

BELGISCHE KAMER VAN
VOLKSVERTEGENWOORDIGERS

19 december 2024

VOORSTEL VAN RESOLUTIE

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

(ingediend door mevrouw Irina De Knop)

CHAMBRE DES REPRÉSENTANTS
DE BELGIQUE

19 décembre 2024

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

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

(déposée par Mme Irina De Knop)

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

Abréviations dans la numérotation des publications:		Afkorting bij de nummering van de publicaties:	
DOC 56 0000/000	Document de la 56 ^e législature, suivi du numéro de base et numéro de suivi	DOC 56 0000/000	Parlementair document van de 56 ^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 (beigekleurig papier)

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, Johnson & Johnson Innovative Medicine, Alnylam, Pharmaceuticals en Chiesi, in samenwerking met RaDiOrg. Door de organisatie van een aantal rondetafels heeft deze instantie patiëntenvertegenwoordigers, 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.

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 faïtière 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, Johnson & Johnson Innovative Medicine, 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.

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 klinici te sensibiliseren rond dit thema.

De diagnosetijd kan aanzienlijk worden verkort indien klinici de “denk zeldzaam”-benadering hanteren wanneer zij geconfronteerd worden met vage, onduidelijke symptomen die moeilijk te interpreteren zijn. Peer-to-peer coaching door artsen die vertrouwd zijn met zeldzame ziektepatronen zou moeten worden aangemoedigd.

Het is onrealistisch te denken dat alle praktiserende klinici 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.

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 conviendrait d'encourager le coaching entre pairs par des médecins qui connaissent bien les pathologies rares.

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.

Het is ook passend om er op te wijzen dat BeGECS-screening niet altijd de oplossing is omdat van alle neonati geboren met een genetische aandoening de BeGECS maar 0,3 % zal oppikken. De meeste aandoeningen zijn immers de novo en veel aandoeningen worden niet mee opgepikt. Toch strekt het tot aanbeveling om deze test ruimer toe te passen en via het RIZIV te laten terugbetalen.

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 systematisch op de hoogte te brengen van behandelingen van zeldzame ziekten waarvan verwacht wordt dat ze op korte termijn zullen worden goedgekeurd, zodat ze mee kunnen worden opgenomen in de volgende uitbreiding van de screeningsprogramma's..

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, en de screening zo maximaal mogelijk op te zetten..

3. De rol van de erkende functies zeldzame ziekten

In België zijn er acht centra erkend als Functie Zeldzame Ziekte en zijn er tien Belgische centra actief lid in 23 van de 24 European Reference Networks. Daarnaast bestaan er aan Vlaamse zijde ook netwerken rond ziektegroepen. 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 erkende het belang van de toegankelijkheid van kwaliteitszorg voor de patiënt, meer bepaald in expertisecentra². Diezelfde nota erkende ook het belang van het Centraal Register Zeldzame Ziekten

² De 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".

Il convient toutefois de souligner que le test BeGECS n'est pas toujours la solution qui convient, car il ne permet de détecter que 0,3% des nouveau-nés atteints d'une maladie génétique. En effet, étant donné que la plupart de ces maladies impliquent des mutations de novo, de nombreuses maladies ne sont pas détectées lors de ce test. Il est néanmoins recommandé d'étendre l'application de ce test et de prévoir son remboursement 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 systématiquement les Communautés des traitements qui devraient être approuvés à court terme pour certaines maladies rares, afin qu'elles puissent être incluses lors de la prochaine extension des programmes de dépistage.

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 et à s'investir autant que possible dans le dépistage.

3. Le rôle des "fonctions maladies rares" agréées

En Belgique, il existe huit centres reconnus en tant que "fonctions maladies rares", tandis que dix centres belges sont des membres actifs de 23 des 24 réseaux européens de référence. À ce nombre s'ajoutent, côté flamand, des réseaux consacrés à certains groupes de maladies. 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 reconnaissait la nécessité pour les patients d'avoir accès à des soins de qualité, en particulier dans les centres disposant de l'expertise requise.²

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".

en beschouwde een betere dataregistratie als een beleidsprioriteit³. Toch zien we dat er geen formele erkenning is gekomen voor expertisecentra, laat staan financiering. Er zijn wel vier conventies goedgekeurd. Om te komen tot de erkenning van expertisecentra werd tijdens het Policy Forum “Gelijke kansen in de gezondheidszorg” voorgesteld om een nationaal orgaan op te richten dat kan overgaan tot een erkenning van expertisecentra op basis van Europese richtlijnen die werken met zelfevaluatie, documentation review en een externe evaluatie. De erkenning van expertisecentra laat patiënten en gezondheidszorgverstrekkers uit de eerste en tweede lijn ook toe om makkelijker de weg te vinden naar de juiste expertise.

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.⁴ Diezelfde nota erkent ook het belang van het Centraal Register Zeldzame Ziekten en beschouwt een betere dataregistratie als een beleidsprioriteit.⁵

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 zorgkwaliteit⁶. In dit kader kan worden verwezen naar de recente wet

Cette même note reconnaissait également l'importance du registre central des maladies rares et considérait l'amélioration de l'enregistrement des données comme une priorité politique.³ Or, force est de constater qu'il n'y a pas eu de reconnaissance formelle des centres d'expertise, et encore moins de financement. Quatre conventions ont néanmoins été approuvées. Pour parvenir à une reconnaissance des centres d'expertise, il a été proposé, lors du forum stratégique dédié à l'égalité des chances dans les soins de santé, de créer un organe national qui puisse procéder à une reconnaissance des centres d'expertise sur la base de directives européennes fondées sur l'autoévaluation, l'analyse documentaire et une évaluation externe. La reconnaissance des centres d'expertise permettra également aux patients et aux prestataires de soins de la première et de la deuxième ligne de trouver plus facilement l'expertise adéquate.

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.⁴ 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.⁵

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.⁶ À cet égard, il est renvoyé à la récente loi du

³ De 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 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”.

⁵ 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”.

⁶ Koning Boudewijnstichting, “Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Stand van zaken en aanbevelingen”, aanbeveling 3, p. 31.

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 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”.

⁵ 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”.

⁶ Fondation Roi Baudouin, “Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare. État des lieux et recommandations”, recommandation n° 3, p. 31.

van 14 maart 2023 houdende oprichting en organisatie van het Gezondheids(zorg)data-agentschap, dat tot doel heeft de toegang tot data te faciliteren.

In zijn memorandum uit 2024 wijst ook RaDiOrg op het belang van een volledig en operationeel Centraal Register Zeldzame Ziekten. Een goed gedocumenteerd Centraal Register kan immers dienen als een correcte basis voor beleidswerk, faciliteert klinisch onderzoek en geeft zichtbaarheid aan alle zeldzame ziekten in België opdat gelijke kansen worden gecreëerd bij de identificatie van onbeantwoorde medische noden. Zij vragen hiervoor de nodige middelen uit te trekken zowel op het niveau van de erkende ziekenhuisfuncties als op het niveau van de huidige Centraal Register. Daarnaast vragen zij een permanente en geüniformiseerde gegevenscollectie vanuit de Functies Zeldzame Ziekten voor alle patiënten met een zeldzame ziekte als van patiënten zonder definitieve diagnose maar een vermoeden van een zeldzame ziekte met de ORPHA code 616874.

Tijdens het Policy Forum “Gelijke kansen in de gezondheidszorg, ook voor zeldzame ziekten” werd benadrukt dat het om te kunnen komen tot een operationeel en goed werkend Centraal Register Zeldzame Ziekten het essentieel is dat de beroepsbeoefenaars de info registreren volgens dezelfde standaard, met dezelfde codes en zich daartoe ook engageren. Op het Policy Forum werd zelfs geopperd om die registratie wettelijk te verplichten. Het is aan de overheid om te voorzien in de omstandigheden om dat mogelijk te maken, zoals het voorzien in opleidingen voor de gezondheidszorgberoepen, het registreren zo eenvoudig mogelijk maken door de administratieve verplichtingen te beperken en te voorkomen dat dubbel geregistreerd wordt.

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 is dat expertise wordt samengebracht in een beperkt aantal referentiecentra op een supraregionaal niveau.⁷

⁷ 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”.

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 son memorandum de 2024, l’association RaDiOrg souligne également l’importance de disposer d’un registre central des maladies rares complet et opérationnel. Un registre central bien documenté devrait en effet servir de base à la politique, faciliter la recherche clinique et donner de la visibilité à toutes les maladies rares en Belgique afin de créer des opportunités égales dans l’identification des besoins médicaux non satisfaits. L’association RaDiOrg demande de prévoir les moyens nécessaires à cet effet, tant au niveau des fonctions hospitalières agréées qu’au niveau du registre central actuel. Elle demande en outre de mettre en place une collecte de données permanente et uniformisée à partir des fonctions maladies rares pour tous les patients atteints d’une maladie rare, ainsi que pour les patients pour qui aucun diagnostic définitif n’a été établi mais qui font l’objet d’une suspicion de maladie rare, enregistrés sous le code ORPHA 616874.

Lors du forum stratégique dédié à l’égalité des chances dans les soins de santé, y compris pour les maladies rares, il a été souligné que, pour pouvoir parvenir à un registre central des maladies rares à la fois opérationnel et performant, il est essentiel que les professionnels s’engagent à enregistrer les données en utilisant les mêmes normes et les mêmes codes. Lors du forum, il a même été suggéré de faire de l’enregistrement une obligation légale. Il incombe aux autorités de créer les conditions nécessaires à cet effet, comme la mise en place de formations pour les professions de santé, la simplification maximale de l’enregistrement en limitant les obligations administratives et la prévention du double enregistrement.

Dans ce cadre également, la politique du gouvernement visant à concentrer les soins pour les affections complexes devrait également couvrir les maladies rares, pour lesquelles il est important de regrouper l’expertise dans un nombre limité de centres de référence à un niveau suprarégional.⁷

⁷ 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.”

4. Een geïntegreerd zorgtraject

De diagnose en de behandeling van een zeldzame ziekte vergen interdisciplinaire samenwerking tussen de specialisten onderling en tussen huisartsen en andere klinici. 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.

Om ervoor te zorgen dat er een goede afstemming is tussen specialisten en tussen de eerste, tweede en derde lijn en om de patiënt hierin te begeleiden vragen patiënten dat gewerkt wordt met een zorgpad.⁸

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 zou kunnen 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, 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, de klinici in de functie-ziekenhuizen, Orphanet en met patiëntenorganisaties.

Aan de FOD Volksgezondheid werd gevraagd om het College Genetica en Zeldzame ziekten te splitsen, in dat geval wordt bij de ontwikkeling van het instrument uiteraard het College voor Zeldzame Ziekten betrokken.

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

⁸ Koning Boudewijnsstichting, "Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening. Stand van zaken en aanbevelingen", aanbeveling 2, p. 30.

4. Une trajectoire de soins intégrés

Le diagnostic et le traitement d'une maladie rare nécessitent une collaboration interdisciplinaire entre les médecins spécialistes et 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.

Pour garantir une coordination efficace entre les spécialistes ainsi qu'entre les première, deuxième et troisième lignes et pour que le patient soit accompagné tout au long de ces soins, les patients demandent qu'un trajet de soins soit organisé.⁸

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) pourrait 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 (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, les cliniciens des fonctions hospitalières, Orphanet et les associations de patients.

Il a été demandé au SPF Santé publique de scinder le Collège de génétique humaine et maladies rares. Le cas échéant, le Collège des maladies rares sera bien entendu associé au développement de cet outil.

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

⁸ Fondation Roi Baudouin, "Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare. État des lieux et recommandations", recommandation n° 2, p. 30.

a) tools die door kunstmatige intelligentie aangedreven zijn;

b) linken met platformen van klinische beroepsbeoefenaars voor collaboratieve diagnoses (bijvoorbeeld lokale kwaliteitsgroepen (LOK's));

c) 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 zeldzame ziekten rode vlaggen, diagnostische procedures voor zeldzame ziekten 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 zeldzame ziekten;

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

Het betreft daarbij zowel zeldzame ziekten die te behandelen zijn als zeldzame ziekten waarvan de symptomen kunnen worden verzacht, waardoor de kwaliteit van het leven van de patiënt wordt verbeterd. De federale overheid zou er bij de Gemeenschappen op kunnen aandringen om de bevolkingsonderzoeken meer op elkaar af te stemmen, en die daarbij een zo maximaal mogelijke interpretatie te geven;

4° Onderzoek hoe ziekenhuizen met een erkende functie zeldzame ziekten en andere referentiecentra hun kennis en expertise sneller kunnen delen met perifere

a) les outils de diagnostic alimentés par l'intelligence artificielle;

b) les liens vers des plateformes de diagnostic collaboratif entre praticiens cliniques (par exemple au sein des réseaux des Groupes locaux d'évaluation médicale (GLEM));

c) 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 rares concernées dans les dépistages des affections congénitales effectués auprès de la population.

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. L'autorité fédérale pourrait demander avec insistance aux Communautés d'harmoniser davantage les dépistages effectués auprès de la population et de leur donner l'interprétation la plus large possible;

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

ziekenhuizen en gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn onder meer via een financieel ondersteunend systeem van peer-to-peercoaching;

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.

In zijn memorandum wijst ook RaDiOrg op de noodzaak aan zorgcoördinatie voor patiënten met een zeldzame ziekte die nood hebben aan complexe multidisciplinaire zorg. Er wordt aan het RIZIV en Sciensano gevraagd voorstellen te formuleren waar we die zorgcoördinatie best zouden situeren, hoe we die toegankelijk kunnen maken voor patiënten en hoe we die zorgcoördinatie zouden kunnen financieren.

5. Snelle toegang tot weesgeneesmiddelen en andere hoog- en gespecialiseerde aandoeningen

Het is evident dat, naast een snellere diagnose, ook de toegang tot geneesmiddelen en de gepaste behandeling essentieel is om een goede zorg voor patiënten met een zeldzame ziekte te kunnen realiseren.

Daar zijn toch wel nog werkpunten:

In België hadden patiënten op 1 januari 2024 toegang tot slechts één derde van de 63 weesgeneesmiddelen die in de voorbije periode (2019-2022) geautoriseerd werden door het EMA. De gemiddelde tijd tot terugbetaling na EMA-marktautorisatie bedroeg in ons land 613 dagen, wat ons land in een weinig benijdenswaardige positie als één van de traagste West-Europese landen oplevert. We zijn ervan overtuigd dat ons land veel beter kan op dit vlak. Het zou de ambitie van de regering moeten zijn om op dit gebied tot de top-vijf landen van de Europese Unie te behoren die het snelst toegang verlenen tot weesgeneesmiddelen.

Voor hooggespecialiseerde behandelingen die enkel in het buitenland toegediend kunnen worden zijn er tekortkomingen in de bestaande procedures om een billijke kans tot toegang te garanderen voor Belgische patiënten. Ook deze moeten weggewerkt worden.

professionnels de santé de première ligne, notamment en accordant un soutien financier à un système de coaching entre pairs;

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.

Dans son mémorandum, l'association RaDiOrg souligne également la nécessité de coordonner les soins destinés aux patients souffrant d'une maladie rare qui nécessitent des soins multidisciplinaires complexes. Il est demandé à l'INAMI et à Sciensano de formuler des propositions sur le niveau le plus adéquat pour la coordination de ces soins, sur la manière de la rendre accessible aux patients et sur la manière de la financer.

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

Il est évident qu'au-delà d'un diagnostic plus rapide, l'accès aux médicaments et aux traitements appropriés est essentiel pour assurer une bonne prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare.

Il reste cependant des points à améliorer à cet égard:

En Belgique, au 1^{er} janvier 2024, les patients n'avaient accès qu'à un tiers des 63 médicaments orphelins autorisés par l'EMA au cours de la période précédente (2019-2022). Le délai moyen de remboursement après l'autorisation de mise sur le marché par l'EMA y était de 613 jours, ce qui place notre pays dans la position peu enviable de l'un des pays les plus lents d'Europe occidentale à cet égard. Nous sommes convaincus que la Belgique peut faire nettement mieux dans ce domaine. Le gouvernement devrait avoir pour ambition de figurer dans le top 5 des pays de l'Union européenne qui donnent le plus rapidement accès aux médicaments orphelins.

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 convient également d'y remédier.

6. Nationaal Informatiepunt

RaDiOrg stelt vast dat het voor mensen met een zeldzame ziekte moeilijk is om correcte informatie, echte expertise of lotgenoten te vinden.. Ook zorgverleners in de eerste en tweede lijn zitten met vragen als ze patiënten en cliënten hebben met een zeldzame ziekte. Daarom bevelen zij aan een nationaal informatiepunt voor zeldzame ziekten op te richten met als opdracht:

- a) met alle actoren samen een gevalideerde methodiek te ontwikkelen om hulp- en informatievragen te behandelen;
- b) expertise en kennis te bundelen;
- c) lotgenoten met elkaar in contact te brengen ingeval mensen daarnaar op zoek zijn;
- d) optimale doorverwijzing faciliteren;
- e) bijdragen aan het verkorten van de diagnostische lijdensweg en de zoektocht naar optimale expertise;
- f) informatie te verstrekken over aangepaste ondersteuningsmogelijkheden.

Irina De Knop (Open Vld)

6. Centre national d'information

L'association RaDiOrg constate qu'il est difficile, pour les personnes qui souffrent d'une maladie rare, de trouver des informations correctes, une véritable expertise ou d'autres personnes qui souffrent de la même maladie. Les prestataires de soins des première et deuxième lignes sont également confrontés à des questions lorsqu'ils ont des patients atteints d'une maladie rare. L'association RaDiOrg recommande dès lors de créer un centre national d'information sur les maladies rares qui aurait pour mission:

- a) d'élaborer, en collaboration avec tous les acteurs, une méthodologie validée pour traiter les demandes d'aide et d'informations;
- b) de mettre en commun l'expertise et les connaissances;
- c) de mettre en contact les personnes qui souffrent de la même maladie et qui le souhaitent;
- d) de faciliter un aiguillage optimal;
- e) de contribuer à raccourcir le chemin de croix diagnostique et la quête d'une expertise optimale;
- f) de fournir des informations sur les possibilités de soutien adaptées.

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 en het groeiend arsenaal van mogelijkheden met betrekking tot het diagnosticeren van zeldzame ziekten;

C. gelet op het belang van vroegdetectie en de nood aan 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;

G. gelet op de aanbevelingen van *DE Rare Disease Diagnosis Alliance* (RADDIAL);

H. gelet op het memorandum van de Rare Diseases organisation Belgium (RaDiOrg);

I. gelet op het Policy Forum "Gelijke Kansen in de gezondheidszorg, ook voor zeldzame ziekten".

VERZOEKT DE FEDERALE REGERING:

1. in middelen te voorzien voor de ontwikkeling van een ondersteunend 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. de Gemeenschappen op systematische wijze te informeren over behandelingen van zeldzame ziekten die in ontwikkeling zijn of op het punt staan goedgekeurd te worden met het oog op een snellere opname van de weesziekte in de bevolkingsonderzoeken inzake aangeboren aandoeningen. De opname van de zeldzame ziekte

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 et l'arsenal croissant de possibilités en matière de diagnostic des maladies rares;

C. vu l'importance du dépistage précoce et la nécessité d'élaborer 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;

G. vu les recommandations de l'Alliance pour le diagnostic des maladies rares (RADDIAL);

H. vu le memorandum de *Rare Diseases Belgium* (RaDiOrg);

I. vu le Policy Forum "Égalité des chances dans les soins de santé, également pour les maladies rares".

DEMANDE AU GOUVERNEMENT FÉDÉRAL:

1. de financer le développement d'un outil d'appui 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. d'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 plus rapidement les maladies orphelines concernées dans les dépistages des affections congénitales effectués auprès de la population. Leur

in de bevolkingsonderzoeken aangeboren aandoeningen gebeurt bij zeldzame ziekten die zich manifesteren op jonge leeftijd en die gepaard gaan met belangrijke aanpassingen in de zorg voor de baby of het kind die een levensreddend of levensbeïnvloedende effect hebben op het verdere ziekteverloop;

3. de terugbetaling te onderzoeken van beloftevolle methodologieën die recent zijn getest of momenteel worden getest, zoals de implementatie van de *Whole Exome Sequencing* of *Whole Genome Sequencing* in neonatale *intensive care units*;

4. een overkoepelend nationaal orgaan op te richten dat op basis van Europese richtlijnen de zelfevaluatie, documentatie en audits van kandidaat-expertisecentra kan beoordelen met het oog op de erkenning van expertisecentra;

5. te voorzien in een formele erkenning van de specifieke expertise van de erkende functies zeldzame ziekten en referentiecentra;

6. de kennis – en expertisedeling door ziekenhuizen met een erkende functie zeldzame ziekten en andere referentiecentra – en de in de toekomst erkende expertisecentra – met perifere ziekenhuizen en gezondheidszorgbeoefenaars in de eerste lijn en de interdisciplinaire samenwerking en communicatie op te nemen in alle conventies op die worden afgesloten met ziekenhuizen met een erkende functie zeldzame ziekte en referentiecentra en de toekomstige expertisecentra;

7. 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. Om dit mogelijk te maken wordt in de nodige middelen voorzien zowel op het niveau van de Functies Zeldzame Ziekten als op het niveau van het Register. Vanuit de Functies Zeldzame Ziekten wordt een permanente en geüniformiseerde gegevenscollectie verplicht. Hiertoe wordt in de nodige opleidingen van de betrokken beroepsbeoefenaars voorzien. Onderzocht wordt indien het nuttig is om te voorzien in een verplichte registratie van patiënten zonder definitieve diagnose maar met het vermoeden van een zeldzame ziekte onder de ORPHA-code 616874;

8. de erkende functies zeldzame ziekten te ondersteunen om optimaal gebruik te maken van de expertise van

inclusion dans ces dépistages aura lieu pour les maladies rares qui se manifestent à un âge précoce et qui nécessitent, en ce qui concerne les soins prodigués au bébé ou à l'enfant, des ajustements majeurs ayant un effet salvateur ou une incidence positive sur l'évolution ultérieure de la maladie;

3. d'examiner le remboursement des méthodologies prometteuses récemment testées ou en phase 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;

4. de créer un organe national faïtier qui pourra apprécier, sur la base de directives européennes, l'auto-évaluation, la documentation et les audits des centres d'expertise candidats en vue de leur agréation;

5. de reconnaître formellement l'expertise spécifique des fonctions maladies rares agréées et des centres de référence;

6. d'inclure, dans toutes les conventions conclues avec les hôpitaux disposant d'une fonction maladies rares agréée et les centres de référence, ainsi que les futurs centres d'expertise, le partage de connaissances et d'expertise par les hôpitaux disposant d'une fonction maladies rares agréée et les autres centres de référence, ainsi que les futurs centres d'expertise agréés, avec les hôpitaux périphériques et les prestataires de soins de première ligne, ainsi que la collaboration interdisciplinaire et la communication;

7. 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. Les moyens nécessaires seront alloués à cet effet tant pour les fonctions maladies rares que pour le registre. Une collecte de données permanente et uniformisée sera rendue obligatoire à partir des fonctions maladies rares. Les formations nécessaires seront prévues à cet effet pour les professionnels concernés. L'opportunité de prévoir l'enregistrement obligatoire, sous le code ORPHA 616874, des patients pour qui aucun diagnostic définitif n'a été établi mais qui font l'objet d'une suspicion de maladie rare, sera également examinée;

8. de soutenir les fonctions maladies rares agréées de manière à bénéficier pleinement de l'expertise des

de Europese referentienetwerken voor zowel diagnose als behandeling van patiënten met een zeldzame ziekte;

9. 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;

10. te onderzoeken hoe en waar zorgcoördinatie bij patiënten met zeldzame ziekten die nood hebben aan complexe multidisciplinaire zorg kan gerealiseerd en gefinancierd worden;

11. te onderzoeken hoe voor weesgeneesmiddelen binnen het CTG de nodige expertise kan worden binnengebracht, de termijnen voor goedkeuring te verkorten en bijzondere aandacht te besteden aan de vroegtijdige financiering van weesgeneesmiddelen in het systeem van *Early and Fast Equitable Acces*;

12. de procedure voor erkenning van individuele terugbetalingsdossiers door het College Genetica en Zeldzame Ziekten te bespoedigen;

13. de belemmeringen voor een makkelijke toegang tot hooggespecialiseerde interventies in het buitenland in kaart te brengen en hieraan te remediëren;

14. te voorzien in een tijdslijn voor de realisatie van deze voorstellen en daarvoor de nodige middelen vrij te maken;

15. een nationaal informatiepunt voor zeldzame ziekten op te richten en te onderzoeken waar dat het best kan worden ondergebracht;

16. aan de Gemeenschappen en Gewesten te vragen:

16.1. 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 zeldzame ziekten en de toegang tot zorg te verhogen;

16.2. 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;

réseaux européens de référence, tant en ce qui concerne le diagnostic que le traitement des patients atteints d'une maladie rare;

9. 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;

10. de déterminer comment et à quel niveau la coordination des soins destinés aux patients atteints d'une maladie rare qui nécessitent des soins multidisciplinaires complexes peut avoir lieu et être financée;

11. de déterminer comment la CRM peut être dotée de l'expertise nécessaire en matière de médicaments orphelins, de raccourcir les délais d'approbation et d'accorder une attention particulière au financement précoce des médicaments orphelins dans le cadre du système d'accès équitable, rapide et précoce;

12. d'accélérer la procédure de reconnaissance des dossiers de remboursement individuels par le Collège de génétique humaine et maladies rares;

13. d'identifier et d'éliminer les obstacles qui empêchent les patients d'accéder facilement aux interventions hautement spécialisées à l'étranger;

14. de prévoir un calendrier pour la réalisation de ces propositions et de libérer les moyens nécessaires à cet effet;

15. de créer un centre d'information national sur les maladies rares et de déterminer le niveau le plus adéquat pour son installation;

16. de demander aux Communautés et aux Régions:

16.1. de financer le Collège de génétique humaine et maladies rares en vue de l'élaboration de modules de formation ciblés pour les médecins généralistes et d'autres prestataires de soins de première ligne dans le but d'accroître leurs connaissances sur les maladies rares, les signaux d'alerte, les procédures de diagnostic des maladies rares et l'accès aux soins;

16.2. 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;

16.3. 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.

13 november 2024

Irina De Knop (Open Vld)

16.3. 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.

13 novembre 2024