claude Saint-Jean's devilish tenacity and doggedness, this wouldn't have become a reality. He was the bee in our collective bonnet." Thanks to Claude's incredible perseverance, several research studies are now looking at this incurable disease.

Claude was chosen to bring together people with ataxia who, until then, were alone and hopeless. He created *Eldorado*, a newsletter whose goal is to build connections among people with ataxia. Isn't it wonderful how people can help each other, in spite of the distance between them? *Eldorado* improves the quality of life of people suffering from this disease by giving them lots of hope. As Claude himself says, "What worries me is that my illness is getting worse. But at least I have the satisfaction of knowing that I did all my best, I helped others, I fought until the end and – who knows? – Maybe someday I'll beat it."

During the early stages of his illness, Claude did interviews. He also sent more than 10,000 handwritten letters to government institutions and other organizations, raising funds for the foundation, to improve the life of people with ataxia. He also wrote to Canadian health ministers and neurologists to have a status of the research. He has since expanded his action, targeting Europe, the USA and Australia as well. His file is increasingly revelatory, substantial and convincing.

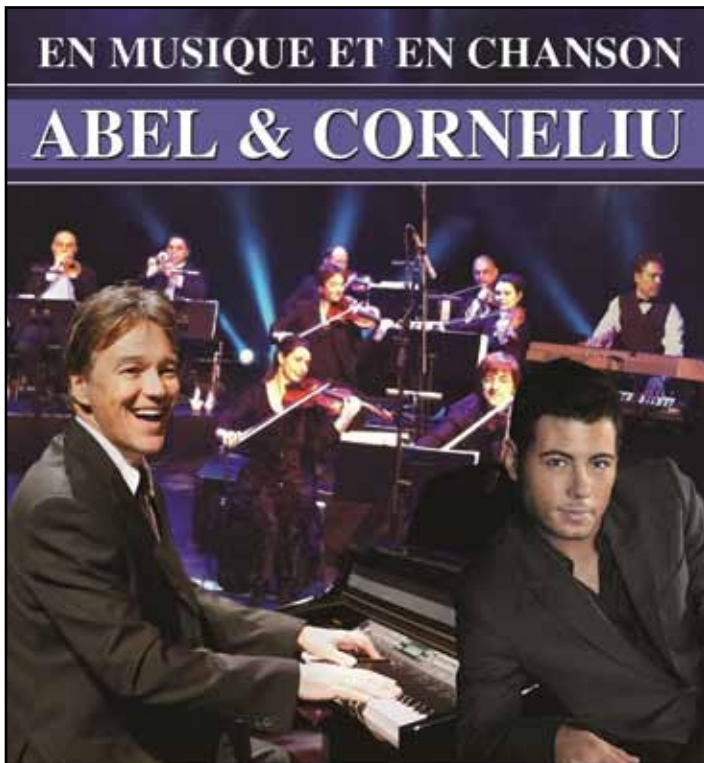
Throughout his travels, Claude met many fellow ataxia patients and organized conferences and fund-raising campaigns. His sister Nicole, who also has ataxia, is a secretary who uses the Internet to reach doctors and other people with ataxia to facilitate research. Claude St-Jean and his family are real fighters and tireless workers. Hats off to his parents for their extraordinary courage and perseverance. Of their five children, four were diagnosed with ataxia during adolescence, and two died at 37 and 38 years of age. Francine, the oldest, had a degree in administration and worked towards making restaurants and sidewalks wheelchair accessible. Luc's studies were in psychology – he provided support to parents of children with ataxia.

How did his parents manage to shoulder this burden? They are people of faith – their belief in God strengthens their inner strength. They are enthusiastic and optimistic. They shared their recipe for happiness: mutual respect, lots of love and laughter, a great friendship, and devotion to their children. Challenges they went through brought them closer together rather than driving them apart. Shortly, they are model parents! They serve as role models to others, encouraging other families touched by ataxia to hang on in the tough times. Remember: Medical research is a lifeline – it gives us hope.

Note : Version française publiée dans l'*Eldorado*, octobre 2010

Cet été, Richard Abel et l'ACAF organisent un concert-bénéfice longuement attendu !

Le spectacle aura lieu à l'intérieur d'une superbe église de St-Eustache. Réservez vos billets dès maintenant pour ce prix exceptionnel de seulement 35 \$!



EN MUSIQUE ET EN CHANSON

ABEL & CORNELIU

VENDREDI, 14 JUIN, 20 h

Église de St-Eustache

123, rue St-Louis (St-Eustache)

Prix EXCEPTIONNEL : 35 \$

INFOS BILLETS : 514-321-8684

***This summer, Richard Abel and
CAFA organize a long-awaited
benefit concert !***

The show will take place inside a beautiful church of St-Eustache. Book your tickets now for a special price of only \$35!

Ce numéro est commandité par
This issue is sponsored by



L'Eldorado

Janvier • January 2013

Volume 28 numéro 1

L'Eldorado est le journal de l'Association canadienne des ataxies familiales — Fondation Claude St-Jean. Cet organisme sans but lucratif est détenteur d'une charte québécoise et est autorisé par le ministère du Revenu à remettre des reçus pour dons de bienfaisance. Numéro d'enregistrement 107600132 RR0001.

Veuillez noter que tous les textes de *L'Eldorado* sont préalablement soumis à un comité de lecture qui veille au maintien de la qualité de la langue. Tout article qui, de l'avis dudit comité, comprendra des fautes de syntaxe ou de grammaire sera corrigé. Toutes les opinions émises dans les articles de *L'Eldorado* sont celles de leurs auteurs et n'engagent en rien l'ACAF, ses membres ou son conseil d'administration.

Toute reproduction est interdite sans autorisation.

• • •

Eldorado is the journal of the Canadian Association for Familial Ataxias — Claude St-Jean Foundation. All the texts in *Eldorado* are first submitted to a peer review committee responsible for maintaining the quality of language. Any article that, in the opinion of the committee, contains grammar or syntax errors will be corrected. All opinions expressed in the articles of *Eldorado* are those of the authors and do not at all represent the views of CAFA, its members or its board of directors.

This nonprofit organization holds a Quebec charter and is authorized by the Canada Revenue Agency to issue receipts for charitable donations. Registration number 107600132 RR0001.

Further reproduction is prohibited without permission.

Dépôt légal • Legal deposit
Bibliothèque et Archives nationales du Québec : D-765-163
Bibliothèque et Archives Canada : D-160-914

Collaborateurs • Collaborators
Sophie Audet, Nathalie Baleur, Geneviève Beaulieu,
Svetlana Kartashyan, Gail Ouellette, Jean Phénix, Isabelle Pinet,
Michèle Pitre, Lise St-Jean

Révision et traduction • Editing and translation
Micheline Choinière, Joseph Grades, Aurélie Ko-Tso,
Luke Kumar, Stéphanie Pettigrew, Djazia Tazairt

Infographie • Graphics
Ginette Grégoire

Imprimé par • Printed by
Imprime-Emploi

Le siège social de l'Association • Head office
3800, rue Radisson, bureau 110
Montréal (Québec) H1M 1X6
Téléphone : 514-321-8684
Sans frais : 1-855-321-8684
Courriel : ataxie@lacaf.org
Site web officiel : www.lacaf.org