Rapport annuel 2022

Établir les liens sur nos activités et nos réalisations

Fondation du syndrome Loeys • Dietz
Syndrome Foundation · Canada

Table des matières

1. Message de notre directrice générale et notre président du conseil d'administration 2
2. Énoncé du problème 3
3. Mission et vision 5
4. Équipe 6
5. Conseil d'administration 6
6. Programmes et activités 7
   - Sensibilisation et défense des interêts 7
   - Soins cliniques 9
   - Soutien aux patients 10
   - La recherche 13
   - L'éducation 16
7. Campagnes 19
8. Collaborations et partenariats 21
9. Engagement bénévole et communautaire 22
10. Transparence et responsabilité 22
11. Orientations futures 23
12. Remerciements et gratitude 23

1. Message de notre directrice générale et notre président du conseil d'administration :

L'année 2022 a marqué un chapitre extraordinaire pour la Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada. Nous avons atteint tous les objectifs que nous nous étions fixés, grâce à l'engagement et à l'encouragement indéfectibles de notre équipe dévouée, de la communauté des patients et des chercheurs, ainsi que de nos généreux donateurs.

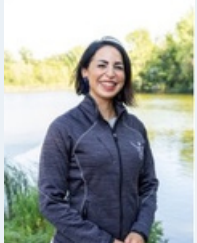
Nous avons favorisé de nouvelles alliances stratégiques avec d'autres organisations de patients, intensifiant ainsi nos efforts de défense des personnes vivant avec des maladies rares à travers le Canada. Notre participation active à des conférences nationales et internationales ainsi qu'à des réunions de défense des maladies rares a renforcé notre statut de leader dans l'ecosystème du syndrome de Loeys-Dietz et des organisations de patients atteints de maladies rares. Dans tout le pays, nous avons voyagé pour sensibiliser les gens au syndrome de Loeys-Dietz, tout en amplifiant nos initiatives de collecte de fonds. Notre campagne inaugurale « Cœurs Battants » a connu un succès sans précédent.

Notre réseau de soutien aux patients s'est considérablement développé avec l'introduction d'une nouvelle ligne d'assistance téléphonique et la création d'un centre de référence complet comprenant plus de 400 ressources pour les patients. Nous avons redoublé d'efforts pour créer du matériel pédagogique innovant à l'intention des patients.

En 2022, l'assouplissement progressif des restrictions liées au COVID-19 nous a rappelé que la pandémie nous avait enseigné une leçon précieuse : l'impératif d'investir dans l'hybridation de nos efforts. Nous avons donc amélioré notre empreinte numérique ; nous avons lancé un site web axé sur les patients et mis en place des séries Facebook Live présentant des histoires de patients.

Notre programme inaugural de subventions de recherche LEAP, qui a permis de récompenser quatre chercheurs exceptionnels, a constitué une réalisation monumentale. Tout au long de l'année, nous avons mis en place avec diligence notre conseil consultatif médical et scientifique ainsi que notre comité de partenariat avec les patients. Leurs précieux conseils façonneront notre trajectoire stratégique, en s'alignant non seulement sur notre vision globale du syndrome de Loeys-Dietz, mais aussi sur nos aspirations spécifiques dans le contexte canadien.

Ce parcours remarquable est le fruit d'un effort collectif, et nous le devons à notre extraordinaire communauté. Nous vous remercions d'avoir contribué à faire de 2022 une année sans précédent, plaçant la barre encore plus haut pour les promesses que nous réservent 2023.



Jida El Hajjar
Directrice Générale

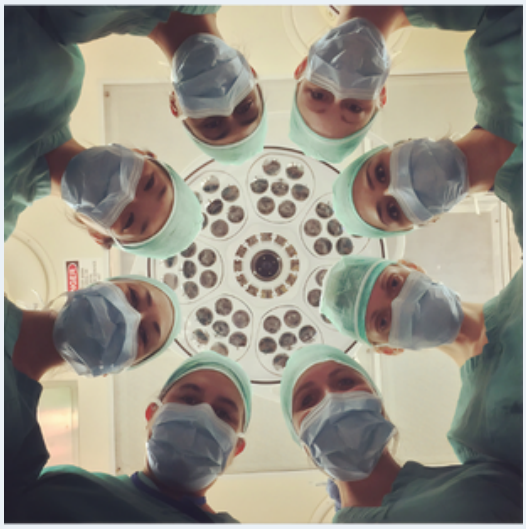
Joseph Galli
Président du Conseil

2. Énoncé du problème :

L'histoire de la fondation commence d'une manière qui n'est que trop familière, avec des parents qui cherchent des réponses pour leurs enfants malades. Elle commence à Baltimore, lors d'une conférence sur le syndrome de Loeys-Dietz organisée par l'université John Hopkins, où deux des trois fondateurs se sont rencontrés. Imaginez que vous vous rendiez à près de 12 heures de votre ville natale pour trouver une autre famille qui traverse les mêmes difficultés que vous.

Les familles Galli et Fratino se sont rencontrées en juillet 2010 lors de cette conférence sur le SLD, alors qu'elles cherchaient des réponses pour leurs enfants qui venaient d'être diagnostiqués et qui présentaient des symptômes graves. Ensemble, elles ont formé le groupe fondateur de la Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada.

Les fondateurs ont convenu qu'en l'absence de soutien dans le système de santé canadien, il leur incombait d'aider tous les patients canadiens atteints du SLD (actuels et futurs) qui auraient besoin d'aide pour s'y retrouver dans leur nouveau diagnostic et leur nouveau trouble. Ce qui a commencé par une réunion autour d'une table de cuisine en octobre 2010 a démarré comme une fusée.



En 2011, la Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada (FSLDC) était enregistrée en tant qu'organisation officielle à but non lucratif au Canada. Au départ, la FSLD Canada collaborait souvent avec son homologue américaine, mais elle a ensuite pris son propre chemin, mieux adapté aux idéaux canadiens.

Le syndrome de Loeys-Dietz (SLD) est une maladie rare et non conventionnelle qui a longtemps suscité la perplexité des médecins. Il a souvent été confondu avec d'autres maladies similaires, telles que le syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire (vEDS) ou le syndrome de Marfan (MFS).

Ce n'est que lorsque Bart Loeys et Harry « Hal » Dietz se sont penchés sur d'étranges cas pédiatriques en 2005 qu'une nouvelle maladie a été isolée : le syndrome de Loeys-Dietz. Ce syndrome a longtemps été source de confusion, car il s'agit d'une maladie du tissu conjonctif appartenant à la même catégorie que le vEDS et le MFS et partageant donc de nombreux symptômes. Cependant, ce n'est pas parce que les symptômes sont similaires qu'ils ont tous la même cause profonde ou qu'ils conduisent aux mêmes résultats. Depuis le début, le SLD s'est révélé beaucoup plus grave que le vEDS et le MFS. Le SLD compte également six sous-types différents, car ils sont causés par des mutations dans des gènes différents.

2. Énoncé du problème :

Les principaux symptômes unificateurs de ces six sous-types de SLD sont d'importants signes vasculaires. Plus précisément, 2/3 des patients atteints du SLD développent un anévrisme de la racine aortique et presque tous les patients atteints du SLD présentent une dilatation de l'aorte. C'est là que réside le plus grave des symptômes, car les anévrismes de la racine aortique, qu'ils soient présents dès la naissance ou qu'ils se soient développés au fil du temps, ont une probabilité extrêmement élevée d'éclater en raison de la nature friable des tissus des artères. Lorsque l'aorte, le plus grand vaisseau sanguin du corps, éclate ou se dissèque, elle provoque une hémorragie interne rapide et extrêmement mortelle en quelques minutes. Lorsque la maladie a été identifiée en 2005, l'espérance de vie moyenne d'un patient atteint de SLD n'était que de 27 ans. Grâce aux recherches menées par quelques champions dévoués au SLD, la longévité et la qualité de vie continuent de s'améliorer, mais il est difficile de rassembler des recherches supplémentaires ciblant exclusivementles patients atteints de SLD, car beaucoup d'entre eux nous sont encore inconnus. C'est pourquoi il est absolument nécessaire d'établir un registre pour recueillir des données sur les patients diagnostiqués afin de connaître l'incidence et la prévalence de la maladie.

En plus des résultats vasculaires graves, les patients souffrent souvent de symptômes systémiques. Ces symptômes peuvent aller du relâchement des articulations à des problèmes orthopédiques graves tels que la scoliose et la cyphose. Les personnes atteintes de SLD souffrent également d'une multitude de problèmes dentaires, ophtalmologiques et digestifs. En outre, nous sommes encore en train d'apprendre la progression naturelle de la maladie et de nouveaux symptômes sont identifiés, comme l'incidence du cancer, et évalués grâce aux rapports de plus en plus nombreux des patients. En raison de la diversité des symptômes d'une personne à l'autre, les patients ont souvent besoin de soins personnalisés faisant appel à une pléthore de spécialistes, ce qui représente un défi pour le patient et sa famille qui doivent régulièrement naviguer seuls dans le système de soins de santé.

Le SLD est une maladie génétique qui peut être héritée par un parent (25 % des cas) ou se développer spontanément chez un individu en raison d'une mutation génétique (75 % des cas). Par conséquent, les familles et la progéniture des patients risquent également d'être touchées. Lorsqu'un cas de SLD est identifié, il est important de tester les proches parents et la descendance (si nécessaire). En effet, le SLD se transmet selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie que chaque descendant d'une personne atteinte du SLD a 50 % de chances d'être atteint de la maladie. Cela pose non seulement un problème de planification familiale, mais cela signifie aussi que les parents touchés ont du mal à s'occuper de leurs enfants, surtout s'il s'agit de l'enfant lui-même.

2. Énoncé du problème :

Le SLD est une maladie qui a longtemps laissé les médecins perplexes. Avant la création de la fondation en 2010, des centaines de personnes avaient déjà été diagnostiquées aux États-Unis, l'hôpital John Hopkins étant le centre de la recherche cardiovasculaire, mais le Canada ne comptait que 30 personnes atteintes de cette maladie. Au lieu d'apporter les réponses tant attendues, recevoir un diagnostic du SLD semblait plonger les familles dans un monde d'inconnu, et les choses semblaient encore plus sombres. Non seulement les ressources au Canada étaient pratiquement inexistantes pour les patients atteints de SLD, mais de nombreux patients canadiens se résignaient à se rendre chaque année à Baltimore pour en savoir plus sur le SLD. C'est pourquoi il a toujours été dans l'intérêt de la fondation de fournir de l'aide et du soutien aux patients atteints de SLD et à leurs familles. Au départ, il s'agissait d'une action à petite échelle, où la fondation n'avait que quelques longueurs d'avance sur les familles qu'elle soutenait. Cependant, au cours des dix années qui ont suivi sa création, la FSLDC s'est développée grâce à des bénévoles engagés et à une équipe compétente.

3. Mission et vision :

La Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada (FSLDC) est un organisme de bienfaisance national qui a pour mission de faire progresser la recherche, la sensibilisation, l'éducation et le soutien des personnes touchées par le syndrome de Loeys-Dietz (SLD) et les troubles aortiques héréditaires connexes.

Grâce à la remarquable générosité de nos donateurs et à l'expertise de notre Conseil consultatif médical et scientifique et de notre Comité de partenariat avec les patients, la Fondation poursuit activement sa mission. Notre objectif est de renforcer la communauté SLD par la mise en place d'un solide réseau de soutien pour toutes les personnes concernées. En outre, nous visons à élargir les horizons de la recherche de pointe sur le SLD, en repoussant les limites de la connaissance et de l'innovation.

En travaillant ensemble, nous envisageons de transformer l'avenir du syndrome de Loeys-Dietz et des maladies aortiques héréditaires apparentées, pour finalement sauver et améliorer la vie des patients et de leurs familles. Les efforts de collaboration de la Fondation et de ses précieux partenaires nous mèneront vers des lendemains plus radieux et plus prometteurs.

Nous visons à atteindre notre mission par le biais de ces 5 piliers stratégiques :

4. Équipe :

JIDA EL HAJJAR
Directrice Générale

KENDALL TILTON
Directrice des finances

LINDSAY PARSONS
Coordonnatrice,
recherche et soutien aux patients

CHARLOTTE BAYLIS
Coordonnatrice,
éducation et communication

5. Conseil d'administration :

JOSEPH GALLI
Président
Président, Pentor

SALVATORE FRATINO
Secrétaire
Rosdev

YVES GLAUDE
Trésorier
Retraité

DR. NANCY FOURNIER
Administratrice
Gestionnaire de projets senior

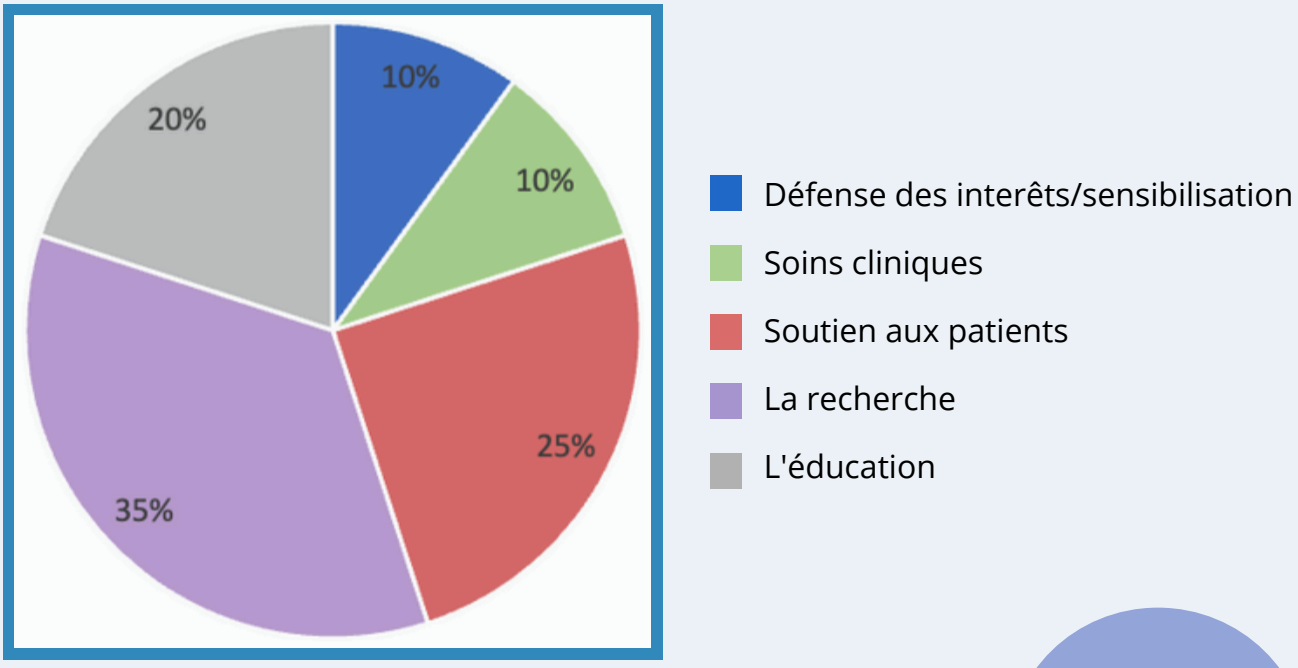
NATALIE COLPRON
Administratrice

RICHARD JOLY
Administrateur
Partenaire, Leaders International

6. Programmes et initiatives :

Nous sommes très heureux de présenter nos programmes et activités pour cette année. Nous nous sommes principalement concentrés sur la recherche et le soutien aux patients.

Allocation des ressources



Sensibilisation et défense des interêts

SENSIBILISATION ET DÉFENSE DES INTERÊTS

En 2022, la Fondation a participé activement à quatre consultations avec des tables rondes des gouvernements provinciaux et nationaux concernant l'élaboration de la stratégie provinciale (Qc) et nationale sur les maladies rares. Nous sommes fiers d'avoir exprimé les préoccupations des patients atteints d'aortopathies héréditaires aux décideurs politiques et nous attendons avec impatience de percevoir l'impact de ces stratégies sur la vie des patients, une fois qu'elles seront mises en œuvre.

6. Programmes et initiatives :

Sensibilisation et défense des interêts

Politique québécoise pour les maladies rares

REMERCIEMENTS

Nous remercions spécialement les organismes externes ayant été consultés préalablement à la rédaction de cette politique et qui ont nourri, grâce aux nombreuses recommandations transmises, les travaux en lien avec la rédaction de cette politique.

Organismes communautaires en maladies rares

- Syndrome hémolytique et urémique atypique Canada
- Association des patients immunodéficients du Québec
- Association de l'acidose lactique du Saguenay–Lac-Saint-Jean
- Association de la neurofibromatose du Québec
- Association du syndrome de Sjögren
- Association du syndrome de Turner du Québec
- Ataxie Canada
- Association québécoise de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne
- Société canadienne de l'hémophilie
- Communauté Morquio du Québec
- Connect MRO
- Dystrophie musculaire Canada
- Fibrose kystique Canada
- Fondation canadienne du SGB/PDIC
- Fondation Hypertension artérielle pulmonaire du Québec (HTAPQ)
- Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada
- Société de la sclérose latérale amyotrophique du Québec
- Phénylcétonurie Canada
- Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)
- Sclérodermie Québec
- Société canadienne de la mastocytose
- Société Huntington du Québec
- Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec
- Vivre avec la Fibrose kystique

Autres organismes externes

- Médicaments novateurs Canada
- Montréal InVivo

En tant que parent d'un enfant atteint du syndrome de Loeys-Dietz de type 2, on ne sait jamais ce qui nous attend le lendemain.
Dès le cinquième mois de ma grossesse, on m'a dit que Logan ne survivrait pas à la naissance parce qu'on ne pouvait pas me dire ce qu'il avait.

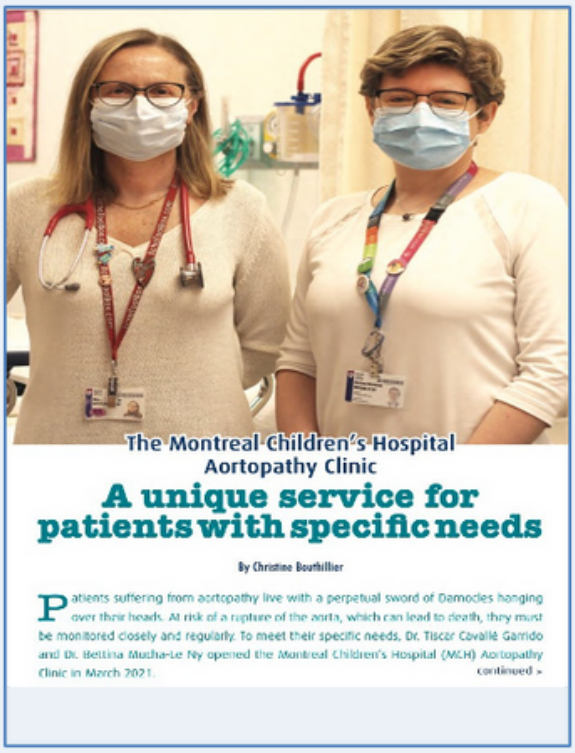
Le diagnostic du syndrome de Loeys-Dietz de Logan
Finalement, en octobre 2018, on nous a annoncé que Logan était atteint du syndrome de Loeys-Dietz de type 2 et je ne savais pas comment réagir, d'autant plus que je n'avais aucune idée de ce que c'était. Comment allais-je expliquer cela à Logan, à son grand frère Ryan et à sa petite sœur Kaylee, ainsi qu'à tous les autres ?
Après avoir fait des recherches et rencontré ses médecins, j'ai vite compris qu'il fallait rester vigilant sur ce syndrome, s'assurer que les médicaments étaient bien administrés, que les tests étaient bien effectués et que les médecins étaient toujours consultés.

6. Programmes et initiatives :

Soins Cliniques

SOINS CLINIQUES

Nous avons collaboré avec la Dre Tiscar Cavalle-Garrido de l'Hôpital de Montréal pour enfants pour soutenir l'établissement d'une clinique d'aortopathie dans son hôpital. Notre contribution a consisté à fournir des ressources par l'intermédiaire de deux stagiaires d'été qui ont dû procéder à une analyse approfondie des données, afin de démontrer les besoins non satisfaits de ces patients et le bien-fondé de la création de cette clinique. « Étant donné la rareté de ces troubles, la variabilité des symptômes et le modèle actuel de prestation de soins de santé en silo, les patients subissent de multiples examens par différents spécialistes pendant de longues périodes avant qu'un diagnostic correct ne soit posé », explique la Dre Cavallé Garrido, cardiologue pédiatrique à L'HME. Cette clinique a lieu quatre fois par an, et une douzaine de patients sont vus à chaque fois.



The Montreal Children's Hospital Aortopathy Clinic

A unique service for patients with specific needs

By Christine Bouthillier

Patients suffering from aortopathy live with a perpetual sword of Damocles hanging over their heads. At risk of a rupture of the aorta, which can lead to death, they must be monitored closely and regularly. To meet their specific needs, Dr. Tiscar Cavallé Garrido and Dr. Bettina Mucha-Le Ny opened the Montreal Children's Hospital (MCH) Aortopathy Clinic in March 2021. continued »

Trouver une clinique pour le syndrome de Loeys-Dietz

Notre répertoire *Trouver une clinique* énumère des centres de santé canadiens dont le personnel est spécialisé dans le syndrome de Loeys-Dietz et les troubles connexes, ainsi qu'en génétique et/ou en cardiologie. Il peut être nécessaire d'obtenir une recommandation afin d'être traité dans ces centres.

Si vous ne trouvez pas de clinique près de chez vous ou si vous souhaitez trouver une clinique spécialisée en orthopédie, neurologie, physiothérapie, santé des femmes ou autre, veuillez nous contacter.

- Alberta +
- Colombie-Britannique +
- Manitoba +
- Nouveau Brunswick +
- Nouvelle-Écosse +
- Ontario +
- Québec +
- Saskatchewan +
- Terre-Neuve +

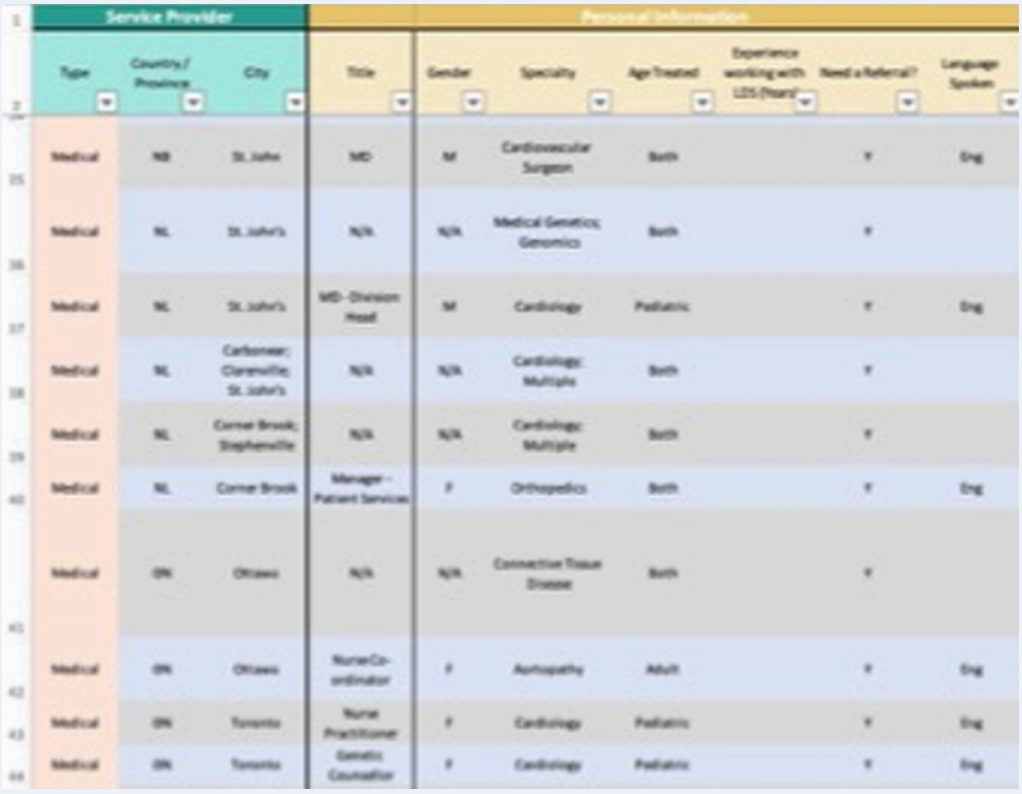
Nous avons également développé un outil consolidé sur notre site Web qui comprend toutes les cliniques au Canada afin d'aider les patients et les familles à trouver les experts dans leur province.

6. Programmes et initiatives :

Soutien aux patients

SOUTIEN AUX PATIENTS

Nous sommes heureux de vous annoncer qu'en 2022, nous avons fait d'incroyables progrès dans l'expansion de ce pilier de notre mission, et que nous continuons à le faire. Nous avons lancé notre ligne d'assistance téléphonique 1-888-LDS-FCAN et nous avons mis en place un centre de référence qui comprend plus de 420 ressources pour les patients et les familles.

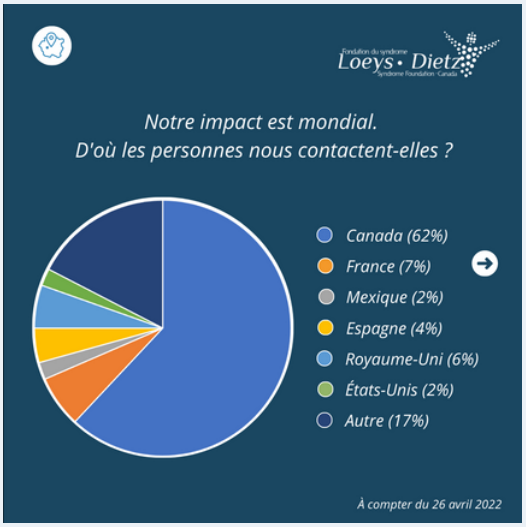


Nous avons aidé 25 patients et familles à établir leur diagnostic et à trouver de nombreuses ressources.

6. Programmes et initiatives :

Soutien aux patients

 # Nombre de demandes satisfaites : 108
Raisons des communications : Aide financière (5), Recherche d'éducation (23), Recherche d'un professionnel ou d'un médecin (28), Recherche d'accès à la recherche (21), Recherche de conseils médicaux (18), Recherche de liens avec la communauté (9), Questionnement sur l'urgence d'une situation (2), Recherche d'opportunités de volontariat (2).



Un patient atteint de SLD : « J'ai été très impressionné par votre organisation, depuis le moment où j'ai envoyé mes questions par courriel, et après mon appel zoom avec Lindsay, qui m'a expliqué les différents aspects du SLD, je me suis senti très à l'aise avec elle, et la rapidité avec laquelle elle a assuré le suivi. C'est une expérience extrêmement positive. »

Une autre étape importante a été franchie cette année avec la création du comité de partenariat avec les patients.

L'objectif principal de ce comité est de conseiller l'équipe de la Fondation et le conseil d'administration sur des questions importantes pour les patients, les soignants et les familles. Le Comité de partenariat avec les patients permet à la FSLD Canada de proposer des activités centrées sur les patients, qui tiennent compte de leurs expériences, de leurs récits et de leurs connaissances.

6. Programmes et initiatives :

Soutien aux patients

Une étude qualitative a été menée avec les membres du CPP afin de mieux comprendre l'expérience vécue par les patients et les familles atteints de SLD :

Remue-méninges
Expériences positives et défis pendant :

Le diagnostic	Après le diagnostic	Le traitement	La vie de tous les jours

↓

Classer les défis par ordre de priorité à l'aide de sondages

↓

Solutions

En tant que fondation, que pensez-vous que nous aurions pu faire pour améliorer les services ?

Cette étude nous a permis de déterminer les difficultés rencontrées par les patients et les familles qui ont été jugées les plus prioritaires :

Manque de connaissances/expertise en matière de SLD des professionnels de la santé
Manque de ressources pour gérer l'impact émotionnel de la vie avec le SLD (pas de soutien pour les groupes d'âge spécifiques, le diagnostic ou les proches/soignants).
Manque d'informations/de ressources sur la gestion des risques en tant que patient atteint de SLD (par exemple, poursuite ou arrêt des activités et des passe-temps).
La santé est la responsabilité du patient (erreurs des professionnels de la santé)

La prochaine étape consistera à élaborer des solutions et des programmes sur mesure pour les patients et leurs familles afin de répondre à ces besoins non satisfaits et de les aider à les atténuer.

6. Programmes et initiatives :

Recherche

RECHERCHE

L'un des principaux piliers de notre mission est la recherche. Nous visons à encourager la recherche et l'innovation prometteuses afin d'espérer découvrir un jour un remède, ainsi qu'à promouvoir les efforts de recherche au Canada. Notre stratégie d'investissement dans la recherche a un impact direct sur les fronts suivants :

- Amélioration de la survie globale
- Améliorer la qualité de vie des patients et de leurs familles
- Comprendre l'histoire naturelle de la maladie
- Catalyser les progrès en matière de qualité des services de soins

In 2022, our commitment to this pillar was resoundingly evident as we channeled over $100,000 USD, through the first edition of the LDS Emergence Acceleration Program (LEAP) Impact award. LEAP Impact Award provides investigators with a seed funding grant of $25,000 USD, leadership development coaching, and access to the Foundation's global network of resources.

Nous sommes heureux de présenter nos quatre lauréats de la première édition du LEAP :

Le projet de **Nairy Khodabakhshian,** intitulé « Réponses vasculaires et ventriculaires à l'exercice chez les enfants atteints du syndrome de Loeys-Dietz et de Marfan » s'inscrit dans le prolongement de travaux antérieurs réalisés par son équipe. Nairy, étudiante en doctorat à **l'université de Toronto**, et l'équipe de son chercheur principal ont montré que l'observation du cœur et du système vasculaire pendant l'exercice peut révéler des anomalies qui n'étaient pas visibles au repos. Ils vont maintenant observer les propriétés vasculaires et ventriculaires d'enfants atteints du syndrome de SLD et du syndrome de Marfan au repos et pendant l'exercice. Cette étude permettra de mieux comprendre l'impact de l'exercice sur le système cardiovasculaire des enfants atteints du syndrome de Loeys-Dietz et du syndrome de Marfan.

6. Programmes et initiatives :

Recherche

La **Dre Pei-Yu Chen et son co-investigateur à l'université de Yale** travaillent sur un projet intitulé « Biologie moléculaire de la malformation osseuse dans le syndrome de Loeys-Dietz ». Cette équipe utilise un modèle de souris pour mieux définir la séquence d'événements qui conduit aux problèmes osseux dans le syndrome de Loeys-Dietz. Elle examine les cellules qui jouent un rôle important dans la fabrication et la réparation des tissus squelettiques. Ils cherchent à répondre à la question suivante : "Pourquoi ces cellules ne parviennent-elles pas à produire des os, du cartilage et du tissu conjonctif de bonne qualité ?"

Le projet de la **Dre Michelle Keir** s'intitule "Les maladies aortiques héréditaires : Fardeau psychologique et socio-économique de la vie avec une maladie invisible. Une étude pilote". La Dre Keir, professeure adjointe et clinicienne à **l'université de Calgary**, mesurera l'impact psychologique et quantifiera le statut socio-économique de la vie avec un trouble de l'aorte thoracique héréditaire. L'objectif de ce projet est, d'une part, de comprendre l'expérience des patients vivant avec une maladie thoracique héréditaire et, d'autre part, de fournir des recommandations aux équipes de soins de santé et aux décideurs politiques afin de mieux servir cette communauté.

Le projet du **Dre Gauri Karur** s'intitule " Biomarqueurs de la fibrose myocardique par résonance magnétique cardiaque dans le syndrome de Loeys-Dietz et association avec les anomalies de la valve mitrale: Une étude pilote". La Dre Karur, professeure adjointe à **l'université de Toronto**, et son équipe utiliseront l'imagerie par résonance magnétique cardiaque pour évaluer la santé du muscle cardiaque chez les patients atteints du syndrome de Loeys-Dietz. Ils étudieront en particulier l'étendue des lésions chez les patients présentant des anomalies des valves cardiaques. Ces travaux jetteront les bases d'études plus vastes qui permettront d'établir un diagnostic précoce, de faciliter un traitement optimal et d'identifier les patients qui présentent un risque élevé de troubles du rythme cardiaque ou d'autres complications.

« Grâce au soutien généreux de la bourse d'impact LEAP de la FSLD Canada, notre équipe est en mesure d'utiliser des méthodes d'imagerie novatrices pour comprendre l'impact de l'exercice sur le système cardiovasculaire des enfants atteints du syndrome de Loeys-Dietz. En plus de travailler vers l'objectif commun d'améliorer la vie de ces enfants et de leurs familles, les opportunités de coaching offertes par FSLD Canada contribuent également de manière significative à mon développement professionnel en tant qu'étudiante diplômée. J'exprime ma plus sincère gratitude à la Fondation pour ces opportunités qui ont un impact. »

Témoignage de Nairy Khodabakhshian

6. Programmes et initiatives :

Recherche

En 2022, nous avons également franchi une autre étape importante pour ce pilier, à savoir la création de notre Conseil consultatif médical et scientifique. Nous devons une fière chandelle à la générosité exceptionnelle de nos experts, car la FSLD Canada est indéfectiblement un catalyseur apprécié et respecté de la recherche sur le SLD au Canada. La FSLD Canada a assumé un rôle central dans l'avancement d'initiatives canadiennes novatrices et s'est résolument engagée dans des projets qui trouvent un écho auprès de notre communauté. Alors que nous allons de l'avant, notre engagement à faire naître l'espoir grâce à la recherche demeure inébranlable.

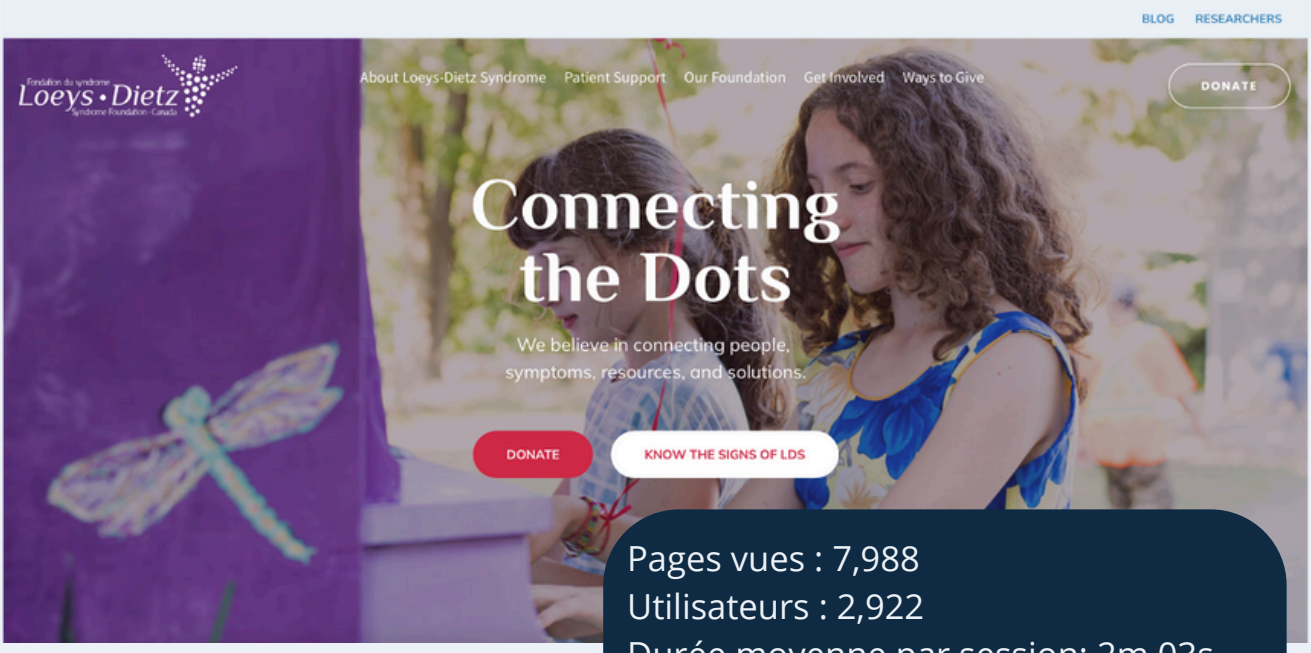
ÉDUCATION

L'organisation et la diffusion d'informations et de ressources indispensables à l'éducation et à l'autonomisation de notre communauté constituent la clé de voûte de la mission de notre Fondation.

Éducation

2022 a été l'année phare au cours de laquelle nous nous sommes concentrés sur l'amélioration de notre présence numérique.

Nous avons lancé notre nouveau site web avec un contenu centré sur le patient et orienté vers la médecine.



Pages vues : 7,988
Utilisateurs : 2,922
Durée moyenne par session: 2m 03s
Nombre moyen de pages par session: 2.17

6. Programmes et initiatives :

Éducation

Les pages les plus visitées sont principalement liées à nos blogs éducatifs, aux informations médicales relatives à la SLD et à l'impact de la FSLD Canada :

	Page	Pageviews	% Pageviews
1.	/	1,669	20.89%
2.	/fr/informations-médicales/loeys-dietz-syndrome	285	3.57%
3.	/our-foundation/our-impact/	219	2.74%
4.	/about-loeys-dietz-syndrome/signs-and-symptoms/	209	2.62%
5.	/content/did-you-know	207	2.59%
6.	/blog/	167	2.09%
7.	/fr/notre-fondation/notre-impact/	165	2.07%
8.	/medical-information/differential-diagnosis	160	2.00%
9.	/giving-tuesday/	153	1.92%
10.	/fr/mardi-je-donne/	139	1.74%

Nous avons également lancé nos bulletins d'information mensuels qui comprennent des articles de blog éducatifs envoyés à 3 784 abonnés. En outre, nous avons élaboré de nouveaux documents à l'intention des patients, en particulier un dossier scolaire destiné à aider les patients et les familles à s'intégrer à l'école.

Table des matières

Lettre à l'école ____ 4
L'éducation inclusive au Canada : vos droits ____ 5
Le syndrome de Loeys-Dietz : renseignements généraux ____ 8
Le syndrome de Loeys-Dietz : restrictions d'exercice ____ 11
L'école et le SLD : formulaires ____ 14
L'école et le SLD : accommodements ____ 16
L'école et le SLD : directives générales ____ 19
Responsabilités des familles, des écoles et des élèves ____ 23
Transition vers le cégep et l'université ____ 26
Ressources supplémentaires ____ 27
Contactez-nous ____ 28
Remerciements ____ 28
Références (en anglais) ____ 29

L'annonce de cette brochure ainsi que l'annonce des lauréats du LEAP ont été les bulletins d'information les plus lus en 2022.

6. Programmes et initiatives :

Éducation

2022 Thèmes des bulletins d'information	Ouvertures (%)	Clics (%)
Prix Impact LEAP	28.9	3.1
Douleur chronique	27	1.4
Le tissu conjonctif dans l'actualité	25.8	1.6
Les soignants	24	0.8
Ligne d'assistance SLD	25.6	0.9
Mois de la sensibilisation à la SLD	24.9	1.2
Voyager avec SLD	30.3	1.5
L'école et la SLD	36.5	8.5
Soins de l'enfant à l'adulte	31.7	1.3
Récipiendaires du prix Impact LEAP	39.6	11.6
MII	28.1	0.9
2022 Faits marquants	28.7	0.9

6. Programmes et initiatives :

Éducation

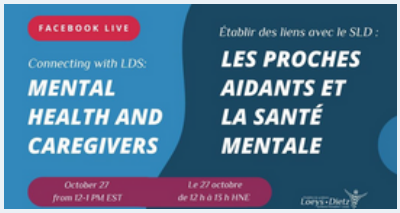
Nous pensons qu'il est non seulement impératif de comprendre la maladie, mais qu'il est tout aussi important de partager et d'apprendre des expériences humaines. C'est pourquoi, en 2022, nous avons lancé notre première série d'émissions en direct sur Facebook, intitulée "Connecting with LDS", afin de mettre en lumière des histoires de patients. Nous avons eu le plaisir de donner le coup d'envoi de notre première session en direct avec notre incroyable championne LDS, Cynthia Hamilton Urquhart, qui a partagé son parcours de diagnostic et les changements qu'elle a apportés à son mode de vie après le diagnostic. Nous avons également organisé une autre session en direct avec divers experts en santé mentale afin de sensibiliser à la détresse et aux maladies chroniques telles que le SLD.

L'histoire de Cynthia (mai)

Procès-verbaux consultés : 111
Fiançailles : 24
Vues : 58
Appréciations/réactions : 9

La santé mentale et les aidants (octobre)

Procès-verbaux consultés : 629
Fiançailles : 39
Vues : 116
Appréciations/réactions : 9



Le SLD et la famille : L'histoire de Cynthia et Steve (novembre)

Procès-verbaux consultés : 297
Fiançailles : 16
Vues : 199
LAppréciations/réactions : 6

Nous sommes fiers de ce que nous avons entrepris, principalement de nos efforts pour donner aux personnes vivant avec le SLD et à leurs proche-aidants les moyens d'agir à tous les stades de leur parcours.

Notre communauté numérique grandit !

191 adeptes
931 pages aimées
150 adeptes
92 abonnés
76 adeptes

6. Programmes et initiatives :

Éducation

Vidéos les plus vues sur YouTube !

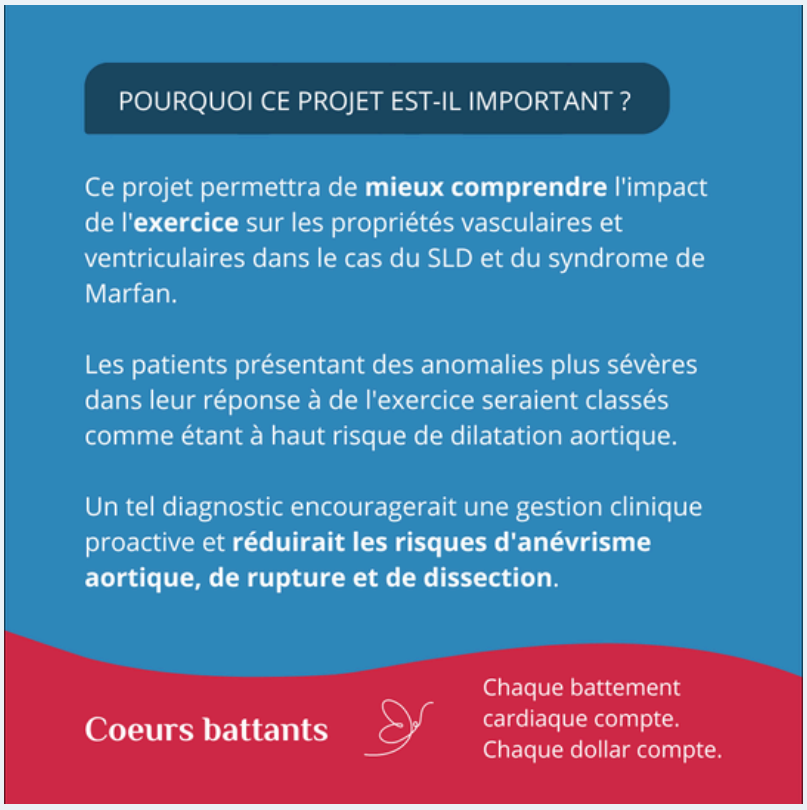
	Content		Average view duration	Views
1		2022 Recipients of the First LEAP Impact Award Oct 13, 2022	1:38 (36.5%)	59
2		Loeys Dietz Syndrome & Shriners Apr 9, 2015	5:33 (6.3%)	31
3		Gastroenterology and Nutrition issues in Loeys-Dietz syndrom... Feb 25, 2015	6:10 (26.3%)	19
4		Connecting with LDS | Mental Health and Caregivers Oct 31, 2022	4:50 (8.2%)	16
5		Craniofacial features, issues, and surgery in LDS, Dr. Christoph... Feb 25, 2015	5:06 (47.4%)	16

7. Campagnes :

Cette année, nous avons lancé notre première campagne de dons de « Giving Tuesday » intitulée « Cœurs battants ». Grâce à cette campagne, nous avons pu récolter 9 000 $ CAD auprès de donateurs récurrents et de nouveaux donateurs.

7. Campagnes :

LAURÉAT DU PRIX IMPACT LEAP
Nairy Khodabakhshian
Réponses à l'exercice chez les enfants atteints du syndrome de Loeys-Dietz et de Marfan
Coeurs battants
Chaque battement cardiaque compte.
Chaque dollar compte.


POURQUOI CE PROJET EST-IL IMPORTANT ?
Ce projet permettra de **mieux comprendre** l'impact de l'**exercice** sur les propriétés vasculaires et ventriculaires dans le cas du SLD et du syndrome de Marfan.
Les patients présentant des anomalies plus sévères dans leur réponse à de l'exercice seraient classés comme étant à haut risque de dilatation aortique.
Un tel diagnostic encouragerait une gestion clinique proactive et **réduirait les risques d'anévrisme aortique, de rupture et de dissection**.
Coeurs battants
Chaque battement cardiaque compte.
Chaque dollar compte.

8. Collaborations et partenariats

En 2022, nous avons élargi notre réseau de partenaires essentiels. La FSLD Canada est fière de collaborer avec des organisations nationales et internationales pour faire avancer la cause des maladies rares et des aortopathies génétiques. Ensemble, nous repoussons les limites pour stimuler un écosystème plus positif axé sur les patients.

En 2022, notre réseau grandissant comprenait

Provincial (QC)

Montréal INVIVO 15 ans

RQMO Regroupement québécois des maladies orphelines

Canadien

Canadian Digestive Health Foundation

bloom burton & co /accelerating returns in healthcare®

CORD Canadian Organization for Rare Disorders

Caregivers Alberta | Caring for Caregivers

International

European Reference Network VASCERN

The Marfan Foundation

CLARITY Collaborative for Longitudinal Aortic Research in the Young

9. Volunteer and Community Engagement:

Notre remarquable communauté mobilisée ne cesse de nous motiver. Nous tenons à remercier tous nos bénévoles pour leur engagement et leur passion, ainsi que pour avoir choisi de consacrer leur temps et leurs talents à aider la communauté SLD. Notre répertoire de ressources, nos programmes, nos articles de blog, notre inventaire de recherche, notre site web et nos efforts de collecte de fonds sont meilleurs grâce à vous.

Un grand merci également aux étudiants en médecine de l'Université d'Ottawa qui nous ont aidés à créer notre matériel pédagogique.

Nous leur sommes éternellement reconnaissants de leur détermination, qui a jeté les bases de notre succès commun.

10. Transparency and Accountability

Notre conseil d'administration vise toujours les normes les plus élevées de gouvernance et de conformité en assurant la transparence des opérations et de la gestion financière de la FSLD Canada. Nous reconnaissons le travail diligent et méticuleux de nos vérificateurs externes, qui nous aident à appliquer les meilleures pratiques en matière de comptabilité et de rapports financiers.

11. Orientations futures :

En réfléchissant au parcours remarquable de 2022, nous sommes immensément fiers des nombreuses premières et des réalisations uniques que nous avons accomplies ensemble. Ces réussites témoignent du dévouement collectif et de la passion de notre extraordinaire communauté. Nous vous remercions sincèrement pour vos contributions inestimables, qui ont fait de 2022 une année sans précédent et ont placé la barre encore plus haut pour les promesses qui nous attendent en 2023.

Alors que nous traçons notre voie pour l'avenir, nous nous engageons à lancer de nouvelles initiatives et de nouveaux projets de recherche qui répondent aux besoins non satisfaits exprimés par les patients, les familles et les experts. L'une de ces initiatives consiste à étudier le contexte actuel (incidence, prévalence et autres) du SLD au Canada et à comprendre son impact profond sur les familles. Nous sommes ravis d'annoncer le lancement prochain du registre CAN-ACT en 2023, qui servira d'outil essentiel pour faire progresser notre compréhension et notre réponse au SLD.

En outre, reconnaissant l'importance cruciale du soutien aux patients dans leur parcours de santé, nous sommes ravis de lancer un programme de soutien entre pairs conçu pour apporter une aide inestimable aux personnes vivant avec le SLD. Cette initiative souligne notre engagement inébranlable en faveur des soins holistiques et notre volonté d'améliorer le bien-être de ceux que nous servons.

Alors que nous anticipons avec impatience les opportunités et les défis que 2023 nous réserve, nous restons fidèles à notre mission qui consiste à encourager l'innovation, la compassion et l'excellence dans tout ce que nous faisons. Ensemble, nous continuerons à repousser les limites du possible et à faire une différence significative dans la vie des personnes et des familles touchées par la maladie.

12. Remerciements et gratitude

Au nom de la communauté canadienne du syndrome de Loeys-Dietz, nous sommes à jamais touchés par votre soutien continu pour que notre maladie rare ait de l'importance. Pour plus d'informations sur le SDL, pour vous inscrire à notre bulletin d'information ou pour faire un don :
Veuillez consulter le site : https://loeysdietzcanada.org/fr/
ou contactez-nous à l'adresse suivante : info@loeysdietzcanada.org
Sans frais : 1-888-LDS-FCAN