



La Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada

Rapport d'impact 2025

2025 : UN TOURNANT DÉCISIF POUR LE
SYNDROME DE LOEYS-DIETZ AU CANADA

Table des matières

2

Message de la direction

8

Recherche et innovation

30

Soutien aux patients et aux familles

33

Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

41

Initiatives éducatives

44

Médias sociaux et sensibilisation numérique

50

Bénévoles

51

Portefeuille de collecte de fonds et de dons planifiés

54

Aperçu financier

56

Perspectives pour 2026

1. Message de la direction



Jida El Hajjar, Directrice générale (à gauche), Joseph Galli, président du conseil d'administration (à droite)

Il existe des moments dans la vie d'une organisation où l'on sent qu'un changement s'opère. Des années où le travail commence à parler de lui-même, non pas parce qu'il est terminé, ni parce que les défis ont disparu, mais parce que les fondations patiemment bâties, année après année, révèlent enfin toute leur solidité.

Pour la Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada (FSLD Canada), 2025 a été l'une de ces années.

Une année charnière.

Depuis de nombreuses années, nous avançons avec détermination : en écoutant les familles, en apprenant des clinicien.ne.s, en réunissant les chercheur.euse.s, en soutenant les patient.e.s, et en nous demandant sans cesse ce qu'il faudrait pour créer un système plus solide et mieux connecté pour les personnes vivant avec le syndrome de Loeys-Dietz et les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT) au Canada.

1. Message de la direction

Le travail dans le domaine des maladies rares exige de la patience. Il exige de la persévérance. Il exige le courage de bâtir avant même que le chemin soit entièrement tracé. Il exige aussi la conviction que, même lorsqu'une maladie touche trop peu de personnes pour recevoir toute l'attention qu'elle mérite, ces vies n'en sont pas moins urgentes, complexes ou dignes de bénéficier de soins coordonnés, de recherche et d'espoir.

En 2025, ce chemin est devenu plus clair.

Cette année a marqué le passage de notre initiative phare, le registre CAN-ACT, de la planification à l'action. Le recrutement des patient.e.s et la collecte de données ont officiellement commencé, avec 96 participant.e.s inscrit.e.s à la fin de 2025, et cette croissance s'est poursuivie en 2026. Après des années consacrées à l'élaboration des protocoles, au développement des partenariats, aux approbations éthiques, à la mobilisation des centres participants et à la coordination nationale, le Canada commence enfin à produire les données dont notre communauté avait besoin depuis longtemps.

Cette étape représente bien plus qu'une réussite technique. Elle reflète une conviction profonde : les patient.e.s canadien.ne.s méritent d'être représenté.e.s dans des données canadiennes. Car les données ne sont pas de simples chiffres ; elles rendent les personnes visibles. Elles nous permettent de mieux comprendre les parcours des patient.e.s, les lacunes du système de la santé, les résultats cliniques et les possibilités d'amélioration. Grâce au registre CAN-ACT, nous contribuons à bâtir les données probantes nécessaires pour améliorer les soins, orienter la recherche, éclairer les politiques publiques et renforcer durablement notre système de santé.

1. Message de la direction

Parallèlement, les besoins des patient.e.s et de leurs familles sont devenus plus visibles que jamais. En 2025, la Fondation a répondu à un nombre record de 131 demandes de soutien, comparativement à 69 l'année précédente. Près de deux fois plus de personnes ont communiqué avec nous pour obtenir de l'information, des conseils, du réconfort, de l'accompagnement, un accès à la recherche, de l'aide pour trouver des spécialistes ou du soutien dans des moments particulièrement difficiles.

Derrière chaque demande se cache une histoire : un parent qui cherche à comprendre le diagnostic de son enfant, un.e adulte à la recherche du bon ou de la bonne spécialiste, une famille qui se prépare à une intervention chirurgicale ou une personne nouvellement diagnostiquée s'interrogeant sur son avenir. Ces histoires nous rappellent pourquoi nous existons. Elles nous rappellent que notre travail n'est pas abstrait, mais profondément humain.

Elles nous révèlent aussi une réalité importante : les personnes touchées nous trouvent, nous font confiance et considèrent de plus en plus la Fondation comme une ressource vers laquelle elles peuvent se tourner pour être écoutées, soutenues et guidées. Afin de répondre à cette demande croissante, nous avons renforcé notre capacité de soutien aux patient.e.s, notamment par l'intégration d'une expertise en conseil génétique, tout en poursuivant l'expansion de notre répertoire de ressources, de notre répertoire de cliniques et de nos outils éducatifs.

1. Message de la direction

Cette année a également démontré l'élargissement de notre portée. Sur nos plateformes numériques, la Fondation a atteint des niveaux d'engagement records : 126 800 vues sur Facebook, 27 900 vues sur Instagram, plus de 2 millions d'impressions sur LinkedIn, une croissance continue sur YouTube et plus de 111 000 pages consultées sur notre site Web. Ces chiffres ne constituent pas seulement de simples indicateurs de communication. Ils témoignent d'une sensibilisation accrue, d'une diffusion élargie de nos contenus éducatifs et d'une visibilité grandissante de la Fondation au Canada et à l'international.

De plus en plus, la Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada est reconnue non seulement comme un organisme dédié aux maladies rares, mais aussi comme un partenaire national crédible en recherche, en éducation, en défense des droits des patient.e.s et en développement des systèmes de santé.

Toutefois, pour nous, la croissance n'a jamais été une fin en soi. Grandir, c'est aussi assumer une responsabilité accrue. En 2025, cette responsabilité s'est reflétée dans l'ensemble de nos activités. Grâce à notre plateforme mondiale de recherche et de veille scientifique (GRIP), nous avons poursuivi l'organisation et l'analyse de la littérature scientifique mondiale sur le syndrome de Loeys-Dietz, afin de mieux comprendre les avancées de la recherche et les lacunes qui subsistent. Par l'entremise de nos partenariats de recherche, nous avons soutenu des projets novateurs portant sur le diagnostic, le dépistage, la santé buccodentaire, le dépistage familial, l'imagerie faciale tridimensionnelle, la qualité de vie et les parcours d'apprentissage des patient.e.s.

1. Message de la direction

Par le biais de nos initiatives éducatives, notamment l'application AORTA, de nouveaux guides destinés aux patient.e.s et notre première Journée d'éducation et d'imagerie sur le syndrome de Loeys-Dietz à London, en Ontario, nous avons continué à transformer les connaissances scientifiques en outils concrets pour les patient.e.s, les familles et les professionnel.le.s de la santé. Enfin, par nos activités de sensibilisation et de représentation, nous avons permis à la communauté du syndrome de Loeys-Dietz et des MHAT d'être présente dans un nombre croissant d'espaces où se prennent les décisions.

Tout cela illustre pourquoi notre modèle est unique.

La Fondation canadienne du syndrome de Loeys-Dietz n'est pas une fondation traditionnelle qui finance des projets à distance. Nous bâtissons. Nous rassemblons. Nous collaborons. Nous investissons des ressources financières, mais aussi des ressources humaines : une expertise offerte en nature, un leadership stratégique, une gestion de projets et d'innombrables heures de coordination. Nous siégeons à des comités, participons à des groupes de travail, faisons entendre la voix des patient.e.s là où les décisions se prennent. Nous transformons des idées en programmes, puis des programmes en retombées concrètes.

En 2025, nous avons constaté ce qui est possible lorsqu'une fondation de patient.e.s devient non seulement une source de soutien, mais aussi un véritable partenaire du système de la santé.

1. Message de la direction

L'élan créé en 2025 nous inspire de l'espoir. Plus encore, il nous donne une direction. Il confirme que les fondations que nous avons bâties sont solides, que notre communauté est prête et que lorsque les patient.e.s, les familles, les clinicien.ne.s, les chercheur.euse.s, les professionnel.le.s de la santé, les bénévoles, les donateur.trice.s, les décideur.euse.s et les partenaires s'unissent autour d'un objectif commun, il devient possible de transformer des systèmes qui semblaient autrefois immuables.

Aux patient.e.s et aux familles qui nous ont accordé leur confiance cette année, merci. Votre courage continue de nous guider.

Aux clinicien.ne.s, chercheur.euse.s, professionnel.le.s de la santé, bénévoles, donateur.trice.s et partenaires qui ont cheminé à nos côtés, merci. Votre engagement contribue à bâtir un avenir meilleur.

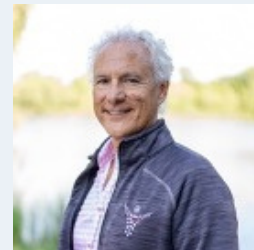
2025 a été une année charnière.

Ensemble, poursuivons notre chemin avec détermination, ambition et confiance.

Avec toute notre reconnaissance,



Jida El Hajjar
Directrice générale, FSLD Canada



Joseph Galli
*Président du conseil d'administration,
FSLD Canada*

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Le Registre canadien des aortopathies et des maladies congénitales du tissu conjonctif (CAN-ACT) est le premier registre pédiatrique de ce type au Canada. Il est consacré aux personnes atteintes de maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT), notamment le syndrome de Loeys-Dietz (SLD), le syndrome de Marfan (SMF), le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) et d'autres maladies rares du tissu conjonctif.

Pour la première phase de développement, la FSLD Canada s'est engagée à verser un total de 221 000 \$ sur quatre ans afin de soutenir CAN-ACT. Cet investissement est réalisé en partenariat avec le Réseau canadien de recherche en cardiologie congénitale et pédiatrique (CCPCRN), ainsi qu'avec des chercheur.euse.s, des clinicien.ne.s et des patient.e.s partenaires de premier plan à l'échelle du Canada.

Les engagements futurs de la FSLD Canada seront déterminés en fonction du recrutement des patient.e.s et des résultats obtenus au cours de cette première phase.



2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Qu'est-ce que le registre CAN-ACT ?

Le registre CAN-ACT est une base de données nationale sécurisée et centralisée, régie selon les plus hautes normes éthiques. Il recueille des données génotypiques et phénotypiques auprès d'enfants et de jeunes vivant avec une maladie héréditaire de l'aorte thoracique (MHAT) partout au Canada. Les données recueillies comprennent notamment les symptômes, les variants génétiques, les examens d'imagerie diagnostique, les stratégies thérapeutiques, les habitudes de vie et le niveau d'activité physique, la qualité de vie ainsi que les résultats cliniques à long terme.

En recueillant et en harmonisant de manière systématique les données provenant de plusieurs établissements, le registre constitue une plateforme de données probantes qui permet :

- d'orienter et d'améliorer la prise de décision clinique ;
- de soutenir l'élaboration de normes de soins ;
- de favoriser la recherche sur les maladies rares de l'aorte.

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Conception de l'étude

Le registre CAN-ACT est conçu comme une étude de cohorte observationnelle prospective pancanadienne. Il comprend des enfants et des adolescent.e.s atteint.e.s d'une maladie héréditaire de l'aorte thoracique (MHAT) qui sont suivis dans les établissements participants.

Participant.e.s ayant fourni un consentement éclairé:

Pour les participant.e.s ayant fourni un consentement éclairé, l'étude recueille les antécédents médicaux de manière rétrospective, de la naissance jusqu'à la date du consentement. Par la suite, des données cliniques ainsi que des données rapportées par les patient.e.s sont recueillies de manière prospective au moment de l'inscription (année 0), puis aux années 3 et 5.

Participant.e.s visé.e.s par une dispense de consentement:

Pour les patient.e.s qui ne répondent pas aux sollicitations et qui demeurent injoignables, une dispense de consentement permet la collecte rétrospective des données cliniques à partir des dossiers médicaux au moment de l'inscription (année 0). Une mise à jour des données est effectuée à l'année 3 si le/la patient.e demeure injoignable.

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Données cliniques et données recueillies auprès des patient.e.s

Le registre CAN-ACT produira des statistiques descriptives nationales portant sur les éléments suivants :

- Épidémiologie
 - Prévalence des MHAT au Canada, en utilisant la population canadienne comme dénominateur.
 - Répartition des variants génétiques selon les différents sous-types de MHAT.
 - Incidence et prévalence des manifestations cliniques, des complications et des comorbidités.
 - Taux de survie.
- Utilisation des services de santé
 - Recours aux examens d'imagerie diagnostique.
 - Taux d'interventions cardiovasculaires.
- Données démographiques
 - Sexe assigné à la naissance, identité de genre, origine ethnique, niveau de scolarité et situation d'emploi.
- Symptômes et résultats rapportés par les patient.e.s
 - Prévalence des symptômes au moment de l'inscription et incidence au fil du temps.
 - Évolution de la qualité de vie mesurée à l'aide d'instruments propres au diagnostic.
 - Niveau d'activité physique et son évolution au fil du temps, comparativement aux données de référence de la population générale.

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Pourquoi ce registre est-il important ?

Jusqu'à présent, le Canada ne disposait d'aucune ressource nationale unifiée permettant de suivre et d'étudier les maladies rares de l'aorte chez les enfants et les adultes. Comme l'a démontré notre analyse GRIP, cette lacune a entraîné d'importants défis en matière de soins, de diagnostic et de recherche.

Le registre CAN-ACT vise notamment à répondre aux questions suivantes :

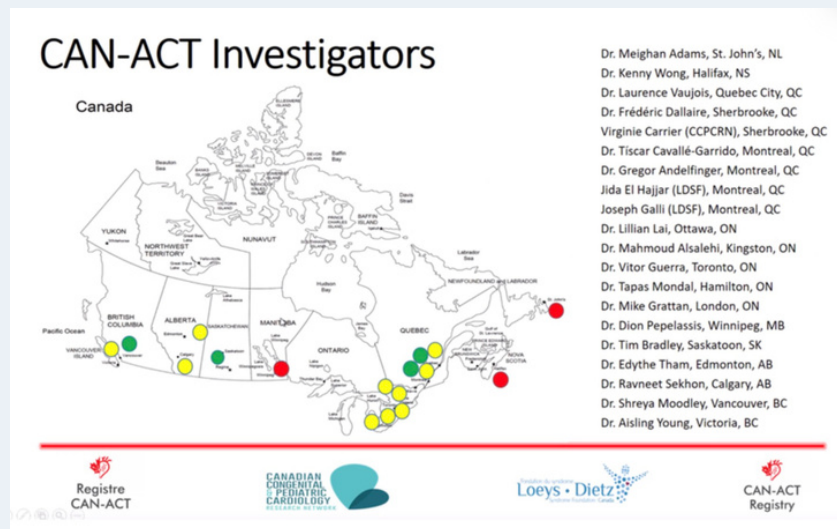
- Combien d'enfants et de jeunes au Canada sont suivi.e.s pour une maladie héréditaire de l'aorte thoracique (MHAT) ?
- Quels sont leurs diagnostics génétiques et leurs caractéristiques cliniques ?
- Comment et où reçoivent-ils.elles leurs soins ?
- Quel est l'impact de ces maladies sur leur qualité de vie et leur niveau d'activité physique ?
- Comment pouvons-nous mieux défendre les intérêts de ces enfants et de ces jeunes afin d'améliorer leurs soins de santé et leur qualité de vie ?

2. Recherche et innovation

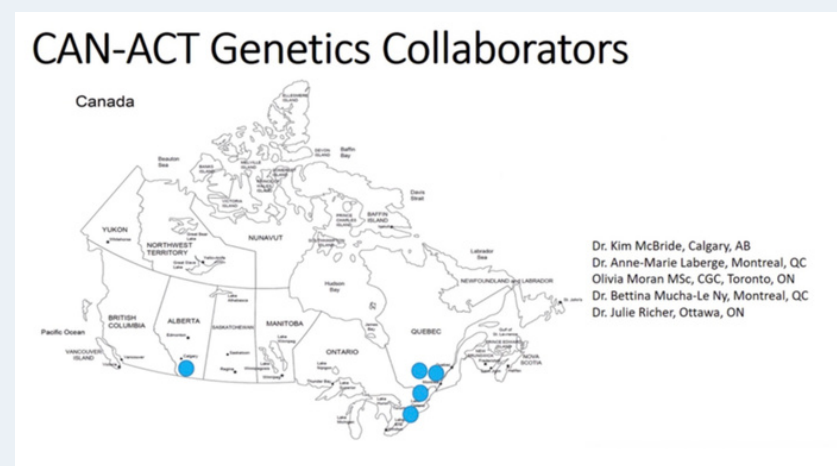
a. Registre CAN-ACT

Chercheur.euse.s et collaborateur.trice.s du registre CAN-ACT

Nous avons le privilège de collaborer avec 18 chercheur.euse.s, 1 patient partenaire et 5 généticien.ne.s provenant d'un océan à l'autre. Ensemble, ils.elles contribuent à l'élaboration, à la mise en œuvre et au succès du registre CAN-ACT.



Investigateurs du registre CAN-ACT à travers le Canada



Collaborateurs en génétique du registre CAN-ACT à travers le Canada

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

CAN-ACT Investigators and Collaborators

Comité directeur du registre CAN-ACT



De gauche à droite : D^{re} Tíscar Cavallé-Garrido (coprésidente), D^r Gregor Andelfinger, Joseph Galli, D^rFrédéric Dallaire (CCPCRN), Jida El Hajjar et D^r Tim Bradley (coprésident).

Le comité directeur est responsable :

- d'assurer le suivi de l'avancement du registre et de la participation des centres collaborateurs dans le cadre de réunions mensuelles ;
- de tenir une réunion annuelle conjointe du comité directeur et du comité consultatif en défense des intérêts des patient.e.s afin d'évaluer la qualité des données, d'examiner les résultats et de mettre à jour les objectifs et les priorités du registre ;
- d'organiser une réunion semestrielle réunissant l'ensemble des participant.e.s au registre CAN-ACT afin de faire le point sur l'avancement des travaux de chaque centre et d'examiner les propositions de collaboration en cours ;
- d'appuyer les chercheuses principales et chercheurs principaux dans la préparation des demandes de subvention liées aux projets de recherche.

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Faits saillants de 2025

- Nous avons tenu une rencontre en personne des chercheur.euse.s dans le cadre du congrès Vascular 2025, à Québec, en octobre 2025. Cette réunion a permis de renforcer la coordination nationale du registre et de faire avancer la recherche en partenariat avec les patient.e.s.



Membres du registre CAN-ACT à la réunion des investigateurs – Vascular 2025

- Le site Web du registre CAN-ACT (can-act.org) a été lancé afin de soutenir le recrutement des participant.e.s, de faciliter l'accès à l'information et de favoriser la mobilisation du public.
- CAN-ACT a produit une courte vidéo mettant en vedette la D^{re} Tíscar Cavallé-Garrido, coprésidente du registre, cardiologue pédiatrique et directrice de la Clinique des aortopathies du Centre universitaire de santé McGill – Hôpital de Montréal pour enfants. Dans cette vidéo, elle explique l'importance du registre CAN-ACT et son rôle dans l'amélioration des soins cliniques et de la recherche grâce à une meilleure compréhension des maladies héréditaires de l'aorte thoracique au Canada. La vidéo est accessible à l'adresse suivante : <https://www.youtube.com/watch?v=pt8d1r-Hglw>

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Faits saillants de 2025

- Nous avons recruté une première cohorte de 96 participant.e.s, marquant ainsi une étape importante dans la constitution de la première base de données nationale consacrée aux aortopathies héréditaires au Canada.

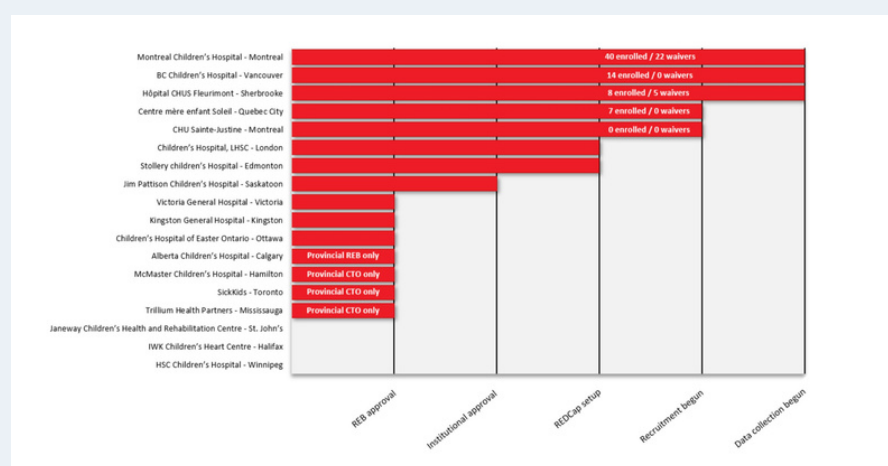


Figure 1. Cohorte de patients recrutés dans les différents centres

- Mobilisation du comité directeur : Nous avons tenu 12 réunions mensuelles du comité directeur afin d'assurer le suivi des activités du registre CAN-ACT et de maintenir l'élan du projet.
- Consortium CAN-ACT : Grâce à un soutien financier et à des contributions en nature, la FSLD Canada a contribué au lancement de plusieurs projets de recherche collaboratifs au sein du consortium CAN-ACT partout au Canada. Ces études, présentées à la section C, sont maintenant en cours dans les centres participants.
- Approbations éthiques : Les approbations des comités d'éthique de la recherche (CER) ont été obtenues dans 8 des 18 centres participants. Les demandes des autres centres sont actuellement en cours d'évaluation.
- Décaissements de la FSLD Canada : En 2025, la FSLD Canada a versé 105 000 \$ au CCPCRN (établissement hôte du registre CAN-ACT au CIUSSS de l'Estrie-CHUS (compte du D^rFrédéric Dallaire) ainsi que 21 201 \$ à l'Hôpital de Montréal pour enfants (compte de la D^{re} Tiscar Cavallé-Garrido), afin de soutenir directement le développement et les activités du registre.

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Perspectives d'avenir

- Au-delà de son apport à l'amélioration des soins cliniques, le registre CAN-ACT générera des données probantes adaptées au contexte canadien afin d'éclairer les décisions réglementaires, les politiques de santé et les évaluations des technologies de la santé (ETS). Il contribuera ainsi à combler une importante lacune en matière de données sur les maladies rares de l'aorte. Le registre est également conçu pour être interopérable avec les initiatives internationales, favorisant ainsi la collaboration mondiale et le partage de données, notamment grâce à un futur arrimage avec des registres internationaux tels que CLARITY : <https://clarityregistry.com>.



- Le registre CAN-ACT mettra à la disposition des chercheur.euse.s des données de haute qualité issues de la pratique clinique, permettant de mieux comprendre les profils de la maladie, sa gravité et sa variabilité au sein de la population canadienne atteinte d'une maladie héréditaire de l'aorte thoracique (MHAT).

Il servira également de plateforme pour la réalisation de projets de recherche multicentriques menés par le consortium CAN-ACT. Un premier portefeuille d'études est présenté à la section C de ce rapport. Ces projets permettront aux chercheur.euse.s de répondre à des priorités de recherche, de soutenir les initiatives dirigées par des étudiant.e.s et des stagiaires, et de renforcer la collaboration entre les centres participants.

Enfin, le registre aidera les clinicien.ne.s à identifier plus précocement les patient.e.s à haut risque et à élaborer des plans de traitement davantage personnalisés, fondés sur les corrélations génotype-phénotype et les résultats cliniques à long terme.

2. Recherche et innovation

a. Registre CAN-ACT

Perspectives d'avenir

- Le site Web de CAN-ACT continuera d'être mis à jour afin de présenter l'évolution du recrutement, le suivi des consentements, l'état d'avancement de la saisie des données ainsi que la validation des données pour l'ensemble des centres participants.
- Nous prévoyons recruter une première cohorte de 500 participant.e.s, une étape majeure dans la constitution de la première base de données nationale consacrée aux aortopathies héréditaires. En date de mai 2026, 222 participants avaient déjà été recrutés dans 18 centres partout au Canada.

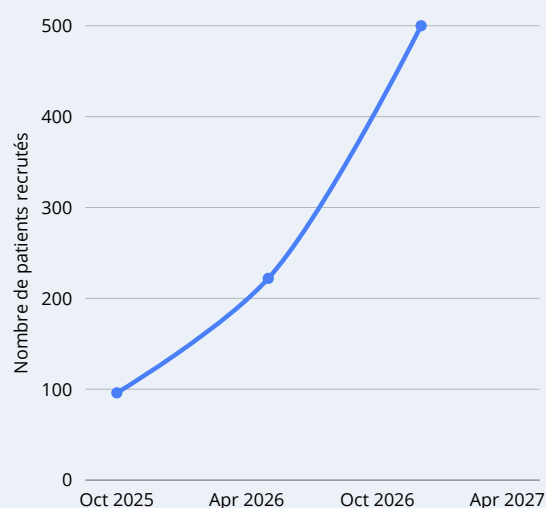


Figure 2. Cohorte prévue de patients à recruter



- Nous présenterons les résultats du registre lors du 4^e Symposium international sur les maladies héréditaires de l'aorte (SAH4). Cette présentation mettra en lumière les principaux résultats de la cohorte CAN-ACT, notamment les progrès du recrutement ainsi que les premières analyses démontrant la valeur d'un registre national coordonné pour faire progresser la recherche sur les aortopathies héréditaires au Canada.
- Nous préparerons et diffuserons un rapport intérimaire afin de présenter les tendances de recrutement, les indicateurs de qualité des données, la participation des centres ainsi que les premiers résultats de recherche. Ce rapport offrira aux centres participants, aux patient.e.s partenaires, aux organismes subventionnaires et aux collaborateur.trice.s un aperçu de l'évolution du réseau et des nouvelles possibilités en matière de recherche et de transfert des connaissances.

2. Recherche et innovation

b. Innovation en matière de diagnostic et de dépistage

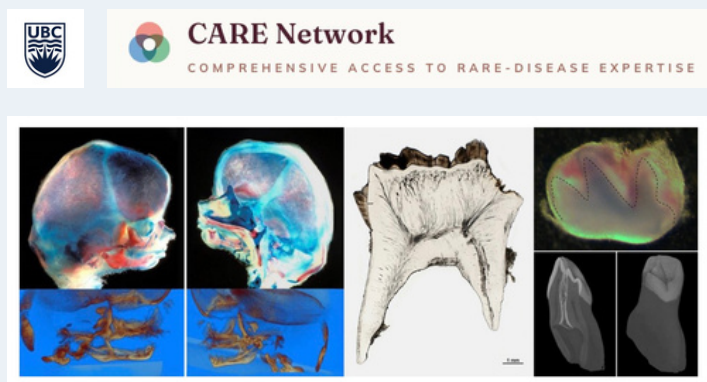
Accès complet à une expertise en santé buccodentaire pour les maladies rares

La FSLD Canada soutient le développement du Réseau CARE (Comprehensive Access to Rare-disease Expertise in Oral Health), une initiative nationale dirigée par le D^r Daniel Graf, professeur à la Faculté de médecine dentaire de l'Université de la Colombie-Britannique et directeur du groupe de recherche CODED sur les troubles craniofaciaux, oraux et dentaires (Craniofacial, Oral, Dental Disorders (CODED) Research Cluster).

Le réseau réunit des spécialistes en médecine dentaire, des généticien.ne.s médicaux et médicales, des chercheur.euse.s, des éducateur.trice.s et des patient.e.s partenaires afin de combler les importantes lacunes dans l'accès aux soins buccodentaires pour les personnes vivant avec une maladie rare. Grâce à un atelier national et à une collaboration continue, le réseau CARE vise à cerner les besoins en matière de formation et de pratiques cliniques, à accroître la sensibilisation aux manifestations buccales et craniofaciales des maladies rares et à formuler des recommandations favorisant un diagnostic plus précoce ainsi qu'une prise en charge mieux coordonnée et centrée sur le.la patient.e.

Cette initiative revêt une importance particulière pour des maladies comme le syndrome de Loeys-Dietz, dont les manifestations dentaires et craniofaciales peuvent contribuer à une reconnaissance plus précoce de la maladie et à un accès plus rapide à des soins spécialisés.

À ce jour, la FSLD Canada a contribué en nature à cette initiative en coordonnant la première rencontre ainsi que le premier atelier en présentiel du réseau CARE, tenus à Vancouver (Colombie-Britannique) en 2026.



Caractéristiques craniofaciales

2. Recherche et innovation

b. Innovation en matière de diagnostic et de dépistage

Utiliser l'imagerie faciale 3D et la génétique pour prédire la gravité des MHAT

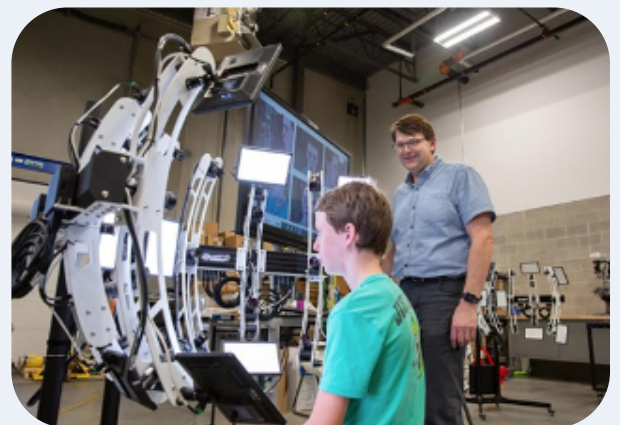
La FSLD Canada soutient un projet de recherche dirigé par le Dr Benedikt Hallgrímsson et son équipe de l'Université de Calgary visant à déterminer si des caractéristiques craniofaciales subtiles peuvent servir de biomarqueurs qui prédisent la gravité des aortopathies.

En combinant le phénotypage facial avancé, les analyses génétiques et des modèles animaux, l'équipe cherche à mieux comprendre comment les variations de la morphologie faciale sont associées à la progression de la maladie aortique et aux résultats cliniques chez les personnes atteintes de MHAT, qu'elles présentent ou non une forme syndromique de la maladie.

Cette étude permettra également d'identifier des facteurs génétiques associés aux formes les plus sévères de la maladie, dans le but de développer de nouveaux outils favorisant un diagnostic plus précoce, une stratification plus précise du risque et des approches thérapeutiques plus personnalisées.

Ce projet novateur illustre le potentiel de l'intelligence artificielle et de la médecine de précision pour transformer la prise en charge des personnes vivant avec une maladie génétique rare ou une maladie héréditaire de l'aorte.

À ce jour, la contribution de la FSLD Canada a été offerte en nature, notamment par la direction du projet, des activités de transfert des connaissances et la planification logistique de la Journée d'éducation et d'imagerie sur le syndrome de Loeys-Dietz tenue à London, en Ontario (section 5b). Cette initiative a été réalisée grâce à un budget d'environ 25 000 \$.



Dr Benedikt réalisant une imagerie d'un enfant

2. Recherche et innovation

b. Innovation en matière de diagnostic et de dépistage

Dépistage familial à l'initiative des patient.e.s pour les aortopathies génétiques

La FSLD Canada soutient un projet de recherche dirigé par la D^{re} Gabrielle Horne de la Maritime Connective Tissue Clinic, visant à mieux comprendre comment les personnes atteintes d'une aortopathie génétique peuvent encourager les membres de leur famille à risque à participer au dépistage.

Grâce à une contribution de 12 480 \$, la FSLD Canada appuie cette recherche qui vise à améliorer le recours au dépistage familial et à favoriser l'identification précoce des personnes à risque de maladie héréditaire de l'aorte.

Le dépistage familial joue un rôle essentiel dans l'identification des proches susceptibles de présenter un risque de complications aortiques potentiellement mortelles, parfois même avant l'apparition des symptômes. Forte de plus de 15 ans d'expérience avec un modèle de dépistage familial initié par les patient.e.s, l'équipe de la D^{re} Horne a constaté que, bien qu'environ le tiers des membres de la famille dépistés aient reçu un diagnostic d'aortopathie génétique, moins de la moitié des patient.e.s avaient réussi à amorcer le processus de dépistage auprès de leurs proches.

À l'aide d'entrevues menées auprès de patient.e.s ayant connu différents niveaux de succès — élevé, modéré ou faible — dans la mobilisation de leurs proches, cette étude qualitative permettra d'identifier les obstacles, les facteurs facilitants et les pratiques les plus efficaces pour favoriser le dépistage familial.

Les résultats de cette recherche contribueront à élaborer des stratégies visant à améliorer le dépistage précoce, à accroître la participation des familles au dépistage et, ultimement, à prévenir des dissections aortiques ainsi que des décès soudains évitables.

2. Recherche et innovation

b. Innovation en matière de diagnostic et de dépistage

Étude multidimensionnelle sur la santé dans le syndrome de Loeys-Dietz

Consciente de l'importance de mieux comprendre les réalités quotidiennes des personnes vivant avec le syndrome de Loeys-Dietz (SLD), la FSLD Canada a lancé la coordination d'un nouveau projet de recherche en collaboration avec la Dre Julie Richer, généticienne médicale au Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO).

Les personnes vivant avec le SLD présentent souvent des symptômes qui vont au-delà des atteintes cardiovasculaires, notamment de la douleur, de la fatigue, des troubles du sommeil, des maux de tête ou des migraines, de l'anxiété ainsi que des difficultés liées à l'activité physique. Bien que ces symptômes puissent avoir un impact important sur la qualité de vie, peu d'études ont évalué leur fréquence, leur gravité et les liens qui les unissent. Cette étude, dirigée par l'Institut de recherche du CHEO et soutenue par la FSLD Canada, vise à mieux comprendre ces expériences au moyen d'une série de courts questionnaires en ligne remplis par des adultes vivant avec le SLD.

En examinant simultanément plusieurs dimensions de la santé, cette étude permettra de dégager des tendances susceptibles d'orienter les soins cliniques, l'éducation des patient.e.s et le développement d'interventions de soutien. Les résultats offriront un meilleur portrait de l'expérience vécue des personnes atteintes du SLD et contribueront à définir les futures priorités de recherche établies par la communauté.

Cette initiative représente une étape importante pour combler une lacune majeure dans les connaissances actuelles sur les répercussions du SLD au-delà des manifestations cliniques. Le projet explorera plusieurs dimensions essentielles de la qualité de vie à l'aide de mesures rapportées par les patient.e.s, notamment la santé physique, le bien-être émotionnel, la participation sociale, les expériences vécues au sein du système de santé ainsi que les répercussions plus larges de vivre avec une maladie génétique rare. En recueillant directement les perspectives des patient.e.s et de leurs familles, l'étude vise à mieux comprendre les réalités du parcours avec le SLD à différentes étapes de la vie et à cerner les domaines où un soutien, des ressources et des interventions supplémentaires sont nécessaires.

2. Recherche et innovation

b. Innovation en matière de diagnostic et de dépistage

Étude multidimensionnelle sur la santé dans le syndrome de Loeys-Dietz

En tant qu'organisation dirigée par les patient.e.s, la FSLD Canada joue un rôle central dans l'élaboration de cette étude afin de s'assurer que la recherche reflète les priorités et les préoccupations de la communauté du SLD. Les résultats devraient fournir des données probantes précieuses pour orienter les soins cliniques, les programmes de soutien aux patient.e.s, les efforts de défense des droits et les priorités de recherche. Actuellement en phase de développement, l'étude devrait être lancée en 2026. Une fois en cours, elle représentera l'un des premiers projets canadiens consacrés à l'évaluation systématique de la qualité de vie des personnes vivant avec le SLD, contribuant ainsi à une compréhension plus complète de l'expérience des patient.e.s et, ultimement, à l'amélioration des soins et des résultats pour la communauté.

À ce jour, la FSLD Canada a contribué à ce projet par un soutien en nature d'une valeur approximative de 4 300 \$, grâce au temps et à l'expertise de Sally Al Mufty, conseillère en éducation des patient.e.s, qui a participé au développement du projet, à sa planification et aux activités d'engagement des patient.e.s.

2. Recherche et innovation

b. Innovation en matière de diagnostic et de dépistage

CONNECT-HCTD : Relier les parcours de vie, les soins et le changement dans les maladies héréditaires du tissu conjonctif – Catherine Côté

La FSLD Canada soutient CONNECT, un projet de recherche dirigé par la D^{re} Gabrielle Pagé à l'Université de Montréal et coordonné par Catherine Côté, doctorante en psychologie clinique. Ce projet vise à mieux comprendre les trajectoires de vie, les parcours de soins et les expériences des personnes vivant avec des maladies héréditaires du tissu conjonctif (MHTC), notamment le syndrome d'Ehlers-Danlos, le syndrome de Marfan et le syndrome de Loeys-Dietz.

L'un des volets clés du projet est le développement d'un Parcours d'apprentissage du/de la patient.e (PAP), une feuille de route interactive conçue pour aider les personnes atteintes d'une MHTC et leurs familles à mieux s'orienter tout au long de leur parcours de vie avec la maladie. Élaboré en collaboration avec des personnes vivant avec ces maladies, des proches aidant.e.s, des professionnel.le.s de la santé et des organismes communautaires, le PAP regroupera de l'information fiable, des ressources pratiques et des conseils adaptés aux différentes étapes de la vie et aux besoins en matière de soins.

En intégrant les recommandations cliniques aux connaissances issues de l'expérience vécue, à cet outil favorisera l'autogestion de la maladie, facilitera l'accès aux soins et aux services appropriés, renforcera le pouvoir d'agir des patient.e.s et contribuera à réduire les difficultés liées à la navigation dans un système de santé souvent complexe et fragmenté.

La FSLD Canada a engagé un financement de 20 000 \$ pour soutenir cette initiative, auquel s'ajoutent des contributions en nature liées à la direction du projet, à sa promotion et aux activités de transfert des connaissances.

2. Recherche et innovation

c. Les voix des patient.e.s au service de la recherche et du changement

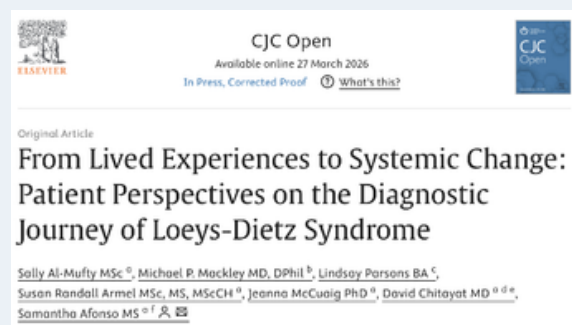
La FSLD Canada continue de promouvoir une recherche axée sur les patient.e.s afin de mieux comprendre les réalités vécues par les personnes et les familles touchées par le syndrome de Loews-Dietz (SLD). En 2025, nous avons soutenu une étude portant sur le parcours diagnostique des personnes vivant avec le SLD, dirigée par Sally Al-Mufti dans le cadre de sa maîtrise ès sciences et cosignée par la responsable de la recherche et du soutien aux patient.e.s de la FSLD Canada. Intitulée « From Lived Experiences to Systemic Change: Patient Perspectives on the Diagnostic Journey of Loews-Dietz Syndrome », cette étude a été publiée dans CJC Open, une revue internationale à comité de lecture et en libre accès consacrée à l'avancement des connaissances en cardiologie et en sciences cardiovasculaires.

À partir d'entrevues et de témoignages de patient.e.s, cette recherche met en lumière les nombreux défis associés à l'obtention d'un diagnostic juste et rapide, notamment les retards diagnostiques, les obstacles à l'accès à des soins spécialisés et les répercussions émotionnelles liées au parcours avec une maladie rare.

L'importance de ces travaux a également été reconnue par l'attribution du Prix de la meilleure affiche – stagiaire de l'Association canadienne des conseillers en génétique (CAGC), remis lors du Congrès conjoint 2025 de l'Association canadienne des conseillers en génétique (CAGC) et du Collège canadien des généticiens médicaux (CCMG).

En faisant entendre la voix des patient.e.s, cette recherche fournit des données probantes qui contribueront à améliorer les pratiques cliniques, à optimiser les parcours diagnostiques et à orienter les futures initiatives nationales visant à améliorer les soins offerts aux personnes vivant avec le syndrome de Loews-Dietz.

Elle illustre l'engagement de la FSLD Canada à placer l'expérience des patient.e.s au cœur de la recherche, de la défense des intérêts des patient.e.s et de l'amélioration du système de la santé.



*Publication sur CJC
Open Article*

2. Recherche et innovation

d. Plateforme mondiale de recherche et de veille scientifique (GRIP)

La Plateforme mondiale de recherche et de veille scientifique (GRIP) (Global Research and Insights Platform) est un répertoire évolutif et novateur de la littérature scientifique consacrée au syndrome de Loeys-Dietz (SLD). Développée et gérée par la FSLD Canada, GRIP est la seule base de données centralisée au monde entièrement dédiée à la collecte, à l'organisation et à l'analyse des publications scientifiques sur le SLD. Cette plateforme couvre notamment la génétique, les manifestations cliniques, le diagnostic, les résultats chirurgicaux et les thérapies émergentes. Elle constitue une ressource précieuse pour les clinicien.ne.s, les chercheur.euse.s, les patient.e.s et les organismes de défense des intérêts des patient.e.s, en facilitant l'accès aux données probantes et le transfert des connaissances au sein de la communauté internationale du SLD.

Au 31 décembre 2025, GRIP comptait 1 762 publications, ce qui en fait la collection de littérature scientifique la plus complète et la plus à jour au monde sur le syndrome de Loeys-Dietz. Parmi celles-ci, 1 275 articles portaient directement sur le SLD et ont servi de fondement à une revue systématique retraçant les 20 premières années de recherche sur cette maladie.

Cette analyse a démontré l'évolution des connaissances : de la découverte des gènes responsables et de la clarification des critères diagnostiques (2005–2010), à l'amélioration de l'imagerie diagnostique et à l'élargissement du spectre phénotypique (2010–2015), puis à l'optimisation des approches chirurgicales et à l'amélioration de la survie (2015–2020), avant de se concentrer plus récemment sur le dépistage génétique et les thérapies translationnelles (2020–2025). Bien que ces avancées aient permis de transformer le syndrome de Loeys-Dietz d'une maladie nouvellement décrite en une affection chronique mieux comprise et mieux prise en charge, d'importantes lacunes subsistent, notamment en ce qui concerne les résultats rapportés par les patient.e.s, la qualité de vie et les répercussions psychosociales.

2. Recherche et innovation

d. Plateforme mondiale de recherche et de veille scientifique (GRIP)

En regroupant la recherche mondiale au sein d'une plateforme unique et interrogeable, GRIP permet aux clinicien.ne.s de demeurer à jour quant aux meilleures pratiques, aide les chercheur.euse.s à identifier les lacunes dans les connaissances et à développer de nouveaux projets, renforce les efforts de défense des intérêts fondés sur des données probantes et améliore l'accès à l'information scientifique pour les patient.e.s et leurs familles.

En 2026, la FSLD Canada poursuivra l'expansion de GRIP en intégrant les nouvelles publications scientifiques portant non seulement sur le syndrome de Loeys-Dietz, mais également sur le syndrome de Marfan, le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) et les autres maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT). L'équipe prévoit également diffuser les résultats de cette revue des 20 années de recherche sur le SLD lors de congrès scientifiques et dans des publications évaluées par les pairs, contribuant ainsi à l'avancement des connaissances sur les maladies rares du tissu conjonctif et les maladies héréditaires de l'aorte.

Fondation du syndrome
Loeys • Dietz
Syndrome Foundation • Canada

**DEUX DÉCENNIES DE PROGRESSION DE LA RECHERCHE SUR
LE SYNDROME DE LOEYS-DIETZ**

**UN PRODUIT DU PROGRAMME MONDIAL DE RECHERCHE ET
D'ANALYSE (GRIP) DE LDS CANADA**

Contexte

Le syndrome de Loeys-Dietz (SLD) est une maladie rare du tissu conjonctif à transmission autosomique dominante, causée par des mutations de la voie de signalisation du TGF- β , entraînant une atteinte vasculaire agressive et multisystémique.

Depuis sa découverte en 2005, la recherche est passée de l'identification des gènes et des critères diagnostiques à l'imagerie avancée, à l'optimisation des stratégies chirurgicales et à l'émergence de thérapies translationnelles. Cette infographie synthétise 1 275 études (2005–2025) et montre comment ces avancées ont transformé le SLD en une maladie chronique pouvant être prise en charge, tout en mettant en évidence des lacunes persistantes en matière de qualité de vie et de résultats centrés sur les patients.

PORTÉE DE LA REVUE

- 7 242 publications identifiées
- 1 275 études incluses
- 20 ans de recherche

AXES PRINCIPAUX DE LA RECHERCHE

Dans les 1 275 études analysées, six grands thèmes de recherche ont été identifiés :

- ✚ Génétique et mécanismes — 352
- ✚ Manifestations cliniques — 406
- ✚ Traitement et prise en charge — 323
- ✚ Diagnostics et imagerie — 139
- ✚ Science et technologies — 38
- ✚ Résultats centrés sur les patients — 16

MANIFESTATIONS CLINIQUES

- ♥ Cardiovasculaires
 - Anévrismes et dissections à des diamètres plus petits
- ✚ Musculosquelettiques
 - Hypermobilité, scoliose, déformations de la paroi thoracique
- ♥ Neurologiques
 - Céphalées, douleurs neuropathiques, étourdissements
- ✚ Craniofaciales
 - Hypertélorisme, lèvre bifide, fente palatine
- ✚ Reproductives
 - Risque vasculaire lié à la grossesse
- ✚ Immunologiques
 - Allergies, asthme, maladies gastro-intestinales éosinophiles

Fiche d'information sommaire

3. Soutien aux patients et aux familles

a. Services de soutien

Le soutien aux personnes et aux familles touchées par le syndrome de Loëys-Dietz (SLD) et les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT) demeure au cœur de la mission de la FSLD Canada. Tout au long de 2025, notre coordonnatrice du soutien aux patient.e.s, Lindsay Parsons, a offert un accompagnement personnalisé, des conseils et des orientations aux personnes et aux familles confrontées au diagnostic, au traitement et au suivi de leur maladie.

Grâce à des services de soutien individualisés, à des ressources éducatives, à des occasions de soutien par les pairs et à un accompagnement dans la navigation du système de santé, la FSLD Canada a aidé les patient.e.s et leurs proches à accéder à une information fiable, à réduire leur sentiment d'isolement et à prendre des décisions éclairées concernant leur santé et leur bien-être.

En 2025, nous avons répondu à 131 demandes de soutien, comparativement à 69 en 2024.

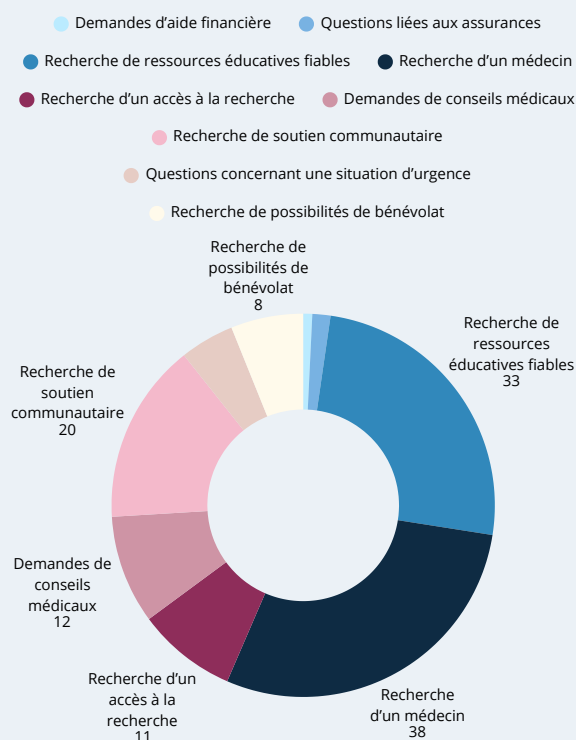


Figure 3. Raisons de contacter le service de soutien par les pairs de la FSLD Canada

3. Soutien aux patients et aux familles

a. Services de soutien

Nous avons soutenu des personnes et des familles partout au Canada ainsi qu'à l'international, notamment en Arménie, en France, au Nigéria, en Turquie et aux États-Unis.

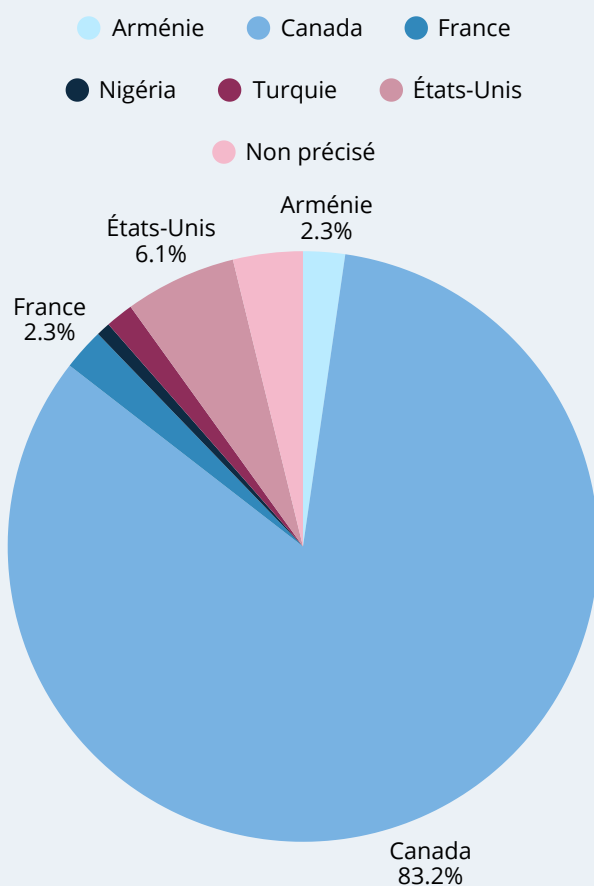


Figure 4. Pays d'où proviennent les personnes qui contactent le service de soutien par les pairs de la FSLD Canada

3. Soutien aux patients et aux familles

a. Services de soutien

Répertoire de ressources:

La FSLD Canada a poursuivi l'enrichissement de son Répertoire de ressources en ligne, offrant aux patient.e.s, aux familles et aux professionnel.le.s de la santé un accès centralisé à des ressources éducatives fiables, à des services de soutien, à des ressources cliniques et à des organismes communautaires afin de les accompagner dans la prise en charge du syndrome de Loews-Dietz et des maladies héréditaires de l'aorte connexes.

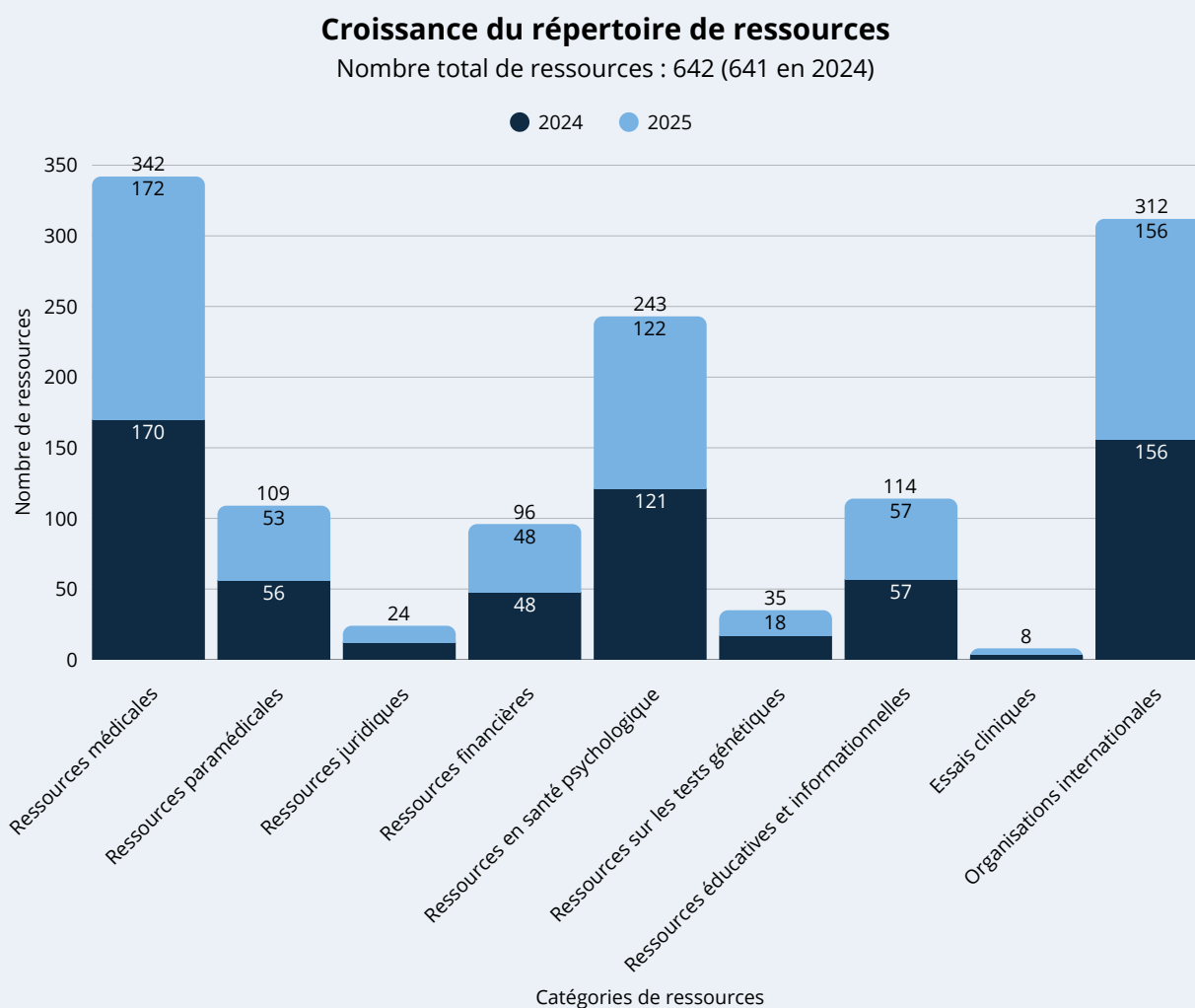


Figure 5. Croissance du répertoire de ressources (2024-2025)

3. Soutien aux patients et aux familles

b. Recrutement d'une conseillère en génétique – Sally Al-Mufti

Cette année, la FSLD Canada a renforcé sa capacité à soutenir les personnes et les familles touchées par les maladies héréditaires de l'aorte grâce à des avancées en éducation, en recherche et en soutien génétique.

Sally Al-Mufti a obtenu son titre de conseillère en génétique certifiée, renforçant ainsi l'expertise de l'organisme en matière de conseil génétique et de prise en charge des maladies rares. Son projet de recherche de maîtrise, soutenu par la FSLD Canada, a également reçu le Prix de la meilleure affiche – stagiaire lors du congrès 2025 de l'Association canadienne des conseillers en génétique (CAGC).

Tout au long de l'année, la FSLD Canada a poursuivi le développement de ressources éducatives en génétique, soutenu des initiatives liées aux tests génétiques et intégré plus étroitement les connaissances génétiques à ses programmes ainsi qu'à ses services de soutien destinés aux patient.e.s et aux familles.



*Sally Al-Mufti
Conseillère en éducation des patient.e.s, FSLD Canada*

3. Soutien aux patients et aux familles

c. Élargissement du répertoire des cliniques

La FSLD Canada poursuit le développement et la mise à jour de son répertoire Trouver une clinique, accessible sur son site Web. Cette ressource nationale met les personnes et les familles en relation avec des centres de santé canadiens possédant une expertise dans le diagnostic et la prise en charge du syndrome de Loays-Dietz, des autres maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT), ainsi que des soins spécialisés en génétique et en cardiologie.

Reconnaissant l'importance d'une approche multidisciplinaire, la FSLD Canada élargit également ce répertoire afin d'y intégrer des services favorisant la qualité de vie et le bien-être, notamment en physiothérapie, en santé mentale, en réadaptation et dans d'autres disciplines de la santé.

En rendant ces ressources facilement accessibles en ligne, cette initiative aide les patient.e.s et leurs familles à mieux s'orienter dans le système de santé et à repérer, partout au Canada, les cliniques, les professionnel.le.s et les services de soutien adaptés à leurs besoins.



Site Web de la FSLD Canada – Trouver une clinique de soins de soutien

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

a. La FSLD Canada au Congrès canadien sur les maladies du tissu conjonctif (CCTC) 2025

Du 26 au 28 mai 2025, la FSLD Canada a participé, à titre de commanditaire, au 29^e Congrès canadien sur les maladies du tissu conjonctif (Canadian Connective Tissue Conference – CCTC), tenu à Montréal. Cet événement a réuni des clinicien.ne.s, des chercheur.euse.s, des stagiaires et des organismes de patient.e.s provenant de partout au Canada.

L'équipe de la FSLD Canada a animé un kiosque d'exposition où elle a rencontré plus de 120 participants et distribué des ressources éducatives visant à mieux faire connaître le syndrome de Loeys-Dietz et les autres maladies héréditaires du tissu conjonctif.

L'un des moments forts du congrès a été la présentation de notre directrice générale, Jida El Hajjar, intitulée « From Rare to Recognized ». Cette présentation a mis en lumière l'importance d'un diagnostic plus précoce, du renforcement des collaborations en recherche et de la mise en place d'une approche nationale coordonnée pour mieux soutenir les personnes et les familles touchées par le syndrome de Loeys-Dietz et les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT).



Jida El Hajjar présentant au CCTC

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

b. La FSLD Canada à la conférence de la Ehlers-Danlos Society à Toronto

Des représentant.e.s de la FSLD Canada ont participé à la conférence de la Ehlers-Danlos Society, tenue à Toronto, où ils.elles ont rencontré des clinicien.ne.s, des chercheur.euse.s, des défenseur.e.s des droits des patient.e.s ainsi que des personnes vivant avec une maladie du tissu conjonctif provenant du Canada et de plusieurs autres pays.

Cette conférence a constitué une occasion privilégiée de renforcer les liens avec la communauté élargie des maladies héréditaires du tissu conjonctif, de favoriser le partage des connaissances et des meilleures pratiques, ainsi que de mettre en valeur les expériences et les perspectives des patient.e.s et de leurs familles.

La participation à cet événement international a également permis de développer de nouvelles collaborations et d'identifier des occasions de projets futurs en recherche, en éducation et en défense des intérêts des patient.e.s.



Dîner avec nos partenaires lors du congrès EDS

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

c. La FSLD Canada au congrès 2025 du International Congress of Oral Implantologists (ICOI)

Du 20 au 22 février 2025, Jida El Hajjar et Lindsay Parsons, représentantes de la FSLD Canada, ont participé au congrès du International Congress of Oral Implantologists (ICOI), tenu à la Nouvelle-Orléans, à titre de commanditaire et d'exposant.

La FSLD Canada a eu le privilège de commanditer la conférence d'ouverture de la D^{re} Sylvia Frazier-Bowers, qui a souligné le rôle essentiel que peuvent jouer les professionnel.le.s de la santé buccodentaire dans la reconnaissance précoce des signes des maladies héréditaires de l'aorte et dans l'orientation rapide des patient.e.s vers une évaluation diagnostique et des soins spécialisés.

Grâce à son kiosque d'exposition, la FSLD Canada a rencontré plus de 50 participant.e.s au congrès, sensibilisant les professionnel.le.s au syndrome de Loews-Dietz ainsi qu'aux autres maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT). On y a également distribué des ressources éducatives visant à favoriser un diagnostic plus précoce et à améliorer les résultats de santé des patient.e.s.



Lindsay Parsons et Jida El Hajjar au kiosque de la FSLD Canada lors du congrès ICOI

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

d. Campagne de sensibilisation à la dissection aortique

Du 14 au 20 septembre 2025, la FSLD Canada s'est jointe à Aortic Hope, à la Genetic Aortic Disorders Association Canada (GADA), à la John Ritter Foundation for Aortic Health, à The Marfan Foundation et à ses divisions, à Rock from the Heart ainsi qu'à ThinkAorta US & Canada dans le cadre d'une campagne conjointe sur les médias sociaux à l'occasion de la Semaine de sensibilisation à la dissection aortique 2025.

La campagne invitait le grand public et les professionnel.le.s de la santé à adopter le message « Think STAT » — Suspect, Time, Aortic Imaging, Talk about it — afin d'améliorer la reconnaissance des urgences aortiques et de promouvoir une intervention rapide pouvant sauver des vies.

Grâce à des messages coordonnés sur les médias sociaux, cette initiative a contribué à sensibiliser le public aux signes et à la gravité de la dissection aortique, tout en soulignant l'importance d'un diagnostic précoce, d'un accès rapide à l'imagerie médicale et de discussions éclairées sur la santé de l'aorte.



Campagne de sensibilisation à la dissection aortique

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

e. La FSLD Canada sur Aortic Hope TV (AHTV)

En mai 2025, la FSLD Canada a participé à une séance de questions-réponses en direct sur Aortic Hope TV (AHTV) réunissant notre directrice générale, Jida El Hajjar, notre patiente partenaire, Cynthia Hamilton Urquhart, et l'animatrice Velda Mackenzie. Au cours de cette discussion, Jida a présenté la mission et les principaux piliers d'intervention de la FSLD Canada, tout en offrant de l'information sur le syndrome de Loeys-Dietz et les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT).

La séance a permis de répondre aux questions des patient.e.s portant notamment sur le diagnostic, les signes cliniques d'alerte, les efforts de défense des intérêts des patient.e.s dans le cadre de la Stratégie canadienne pour les maladies rares, ainsi que le rôle essentiel de la recherche et de la collecte de données pour améliorer les résultats de santé des personnes et des familles touchées par les MHAT. Cette activité a constitué une importante plateforme d'éducation, de sensibilisation et de mobilisation de la communauté.



Jida El Hajjar (en bas à gauche) sur Aortic Hope TV (AHTV)

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

f. La directrice générale de la FSLD Canada, Jida El Hajjar, nommée au comité sur les maladies rares de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS)

En 2025, la FSLD Canada a renforcé son rôle en matière de politiques et de défense des droits des personnes vivant avec une maladie rare grâce à la nomination de sa directrice générale, Jida El Hajjar, au comité sur les maladies rares de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS).

Ce comité contribue à l'évaluation des technologies de la santé et des thérapies destinées aux personnes vivant avec des maladies rares, tout en formulant des recommandations visant à améliorer l'accès à des soins spécialisés partout au Québec.

La participation de Jida El Hajjar permet d'intégrer les perspectives et les expériences vécues des personnes et des familles touchées par les maladies rares dans les processus décisionnels provinciaux. Son engagement contribue ainsi à l'élaboration de politiques et de parcours de soins davantage centrés sur les besoins des patient.e.s.



4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

g. La directrice générale de la FSLD Canada, Jida El Hajjar, nommée présidente de l'Organisation canadienne des maladies rares (CORD)

En 2025, la directrice générale de la FSLD Canada, Jida El Hajjar, a été nommée présidente de l'Organisation canadienne des maladies rares (Canadian Organization for Rare Disorders – CORD), le réseau national qui défend les intérêts des personnes vivant avec une maladie rare au Canada.

Dans le cadre de ce nouveau rôle de leadership, elle contribue à faire progresser la mise en œuvre de la Stratégie canadienne pour les maladies rares et à renforcer les efforts nationaux visant à améliorer le diagnostic, l'accès aux soins et les résultats de santé des personnes touchées par une maladie rare.

À l'occasion de la Journée des maladies rares, elle a également représenté la communauté des maladies rares lors d'une réception parlementaire, où elle a plaidé en faveur d'une meilleure identification des personnes touchées, d'un diagnostic plus précoce et du développement de réseaux nationaux d'expertise afin d'assurer un accès plus équitable aux soins partout au Canada.



Jida El Hajjar (à droite) prononçant un discours lors de la réception parlementaire de CORD à l'occasion de la Journée des maladies rares

4. Défense des intérêts des patient.e.s et sensibilisation

h. La directrice générale de la FSLD Canada contribue à la recherche internationale sur les maladies rares par l'entremise du Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC)

Le Consortium international de recherche sur les maladies rares (International Rare Diseases Research Consortium – IRDiRC) rassemble des experts du monde entier afin de faire avancer la recherche sur les maladies rares.

En tant que membre du comité des représentant.e.s des patient.e.s (Patient Advocacy Constituent Committee) de l'IRDiRC, la directrice générale de la FSLD Canada, Jida El Hajjar, a participé aux travaux de deux groupes de travail portant sur la mesure de l'impact pour les patient.e.s et sur l'élaboration de modèles novateurs de financement de la recherche sur les maladies rares.

Ces travaux collaboratifs ont mené à la création d'outils pratiques destinés à la communauté internationale des maladies rares, ainsi qu'à la publication de trois articles scientifiques évalués par les pairs et d'une boîte à outils. À ce jour, deux articles ont été publiés et un troisième est en cours de parution.

Par cette contribution, la FSLD Canada continue de faire entendre la voix des patient.e.s et de veiller à ce que leurs perspectives contribuent à orienter les priorités et les pratiques de la recherche internationale sur les maladies rares.



5. Initiatives éducatives

a. Application AORTA

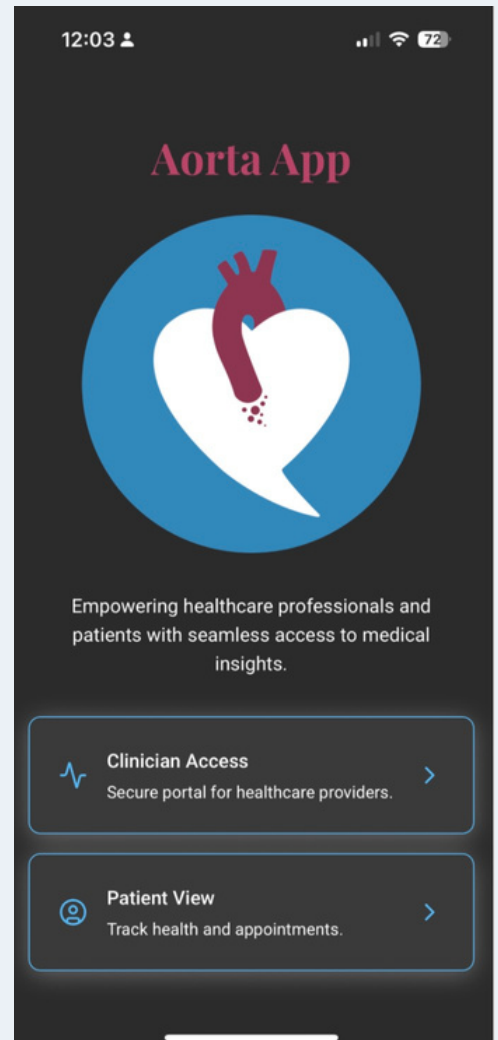
La FSLD Canada a collaboré avec la D^{re} Marina Ibrahim et avec Andréanne Cartier de l'Institut de cardiologie de Montréal, ainsi qu'avec l'équipe de conception numérique de ProductShop, pour développer AORTA, une plateforme numérique fondée sur les données probantes visant à soutenir à la fois les professionnel.le.s de la santé et les patient.e.s dans la prise en charge des maladies de l'aorte.

La plateforme offre aux clinicien.ne.s un accès à des lignes directrices cliniques, à des calculateurs d'évaluation du risque et des seuils chirurgicaux, ainsi qu'à des outils d'aide à la décision favorisant une approche fondée sur les données probantes et une standardisation des soins.

Pour les patient.e.s et leurs familles, AORTA propose une information claire et accessible sur les maladies de l'aorte, la génétique et la prise en charge de la maladie, tout en facilitant l'accès à des ressources de soutien et à des réseaux communautaires.

En réunissant dans une même plateforme des outils destinés aux professionnel.le.s de la santé et aux patient.e.s, AORTA contribue à améliorer la communication, à renforcer la confiance envers les décisions de soins et à optimiser les parcours de soins des personnes vivant avec une maladie héréditaire de l'aorte thoracique (MHAT).

La FSLD Canada a investi 20 000 \$ pour soutenir cette initiative et y contribue également en nature par la gestion du projet, la revue de la littérature scientifique, l'élaboration et la mise à jour des ressources, ainsi que les activités de transfert des connaissances.



Application AORTA

5. Initiatives éducatives

b. Journée d'éducation et d'imagerie sur le syndrome de Loeys-Dietz

Le 25 octobre 2025, la FSLD Canada a organisé sa première Journée d'éducation et d'imagerie sur le syndrome de Loeys-Dietz à London, en Ontario. L'événement a réuni des patient.e.s, des familles, des chercheur.euse.s et des clinicien.ne.s pour une journée consacrée à l'apprentissage, aux échanges et à la participation à la recherche.

Les participant.e.s ont assisté à des séances éducatives animées par des expert.e.s et ont eu la possibilité de contribuer à la recherche en participant, sur une base volontaire, à une séance d'imagerie faciale tridimensionnelle (3D).

Cette initiative de recherche, dirigée par l'équipe du Dr Benedikt Hallgrímsson de l'Université de Calgary, vise à déterminer dans quelle mesure les caractéristiques craniofaciales peuvent contribuer à améliorer le diagnostic et la compréhension des syndromes génétiques, notamment le syndrome de Loeys-Dietz. En combinant les données médicales avec des images faciales tridimensionnelles des participant.e.s et, dans certains cas, de membres de leur famille, le projet cherche à développer des outils diagnostiques plus précis et à approfondir les connaissances sur les liens entre la génétique, les traits du visage et les manifestations cliniques de la maladie.

La FSLD Canada a fourni une contribution en nature d'environ 25 000 \$ grâce à la planification logistique et à la coordination de cette journée, permettant ainsi le recrutement des participant.e.s, la collecte de données et le partage des connaissances entre chercheur.euse.s, clinicien.ne.s et membres de la communauté du syndrome de Loeys-Dietz.



Dr Benedikt présentant ses travaux de recherche lors de la Journée des patient.e.s et de l'imagerie sur le SLD

5. Initiatives éducatives

c. Nouvelles ressources éducatives

La FSLD Canada poursuit l'enrichissement de sa bibliothèque de ressources éducatives afin d'offrir aux patient.e.s, aux familles et aux professionnel.le.s de la santé une information fiable et fondée sur les données probantes concernant le syndrome de Loeys-Dietz et les maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT).

En 2025, l'organisme a élaboré deux nouveaux guides éducatifs :

- Complications cardiovasculaires et préparation à la chirurgie : un guide permettant aux personnes de mieux comprendre les risques cardiovasculaires associés à leur maladie et de se préparer aux interventions chirurgicales éventuelles.
- Préparation aux situations d'urgence dans le syndrome de Loeys-Dietz : un guide pratique proposant des conseils pour mieux gérer les urgences médicales et communiquer efficacement les renseignements essentiels aux professionnel.le.s de la santé.



Ressource de la FSLD Canada – Guide de préparation aux situations d'urgence pour le syndrome de Loeys-Dietz



Ressource de la FSLD Canada – Syndrome de Loeys-Dietz : complications cardiovasculaires et préparation à la chirurgie

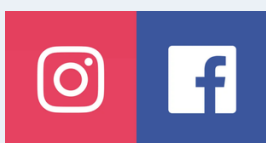
6. Médias sociaux et sensibilisation numérique

Tout au long de l'année 2025, la FSLD Canada a utilisé ses plateformes numériques pour sensibiliser le public au syndrome de Loews-Dietz et aux maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT), diffuser des ressources éducatives, promouvoir les initiatives de recherche et favoriser les échanges avec les patient.e.s, les familles, les professionnel.le.s de la santé et les chercheur.euse.s. Les médias sociaux ont permis d'accroître la portée de nos campagnes de sensibilisation, des témoignages de patient.e.s, des contenus éducatifs et des événements communautaires, tant au Canada qu'à l'international.

a. Instagram et Facebook

Facebook:

- Vues : 126,8 k
- Interactions avec le contenu : 822 (+ 614,8 % par rapport à 2024)
- Clics sur les liens : 385 (+ 940,5 % par rapport à 2024)
- Visites de la page : 4,3 k (+ 201 % par rapport à 2024)
- Abonné.e.s : 1 142 (970 en 2024)



Instagram:

- Vues : 27,9 k
- Comptes rejoints : 5,4 k (+ 332,5 % par rapport à 2024)
- Interactions avec le contenu : 738 (+ 100 % par rapport à 2024)
- Clics sur les liens : 46 (+ 187,5 % par rapport à 2024)
- Visites du profil : 1,2 k (+ 364,6 % par rapport à 2024)
- Abonné.e.s : 518 (352 en 2024)

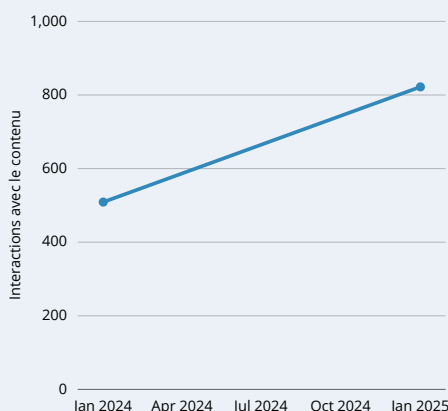


Figure 6.
Interactions
avec le contenu
sur Facebook
(2024-2025)

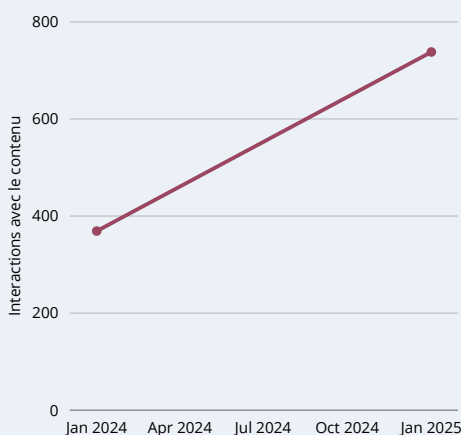


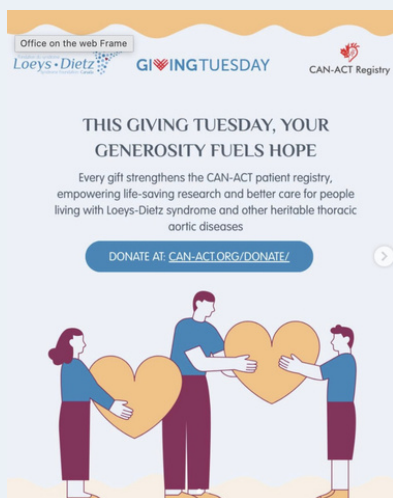
Figure 7.
Interactions
avec le contenu
sur Instagram
(2024-2025)

6. Médias sociaux et sensibilisation numérique

a. Instagram et Facebook

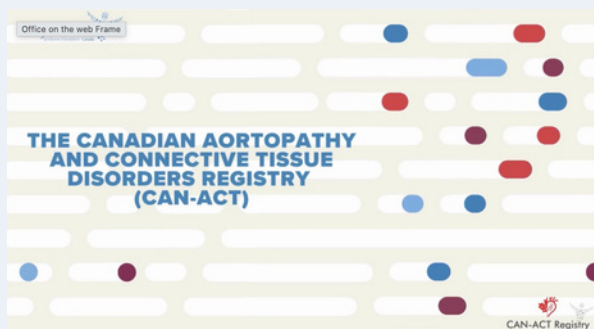
Publications les plus performantes:

1. « Votre don aide à sauver des vies. En ce #MardiJeDonne, votre contribution soutient directement le registre de patient.e.s CAN-ACT. »



- Vues : 67 691
- Portée : 39 767 personnes
- Interactions : 203
- Mentions J'aime et autres interactions : 196
- Clics sur les liens : 29

2. « Découvrez, directement de nos chercheur.euse.s CAN-ACT, pourquoi ce registre national est essentiel pour faire progresser la recherche sur les MHAT et le syndrome de Loeys-Dietz. »



- Vues : 24 796
- Portée : 14 439 personnes
- Interactions : 13
- Mentions J'aime et autres interactions : 11
- Clics sur les liens : 6

6. Médias sociaux et sensibilisation numérique

b. X



- Vues (impressions) : moyenne d'environ 22 par publication
- Taux d'engagement : environ 0 à 5 %
- Abonné.e.s : 124 (par rapport à 112 en 2024)

Publication la plus performante :

- Récapitulatif du congrès HAD 2023 (25 juin 2023)
 - Engagement : 6 mentions J'aime, 2 repartages, 2 réponses, 949 vues

Deuxième publication la plus performante :

- Message de remerciement – Témoignage d'un patient au HAD 2023 (24 juin 2023)
 - Engagement : 5 mentions J'aime, 1 réponse, 330 vues

c. LinkedIn



- Abonné.e.s : 446 (par rapport à 277 en 2024)
- Vues de la page : 605
- Visiteurs uniques : 328
- Impressions : 2 197 007

Publication la plus performante :

« Découvrez, directement de nos chercheur.euse.s CAN-ACT, pourquoi ce registre national est essentiel pour faire progresser la recherche sur les MHAT et le syndrome de Loeys-Dietz au Canada. »

- Vues : 3 691
- Clics : 741

6. Médias sociaux et sensibilisation numérique

d. Youtube



- Vues : 970 (+ 17 % par rapport à 2024)
- Temps de visionnement : 58,2 heures
- Abonnés : 129 (116 en 2024)
- Impressions : 20,5 k (+29 % par rapport à 2024)

Vidéo la plus performante :

- Programme de dons de la FSLD Canada
 - Vues : 229

e. Site Web



- Pages vues : 111 365 (par rapport à 123 647 en 2024)
- Utilisateurs actifs : 27 265 (par rapport à 26 917 en 2024)
- Durée moyenne des sessions : 3 min 43 s (par rapport à 2 min 37 s en 2024)
- Nombre moyen de pages consultées par session : 2,1 (par rapport à 4,59 en 2024)

6. Médias sociaux et sensibilisation numérique

e. Website

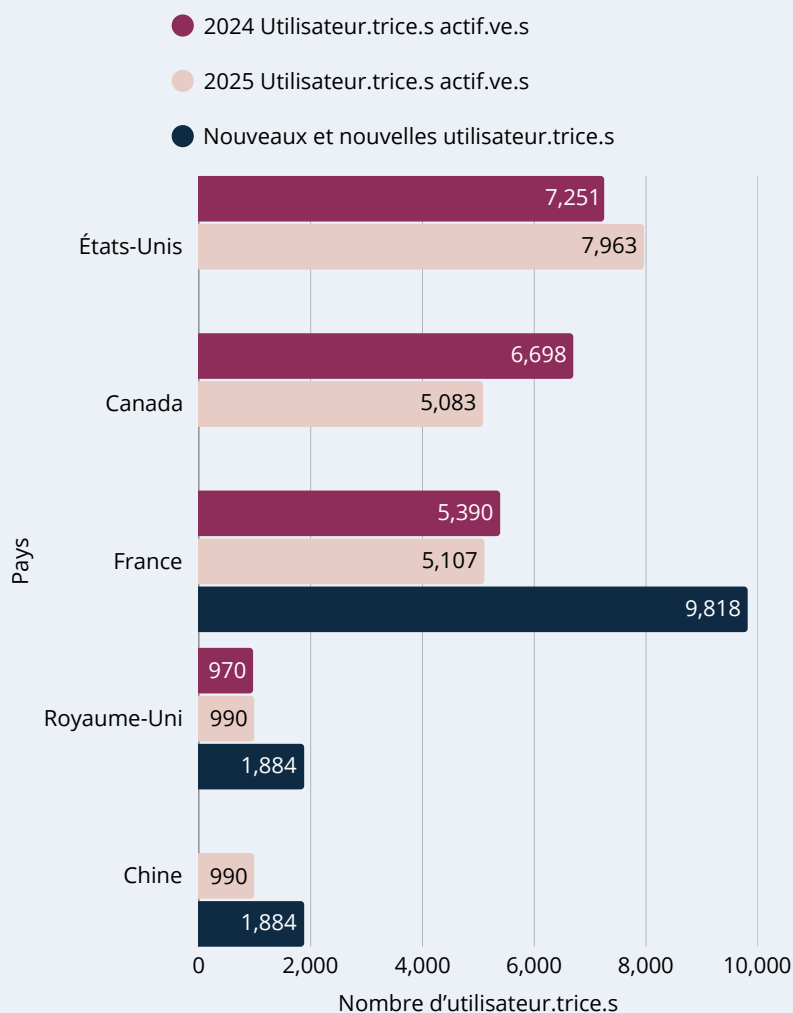


Figure 8. Répartition des utilisateur.trice.s du site Web par pays, montrant le nombre d'utilisateur.trice.s actif.ve.s, de nouvelles et nouveaux utilisateur.trice.s et le nombre total d'utilisateur.trice.s en 2025

*Les données pour la Chine n'ont pas été recueillies en 2024.

Pages ayant enregistré le plus grand nombre de visites :

1. EN- What Does Loeys Dietz Syndrome Look Like - An Overview into the Phenotypic Differences across LDS Subtypes
2. EN- About Loeys Dietz Syndrome - Signs and Symptoms
3. FR -Syndrome de Loeys Dietz - Signes et Symptomes
4. FR - Syndrome de Loeys Dietz - Qu'est-ce que le Tissu Conjonctif
5. FR - Syndrome de Loeys Dietz
6. EN- About Loeys Dietz Syndrome Medication

6. Médias sociaux et sensibilisation numérique

f. Infolettre



- Taux de livraison : 98,6 % (3 401 courriels livrés)
- Taux d'ouverture : 37,6 % (1 278 ouvertures uniques)
- Taux de clics : 10,0 % (339 clics uniques)
- Taux de désabonnement : 0,24 % (8 désabonnements)

Infolettre la plus performante :

Octobre 2024 – Participez à la recherche

- Courriels livrés : 341
- Ouvertures : 150
- Taux d'ouverture : 44,0 %

7. Bénévoles

Les réalisations de la FSLD Canada reposent sur le dévouement et l'expertise de nos bénévoles. Tout au long de l'année 2025, ils.elles ont consacré leur temps et leurs compétences au soutien de nos initiatives de recherche, d'éducation et de mobilisation des patient.e.s. Principales contributions des bénévoles :

- **Projet GRIP** : Une élève du secondaire a contribué à la saisie et à l'organisation des données de la plateforme.
- **Guide sur les accommodements en milieu de travail** : Une bénévole a participé à l'élaboration de cette ressource destinée aux patient.e.s.
- **Collaboration avec l'Université Western** : Deux étudiants à la maîtrise ont réalisé une revue exhaustive de 20 années de littérature scientifique sur le syndrome de Loeys-Dietz afin d'identifier les principales tendances de recherche ainsi que les lacunes dans les connaissances.
- **Collaboration avec l'Université Dalhousie** : Trois étudiant.e.s [RS1] en médecine ont lancé deux projets portant sur : 1) la cartographie du paysage canadien des MHAT, incluant les cliniques spécialisées et les ressources en recherche, et 2) une revue de la littérature sur l'éducation et les déterminants sociaux de la santé dans les maladies héréditaires de l'aorte thoracique.
- **Événements destinés aux patient.e.s et à la communauté** : Trois bénévoles ont offert leur soutien lors de la Journée d'éducation sur le syndrome de Loeys-Dietz tenue à London (Ontario).
- **Initiatives d'éducation et de sensibilisation** : Plusieurs bénévoles ont également participé à la création de contenus, aux communications et aux activités de sensibilisation, permettant d'accroître la portée des programmes et des ressources de la FSLD Canada.



8. Portefeuille de collecte de fonds et de dons planifiés

Cette section accompagne nos états financiers annuels et vise à offrir aux donateur.trice.s et autres parties prenantes une compréhension claire de la stratégie financière qui soutient les activités de la Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada (FSLD Canada).

Un modèle philanthropique novateur au Canada

À la FSLD Canada, nous bâtissons bien plus qu'une fondation : nous bâtissons l'avenir. Notre stratégie de financement est conçue pour générer un impact durable à long terme, plutôt que de dépendre principalement de campagnes annuelles de collecte de fonds dont les résultats peuvent varier d'une année à l'autre.

En 2018, notre cofondateur, Joseph Galli, entrepreneur chevronné et stratège en capital de risque, a mis en place une approche novatrice reposant sur l'acceptation de dons de polices d'assurance vie. Grâce à cette vision, la FSLD Canada est devenue la première et seule fondation au Canada à constituer un patrimoine philanthropique au moyen d'un portefeuille structuré de polices d'assurance vie.

À mesure que ces polices arriveront à échéance, elles permettront à la FSLD Canada de financer la recherche, les services destinés aux patient.e.s ainsi que les initiatives cliniques à une échelle difficilement réalisable au moyen des modèles traditionnels de collecte de fonds axés sur le court terme.

Model Structure

Afin d'assurer la gestion des activités complexes liées à l'identification, à l'évaluation, à la sélection, à la souscription (médicale et financière), au maintien et au suivi des polices d'assurance vie données, la FSLD Canada collabore avec Services caritatifs Pentor – SCP [RS1] (Pentor Charity Services -PCS), un organisme indépendant fondé par notre cofondateur, Joseph Galli.

PCS fournit des services spécialisés d'administration et de gestion de portefeuille essentiels à la protection et à la préservation de la valeur à long terme de ces actifs philanthropiques. En 2025, la FSLD Canada a accepté 19 nouvelles polices d'assurance vie représentant des prestations de décès totalisant 20 502 583 \$, portant ainsi son portefeuille à 148 polices, dont la valeur totale des prestations de décès s'élève à 94 784 852 \$.

8. Portefeuille de collecte de fonds et de dons planifiés

Ces polices sont soigneusement évaluées, sélectionnées et administrées selon un processus rigoureux dirigé par SCP. En contrepartie de ces services, la FSLD Canada verse à SCP des honoraires qui assurent une gestion professionnelle conforme aux meilleures pratiques du secteur.

Afin de financer le paiement des primes d'assurance ainsi que les frais de gestion de SCP, M. Galli a également conçu une structure de financement novatrice reposant sur une société en commandite. Cette structure fournit à la FSLD Canada le capital nécessaire pour maintenir et développer ce portefeuille d'actifs à long terme.

Pourquoi cette valeur n'apparaît-elle pas dans nos états financiers ?

Bien que la FSLD Canada détienne des polices d'assurance vie représentant plus de 94 millions de dollars en prestations de décès, les normes comptables canadiennes actuelles ne permettent pas de les comptabiliser comme des actifs financiers.

En effet, même si ces polices appartiennent légalement à la Fondation et sont sous son contrôle, elles ne possèdent pas une durée déterminée, ce qui constitue une condition essentielle à leur inscription au bilan.

Par conséquent, nos états financiers ne reflètent pas l'ampleur réelle de notre situation financière ni la valeur potentielle de ce patrimoine philanthropique en cours de constitution. De plus, aux fins du calcul du contingent des versements (CV) exigé par l'Agence du revenu du Canada (ARC), les polices d'assurance vie sont évaluées à 0 \$. Le contingent des versements représente le montant minimal qu'un organisme de bienfaisance doit consacrer tous les ans à ses activités de bienfaisance.

Cette évaluation ne constitue pas une lacune, mais plutôt une reconnaissance, prévue par la législation fiscale canadienne, du caractère intrinsèquement à long terme de ce type de don. Malgré cette particularité comptable et fiscale, la FSLD Canada a toujours respecté son contingent annuel des versements.

8. Portefeuille de collecte de fonds et de dons planifiés

Faits saillants de 2025

- Acquisition de 19 nouvelles polices d'assurance vie, représentant des prestations de décès totalisant 20 502 583 \$.
- Encaissement de 6 844 787 \$ provenant du versement de prestations liées à des polices d'assurance vie.
- Réception de 1 418 641 \$ en dons en espèces et en subventions provenant de fondations privées.

9. Aperçu financier

La FSLD Canada s'engage à assurer une gestion rigoureuse, transparente et responsable des ressources qui lui sont confiées. Voici un aperçu de nos résultats financiers.

Sommaire financier de la FSLD Canada

Activités de bienfaisance et contributions à des donataires reconnu.e.s	570 095,05 \$
Collecte de fonds	4 177 271,84 \$
Gestion et administration	1 806 285,38 \$
Autres dépenses (primes d'assurance)	4 400 979,73 \$

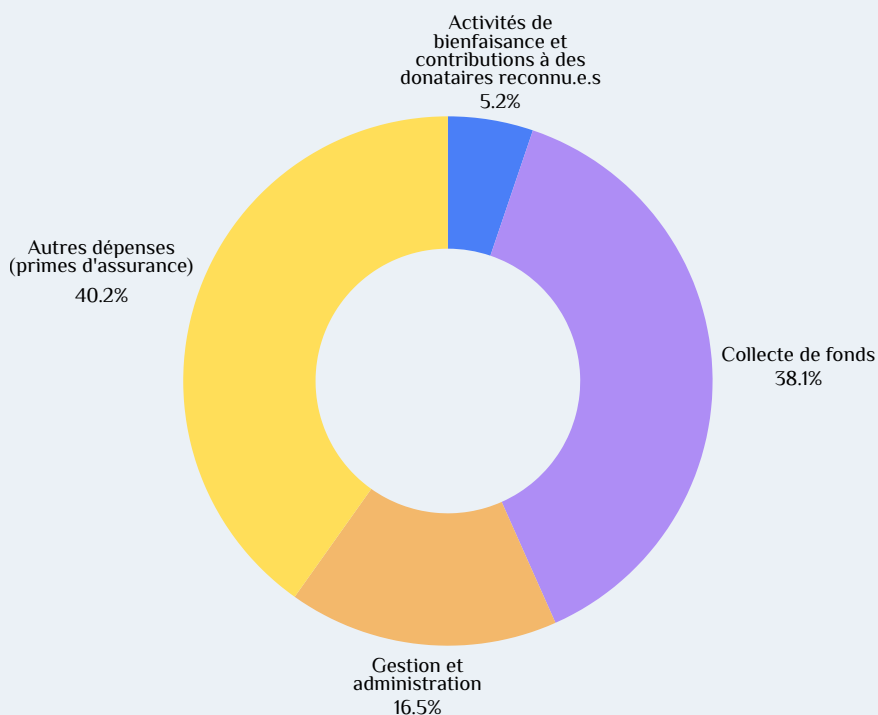


Figure 9. Aperçu des résultats financiers

9. Aperçu financier

Nous nous engageons à assurer une gestion financière transparente et responsable. Voici un aperçu de nos résultats financiers de 2024 :

Répartition des dépenses liées à la mission de la FSLD Canada

Soutien aux patients	97 869,89 \$
Recherche	335 420,37 \$
Éducation et sensibilisation	112 853,00 \$
Défense des intérêts des patients	23 95179 \$

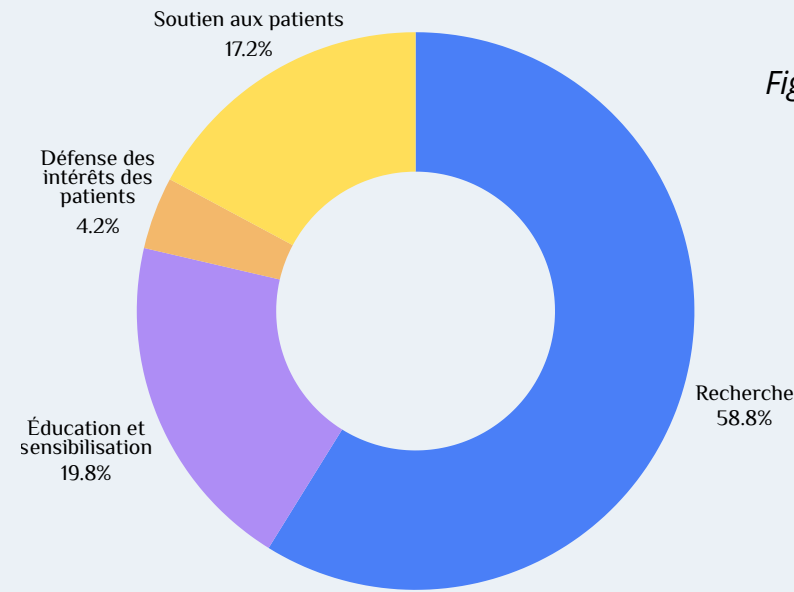


Figure 10: Dépenses liées à la mission

Total des résultats financiers de 2025 :
570 095,05 \$

10. Perspectives pour 2026

Alors que nous nous tournons vers 2026, un principe simple continue de guider chacune de nos actions : les patient.e.s et les familles sont au cœur de tout ce que nous faisons. Qu'il s'agisse de faire progresser la recherche, de développer des ressources éducatives, de promouvoir de meilleurs soins ou d'établir de nouveaux partenariats, notre objectif demeure le même : améliorer la qualité de vie des personnes vivant avec le syndrome de Loeys-Dietz et d'autres maladies héréditaires de l'aorte thoracique (MHAT).

L'une de nos principales priorités en 2026 sera d'accroître le recrutement de patient.e.s au sein du Registre canadien des aortopathies et des maladies du tissu conjonctif (CAN-ACT). Le renforcement de cette infrastructure nationale de données est nécessaire pour mieux comprendre l'évolution de la maladie, les résultats cliniques et les variations dans les soins offerts partout au Canada. En élargissant la participation au registre, nous veillerons à ce que les recherches futures reflètent la diversité des expériences vécues par les personnes et les familles touchées par les MHAT.

Nous continuerons également à soutenir le portefeuille grandissant de projets de recherche menés par le consortium, présentés tout au long de ce rapport. Ces études répondent aux questions qui importent le plus aux patients.e.s et aux familles, notamment le diagnostic précoce, la prédiction du risque, le dépistage familial, la qualité de vie, les trajectoires de soins et l'accès à des services spécialisés. En favorisant la collaboration entre patient.e.s, clinicien.ne.s, chercheur.euse.s, stagiaires et organisations de santé, CAN-ACT contribue à bâtir un écosystème de recherche durable, capable de générer de nouvelles connaissances et d'accélérer leur application concrète afin d'améliorer les soins.

En 2026, nous renforcerons également nos initiatives d'éducation des patient.e.s grâce au lancement de l'application AORTA, une plateforme numérique conçue à la fois pour les professionnel.le.s de la santé et les personnes vivant avec une maladie héréditaire de l'aorte thoracique. Cette application transformera les recommandations fondées sur les données probantes en outils pratiques favorisant l'éducation des patient.e.s, une prise de décision clinique éclairée et des soins plus cohérents et centrés sur la personne. Nous élargirons également notre site Web et nos ressources éducatives afin de mieux répondre aux besoins de l'ensemble de la communauté des MHAT en y intégrant de nouvelles sections sur le syndrome de Marfan, le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) et d'autres maladies héréditaires de l'aorte thoracique. Ainsi, davantage de personnes et de familles auront accès à une information fiable et fondée sur les meilleures données probantes.

10. Perspectives pour 2026

Le renforcement des liens au sein de la communauté demeurera une priorité. Nous avons hâte d'organiser le 4^e Symposium sur les maladies héréditaires de l'aorte (SAH4) à Vancouver. L'événement comprendra une Journée scientifique, destinée aux clinicien.ne.s, chercheur.euse.s et professionnel.le.s de la santé alli.e.s, afin de présenter les plus récentes avancées en recherche et en soins cliniques, ainsi qu'une Journée des patient.e.s consacrée à l'éducation, à l'autonomisation et au rapprochement des personnes et des familles vivant avec une MHAT. Nous organiserons aussi notre deuxième Journée d'éducation des patient.e.s à Montréal, offrant une nouvelle occasion aux personnes touchées et à leurs familles d'apprendre auprès d'experts, d'échanger avec leurs pairs et d'interagir directement avec des professionnel.le.s de la santé.

Afin d'améliorer davantage l'accès aux soins de soutien, nous lancerons un Répertoire national des cliniques de soins de soutien, qui permettra aux personnes et aux familles de trouver des physiothérapeutes, ergothérapeutes, psychologues, ostéopathes et autres professionnel.le.s de la santé possédant une expertise en maladies du tissu conjonctif, en hypermobilité et en MHAT.

Au-delà de nos programmes, nous continuerons à renforcer notre rôle de chef de file au sein de la communauté canadienne des maladies rares en participant activement à des groupes de travail nationaux, à des comités consultatifs et à des initiatives stratégiques visant à améliorer le diagnostic, les soins et les traitements des maladies rares. Grâce au leadership de notre directrice générale, D^{re} Jida El Hajjar, la Fondation continuera de représenter la communauté des MHAT au sein de comités provinciaux, nationaux et internationaux, contribuant ainsi à orienter les priorités de recherche, les normes de soins et les politiques de santé.

Au fur et à mesure que notre organisation prend de l'ampleur, notre engagement à faire entendre la voix des patient.e.s demeure plus fort que jamais. De la définition des priorités de recherche à la conception des ressources éducatives et à l'élaboration des politiques, les patient.e.s continueront d'être des partenaires à part entière. Grâce à la collaboration, à l'innovation et à une volonté commune d'améliorer les soins, nous bâtissons un avenir plus prometteur pour la communauté canadienne des MHAT.

10. Perspectives pour 2026

Priorités stratégiques pour 2026

- ✓ Accroître le recrutement et la participation au registre CAN-ACT partout au Canada.
- ✓ Faire progresser les projets de recherche menés par le consortium et soutenir de nouvelles études collaboratives.
- ✓ Lancer l'application AORTA destinée aux patient.e.s et aux professionnel.le.s de la santé.
- ✓ Élargir notre site Web et nos ressources éducatives afin d'y intégrer le syndrome de Marfan, le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) et d'autres maladies héréditaires de l'aorte thoracique.
- ✓ Organiser le 4^e Symposium sur les maladies héréditaires de l'aorte (SAH4), comprenant une Journée scientifique et une Journée des patients, à Vancouver.
- ✓ Organiser notre deuxième Journée d'éducation des patients à Montréal (Québec).
- ✓ Lancer un Répertoire national des cliniques de soins de soutien afin d'améliorer l'accès aux services des professionnel.le.s de la santé allié.e.s.
- ✓ Renforcer le partenariat et l'engagement des patient.e.s dans l'ensemble de nos activités de recherche, d'éducation et de défense des intérêts.
- ✓ Continuer de représenter la communauté des MHAT au sein de comités consultatifs, de groupes de travail et d'initiatives stratégiques aux échelles provinciale, nationale et internationale.
- ✓ Transformer les résultats de la recherche en ressources éducatives, en outils numériques, en recommandations cliniques et en orientations politiques.