



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

**10 propositions politiques en faveur de plus
de 500 000 Belges atteints de maladies rares.**
Des leviers pour de meilleures opportunités
& une qualité de vie optimale.

Mémoire aux partis politiques belges

Janvier 2024





Table des matières

A. Pourquoi faut-il une politique cohérente en matière de maladies rares ?	3
B. Vers un plan belge actualisé pour les maladies rares	5
C. 10 Propositions politiques : définition du problème, notre demande, nos propositions	10
1. Mise en œuvre effective d'un registre central des maladies rares opérationnel et complet.....	10
1.1. Contexte et énoncé du problème :	10
1.2. Notre demande :	10
1.3. Nos propositions :	10
2. Identification transparente de l'expertise en matière de maladies rares et facilitation de l'accès à cette expertise	12
2.1. Contexte et énoncé du problème :	12
2.2. Notre demande :	12
2.3. Nos propositions :	12
3. 24 réseaux nationaux de référence pour les maladies rares, sur le modèle des réseaux européens de référence	14
3.1. Contexte et énoncé du problème :	14
3.2. Notre demande :	14
3.3. Nos propositions :	14
4. Soins multidisciplinaires et intégrés avec gestion de cas pour tout patient atteint d'une maladie complexe et rare	16
4.1. Contexte et énoncé du problème :	16
4.2. Notre demande :	16
4.3. Nos propositions :	17
5. Réduction du temps nécessaire au diagnostic	18
5.1. Contexte et énoncé du problème :	18
5.2. Notre demande :	18
5.3. Nos propositions :	18
6. Un statut de maladie rare	20
6.1. Contexte et énoncé du problème :	20
6.2. Notre demande :	20
6.3. Nos propositions :	20
7. Accès rapide aux médicaments orphelins et à d'autres traitements hautement spécialisés	22
7.1. Contexte et énoncé du problème :	22
7.2. Notre demande :	23
7.3. Nos propositions :	23
8. Un collège pour les maladies rares	25
8.1. Contexte et énoncé du problème :	25
8.2. Notre demande :	26
8.3. Nos propositions :	26
9. Incitations à la recherche scientifique sur les maladies rares	27
9.1. Contexte et énoncé du problème :	27
9.2. Notre demande :	27
9.3. Nos propositions :	27
10. Un centre national d'information sur les maladies rares	28
10.1. Contexte et énoncé du problème :	28
10.2. Notre demande :	28
10.3. Nos propositions :	28



A. POURQUOI FAUT-IL UNE POLITIQUE COHERENTE EN MATIERE DE MALADIES RARES ?

Une maladie rare est définie comme une affection ne touchant pas plus d'une personne sur 2 000 dans l'Union européenne. Il existe cependant de grandes variations en termes de prévalence au sein de ce groupe de maladies: seules 4 % des maladies rares touchent 1 à 5 personnes sur 10 000, tandis que 84 % affectent moins d'un patient sur 1 000 000.

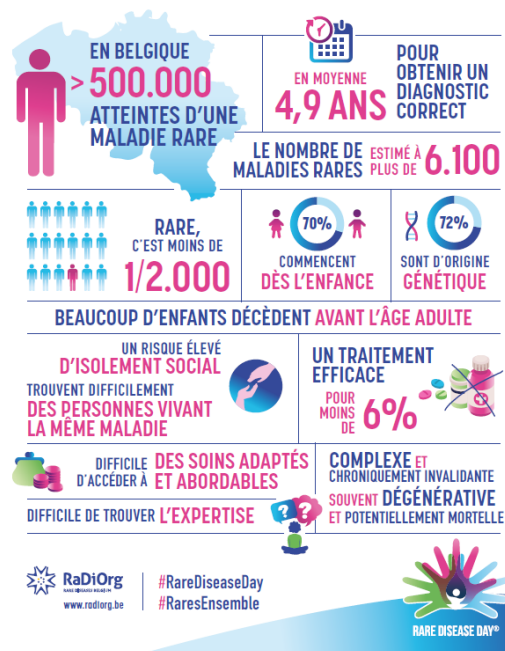
Orphanet, une plateforme internationalement reconnue pour l'information sur les maladies rares, identifie plus de **6 300¹ maladies rares uniques** affectant entre 3,5 et 5,9 % de la population mondiale. Il y a entre **500 000 et 700 000 Belges atteints d'une maladie rare**, si l'on inclut les cancers rares, les maladies infectieuses et les empoisonnements².

Les maladies rares sont souvent **chroniquement débilatantes, évolutives et potentiellement mortelles**. Selon l'Agence européenne des médicaments (EMA), moins de 1 000 maladies bénéficient d'un niveau de connaissances scientifiques satisfaisant. Les prestataires de soins de santé n'ont que peu ou pas d'expérience dans ce domaine. Le **délai moyen de diagnostic d'une maladie rare est de 4,9 ans en Belgique**, mais s'élève à plus de 10 ans pour beaucoup d'entre elles. Moins de 6 % de l'ensemble des maladies rares ont un traitement efficace.

Il s'agit de maladies à la fois graves et rares nécessitant une politique adaptée. Une politique qui crée un contexte dans lequel les patients reçoivent un diagnostic en temps utile, où ils sont orientés vers la meilleure expertise possible sans détour fastidieux, et où ils ont accès à des options de traitement leur permettant une qualité de vie optimale. Les maladies rares n'affectent pas seulement la personne concernée, mais impliquent des familles entières dans des incertitudes et des limitations qui durent toute la vie.

Chaque maladie rare affecte peu de personnes, mais additionnées les unes aux autres, elles touchent finalement une tranche importante de la population, à savoir plus d'un demi-million de Belges. **D'après**

Vous connaissez quelqu'un avec une maladie rare ?



¹ Le nombre de maladies rares différentes a été actualisé à 6 300 par Orphanet en juillet 2023.

² Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Oly, A. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases : analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165-173 (2020). <https://rdcu.be/dsqcg>. L'étude a montré que les maladies rares touchent entre 3,5 et 5,9 % de la population mondiale. Toutefois, cette étude n'incluait pas les cancers rares, les maladies infectieuses rares et les empoisonnements rares. Par conséquent, nous supposons que - si nous considérons toutes les maladies rares - il y a entre 500.000 et 700.000 Belges atteints d'une maladie rare.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

les chiffres sur la prévalence et l'incidence du cancer en Belgique et aux Pays-Bas, il y a plus de Belges atteints d'une maladie rare que de Belges atteints d'un cancer³.

Nous vous invitons donc à aborder la question des maladies rares comme un **défi sociétal majeur nécessitant une** politique adaptée, une politique qui appelle un plan d'action actualisé et cohérent, **un nouveau plan belge des maladies rares**, qui tienne compte des compétences politiques des différents gouvernements et de leurs interrelations.

³ En 2021, 74 998 nouveaux cas de cancer ont été recensés en Belgique (incidence du cancer). Fin 2021, 337 733 personnes en Flandre vivaient avec ou après un cancer (prévalence). Elles ont été diagnostiquées entre 2002 et 2021. <https://www.allesoverkanker.be/definities/hoev vaak-komt-kanker-voor>

Les Pays-Bas comptaient environ 626 300 personnes atteintes d'un cancer au 1er janvier 2022. https://www.vzinfo.nl/kanker/leeftijd-en-geslacht#Kanker_prevalentie



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

B. VERS UN PLAN BELGE ACTUALISE POUR LES MALADIES RARES

En 2013, le Plan belge pour les maladies rares a été publié, sur la base des recommandations préparées par le Fonds pour les maladies rares et les médicaments orphelins de la Fondation Roi Baudouin, présidé par le Prof. em. J.-J. Cassiman (2009-2011)⁴.

Depuis la publication du plan, la 6^{ème} réforme de l'État a eu lieu. Cela a rendu plus difficile la mise en œuvre des 20 actions proposées dans le plan. Dans le même temps, des évolutions importantes ont eu lieu dans le domaine des maladies rares : au niveau européen, les réseaux européens de référence ont été mis en place, en Belgique, huit fonctions de maladies rares ont été reconnues, en Flandre et dans la Communauté française, les programmes de dépistage des maladies congénitales sont progressivement étendus, des réseaux semi-formels existent autour de groupes de maladies rares et des structures de soins intégrés sont en cours d'élaboration. Les progrès scientifiques sont constants, les "données de santé" et les registres se développent, et la génétique évolue à une vitesse fulgurante. Pourtant, les besoins des patients atteints de maladies rares restent élevés, comme en témoigne également la publication de février 2022 de la Fondation Roi Baudouin intitulée " Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare : état des lieux et recommandations"⁵.

Nous demandons instamment une mise à jour du plan belge sur les maladies rares, un plan qui devrait fournir un cadre cohérent pour optimiser les soins aux personnes atteintes de maladies rares. Un plan qui relie les actions à mettre en œuvre par les différents niveaux politiques en une stratégie cohérente dans l'intérêt des patients atteints de maladies rares.

En guise de prélude à un tel plan global, nous proposons ici 10 mesures politiques concrètes et cruciales pour donner aux patients belges atteints de maladies rares des chances optimales de bénéficier d'un diagnostic opportun, de soins de santé adaptés et de la meilleure qualité de vie possible.

⁴ Les recommandations du Fonds pour les maladies rares et le plan belge pour les maladies rares, publiés en décembre 2013, peuvent être consultés sur la page politique du site web de RaDiOrg, Maladies rares Belgique : <https://www.radiorg.be/nl/zeldzame-ziekten/beleid/>.

⁵Fondation Roi Baudouin, (2022) Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare: état des lieux et recommandations, disponible: https://media.kbs-frb.be/fr/media/9117/Publication_MR_fev2022_fr



C. RESUME DES 10 PROPOSITIONS POLITIQUES

Dès la première page, pour chacune des dix propositions politiques, l'énoncé du problème est présenté, suivi de notre question et de nos propositions concrètes.

1 Mise en œuvre effective d'un registre central des maladies rares opérationnel et complet

Le Registre central des maladies rares (*Central Register Rare Diseases, CRRD*) comptabilise actuellement environ à peine 1,2 % des Belges atteints de maladies rares. Son impact actuel est donc considéré comme négligeable. Or l'enregistrement des données est nécessaire et d'une importance indéniable pour la politique en matière de maladies rares. Un registre complet et opérationnel devrait servir de base à la politique, faciliter la recherche clinique et donner de la visibilité à toutes les maladies rares en Belgique. Pour sa réalisation, nous recommandons un cadre juridique et un financement sur le modèle du Registre national du cancer.

2 Identification transparente de l'expertise en matière de maladies rares et facilitation de l'accès à cette expertise

L'expertise dans le domaine des maladies rares n'est pas clairement identifiée en Belgique et reste donc difficile à dénicher. Les personnes atteintes de maladies rares perdent du temps avant de trouver l'expert optimal. Cette situation s'accompagne souvent de conséquences médicales importantes et entraîne un stress et une incertitude importants.

Nous demandons donc, d'une part, qu'un Comité national d'expertise des maladies rares soit mis en place pour développer une méthodologie d'identification de l'expertise dans les maladies rares et, d'autre part, que l'accès à la meilleure expertise soit facilité. Pour ce faire, l'expertise devrait être visible sur un site web facilement consultable, le remboursement des avis d'experts aux collègues d'autres centres devrait être assuré, et une obligation d'orientation vers une équipe experte pourrait être conseillée.

3 Création de 24 réseaux nationaux de référence pour les maladies rares, sur le modèle des réseaux européens de référence

L'expertise, y compris la participation aux réseaux européens de référence (*European Reference Networks, ERNs*) - présents en Belgique pour la plupart des pathologies -, reste excessivement fragmentée. Il est urgent de formaliser une meilleure collaboration entre les experts des hôpitaux fonctionnels et avec tous les niveaux de soins.

Les réseaux nationaux de maladies rares, sur le modèle des ERNs, faciliteront grandement l'accès des patients à des connaissances et à une expertise de haute qualité et pourront être des partenaires politiques dans l'élaboration de soins optimaux pour les personnes atteintes de maladies rares, dans le déploiement d'un enregistrement efficace



et même dans les décisions relatives au remboursement et aux modalités d'accès précoce aux nouvelles thérapies (coûteuses).

4 Soins multidisciplinaires intégrés avec gestion de cas pour tout patient atteint d'une maladie complexe et rare

La majorité des maladies rares sont des maladies multi systémiques, pour lesquelles une approche par discipline médicale ne suffit pas. Il faut une consultation pluridisciplinaire et l'élaboration et la mise en œuvre de plans de soins individuels, en concertation avec le patient et, si nécessaire, avec l'aide d'un(e) coordinateur/trice de soins. Une convention générique sur les maladies rares est en cours d'élaboration par l'Institut national d'assurance maladie-invalidité (INAMI), mais elle ne concerne que 4 des plus de 6.000 maladies rares qui nécessitent des soins multidisciplinaires complexes. La manière dont les maladies rares supplémentaires seront classées par ordre de priorité est incertaine, tant en termes de calendrier que de méthodologie. Des garanties (budgétaires) sont nécessaires pour qu'à court terme, des soins intégrés soient offerts à tous les patients nécessitant des soins multidisciplinaires complexes. Une définition claire de l'expertise requise pour la coordination des soins pour les maladies rares est nécessaire.

5 Réduction du temps nécessaire au diagnostic

Les personnes atteintes de maladies rares attendent en moyenne 4,9 ans avant d'obtenir un diagnostic précis, et pour beaucoup d'entre elles, cela peut prendre 10 ans ou plus. Or, pour obtenir des résultats optimaux en matière de santé, il faut d'abord mettre en place un traitement approprié en temps voulu.

Pour raccourcir le délai de diagnostic, il convient d'encourager les acteurs de la santé dans les soins primaires à penser aux maladies rares et à les orienter plus rapidement. Il convient également de maximiser le potentiel du dépistage et des tests génétiques et d'encourager et de faciliter la consultation entre les professionnels de la santé, y compris de manière transmurale.

6 Un statut de maladie rare

Il faut adapter le statut de maladie rare aux caractéristiques réelles des maladies rares. Pour ce faire, le statut devrait être attribué à vie sur la base de dépenses annuelles (et non trimestrielles) et sur la base de toutes les dépenses effectuées sur prescription d'un médecin spécialiste de la maladie.

Les frais de transport et d'hébergement pour le suivi et le traitement dans un centre spécialisé devraient également être pris en charge.

7 Accès rapide aux médicaments orphelins et à d'autres traitements hautement spécialisés

La plupart des maladies rares sont des affections graves avec un taux de mortalité et/ou de morbidité élevé et souvent peu d'options thérapeutiques. L'accès aux nouvelles thérapies "prometteuses" est donc essentiel. Les procédures d'accès plus rapide à ces



médicaments et leur remboursement doivent être adaptés à ces besoins. L'avis des patients et des experts de ces pathologies complexes sont ici essentiels.

Étant donné que l'accès précoce aux nouvelles thérapies comporte encore de nombreuses incertitudes et ce, à un coût souvent élevé, une réglementation souple devrait être mise en place avec la possibilité de contrôler l'efficacité et les effets secondaires. Cependant, le contrôle des principes éthiques est essentiel pour l'accès et la continuité des soins les plus optimaux.

La Belgique devrait faire preuve d'ambition pour parvenir à un accès rapide et large aux médicaments orphelins et être un élément déclencheur de l'harmonisation de la politique européenne en matière de médicaments (orphelins).

8 Un collège pour les maladies rares

Il existe actuellement un collège de génétique et des maladies rares. Toutefois, le regroupement de ces deux domaines au sein d'un même collège n'est plus d'actualité. De nombreuses questions relevant du domaine de la génétique ne sont pas liées aux maladies rares ; de nombreuses questions liées aux maladies rares ne concernent pas la génétique.

Tous les organismes concernés par les maladies rares devraient être réunis au sein d'une entité nationale unique capable de coordonner les collaborations, sensibiliser l'opinion publique, contribuer aux stratégies visant à améliorer l'organisation des soins de santé et capable de soutenir les politiques relatives à toutes les maladies rares.

9 Incitations à la recherche scientifique sur les maladies rares

La Belgique est forte en matière de recherche et d'innovation dans le domaine des maladies rares. Investir dans la recherche et le développement liés aux maladies rares est crucial, non seulement d'un point de vue scientifique, mais aussi en vue d'améliorer les soins prodigués à une population de patients souvent vulnérable. La promotion et la participation à la recherche scientifique sur les maladies rares en Belgique nécessitent un cadre politique cohérent qui fonctionne aux niveaux national, européen et mondial. Nous demandons des incitations à la recherche sur les maladies rares par le biais de ressources financières équitables réservées à la recherche sur les maladies rares.

10 Un centre national d'information sur les maladies rares

Créer un centre national d'information à bas seuil, validé, pour les personnes ayant des questions relatives aux maladies rares et qui rassemble les initiatives existantes et fragmentées. Il s'agit d'une ligne d'assistance téléphonique nationale destinée aux patients et à leurs familles, ainsi qu'aux prestataires de soins de santé.

En créant un partenariat entre tous les acteurs d'un tel centre utilisant une méthodologie validée, les connaissances seront mises en commun, davantage de pairs seront en mesure de se retrouver et le chemin vers le diagnostic et l'orientation vers des soins optimaux sera facilité.

Le fait de pouvoir faire appel à ce point d'information améliorera concrètement la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



COLLEGE
GENETICS



C. 10 PROPOSITIONS POLITIQUES : DEFINITION DU PROBLEME, NOTRE DEMANDE, NOS PROPOSITIONS

1. Mise en œuvre effective d'un registre central des maladies rares opérationnel et complet

1.1. Contexte et énoncé du problème :

Suite à la publication du plan belge sur les maladies rares (2013), un Registre central des maladies rares (*Central Register Rare Diseases*, CRRD) a été mis en place. En avril 2022, environ 5 800 patients représentant un total de 1 213 troubles différents avaient été enregistrés. Ainsi, 9 ans après la publication du plan belge sur les maladies rares, à peine environ 1,2 % du nombre estimé de Belges atteints de maladies rares étaient inclus dans le CRRD. Par conséquent, la valeur ajoutée de ce registre est actuellement négligeable.

Outre les données épidémiologiques et les données longitudinales sur les patients, il est nécessaire d'avoir une vue d'ensemble du suivi des patients dans les structures de soins concernées en Belgique. Une valeur ajoutée supplémentaire de ce registre est qu'il peut aider au recrutement souvent laborieux de patients spécifiques pour des essais cliniques.

En outre, depuis 2023, le gouvernement souhaite utiliser une nouvelle méthodologie pour cartographier les besoins médicaux non satisfaits (cf. le projet NEED du KCE). L'applicabilité de la nouvelle méthodologie aux maladies rares fera l'objet d'une attention particulière. Toutefois, la première étape cruciale consiste à rendre visibles les patients atteints de maladies rares. Ce n'est que lorsque nous disposerons de données de base sur les personnes souffrant d'une maladie rare en Belgique que nous pourrons raisonnablement rechercher les besoins médicaux non satisfaits au sein de ce groupe. En l'absence d'un registre systématiquement rempli, les maladies qui souffrent d'un manque d'attention et de données et pour lesquelles il n'y a pas d'associations de patients ou de médecins dévoués resteront toujours dans l'ombre. Or, c'est peut-être précisément dans ce groupe que se trouvent les maladies dont les besoins non satisfaits sont les plus importants.

1.2. Notre demande :

Un registre central des maladies rares complet et opérationnel d'ici 2026 qui

- *constituerait la base du travail politique ;*
- *faciliterait la recherche clinique ;*
- *donnerait de la visibilité à toutes les maladies rares en Belgique afin de créer des opportunités égales dans l'identification des besoins médicaux non satisfaits.*

1.3. Nos propositions :

En nous inspirant du brillant modèle du registre national du cancer, nous souhaitons mettre en place un cadre juridique similaire et un financement approprié pour le registre central des maladies rares (CRRD).

Les aspects suivants devraient être pris en compte dans ce cadre juridique :

- L'obligation de mettre en place une collecte de données permanente et uniformisée au sein des fonctions maladies rares pour tous les patients atteints de maladies rares, comme le prévoit le programme de soins oncologiques proposé par les hôpitaux reconnus.



- Le financement, pour les fonctions hospitalières reconnues dans le domaine des maladies rares, d'un gestionnaire de données de niveau universitaire (1 ETP pour 1 000 patients atteints de maladies rares), comme cela est également prévu pour l'enregistrement dans le cadre du programme de soins oncologiques⁶.
- Le renforcement de l'équipe de Sciensano chargée des maladies rares dans le but de superviser la saisie unifiée des données par les fonctions et d'exercer le contrôle de qualité nécessaire. Mais aussi afin de fournir aux gestionnaires de données la formation requise par la loi, comme c'est déjà le cas avec les gestionnaires de données du registre du cancer⁷.
Les modalités de cette équipe peuvent être décrites par analogie avec la description détaillée des modalités du registre du cancer telle que stipulée dans la loi sur la santé⁸.
- La fourniture du financement nécessaire pour apporter les modifications informatiques requises à l'actuel registre afin de faciliter au mieux son expansion.
- L'obligation d'enregistrer les patients sans diagnostic définitif mais avec une suspicion de maladie rare, en particulier avec le code ORPHA 616874.

En outre, nous souhaitons lancer un projet temporaire avec le financement et le soutien nécessaires pour enregistrer rétroactivement les patients qui ont reçu un diagnostic de maladie rare d'une part avant 2016 (avant l'introduction du CRRD) et d'autre part entre 2016 et aujourd'hui (patients vus par les fonctions maladies rares de l'hôpital mais pas par les centres génétiques).

⁶ [Arrêté royal du 20 septembre 2009 modifiant l'arrêté royal du 25 avril 2002 relatif à la fixation et à la liquidation du budget des moyens financiers des hôpitaux](#)

⁷ [Arrêté royal du 30 Aout 2013 modifiant l'arrêté royal du 21 mars 2003 fixant les normes auxquelles le programme de soins de base en oncologie et le programme de soins d'oncologie doivent répondre pour être agréés](#)

⁸ [Loi du 13 décembre 2006 portant diverses dispositions en matière de santé : décrit en détail à l'article 39 du chapitre VI, les modalités d'enregistrement des cancers \(publication 22/12/2006\)](#)



2. Identification transparente de l'expertise en matière de maladies rares et facilitation de l'accès à cette expertise

2.1. Contexte et énoncé du problème :

Les personnes atteintes de maladies rares et donc peu connues, perdent souvent un temps précieux avant de trouver l'expert le plus adapté à leur maladie. Cela se traduit par des occasions manquées, des traitements sous-optimaux, voire erronés. Outre les conséquences médicales importantes, cette situation engendre également du stress et de l'incertitude qui ont un impact négatif supplémentaire sur la qualité de vie.

Le plan national belge des maladies rares a souvent évoqué l'importance de l'expertise et des centres d'expertise. Pourtant, aucun centre d'expertise pour des maladies spécifiques n'a été reconnu depuis 2013. Il existe cependant des fonctions maladies rares depuis 2016 et la participation des centres à l'un des 24 réseaux européens de référence (*European Reference Networks, ERNs*) est indiquée sur Orphanet. Sachant qu'au sein de ces ERNs, il y a généralement des dizaines, voire des centaines de maladies regroupées, cela n'adresse pas nécessairement le défi lié à la localisation d'une expertise spécifique.

Le cadre juridique de la reconnaissance de l'expertise au niveau national n'est pas clair. Les incertitudes concernant les compétences exactes des différents niveaux politiques en la matière, constituent un obstacle.

Dans le réseau flamand des maladies rares (une mise en œuvre du plan relevant de la compétence régionale depuis la 6^e réforme de l'État de 2014), des travaux préparatoires visant à identifier l'expertise ont déjà été réalisés depuis 2017, mais comme le financement de la mise en œuvre relève de la compétence nationale, ils ne débouchent pas sur des résultats concrets.

En raccourcissant le processus de recherche de l'expertise, notamment en l'identifiant clairement, on contribuera à améliorer la santé des personnes atteintes de maladies rares.

2.2. Notre demande :

Gagner du temps, c'est gagner en santé : nous demandons que l'expertise relative à des maladies rares spécifiques ou à des groupes de maladies rares apparentées soit clairement identifiée afin de pouvoir être trouvée rapidement. Les avantages :

- *Il sera possible d'orienter rapidement les patients vers des médecins possédant les meilleures connaissances et la meilleure expertise, de sorte que le traitement optimal soit mis en place sans perte de temps,*
- *Les médecins de tout le pays pourront plus facilement faire appel à un collègue expert dans le traitement des maladies rares,*
- *L'investissement dans l'expertise et l'encadrement de maladies rares spécifiques portera ses fruits et sera d'avantage stimulé,*
- *Les patients se verront épargner l'odyssée éprouvante de la recherche du bon diagnostic et des bons soins.*

2.3. Nos propositions :

- 1 Développer et mettre en œuvre une méthodologie d'identification de l'expertise. À cette fin, nous proposons ce qui suit :
 - Mettre en place un **comité national** multipartite **sur l'expertise en matière de maladies rares**, capable de suivre les processus d'identification, de validation et de suivi de cette expertise,



- Fonder la méthodologie à développer :
 - Sur des questionnaires développés par Orphanet qui se réfèrent aux critères de qualité EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*) pour les centres d'expertise sur les maladies rares⁹ ;
 - Sur les critères d'expertise spécifiques issus des réseaux européens de référence¹⁰.

- 2 Faciliter l'accès à la meilleure expertise.

Rendre l'expertise identifiée visible pour tous les patients et les prestataires de soins de santé. Créer des mesures incitatives pour encourager l'orientation des patients vers des centres d'expertise pour les maladies rares, d'une part, et faire de l'échange d'informations et de la coopération entre les prestataires de soins de santé au-delà des frontières hospitalières la norme pour les maladies rares, d'autre part. De cette manière, nous garantirons aux patients le bénéfice d'une expertise de pointe locale, tout en favorisant le partage de connaissance.

Nous pensons à :

 - Un site internet offrant une navigation simple et intuitive ;
 - Le remboursement des avis d'experts à des collègues d'autres centres ;
 - L'éventuelle obligation d'orientation du patient, tout en préservant sa liberté de choisir le centre ou le médecin de sa consultation.

L'expertise ne sera pas reconnue pour toutes les maladies rares en Belgique, mais grâce aux réseaux européens de référence, une expertise internationale de premier plan sera cependant accessible. L'intégration des réseaux européens de référence au niveau national est souhaitable pour permettre aux patients, où qu'ils soient, de bénéficier d'une expertise internationale de premier plan pour leur maladie.

C'est pourquoi nous insistons également sur l'urgence de la proposition politique suivante :

⁹ Recommandations de l'EUCERD, critères de qualité pour les centres d'expertise pour les maladies rares dans les États membres : https://www.rd-action.eu/eucerd/EUCERD_Recommendations/press_cereco.pdf

¹⁰ https://ec.europa.eu/health/document/download/58334bff-3a15-46a0-8523-dc483b28a918_en?filename=specificcriteria_en.xlsx



3. 24 réseaux nationaux de référence pour les maladies rares, sur le modèle des réseaux européens de référence

3.1. Contexte et énoncé du problème :

Les défis actuels en matière de soins de santé, en particulier dans le domaine des maladies rares, sont multiples et complexes. La Belgique est largement représentée dans les réseaux européens de référence, mais l'on observe une fragmentation de l'expertise et des ressources au sein des hôpitaux belges participant aux ERNs. Ce manque de coopération formelle entre ces participants belges, mais aussi avec les hôpitaux sans fonction maladies rares, entrave souvent l'échange efficace de connaissances et de traitements, ce qui affecte directement les soins que les patients peuvent recevoir. Une autre dimension de ce défi est mise en évidence par les réseaux flamands de maladies rares, qui s'efforcent de collaborer avec des spécialistes francophones. Cela montre que la nécessité de coopérer au-delà des frontières linguistiques et communautaires est de plus en plus reconnue pour offrir les meilleurs soins possibles aux patients atteints de maladies rares.

L'objectif ultime de toute organisation de soins de santé devrait être l'accès des patients à des soins optimaux. Les patients recherchent la garantie de soins de qualité, quel que soit le médecin ou le spécialiste qu'ils consultent. Le développement de réseaux spécialisés dans des maladies rares spécifiques ou des groupes apparentés de maladies rares peut grandement faciliter l'accès des patients à des connaissances et à une expertise de grande qualité. Ces réseaux organisés peuvent servir de passerelles entre des compétences dispersées, ce qui permet aux patients de ne pas dépendre d'un lieu ou d'un prestataire de soins particulier pour obtenir le meilleur traitement possible.

Il est essentiel de parvenir à un consensus sur l'importance de ces réseaux parmi toutes les parties prenantes du secteur des soins de santé. Il s'agit non seulement des prestataires de soins et des établissements médicaux, mais aussi des décideurs politiques, des associations de patients et de la communauté au sens large. La prise de conscience que la collaboration et le travail en réseau sont essentiels à l'amélioration de la prise en charge des maladies rares et la reconnaissance des avantages qu'en tirent les patients sont au cœur d'une approche efficace de l'amélioration des soins prodigués à ces derniers.

3.2. Notre demande :

Organiser la coopération au niveau national entre les nombreux centres belges membres des 24 réseaux européens de référence pour les maladies rares. Transférer au niveau national les réseaux flamands pour les maladies rares, qui cherchent à établir une coopération entre les différents niveaux de soins et les représentants des patients. Cela favorisera l'acquisition de connaissances et d'expertise dans des domaines où elles sont rares et profitera aux patients de tout le pays. La coopération au niveau national sera alors alignée sur l'observation selon laquelle les politiques affectant directement les maladies rares (telles que l'organisation de conventions et le remboursement des médicaments) sont principalement réglementées au niveau de la politique nationale.

3.3. Nos propositions :

- Organiser une réflexion sur les réseaux européens de référence pour les maladies rares dans 24 réseaux nationaux ; cela implique que les réseaux flamands pour les maladies rares deviennent des réseaux nationaux relevant de la compétence fédérale et s'appuient sur le travail déjà accompli dans ces réseaux ;



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

- Fournir un cadre juridique et le soutien administratif et/ou financier nécessaire ;
- Les réseaux nationaux peuvent :
 - Définir leurs propres priorités et prendre des initiatives dans le cadre fourni ;
 - Obtenir la visibilité nécessaire et communiquer leurs actions ;
 - Conseiller et soutenir la politique en matière de reconnaissance de l'expertise, de développement de nouvelles conventions, de règlements et de dossiers de remboursement pour les médicaments orphelins et les traitements spécialisés ;
- Pour le bon fonctionnement de ces réseaux nationaux, il est nécessaire que l'enregistrement évalue également un ensemble d'indicateurs de base sur la qualité des soins, adaptés aux sous-groupes de maladies rares concernés. De préférence, cet enregistrement sera greffé sur l'enregistrement européen existant.
- Mettre en œuvre les recommandations issues de l'action européenne "*Joint Action on integration of ERNs into national healthcare systems*" (JARDIN) actuellement en cours.



4. Soins multidisciplinaires et intégrés avec gestion de cas pour tout patient atteint d'une maladie complexe et rare

4.1. Contexte et énoncé du problème :

La majorité des maladies rares sont des maladies multisystémiques, pour lesquelles une approche par discipline médicale ne suffit pas. À l'instar des consultations multidisciplinaires en oncologie, l'objectif est de faciliter les consultations multidisciplinaires pour les maladies rares. Les soins qui en découlent, sous la forme de plans de soins, devraient être mis en œuvre en consultation avec le patient et, si nécessaire, supervisés par un coordinateur de soins. Ce dernier aidera le patient ou l'aidant informel à s'orienter parmi les options de soins et de soutien. Car il n'est pas rare que le stress lié à l'organisation des soins et de l'aide pèse lourdement sur les capacités et la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles.

Une convention générique visant à soutenir les patients atteints de maladies rares à l'aide d'un plan de soins individuel est en cours d'élaboration depuis 2020. Suite à la désignation de quatre maladies pilotes par la ministre De Block, des groupes de travail multipartites (médecins de fonction, médecins de deuxième et de première ligne, paramédicaux et représentants des patients) ont aidé à déterminer le contenu de la convention. Des simulations financières ont été réalisées pour ces quatre maladies en fonction du nombre de patients et de certains aspects spécifiques tels que la concertation pluridisciplinaire, la coordination des soins, l'éducation et les préoccupations spécifiques. Le 6 décembre 2023, la convention a été présentée par le Collège des médecins directeurs aux huit responsables des fonctions maladies rares.

Malheureusement, le soutien prévu ne concerne qu'une première cohorte d'un millier de patients. Pour les autres maladies rares, il semble qu'il faille d'abord attendre l'évaluation des quatre projets pilotes après une période de trois ans. Le texte de la convention prévoit que d'autres maladies seront ajoutées à l'avenir en utilisant des critères de sélection différents par le biais d'un amendement. L'ordre de priorité des maladies rares supplémentaires devra être déterminé en fonction de la complexité des besoins du patient et du plan de soins individuel. Pour le développement d'un outil de hiérarchisation approprié, il est possible de coopérer avec le KCE dans le cadre du projet NEED.

Imaginez si le Plan Cancer (2008) s'était limité à 4 types de cancers !

4.2. Notre demande :

Élaborer un plan global de soins intégrés pour toutes les maladies rares et complexes.

Si nous voulons progresser, maladie par maladie, nous continuerons à perpétuer l'inégalité de l'encadrement et de la qualité des soins. Les maladies rares sont nombreuses d'une part et ont une faible prévalence d'autre part, mais l'impact sur une vie individuelle et parfois sur des familles entières peut être dévastateur. Allons-nous continuer à privilégier des maladies parce qu'elles sont plus visibles, mieux connues, plus représentatives ou qu'elles suscitent plus d'intérêt médical et scientifique que d'autres ? Développons un modèle qui offre le même cadre à chaque patient atteint d'une maladie rare et complexe.

Ces dernières années, le traitement des maladies rares a surtout mis l'accent sur des médicaments innovants, souvent très coûteux. L'accès à ces innovations est évidemment très important, mais il ne faut pas perdre de vue que les gains de santé et la qualité de vie sont largement déterminés par la qualité des soins environnants. Cela nécessite un financement adéquat de tous les aspects des soins.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

4.3. Nos propositions :

- Le budget garantit que des soins intégrés seront offerts à tous les patients nécessitant des soins multidisciplinaires complexes.
- L'évaluation de la proportion de patients atteints de maladies rares nécessitant des soins multidisciplinaires complexes.
- La définition formelle de l'expertise nécessaire à la coordination des soins pour les maladies rares. La qualité des soins spécifiques à une maladie dépendra fortement de l'expertise que les équipes possèdent et peuvent développer. Nous renvoyons donc à notre deuxième recommandation politique, en particulier pour ce qui est de l'identification de l'expertise.
- L'intégration de la coordination des soins dans les réseaux au niveau national, pour laquelle nous renvoyons à la troisième recommandation politique.



5. Réduction du temps nécessaire au diagnostic

5.1. Contexte et énoncé du problème :

Actuellement, il s'écoule en moyenne 4,9 ans entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic définitif d'une maladie rare. Dans certains cas, la maladie est diagnostiquée immédiatement après la naissance, grâce au dépistage des maladies congénitales ; dans d'autres cas, il faut attendre jusqu'à 10 ans ou plus pour que leurs problèmes soient expliqués.

En raison de ce processus de diagnostic long et ardu, des opportunités de traitement sont manquées. Les patients vivent dans l'attente d'un diagnostic avec le fardeau de leurs symptômes inexpliqués, voire parfois incompris ou minimisés, tandis que leur état a tendance à se détériorer au fil du temps.

Cela conduit également à l'impuissance et à la frustration des médecins traitants.

Du point de vue des pouvoirs publics, la longue recherche d'un diagnostic correct est problématique car un diagnostic tardif est souvent synonyme d'interventions inutiles et de traitements sous-optimaux.

5.2. Notre demande :

Prendre des mesures pour réduire le délai de diagnostic et augmenter les chances d'une qualité de vie optimale.

5.3. Nos propositions¹¹ :

1 Informer et éduquer :

- Investir dans le développement et la diffusion d'une "boîte à outils" numérique pour le diagnostic des maladies rares afin de promouvoir la connaissance et l'orientation des acteurs de la santé dans les soins primaires.
- Soutenir l'élaboration de modules de formation ciblés pour les acteurs de santé de première et de deuxième lignes.
- Inclure les maladies rares comme sujet ou thème transversal dans les programmes d'études médicales et pharmaceutiques des universités belges.

2 Dépistage et tests génétiques :

- Étendre les programmes de dépistage des maladies congénitales chez les nouveau-nés à toutes les maladies traçables et traitables ; le projet Baby Detect du CHU de Liège constitue un bon modèle à cet égard.
- Harmoniser le dépistage des nouveau-nés entre les régions et l'aligner sur la fourniture de traitements par le gouvernement fédéral.
- Maximiser le potentiel des tests génétiques, à la fois pour le diagnostic, le dépistage des porteurs et le dépistage néonatal.
- Effectuer des analyses comparatives internationales et régionales afin de déterminer les meilleures pratiques en matière de diagnostic et de dépistage génétiques et d'accroître le soutien du public à leur potentiel.

¹¹ Pour des recommandations plus complètes sur le diagnostic des maladies rares, veuillez vous référer au mémorandum de RADDIAL - Rare Disease Diagnosis Alliance, une initiative de 5 sociétés pharmaceutiques soutenue par un groupe de parties prenantes diverses, dont RaDiOrg - Rare Diseases Belgium (www.raddial.be).



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

3 Faciliter les consultations

- Étant donné que les maladies rares sont souvent des affections multi-systémiques, il convient d'encourager et de faciliter les consultations interdisciplinaires, y compris les consultations transmurales et numériques, afin d'obtenir des diagnostics plus rapides.
- Étant donné que les maladies rares sont souvent inconnues du médecin ou du spécialiste moyen, il convient d'identifier l'expertise et de faciliter la collaboration avec les experts afin d'obtenir des diagnostics plus rapides.



6. Un statut de maladie rare

6.1. Contexte et énoncé du problème :

Il existe un statut pour les personnes atteintes d'une affection chronique, avec une application adaptée aux personnes atteintes de maladies rares. Toutefois, ce statut dit "des maladies rares" n'est pas adapté aux caractéristiques réelles des maladies rares, peu connues, complexes et souvent irrégulières.

Une enquête menée en 2021¹² montre que les personnes atteintes d'une maladie rare subissent souvent une forte pression financière ainsi qu'une charge administrative importante, qui est encore plus lourde à supporter pour une personne malade. Le statut semble inadapté. Les personnes atteintes de maladies rares ont du mal à accéder au statut ; elles peinent à bénéficier du maximum à facturer et le système du tiers payant n'est pas appliqué de manière adéquate. L'enquête a également montré que les droits des patients n'étaient pas toujours respectés par les médecins consultants, qui ne connaissent pas les maladies, ne lisent pas les dossiers et contredisent les avis des spécialistes traitants.

6.2. Notre demande :

Créer un statut optimisé pour les maladies rares, avec des conditions réellement adaptées aux caractéristiques des maladies rares.

6.3. Nos propositions :

Adapter les conditions d'ouverture du statut de maladie rare :

- Ouvrir le statut si les dépenses annuelles dues à la maladie dépassent 1 000 euros. Pourquoi faut-il prendre en compte les dépenses annuelles et non les dépenses trimestrielles comme pour d'autres maladies chroniques ? Les symptômes des maladies rares peuvent être irréguliers et les dépenses peuvent fluctuer considérablement d'un trimestre à l'autre, mais peuvent être élevées sur une base annuelle.
- Pour calculer les coûts d'ouverture du statut, il faut prendre en compte tous les frais de santé - avec ou sans l'intervention de l'INAMI - prescrits par le médecin spécialiste de la maladie, c'est-à-dire y compris les frais de médicaments, de produits de santé, d'aides et de thérapies,
- Permettre à tous les patients atteints d'une maladie répertoriée dans Orphanet ou d'un Syndrome sans nom (« *Syndromes without a name* », SWAN) d'accéder au statut,
- Octroyer un statut à vie, car ces maladies sont principalement génétiques et présentes à vie.

Il faut que les avantages du statut répondent aux besoins du patient :

- Faciliter l'accès aux médicaments, produits de santé, aides et thérapies (physiothérapie, psychothérapie, orthophonie, diététique, etc.) prescrits par le médecin spécialiste de la maladie.
 - Les traitements médicamenteux, les pathologies E et F et/ou une approche différente de la prise en charge des patients.
 - Reconnaître la prescription du médecin spécialiste de la maladie.
 - En ne devant plus renouveler les accords tous les ans ou tous les deux ans.

¹²En 2021, RaDiOrg, VPP et LUSS ont mené une enquête auprès des personnes atteintes de maladies rares afin d'évaluer les difficultés qu'elles rencontrent avec les caisses d'assurance maladie. Les résultats et les recommandations qui en découlent figurent dans le rapport "[Maladies rares. Cartographie des besoins des patients atteints de maladies rares en ce qui concerne leur caisse d'assurance maladie](#)".



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

- Pour calculer le maximum à facturer (MAF), il faut inclure tous les coûts encourus des médicaments, des produits de santé, des aides et des thérapies sur prescription du médecin spécialiste de la maladie.
- Garantir l'accès aux soins dans un centre disposant de l'expertise nécessaire, le cas échéant à l'étranger. À cette fin, d'une part, les frais de transport et d'hébergement éventuels doivent être inclus dans le MAF. D'autre part, il est important de permettre un traitement régulier à proximité du domicile, notamment par des professionnels formés, plutôt que d'obliger les patients à se rendre dans un centre spécialisé éloigné de leur domicile.
- Faciliter l'accès au Fonds spécial de solidarité (FSS) : les caisses d'assurance maladie et les autres services d'aide doivent faire connaître l'existence du FSS et aider les patients à y accéder.



7. Accès rapide aux médicaments orphelins et à d'autres traitements hautement spécialisés

7.1. Contexte et énoncé du problème :

En Belgique, au 1^{er} octobre 2022, les patients avaient accès à 58 % des médicaments considérés comme orphelins ou précédemment considérés tels et enregistrés par l'Agence européenne des médicaments (*European Medicines Agency, EMA*)¹³.

Le délai moyen de remboursement en Belgique pour tous les médicaments orphelins approuvés par l'EMA après l'autorisation de mise sur le marché était de 638 jours (médicaments orphelins approuvés par l'EMA au cours de la période 2018-2021¹⁴). Cela place la Belgique seulement au milieu, et plutôt en queue de peloton des pays d'Europe occidentale. Il s'agit d'une régression par rapport aux années précédentes : pour les médicaments orphelins approuvés par l'EMA au cours de la période 2015-2017, il a fallu en moyenne 464 jours¹⁵.

Depuis 2010, 63 *Managed Entry Agreements* (MEA) ont été conclus pour des médicaments orphelins, les rendant ainsi accessibles aux patients (il est à noter qu'un médicament orphelin peut faire l'objet de plusieurs MEA et que les 63 accords ne sont pas tous "en cours" aujourd'hui). Les *Managed Entry Agreements* (MEA) sont des ententes contractuelles entre le fabricant et le gouvernement concernant la collecte de données supplémentaires ainsi qu'un accord (confidentiel) sur les prix de médicaments pour lesquels la firme ne dispose pas encore de données suffisantes permettant de prouver son efficacité cliniques et/ou son rapport cout/efficacité.

Pour les traitements hautement spécialisés qui ne peuvent être administrés qu'à l'étranger, les procédures existantes ne permettent pas de garantir un accès équitable aux patients belges. Il s'agit notamment de certaines thérapies génétiques pour des maladies très rares.

Début mars 2023, l'INAMI a publié une proposition de feuille de route pour la réforme des procédures de remboursement des médicaments en vue d'un accès rapide et durable. La feuille de route contient de nombreux éléments positifs mais certaines des réformes proposées risquent d'avoir un impact négatif sur l'accessibilité des médicaments (orphelins) pour les patients belges.

La feuille de route indique clairement que la réforme des contrats doit tenir compte "*...du contexte européen et de ce que prévoient les autres autorités de remboursement ; en effet, il faut éviter que la Belgique s'affaiblisse comparativement parce que certains accords qui peuvent encore être conclus dans d'autres pays dans un contexte confidentiel ne peuvent plus l'être en Belgique*". Les procédures proposées dans la feuille de route de l'INAMI visent également à obtenir des concessions temporaires et conditionnelles pour l'accès précoce aux thérapies majeures pour les maladies graves (accès précoce au traitement et remboursement précoce du traitement). Le résultat de la réforme n'est pas encore connu.

¹³ le rapport "Monitoring Of Reimbursement Significant Expenses" (MORSE) - données jusqu'en 2021, pages 140-141 ; <https://www.inami.fgov.be/nl/publicaties/Paginas/morse-rapport.aspx> et https://www.inami.fgov.be/SiteCollectionDocuments/morse_rapport_gegevens_2021.pdf ; "Au 1^{er} octobre 2022, le nombre de médicaments enregistrés considérés comme des médicaments orphelins ou précédemment considérés comme des médicaments orphelins au cours de l'évaluation pour le remboursement était de 222. Près des 2/3 de ces spécialités sont inscrites au remboursement (130 au 1^{er} octobre 2022)."

¹⁴ EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey ; publié en avril 2023 (état au 5 janvier 2023), https://efpia.eu/media/s4qf1eqo/efpia_patient_wait_indicator_final_report.pdf

¹⁵ Enquête 2018 de l'EFPIA sur l'indicateur W.A.I.T. pour les patients ; publiée le 8 avril 2019, <https://www.efpia.eu/media/412747/efpia-patient-wait-indicator-study-2018-results-030419.pdf>



7.2. Notre demande :

- *Développer des procédures qui garantissent aux patients belges un accès équitable, rapide et durable aux médicaments orphelins et innovants et aux traitements hautement spécialisés. Les patients et les prestataires de soins de santé belges attendent des procédures qui placeront la Belgique parmi les premiers pays européens en termes d'accès aux médicaments, à la fois en termes de rapidité d'accès et de large accès aux médicaments autorisés au niveau de l'EMA.*
- *Maintenir le rôle de leader de la Belgique dans la coopération européenne en matière de politique médicale. Grâce à l'harmonisation européenne des procédures et des réglementations, l'accès des patients aux médicaments orphelins et/ou innovants et aux interventions hautement spécialisées sera de mieux en mieux garanti et avec un degré de transparence plus élevé.*

7.3. Nos propositions :

Prévoir une réforme des procédures de remboursement :

- 1 dans laquelle la commission de remboursement des médicaments (CRM en français ou CTG en néerlandais) est informée de manière qualitative par des spécialistes ayant une expertise reconnue sur l'impact d'une maladie et d'un traitement ; dans de nombreux cas, les experts reconnus seront également les médecins qui ont été impliqués dans les essais cliniques ; cela ne doit pas être une objection pour les exclure ; l'expertise peut également provenir de l'extérieur de la Belgique et/ou des réseaux européens de référence;
- 2 dans laquelle les représentants des patients spécifiques à la maladie sont extrêmement bien informés de l'impact de la maladie, ainsi que du traitement ; la représentation des patients par l'une des associations de diagnostic de la maladie ayant un siège au sein de la CRM n'est pas suffisante dans ce cas ;
- 3 avec une étape qui permet aux experts reconnus et aux représentants des patients atteints d'une maladie spécifique de fournir un retour d'information sur les propositions préliminaires motivées au cours du processus ;
- 4 qui soit suffisamment flexible pour évaluer les traitements personnalisés, les traitements innovants ou les combinaisons de thérapies, ainsi que les thérapies pour des maladies dont la prévalence est faible ou très faible. Il convient d'exploiter pleinement les possibilités offertes par les données probantes issues du monde réel et les autres formes de recherche, en plus de celles de la recherche clinique classique.

Concernant le système de contrats (*Managed Entry Agreements, MEA*) :

- 5 Que ceux-ci puissent être utilisés aussi longtemps que nécessaire pour assurer aux patients belges le remboursement des médicaments, comme c'est le cas dans d'autres pays. Limiter les contrats à un maximum de 2 x 3 ans, comme le propose la feuille de route de l'INAMI (mars 2023), pourrait, d'une part, avoir pour effet qu'un médicament disparaisse du marché belge après 6 ans et, d'autre part, rendre moins attrayant pour l'industrie pharmaceutique l'introduction de nouveaux dossiers en Belgique. Dans les deux cas, c'est le patient qui en paie le prix.

En ce qui concerne le système d'accès équitable rapide et précoce proposé (feuille de route de l'INAMI, 5., p.12) :

- 6 parier sur des procédures qui transforment la "période d'attente" après l'autorisation de mise sur le marché de l'EMA en une période d'accès temporaire anticipé.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

- 7 développer un système d'accès précoce dans lequel des remboursements conditionnels temporaires peuvent être effectués, accompagnés d'un suivi de l'efficacité et des effets secondaires. L'évaluation de l'amélioration de la qualité de vie au moyen d'indicateurs validés (*Patient Reported Outcomes*, PRO) est nécessaire à cet égard. Évaluer également les possibilités d'autres modalités de remboursement.
- 8 prendre l'initiative de développer des procédures d'accès précoce harmonisées au niveau européen ; une procédure européenne harmonisée favorisera leur utilisation.

Concernant l'accès à des interventions hautement spécialisées par le biais de soins transfrontaliers :

- 9 élaborer des procédures garantissant que les patients puissent accéder à des interventions hautement spécialisées dans le cadre de soins transfrontaliers aussi facilement qu'ils peuvent accéder à des interventions à domicile.

Les procédures devraient prévoir un consentement facile et rapide à l'intervention, avec une intervention avant et après le traitement, le transport et l'hébergement du patient et de l'aidant informel devraient être assurés selon des modalités simples et normalisées, sans avances à la charge du patient.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

8. Un collège pour les maladies rares

8.1. Contexte et énoncé du problème :

Le Collège de Génétique a été créé en 2012 (arrêté royal du 15 février 1999 et arrêté ministériel du 26 novembre 2012). En 2014, il a été élargi pour devenir le Collège de Génétique et des Maladies rares (arrêté royal du 25 avril 2014) et gérer des projets liés à la génétique médicale et aux maladies rares.

Depuis le lancement du plan national pour les maladies rares en 2014, le domaine des maladies rares s'est énormément développé, avec la reconnaissance officielle de la fonction d'hôpital pour les maladies rares, la nomination de chefs de service et de coordinateurs des fonctions et de nombreuses tâches visant à améliorer la qualité des soins pour les patients atteints de maladies rares et leurs familles. Ces dernières années, il est apparu clairement que les besoins en matière de maladies rares allaient au-delà de la génétique. Par exemple, le besoin d'une expertise centralisée, le rôle des réseaux pour les maladies rares, les défis liés à la collecte et à l'utilisation des données du monde réel. Inversement, la génétique médicale ne concerne pas seulement les maladies rares, mais évolue également vers la médecine génomique des maladies courantes, le dépistage des populations, etc. Ceci est également illustré par la nature multidisciplinaire et la direction des fonctions hospitalières pour les maladies rares, qui ne sont souvent pas dirigées par un généticien clinique rattaché à un centre de génétique. En outre, il y a un manque de visibilité, de financement, de point de contact clair et de mandat indépendant pour un organisme national sur la qualité des soins pour les maladies rares.

Compte tenu des nombreux développements dans les deux domaines et des besoins non satisfaits en ce qui concerne la capacité à s'organiser de manière adéquate dans les deux domaines, nous pensons qu'il est urgent que les maladies rares et la génétique soient représentées au niveau national par deux collèges distincts (ou un organisme national analogue) et des groupes de travail associés, qui travailleront en étroite collaboration.

Nous proposons la mission suivante pour un nouveau Collège des Maladies rares (ou un organe analogue) :

- Unir tous les organismes (agences gouvernementales, réseaux régionaux, fonctions hospitalières et organisations de patients) impliqués dans les maladies rares en agissant en tant qu'organisme national de coordination qui facilite la qualité des soins, l'harmonisation des efforts, la communication et la coopération dans le domaine des maladies rares.
- Échanger régulièrement des informations sur les différents aspects des maladies rares et les rendre accessibles et utilisables par les patients atteints de maladies rares et leur famille, ainsi que par les prestataires de soins de santé, afin de garantir un alignement optimal et de promouvoir la coopération.
- Sensibiliser aux maladies rares, y compris aux aspects médicaux, psychosociaux, éthiques, juridiques et sociaux, en éduquant, en interagissant et en communiquant avec les professionnels de la santé et les autres acteurs concernés dans ce domaine, les décideurs politiques et la société.
- Contribuer et promouvoir une stratégie de soins multidisciplinaires de haute qualité pour les patients atteints de maladies rares et leurs familles. Le collège sera le partenaire consultatif des agences gouvernementales dans l'élaboration et la mise en œuvre des politiques relatives aux maladies rares.
- Stimuler et accroître l'impact de la recherche sur les maladies rares en jouant le rôle d'agent de liaison national pour la recherche sur les maladies rares.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

8.2. Notre demande :

Créer un nouveau collège (ou un organisme national analogue) pour les maladies rares, doté d'un mandat clair et d'un soutien financier correspondant.

8.3. Nos propositions :

- Publier un nouvel arrêté royal portant création d'un Collège des Maladies rares et actualiser l'arrêté royal du 25 avril 2014 pour en faire un Collège de Génétique et un Collège des Maladies rares.
- Soutenir financièrement les deux collèges.



9. Incitations à la recherche scientifique sur les maladies rares

9.1. Contexte et énoncé du problème :

Il existe en Belgique un écosystème solide pour la recherche et l'innovation dans le domaine de la santé. Cela est rendu possible par la synergie entre divers instituts de recherche, hôpitaux universitaires, entreprises et organisations de regroupement, chacun avec ses propres domaines d'expertise. Cette complémentarité est au cœur d'un environnement de recherche florissant qui jette les bases des progrès de la science médicale.

Investir dans la recherche et le développement liés aux maladies rares est crucial, non seulement d'un point de vue scientifique, mais aussi pour les soins prodigués à une population de patients vulnérables. La promotion et la participation à la recherche scientifique sur les maladies rares en Belgique nécessitent un cadre politique cohérent qui fonctionne aux niveaux national, européen et mondial.

9.2. Notre demande :

Encourager la recherche sur les maladies rares par un financement équitable réservé à ce domaine de recherche.

9.3. Nos propositions :

- Tirer parti de l'expertise existante et identifier les domaines dans lesquels il est nécessaire de poursuivre le développement dans le domaine des maladies rares en Belgique. Il peut s'agir d'une première étape importante pour stimuler la recherche de pointe et améliorer le diagnostic, la compréhension et le traitement des patients atteints de maladies rares.
- Établir un programme national de recherche fondé sur les publications récentes et les recherches d'experts dans le domaine des maladies rares, qui couvre un large éventail d'aspects des maladies rares : recherche fondamentale, recherche translationnelle et clinique, notamment axée sur le diagnostic, la prévention et la thérapie, la recherche sur les médicaments, la recherche sur les soins (y compris avec/sur les médecins généralistes, les infirmières, les hôpitaux), la recherche éthique, juridique, sociale (ELSI) et psychologique.
- Encourager la recherche transnationale. La coopération au sein de la Belgique et de l'Europe permet de partager les connaissances et de mettre en commun les ressources disponibles de manière optimale, afin que les maladies rares soient traitées le plus efficacement possible dans l'ensemble de l'UE. Fournir un soutien financier structurel notamment par l'intermédiaire Fonds pour la Recherche scientifique (FNRS-FWO) aux chercheurs belges pour qu'ils participent à des projets européens dans le cadre du partenariat sur les maladies rares.
- Créer un cadre pour l'infrastructure et le partage des données.
- Prendre des initiatives politiques visant à former une nouvelle génération de chercheurs et de cliniciens dans le domaine des maladies rares. Il s'agit notamment de proposer des programmes et des formations spécialisés afin de développer et de maintenir l'expertise.



10. Un centre national d'information sur les maladies rares

10.1. Contexte et énoncé du problème :

La connaissance et l'expérience des maladies rares sont une denrée rare. Il est difficile de trouver des pairs. Les personnes atteintes d'une maladie rare ou soupçonnées de l'être se sentent souvent perdues tant qu'elles n'ont pas trouvé des informations correctes, une véritable expertise ou des pairs. Outre les symptômes de la maladie elle-même, cela a un impact majeur sur leur qualité de vie. Les prestataires de soins de santé primaires et secondaires sont également souvent confrontés à des questions lorsqu'ils ont des patients atteints d'une maladie rare.

Même pour les coordinateurs de Fonctions Maladies Rares, pour les responsables d'Orphanet, pour le Fonds Maladies Rares de la Fondation Roi Baudouin et pour les différentes associations de patients qui proposent des lignes d'assistance, il est souvent difficile de trouver les bonnes informations et d'offrir un soutien. D'une part, cela prend du temps, d'autre part, cela nécessite des connaissances spécifiques, une méthodologie adéquate et de l'expertise.

La concentration des investissements dans ce domaine et le développement d'un partenariat entre tous les acteurs de ce secteur permettront, d'une part, d'accroître la qualité du soutien offert (orientation plus rapide et de meilleure qualité, davantage de connexions entre pairs, ...) et, d'autre part, de réduire les efforts déployés par chaque acteur pour fournir des réponses qualitatives.

10.2. Notre demande :

Création d'un centre national d'information à bas seuil, validé, pour les personnes ayant des questions sur les maladies rares, qui regroupe les initiatives existantes et fragmentées. Il s'agit d'un service d'assistance téléphonique national destiné aux patients et à leurs familles, ainsi qu'aux prestataires de soins de santé. Le centre d'information est joignable par téléphone et par courrier électronique.

Le centre d'information sera un nouvel organisme national ou sera créé au sein d'un autre organisme national, tel que RaDiOrg - Maladies rares Belgique, Orphanet Belgique ou le nouveau Collège des Maladies rares.

10.3. Nos propositions :

Mettre en place un centre d'information national qui :

- en collaboration avec tous les acteurs, élabore une méthodologie validée pour traiter les demandes d'aide et d'informations ;
- permet la mise en commun de l'expertise et des connaissances ;
- connecte les pairs au cas où les gens le chercheraient ;
- facilite un aiguillage optimal ;
- contribue à raccourcir
 - l'odyssée diagnostique
 - la recherche d'une expertise optimale ;
- fourni des informations sur les options de soutien adaptées.

Le point d'information sera mis en place par un organisme national de coordination, peut-être Orphanet Belgium, RaDiOrg - Rare Diseases Belgium, le nouveau Collège des Maladies rares ou un autre organisme à créer.



RaDiOrg
RARE DISEASES BELGIUM



**COLLEGE
GENETICS**

RARE DISEASES ORGANISATION EST L'ASSOCIATION FAITIERE BELGE DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES. RADIORG COMPTE 85 ASSOCIATIONS MEMBRES SPECIFIQUES A UNE MALADIE. EN OUTRE, DES CENTAINES DE PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE SONT EGALEMENT MEMBRES DE RADIORG, DES PERSONNES POUR LESQUELLES IL N'EXISTE PAS D'ASSOCIATION SPECIFIQUE A UNE MALADIE.

RADIORG DONNE UNE VOIX AUX PLUS DE 500 000 BELGES ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE. L'ORGANISATION EST L'ALLIANCE NATIONALE D'EURORDIS, L'ORGANISATION FAITIERE EUROPEENNE DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES.

LE GROUPE DE TRAVAIL SUR LES MALADIES RARES DU COLLEGE DE GENETIQUE ET DES MALADIES RARES EST LE SUIVANT :

Contact

Eva Schoeters,
Coordinatrice RaDiOrg - Maladies rares Belgique
eva@radiorg.be
www.radiorg.be

Elfride De Baere,
Présidente du Collège belge de génétique et des maladies rares
info@college-genetics.be
www.college-genetics.be