

A row of white wooden figures, resembling pawns, recedes into the distance on a pink background. In the foreground, a single blue figure stands out.

MALADIES RARES

Magazine

ÉDITION 2025

Des thérapies innovantes à base d'ADN et d'ARN pour s'attaquer aux maladies rares

Comment orienter un patient ?

Le Plan belge pour les maladies rares :
où en sommes-nous aujourd'hui ?

UZ Leuven : un hôpital de fonction maladies rares aux ambitions élevées et avec encore de nombreux rêves...

Cher lecteur, chère lectrice

Avec cette deuxième édition du *Magazine maladies rares* de l'UZ Leuven, nous souhaitons vous informer des nouvelles initiatives, des défis politiques et des actions de l'UZ Leuven dans le domaine des maladies rares. Le magazine entend également servir d'ouvrage de référence et de source d'information pour les médecins référents.

Au niveau national, plusieurs initiatives ont récemment été prises pour permettre un diagnostic plus rapide et de meilleurs soins pour les maladies rares. Ainsi, l'on a entamé l'élaboration d'un nouveau *Plan belge pour les maladies rares*, qui réorientera l'organisation des soins. Par ailleurs, la convention générale pour les maladies rares, en préparation depuis plusieurs années, a été transformée, avant même sa mise en œuvre, en un modèle de financement par hôpital de fonction. Cette approche sera développée dans la période à venir.

L'UZ Leuven est, avec sept autres hôpitaux en Belgique, reconnu par les autorités fédérales comme hôpital de fonction maladies rares. La mission correspondante est fixée dans l'Arrêté royal 2014/024248. Même si l'UZ Leuven est convaincu, en principe, que les soins pour les maladies rares sont mieux regroupés dans des hôpitaux ou réseaux dotés d'une expertise approfondie, il est également prévu que la première et la deuxième ligne continuent à jouer un rôle important.

Vous trouverez également dans cette édition, entre autres, des chiffres sur les activités de l'UZ Leuven dans le domaine des maladies rares et des informations sur la manière d'orienter des patients présentant (ou susceptibles de présenter) une maladie rare.

Bonne lecture !

Marion Delcroix et Gert Van Assche, présidente et vice-président du conseil maladies rares de l'UZ Leuven

Membres du bureau maladies rares de l'UZ Leuven



Prof. dr. Marion Delcroix
Présidente
Pneumologie



Prof. dr. Gert Van Assche
Vice-président
Médecin en chef
Gastro-entérologie et hépatologie



Prof. dr. Kathleen Claes
Néphrologie



Prof. dr. Kristl Claeys
Neurologie



Prof. Gert Matthijs
Centre de génétique humaine



Prof. dr. Ann Mertens
Endocrinologie



Prof. dr. Isabelle Meyts
Pédiatrie



Prof. dr. Sarah Thomis
Chirurgie vasculaire



Prof. dr. Hilde Van Esch
Centre de génétique humaine



Dr. Kristel Van Landuyt
Anatomie pathologique –
Biobank



Prof. dr. Peter Witters
Pédiatrie –
maladies métaboliques



An Bollen
Coordinatrice maladies rares



Elja Eskes
Coordinatrice maladies rares



Vous pouvez vous inscrire ou vous désinscrire de la liste de diffusion du Magazine maladies rares via forms.office.com/e/uPDcUbvFhp.

Édition précédente

Dans la précédente et première édition du Magazine maladies rares, vous pouviez notamment découvrir :

- ✓ ce qu'est une maladie rare
- ✓ à quoi ressemble le paysage des parties prenantes au niveau européen, belge et flamand
- ✓ à quels réseaux nationaux et internationaux participent les spécialistes des maladies rares de l'UZ Leuven
- ✓ le rôle que joue le centre de génétique humaine dans les soins et le diagnostic génétique des maladies rares

Vous avez manqué la précédente édition ou souhaitez la relire ? Une version numérique est toujours disponible via uzleuven.be/fr/maladies-rares



MALADIES RARES À L'UZ LEUVEN



300 MÉDECINS
DANS DIVERSES DISCIPLINES

> 50



ÉQUIPES MULTIDISCIPLINAIRES

33 000 PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES PAR AN

IN 2024

12 637



9.792
ADULTES

46

CENTRES DE RÉFÉRENCE ET D'EXPERTISE
PUBLIÉS SUR **ORPHANET**

**NOUVEAUX
DIAGNOSTICS**



2.845
ENFANTS



10 CONVENTIONS INAMI
POUR LES SOINS MULTIDISCIPLINAIRES
DES MALADIES RARES

Comment orienter un patient atteint (ou suspect) d'une maladie rare vers l'UZ Leuven ?

Sans diagnostic de maladie rare

- 1 En cas de symptômes et de signes cliniques ne se rapportant pas à un seul organe : orienter vers la consultation générale de **médecine interne générale (adultes), de pédiatrie ou de génétique**.
- 2 En cas de forte suspicion clinique d'une maladie spécifique à un organe : orienter vers le **spécialiste concerné**.

Inscription via formulaire

- ✓ En cas de suspicion d'une maladie rare, sans savoir où adresser le patient : utilisez le **formulaire d'inscription pour médecins orienteurs**. Sur cette base, nous vous fournirons plus d'informations sur la consultation appropriée (à l'UZ Leuven ou, si nécessaire, ailleurs en Belgique ou en Europe).



Formulaire d'inscription pour le médecin référent via www.uzleuven.be/fr/maladies-rares ou directement sur qr.uzleuven.be/bgGAo2

- ✓ Les patients peuvent également s'inscrire eux-mêmes via le **formulaire d'inscription patient** (avec obligation de télécharger une lettre de référence d'un médecin ou un rapport médical pertinent).



Formulaire d'inscription patient via www.uzleuven.be/fr/maladies-rares ou directement sur qr.uzleuven.be/bgGAyT

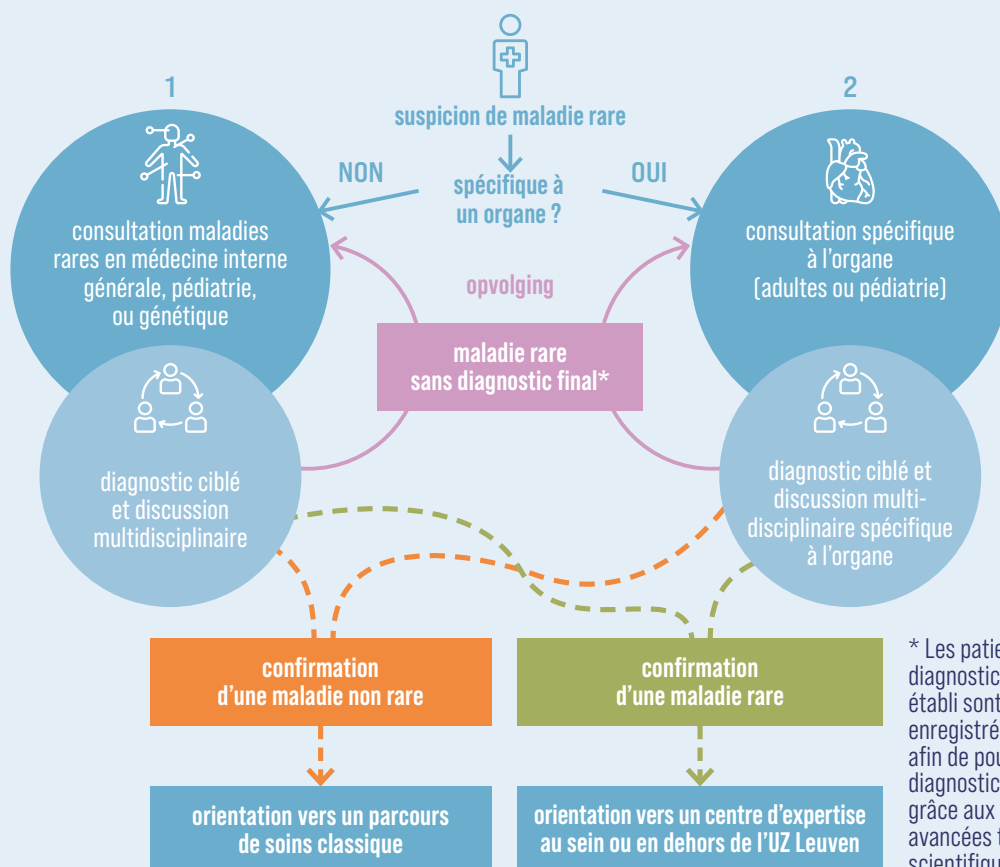
Avec diagnostic de maladie rare

- ✓ Avec un diagnostic établi : orienter directement vers l'équipe spécialisée dans l'affection.



Un aperçu des équipes est disponible sur www.uzleuven.be/fr/maladies-rares/avec-un-diagnostic

- ✓ Certaines maladies sont si rares qu'**aucune consultation spécialisée** n'existe. Il est toutefois possible que nous disposions de l'expertise nécessaire auprès d'un spécialiste individuel. Contactez-nous à cet effet via maladiesrares@uzleuven.be.



* Les patients pour qui aucun diagnostic final n'a pu être établi sont spécifiquement enregistrés et restent suivis afin de pouvoir poser un diagnostic ultérieurement grâce aux nouvelles avancées technologiques et scientifiques.

Débat politique

Le 7 novembre 2024, l'UZ Leuven, l'organisation de patients RaDiOrg et le consortium pharmaceutique RADDIAL ont organisé un forum politique à la Chambre des représentants intitulé « *Équité dans les soins de santé, y compris pour les maladies rares. Dialogue entre patients, experts et décideurs politiques.* » Près de cent participants étaient présents.

L'objectif était de dialoguer avec des experts, des représentants de patients et des responsables politiques sur les mesures à prendre pour relever les défis liés aux maladies rares et améliorer les soins aux patients atteints de maladies rares.



Les organisateurs ont souligné que le nouveau *Plan belge pour les maladies rares* annoncé ne doit pas rester lettre morte mais être effectivement mis en œuvre, en tenant compte des compétences politiques des différentes autorités et de leur cohérence. Ce nouveau plan est crucial pour la mise en place d'une politique coordonnée et l'obtention d'un résultat sanitaire optimal pour les plus de 500 000 Belges vivant avec une maladie rare et leurs proches.

Trois thèmes ont été abordés, chacun introduit par un expert et suivi d'un débat :

- 1) Réseaux de référence européens (ERN) et leur intégration dans les réseaux nationaux
- 2) Identification transparente de l'expertise en maladies rares et facilitation de l'accès à cette expertise
- 3) Soins multidisciplinaires et intégrés avec gestion de cas pour chaque personne atteinte d'une maladie rare et complexe

Lors de la séance finale de questions-réponses, il est apparu clairement que tous les participants s'accordaient sur la nécessité d'un nouveau *Plan belge pour les maladies rares*, actualisé et exécutable, avec une clarté sur le calendrier et le budget, une meilleure coordination entre les différents niveaux de gouvernement et un enregistrement plus efficace des données. Un appel a également été lancé pour briser les tabous, passer à l'action et veiller à ce que les décideurs politiques restent constamment conscients de l'importance de progresser.

« Unanimité sur la nécessité d'un nouveau Plan belge pour les maladies rares qui soit exécutable »

Il est également apparu clairement que les associations de patients jouent un rôle crucial dans l'information des patients sur les nouvelles évolutions importantes, et qu'un soutien public accru est nécessaire pour leur permettre d'assumer pleinement leur rôle essentiel en tant que parties prenantes du paysage de la santé.



Lisez le rapport complet ici : www.uzleuven.be/fr/brochure/900564

Le Plan belge pour les maladies rares : où en sommes-nous aujourd'hui ?

Depuis 2013, la Belgique dispose d'un *Plan pour les maladies rares* visant à garantir aux patients un accès approprié et correct à un diagnostic précis ainsi qu'à des soins spécialisés et multidisciplinaires. Malheureusement, certains volets de ce plan n'ont jamais été mis en œuvre, comme la reconnaissance des centres d'expertise pour les maladies rares. En conséquence, les patients restent encore livrés à eux-mêmes et la constitution ainsi que le financement adéquat de l'expertise dans les hôpitaux de fonction sont entravés. Plus de dix ans plus tard, le plan doit donc être renouvelé.

Chronologie

- 2009** Création du **Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins**, géré par la Fondation Roi Baudouin, chargé de préparer un Plan pour les maladies rares
- 2011** Publication de **recommandations et de mesures proposées pour un Plan belge pour les maladies rares**
- 2013** Publication du **Plan belge pour les maladies rares** par la ministre Laurette Onkelinx
- 2014** Publication de **trois arrêtés royaux** décrivant la structure et les missions des hôpitaux de fonction maladies rares, des réseaux et des centres d'expertise

Reconnaissance de **sept hôpitaux de fonction** maladies rares

La **sixième réforme de l'État** redistribue les compétences politiques en matière de santé, engendrant une grande incertitude. Qui a le mandat de désigner les centres d'expertise ?
- 2017** Création du **Vlaams Netwerk voor Zeldzame Ziekten (Réseau flamand pour les maladies rares)**, avec des sous-réseaux par groupe de maladies rares, mais toujours aucune procédure pour la reconnaissance (des centres) d'expertise
- 2024** À l'approche des élections, l'organisation de patients RaDiOrg, en collaboration avec le groupe de travail maladies rares du Collège de génétique, publie un **mémorandum** contenant des propositions de politique

2025 : développements récents

En réponse au mémorandum, la ministre de la Santé publique a chargé le SPF Santé publique d'élaborer un nouveau plan. Après une phase préparatoire, une phase de cocréation avec les parties prenantes a démarré en mai 2025. Le plan devrait être finalisé en décembre 2025. Les hôpitaux de fonction auront pour mission de cartographier l'expertise, de fournir des plans de soins individuels et une coordination des soins, et d'enregistrer les données dans le registre central des maladies rares (CRRD), géré par Sciensano.

L'objectif est d'améliorer la qualité des soins, le traitement et la vie des patients atteints d'une maladie rare ainsi que de leurs familles. Lors de la cocréation du nouveau plan, des représentants de la première et de la deuxième ligne auront également l'occasion d'apporter leur contribution à la structure et aux principaux objectifs stratégiques.

Réorientation des conventions de l'INAMI

En 2024, il était prévu qu'une convention générique pour les maladies rares soit lancée pour quatre maladies pilotes : l'épidermolyse bulleuse, la fibrose pulmonaire idiopathique, l'atrophie multisystématisée et le déficit immunitaire primaire.

Toutefois, des concertations entre le ministre Vandenberghe, la cellule politique maladies rares du ministre, l'INAMI et le SPF Santé publique, tenues entre décembre 2024 et mars 2025, ont abouti à une **réorientation stratégique des conventions prévues**. Il a été constaté que l'accord générique avec un financement par patient (basé sur l'article 22, 6° et l'article 23, § 3 de la loi AMI¹) est difficile à mettre en œuvre dans la pratique, en raison d'une procédure lourde et chronophage, et de moyens insuffisants pour les maladies à plus faible prévalence. Cette méthode ne permettrait pas de réaliser des progrès équitables dont bénéficieraient toutes les personnes atteintes de maladies rares. Par conséquent, cette piste a été abandonnée.

La réorientation vers un autre cadre pour les conventions (sur la base de l'article 56 de la loi AMI) permettra un **financement par centre**. Par

cette méthode, un financement serait prévu, par groupe de maladies, pour :

- La cartographie de l'expertise (avec les patients)
- La coordination des soins et un plan de soins individuel pour les patients atteints d'une maladie rare
- L'enregistrement des données

À court terme, un accord sera conclu, via cette méthode, entre l'INAMI et l'UZ Leuven pour la maladie pilote qu'est l'épidermolyse bulleuse. Par la suite, un modèle de financement suivra pour les huit hôpitaux de fonction maladies rares, les moyens étant répartis sur la base d'une cartographie de l'expertise disponible dans ces hôpitaux. Ce modèle est encore en cours d'élaboration par l'INAMI.

¹ La loi AMI est la Loi relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités. Vous trouverez les articles mentionnés sur le site web de l'INAMI, à la page « La loi coordonnée du 14 juillet 1994 » [qr.uzleuven.be/bg6B5P], sous le Titre III – De l'assurance soins de santé.

Rares mais nombreuses

Depuis de nombreuses années, la dernière journée de février est consacrée, dans le monde entier, aux maladies rares. À travers diverses actions et initiatives, la Journée des maladies rares ou *Rare Diseases Day* attire l'attention sur ce thème. En partageant les couleurs de la campagne (bleu, vert et rose), vous montrez votre soutien aux personnes vivant avec une maladie rare.



En tant qu'hôpital de référence, l'UZ Leuven soutient également chaque année cette journée par le biais de ses canaux de communication internes et externes. Cette année, les membres du personnel pouvaient envoyer des photos sur lesquelles ils partageaient les couleurs de la campagne. Dans le cadre du thème central « **Rares mais nombreuses** », nous avons illustré la diversité des maladies rares à travers des photos et des témoignages de neuf patients atteints d'une maladie rare.

Découvrez et partagez les expériences de Lou, Niya, Luca, Marion, Johan, Lio, Bruno et Wendy sur notre site web.



www.uzleuven.be/fr/fr-nieuws/journee-mondiale-des-maladies-rares-2025

Des thérapies innovantes à base d'ADN et d'ARN pour s'attaquer aux maladies rares

L'un des grands défis dans le domaine des maladies rares reste de proposer un traitement adéquat et abordable à chaque patient. Grâce à des recherches révolutionnaires menées à travers le monde, l'évolution est fulgurante et les thérapies innovantes donnent des résultats impressionnants. Avec les professeurs Kristl Claeys et Liesbeth De Waele, neurologues à l'UZ Leuven respectivement pour les adultes et pour les enfants, nous mettons en lumière deux traitements de pointe qui font déjà la différence. Rik Gijssbers, professeur à la faculté de médecine de la KU Leuven et chercheur sur les maladies rares et la technologie génétique, approfondit les mécanismes de l'ADN et de l'ARN qui en sont à la base.

Gène manquant

L'atrophie musculaire spinale, ou SMA, est l'une des maladies neuromusculaires rares pour lesquelles le traitement a fait un bond spectaculaire au cours de la dernière décennie. Peut-être vous souvenez-vous encore du bébé Pia : en 2019, la Flandre a récolté 1,9 million d'euros par SMS afin qu'elle puisse recevoir le médicament Zolgensma®. Cette thérapie génique innovante pour la SMA est administrée une seule fois par voie intraveineuse et s'attaque à la source de la maladie : le défaut génétique congénital.

La professeure Liesbeth De Waele explique : « Dans cette maladie, le gène SMN1 est absent. Ce gène permet la production de la protéine qui protège les motoneurones de notre moelle



« La majorité des bébés traités avant l'apparition des symptômes de la SMA connaissent un développement moteur quasiment normal. C'est révolutionnaire. »

Prof. Dr. Liesbeth De Waele

épinière contre la dégénérescence. Sans ce gène et donc sans cette protection, les motoneurones dégénèrent progressivement et le signal des nerfs vers les muscles s'affaiblit, ce qui provoque leur faiblesse et leur fonte. Les enfants atteints de SMA présentent donc des limitations motrices

Vecteurs viraux : un virus inactif comme moyen de transport efficace pour l'information génétique



Le professeur Rik Gijssbers : « La thérapie génique comme Zolgensma® est conçue pour traiter les défauts génétiques à la source. Dans le cas de la SMA, une version correcte de l'information codante pour une protéine vitale, SMN1, est administrée au patient. Cette information génétique est introduite dans les cellules à l'aide de vecteurs viraux recombinants dérivés du virus adéno-associé, ou rAAV. Ces vecteurs viraux sont créés en laboratoire et combinent le meilleur de deux mondes. D'une part, ils utilisent les mêmes voies d'accès que les virus dont ils sont dérivés pour reconnaître efficacement les cellules cibles dans le corps – dans le cas de la SMA, les motoneurones – et y pénétrer. D'autre part, l'information génétique permettant de fabriquer de nouveaux virus a été retirée et remplacée par la version correcte du gène à l'origine de la maladie. »

« Par une perfusion unique, le vecteur viral délivre le code génétique de la protéine dans les cellules nerveuses, afin qu'elles puissent à nouveau produire elles-mêmes la protéine. Ainsi, les cellules nerveuses sont de nouveau protégées et la dégradation musculaire peut être stoppée. Bien que Zolgensma® ne guérisse pas complètement la maladie, il peut en stopper la progression et améliorer la qualité de vie des patients. Plus il est administré tôt, plus l'effet est important. »

de plus en plus importantes. Sans traitement, les patients souffrant de la forme la plus grave, la SMA de type 1, décèdent avant l'âge de deux ans par insuffisance respiratoire. La thérapie génique consiste à introduire une version correcte du gène SMN1 dans les cellules, afin que le patient puisse produire la protéine protectrice et stopper la dégénérescence nerveuse. »

Révolutionnaire

Un facteur crucial dans l'effet du traitement est le moment où la thérapie génique est administrée. Dès qu'un enfant présente des symptômes, une grande partie des motoneurons est déjà détruite. Cette situation ne peut plus être inversée. En stoppant la dégénérescence des motoneurons, la maladie peut toutefois être stabilisée. Cela seul peut déjà faire la différence entre la vie et la mort. Mais c'est surtout lorsque la thérapie génique est administrée avant l'apparition des symptômes que l'effet est le plus impressionnant. Dans ce domaine, le dépistage néonatal par piqûre au niveau du talon, appelé test de Guthrie, joue un rôle clé.

« Depuis fin 2022, chaque bébé est également dépisté pour la SMA lors du test de Guthrie, effectué dans les jours qui suivent la naissance », explique la professeure De Waele. « La mise en place a demandé beaucoup de temps et n'a pas été évidente, car il s'agit d'un test génétique, un nouveau type de dépistage néonatal en plus des tests métaboliques des protéines existants. Mais l'impact est énorme. La majorité des bébés traités de manière présymptomatique présentent un développement moteur quasiment normal. On peut qualifier cela de révolutionnaire. Et tout le monde y gagne : non seulement ces enfants et leurs familles, mais certainement aussi notre système de santé. »

Maladies héréditaires à apparition tardive

72 % de toutes les maladies rares sont héréditaires. Bien que les premiers symptômes apparaissent souvent dès l'enfance, certaines maladies héréditaires ne se manifestent qu'à un stade plus avancé de la vie. C'est le cas, par exemple, de la polyneuropathie amyloïdienne familiale, une maladie neuromusculaire qui, malgré son origine génétique, ne se déclare qu'à un âge plus tardif. Un grand défi en matière de diagnostic et de traitement, selon la professeure Kristl Claeys.

« Lorsqu'un patient de cinquante ans ou plus se présente avec des symptômes, on ne pense souvent plus aux maladies héréditaires. De plus, la polyneuropathie amyloïdienne familiale est une maladie très progressive dès l'apparition des symptômes. Les patients déclinent rapidement et plus les dommages sont importants, plus il est difficile d'intervenir. C'est la réalité pour de nombreuses maladies rares : une course contre la montre, du diagnostic difficile à poser jusqu'au traitement le plus rapide possible. »



« La réalité pour de nombreuses maladies rares est : une course contre la montre, de la difficulté du diagnostic vers un traitement le plus rapide possible. »

Prof. Dr Kristl Claeys

Dans la polyneuropathie amyloïdienne familiale, une protéine s'accumule dans les nerfs, provoquant des troubles sensoriels et des douleurs qui commencent aux pieds et aux jambes et remontent progressivement jusqu'aux mains. Le cœur, les reins et les yeux peuvent également être touchés. Les premiers traitements n'ont pas réussi à stopper la progression de la maladie. Les thérapies plus récentes et innovantes y parviennent, en agissant au niveau de l'ARN. Cette contrepartie de notre ADN traduit l'information génétique en protéines.



Impact via l'ARN

« Ces thérapies détruisent le fragment d'ARN responsable de la production de la protéine nocive qui s'accumule », explique la professeure Claeys. « Pour cela, on utilise des petits ARN interférents ou des oligonucléotides antisens, qui dégradent ce code ARN. La production de la protéine est ainsi empêchée, ce qui permet de traiter la cause de la maladie. Cela change la donne pour le patient. La progression s'arrête et nous observons parfois même une légère amélioration. »

« En intervenant au niveau de l'ARN, on s'attaque à la cause de la maladie. C'est ainsi que l'on fait la différence pour le patient. »

Prof. Dr Kristl Claeys

Ici aussi, le moment d'administration est crucial. « Nous ne pouvons administrer cette thérapie qu'aux stades un et deux de l'évolution de la maladie, lorsque le patient peut encore marcher avec ou sans aide. Les patients déjà dépendants d'un fauteuil roulant ne sont généralement plus inclus dans les études sur les nouveaux médicaments et ne seront pas non plus éligibles lorsque les produits arriveront sur le marché. »

Lorsqu'ils arrivent sur le marché, ces médicaments sont également très chers. Plus le marché est réduit, plus le prix est élevé. C'est peut-être là la plus grande frustration pour la plupart des personnes atteintes d'une maladie rare et leur entourage. « Le prix de tels médicaments orphelins peut atteindre

Interférence par ARN : des messages bien ciblés pour nos producteurs de protéines

Le professeur Rik Gijsbers : « Le mécanisme des thérapies à base d'ARN, comme le patisiran ou le vutrisiran pour la polyneuropathie amyloïdienne familiale, est l'interférence par ARN ou ARNi. C'est un processus naturel qui se produit de toute façon dans nos cellules. Pendant ce processus, de petits fragments d'ARN, que nous appelons ARNsi, reconnaissent certains messages (ARNm) dans les cellules qui contiennent les instructions pour la production de protéines. Les ARNsi se lient à ces messages et les coupent ou les bloquent. La protéine correspondante ne peut alors plus être produite. Nous pouvons également créer nous-mêmes ces petites molécules de ARNsi en laboratoire et les cibler vers des molécules messagères spécifiques que nous voulons atteindre, comme un ARNm codant pour une protéine défectueuse. Nous administrons ensuite ces molécules d'ARN interférent aux patients dont la cause de la maladie réside dans la production erronée de certaines protéines. »

des proportions folles. Tant que le processus d'approbation et de remboursement n'est pas terminé, le patient est dos au mur. En tant qu'hôpital universitaire, en participant activement à des études internationales innovantes, nous contribuons pas à pas au développement et à l'accès à ces thérapies innovantes. »

Soutenez le Fonds Maladies Rares

Le Fonds Maladies Rares de l'UZ Leuven et de la KU Leuven encourage la recherche sur les maladies rares et sur les soins appropriés aux patients.

Le professeur Gert Van Assche, médecin-chef de l'UZ Leuven et gestionnaire du fonds : « Pour les patients atteints de maladies rares, la recherche sur les mécanismes pathologiques et sur de nouvelles options thérapeutiques est extrêmement importante, car il n'existe bien

souvent pas encore de traitement adéquat. La KU Leuven et l'UZ Leuven souhaitent unir leur expertise unique pour offrir précisément à ces patients et à leurs enfants un avenir meilleur. Votre soutien à cette recherche peut réellement faire la différence. »



Plus d'informations sur le fonds et les dons sont disponibles sur le site web du Fonds Maladies Rares : qr.uzleuven.be/bgGB8b

La KU Leuven lance l'Institut des maladies rares

En décembre 2024, un nouvel Institut des maladies rares, le *Leuven Institute for Rare Diseases* (Leuven.IRD), a été lancé à la KU Leuven. Sa mission est de réunir des chercheurs de la KU Leuven issus de différentes disciplines autour du thème des maladies rares. En regroupant l'expertise en maladies rares au sein de la KU Leuven et de l'UZ Leuven, l'Institut offre une plateforme importante pour la recherche innovante et l'amélioration des soins dans le domaine des maladies rares.

L'Institut comme bâtisseur de ponts

« Il y a à la KU Leuven et dans son hôpital universitaire de nombreux experts qui mènent des recherches de pointe sur les maladies rares », explique la directrice, la professeure Marion Delcroix. « Faute de plateforme commune, cette expertise était jusqu'à présent difficile à identifier, ce qui faisait passer inaperçus certains thèmes communs pour une collaboration interdisciplinaire. Pourtant, ce type de collaboration est très précieux pour trouver des solutions innovantes aux nombreux défis que posent les maladies rares. »

« Un Institut permet également de mieux mettre en valeur l'expertise de la KU Leuven à l'extérieur, ce qui favorisera la collaboration avec d'autres institutions. »

Actuellement, une centaine de chercheurs se sont déjà affiliés. « Mais dans les années à venir, nous espérons pouvoir identifier encore plus d'expertise et attirer d'autres chercheurs. »

Quatre thèmes de recherche

L'Institut travaillera autour de quatre programmes concrets. L'accent ne sera pas mis uniquement sur les percées scientifiques, mais aussi sur la réduction du fossé entre la recherche et les soins cliniques, ainsi que sur les aspects sociaux, éthiques et sociétaux.

- ✓ Recenser et rendre accessible la diversité des expertises pour les chercheurs de la KU Leuven et pour des intervenants externes.
- ✓ Renforcer la collaboration entre les prestataires de soins et le centre de génétique, afin de stimuler la recherche sur les composantes génétiques des maladies rares et d'accélérer le diagnostic.
- ✓ Recenser les besoins non satisfaits des patients atteints d'une maladie rare et de leurs familles.
- ✓ Entreprendre des actions pour encourager un diagnostic plus rapide ainsi que le développement et l'utilisation de thérapies avancées pour les maladies rares.

Cette initiative conduira à de meilleurs soins et à un meilleur accompagnement pour les patients, en Belgique comme dans le monde entier.

Plus d'infos

Site web : kuleuven.be/ird

LinkedIn : linkedin.com/company/leuven-ird

Contact : rarediseases@kuleuven.be

APERÇU DES LIENS UTILES

UZ Leuven maladies rares

www.uzleuven.be/fr/maladies-rares

- ✓ Pour quoi et par quels moyens les patients peuvent-ils s'adresser à l'UZ Leuven en cas de suspicion ou de diagnostic d'une maladie rare ?
- ✓ Plus d'infos sur les équipes spécialisées dans le diagnostic et le traitement des maladies rares
- ✓ Actualités et événements



Soutenir le Fonds Maladies Rares par un don :
qr.uzleuven.be/bgGB8b

Formulaire d'inscription en cas de (suspicion de) maladie rare



Formulaire d'inscription patient via www.uzleuven.be/fr/maladies-rares ou directement sur qr.uzleuven.be/bgGAyT



Formulaire d'inscription pour le médecin référent via www.uzleuven.be/fr/maladies-rares ou directement sur qr.uzleuven.be/bgGAo2



E-learning transition de la pédiatrie aux soins pour adultes :
www.uzleuven.be/kindergeneeskunde/onderweg

Leuven Institute for Rare Diseases (kuleuven.be/ird)

- ✓ Regroupe l'expertise en recherche sur les maladies rares au sein de la KU Leuven et de l'UZ Leuven

Flandre

Vlaams Network Zeldzame Ziekten (Réseau flamand des maladies rares – www.departementzorg.be/vlaams-network-zeldzame-ziekten)

- ✓ Organisation unissant les forces des hôpitaux universitaires et généraux flamands, des cercles de médecins généralistes et de nombreuses associations de patients.

Belgique

INAMI (www.inami.fgov.be)

- ✓ Conventions INAMI : via *Thèmes > Soins de santé : coût et remboursement > Maladies*, vous pouvez voir, par maladie, pour quels soins la mutualité intervient dans les coûts.

RaDiOrg (www.radiorg.be)

- ✓ L'association-cadre belge pour les personnes atteintes d'une maladie rare. RaDiOrg compte plus de 80 associations pour des maladies rares spécifiques et dispose également de centaines de membres individuels atteints d'une maladie pour laquelle il n'existe pas d'association. RaDiOrg est l'alliance nationale d'EURORDIS, la fédération européenne pour les maladies rares.

Europa

Orpha.net (www.orpha.net)

- ✓ Portail international d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, destiné aux patients et aux professionnels. Orphanet gère la nomenclature et la classification des maladies rares, et publie pour chaque maladie les centres de référence reconnus en Europe pour le diagnostic et le traitement. Pour la Belgique, vous reconnaîtrez pour chaque maladie les centres d'expertise grâce à ce logo (sans le symbole RC supplémentaire) :



Réseaux européens de référence (health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks_fr)

- ✓ Aperçu (de la Commission européenne) des réseaux européens de référence pour les maladies rares, au sein desquels les membres échangent des connaissances et des informations.

European University Hospital Alliance (EUHA) (www.euhalliance.eu)

- ✓ Réseau de onze grands hôpitaux universitaires en Europe. Un groupe de travail spécifique œuvre sur un certain nombre de projets d'amélioration concernant les maladies rares.