CORD April 29th, 2025

NAVI-NAT:

Province-Wide Navigation for Timely Diagnosis of Rare Diseases

Anne-Marie Laberge, MD, FRCPC Medical Genetics CHU Ste-Justine and Université de Montréal













Rare diseases in Quebec

Current services in rare diseases include:

Multiple provincial programs (PQDNSU, RQDM, PAQTMMH, etc.) Up to 300 clinics diagnosing and treating patients with rare diseases Multiple programs to access drugs for rare diseases

Despite the existence of programs and clinics, many challenges need to be addressed:

Lack of standardization
Lack of common overarching structure in programs and services

Lack of synergy across the health care system

Challenges for individuals living with rare diseases in Québec

Diagnosis and management

Diagnostic odyssey

Psychiatrization

Indadequate care

Inequitable access

Lack of coordination/ fluidity of care

Access to treatments

Few efficient treatments available

Few clinical trials/limited research on rare diseases

Access to social services

Lack of psychosocial support

Psychological distress

Time for action in rare diseases in Quebec

Politique québécoise pour les maladies rares (2022)

Health care and services in rare diseases

Quality, safe, equitable, inclusive, adapted and culturally sensitive care and services Patient-centered approach
Fast and facilitated access to care and services
Learning approach





https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2022/22-916-01W.pdf

Plan d'action québécois pour les maladies rares 2023-2027

- 1. Raising awareness and training
- Equitable and facilitated access to diagnosis, care and services
- 3. Promotion of research, innovation and data collection



MSSS names Reference Centers in rare diseases



5 **centres de référence interdisciplinaires** pour les soins et la recherche en en maladies rares et un centre de référence régional désignés



CHU de Qc - UL

CIUSSS Estrie (CHUS)

CUSM

CHU Sainte-Justine CIUSSS SLSJ (Centre de référence régional)



Québec :::

Census of rare disease expertise and services in Quebec



Recensement québécois des soins et services disponibles en maladies rares

Started by the MSSS in May 2024

Method: Survey adressed to each reference center

Objective: Dress an accurate and detailed portrait of the currently available expertise and services in rare diseases in the Quebec health care system

Rare disease themes proposed by MSSS

1	Syndromes dysmorphiques ou polymalformatifs avec ou sans troubles neurodéveloppementaux associés
2	Autismes, déficience intellectuelle et autres troubles neurodéveloppementaux
3	Démences précoces, maladies neurodégénératives et autres atteintes rares du système nerveux central
4	Maladies cardiaques héréditaires isolées
5	Immunodéficience, maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
6	Maladies vasculaires rares accompagnées d'une atteinte multisystémique
7	Maladies hépatiques rares
8	Maladies neuromusculaires et autres maladies rares du système nerveux périphérique
9	Maladies rares en dermatologie
10	Maladies rares endocriniennes
11	Erreurs innées du métabolisme
12	Maladies constitutionnelles de l'érythropoïèse, de l'hémostase et autres conditions rares hématologiques
13	Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR)
14	Maladies respiratoires rares
15	Maladies rénales rares
16	Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
17	Surdités congénitales
18	Maladies rares de la rétine et autres maladies rares de l'œil
19	Maladies rares de la tête, du cou et des dents
20	Non applicable ou autre

NAVI-NAT: a component of the action plan

Through a **network of clinical experts** and with the support of **nurse navigators**, patients will get access directly to the appropriate expertise.

Patients will be directed to an expert in the NAVI-NAT network and offered the appropriate investigations, for a **more efficient path to diagnosis**.

In the absence of a diagnosis, their case will be presented to a provincial NAVI-NAT case discussion meeting to recommend future steps in their evaluation.

Patients accepted in the NAVI-NAT network remain active in the network until a diagnosis of rare diseases is established or ruled out.

NAVI-NAT: Provincial navigation network in rare diseases

The objectives of NAVI-NAT are:

- Assist patients in their path to a diagnosis
- Coordinate efforts to shorten the diagnostic odyssey, for individuals with rare diseases to attain their full health and wellbeing potential.
 - Build on the expertise in the health care system, by working closely with the reference and competence centers.
 - Act as the entryway and as a resource to guide patients more quickly to the most relevant care and services
- Create a community of practice in rare diseases, to share best practices and benefit from the expertise of all stakeholders

The NAVI-NAT vision

Co-construct with reference and competence centers

Integrate patient partners and patient groups

Integrate research and teaching about rare diseases Access through a single point of entry

Reduce delays at each step of the diagnostic process

Support patients and families through their Navi-Nat trajectory of care



Patient

Increased value for the patient and for the health care system







- Reduce waiting times de délais d'attente :
 - Referral is evaluated and directed to the specialist/clinic with the appropriate relevant expertise within 5 days
 - o First clinical evaluation→ Objective : 4 weeks
- Delay to diagnosis
 - Target: 3 to 6 months, depending on the complexity of the situation
- Orientation of patient to appropriate care and services, with expert recommendations
- Reduction of costs due to the diagnostic odyssey

What NAVI-NAT is not

- NAVI-NAT is not a substitute to existing trajectories of care
 - It uses, improves and connects to existing trajectories and structures
- NAVI-NAT is not an addition to the patient load for reference centers
 - It improves the orientation of patients more directly to the right expertise
- NAVI-NAT is not a centralized approach to care
 - It improves communication before and after a referral, to facilitate better collaboration in the health care system.
- NAVI-NAT is not the only strategy in the rare disease action plan
 - It is one of many actions planned to improve care in rare diseases
- NAVI-NAT is not comprehensive patient care for individuals with rare diseases
 - It focuses on access to a diagnosis

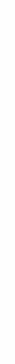
Patient trajectory in Navi-Nat

CHUMCentre hospitalier

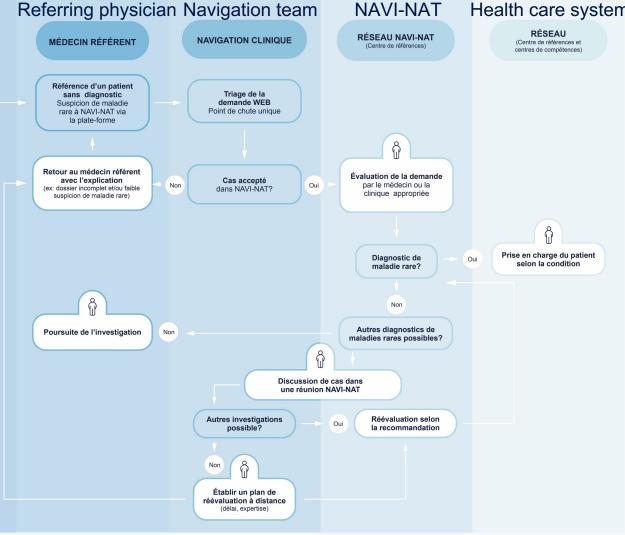
de l'Université de Montréal

Sainte-Justine
Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant

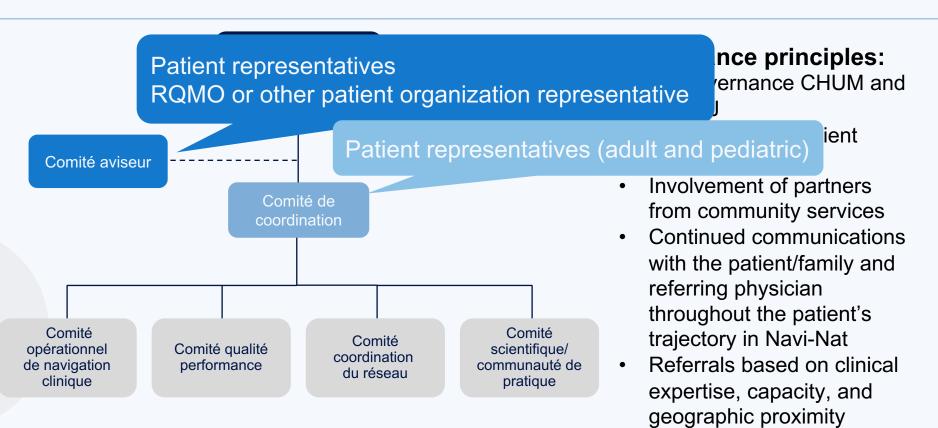
Université de Montréal







Governance structure



Piloting NAVI-NAT

Pilot triage algorithms developed, based on common presentations of rare diseases.

- For adults:
 - Diagnostic odyssey (> 3 specialist evaluations in last year without a diagnosis) and suspected rare disease
 - Hypermobility and suspected rare disease
- For children
 - Short stature/failure to thrive and suspected rare disease
 - Overgrowth and suspected rare disease
 - Diagnostic odyssey (> 3 specialist evaluations in last year without a diagnosis) and suspected rare disease

Navi-Nat Algorithme décisionnel: Retard statural et suspicion de maladie rare- pédiatrie - DOCUMENT DE TRAVAIL Médecin référent Navi-Nat Navi-Nat / Centre de référence Navi-Nat / Centre de référence RETARD STATURO-Enfant présentant un retard statural (avec ou sans retard pondéral) avec Réception nouvelle requête Navi-Nat (équipe pédiatrique) RETARD STATURAL PONDÉRAL une suspicion de maladie rare Cochez les critères qui s'appliquent Trajectoire Endocrinologie Priorisation selon: latour au mádacio ráfárar Critères d'inclusions Requête ne rencontre pa ☐ Vélocité de croissance avec explication non ☐ Patient < 18 ans pré-requis documentair les critères administratif □ Discordance avec la taille cible admission administrative Bilan inital à faire Navi-Nat (Personnel administ ☐ Taille < -3 déviations standards (1er percentile) FIN NAVI-NAT ☐ Bilan sanguin: Navi-Nat) Exemples: D FSC ☐ Taille ≤ -2 déviations standards (5e percentiles) ET microcéphalie Bilans à faire à priori: □ CRP ☐ Fonction rénale (créatinine, BUN, analyse d'urine) ☐ Taille cible génétique (ou taille de ses Diagnostic posé ☐ Suspicion de maladie rare deux parents biologiques Age osseux Bilan sanguin: ☐ Fonction hépatique (ALT, GGT, phosphatase alcaline, albumine) FIN NAVI-NAT Admission Demande d'ouverture d'un Quelle est la maladie rare suspectée et pour quelle(s) raison(s): ☐ Dépistage cœliaque (Anti-transglutaminase (IgA total)) (administrative) dossier CHUSI au service de Spécifier de la recuitte □ FSC CGH/LP-WGS Retard Statural isolé Critères d'exclusion: D CRP Navi-Nat / Communauté de ☐ Retard pondéral isolé ☐ Fonction rénale (créatinine, BUN, pratique ☐ Une atteinte liée à une grossesse en cours - référer en clinique analyse d'urine) génétique prénatale Triage clinique ☐ Fonction hépatique (ALT, GGT, ☐ Une histoire familiale de maladie rare (sans histoire personnelle Évaluation et analyse des données phosphatase alcaline, albumine) suggestive d'une maladie rare) cliniques disponibles ☐ Dépistage cœliaque (Anti-Retard staturo-pondéral (Professionnels de la santé Navi-Nat) transglutaminase (IgA total)) D TSH et IGE 1 Diagnostic posé d'autres éléments suggestifs d'une ☐ FSH, LH, estradiol (si fille ≥ 9 ans) FIN NAVI-NAT maladie génétique Trajectoire Génétique ☐ FSH, LH, testostérone (si garçon ≥ RETARD STATURAL Complète un formulaire pour une ☐ Microcéphalie □ Syndrome dysmorphique Poursuite investigation CGH/LP-WGS nouvelle demande Navi-Nat □ Dysmorphies □ Dysplasie squelettique RETARD STATURO-PONDÉRAL Navi-Nat / Communauté de ☐ Retard global de développement / pratique ☐ Anomalies congénitales Formulaire à compléter : Retour au médecin référent avec Retard statural Requête ne rencontre pas Cochez les cases qui s'appliquent et les informations fournies FT explication non admission Trajectoire Génétique les critères Navi-Nat d'autres éléments suggestifs de Diagnostic posé FIN NAVI-NAT Identification du médecin référent/ IPS référent: maladie génétique ☐ Syndrome dysmorphique ☐ Médecin de famille Dysplasie squelettique □ IPS ■ Microcéphalie Retard staturo-pondéral Poursuite investigation Diagnostic posé FIN NAVI-NAT ☐ Dysmorphies □ Pédiatre Navi-Nat / Communauté de Bilans à faire à priori ☐ Retard global de □ Autre d'autres éléments suggestifs d'une proticue ☐ CGH / LP-WGS Diagnostic posé entre la Trajectoire Gastro développement / DI maladie digestive rare Retour au médecin référent avec Informations obligatoires initiales à fournir ☐ Anomalies congénitales Poursuite investigation réception de la requête et □ Données nominatives du patient ☐ Maladie inflammatoire intestin le triage dinique Navi-Nat / Communauté de FIN NAVI-NAT Courbes de croissance (taille et poids, PC pour petite enfance) ☐ Mucoviscidose (FK) Ex: Fibrose kystique pratique ☐ Poids et taille de naissance (pour enfant < 5 ans) ☐ Âge gestationnel (pour enfant < 5 ans) Trajectoire Maladies osseuses ☐ Informations cliniques □ Consentement patient-parents ☐ Syndrome dysmorphique Retour au médecin référent □ Dysplasie squelettique (voie de facilitation) Retard statural Diagnostic posé Autres informations si disponible et pertinent Investigations FIN NAVI-NAT avec investigations à faire Fermeture et retour au □ Évaluation en pédiatrie Bilans à faire à priori: Diagnostic posé manguantes ou d'autres éléments suggestifs (accessible en 1ere ligne) médecin référent avec □ Symptômes digestifs FIN NAVI-NAT évaluation supplémentaire d'une maladie osseuse □ Rilan Retard staturo-pondéral Exemples: explication □ Développement pour évaluation de la D. Cakium ☐ Consultation en pédiatrie FIN NAVI-NAT Poursuite investigation Trajectoire Autres ☐ Histoire familiale pertinente suspicion de maladie rare □ Phosphore d'autres éléments suggestifs d'une □ Disproportion des membres / ☐ Bilan sanguin Navi-Nat / Communauté de Poursuite investigation ☐ Trouvailles pertinentes à l'examen physique fractures CI PTH maladie rare ☐ Imagerie ou autre pratique Navi-Nat / Communauté de □ Évaluation nutritionnelle. □ Magnésium □ Dysmorphie ☐ Taille cible génétique (ou taille de ses deux parents biologiques pratique ☐ Histoire de fractures multiples ☐ Phosphatase alcaline ☐ Bilan sanguin: ☐ Vitamine D (25/OH)D) (familiale ou personnelle) ☐ FSC CGH/LP-WGS D CRP ☐ Fonction rénale (créatinine, BUN, analyse d'urine) Dossier Navi-Nat en Catégories de diagnostics possibles (regroupements proposés par MSSS) Référence pour ☐ Fonction hépatique (ALT, GGT, phosphatase alcaline, albumine) 1- Syndromes dysmorphiques avec ou sans troubles neurodéveloppementaux associés FAIBLE suspicion de suspens consultation en pédiatrie ☐ Dépistage cœliaque (Anti-transglutaminase (IqA total)) 10- Maladies rares endocriniennes maladie rare évaluations Attente des résultats par Navi-Nat dans un 13- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de cystic fibrosis transmembrane ☐ TSH et IGF 1 complémentaires Relance-vigle: 3 mois, Diagnostic posé FIN NAVI-NAT Centre de compétence ou ☐ FSH, LH, estradiol (si fille ≥ 9 ans) conductance regulator (CFTR) nároccalnos 6 mole Retard statural Centre de référence 16- Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilare □ FSH, LH, testostérone (si garcon ≥ 12 ans) Fermeture à 12 mois Trajectoire Autres D CGH / LP-WGS 20- Autre d'autres éléments suggestifs ☐ Imagerie (âge osseux, autres) ☐ Maladie immunologique Poursuite investigation d'une maladie rare ☐ Histoire de fractures multiples (familiale ou personnelle) Navi-Nat / Communauté de MODÉRÉE à ÉLEVÉE pratique ☐ Test à la sueur suspicion de maladie rare évaluation en spécialité Démarche(s) préalable(s) en cours: ☐ Demande de consultation en pédiatrie CRDS Catégories de diagnostics possibles (regroupements proposés par MSSS) □ Demandes de consultation en spécialité (spécifiez) 1- Syndromes dysmorphiques avec ou sans troubles neurodéveloppementaux associés □ Examens en attente de résultats (spécifiez) □ Autre 13- Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de cystic fibrosis transmembrane ☐ Aucune conductance regulator (CFTR) 16- Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage 20- Autre

Strengths of NAVI-NAT

- Patient-centered provincial approach to facilitate access to a diagnosis
- Advisory committee including diverse stakeholders, including both patient representatives and patient group representatives
- Navigation team already in place (2 nurses, 3 genetic counselors, 2 medical geneticists, 1 pediatrician)
- Support from the MSSS
- Engagement from the leadership and clinical teams in the Reference Centers

Next steps for NAVI-NAT

- Keep census of expertise in rare diseases across centers in Quebec up to date and complete
- Ensure tools used for tracking patient trajectories in NAVI-NAT are efficient and secure
- Navigate the transition to Santé Québec
 - Make sure roles and responsibilities of all parties and stakeholders are clearly defined
- Raise awareness about NAVI-NAT
- Build a community of practice in rare diseases in Quebec
- Measure impact of NAVI-NAT for patients with rare diseases



Merci! navi-nat@ssss.gouv.qc.ca