

MALADIES RARES

ÉDITION 2026

Magazine



**Le nouveau Plan Maladies rares belge :
une vision intégrée des soins et
des politiques**

**Des soins multidisciplinaires pour
l'épidermolyse bulleuse**

**Le dépistage néonatal par prélèvement
sanguin : une détection précoce
cruciale chez les nouveau-nés**

*Cher lecteur,
chère lectrice*

Avec cette nouvelle édition du Magazine maladies rares de l'UZ Leuven, nous souhaitons vous informer des évolutions récentes en matière de politique et des initiatives de notre hôpital. Le magazine sert aussi d'ouvrage de référence et de source d'information pour les médecins référents.

Nous nous réjouissons qu'un nouveau Plan Maladies rares belge ait été publié fin février. Il trace la voie vers un diagnostic plus rapide, une collaboration multidisciplinaire renforcée et une meilleure coordination des soins pour tous les patients atteints d'une maladie rare. L'expertise par maladie ou groupe de maladies sera ainsi plus facilement repérable grâce à une cartographie nationale. Cette initiative démarre cette année pour les hôpitaux de fonction reconnus et constituera un soutien important pour les médecins référents.

Nous progressons aussi en matière de collecte et d'enregistrement des données. Au cours de l'année écoulée, l'UZ Leuven a beaucoup travaillé à améliorer la transmission des données vers le registre national des maladies rares. Ce registre est un outil essentiel pour mieux comprendre l'épidémiologie des maladies rares en Belgique et permettre ainsi des décisions politiques fondées sur les données, réellement alignées sur les besoins des patients et des prestataires de soins.

Nous sommes également fiers que l'Institut des maladies rares de la KU Leuven soit désormais pleinement lancé. Cet institut rassemble la recherche, la formation et l'innovation au sein de notre université et renforce le rôle de l'UZ Leuven comme centre d'expertise académique.

Vous trouverez également dans cette édition des informations pratiques sur l'orientation des patients et des chiffres clés sur nos activités. Nous espérons que ce magazine vous inspirera et vous soutiendra dans votre pratique quotidienne.

Bonne lecture !



Souhaitez-vous recevoir un exemplaire imprimé et/ou numérique du Magazine maladies rares ? Vous pouvez vous inscrire ou vous désinscrire via forms.office.com/e/uPDcUbvFhp.

Composition du bureau maladies rares de l'UZ Leuven



Prof. dr. Marion Delcroix
Présidente
Pneumologie



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



Prof. dr. Albrecht Betraïns
Médecine interne générale



Prof. dr. Kathleen Claes
Néphrologie



Prof. Gert Matthijs
Centre de génétique humaine



Prof. dr. Isabelle Meyts
Pédiatrie - immunologie



Prof. dr. Francesca Russo
Gynécologie



Prof. dr. Sarah Thomis
Chirurgie vasculaire



Prof. dr. Philip Van Damme
Neurologie



Prof. dr. Hilde Van Esch
Centre de génétique humaine



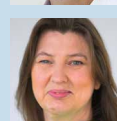
Tine Van Nieuwenhuysse
Pharmacie hospitalière



Dr. Pieter-Jan Verhelst
Chirurgie orale et maxillo-faciale



Prof. dr. Peter Witters
Pédiatrie - maladies métaboliques



An Bollen
Coordinatrice maladies rares



Elja Eskes
Coordinatrice maladies rares



Lien Beckers
Coordinatrice de l'Institut des maladies rares de la KU Leuven

Éditions précédentes

Dans les éditions précédentes du Magazine maladies rares, vous pouviez notamment découvrir :

- ✓ ce qu'est une maladie rare et à quoi ressemble le paysage européen, belge et flamand des parties prenantes (édition 2024).
- ✓ le rôle du centre de génétique humaine dans les soins et le diagnostic génétique des maladies rares (édition 2024).
- ✓ comment des thérapies innovantes à base d'ADN et d'ARN font la différence pour les maladies rares (édition 2025).

Vous avez manqué les éditions précédentes ou souhaitez les 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

EN 2024

12 931



10.079
ADULTES

46

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

**NOUVEAUX
DIAGNOSTICS**



2.852
ENFANTS



10

CONVENTIONS INAMI
POUR LES SOINS MULTIDISCIPLINAIRES
DES MALADIES RARES

Comment orienter vers l'UZ Leuven un patient atteint d'une maladie rare ou chez qui on en suspecte une ?

Sans diagnostic de maladie rare

- 1 En cas de symptômes et de signes cliniques qui ne renvoient 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 de maladie rare, sans savoir où adresser le patient : **utilisez le formulaire d'inscription pour médecins référents**. Sur cette base, nous vous fournirons davantage d'informations sur la consultation la plus 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

- ✓ Le patient peut aussi s'inscrire lui-même via le **formulaire d'inscription patient** (téléchargement obligatoire d'une lettre de référence d'un médecin ou d'un rapport médical pertinent).



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

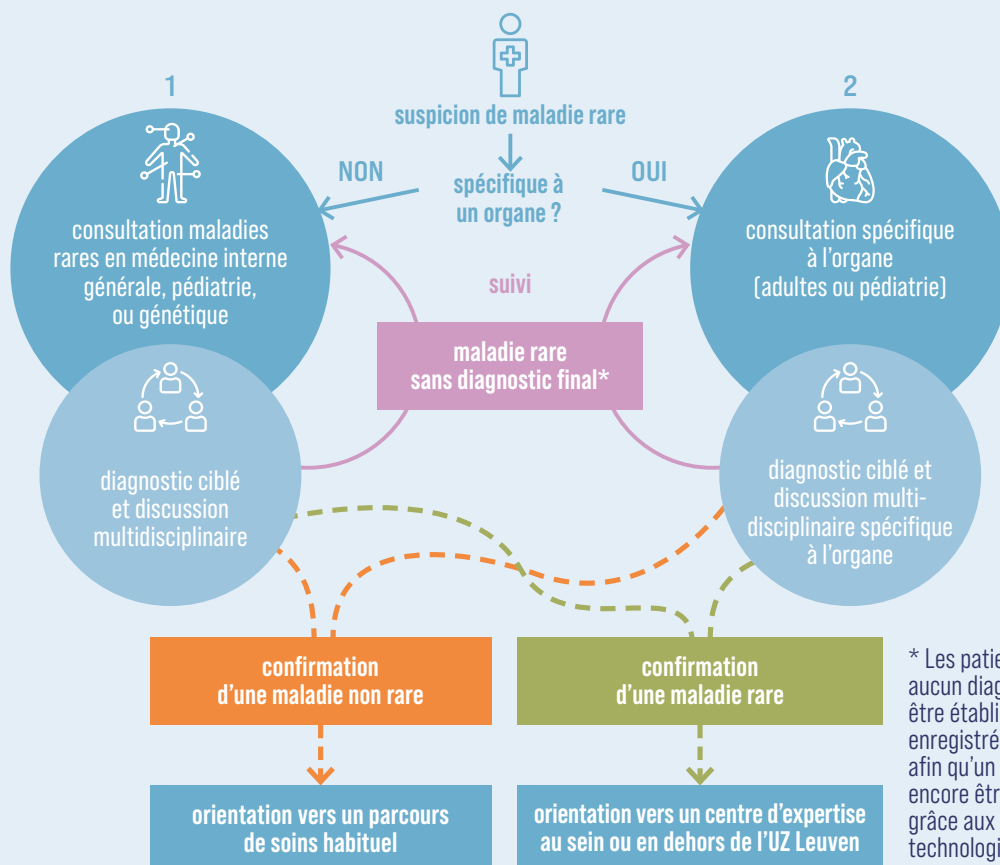
Avec un diagnostic de maladie rare

- ✓ En cas de diagnostic établi : orienter directement vers **l'équipe spécialisée dans l'affection**.



Un aperçu des équipes est disponible sur www.uzleuven.be/zeldzame-ziekten/met-diagnose (en néerlandais)

- ✓ Certaines maladies sont si rares **qu'il n'existe pas de consultation spécialisée**. Il se peut néanmoins que nous ayons l'expertise en interne auprès d'un spécialiste individuel. Contactez-nous à cet effet via maladiesrares@uzleuven.be.



* Les patients pour lesquels aucun diagnostic final n'a pu être établi sont spécifiquement enregistrés et restent suivis afin qu'un diagnostic puisse encore être posé ultérieurement grâce aux nouvelles avancées technologiques et scientifiques.

Le nouveau Plan Maladies rares belge : un cadre intégré pour des progrès cliniques, politiques et centrés sur le patient

Fin février, un **Plan Maladies rares belge** renouvelé a été publié. Pour la période 2026-2030, il offre un cadre stratégique qui touche à la fois la pratique clinique, la politique de santé et le fonctionnement des organisations de patients. Les maladies rares touchent environ 500 000 personnes et représentent donc un défi majeur pour le système de soins. Le plan s'articule autour de six domaines dont les initiatives doivent, ensemble, conduire à une approche plus cohérente, accessible et inclusive.

1. Diagnostic plus rapide et plus correct

Viser une meilleure reconnaissance des maladies rares et une orientation plus efficace (par ex. sensibilisation des médecins généralistes, meilleur accès au diagnostic).

2. Cartographier et renforcer l'expertise

Mise en place d'une cartographie nationale de l'expertise, afin que les prestataires de soins et les patients sachent où se trouve quelle connaissance.

3. Amélioration de la coordination des soins et des parcours multidisciplinaires

Élaboration de trajets de soins intégrés, avec des coordinateurs de soins et des points de contact clairs.

4. Accès aux traitements innovants

Évaluation plus rapide et meilleure disponibilité des médicaments orphelins et des nouvelles thérapies.

5. Meilleure information, soutien et participation des patients

Impliquer activement les patients et leurs proches comme experts du vécu et leur donner un meilleur accès à l'information et au soutien.

6. Gouvernance, suivi et amélioration de la qualité

Un cadre politique structurel avec des rôles clairs pour le SPF, l'INAMI, Sciensano et les hôpitaux de fonction maladies rares, y compris le suivi de 25 mesures concrètes.



Qu'est-ce que cela signifie pour l'UZ Leuven ?

Pour l'UZ Leuven, le plan signifie un renforcement supplémentaire des centres de référence pour les maladies rares, qui évolueront vers des **centres d'expertise reconnus et multidisciplinaires**. Ces centres élaboreront des lignes directrices cliniques, soutiendront la formation et serviront de pôles pour les cas complexes. Le développement d'une cartographie nationale de l'expertise et le financement de la coordination des soins créent de nouvelles possibilités pour pérenniser les structures internes et les collaborations nationales et internationales.



Ce que cela change pour le médecin référent

Pour les médecins référents, le plan offre un paysage de soins plus transparent. La cartographie nationale montre clairement où se trouve quelle expertise, ce qui leur **permet d'orienter les patients plus rapidement et plus correctement**. Les outils numériques d'aide à la décision, l'accès élargi aux tests génétiques et génomiques et le recours à des coordinateurs de soins améliorent la continuité et l'efficacité des parcours de soins complexes.



Une vision plus claire pour les décideurs

Pour les décideurs, le plan constitue un instrument permettant de réduire la fragmentation du paysage de soins. Le développement du **registre national des maladies rares** doit améliorer les connaissances épidémiologiques, rendre possible le suivi de la qualité et objectiver la planification des politiques. Le plan s'inscrit dans les stratégies européennes et stimule la participation à des réseaux internationaux tels que les Réseaux européens de référence (ERN), ce qui renforce le positionnement de la Belgique dans la politique européenne de santé.



Le patient comme partenaire à part entière

Pour les organisations de patients, le plan reconnaît explicitement leur rôle de partenaires structurels. Elles sont impliquées dans la définition des priorités, l'évaluation et l'élaboration des politiques. Cette approche reflète une évolution plus large vers des soins centrés sur le patient, dans lesquels l'expertise du vécu est une source de connaissance à part entière. En outre, le soutien psychosocial prend une place plus importante, avec une attention portée au travail, à l'enseignement, à la famille et aux ressources financières.



Collaborer dans la recherche

Le plan souligne l'importance de la **recherche translationnelle**, en stimulant la collaboration entre les centres académiques, l'industrie et la pratique clinique. Cela doit conduire à une mise en œuvre plus rapide des diagnostics et des thérapies innovants.

Dans l'ensemble, le plan propose un cadre politique intégré qui répond aux besoins des prestataires de soins, des décideurs politiques et des patients. Son efficacité dépendra d'un financement durable, d'une collaboration intersectorielle et d'une solide culture de l'évaluation, mais il constitue une étape importante vers des soins rapides, de haute qualité et inclusifs.

Le plan a vu le jour grâce à la collaboration entre :

- ✓ le SPF Santé publique
- ✓ l'INAMI
- ✓ Sciensano
- ✓ la cellule stratégique du ministre des Affaires sociales et de la Santé publique
- ✓ les huit hôpitaux reconnus comme hôpitaux de fonction maladies rares (dont l'UZ Leuven)
- ✓ RaDiOrg, l'association-cadre belge des patients atteints d'une maladie rare
- ✓ la Fondation Roi Baudouin



Lire le plan complet :

www.health.belgium.be/fr/actualites/2026-2-plan-maladies-rares-2026-2030

Cartographie de l'expertise en maladies rares : une boussole pour le paysage des soins

Avec le lancement du nouveau Plan Maladies rares, un élément crucial de la politique prend désormais une forme concrète : la cartographie de l'expertise. Cet exercice national doit, pour la première fois, fournir un aperçu complet, transparent et validé des lieux où existe en Belgique une large expertise pour des maladies rares spécifiques ou des groupes d'affections. Cet exercice ambitieux est essentiel pour une meilleure coordination des soins, la planification des politiques et une information centrée sur le patient.

La méthodologie a été élaborée avec soin par les fonctions maladies rares, l'association de patients RaDiOrg, le SPF Santé publique, l'INAMI, Sciensano et la cellule politique du cabinet fédéral de la Santé publique.

Que recense précisément la cartographie ?

L'accent est mis sur les hôpitaux reconnus comme « fonction » ou « hôpital de référence » pour les maladies rares. Un « centre » est défini comme toute équipe multidisciplinaire au sein d'un tel hôpital



qui « dispose d'une large expertise concernant une maladie rare ou un groupe de maladies rares ». Il ne s'agit donc pas d'une expertise portant sur un seul traitement ou une seule tranche d'âge, mais sur l'ensemble du parcours de soins.

Pour être repris dans la cartographie, les centres doivent démontrer leur expertise à l'aide d'un ensemble étendu **d'indicateurs**, parmi lesquels :

- ✓ le nombre de patients et de procédures
- ✓ la présence d'une équipe multidisciplinaire
- ✓ des parcours de soins (y compris des informations à ce sujet pour les patients)
- ✓ la collaboration avec d'autres lignes de soins, des hôpitaux et des réseaux internationaux
- ✓ la participation à des discussions de cas
- ✓ des indicateurs de qualité
- ✓ la production scientifique, les subsides et la participation à des registres
- ✓ la collaboration avec des organisations de patients

Pourquoi la cartographie est-elle importante ?

Pour les **médecins**, la cartographie offre un aperçu clair de l'endroit où se trouve l'expertise. Cela facilite l'orientation et la collaboration. En outre, les indicateurs mettent l'accent sur les soins multidisciplinaires, l'assurance qualité et la

participation à la recherche scientifique.

Pour les **décideurs**, la cartographie constitue une base objective pour les futures reconnaissances, le financement et la mise en réseau.

Pour les **organisations de patients**, l'exercice apporte visibilité et clarté. Les indicateurs demandent explicitement une collaboration structurelle avec les associations de patients, ce qui ancre leur contribution dans l'amélioration de la qualité.

Perspectives

La planification prévoit que les soumissions pourront commencer cet été. Elles seront suivies d'une analyse, d'une évaluation, d'une validation et de la publication des résultats sur Orphanet ainsi que sur les sites web du SPF Santé publique, de l'INAMI et des fonctions maladies rares. Selon le calendrier prévu, la cartographie devrait être finalisée et visible pour le public d'ici juin 2027.

La cartographie devient ainsi l'un des fondements du nouveau Plan maladies rares : un instrument qui rend l'expertise visible, met en lumière les lacunes et stimule la collaboration. Il s'agit d'une étape nécessaire vers un paysage de soins plus transparent, plus cohérent et tourné vers l'avenir.

Plus forts ensemble : des soins multidisciplinaires pour l'épidermolyse bulleuse

L'épidermolyse bulleuse, ou EB, est une maladie cutanée héréditaire rare dans laquelle la peau est extrêmement fragile. L'UZ Leuven est le seul centre d'expertise reconnu pour l'EB en Belgique, avec une convention INAMI officielle. Mais que signifie cette reconnaissance dans la pratique ? Nous jetons un coup d'œil en coulisses, où toute une équipe de spécialistes est prête à accompagner intensivement les patients, de la naissance à l'âge adulte.

Toute une équipe à vos côtés

Pour un enfant qui naît en Belgique avec une EB, le parcours est vite clair : cet enfant est orienté vers l'UZ Leuven. En tant que seul centre

Le saviez-vous...

- ... l'épidermolyse bulleuse (EB) est une affection héréditaire rare dans laquelle la moindre pression ou le moindre frottement peut déjà provoquer des cloques et des plaies douloureuses.
- ... l'EB connaît quatre sous-types : simplex, jonctionnelle, dystrophique et Kindler. L'impact varie fortement : de lésions bulleuses limitées avec une espérance de vie normale à des formes graves mettant la vie en danger, avec des complications telles que des problèmes d'alimentation, des tumeurs cutanées et une défaillance d'organe.
- ... il n'existe actuellement ni guérison ni médicament qui traite tous les symptômes. Les soins se concentrent donc entièrement sur le soutien et le soulagement.

d'expertise reconnu dans notre pays, l'hôpital offre des soins spécialisés et multidisciplinaires que l'on ne trouve nulle part ailleurs. La dermatologue Dr Caroline Colmant, qui coordonne la convention INAMI, décrit leur approche particulière : « Nous posons toujours le diagnostic avec l'ensemble de l'équipe. Ce n'est pas une formule vide, mais le concept même sur lequel repose l'équipe EB. »

« Pour un nouveau patient, les parents voient immédiatement toute l'équipe : dermatologue, équipe infirmière, néonatalogue et généticien »

La collaboration commence avant même que le diagnostic ne soit établi. Les nouveau-nés chez qui l'on suspecte une EB sont admis en unité néonatale de soins intensifs (NICU). C'est là que le néonatalogue Prof. dr. Gunnar Nauelaers coordonne le processus de soins. Avec la dermatologue Dr Colmant et la généticienne clinique Prof. dr. Ellen Denayer, il explique aux parents ce qu'est l'EB, quel type leur enfant présente, ce que cela signifie pour l'avenir et qui seront les contacts fixes. « Pour un nouveau patient, les parents voient immédiatement toute l'équipe : dermatologue, équipe infirmière, néonatalogue et généticien », raconte la Dr Colmant.

Les personnes qui reçoivent le diagnostic plus tard dans la vie suivent elles aussi un parcours similaire. Les patients qui ont vécu pendant des années avec des plaintes inexpliquées trouvent enfin de la clarté à l'UZ Leuven. « Il nous arrive de voir des personnes qui ont déjà consulté ailleurs, mais dont les symptômes n'ont pas été reconnus », explique la Dr Colmant. « Nous pouvons souvent clarifier rapidement de quoi il s'agit : c'est une EB. »

Une plateforme d'expertise pour des soins sur mesure

Après le diagnostic, l'équipe adapte entièrement les soins au patient. Wendy Godts, infirmière EB pour les adultes et coordinatrice des soins, ainsi que Jill Boeykens et Miet Neyens, infirmières EB au sein de l'équipe KITES pour les enfants, sont les figures centrales de l'accompagnement quotidien. Wendy : « Je commence par parler avec le patient : à quoi se heurte-t-il, de quoi a-t-il besoin ? Cela me permet de voir quels spécialistes nous associons à la consultation. »

Cette consultation est une véritable plateforme d'expertise. Outre le dermatologue et l'équipe infirmière EB, la psychologue Joanna Willen,

l'assistante sociale Inge Droesbeke, un dentiste, un interniste, un kinésithérapeute, un diététicien, un logopède et d'autres spécialistes sont également impliqués, en fonction des besoins du patient. « L'EB est bien plus qu'une maladie de la peau », souligne Wendy Godts. « Outre leur peau fragile, sur laquelle apparaissent vite des cloques et de petites plaies, certains patients ont aussi des problèmes oculaires, des difficultés à avaler, des douleurs, des démangeaisons... Nous essayons autant que possible de tout regrouper sur une seule journée, afin que les patients n'aient pas à revenir sans cesse. »

De l'hôpital au domicile

Chez les jeunes patients, l'équipe KITES joue un rôle particulier : cette équipe de liaison pédiatrique spécialisée organise les soins à domicile. Jill Boeykens : « Outre la mise en place des soins de plaies et du traitement antalgique, nous visitons aussi les écoles, nous concertons avec les CLB, l'équipe infirmière à domicile, les médecins généralistes, les kinésithérapeutes, le CPAS... Nous sommes disponibles en permanence pour tous les patients et leurs soignants. Les soins multidisciplinaires ne s'arrêtent donc pas à la porte de l'hôpital. »

Lors d'un nouveau diagnostic, les familles reçoivent en outre un kit de bienvenue – une initiative de l'équipe KITES, sponsorisée par DEBRA Belgium vzw – comprenant du matériel de pansement, du matériel de base pour les soins souvent absent à la maison mais pourtant important (thermomètre de bain, spatules, aiguilles pour percer les cloques, langes doux en bambou...) ainsi que des brochures d'information.

Soutien psychologique

Le diagnostic d'EB est un choc pour les parents et les patients. La psychologue Joanna Willen accompagne les familles à travers toutes les étapes de la vie : « J'aime déjà faire connaissance pendant la période

L'équipe EB





Chez les jeunes patients, la famille reçoit un kit de bienvenue contenant notamment un livret d'information adapté aux enfants.

difficile du diagnostic, parce que la situation suscite beaucoup d'émotions. Un lien de confiance se crée ainsi et fait vraiment la différence dans les années qui suivent. » Elle soutient les parents pour les questions liées aux soins quotidiens, aide les enfants lorsqu'ils s'interrogent sur le fait de se sentir « différents », et accompagne les adolescents et les adultes sur des thèmes tels que les amitiés, l'intimité et le choix des études. « Une maladie chronique a un impact sur toute la famille. Les frères et sœurs aussi méritent une attention et des soins supplémentaires. »

« Les patients disent : “Je sens que vous connaissez vraiment ma maladie.”

L'assistante sociale Inge Droesbeke joue elle aussi un rôle indispensable. Elle gère les dossiers de remboursement pour le matériel de pansement coûteux, qui peut représenter des milliers d'euros par mois, et guide les familles dans le labyrinthe administratif. Les demandes sont complexes et doivent être introduites chaque année, alors que l'affection génétique, elle, ne disparaît jamais.

Un accompagnement tout au long de la vie

Dans certaines formes sévères d'EB, un accompagnement palliatif est nécessaire dès le plus jeune âge. L'équipe KITES y joue un rôle crucial, y compris pour les patients adultes qu'elle connaît depuis des années. Jill Boeykens : « Nous ne sommes pas des inconnus qui n'apparaissent qu'à la fin de la vie. Nous accompagnons les personnes dès leur naissance. »

Les patients atteints d'une forme sévère d'EB viennent en consultation quatre fois par an, ceux présentant des plaintes plus légères une fois par an. Ingrid Jageneau de DEBRA Belgium vzw est alors toujours présente, en tant qu'experte du vécu et représentante des patients. La Dr Colmant : « Les patients se sentent ici entendus et compris. Ils le disent souvent eux-mêmes : “Je sens que vous connaissez vraiment ma maladie.” »

L'équipe EB de l'UZ Leuven n'est pas une construction théorique, mais une collaboration étroite dans la pratique – une équipe présente du premier souffle jusqu'au dernier adieu, et pour tout ce qui se trouve entre les deux.

Reconnaissance comme centre d'expertise

Depuis 2025, l'UZ Leuven est le seul hôpital en Belgique disposant d'une convention INAMI pour l'EB. Grâce à cette reconnaissance, l'hôpital peut organiser et financer des soins spécialisés et multidisciplinaires pour tous les patients belges atteints d'EB. L'UZ Leuven fait également partie de l'ERN-Skin, le Réseau européen de référence pour les maladies rares de la peau, et collabore étroitement avec d'autres centres d'expertise européens.

Les médecins généralistes, dermatologues et autres spécialistes qui voient des patients présentant des symptômes caractéristiques peuvent s'adresser à l'équipe EB pour un diagnostic, un avis ou une orientation.

DEBRA Belgium vzw – partenaire de chaque patient atteint d'EB

DEBRA Belgium vzw est l'association de patients pour les personnes atteintes d'EB et leurs familles en Belgique. L'association apporte un soutien pratique et émotionnel : elle organise des contacts entre pairs, plaide auprès des autorités pour un meilleur soutien et un meilleur remboursement des médicaments et du matériel de soins, et prévoit un kit de bienvenue pour les patients nouvellement diagnostiqués. En Belgique, l'association soutient plus de 150 familles.

Le visage derrière le diagnostic

En 2025, DEBRA Belgium vzw a lancé une campagne impressionnante, réalisée par la photographe et documentariste Lieve Blancquaert. Elle y a dressé le portrait de trois familles belges touchées par l'EB, qui racontent avec franchise ce que signifie vivre avec l'EB. La campagne, composée de photos et de vidéos émouvantes, peut être consultée sur YouTube et Facebook.

Plus d'infos : debra-belgium.org

Voir la campagne :

youtube.com/@debrabelgium5574

facebook.com/DebraBelgium

Le prélèvement sanguin néonatal : un outil puissant pour la détection précoce des maladies rares

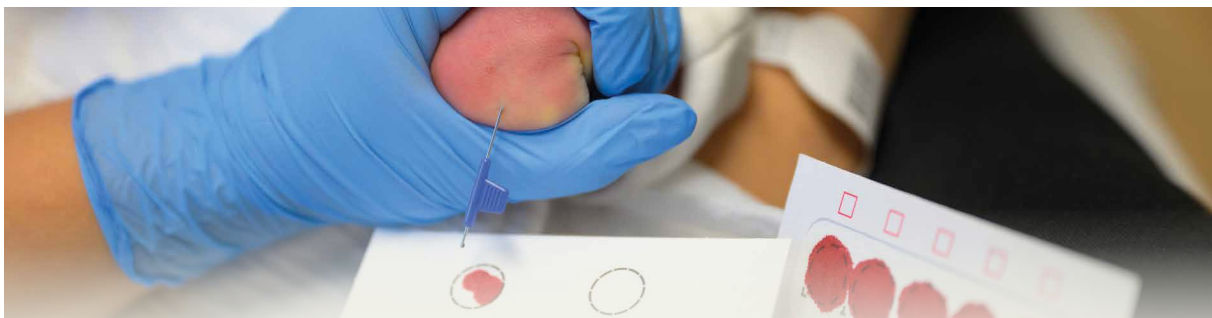
Depuis les années 60, le prélèvement sanguin chez les nouveau-nés est proposé de manière systématique et gratuite en Belgique. Beaucoup de choses ont changé depuis lors. En 2026 aussi, il existe encore des possibilités de dépister davantage de maladies chez les nouveau-nés et de les traiter précocement.

Un nouveau Centre flamand de dépistage néonatal (VCNS)

Le 1^{er} janvier 2026, l'organisation et l'analyse du prélèvement sanguin ont été reprises par l'UZ Leuven et l'UZ Gent, après avoir été assurées auparavant par les hôpitaux universitaires de Bruxelles et d'Anvers. Ensemble, l'UZ Leuven et l'UZ Gent ont créé à cette fin un nouveau Centre flamand de dépistage néonatal (VCNS), qui coordonne ce dépistage de population pour toute la Flandre et fait office de point de contact central. Les échantillons sont répartis entre les laboratoires des deux hôpitaux, où ils sont

analysés à l'aide des mêmes techniques et selon les mêmes normes.

Le VCNS a également l'ambition de préparer l'avenir du prélèvement sanguin. Il est ainsi possible, via les méthodes classiques de tests biochimiques ou génétiques ciblés, de dépister encore davantage de maladies, un domaine dans lequel certains autres pays sont déjà plus avancés. Grâce aux nouvelles technologies, une étape supplémentaire pourrait s'y ajouter : le dépistage néonatal génomique. En analysant l'ADN complet d'un nouveau-né, il devient possible de repérer des affections qui restent invisibles avec les tests actuels.



En quoi consiste le prélèvement sanguin chez les nouveau-nés ?

- ✓ Également connu sous le nom de dépistage de population chez les nouveau-nés, de dépistage néonatal, de test de Guthrie ou de piqûre au talon.
- ✓ Entre 48 et 96 heures après la naissance, un petit échantillon de sang est prélevé sur le bébé, avec l'accord des parents, au moyen d'une piqûre dans la main, puis placé sur une carte.
- ✓ Des tests biochimiques ou génétiques ciblés permettent d'y détecter plusieurs maladies rares congénitales.
- ✓ À l'heure actuelle, les maladies suivantes sont ainsi dépistées en Flandre :
 - 14 maladies métaboliques héréditaires
 - la mucoviscidose
 - 2 maladies hormonales
 - l'amyotrophie spinale
 - à partir de la mi-2026, le déficit immunitaire combiné sévère (severe combined immunodeficiency) sera également dépisté par une analyse génétique ciblée.

Il s'agit, dans tous les cas, de maladies qui peuvent être traitées. Plus elles sont détectées tôt, plus vite le traitement (par ex. un médicament ou un régime) peut commencer. Pour plusieurs de ces maladies, la rapidité est essentielle. Ainsi, dans certaines maladies métaboliques, certains nutriments sont toxiques pour l'enfant. Un régime instauré précocement permet d'éviter l'accumulation de substances nocives dans l'organisme.

Vers un dépistage néonatal génomique

L'extension du prélèvement sanguin chez les nouveau-nés à une analyse génomique offre de nombreuses possibilités, tout en soulevant d'importantes questions. L'information génétique n'est en effet pas binaire : toute anomalie génétique ne conduit pas à une maladie, et l'évolution peut fortement différer d'un enfant à l'autre. C'est pourquoi les hôpitaux universitaires belges et les centres de génétique ont élaboré ensemble une vision nationale :

- ✓ **Intégration dans les soins.** Le dépistage néonatal génomique doit s'inscrire dans une vision plus large des soins génétiques, tout au long de la vie. Une information claire pour les (futurs) parents et un accompagnement soigneux sont indispensables. Les parents doivent savoir ce que le dépistage peut et ne peut pas signifier, et qu'un dépistage génétique n'apporte pas toujours un diagnostic définitif et ne permet pas d'exclure toutes les maladies congénitales.
- ✓ **Gestion des données et vie privée.** Les données génomiques sont très volumineuses et doivent être bien protégées. Une infrastructure sécurisée pour le stockage des données et des directives claires sur qui peut consulter quelles données et à quel moment sont essentielles.
- ✓ **Égalité d'accès.** Le dépistage doit être accessible à tous les parents dans le cadre des soins de santé publics, indépendamment du lieu de résidence, du parcours ou des moyens financiers.
- ✓ **Complémentaire à l'approche actuelle.** Le dépistage génomique ne remplace pas le prélèvement sanguin actuel, mais le complète. Dans le dépistage actuel lui-même, un certain nombre de maladies faciles à détecter et



Les échantillons du prélèvement sanguin sont répartis entre les laboratoires de l'UZ Gent et de l'UZ Leuven.

traitables peuvent déjà être ajoutées de toute urgence. L'analyse biochimique peut aussi contribuer à l'interprétation des données génomiques et elle est en outre ultrarapide, ce qui est nécessaire pour certaines maladies afin d'éviter des dommages.

La voie vers le dépistage néonatal génomique doit donc être parcourue pas à pas, via un projet national soigneusement mis en place, en tenant compte des aspects médicaux, éthiques, organisationnels et sociétaux. Nous construisons ainsi un avenir dans lequel davantage d'enfants atteints d'une maladie rare recevront à temps les soins appropriés, au sein d'un système de santé fort et solidaire.

Le 12 février 2026, le texte de vision nationale sur le dépistage néonatal génomique a été présenté lors d'un forum politique organisé par le consortium pharmaceutique RADDIAL et l'association de patients RaDiOrg, avec les hôpitaux universitaires belges.

Lisez ici le texte de vision complet sur le dépistage néonatal génomique : qr.uzleuven.be/gNBS



E-learning sur la transition

Lorsqu'un enfant grandit peu à peu et devient adulte, il s'agit de toute façon d'une période passionnante et mouvementée. Pour les enfants et les jeunes atteints d'une maladie chronique, s'y ajoute la transition. En bref, la transition consiste à gérer progressivement la maladie de manière plus autonome, à la maison comme à l'hôpital. Le patient passe alors finalement des soins pédiatriques aux soins pour adultes.

Pour ces enfants et ces jeunes, ainsi que pour leurs parents, l'UZ Leuven a

développé quatre modules e-learning interactifs qui apportent un soutien supplémentaire pendant le processus de transition, sous la forme de trucs et astuces, de témoignages personnels et d'informations sur toutes sortes de thèmes. Chaque e-learning s'adresse à un groupe cible spécifique (12-13 ans, 14-15 ans, 16-18 ans et parents).

L'e-learning est disponible gratuitement en néerlandais via :



Les données, clé de meilleurs soins et de meilleures politiques



Des données fiables sont indispensables pour prendre des décisions fondées en matière de politique de soins. C'est pourquoi le Registre Central des Maladies Rares, géré par Sciensano, recueille des données cruciales sur le diagnostic, la démographie et le parcours de soins des patients atteints d'une maladie rare en Belgique. Ce registre permet non seulement de mieux comprendre l'épidémiologie, mais aussi de soutenir les soins, la recherche, la politique et l'accès à l'innovation thérapeutique.

Le registre a été créé en 2012 et recueillait initialement des diagnostics confirmés génétiquement provenant des centres génétiques belges. Depuis 2025, les fonctions maladies rares rapportent elles aussi au registre. Le registre évolue ainsi progressivement vers un aperçu aussi complet que possible de tous les diagnostics de maladies rares dans notre pays. Le nouveau Plan Maladies rares fournit également des lignes directrices et des moyens supplémentaires pour continuer à le développer et le relier à d'autres initiatives nationales et européennes en matière de partage des données, d'élaboration des politiques et d'organisation des soins.

Enregistrement automatisé à l'UZ Leuven

Pour participer à ce registre, l'UZ Leuven a développé un système qui collecte et transmet automatiquement les données à partir du

dossier patient électronique. Les données sont pseudonymisées, de sorte que l'identité du patient reste cachée.

Ce système s'inscrit dans un mouvement général vers un enregistrement plus structuré dans le dossier patient : chaque maladie reçoit un code unique lié au patient, et ce code peut être facilement extrait pour le rapportage et la recherche, sans charge administrative supplémentaire pour le prestataire de soins. À l'heure actuelle, nous formons nos médecins à utiliser cet enregistrement comme élément de routine des soins. L'objectif est qu'à terme, tous les diagnostics soient enregistrés et rapportés de cette manière standardisée.

Plus d'infos sur le Registre Central des Maladies Rares : sciensano.be/fr/projets/registre-central-des-maladies-rares

Les maladies rares dans le master en médecine à la KU Leuven



La reconnaissance rapide et l'orientation des patients atteints d'une maladie rare ou chez qui l'on en suspecte une commencent par la vigilance de chaque médecin. À partir de l'année académique 2026-2027, les maladies rares auront donc une place fixe dans le master en médecine à la KU Leuven.

- ✓ En **phase 1** du master, les étudiants pourront, à partir de 2026-2027, choisir un cours à option multidisciplinaire dans lequel ils recevront une introduction aux défis spécifiques et à l'organisation autour des maladies rares. À l'aide de cas, ils apprendront à reconnaître plus rapidement une suspicion de maladie rare, à orienter efficacement et à comprendre le rôle joué par les centres d'expertise dans la suite du diagnostic et du suivi.
- ✓ En **phase 3** du master, le cours à option *Organisation intégrative et prise en charge*

multidisciplinaire des patients atteints de maladies rares sera proposé à partir de 2028-2029. Il abordera plus en profondeur le diagnostic, le traitement, l'organisation des soins et le cadre politique (par ex. les médicaments orphelins).

Les unités d'enseignement ont été développées par les experts de l'UZ Leuven. Nous voulons ainsi contribuer à une nouvelle génération de médecins mieux préparés à reconnaître et accompagner les patients atteints d'une maladie rare.

Leuven.IRD construit un écosystème qui relie la recherche, les soins et les besoins sociétaux en matière de maladies rares

Les maladies rares sont rares individuellement, mais loin d'être insignifiantes pour la société. Pour de nombreux patients, la réalité reste dramatique : une odyssee diagnostique d'en moyenne cinq ans, des erreurs de diagnostic fréquentes, et pour 95 % des affections il n'existe toujours pas de traitement efficace. Pour répondre à ce défi, Leuven.IRD réunit l'expertise scientifique de la KU Leuven et de l'UZ Leuven dans un écosystème intégré. L'objectif est de stimuler les connaissances, la sensibilisation, la recherche innovante et le développement de thérapies pour les maladies rares, afin d'aider au final les personnes atteintes d'une maladie rare.

Leuven.IRD, catalyseur de la recherche sur les maladies rares

Générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares constitue non seulement un défi scientifique, mais se heurte aussi à des barrières structurelles. Parmi les goulets d'étranglement figurent le sous-financement structurel, une expertise difficile à trouver, la lente traduction de

la recherche fondamentale vers les applications cliniques, la sous-utilisation de données précieuses sur les patients et une connaissance limitée des besoins des patients.

Leuven.IRD part explicitement de ces goulets d'étranglement et développe des solutions pour les aborder de manière structurelle. Pour y parvenir, l'institut se concentre sur **quatre piliers** dans la recherche scientifique.

Leuven.IRD a été inauguré officiellement le 24 septembre 2025.



1. Rendre l'expertise visible et accessible

La KU Leuven et l'UZ Leuven disposent d'une large expertise en maladies rares, répartie entre des groupes de recherche, des facultés et des départements cliniques. Leuven.IRD réunit cette expertise via une base de données dynamique de l'expertise et un point de contact central, afin que les chercheurs, cliniciens et partenaires externes trouvent plus rapidement la bonne expertise et que de nouvelles collaborations voient plus facilement le jour.

2. Intégrer les données cliniques et génétiques

Bien que l'UZ Leuven dispose d'informations cliniques et génétiques concernant des dizaines de milliers de patients atteints de maladies rares, leur potentiel reste sous-exploité. Avec l'hôpital, Leuven.IRD veut investir dans une infrastructure de données intégrée et tournée vers l'avenir. Cela comprend la standardisation des données cliniques et la mise à disposition des données pour la recherche dans un cadre éthique et juridique solide garantissant un usage correct et la protection de la vie privée du patient. Nous créons ainsi des possibilités de générer de nouvelles connaissances susceptibles de conduire à des diagnostics plus rapides et à de nouvelles options thérapeutiques.

3. Mettre le patient et ses besoins au centre

Les besoins du patient vont au-delà du seul traitement médical et incluent aussi le soutien psychosocial ainsi que l'accès à l'information et à la coordination des soins. Leuven.IRD identifiera, mesurera et traduira les besoins des patients atteints de maladies rares en recommandations concrètes pour les chercheurs, les prestataires de soins et les décideurs politiques. L'objectif est de mieux aligner les soins et l'innovation sur les besoins réels des patients.

4. Accélérer le diagnostic et la thérapie

De petits groupes de patients, une réglementation complexe et une collaboration fragmentée ralentissent souvent la recherche et sa translation vers les applications cliniques. En stimulant la collaboration multidisciplinaire, en abaissant les barrières à l'innovation, en mettant en place des projets prioritaires ciblés et en investissant dans la sensibilisation et la formation, Leuven.IRD veut agir comme un accélérateur du diagnostic et du développement thérapeutique, et accélérer la translation de la recherche fondamentale vers un impact clinique.

Renforcer la sensibilisation du public aux maladies rares

Malgré le grand nombre de patients, les maladies rares restent souvent sous le radar. Le manque de connaissances conduit encore trop souvent à l'incompréhension et à la sous-estimation. Par des activités grand public, des initiatives éducatives, des conférences et des ateliers, souvent en collaboration avec d'autres organisations, Leuven.IRD rapproche les maladies rares de la société. Leuven.IRD organise ainsi, par exemple, des visites guidées de laboratoires de recherche lors de la Dag van de Wetenschap, des ateliers sur les maladies rares pour petits et grands, et a récolté des fonds pour De Warmste Week avec la Race for Rare.

Travailler ensemble pour l'avenir

Leuven.IRD a l'ambition de devenir un centre de connaissances de premier plan pour les maladies rares, tant au niveau national qu'international, avec un impact à différents niveaux. Pour les prestataires de soins et les chercheurs, cela signifie un meilleur accès à l'expertise et aux



Zicht op Zeldzaam: partager les connaissances et créer du lien

À l'occasion de la Journée des maladies rares 2026, Leuven.IRD a lancé la plateforme **Zicht op Zeldzaam**. On y trouve des informations fiables et accessibles : des blogs clairs, des témoignages de patients et des vidéos éducatives, jusqu'à la série de podcasts **Onder De Radar**. Dans ce podcast, des patients et des experts scientifiques dialoguent ensemble autour de thèmes pertinents. L'objectif n'est pas seulement d'informer, mais aussi de créer du lien : rapprocher patients, prestataires de soins et chercheurs, et accroître la compréhension sociétale des maladies rares.



Découvrir la plateforme :
kuleuven.be/ird/insight-into-rare



données, ainsi qu'une collaboration plus intense. Pour les patients, cela se traduit par davantage de compréhension et d'attention, des diagnostics plus rapides, des soins mieux intégrés et un accès à des thérapies innovantes. Pour la politique et la société, cela apporte une meilleure compréhension des besoins et des priorités, une base plus solide pour des choix politiques étayés et une utilisation plus efficace des moyens.

Les maladies rares nous confrontent aux limites des structures classiques de soins et de recherche, tout en constituant un puissant moteur d'innovation, avec des enseignements souvent applicables bien au-delà du rare. Leuven.IRD choisit délibérément un modèle où la collaboration est centrale : au-delà des disciplines, des institutions et des secteurs, avec

une implication active des patients. Leuven.IRD construit ainsi un avenir dans lequel rare ne signifie plus invisible, incompris ou non traité.

Appel à contributions

Leuven.IRD est une initiative ouverte et en pleine croissance. Avez-vous encore des idées, des suggestions ou des thèmes que nous pourrions intégrer dans notre fonctionnement ou nos podcasts ? Souhaitez-vous partager un témoignage ou contribuer activement à l'institut ?

Vous pouvez nous contacter via

- ✓ rarediseases@kuleuven.be
- ✓ kuleuven.be/ird
- ✓ linkedin.com/company/leuven-ird

Doctorat honoris causa pour les maladies rares

Lors de la fête patronale de la KU Leuven, la professeure Ségolène Aymé (° 1946) a reçu cette année un doctorat honoris causa sur proposition de Leuven.IRD. Son travail visionnaire en tant que généticienne médicale et épidémiologiste a eu un impact profond sur la recherche scientifique et les soins dans le domaine des maladies rares, en France et dans toute l'Europe. Pour Leuven.IRD, l'œuvre de Ségolène Aymé est une source d'inspiration.

Aymé est directrice de recherche émérite à l'Institut français de la santé et de la recherche médicale (INSERM) et est attachée à l'Hôpital de la Salpêtrière à Paris en tant qu'experte des maladies rares. En 1997, elle a fondé Orphanet, qui est devenu sous sa direction la plus grande plateforme européenne de connaissances sur les maladies rares. En tant que membre de nombreuses initiatives européennes et internationales, dont le comité consultatif de l'OMS pour les maladies



rare, Aymé a œuvré pour faire reconnaître les maladies rares en Europe et dans le monde. En 2004, elle a été la force motrice derrière le premier plan français pour les maladies rares. Celui-ci constitue aujourd'hui la base d'un système de soins paneuropéen, les Réseaux européens de référence pour les maladies rares (ERN), dans lesquels les centres d'expertise sont réunis afin d'offrir aux patients les soins spécialisés adéquats.

Soutenez le Fonds

En contribuant au Fonds Maladies Rares, vous pouvez soutenir la recherche scientifique et les soins destinés aux personnes atteintes d'une maladie rare.

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/bgGB9R

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/bgGB9R

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 Netwerk Zeldzame Ziekten (Réseau flamand des maladies rares – www.departementzorg.be/vlaams-netwerk-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.

Europe

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.