



# PRENDRE SOIN DES PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE

ÉTAT DES LIEUX ET RECOMMANDATIONS



Fondation  
Roi Baudouin

*Agir ensemble pour une société meilleure*

<b>01</b>	<b>Qu’entendons-nous par une maladie rare ?</b>	<b>02</b>
<b>02</b>	<b>Les besoins des patients... vus par eux-mêmes</b>	<b>06</b>
<b>03</b>	<b>D’un Plan belge pour les maladies rares à l’exécution en passant par des Arrêtés royaux</b>	<b>12</b>
<b>04</b>	<b>Prise en charge des personnes atteintes d’une maladie rare : où en sommes-nous ?</b>	<b>16</b>
<b>05</b>	<b>Propositions d’actions prioritaires</b>	<b>28</b>
<b>06</b>	<b>Annexes</b>	<b>32</b>

Il y a une dizaine d'années, le Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, a formulé une série de propositions et de recommandations pour la prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare. Ceci dans le but de développer un plan belge pour les maladies rares. Certaines parties du Plan ont mené à des Arrêtés royaux et des initiatives dans le domaine des maladies rares. Un résumé en est donné au chapitre 3, « D'un Plan belge pour les maladies rares à l'exécution en passant par des Arrêtés royaux – bref historique ».

Le présent état des lieux donne une vue d'ensemble de l'approche des maladies rares en Belgique en 2021. Il a été établi sur la base d'une analyse documentaire et d'entretiens ciblés avec des personnes concernées provenant d'horizons différents. Ces entretiens nous ont éclairés sur les pratiques quotidiennes relatives aux maladies rares. Ce qui fonctionne, sur quoi l'accent est mis, mais aussi à quels obstacles les patients et prestataires de soins se sont heurtés au cours des dix dernières années. Ce document donne également un aperçu des besoins les plus urgents identifiés par les patients via des enquêtes en Belgique et à l'étranger. En plus, le comité de gestion du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins a formulé 5 recommandations pour des actions prioritaires en vue de répondre à ces besoins.

Ce texte a été rédigé à la demande du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin. Le Fonds vise à stimuler et soutenir des initiatives destinées à améliorer les soins aux personnes atteintes d'une maladie rare, à condition que ces initiatives constituent une véritable plus-value pour ce groupe cible.

Nous remercions tout particulièrement toutes les personnes qui ont pris le temps de contribuer à cette publication par des conversations et des textes.

**Qu'entendons-nous  
par une maladie rare ?**

**01**

## La prévalence comme critère

Selon la définition européenne, une maladie rare est une affection dont la prévalence est inférieure à 1 personne sur 2000. Dans ce texte, le terme prévalence correspond à la prévalence ponctuelle (point prévalence), c'est-à-dire au nombre de personnes atteintes de la maladie, dans la population, à un moment donné.

Depuis une mise à jour effectuée en septembre 2019, Orphanet dénombre 6172 maladies rares qui satisfont au critère européen d'une prévalence inférieure à 1 sur 2000. 71,9% de ces maladies sont d'origine génétique et 69,9% commencent dans l'enfance (« pediatric onset »).<sup>1</sup>

## Rare n'est finalement pas si rare que ça – à moins que ?

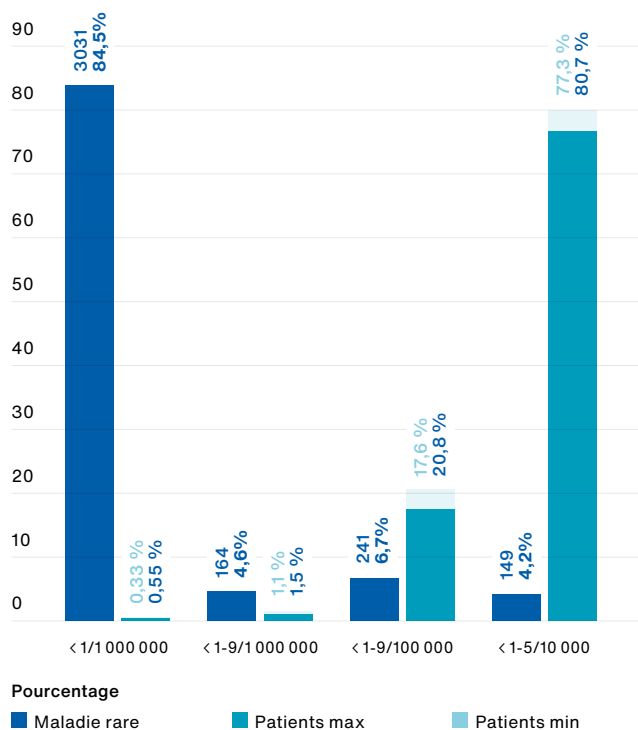
L'étude Nguengang Wakap et al. déjà citée estime que 3,5% à 5,9% de la population mondiale, soit 263 à 446 millions de personnes, sont concernés par une maladie rare.

Répercutée sur la population belge, cette estimation aboutit à un total de quelque cinq cent mille habitants. Le groupe des tumeurs, maladies infectieuses et intoxications rares n'a pas été incorporé dans ces chiffres. Ce double message – rare et pourtant pas si rare – sert également de base aux campagnes d'information (voir illustration page suivante et [radiorg.be/fr/raresensemble-pourquoi-en-fait/](http://radiorg.be/fr/raresensemble-pourquoi-en-fait/)).

Ce message dissimule toutefois une énorme diversité, ne fût-ce que dans le domaine de la prévalence.

Il ressort en effet de l'étude de Nguengang Wakap que la pression maximale sur la population (population burden) est exercée par 4,2% des maladies rares. Autrement dit, 77,3% à 80,7% de l'ensemble des personnes atteintes d'une maladie rare sont affectés par 149 maladies au total. Il s'agit en l'occurrence de maladies d'une prévalence de 1 à 5 par 10.000 Européens. Au niveau de la Belgique, il s'agirait donc de maladies affectant 1.000 à plus de 5.000 patients.

Par contre, la même étude aboutit à la constatation que 84,5% des maladies rares ont une prévalence ponctuelle de moins de 1 sur 1 million. À l'échelle de la Belgique, il s'agirait donc de maladies touchant moins de 10 patients. Cette dualité est présentée visuellement dans le graphique ci-dessous.



<sup>1</sup> Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases : analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet. 2020 Feb ; 28(2) : 165-173. doi : 10.1038/s41431-019-0508-0.

## Grande diversité au sein d'une même maladie rare...

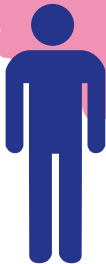
Une complication supplémentaire est que, pour certaines maladies rares, les symptômes peuvent se manifester de manière très diverse chez des patients qui ont pourtant reçu le même diagnostic et dont le pronostic peut également être très différent. Souvent parce que ces maladies sont causées par des mutations, que ce soit dans d'autres gènes ou dans le même gène.


Même dans une seule et même mutation, d'ailleurs, le spectre des symptômes peut être très diversifié. En soi, ce fait plaide en faveur d'une approche personnalisée, tenant compte des besoins individuels (médicaux et non médicaux) des patients et de de leur entourage, plutôt que pour une approche spécifique à la maladie ou une approche étiquetée « maladie rare ».

## ...mais quand-même des intérêts communs pour l'ensemble des maladies rares


Cependant, il peut exister, entre certains patients et différentes maladies, des aspects communs qu'il est préférable de regrouper. Quelques exemples : comment se passe le processus de diagnostic et de traitement des personnes atteintes d'une maladie rare ? Qu'est-ce que cela signifie pour les parents d'enfants, ou les aidants proches de patients ? Comment communiquer sur « les personnes atteintes d'une maladie rare » ? La manière dont sont développées les activités cliniques relatives aux maladies rares, le déroulement idéal de la recherche scientifique, le recours à des données de santé pertinentes de personnes atteintes d'une maladie rare par le biais de banques de données dynamiques (entrepôts de données ou coffres-forts de données), les relations avec l'industrie pharmaceutique, les relations avec les autorités compétentes, la participation à certains groupes de travail scientifiques ou cliniques...

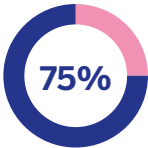

# VOUS CONNAISSEZ QUELQU'UN QUI SOUFFRE D'UNE MALADIE RARE ?


 **500.000**  
PERSONNES  
QUI SOUFFRENT  
D'UNE MALADIE  
RARE  
EN BELGIQUE

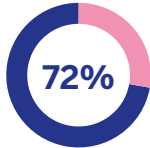

EN MOYENNE  
**4,5 ANS**  
 POUR OBTENIR  
UN DIAGNOSTIC  
CORRECT

LE NOMBRE DE MALADIES RARES EST ESTIMÉ À **6.100**

RARE  
C'EST MOINS DE  
**1/2.000**  
PERSONNES  


 **75%**  
TOUCHENT LES  
ENFANTS  


 **30%**  
DÉCÈDENT  
AVANT L'ÂGE  
DE CINQ ANS

 **72%**  
SONT D'ORIGINE  
GÉNÉTIQUE  


L'ACCÈS À UNE  
**EXPERTISE  
ADÉQUATE**  
EST DIFFICILE  


 LA PLUPART DU **AUCUN**  
**TEMPS TRAITEMENT**  
**SOUVENT PAS ABORDABLE**  
**OU ACCESSIBLE**

 **SOUVENT GRAVES, COMPLEXES  
ET MÊME MORTELLES OU  
GRAVEMENT INVALIDANTES**

**DU MAL À TROUVER  
D'AUTRES PATIENTS  
CONCERNÉS**

RaDiOrg met les gens en contact, les soutient et les guide vers une information adéquate. A l'occasion de la **Journée internationale des maladies rares**, organisée chaque année le dernier jour de février, nous menons une campagne de sensibilisation à ces affections rares.

#RARENSEMBLE #RAREDISEASEDAY



E.R. : RaDiOrg - Eva Schoeters, Rue d'Edmont 11, 1000 Bruxelles | design: monoai.be



radiorg.be



**RaDiOrg**  
RARE DISEASES BELGIUM

**Les besoins  
des patients...  
vus par eux-mêmes**

**02**



## Organisations de patients et leurs coupoles

### RaDiOrg

Est une organisation coupole belge qui rassemble 85 organisations de patients et 450 patients individuels atteints d'une maladie rare. RaDiOrg est la principale porte-parole nationale des personnes atteintes d'une maladie rare en Belgique. L'organisation est active dans la défense et le soutien des organisations membres et propose aux patients une ligne d'assistance téléphonique. Au niveau européen, RaDiOrg est membre d'EURORDIS, et elle est intégrée dans les ERN par l'intermédiaire des Groupes européens de représentants de patients (ePAG).

Grâce à la Journée des Maladies rares et autres initiatives, RaDiOrg attire aussi l'attention des médias et de l'opinion publique sur la problématique des maladies rares.

Par manque de financement structurel, RaDiOrg est gravement sous-financée et doit souvent faire appel à des sponsors. De plus, de nombreux patients atteints d'une maladie rare doivent se passer d'une association de patients spécifique à leur maladie.

[radiorg.be](http://radiorg.be)

### Rare Disorders Belgium

Propose, en tant qu'asbl, une ligne d'assistance téléphonique pour informer et aider les patients (surtout en Belgique francophone). Pour la gestion de cette ligne, elle a bénéficié d'un financement de la Région wallonne.

[rd-b.be](http://rd-b.be)

### Le Vlaams Patiëntenplatform (VPP)

Possède sa propre page web d'information thématique sur les maladies rares et a réalisé fin 2015 une enquête sur les centres d'expertise pour les maladies rares. À ce moment-là, le VPP comptait 27 associations membres, axées sur une ou plusieurs maladies rares.

[vlaamspatiëntenplatform.be/themas/zeldzame-ziekten](http://vlaamspatiëntenplatform.be/themas/zeldzame-ziekten)

### La Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)

À également une page d'information (limitée) sur les maladies rares.

[luss.be/themes/maladies-rares](http://luss.be/themes/maladies-rares)

### EURORDIS – Rare Diseases Europe

Est une alliance européenne unique à but non lucratif, qui fédère 961 associations de patients atteints de maladies rares dans 73 pays. Sur son site web, EURORDIS se présente comme la voix de 30 millions de personnes qui vivent avec une maladie rare en Europe. En mettant en relation patients, familles et groupes de patients, en rapprochant toutes les parties prenantes et en mobilisant la communauté des maladies rares, EURORDIS renforce la voix des patients et contribue au développement de politiques de recherche et de santé publique et de services aux patients.

[eurordis.org/fr](http://eurordis.org/fr)

## Qu'est-ce qui figure à leur agenda ? Quels besoins de ces patients doivent, selon ces organisations, être satisfaits en priorité ?

### RaDiOrg – Sept propositions clés

RaDiOrg suit systématiquement les progrès de la mise en œuvre du Plan belge pour les maladies rares, qu'elle détaille sur son site ([radiorg.be/fr/maladies-rares/politique/](http://radiorg.be/fr/maladies-rares/politique/)). Elle affirme même qu' « *une trop grande quantité de mesures demeure en effet au rang de "bonnes intentions". Notre pays peut faire mieux* ». L'association a donc organisé diverses tables rondes et formulé le 12 février 2020 sept propositions concrètes « *pour des mesures efficaces et réalistes, qui constitueront une avancée importante, tant pour les patients concernés que pour la société* ».

#### En résumé <sup>1</sup> :

- La reconnaissance et le soutien financier des centres d'expertise pour les maladies rares.
- Une information plus abondante et de meilleure qualité sur les maladies rares.
- Des Traject Managers pour l'accompagnement et la coordination des soins aux personnes atteintes d'une maladie rare.
- La mise en place effective d'un registre des maladies rares.
- L'accès aux traitements et aux médicaments sur la base des besoins médicaux.
- Un ancrage et un financement structurels des réseaux nationaux dédiés à certaines maladies rares spécifiques.
- Une extension du dépistage néonatal à plus de pathologies.

### EMRaDi – L'étude sur les besoins

Une étude relativement récente et locale sur les besoins des patients atteints d'une maladie rare a été effectuée dans le cadre du projet EMRaDi. « EMRaDi » est l'acronyme d'Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (Maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin). Ce projet concrétise une coopération transfrontalière entre des mutualités (Mutualités chrétiennes, Mutualités socialistes), des hôpitaux universitaires (Aix, Maastricht, Liège), des associations de patients (VSOP) et une université dans l'Euregio Meuse-Rhin (Maastricht). Au total, 62 patients et proches et 42 prestataires de soins ont été interrogés à propos de leurs trajets de soins et de leurs besoins. Le groupe de patients, proches et prestataires de soins interrogés a été subdivisé en 8 maladies et 5 régions.

#### L'étude a fait ressortir les points litigieux suivants <sup>2</sup> :

- Un processus de diagnostic effectué à temps, accessible et respectueux, en raison de l'expérience de certains groupes de patients, encore fréquemment confrontés à des diagnostics retardés et erronés.
- Accès aux soins et coordination des soins, car nombre de personnes atteintes d'une maladie rare doivent, pour leur traitement, consulter de nombreux professionnels de la santé différents, et le besoin de coordination se fait également sentir pour tous les aspects du soin et leur intégration dans la vie quotidienne.
- Manque de prise de conscience et d'expertise à propos des maladies rares chez les professionnels de la santé.
- Accompagnement psychologique.
- Besoin d'information individualisée pour les patients et leurs familles, besoin de connaissances et de compétences pour les autosoins et l'autogestion de la santé.
- Accompagnement à propos des statuts, des droits sociaux, des aspects légaux.

<sup>1</sup> Pour un résumé plus détaillé, voir : [radiorg.be/fr/sept-propositions-pour-une-politique-a-la-fois-plus-efficace-et-orientee-vers-le-patient-en-ce-qui-concerne-les-maladies-rares/](http://radiorg.be/fr/sept-propositions-pour-une-politique-a-la-fois-plus-efficace-et-orientee-vers-le-patient-en-ce-qui-concerne-les-maladies-rares/)

<sup>2</sup> Le rapport final complet est accessible sur [report.emradi.eu/rapport-final/](http://report.emradi.eu/rapport-final/)

## EURORDIS – Le programme Rare Barometer

Rare Barometer est un programme d'enquêtes créé par EURORDIS pour recueillir de manière régulière l'avis des patients sur des sujets transversaux afin d'intégrer ces avis dans le processus décisionnel et l'élaboration des politiques. L'étude Rare Barometer « Juggling care and daily life : the balancing act of the rare disease community »<sup>1</sup>, publiée en mai 2017, avait pour but de cerner les besoins sociaux des personnes qui vivent avec une maladie rare et de leurs aidants proches. L'étude s'intéressait en particulier à l'impact des maladies rares sur les fonctions mentales, sociales et physiques, le budget domestique, les conditions de travail et les carrières professionnelles, la vie familiale et le bien-être ; à l'accès des patients atteints d'une maladie rare aux services sociaux et de soins de santé ; et aux défis posés par la coordination des soins. Dans le cadre de cette étude, plus de 5.000 questionnaires ont été recueillis auprès de patients et d'aidants proches de 48 pays. L'échantillon de cette enquête représentait des patients atteints de 802 maladies différentes.

### Les résultats sont rapportés comme suit par EURORDIS (en anglais) :

- For 52% of the patients and families surveyed, the rare disease has a severe (30%) or very severe (22%) impact on everyday life (e.g. capacity to carry out daily tasks, motor and sensorial functioning, personal care). The diseases are complex and symptoms can change across time ;
- The time burden is substantial for a majority of people living with a rare disease and their carers, especially because of daily care and care coordination. This time burden falls heavily on women, often the main carers ;

- The majority of people living with a rare disease need to visit different health, social and local support services in a short space of time, and find that hard to manage ;
- Most people living with a rare disease and their carers consider that professionals from social services are poorly prepared to support them and that there is a clear lack of communication between service providers ;
- There is a preference for services supporting autonomy of patients and carers (e.g. psychological support, rehabilitation services) and significant number of respondents express unmet needs in this regard. For very complex cases, specialised services are required and often not accessible ;
- Work-life balance is a major challenge for people living with a rare disease and their carers : flexibility and adaptation are required to allow for quality of employment (e.g. reorganisation of tasks or working hours) ;
- Absence from work due to health-related problems is a serious challenge for people living with a rare disease and their carers and the possibility of obtaining special leave is the highest unmet employment need ;
- The disease has serious effects on social and family life, thus triggering isolation and feelings of being neglected for some members of the family ;
- Mental health of people living with a rare disease often deteriorates and is worse in comparison with the general population.

### À partir d'une enquête Rare Barometer plus récente, EURORDIS a découvert

- Que les patients atteints d'une maladie rare ont une plus mauvaise expérience des soins de santé que les patients atteints d'une maladie chronique.<sup>2</sup>

1 EURORDIS, Rare Barometer Survey, Juggling care and daily life : the balancing act of the rare disease community, [download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017\\_05\\_09\\_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf](https://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf)

2 EURORDIS, H-CARE Rare Barometer Survey, [download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE\\_FS\\_long.pdf](https://download2.eurordis.org/rbv/HCARE/HCARE_FS_long.pdf)

## EURORDIS – RARE 2030

EURORDIS a récemment finalisé une étude prospective participative, Rare 2030, qui a réuni les contributions d'un groupe important de patients, prestataires de soins et leaders d'opinion pour proposer des scénarios de politiques à mener afin d'améliorer l'avenir des personnes atteintes d'une maladie rare en Europe. Le projet, qui a duré deux ans, s'est terminé au printemps de 2021 par des recommandations sur les domaines critiques pour lesquels une bonne politique est nécessaire.

### Les huit recommandations finales (en anglais) sont les suivantes<sup>1</sup> :

The eight final recommendations covering diagnosis, treatment, care, research, data and European and national infrastructures sets out the roadmap for the next decade of rare disease policies.

- **A European policy framework** guiding the implementation of consistent national plans and strategies, monitored and assessed by a multistakeholder body on a regular basis.
- **Earlier, faster and more accurate diagnosis** of rare diseases through better and more consistent use of harmonised standards and programmes across Europe, new technologies and innovative approaches driven by patient-needs.
- **A highly specialised healthcare ecosystem**, with political, financial and technical support at European and national levels, that leaves no person living with a rare disease in uncertainty regarding their diagnosis, care or treatment.

- **Guarantee the integration of people living with a rare disease in societies and economies** by implementing European and national actions that recognise their social rights.
- **A culture encouraging meaningful participation, engagement and leadership of people living with a rare disease** in both the public and private sectors.
- **Rare disease research maintained as a priority** across basic, clinical, translational and social research.
- **Data used to its maximum** to improve the health and well-being of people living with a rare disease.
- **Improve the availability, accessibility and affordability of rare disease treatments**, by attracting investments, fostering innovation and collaboration across countries, to address inequalities.

<sup>1</sup> EURORDIS, Rare 2030, [rare2030.eu/recommendations/](https://rare2030.eu/recommendations/)



**D'un Plan belge  
pour les maladies  
rares à l'exécution  
en passant par  
des Arrêtés royaux**

**03**

# Bref historique

## 2011 – Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies rares

En 2006, le premier symposium belge sur les médicaments orphelins a été organisé au Parlement. Le Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins est issu du Comité de pilotage qui a pris l'initiative de cet événement. Ce Fonds, géré par la Fondation Roi Baudouin, veut rassembler tous les acteurs concernés par les maladies rares en Belgique et s'engager en faveur de la mise en œuvre d'une politique cohérente qui améliore la qualité de vie des patients atteints d'une maladie rare et de leur entourage.<sup>1</sup>

En 2009, l'Union européenne a lancé un appel à tous les États membres en vue de l'élaboration et de l'implémentation, à l'horizon 2013, de plans et de stratégies relatifs aux maladies rares, dans le but d'améliorer la prévention, le diagnostic, le traitement et la revalidation pour les patients atteints de maladies rares. La mission formelle pour l'élaboration d'un tel plan d'action a été confiée au Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins par la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique.

En 2011, le Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins a développé 42 propositions de mesures concrètes pour réaliser une prise en charge globale et systématique des patients atteints d'une maladie rare. Ces propositions résultaient de deux années de concertation avec plus de 75 experts et personnes concernées.

### Elles poursuivaient plusieurs objectifs :

- Garantir aux patients atteints de maladies rares l'accès à des soins spécialisés, actualisés, pluridisciplinaires et coordonnés, dispensés par des équipes d'experts-spécialistes reconnus ;
- Instaurer des réseaux et des collaborations autour des maladies rares, tant au niveau local qu'entre l'hôpital, le médecin généraliste et les soins à domicile ;
- Partager les connaissances, l'expertise et l'information aux niveaux national et international et augmenter la sensibilisation ;
- Assurer le droit des patients à un accès juste et équitable à des soins et thérapies adaptés et financièrement abordables, y compris l'accès aux médicaments orphelins et autres ;
- Renforcer le pouvoir d'action des patients et des organisations de patients ;
- Stimuler la recherche scientifique.

<sup>1</sup> Fondation Roi Baudouin, ZOOM Maladies rares : une nouvelle approche pour les maladies rares, [kbs-frb.be/fr/zoom-maladies-rares-une-nouvelle-approche-pour-les-maladies-rares](http://kbs-frb.be/fr/zoom-maladies-rares-une-nouvelle-approche-pour-les-maladies-rares)

## 2013 – Un Plan belge pour les Maladies rares

En décembre 2013, la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique Laurette Onkelinx a lancé le Plan belge pour les Maladies rares.<sup>1</sup> Ce plan consistait en 20 actions, regroupées en 4 domaines. Il reprenait de grandes parties des propositions relatives au texte original du du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins, mais une série d'éléments cruciaux n'étaient pas pris en compte ou n'ont pas encore été traduits dans la pratique (voir plus loin). Le Plan présenté par la Ministre Onkelinx devait constituer le cadre d'un plan de prise en charge intégrale des patients atteints d'une maladie rare.

### Les 4 domaines et les actions les plus importantes se résumaient comme suit :

- **Améliorer l'accès du patient au diagnostic et à l'information**
  - En allouant davantage de fonds aux tests diagnostiques et aux consultations pluridisciplinaires dans des centres d'expertise agréés ;
  - En renforçant le rôle des centres de génétique humaine en ce qui concerne le diagnostic, le conseil génétique (counseling) et la gestion de la qualité ;
  - En créant un centre d'appel pour les maladies rares.
  
- **Optimaliser les soins**
  - En concentrant les compétences dans des centres d'expertise ;
  - En désignant un coordinateur de soins pour le patient ;
  - En encourageant le recours au dossier patient pluridisciplinaire électronique ;
  - En facilitant l'accès aux thérapies innovantes.

Il est capital que les soignants s'organisent en réseaux aux niveaux local, national et international. Le patient peut ainsi être orienté en temps utile vers le centre de diagnostic et de traitement le plus approprié, mais aussi être redirigé efficacement vers l'environnement de soins le moins complexe restant cliniquement acceptable.

- **Mieux gérer les connaissances et l'information**
  - En instaurant un Registre central des maladies rares ;
  - En poursuivant le développement d'Orphanet Belgique ;
  - En améliorant la formation des soignants dans le domaine des maladies rares.
  
- **Assurer l'exécution et à la durabilité des mesures :**
  - En confiant l'implémentation, la coordination et le suivi des actions à une équipe de gestion ;
  - En plaçant cette équipe sous la supervision du ou de la ministre de la Santé publique, de l'INAMI, du SPF Santé publique et de Sciensano.

Cette structure doit veiller à ce que le « Plan pour les maladies rares » ne soit pas une fin, mais le commencement d'une politique intégrée, répondant de manière flexible aux besoins spécifiques des patients atteints d'une maladie rare.

<sup>1</sup> Plan belge pour les Maladies rares. [rarediseases.sciensano.be/sites/default/files/Plan\\_belge\\_maladies\\_rares\\_FR.pdf](http://rarediseases.sciensano.be/sites/default/files/Plan_belge_maladies_rares_FR.pdf)



## 2014 – Arrêtés royaux

En 2014, 3 Arrêtés Royaux sur les maladies rares ont été promulgués à l'initiative de la ministre Onkelinx (les textes figurent à l'annexe).

### **Ces AR portaient spécifiquement sur :**

- La fonction maladie rare (2014024242)
- Les normes d'agrément pour le réseau maladies rares (2014024247)
- Les normes d'agrément pour les centres de référence/centres d'expertise (2014024248)

La même année, toutefois, la sixième réforme de l'État a redistribué les domaines de compétence relatifs aux maladies rares. Désormais, la reconnaissance des fonctions et des réseaux est de la compétence des entités fédérées, tandis que la désignation des centres d'expertise est une compétence fédérale.

De même, il appartient aux entités fédérées d'édicter les normes d'agrément des hôpitaux, tandis que l'Autorité fédérale reste compétente pour le financement des hôpitaux, l'assurance maladie, la programmation et les caractéristiques de base des hôpitaux. La répartition des compétences entre différents niveaux de pouvoir ne facilite évidemment pas le processus décisionnel. Les initiatives éventuelles relatives à la désignation de centres d'expertise doivent être débattues avec les entités fédérées.

## 2017 – Réseaux Européens et Réseau flamand

En 2017, 24 Réseaux Européens de Référence (ERN) pour les maladies rares ont été développés (voir ci-après). Le Réseau Flamand pour les Maladies Rares (Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten) a été lancé la même année (voir également ci-après).

## 2020 – Accord fédéral

La concentration d'expertise pour les maladies complexes et rares est reprise dans l'accord gouvernemental fédéral de septembre 2020. La volonté d'améliorer les choses est incontestable, mais le travail à cet égard devra être intergouvernemental, comme c'est également le cas, à cet égard, sur d'autres points relatifs aux maladies rares.

**Prise en charge  
des personnes  
atteintes d'une  
maladie rare:  
où en sommes-nous?**

**04**

# Où en sommes-nous en 2021 sur le plan des structures et des procédures ?

## L'Europe et les European Reference Networks



Depuis 2017, **24 Réseaux Européens de Référence (ERN)** ont été reconnus, et les équipes d'experts belges participent à 23 de ces 24 réseaux. Le rôle des ERN est de faciliter les échanges entre (équipes d')experts sur des cas concrets, notamment par la mise en place de Clinical Patient Management Systems (= plateforme informatique pour les consultations cliniques entre membres des ERN), d'organiser la recherche, de rédiger des directives, etc.

- À l'origine, la participation aux ERN a suscité un vif enthousiasme dans les centres universitaires belges : au premier tour (2017), 70 équipes d'experts provenant de 10 hôpitaux y ont pris part. En ce qui concerne les hôpitaux universitaires il s'agit de UZA qui participe à 7 ERNs, UZ Brussel à 4, UZ Gent à 12, UZ Leuven à 19, UCL à 9, Hôpital Erasme à 7 et CHU de Liège à 6. Les hôpitaux périphériques ont également inscrit des équipes d'experts dans les ERNs.
- Comparaison saisissante : au premier tour, tant la France que l'Allemagne comptaient environ 150 équipes d'experts ERN. Par comparaison, la Belgique, pourtant cinq fois plus petite, compte un nombre beaucoup plus élevé d'équipes d'experts (autoproclamées). Et, au deuxième tour, 41 candidatures belges supplémentaires ont été introduites. La procédure d'approbation pour le deuxième tour se terminera fin 2021 au Conseil des États membres, qui prendra la décision finale.

### Constat

Les réactions sur les réseaux européens sont très diversifiées. Avant tout, il existe une grande animosité à propos des modalités et des procédures d'accès. Mais des questions se posent également sur le fonctionnement de certains réseaux, le « return on investment » pour les participants belges et l'impact relativement réduit des ERN sur la vie des patients eux-mêmes.

## Les Fonctions Maladies rares



La **Fonction Maladies Rares (FMR)** est une fonction hospitalière incluant notamment une approche pluridisciplinaire pour le diagnostic, le traitement et la prise en charge des patients atteints de maladies rares (AR 2014/ 24242). Elle est actuellement présente dans 7 hôpitaux universitaires plus 1 centre de génétique rattaché à un hôpital non universitaire. Elle prévoit entre autres le financement de coordinateurs de fonction.

### Constat

Il existe d'importantes différences dans la mise en œuvre de la Fonction Maladies rares au sein des différents hôpitaux. Dans un certain nombre de cas, cette mise en œuvre n'est absolument pas en phase avec les attentes des patients. Par contre, tout le monde est d'accord pour souligner que le financement est insuffisant pour couvrir les tâches actuellement reprises par les Fonctions.

## Les centres d'expertise Maladies rares



### Centres d'expertise pour maladies rares spécifiques ou groupes de maladies rares (AR 2014/ 24248)

Jusqu'à présent, aucun centre d'expertise pour maladies rares n'a reçu d'agrément. Un certain nombre de centres de référence pour des pathologies spécifiques bénéficient cependant d'une convention avec l'INAMI (voir plus loin). Mais, pour les patients atteints d'une maladie rare, le choix du meilleur établissement pour le diagnostic, le traitement et le suivi est loin d'être évident.

Un centre d'expertise peut être défini comme un centre bénéficiant d'une reconnaissance internationale pour son expertise dans certaines maladies rares ou un certain groupe de ces maladies, les soins, le traitement, le diagnostic et le suivi se déroulant dans le centre d'expertise ou dans un autre centre en concertation avec le centre d'expertise. Le trajet de soins du patient est alors déterminé sous la coordination du centre d'expertise, mais les aspects moins spécialisés peuvent être pris en charge dans un autre hôpital. Tout cela était déjà prévu dans l'AR relatif aux fonctions et aux réseaux maladies rares : la fonction peut conclure une convention de collaboration avec un centre qui ne dispose pas d'une fonction agréée « maladies rares », mais peut assurer tout ou partie du diagnostic, du traitement ou du suivi.

Les réseaux peuvent passer des accords avec des hôpitaux généraux non agréés pour une fonction ou un centre d'expertise et assurer en commun le suivi de la qualité.

### Pourquoi n'existe-t-il pas de centre d'expertise reconnu ?

Il y a plusieurs raisons à cela :

- Les entretiens ont révélé qu'il existe, chez des prestataires de soins (ex. médecins spécialistes) et dans des établissements de soins (ex. hôpitaux), une certaine réticence relative à l'identification objective de l'expertise (de soins) sur les maladies rares et la communication transparente à ce sujet vis-à-vis du groupe de patients.
- Une absence de définition et de reconnaissance de ce qu'on entend par expertise tant au niveau des Collèges de médecins qu'au niveau des infrastructures hospitalières par manque de critères objectifs et consensuels.
- Une confusion au niveau des rôles des hôpitaux généraux et universitaires. La spécificité de chacun et le développement des réseaux hospitaliers cliniques locorégionaux font que la situation sur le terrain reste complexe et peut entraîner un sentiment de concurrence, alors qu'il y a place pour le partenariat et la complémentarité.

- La 6<sup>e</sup> réforme de l'État et la redistribution (lire : fragmentation) des compétences
- Le manque d'initiatives gouvernementales pour la reconnaissance de l'expertise (ce dernier point pourrait inclure la reconnaissance éventuelle de certaines nouvelles professions de santé)

### **Expertise : plus que médicale**

L'expertise est d'abord et avant tout une **expertise médicale**. Avoir des connaissances, une expérience et des compétences dans le domaine du diagnostic et du traitement. Ce seul fait peut conduire à des soins de santé plus efficaces et à des économies sur divers postes de dépenses. Pour une véritable expertise, l'engagement, la participation à la recherche et l'acquisition d'expérience (c'est-à-dire le fait de voir suffisamment de patients) sont des éléments clés, mais il faut aussi pouvoir apprendre et évoluer. Cela peut être diamétralement opposé à la « reconnaissance statique » des centres d'expertise :

Mais l'expertise, c'est aussi : assurer une prise en charge multidisciplinaire cohérente des patients (paramédicale, psychologique, sociale...).

### **Constat**

La concentration et la reconnaissance de l'expertise sont considérées par les professionnels du terrain comme un pilier essentiel pour l'implémentation d'une approche cohérente des maladies rares en Belgique. Jusqu'à présent, toutefois, aucun centre d'expertise n'a été désigné, de sorte qu'il n'est pas évident pour les patients de savoir où s'adresser pour le diagnostic, le traitement et le suivi. De plus, la non-reconnaissance des centres d'expertise en Belgique peut être néfaste au déploiement d'études cliniques complexes et innovantes, domaine où la Belgique joue pourtant traditionnellement un rôle précurseur.

## Conventions pour certain·e·s (groupes de) maladies rares



L'INAMI a conclu des conventions avec des centres de référence pour certains groupes de maladies rares : maladies neuromusculaires, mucoviscidose, maladies métaboliques, hémophilie, épilepsie réfractaire...

L'INAMI a pris l'initiative de soutenir des projets pilotes axés sur quatre maladies rares (fibrose pulmonaire idiopathique, déficits immunitaires primaires (PID), épidermolyse bulleuse (EB) et atrophie multisystématisée (MSA)). Les ressources financières pour 2022 n'autorisent que l'élaboration de case-management pour ces quatre maladies.

Ultérieurement, toutefois, il sera possible d'envisager une extension vers le case management pour d'autres maladies, ou vers les trois autres piliers des plans de soins (génériques) : consultation pluridisciplinaire, soins spécifiques et éducation.

### Constat

Les conventions actuelles assurent une plus-value aux patients qui peuvent en profiter.

Mais nous pouvons nous interroger sur la sélection des patients qui entrent en ligne de compte pour une convention et/ou nous demander si ce choix respecte des valeurs comme la justice et l'équité ?

La question se pose également de savoir si tous les centres conventionnés assurent des soins de qualité équivalente, dans quelle mesure cette qualité est évaluée, si les patients sont impliqués dans cette évaluation et s'il existe un contrôle sur l'affectation des budgets. L'impression dominante est que les rapports présentent surtout un caractère administratif et que la qualité des soins n'est pas réellement prise en compte.

Enfin, il règne une grande incertitude – voire une incompréhension totale – à propos de la sélection des quatre nouvelles conventions pour les maladies rares et la poursuite de l'élaboration d'un trajet de soins générique. Là encore, la question des centres repris dans les conventions reste pendante – ce qui revient *de facto* à s'interroger sur la reconnaissance de l'expertise.

## Les Collèges médicaments orphelins et Fonds spécial de Solidarité



L'INAMI régit également le remboursement des médicaments orphelins. La plupart des médicaments orphelins sont remboursés sous conditions – remboursement généralement soumis à l'accord préalable du médecin-conseil de la mutualité. Le remboursement est souvent total, mais peut dans certains cas être partiel. L'importance de l'intervention est déterminée par la catégorie de remboursement, qui traduit elle-même la nécessité du médicament et la gravité de la maladie. Comme il s'agit parfois de pathologies peu connues, un Collège de médecins peut être constitué pour aider le médecin-conseil dans sa tâche. La possibilité de solliciter l'avis de cette instance est stipulée dans les modalités de remboursement du médicament et, par conséquent, propre au médicament. Un Collège n'est donc pas constitué systématiquement **pour tout médicament orphelin**, puisque c'est la Commission de remboursement des médicaments (CRM) qui décide de son utilité. Les médicaments utilisés pour une même pathologie bénéficient toutefois d'une seule et même composition de collège, afin d'assurer la cohérence des avis.

### Constat

Soumettre l'attribution de médicaments coûteux à un contrôle d'efficacité préalable est évidemment justifié. Mais certaines constatations s'imposent : il s'agit d'une procédure lourde et chronophage, de sorte que les patients doivent souvent attendre des mois avant d'accéder à un traitement crucial. La lenteur du processus de décision est également problématique pour les producteurs de ces médicaments. L'utilisation de la technologie et la rationalisation des procédures doivent être considérablement améliorées.



Mais surtout, c'est à nouveau le manque (de centres) d'expertise agréés qui bloque l'accès aux médicaments. D'autant que même les centres de référence qui existent déjà depuis des années ne sont pas exemptés de cette procédure. Les pouvoirs publics n'auraient-ils pas pu lancer des projets pilotes pour étudier à quelles conditions la procédure pourrait être adaptée pour ces centres, en prévoyant éventuellement un contrôle a posteriori ?

Par ailleurs, les patients souffrant d'une maladie rare très grave peuvent parfois s'adresser aussi au **Fonds spécial de solidarité (FSS)** de l'INAMI. Le FSS est un filet de protection supplémentaire, qui complète la couverture « ordinaire » de l'assurance maladie obligatoire (assurance soins de santé). Ce fonds octroie aux patients souffrant d'une affection très grave une intervention financière pour certaines prestations médicales, pour lesquelles aucun remboursement n'est prévu et qui sont particulièrement coûteuses.

### Constat

Comme les mutualités connaissent mal les procédures du Fonds spécial de solidarité, les patients ne sont pas toujours informés de toutes les options.

## Registre central des maladies rares



Dès 2011, avant même la publication des propositions pour l'élaboration d'un Plan belge pour les maladies rares, Sciensano (qui portait encore le nom d'Institut Scientifique de Santé Publique – ISP) a été chargé de développer et de gérer un registre central des maladies rares.

Dans la pratique, le registre central des maladies rares sont encore loin d'être au point. Pourtant, tous les acteurs soulignent que l'enregistrement est extrêmement important pour la collecte des connaissances sur les maladies rares, la recherche scientifique et clinique, la mise en commun et la transparence de l'expertise, l'amélioration de l'accès aux médicaments et autres traitements et de leur remboursement, etc. Autrement dit, une politique des maladies rares efficace et contrôlable dépend d'une gestion complète et dynamique des données.

*Le stockage méticuleux, complet et qualitatif des données permet à tous de travailler de manière structurée, en tenant compte des paramètres demandés. La qualité des soins pour le patient en est améliorée d'autant. Mais un registre fournit aussi des informations à tous les niveaux, notamment sur le plan épidémiologique (combien une pathologie déterminée totalise-t-elle de cas en Belgique ?). Nous pouvons vérifier si certains centres dispensent des soins de qualité inférieure, ou pourquoi nous, en Belgique, obtenons des résultats meilleurs ou moins bons que d'autres pays.*

*Les registres constituent donc une base d'évolution déterminante, car, sans mesure ni savoir, il est difficile d'évoluer. En outre, les patients accéderont plus rapidement aux nouvelles thérapies, études cliniques, traitements innovants... l'ensemble permettant d'estimer le coût total d'un nouveau traitement pour l'INAMI. Bref, les registres nous ouvrent un tout nouveau monde de connaissances et de perspectives.*

Pour plusieurs raisons, s'appuyer sur le registre génétique déjà existant ne semble pas constituer une option.

### Constat

**Dans la pratique, les choses n'ont pas encore avancé sur le plan du registre central des maladies rares. Sciensano n'est pas le seul à en être responsable. Il y a également des obstacles administratifs, légaux et liés à la multiplicité de données à fournir au niveau belge mais aussi au niveau européen. Les registres ne suscitent pas un enthousiasme généralisé, surtout en raison du travail administratif supplémentaire qu'ils imposent aux prestataires de soins. Pour sortir de cette impasse, il faut une vision cohérente en la matière. Pourtant, tous les acteurs insistent sur le fait qu'un registre est d'une extrême importance pour une bonne politique, ainsi que l'accès aux médicaments et leur remboursement.**

## AFMPS/ FAGG: Programme d'accès précoce aux médicaments (early acces) et usage off label de médicaments



### Programme d'accès précoce aux médicaments (early access)

L'Agence fédérale des médicaments et des produits de santé (AFMPS/FAGG) est responsable d'un Programme d'accès précoce aux médicaments, qu'il s'agisse de médicaments orphelins ou d'autres médicaments. En pratique, ce programme d'accès précoce, décrit dans le Plan maladies rares, comme une étape décisive pour accélérer l'accès des patients aux médicaments innovants importants pour eux, s'avère un échec.

Il y a plusieurs raisons à cela, entre autres une hésitation initiale de la part de l'industrie, une administration et un contrôle trop complexes par les médecins directeurs du Collège, un débat sur la collecte des données dans un système de rémunération temporaire et conditionnelle. Une proposition de nouvelle procédure simple a été soumise au précédent gouvernement, mais n'a pas été suivie par le gouvernement actuel.

### Utilisation hors indication (off-label) de médicaments existants

En ce qui concerne l'utilisation de médicaments qui sont essentiels pour certains patients, mais qui ne sont pas agréés pour leur indication, il reste également des problèmes pour le remboursement. Même si, après une étude clinique, un médicament existant s'avère efficace pour une maladie rare pour laquelle il n'est pas agréé, la question se pose de savoir dans quelles conditions les patients de l'étude clinique peuvent continuer à utiliser le médicament, même une fois l'étude terminée. Si le fabricant ne le met pas à leur disposition de sa propre initiative, un problème majeur se pose.

#### Constat

Il n'existe pas encore de cadre réglementaire (s'appliquant dans la pratique) pour l'accès précoce (early access), ni même pour l'usage hors indication (off-label) de médicaments pour les patients atteints d'une maladie rare, en dehors des lourdes procédures du FSS.

## Collège belge de génétique humaine et maladies rares



Le Collège belge de génétique humaine et maladies rares se consacre au développement de l'excellence aux niveaux clinique, technique et de la recherche en génétique et réunit les huit centres belges agréés pour la génétique humaine (de part et d'autre de la frontière linguistique). Le Collège établit également des lignes directrices en matière de diagnostic et de traitement génétiques.

Les huit centres de génétique ont également développé un système informatique uniformisé, facilitant le partage des informations médicales entre les différents centres, ainsi que l'analyse et le contrôle des dépenses et l'inventaire des moyens nécessaires. En outre, le système permet d'obtenir une bonne vue d'ensemble sur les maladies génétiques et les maladies rares rencontrées en Belgique. Pour mener à bien cette mission, le Collège dispose d'un groupe de travail qui collabore étroitement avec Sciensano.

### Constat

Les centres de génétique jouent, depuis des décennies, un rôle important dans le diagnostic des maladies (génétiques) rares.

## Réseaux régionaux maladies rares



Les quatre hôpitaux universitaires flamands ont obtenu l'agrément fonction maladies rares et collaborent au sein du Réseau flamand pour les maladies rares (Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten VNZZ). Par ailleurs, 11 sous-réseaux consacrés à certains groupes spécifiques de maladies rares ont été lancés en Flandre, par analogie avec la répartition des Réseaux européens de référence (affections du tissu conjonctif, affections osseuses, affections métaboliques, affections neuromusculaires, affections neurologiques, immunodéficiences, maladies cardiovasculaires, affections pulmonaires, affections cutanées, épilepsie, risques génétiques de tumeurs).

Le VNZZ se consacre aussi à l'inventaire de l'expertise disponible et à l'élaboration de trajets de soins collectifs. Un des objectifs de l'implémentation des réseaux pour les maladies rares est la conclusion d'accords interhospitaliers sur la spécialisation des centres en fonction des pathologies, ce qui permet le recensement de l'expertise.

### Constat

La Sixième Réforme de l'État n'a pas contribué à simplifier l'organisation des soins pour les personnes atteintes d'une maladie rare. Bien au contraire. Les avis sont partagés à propos du fonctionnement du Réseau flamand pour les maladies rares, et le manque de soutien du gouvernement (flamand) est également évoqué. Il n'existe pas encore de Réseau francophone pour les maladies rares, mais des ponts sont prudemment jetés entre la Flandre et la Belgique francophone.

# Propositions d'actions prioritaires

05

Les analyses d'enquêtes auprès des patients et les entretiens avec des personnes intéressé(e)s font ressortir une série de besoins urgents des patients, qui sont insuffisamment rencontrés jusqu'ici.

En premier lieu, les patients avec une maladie rare doivent pouvoir compter sur des soins de santé **spécialisés**, dispensés par des professionnels **compétents**, qui leur assurent **un diagnostic correct, un traitement actualisé et des soins qualifiés**. La rareté, la complexité et l'étendue des symptômes de nombreuses affections exigent des prestataires de soins une **expertise adaptée**.

En outre, les patients doivent pouvoir bénéficier d'une **approche des soins multidisciplinaire, coordonnée et intégrée** sur le plan médical, paramédical, psychologique et social.

Les **données de santé** relatives aux personnes avec une maladie rare doivent être utilisées au maximum pour améliorer la santé et le bien-être de ces patients et stimuler la recherche scientifique et clinique sur les maladies rares. Par ailleurs, il faut également optimiser **la disponibilité, l'accessibilité et la payabilité des thérapies innovantes** et investir davantage dans **le dépistage (screening) et la prévention**.

Enfin, la **sensibilisation** de tous les prestataires de soins et de la société en général aux maladies rares doit être accrue, afin que les personnes avec une maladie rare puissent **participer et contribuer pleinement à la vie sociale**.

# Nous proposons les actions prioritaires suivantes :

1

## Pour que les patients puissent compter sur un diagnostic, un traitement et des soins spécialisés

- Identification transparente, validation et monitoring de l'expertise par rapport aux maladies rares et son intégration dans le système de santé belge, en veillant à un alignement sur les critères internationaux et en tenant compte de la perspective des patients<sup>1</sup>. Les résultats doivent être facilement accessibles, tant pour les professionnels de santé que pour les patients.

2

## Pour que les patients puissent compter sur des soins intégrés

- Développement et implémentation d'un modèle de soins intégrés quel que soit le lieu où les soins sont dispensés, que ce soit dans un contexte de soins hautement spécialisé si nécessaire ou à proximité du domicile si possible ; le modèle doit garantir au patient un niveau de soins optimal, aligné sur les directives internationales et adapté au contexte belge. Concrètement, cela signifie :
  - Le recours à des coordinateurs de soins/gestionnaires de trajet qui guident la personne avec une maladie rare tout au long de son trajet de soins. Ces professionnels du soin coordonnent les soins en connaissance de cause, à chaque étape de la vie, communiquent d'une manière compréhensible avec le/la patient(e) et ses proches, et les soutiennent quand c'est nécessaire, en fonction des besoins individuels du patient.
  - Pour tout(e) patient(e) qui peut en tirer profit, l'organisation d'une « Concertation Pluridisciplinaire Maladie Rare » (CPMR), par analogie avec la concertation pluridisciplinaire en cancérologie (CPC).
  - L'organisation de partenariats entre les différentes lignes de soins, afin que les patients puissent être traités au niveau de soin le plus adéquat pour eux.
  - L'organisation de réseaux d'experts à l'échelle nationale et internationale, tant pour dispenser des soins hautement spécialisés (au niveau transnational si nécessaire) que pour procéder à des échanges d'expertise et à la mise en œuvre d'études scientifiques et cliniques sur les maladies rares.

<sup>1</sup> Desomer A, Van den Heede K, Triemstra M, Paget J, De Boer D, Kohn L, Cleemput I. L'utilisation des résultats et expériences rapportés par les patients (PROM/PREM) à des fins cliniques et de gestion- Synthèse. Health Services Research (HSR) Brussel : Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE). 2018. KCE Reports 303As. D/2018/10.273/37.



## 3

**Pour que les patients tirent le meilleur parti de l'utilisation des données de santé afin d'améliorer leur santé et leur bien-être**

- Développement d'une banque de données dynamique et centrale pour les maladies rares, permettant d'avoir un état de la situation sur la base d'informations issues des dossiers électroniques des patients. Ceci en plus d'éventuelles banques de données spécialisées spécifiques à une maladie rare. Dans l'intérêt du patient et compte tenu des règles de protection en vigueur pour les données personnelles, ces banques de données permettent des échanges d'informations fluides, stimulent la recherche scientifique, soutiennent la politique relative aux maladies rares et favorisent l'augmentation de la qualité des soins.<sup>1</sup>

## 4

**Pour que les patients aient un accès plus facile et plus rapide aux thérapies innovantes et autres qui leur sont profitables**

- Amélioration de la disponibilité et de l'accès temporaire aux thérapies et médicaments (innovants) sur la base d'un besoin médical. D'une part en prenant des décisions plus rapides mais néanmoins fondées à propos des demandes individuelles, d'autre part en mettant au point des mécanismes destinés à réduire le délai entre l'approbation européenne d'un nouveau médicament et sa mise à la disposition des patients belges.
  - Déploiement dans toute la Belgique de programmes de dépistage néonatal et autres programmes de dépistage afin que les patients à risque soient dépistés plus rapidement. Ces programmes doivent exploiter les technologies de diagnostic et dépistage les plus modernes, être mieux adaptés aux thérapies disponibles et émergentes et tenir compte de l'évolution des attentes sociétales.

## 5

**Pour que les patients et leurs proches soient mieux informés et responsabilisés et puissent faire partie intégrante de la société**

- Création d'une ligne d'assistance nationale/ plateforme d'information nationale validée pour les personnes souffrant d'une maladie rare. Cette plateforme doit être aisément accessible et fournir des informations tant aux dispensateurs de soins qu'aux patients et aux familles.
- Développement de et investissement dans un écosystème qui soutient et favorise les patients-experts et les organisations de patients, et leur permet de collaborer avec tous les intéressés.
- Sensibilisation aux maladies rares pour les médecins et autres dispensateurs de soins de première et deuxième lignes et dans les services hospitaliers et institutions de soins non spécialisés ; tant par la formation initiale, continue et complémentaire que par des campagnes de sensibilisation.

<sup>1</sup> Fondation Roi Baudouin et Fonds Dr Daniel De Coninck, 8 guiding principles for Caring Technology, [caringtechnology.be](http://caringtechnology.be)

# Annexes

06

# Les Arrêtés Royaux du 25 avril 2014 relatifs aux maladies rares

## Arrêté royal fixant les normes auxquelles une fonction « maladies rares » doit répondre pour être agréée et le rester

### Chapitre 1<sup>er</sup> – Disposition générale

#### Art. 1

Pour être agréée et le rester, la fonction « maladies rares » doit répondre aux normes fixées au présent arrêté.

### Chapitre 2 – Encadrement médical

#### Art. 2

L'hôpital dispose :

- 1° d'une fonction de soins intensifs ;
- 2° d'une fonction 'soins urgents spécialisés' ;
- 3° d'un centre de génétique humaine ;
- 4° d'une officine hospitalière effectuant des activités de pharmacie clinique ;
- 5° d'équipements d'imagerie médicale ;
- 6° d'un laboratoire de biologie clinique, disponible 7 jours sur 7 et 24h sur 24 pour la réalisation de tests spéciaux ;
- 7° d'un laboratoire d'anatomopathologie ;
- 8° d'une biobanque qui a une convention de collaboration juridiquement formalisée avec au moins un réseau international.

Par dérogation à l'alinéa 1<sup>er</sup>, 8°, il suffit que l'hôpital dispose d'une convention de collaboration juridiquement formalisée avec une biobanque visée au point 8°.

Lorsqu'une seule fonction « maladies rares » peut être agréée dans une région parce qu'un seul hôpital de cette région dispose d'un centre agréé de génétique humaine, une fonction supplémentaire « maladies rares » peut, par dérogation à l'alinéa premier, 3°, être agréée au sein de cette région à condition que l'hôpital dispose d'une convention de collaboration juridiquement formalisée avec un centre agréé de génétique humaine.

### Chapitre 3 – Effectifs de personnels

#### Art. 3

§ 1<sup>er</sup> Par maladie rare ou groupe de maladies rares, la fonction « maladies rares » dispose d'une équipe pluridisciplinaire composée :

- 1° d'un médecin spécialiste en pédiatrie possédant une expérience démontrable dans la maladie rare concernée ou le groupe de maladies rares concerné ;
- 2° d'un médecin spécialiste en médecine interne possédant une expérience démontrable dans la maladie rare concernée ou le groupe de maladies rares concerné ;
- 3° d'un généticien clinicien, notamment pour établir le diagnostic et dispenser des conseils génétiques au patient et éventuellement aux membres de sa famille. Par généticien clinicien il faut entendre un médecin qui, à l'issue de sa formation de base, a suivi une formation spécifique à temps plein comportant cinq années d'étude dans un centre belge ou étranger de génétique humaine ;
- 4° de l'encadrement infirmier nécessaire ;
- 5° de l'encadrement paramédical nécessaire ;
- 6° de l'encadrement psychosocial nécessaire. Parmi les membres de l'équipe pluridisciplinaire, un coordinateur est désigné pour la coordination du traitement et le suivi du patient pendant chaque phase de la vie.

§ 2 La fonction doit pouvoir recourir à des médecins spécialistes qui ont une expérience et expertise particulières et démontrables dans certaines maladies rares ou groupes de maladies rares.

#### Art. 4

La fonction dispose d'un médecin-chef de service ayant une expérience avérée dans le domaine de la recherche scientifique. Cette expérience est démontrée au moyen de publications scientifiques et d'un score d'au moins 15 dans l'indice Hirsch.

**Art. 5**

§ 1<sup>er</sup> La fonction dispose d'une commission pluridisciplinaire pour maladies rares.

§ 2 Dans ladite commission pluridisciplinaire siège au moins un représentant de chaque équipe pluridisciplinaire visée à l'article 3.

Le médecin-gestionnaire de la biobanque est convié aux réunions de la commission pluridisciplinaire.

§ 3 Ladite commission pluridisciplinaire a pour tâches :

- 1° d'assister le médecin-chef de service ;
- 2° de développer un plan pluriannuel pour la fonction ;
- 3° d'élaborer une liste des maladies rares ou groupes de maladies rares visés par la fonction ;
- 4° d'élaborer une stratégie de recherche scientifique.
- 5° d'élaborer des initiatives de formation et de formation continue.

**Art. 6**

Le coordinateur visé à l'article 3, § 1<sup>er</sup>, et le médecin-chef de service visé à l'article 4 participent à la concertation sur l'enregistrement des données et sur la qualité organisée par Sciensano<sup>1</sup> et l'Institut national d'assurance maladie-invalidité.

<sup>1</sup> AR 2018-03-28/02, art. 124, 002 ; En vigueur : 01-04-2018

**Art. 7**

La fonction organise régulièrement des formations et formations continues pour les collaborateurs de la fonction, tant prestataires de soins que collaborateurs scientifiques. Ces formations sont également ouvertes aux collaborateurs d'autres fonctions agréées.

**Art. 8**

La fonction organise une recherche scientifique clinique dans le domaine des maladies rares, à caractère translationnel ou non.

**Chapitre 4 – Infrastructure****Art. 9**

La fonction « maladies rares » dispose :

- 1° d'installations pour consultations pluridisciplinaires, dotées d'une infrastructure et d'un équipement qui leur sont propres ;
- 2° d'installations d'hospitalisation de jour qui sont clairement identifiables ;
- 3° d'installations d'hospitalisation qui sont clairement identifiables ;
- 4° d'installations de vidéoconférence et de télémédecine.

**Chapitre 5 – Normes de qualité****Art. 10**

La fonction utilise un manuel de qualité multidisciplinaire.

Ce manuel de qualité comprend :

- 1° des directives pluridisciplinaires relatives à l'établissement du diagnostic, au traitement et au suivi ;
- 2° des directives relatives à l'évaluation périodique de la qualité des soins au sein de la fonction ;
- 3° les accords organisationnels pour le renvoi de patients dans le cadre du réseau « maladies rares » en ce compris les réseaux européens visés à la directive européenne 2011/24/UE du Parlement européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers.
- 4° le renvoi vers des centres d'expertise « maladies rares » ;
- 5° les collaborateurs de la fonction.

Le manuel peut être consulté à l'hôpital.

**Art. 11**

Pour chaque patient atteint d'une maladie rare, la fonction établit un plan de soins conformément aux directives du manuel de qualité pluridisciplinaire visé à l'article 10. L'établissement du plan de soins a lieu dans le cadre d'une concertation pluridisciplinaire visée à l'article 12.

**Art. 12**

§ 1<sup>er</sup> À intervalles réguliers, une concertation pluridisciplinaire a lieu par maladie rare ou groupe de maladies rares.

§ 2 Les prestataires de soins concernés prennent part à cette concertation.

En fonction de la complexité de la maladie rare, des prestataires de soins d'autres fonctions et centres d'expertise « maladies rares » sont également associés.

§ 3 Chaque concertation fait l'objet d'un rapport contenant les informations suivantes :

- 1° la date de la concertation ;
- 2° les participants à la concertation ;
- 3° un résumé du résultat de la concertation.

Le rapport est joint au dossier du patient.

**Art. 13**

Pour chaque patient atteint d'une maladie rare, un rapport de traitement est établi.

Ce rapport de traitement contient :

- 1° les données enregistrées visées à l'article 16 ;
- 2° le plan de soins ;
- 3° une motivation des éventuelles dérogations aux directives du manuel de qualité visé à l'article 10 ;
- 4° les effets secondaires éventuels du traitement ;
- 5° Le résultat du traitement ;
- 6° les modalités du suivi du patient.

**Art. 14**

La fonction assure la continuité du traitement et le suivi du patient tout au long de chaque phase de la vie. Cela implique entre autres le suivi des effets tardifs et l'organisation éventuelle d'une consultation de transition. La consultation de transition visée à l'alinéa 1<sup>er</sup> est organisée lors du passage de l'enfance à l'âge adulte.

**Art. 15**

La fonction peut conclure une convention de collaboration juridiquement formalisée avec un hôpital qui ne dispose pas d'une fonction agréée « maladies rares », mais peut assurer le diagnostic interdisciplinaire, le traitement et le suivi de patients atteints d'une maladie rare. Cette convention de collaboration prévoit les accords nécessaires pour que les garanties de qualité nécessaires soient offertes dans l'hôpital précité sur le plan du diagnostic, du traitement et du suivi des maladies rares.

**Art. 16**

La fonction enregistre en interne pour chaque patient les informations suivantes :

- 1° les données démographiques ;
- 2° la nature de la maladie ;
- 3° le stade de la maladie ;
- 4° les différents stades thérapeutiques ;
- 5° la date du décès éventuel du patient.

**Art. 17**

La fonction prend part à l'évaluation interne et externe de l'activité médicale visée à l'arrêté royal du 15 février 1999 relatif à l'évaluation qualitative de l'activité médicale dans les hôpitaux.

**Art. 18**

La fonction prend part à au moins trois réseaux « maladies rares » visés à l'arrêté royal du 25 avril 2014, qui s'adressent chacun à une autre maladie rare ou groupe de maladies rares. La fonction participe également à des réseaux européens et internationaux dans le domaine des maladies rares.

**Chapitre 6 – Disposition finale****Art. 19**

La ministre qui a la Santé publique dans ses attributions est chargée de l'exécution du présent arrêté.

## Arrêté royal fixant les normes d'agrément pour le réseau « maladies rares »

### Art. 1

Le réseau « maladies rares » vise à proposer des circuits de soins à des patients présentant une maladie rare, dans le cadre d'un accord de collaboration juridiquement formalisé. Pour l'application du présent arrêté, on entend par maladie rare une maladie qui met en jeu le pronostic vital et/ou qui entraîne une invalidité chronique, et dont la prévalence est inférieure à 5/10 000 habitants. Le réseau s'adresse à une ou plusieurs maladies rares et/ou à un ou plusieurs groupes de maladies rares.

### Art. 2

Le réseau « maladies rares » propose au moins un circuit de soins qui fait en sorte que les patients atteints d'une maladie rare soient traités et suivis par la fonction « maladies rares » la plus indiquée ou, pour autant que ces centres aient été désignés, par le centre d'expertise « maladies rares » le plus indiqué.

### Art. 3

Le réseau « maladies rares » doit au moins inclure les fournisseurs de soins suivants :

- 1° les hôpitaux généraux non agréés pour une fonction « maladies rares » ou pour un centre d'expertise « maladies rares » ;
- 2° les hôpitaux disposant d'une fonction « maladies rares » agréée ;
- 3° les hôpitaux disposant d'un centre d'expertise « maladies rares » pour autant qu'il soit indiqué ;
- 4° les centres de génétique humaine.

Peuvent en outre faire partie du réseau les cercles de médecins généralistes tels que visés à l'arrêté royal du 10 novembre 1967 relatif à l'exercice des professions des soins de santé. Chaque fournisseur de soins peut faire partie de plusieurs réseaux. Sous réserve de l'application de l'alinéa 2, les fournisseurs de soins pertinents pour la (les) maladie(s) rare(s) ou le(s) groupe(s) de maladies rares visée(s) par le réseau font en tout cas partie du réseau.

### Art. 4

§ 1<sup>er</sup> Dans chaque réseau « maladies rares », un coordinateur est désigné suivant les modalités définies dans l'accord de collaboration juridiquement formalisé.

§ 2 Le coordinateur est chargé de l'organisation et de la coordination des activités du réseau « maladies rares » en accord avec les fournisseurs de soins participants, comme précisé dans l'accord de collaboration juridiquement formalisé.

### Art. 5

Le réseau participe à des réseaux européens et internationaux.

### Art. 6

§ 1<sup>er</sup> Le réseau « maladies rares » doit disposer d'un comité de réseau composé de représentants de chacun des fournisseurs de soins participants comme visés à l'article 3, qui sont désignés suivant les modalités de l'accord de collaboration juridiquement formalisé. Par ailleurs, des représentants d'associations de patients concernés par la maladie rare ou le groupe de maladies rares auxquelles le réseau s'adresse sont associés au moins une fois par an à la concertation au sein du comité de réseau visé.

§ 2 Le comité de réseau a pour mission :

- 1° de veiller à l'exécution de l'accord de collaboration juridiquement formalisé ;
- 2° de prendre des initiatives en vue d'améliorer la qualité des soins.

En particulier, des accords doivent être passés en ce qui concerne les transferts et retransferts de patients, notamment vers des hôpitaux généraux non agréés pour une fonction ou pour un centre d'expertise « maladies rares », aux fins d'un suivi ultérieur ou d'une revalidation ;

- 3° de mettre au point des modalités pour un contrôle en commun du processus et d'un suivi de la qualité des patients transférés et retransférés ;
- 4° de mener une concertation relativement au développement de circuits de soins ;
- 5° de mener une concertation avec les fournisseurs de soins dans le domaine des maladies rares qui ne font pas partie du réseau et de les sensibiliser ;
- 6° de soutenir les fournisseurs de soins visés à l'article 3 dans la réalisation du manuel de qualité pluridisciplinaire.
- 7° organisation de la concertation avec d'autres réseaux maladies rares ;
- 8° sensibilisation du public en matière de maladies rares.

§ 3 Le comité de réseau se réunit au moins une fois par an pour l'exécution de ses missions. Le comité de réseau établit un règlement intérieur en ce qui concerne son organisation et son fonctionnement.

#### **Art. 7**

Le ministre qui a la Santé publique dans ses attributions est chargé de l'exécution du présent arrêté.

## Arrêté royal fixant les caractéristiques pour la désignation de centres de référence « maladies rares », appelés « centres d'expertise », dans les fonctions « maladies rares » agréées

PHILIPPE, Roi des Belges, À tous, présents et à venir, Salut.  
Vu la loi coordonnée du 10 juillet 2008 sur les hôpitaux et autres établissements de soins, les articles 14, alinéa 1<sup>er</sup>, et 66, alinéa 1<sup>er</sup> ;

Vu l'arrêté royal rendant certaines dispositions de la loi du 10 juillet 2008 coordonnée sur les hôpitaux et autres établissements de soins, applicables aux centres de référence « maladies rares », l'article 2 ;  
Vu l'avis du Conseil national des Établissements hospitaliers, donné le 16 mai 2013 ;  
Vu l'avis de l'Inspecteur des Finances, donné le 4 avril 2014 ;  
Vu l'accord du Ministre du Budget, donné le 22 avril 2014 ;  
Vu l'avis 55.768/3 du Conseil d'Etat, donné le 16 avril 2014, en application de l'article 84, § 1<sup>er</sup>, alinéa 1<sup>er</sup>, 2<sup>o</sup>, des lois coordonnées sur le Conseil d'Etat ;

Considérant que la Directive 2011/24/UE du Parlement européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers, encourage les Etats membres à faciliter la création de réseaux européens en matière de maladies rares, notamment en mettant en contact les prestataires de soins et centres d'expertise appropriés sur le territoire national et vu la recommandation pertinente du Conseil de l'Union européenne du 8 juin 2009 à une action dans le domaine des maladies rares ;

Sur la proposition de la Ministre de la Santé publique,  
Nous avons arrêté et arrêtons :

### Art. 1

Une fonction « maladies rares » peut être désignée comme centre de référence « maladies rares », appelé « centre d'expertise » ci-après, pour un groupe donné de maladies rares ou une maladie rare donnée, si la fonction répond et continue à répondre aux caractéristiques suivantes :

- 1<sup>o</sup> participer à des réseaux internationaux spécifiquement au niveau du groupe de maladies rares ou de la maladie rare donnée pour laquelle une désignation comme centre d'expertise a été demandée ;
- 2<sup>o</sup> disposer de médecins spécialistes qui sont reconnus pour leurs expertise et expérience dans le domaine du groupe de maladies rares ou de la maladie rare dans le groupe pour lequel/laquelle une désignation comme centre d'expertise est demandée. Cette expérience est démontrée au moyen de publications scientifiques et d'un score d'au moins 15 dans l'indice Hirsch.
- 3<sup>o</sup> soutenir d'autres fonctions dans le domaine du groupe de maladies rares ou de la maladie rare pour lequel/laquelle la désignation comme centre d'expertise est demandée et établir les contacts nécessaires en relation avec le transfert et le retransfert de patients.  
La fonction « maladies rares » peut également demander la désignation comme centre de référence « maladies rares » en ce qui concerne les activités en matière de maladies rares à l'hôpital avec lequel elle a conclu une convention de collaboration juridiquement formalisée telle que visée à l'article 15 de l'arrêté royal du 25 avril 2014 fixant les normes auxquelles une fonction « maladies rares » doit satisfaire pour être agréée et le rester.

### Art. 2

Le ministre qui a la Santé publique dans ses attributions est chargé de l'exécution du présent arrêté.

Donné à Bruxelles, le 25 avril 2014.

PHILIPPE Par le Roi :

La Ministre de la Santé publique, Mme L. ONKELINX





# Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare

## ÉTAT DES LIEUX ET RECOMMANDATIONS

Deze publicatie bestaat ook in het Nederlands onder de titel  
Zorg voor mensen met een zeldzame aandoening  
Stand van zaken en aanbevelingen

Une édition de la Fondation Roi Baudouin  
Rue Brederode 21  
1000 Bruxelles

Comité de gestion du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins :  
Peter Degadt (président), Vincent Bours, Karin Dahan, Marion Delcroix,  
Elfride De Baere, Paul De Munck, Bénédicte Gombault, Eva Schoeters,  
Saskia Van den Bogaert et Rene Westhovens

Contribution rédactionnelle  
Peter Raeymaekers et Astrid Rouvez

Coordination pour la Fondation Roi Baudouin  
Gerrit Rauws, directeur  
Annemie T'Seyen, coordinatrice de projet senior  
Michèle Duesberg, collaboratrice de projet et gestion de connaissance

Traduction  
Marie-Françoise Dispa

Conception graphique et mise en page  
signelazer.com

Photos  
Jan Godry Photography (couverture) et Cindy Symons

Cette publication peut être téléchargée gratuitement sur notre site [kbs-frb.be](https://kbs-frb.be)

Dépôt légal D/2848/2022/02

Numéro de commande 3840

FÉVRIER 2022

Avec le soutien de la Loterie Nationale

# Fondation Roi Baudouin

Agir ensemble pour une société meilleure

La Fondation Roi Baudouin a pour mission de contribuer à une société meilleure en Belgique, en Europe et dans le monde. La Fondation est, en Belgique et en Europe, un acteur de changement et d'innovation au service de l'intérêt général et de la cohésion sociale. Elle cherche à maximiser son impact en renforçant les capacités des organisations et des personnes. Elle encourage une philanthropie efficace des particuliers et des entreprises.

Ses valeurs principales sont l'intégrité et la transparence, le pluralisme et l'indépendance, le respect de la diversité et la promotion de la solidarité.

Notre vision pour l'avenir ?

En Belgique, ancrer nos activités à tous les niveaux : local, régional et fédéral.

En Europe, continuer à positionner la Fondation Roi Baudouin sur la scène européenne et, à l'international, devenir un acteur de référence de la philanthropie transfrontalière, notamment grâce notre « famille », KBFUS et KBF Canada, et notre partenariat avec Give2Asia.

Nous déployons des activités autour des programmes suivants au service de l'intérêt général :

- Justice sociale et pauvreté
- Santé
- Patrimoine et culture
- Engagement sociétal
- International
- Enseignement et développement des talents
- Europe
- Climat, environnement et biodiversité

La Fondation a été créée en 1976, à l'occasion des 25 ans de règne du roi Baudouin.

Merci à la Loterie Nationale et à ses joueurs, ainsi qu'à nos nombreux donateurs pour leur engagement.

[kbs-frb.be](http://kbs-frb.be)

Abonnez-vous à notre e-news sur [kbs-frb.be](http://kbs-frb.be)

[bonnescauses.be](http://bonnescauses.be)

Suivez-nous sur     

Fondation Roi Baudouin, fondation d'utilité publique

Rue Brederode 21, 1000 Bruxelles

[info@kbs-frb.be](mailto:info@kbs-frb.be) | 02 500 45 55

Les dons à partir de 40 euros sur notre compte bénéficient d'une réduction d'impôt de 45 % du montant effectivement versé.

IBAN : BE10 0000 0000 0404 - BIC : BPOTBEB1

Rapport du Fonds Maladies rares  
et Médicaments orphelins  
à la Fondation Roi Baudouin



Fondation  
Roi Baudouin

*Agir ensemble pour une société meilleure*