

CHAMBRE DES REPRÉSENTANTS
DE BELGIQUE

24 novembre 2023

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

**visant l'optimisation du diagnostic
des maladies rares et la réduction
de la durée de délivrance du diagnostic**

(déposée par M. Robby De Caluwé et
Mme Maggie De Block)

BELGISCHE KAMER VAN
VOLKSVERTEGENWOORDIGERS

24 november 2023

VOORSTEL VAN RESOLUTIE

**om de diagnose van zeldzame ziekten
te optimaliseren en de duurtijd
van de diagnose te beperken**

(ingediend door de heer Robby De Caluwé en
mevrouw Maggie De Block)

N-VA	: Nieuw-Vlaamse Alliantie
Écolo-Groen	: Ecologistes Confédérés pour l'organisation de luttes originales – Groen
PS	: Parti Socialiste
VB	: Vlaams Belang
MR	: Mouvement Réformateur
cd&v	: Christen-Democratisch en Vlaams
PVDA-PTB	: Partij van de Arbeid van België – Parti du Travail de Belgique
Open Vld	: Open Vlaamse liberalen en democraten
Vooruit	: Vooruit
Les Engagés	: Les Engagés
DéFI	: Démocrate Fédéraliste Indépendant
INDEP-ONAFH	: Indépendant - Onafhankelijk

Abréviations dans la numérotation des publications:		Afkorting bij de nummering van de publicaties:	
DOC 55 0000/000	Document de la 55 ^e législature, suivi du numéro de base et numéro de suivi	DOC 55 0000/000	Parlementair document van de 55 ^e zittingsperiode + basisnummer en volgnummer
QRVA	Questions et Réponses écrites	QRVA	Schriftelijke Vragen en Antwoorden
CRIV	Version provisoire du Compte Rendu Intégral	CRIV	Voorlopige versie van het Integraal Verslag
CRABV	Compte Rendu Analytique	CRABV	Beknopt Verslag
CRIV	Compte Rendu Intégral, avec, à gauche, le compte rendu intégral et, à droite, le compte rendu analytique traduit des interventions (avec les annexes)	CRIV	Integraal Verslag, met links het definitieve integraal verslag en rechts het vertaalde beknopt verslag van de toespraken (met de bijlagen)
PLEN	Séance plénière	PLEN	Plenum
COM	Réunion de commission	COM	Commissievergadering
MOT	Motions déposées en conclusion d'interpellations (papier beige)	MOT	Moties tot besluit van interpellaties (beigegekleurig papier)

DÉVELOPPEMENTS

MESDAMES, MESSIEURS,

INTRODUCTION

Ces dernières années, le grand public a été sensibilisé davantage aux maladies orphelines, notamment grâce aux actions menées par la Fondation Roi Baudouin et par l'association faîtière belge des personnes atteintes de maladies rares (RaDiOrg). D'importantes initiatives ont également été prises au niveau politique. Par exemple, le Plan belge pour les maladies rares de 2013 a contribué au renforcement du rôle des centres de génétique et à l'agrément de huit hôpitaux ayant des "fonctions maladies rares".

De nombreux défis subsistent néanmoins, en particulier en ce qui concerne le délai de délivrance et la précision du diagnostic. À l'heure actuelle, il faut en effet, en moyenne, 4,9 ans¹ entre la première perception des symptômes – souvent vagues – et le diagnostic final. Il n'est guère surprenant que cette longue attente soit source de frustrations pour le patient, qui ne reçoit pas le bon traitement pendant ce temps, mais aussi pour les médecins, qui souhaitent prescrire le traitement le mieux adapté à leurs patients. Cette longue quête du bon diagnostic est également problématique pour les autorités publiques. En effet, un diagnostic tardif entraîne souvent une perte de qualité de vie qui peut être irrémédiable, des dépenses de soins de santé relativement importantes et qui auraient pu être évitées, des interventions supplémentaires en matière de soins et un traitement sous-optimal.

L'Alliance pour le diagnostic des maladies rares (RADDIAL) a été créée en 2022 pour traiter ce problème. RADDIAL se compose des entreprises pharmaceutiques Sanofi, Takeda, Janssen, Alnylam Pharmaceuticals et Chiesi et travaille en collaboration avec RaDiOrg. L'organisation de plusieurs tables rondes a permis à cette alliance de réunir des représentants des patients, des experts universitaires, des médecins et des organismes d'assurance-maladie pour mener un dialogue ouvert et constructif qui a débouché sur une série de recommandations concrètes visant à accélérer le diagnostic des maladies rares en Belgique.

¹ Eurordis, "Rare Barometer Survey", 2022.

TOELICHTING

DAMES EN HEREN,

INLEIDING

In de afgelopen jaren is de publieke bewustwording rond weesziekten toegenomen, mede door de acties die onder meer de Koning Boudewijnstichting en RaDiOrg, de koepelvereniging van personen met een zeldzame ziekte in ons land, op het getouw hebben gezet. Ook op beleidsvlak werden belangrijke initiatieven genomen. Zo heeft het Belgische Plan voor Zeldzame Ziekten uit 2013 onder meer geleid tot de versterking van de rol van de Centra voor Genetica en de erkenning van acht ziekenhuizen als zogenaamde "functies zeldzame ziekten".

Toch zijn er nog heel wat uitdagingen, in het bijzonder met betrekking tot een tijdige en accurate diagnose. Vandaag is de gemiddelde duur tussen de eerste gewaarwording van – de vaak vage – symptomen en de uiteindelijke diagnose 4,9 jaar¹. Het hoeft niet te verwonderen dat die lange periode een bron van frustratie is voor de patiënt, die ondertussen niet de gepaste behandeling krijgt, maar ook voor de artsen, die het beste willen voor hun patiënten. Vanuit overheidsperspectief is die lange zoektocht naar een juiste diagnose ook problematisch omdat een late diagnose vaak leidt tot verlies van kwaliteit van leven, dat mogelijk niet kan worden hersteld, vermijdbare relatief grote uitgaven voor gezondheidszorgmiddelen, extra zorginterventies en een suboptimale behandeling.

In 2022 werd de *Rare Disease Diagnosis Alliance* (RADDIAL) opgericht om dit probleem aan te pakken. RADDIAL bestaat uit de farmaceutische bedrijven Sanofi, Takeda, Janssen, Alnylam, Pharmaceuticals en Chiesi, in samenwerking met RaDiOrg. Door de organisatie van een aantal rondetafels heeft deze instantie patiënten-vertegenwoordigers, academische experts, artsen en ziekenfondsen samengebracht voor een open en constructieve dialoog, die heeft geresulteerd in een aantal concrete aanbevelingen voor een snellere diagnose van zeldzame ziektes in België.

¹ Eurordis, "Rare Barometer Survey", 2022.

RECOMMANDATIONS

Les recommandations, qui ont été approuvées par les participants aux tables rondes, ont été regroupées en quatre domaines thématiques.

1. *Améliorer la sensibilisation et les connaissances sur les maladies rares*

Les informations, modèles et outils permettant de soutenir le diagnostic des maladies rares sont en constante augmentation, mais ces connaissances restent fragmentées et sont donc insuffisamment connues et accessibles.

Les maladies rares ne sont pas systématiquement intégrées dans le cursus médical et pharmaceutique des universités et des centres de formation, manquant ainsi l'occasion de sensibiliser les futurs cliniciens à ce sujet.

Le délai de délivrance du diagnostic pourrait être considérablement réduit si les cliniciens avaient à l'esprit les maladies rares lorsqu'ils sont confrontés à des symptômes vagues, imprécis et difficiles à interpréter.

Il est irréaliste de penser que tous les praticiens cliniciens pourront se familiariser avec plus de 7.000 maladies rares connues, qui sont souvent des affections multi-systémiques. Les patients doivent dès lors souvent consulter différents praticiens et ne bénéficient ainsi pas de soins intégrés.

2. *Dépistage et détection précoce*

Le dépistage néonatal des affections congénitales au sein de la population est un outil puissant et fiable pour détecter les maladies rares à un stade précoce. Cet outil est toutefois sous-utilisé car le dépistage actuel ne permet pas de détecter toute une série de maladies rares qui pourraient l'être. Le projet pilote "Baby Detect", récemment lancé au CHU de Liège, permet de dépister 120 maladies. Grâce au test BeGECS (*Belgian Genetic Expanded Carrier Screening*), les couples peuvent faire contrôler 1.248 gènes pour savoir s'ils sont porteurs de mutations associées à des maladies récessives graves. Ce test a été créé à la suite d'un avis du Conseil supérieur de la Santé portant sur une mise en œuvre responsable du dépistage génétique généralisé en contexte de procréation. Il est proposé par les huit centres belges de génétique humaine, mais n'est pas remboursé par l'INAMI.

On ne saurait sous-estimer l'importance d'intégrer en temps utile, dans les programmes de dépistage régionaux, les maladies rares pour lesquelles un traitement est disponible. Il serait donc opportun d'informer

AANBEVELINGEN

De aanbevelingen, die onderschreven werden door de deelnemers aan de rondetafels, vormen clusters in vier gebieden.

1. *Het bevorderen van het bewustzijn rond zeldzame ziekten en de groeiende kennis*

De informatie, modellen en instrumenten die de diagnose van een zeldzame ziekte kunnen ondersteunen, nemen constant toe, maar die kennis blijft gefragmenteerd en is daardoor onvoldoende gekend en toegankelijk.

Zeldzame ziekten worden niet systematisch geïntegreerd in het medische en farmaceutische curriculum van universiteiten en opleidingscentra, waardoor de kans wordt gemist om toekomstige clinici te sensibiliseren rond dit thema.

De diagnosetijd kan aanzienlijk worden verkort indien clinici de "denk zeldzaam"-benadering hanteren wanneer zij geconfronteerd worden met vage, onduidelijke symptomen die moeilijk te interpreteren zijn.

Het is onrealistisch te denken dat alle praktiserende clinici vertrouwd zouden kunnen zijn met de meer dan 7.000 zeldzame aandoeningen. Het gaat vaak om multi-systemische condities, waardoor patiënten vaak naar verschillende beroepsbeoefenaars gaan en op die manier niet van geïntegreerde zorg genieten.

2. *Screening en vroegdetectie*

De bevolkingsonderzoeken bij pasgeborenen naar aangeboren aandoeningen is een sterk en betrouwbaar instrument om zeldzame ziekten in een vroeg stadium te detecteren. Dit instrument is echter onderbenut omdat het huidige bevolkingsonderzoek een hele reeks van zeldzame ziekten die zouden kunnen worden ontdekt niet opspoor. In een recent gelanceerd pilootproject "Baby Detect" bij het universitair ziekenhuis CHU de Liège wordt gescreend voor 120 ziektes. Door BeGECS (*Belgian Genetic Expanded Carrier Screening*) kunnen koppels 1.248 genen laten nakijken op mutaties die samenhangen met ernstige recessieve aandoeningen. De test kwam er na een advies van de Hoge Gezondheidsraad over de verantwoorde implementatie van *expanded carrier screening* in een reproductieve context. Hij wordt aangeboden door de acht Belgische centra voor medische genetica, maar wordt niet terugbetaald door het RIZIV.

Het belang van het tijdig opnemen in de regionale screeningsprogramma's van zeldzame ziekten waarvoor een behandeling beschikbaar is, kan niet worden onderschat. Het zou daarom nuttig zijn om de Gemeenschappen

systématiquement les Communautés des traitements qui devraient être approuvés à court terme pour certaines maladies rares.

La mise en place d'un programme de dépistage relève de la compétence des Communautés. Toutefois, dans un souci de justice et d'équité sociales, l'accès aux programmes de dépistage néonatal en Belgique ne peut dépendre de la région où vit un enfant. Idéalement, le programme de dépistage devrait être identique dans tout le pays. Il serait donc opportun que les Communautés s'emploient à harmoniser leurs politiques.

3. Le rôle des “fonctions maladies rares” agréées

L'énorme potentiel des “fonctions maladies rares” agréées et des centres de référence ne peut vraisemblablement être pleinement exploité en l'absence d'une identification formelle de l'expertise spécifique requise. La note de politique générale Santé publique du 28 octobre 2020 reconnaît la nécessité pour les patients d'avoir accès à des soins de qualité, en particulier dans les centres disposant de l'expertise requise.² Cette même note reconnaît également l'importance du registre central des maladies rares et considère l'amélioration de l'enregistrement des données comme une priorité politique.³

La Fondation Roi Baudouin souligne l'importance du registre et la nécessité d'accélérer l'échange d'informations, de stimuler la recherche, de faciliter le développement d'une politique des maladies rares fondée sur des données probantes (pour contribuer à identifier l'expertise pour telle ou telle maladie et pour faire un état des lieux de la qualité) et d'augmenter la qualité des soins.⁴ À cet égard, il est renvoyé à la récente loi du 14 mars 2023 relative à l'institution et à l'organisation de l'Agence des données de (soins de) santé, qui vise à faciliter l'accès aux données.

Dans ce cadre également, la politique du gouvernement visant à concentrer les soins pour les affections complexes devrait également couvrir les maladies rares,

systematisch op de hoogte te brengen van behandelingen van zeldzame ziekten waarvan verwacht wordt dat ze op korte termijn zullen worden goedgekeurd.

De vaststelling van een screeningsprogramma is een bevoegdheid van de Gemeenschappen. Vanuit het oogpunt van sociale rechtvaardigheid en billijkheid zou de toegang tot screeningsprogramma's voor pasgeborenen in België evenwel niet mogen afhangen van de regio waarin een kind woont. Idealiter zou het screeningsprogramma in het hele land identiek zijn. Het zou dus goed zijn als de Gemeenschappen zouden proberen hun beleid op elkaar af te stemmen.

3. De rol van de erkende functies zeldzame ziekten

Het enorme potentieel van de erkende functies zeldzame ziekten en de referentiecentra kan zich wellicht niet ten volle ontwikkelen in afwezigheid van de formele identificatie van specifieke expertise. De beleidsnota Volksgezondheid van 28 oktober 2020 erkent het belang van de toegankelijkheid van kwaliteitszorg voor de patiënt, en meer bepaald in expertisecentra.² Diezelfde nota erkent ook het belang van het Centraal Register Zeldzame Ziekten en beschouwt een betere dataregistratie als een beleidsprioriteit.³

De Koning Boudewijnstichting wijst op het belang van het Register, een snelle informatie-uitwisseling, het stimuleren van onderzoek, het faciliteren van de ontwikkeling van evidentie van een beleid met betrekking tot zeldzame ziekten (om te helpen expertise te identificeren voor deze of gene ziekte en om kwaliteit in kaart te brengen) en een toename van de zorgkwaliteit⁴. In dit kader kan worden verwezen naar de recente wet van 14 maart 2023 houdende oprichting en organisatie van het Gezondheids(zorg)data-agentschap, dat tot doel heeft de toegang tot data te faciliteren.

Ook in dat kader lijkt het beleid van de regering om zorg voor complexe aandoeningen te concentreren ook aan de orde voor zeldzame ziekten, waarbij het belangrijk

² Note de politique générale Santé publique du 28 octobre 2022, DOC 55 2934/012, p. 50: “Afin que chaque personne souffrant d'une maladie rare en Belgique puisse prétendre à des soins de qualité dans le ou les centres disposant de l'expertise nécessaire, des accords INAMI pour les maladies rares seront conclus, sur la base d'un cadre générique.”

³ Note de politique générale Santé publique du 28 octobre 2022, DOC 55 2934/012, p. 51: “Le suivi des maladies rares s'effectue par le biais du registre central des maladies rares (CRRD). La première priorité est d'accroître la participation au registre, en élargissant la collecte de données et en augmentant l'enregistrement depuis les centres de génétique.”

⁴ Fondation Roi Baudouin, “Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare. État des lieux et recommandations”, recommandation n° 3, p. 31.

² Beleidsnota Volksgezondheid van 28 oktober 2022, DOC 55 2934/012, p. 50: “Opdat elke persoon in België die aan een zeldzame ziekte lijdt aanspraak kan maken op een kwaliteitsvolle tenlasteneming in het centrum of de centra met de nodige expertise zullen er RIZIV-overeenkomsten voor zeldzame ziekten afgesloten worden, gebaseerd op een generiek kader”.

³ Beleidsnota Volksgezondheid van 28 oktober 2022, DOC 55 2934/012, p. 51: “De opvolging van zeldzame ziekten gebeurt door het centraal register voor zeldzame ziekten (CRRD). De eerste prioriteit is daar de participatie aan het register verhogen, door uitbreiding van de datacollectie en door registratie vanuit de genetische centra te verhogen”.

⁴ Koning Boudewijnstichting, “Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Stand van zaken en aanbevelingen”, aanbeveling 3, p. 31.

pour lesquelles il est important de regrouper l'expertise dans un nombre limité de centres de référence à un niveau suprarégional.⁵

4. Une trajectoire de soins intégrés

Le diagnostic d'une maladie rare nécessite souvent une collaboration interdisciplinaire entre les médecins généralistes et d'autres cliniciens. Or aujourd'hui, cette collaboration n'est pas encouragée et pas suffisamment soutenue. Elle est encore toujours entravée par des obstacles dus par exemple au fait que les hôpitaux et les professionnels de la santé consultent parfois sommairement le dossier des patients ou la médication qu'ils ont suivie. En effet, aucune compensation financière n'est prévue pour couvrir le temps de coordination investi par plusieurs cliniciens. L'autorité fédérale a récemment lancé le Plan Interfédéral Soins Intégrés dans lequel la consultation, le dialogue et la collaboration entre tous les prestataires de soins sont essentiels. Pointons également le "New Deal" conclu avec les médecins généralistes, qui prévoit des incitants financiers en vue d'encourager notamment la coopération multidisciplinaire.⁶ Ces incitants sont conformes aux recommandations de la Fondation Roi Baudouin relatives à un modèle de soins intégrés avec possibilité de consultation pluridisciplinaire⁷.

Sur la base des constats énumérés ci-dessus, RADDIAL a notamment formulé les recommandations suivantes:

1° Développer un outil de diagnostic numérique destiné aux médecins généralistes, aux pharmaciens et aux autres praticiens de première ligne susceptibles de rencontrer des patients présentant des symptômes pouvant être révélateurs d'une maladie rare.

Cette boîte à outils (en ligne) devrait être conçue comme une bibliothèque de ressources fournissant des informations accessibles et des outils faciles à mettre en œuvre pour faciliter le diagnostic des maladies rares

⁵ Note de politique générale Santé publique du 28 octobre 2022, DOC 55 2934/012, p. 50: "Mon plan d'action pour les maladies rares se concentre sur l'identification et la concentration de l'expertise, la coordination des soins, l'accessibilité et le développement et le partage des connaissances."

⁶ Note de politique générale Santé publique du 28 octobre 2022, DOC 55 2934/012, p. 30: "Ce modèle doit [...] rémunérer correctement les médecins généralistes pour les tâches effectuées pendant et en dehors des consultations, (5) permettre la délégation de tâches, (6) fournir des incitants appropriés, notamment en matière de prévention, de gestion de la population, de coopération multidisciplinaire, de qualité, de disponibilité, etc."

⁷ Fondation Roi Baudouin, "Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare. État des lieux et recommandations", recommandation n° 2, p. 30.

is dat expertise wordt samengebracht in een beperkt aantal referentiecentra op een supraregionaal niveau.⁵

4. Een geïntegreerd zorgtraject

De diagnose van een zeldzame ziekte veronderstelt vaak interdisciplinaire samenwerking tussen de huisarts en andere clinici. Die samenwerking wordt vandaag niet gestimuleerd en onvoldoende ondersteund. Er zijn vandaag ook nog altijd barrières die de samenwerking bemoeilijken, zoals bijvoorbeeld de soms beperkte inzage in het patiëntendossier van ziekenhuizen en gezondheidszorgbeoefenaars en de inzage in door de patiënt afgehaalde medicatie. Er is immers geen financiële compensatie om de tijd die deze coördinatie vergt van de verschillende beroepsbeoefenaars te vergoeden. Recent lanceerde de overheid het interfederaal plan Geïntegreerde Zorg, waarin overleg, dialoog en samenwerking tussen alle zorgverleners centraal staat. Er kan ook worden verwezen naar de "New Deal" met de huisartsen, waarbij in financiële *incentives* voorzien wordt voor onder meer multidisciplinaire samenwerking.⁶ Die *incentives* zijn in overeenstemming met de aanbevelingen van de Koning Boudewijnstichting met betrekking tot een geïntegreerd zorgmodel met de mogelijkheid van een multidisciplinaire consultatie⁷.

Op basis van de bovenstaande vaststellingen formuleerde RADDIAL onder meer de volgende aanbevelingen:

1° Voorzie in de ontwikkeling van een digitaal diagnose-instrument voor zeldzame ziekten, bestemd voor huisartsen, apothekers en andere gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn die in contact kunnen komen met patiënten die symptomen vertonen die wijzen op een weesziekte.

De (online) toolbox moet ontworpen worden als een soort van bibliotheek met toegankelijke informatie en makkelijk te hanteren instrumenten die de diagnose van een zeldzame ziekte faciliteert (bijvoorbeeld: beslissingsboom,

⁵ Beleidsnota Volksgezondheid van 28 oktober 2022, DOC 55 2934/012, p. 34: "Mijn beleidsplan inzake zeldzame ziekten focust op identificatie en concentratie van expertise, zorgcoördinatie, toegankelijkheid en kennisontwikkeling en -deling".

⁶ Beleidsnota Volksgezondheid van 28 oktober 2022, DOC 55 2934/012, p. 30: "Dit model moet ... (4) huisartsen correct vergoeden voor taken tijdens en buiten de consultaties, (5) taakdelegatie toelaten, (6) de juiste incentives leggen, onder meer inzake preventie, populatiemanagement, multidisciplinaire samenwerking, kwaliteit, beschikbaarheid, enz."

⁷ Koning Boudewijnstichting, "Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Stand van zaken en aanbevelingen", aanbeveling 2, p. 30.

(par exemple, des modèles d'arbres décisionnels, des signaux d'alerte, etc.). Idéalement, cet outil de diagnostic sera connecté au Dossier médical informatisé (DMI). Le développement de cette boîte à outils doit se faire en collaboration avec les associations de professionnels de santé de première ligne (médecins, pharmaciens, etc.), avec le Collège de génétique humaine et maladies rares et les associations de patients.

Les fonctionnalités qui pourraient être intégrées dans cet outil de diagnostic numérique sont:

- les outils de diagnostic alimentés par l'intelligence artificielle;
- les liens vers des plateformes de diagnostic collaboratif entre praticiens cliniques (par exemple au sein des réseaux des Groupes locaux d'évaluation médicale (GLEM));
- les liens vers les hôpitaux dotés d'une fonction agréée Maladies rares sur l'ensemble du territoire belge;

2° Financer le Collège de génétique humaine et maladies rares en vue d'élaborer des modules de formation ciblés pour les médecins généralistes et d'autres acteurs des soins de première ligne, visant à améliorer leurs connaissances sur les maladies rares, les signaux d'alerte, les procédures de diagnostic des maladies rares et l'accès aux soins.

À cet égard, il convient de souligner l'importance clinique d'un diagnostic précoce et son impact positif sur l'ensemble du système de soins de santé. En l'espèce, le gain de temps est également synonyme de gain en matière de santé.

Ces modules visent également à informer les professionnels de la santé sur l'existence et l'application de modèles d'intelligence artificielle pilotés par des données. Les médecins généralistes et les autres acteurs des soins de santé de première ligne – y compris les pharmaciens – pourraient être incités à participer à ces modules de formation au moyen d'un programme d'accréditation approprié. Cette initiative complète l'initiative actuelle de la Fondation Roi Baudouin visant à sensibiliser les professionnels de santé de première et de deuxième lignes aux maladies rares;

3° Informer systématiquement les Communautés sur les traitements des maladies rares qui sont en cours de développement ou qui sont sur le point d'être approuvés en vue d'inclure les maladies orphelines concernées dans les dépistages des affections congénitales effectués auprès de la population.

rode vlaggen). Idealiter is het diagnose-instrument geconnecteerd met het Elektronisch Medisch Dossier (EMD). De ontwikkeling van een dergelijk digitaal diagnose-instrument moet gebeuren in samenwerking met de beroepsvereniging van gezondheidsbeoefenaars in de eerste lijn (artsen, apothekers, ...), met het College Genetica en Zeldzame Ziekten en met patiëntenorganisaties.

Functies die geïntegreerd kunnen worden in een dergelijk digitaal diagnose-instrument zijn:

- tools die door kunstmatige intelligentie aangedreven zijn;
- linken met platformen van klinische beroepsbeoefenaars voor collaboratieve diagnoses (bijvoorbeeld lokale kwaliteitsgroepen (LOK's));
- linken naar ziekenhuizen met een erkende functie zeldzame ziekten in heel België;

2° Financier het College Genetica en Zeldzame Ziekten voor de ontwikkeling van doelgerichte trainingsmodules voor huisartsen en andere uitoefenaars van gezondheidszorgberoepen in de eerste lijn, met als doel hun kennis van weesziekten, rode vlaggen, diagnostische procedures voor weesziekten en de toegang tot zorg te verhogen.

Het is daarbij belangrijk om het klinische belang van vroegdetectie en het positieve effect daarvan op de gezondheidszorg als geheel te benadrukken. Tijdswinst is in deze ook gezondheidswinst.

Deze modules hebben ook tot doel gezondheidszorgbeoefenaars te wijzen op het bestaan en de toepassing van datagedreven artificiële intelligentie-modellen. Huisartsen en andere eerstelijnsbeoefenaars (onder meer apothekers) kunnen ertoe gestimuleerd worden om de modules te volgen in het kader van het eigen accrediteringssysteem. Dit initiatief is een aanvulling op het huidige initiatief van de Koning Boudewijnstichting om het bewustzijn onder de eerste- en tweedelijnsgezondheidszorgbeoefenaars te verhogen met betrekking tot weesziekten;

3° Informeer de Gemeenschappen op systematische wijze over behandelingen van weesziekten die in ontwikkeling zijn of op het punt staan goedgekeurd te worden met het oog op een opname van de weesziekte in de volkingsonderzoeken inzake aangeboren aandoeningen.

Sont concernées tant les maladies rares traitables que les maladies rares dont les symptômes peuvent être atténués afin d'améliorer la qualité de vie des patients;

4° Examiner comment les hôpitaux dotés d'une fonction agréée Maladies rares et les autres centres de référence pourraient accélérer le partage des connaissances et de l'expertise avec les centres périphériques et les professionnels de santé de première ligne;

5° Optimiser le fonctionnement du registre central des maladies rares, améliorer et élargir la collecte des données sur les maladies rares et rendre toutes ces données accessibles à la communauté scientifique de recherche élargie, comprenant les universités, les prestataires de soins de santé et les chercheurs de l'industrie, conformément au principe FAIR (facilement trouvable, accessible, interopérable, réutilisable) pour soutenir les diagnostics basés sur l'intelligence artificielle et stimuler la recherche clinique. Laissons la nouvelle Agence des données de (soins de) santé prendre ses responsabilités en la matière.

Het betreft daarbij zowel weesziekten die te behandelen zijn als weesziekten waarvan de symptomen kunnen worden verzacht, waardoor de kwaliteit van het leven van de patiënt wordt verbeterd;

4° Onderzoek hoe ziekenhuizen met een erkende functie zeldzame ziekten en andere referentiecentra hun kennis en expertise sneller kunnen delen met perifere ziekenhuizen en gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn;

5° Optimaliseer de werking van het Centraal Register Zeldzame Ziekten, verbeter en breid het capteren van *rare disease data* uit en maak die data toegankelijk voor de brede wetenschappelijke academische onderzoekerswereld, de gezondheidszorgbeoefenaars en de onderzoekers in de industrie, in overeenstemming met het FAIR-principe, om zo de kunstmatige intelligentie-aangedreven diagnoses te ondersteunen en het klinische onderzoek aan te sturen. Laat het nieuwe Gezondheids(zorg)data-agentschap op dit vlak zijn verantwoordelijkheid opnemen.

Robby De Caluwé (Open Vld)
Maggie De Block (Open Vld)

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

LA CHAMBRE,

A. considérant que pour les maladies rares, le délai moyen entre la manifestation des symptômes et le diagnostic final est de 4,9 ans;

B. vu le progrès des connaissances en matière de diagnostic des maladies rares;

C. vu l'importance du dépistage précoce et du développement d'un outil numérique de diagnostic des maladies rares accessible en ligne;

D. vu l'importance de la sensibilisation et de la formation des professionnels à l'utilisation de l'outil de diagnostic;

E. vu l'importance de l'échange des données et vu le rôle qu'un registre central des maladies rares tenu à jour et que l'Agence des données de (soins de) santé peuvent jouer pour soutenir la recherche scientifique;

F. vu le rôle que les programmes régionaux de dépistage des maladies congénitales chez les nouveau-nés pourraient jouer dans la détection précoce de maladies rares;

DEMANDE AU GOUVERNEMENT FÉDÉRAL:

1. de financer le développement d'un outil numérique de diagnostic des maladies orphelines destiné aux médecins généralistes, aux pharmaciens et aux autres professionnels de santé de première ligne susceptibles d'être en contact avec des patients présentant des symptômes évocateurs d'une maladie orpheline;

2. de financer l'élaboration par le Collège belge de génétique humaine et maladies rares de modules de formation ciblés pour les médecins généralistes et les autres professionnels de santé de première ligne afin d'améliorer leurs connaissances sur les maladies orphelines, les signaux d'alerte, les procédures de diagnostic des maladies orphelines et l'accès aux soins;

3. d'informer systématiquement les Communautés sur les traitements des maladies orphelines qui sont en cours de développement ou qui sont sur le point d'être approuvés en vue d'inclure les maladies orphelines concernées dans les dépistages des affections congénitales effectués auprès de la population;

4. d'examiner la possibilité d'utiliser des méthodologies prometteuses récemment testées ou en phase

VOORSTEL VAN RESOLUTIE

DE KAMER,

A. gelet op het feit dat bij zeldzame ziekten de gemiddelde tijd tussen het zich manifesteren van symptomen en het stellen van de uiteindelijke diagnose 4,9 jaar is;

B. gelet op de toenemende kennis met betrekking tot het diagnosticeren van zeldzame ziekten;

C. gelet op het belang van vroegdetectie en de ontwikkeling van een online digitaal diagnose-instrument voor zeldzame ziekten;

D. gelet op het belang van de bewustwording en vorming van beroepsbeoefenaars met betrekking tot het gebruik van het diagnose-instrument;

E. gelet op het belang van data-uitwisseling en de rol die een goed bijgehouden Centraal Register Zeldzame Ziekten en het Gezondheids(zorg)data-agentschap kunnen spelen met het oog op wetenschappelijk onderzoek;

F. gelet op de rol die de regionale screeningsprogramma's voor aangeboren aandoeningen bij baby's zouden kunnen spelen op het vlak van vroegdetectie;

VERZOEKT DE FEDERALE REGERING:

1. in middelen te voorzien voor de ontwikkeling van een digitaal weesziektendiagnose-instrument bestemd voor huisartsen, apothekers en andere gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn die in contact kunnen komen met patiënten die symptomen vertonen die wijzen op een weesziekte;

2. het College Genetica en Zeldzame Ziekten te financieren voor de ontwikkeling van doelgerichte trainingsmodules voor huisartsen en andere gezondheidszorgberoepen in de eerste lijn, met als doel hun kennis van weesziekten, rode vlaggen, diagnostische procedures voor weesziekten en de toegang tot zorg te verhogen;

3. de Gemeenschappen op systematische wijze te informeren over behandelingen van weesziekten die in ontwikkeling zijn of op het punt staan goedgekeurd te worden met het oog op een opname van de weesziekte in de bevolkingsonderzoeken inzake aangeboren aandoeningen;

4. de implementatie te onderzoeken van beloftevolle methodologieën die recent zijn getest of momenteel

de test telles que la mise en œuvre du séquençage de l'exome entier ou du génome entier dans les unités de soins intensifs néonataux;

5. d'examiner comment les hôpitaux disposant d'une expérience reconnue en matière de maladies rares et les autres centres de référence pourraient accélérer le partage des connaissances et de l'expertise avec les hôpitaux périphériques et les professionnels de santé de première ligne et comment faciliter la collaboration et la communication interdisciplinaires;

6. d'optimiser le fonctionnement du registre des maladies rares, d'améliorer la collecte de données et de rendre ces données accessibles à la communauté scientifique de recherche élargie, comprenant les universités, les professionnels de la santé et les chercheurs de l'industrie, conformément au principe FAIR, afin de soutenir les diagnostics basés sur l'intelligence artificielle et de stimuler la recherche clinique;

7. de soutenir les fonctions maladies rares agréées de manière à bénéficier pleinement de l'expertise des réseaux européens de référence, tant en ce qui concerne le diagnostic que le traitement des patients atteints d'une maladie rare;

8. de renforcer la sensibilisation et les connaissances des médecins-conseils et des mutualités en matière de maladies rares afin de pouvoir envisager le remboursement de leur traitement, que ce soit au travers de conventions, de l'intervention du Fonds spécial de solidarité ou de l'application de la directive 2011/24/UE relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers;

9. de demander aux Communautés et aux Régions:

9.1. d'inclure des cours sur les maladies rares dans le cursus des professionnels de santé de première ligne (médecins, pharmaciens, etc.) et dans les programmes de formation continue;

9.2. d'inclure, dès que possible, les maladies rares pour lesquelles il existe un traitement ou dont les symptômes peuvent être atténués, améliorant ainsi la qualité de vie du patient, dans leurs enquêtes respectives sur les affections congénitales au sein de la population.

2 octobre 2023

worden getest, zoals de implementatie van de *Whole Exome Sequencing of Whole Genome Sequencing* in neonatale *intensive care units*;

5. te onderzoeken hoe ziekenhuizen met een erkende functie zeldzame ziekten en andere referentiecentra hun kennis en expertise sneller kunnen delen met perifere ziekenhuizen en gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn en hoe de interdisciplinaire samenwerking en communicatie kunnen worden gefaciliteerd;

6. de werking van het Register Zeldzame Ziekten te optimaliseren, het capteren van data te verbeteren en die data toegankelijk te maken voor de brede wetenschappelijke academische onderzoekerswereld, de gezondheidszorgbeoefenaars en de onderzoekers in de industrie, in overeenstemming met het FAIR-principe, om zo de kunstmatige intelligentie-aangedreven diagnoses te ondersteunen en het klinische onderzoek aan te sturen;

7. de erkende functies zeldzame ziekten te ondersteunen om optimaal gebruik te maken van de expertise van de Europese referentienetwerken voor zowel diagnose als behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte;

8. bij adviserend geneesheren en mutualiteiten de awareness rond en de kennis van zeldzame ziekten te versterken met het oog op het in overweging nemen van de terugbetaling van de behandeling, hetzij via conventies, hetzij via het bijzonder solidariteitsfonds, hetzij bij de toepassing van Richtlijn 2011/24/EU betreffende de toepassing van de rechten van de patiënt bij grensoverschrijdende gezondheidszorg;

9. aan de Gemeenschappen en Gewesten te vragen:

9.1. onderwijs rond zeldzame ziekten op te nemen in het curriculum van gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn (artsen, apothekers, ...) en in de programma's van navorming;

9.2. zo snel mogelijk zeldzame ziekten waarvoor een behandeling bestaat of waarvan de symptomen kunnen worden verzacht, waardoor de kwaliteit van het leven van de patiënt wordt verbeterd, op te nemen in hun respectieve bevolkingsonderzoeken inzake aangeboren aandoeningen.

2 oktober 2023

Robby De Caluwé (Open Vld)
Maggie De Block (Open Vld)