

le Plan Maladies Rares

2026-2030



Santé publique
Sécurité de la Chaîne alimentaire
Environnement

Plan Maladies Rares 2026-2030

Ce document présente la stratégie belge pour les maladies rares pour la période 2026-2030. Ce document a pour objectif d'offrir à l'ensemble de la population une information claire, synthétique et accessible sur les orientations et priorités définies pour améliorer la prise en charge, l'organisation des soins et la qualité de vie des personnes concernées. Ce document expose les grandes lignes, les principes directeurs et les actions planifiées.

Table des matières

1. Introduction	4
2. Que sont les maladies rares ?	5
3. Pourquoi un Plan Maladies Rares ?	6
4. Quels sont les objectifs du Plan Maladies Rares 2026-2030 ?	8
5. Qui a participé à l'élaboration du plan ?	9
6. Qui va réaliser ce plan ?	10
7. Les six domaines d'action et les 25 actions	11
Action transversale	11
Domaine I – Identification, organisation et visibilité de l'expertise	12
Domaine II – Trajectoire soins intégrés pour les maladies rares	13
Domaine III – Données et informations stratégiques	16
Domaine IV – Accès aux médicaments et traitements (innovants) et simplification des démarches administratives	18
Domaine V – Accélérer le diagnostic dès la première ligne de soins	21
Domaine VI – Information, sensibilisation et communication pour les citoyens	22
7. Conclusion	23

1. Introduction

On estime qu'entre 500 000 et 700 000 personnes souffrent d'une maladie rare en Belgique. Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000¹. Il s'agit de maladies qui, prises isolément, sont rares, mais qui, prises dans leur ensemble, touchent un grand nombre de personnes. Le temps nécessaire pour établir un diagnostic est très long (presque cinq ans) et, pour la plupart des maladies rares, il n'existe pas de traitement curatif. Les maladies rares ont donc un impact important sur la santé et la vie quotidienne des personnes qui en sont atteintes mais aussi de leur entourage.

Pour relever ces défis, le premier Plan belge Maladies Rares a été lancé en 2013. Depuis lors, la sixième réforme de l'État a entraîné une modification de la répartition des compétences entre les niveaux fédéral et régional. En outre, le paysage des maladies rares lui-même a changé grâce aux progrès scientifiques constants.

Au niveau européen, des changements majeurs ont également vu le jour avec la création des 24 Réseaux Européens de Référence (ERN) pour les maladies rares.

En Belgique, huit hôpitaux disposent des compétences hautement spécialisées pour assurer une prise en charge multidisciplinaire de qualité des maladies rares. Grâce à l'expertise qu'ils rassemblent, ces hôpitaux occupent une place essentielle dans le paysage belge des maladies rares, tant pour le diagnostic que pour l'accompagnement des personnes touchées par une maladie rare tout au long de leur parcours de soins. Leur rôle est également central dans le cadre du présent plan, auquel ils contribuent activement. Pour plus de clarté, nous appellerons ces établissements les "Hôpitaux de référence pour les maladies rares". Il s'agit des hôpitaux ayant reçu l'agrément officiel "Fonction Maladies Rares"² prévu par l'arrêté royal de 2014 (AR 2014/24242³).

Malgré ces évolutions positives, des lacunes subsistent. Les personnes atteintes d'une maladie rare, leurs familles, les associations qui le représentent, les médecins, les chercheurs et les différentes parties prenantes demandent donc une politique cohérente, adaptée à la réalité actuelle.

Les contributions des acteurs du terrain ont servi de base au nouveau Plan Maladies Rares 2026-2030. Ce plan vise à renouveler et à renforcer l'approche belge en matière de maladies rares afin de mieux répondre aux besoins des personnes atteintes d'une maladie rare. Pour ce faire, il met l'accent sur les soins intégrés, la collaboration, la clarté de l'information, une utilisation plus efficace des données et un meilleur accès aux traitements. La personne atteinte d'une maladie

¹ <https://www.orpha.net/fr/other-information/about-rare-diseases>

² Les hôpitaux concernés sont : les Cliniques Universitaires Saint-Luc, l'Hôpital Universitaire de Bruxelles (H.U.B), le Centre Hospitalier Universitaire de Liège (C.H.U Liège), Universitaire Ziekenhuizen Leuven (UZ Leuven), Universitair Ziekenhuis Brussel (UZ Brussel), Universitair Ziekenhuis Antwerpen (UZA), Universitair Ziekenhuis Gent (UZ Gent) et le Grand Hôpital de Charleroi en collaboration avec le centre de génétique IPG.

³ [Arrêté Royal du 25/04/2014 fixant les normes auxquelles une fonction 'maladies rares' doit répondre pour être agréée et le rester](#)

rare est activement impliquée dans l'ensemble du parcours de soins en tant qu'expert par expérience : son expérience et ses besoins constituent le fil rouge de toute l'approche.

L'ambition centrale du plan est d'améliorer durablement la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie rare et de leurs proches.

Pour y parvenir, le plan se concentre sur six domaines comprenant au total 25 actions. Ces actions ont été élaborées en concertation avec la cellule stratégique du Vice-premier ministre et ministre des Affaires sociales et de la Santé publique (que nous appellerons dans ce document "cellule stratégique du ministre de la santé publique"), chargé de la Lutte contre la pauvreté, le SPF Santé Publique, les hôpitaux de référence maladies rares, l'INAMI, Sciensano, l'association couple de personnes touchées par une maladie rare RaDiOrg, la Fondation Roi Baudouin et le président du Collège des médicaments orphelins de l'INAMI. Le plan a été élaboré dans une démarche de cocréation : les parties prenantes ont contribué activement à chaque étape. Cette approche participative, dite *bottom up*, consiste à construire le plan à partir des besoins et des idées exprimés par ceux qui vivent les réalités des maladies rares au quotidien.

Avec ce plan, la Belgique souhaite mettre en place un système de soins de haute qualité, accessible dans les meilleurs délais et fondé sur une collaboration fluide entre tous les acteurs. L'objectif est de créer un paysage de soins dans lequel la communication est claire et cohérente et qui tienne compte de la complexité des maladies rares et des évolutions scientifiques. Ce plan offre ainsi une base réaliste et durable pour atteindre des améliorations concrètes dans les années à venir.

2. Que sont les maladies rares ?⁴

Selon la définition européenne, une maladie rare est une affection qui touche moins d'une personne sur 2 000⁵. Sur les plus de 6 500 maladies rares répertoriées, 84% touchent moins d'une personne sur un million. La plupart de ces maladies sont des affections génétiques, chroniques et évolutives, souvent invalidantes ou mortelles. Ces maladies touchent majoritairement (environ 80%) des enfants.

Bien qu'une maladie rare à elle seule ne touche toujours qu'un nombre limité de personnes, toutes les maladies rares regroupées affectent une partie importante de la population. En Belgique, entre 500 000 et 700 000 personnes sont concernées. Dans l'Union européenne, ce chiffre dépasse même les 30 millions de citoyens.

En raison de la complexité des maladies rares, leur diagnostic est difficile à établir. Les symptômes des maladies rares ressemblent souvent à ceux d'autres affections courantes. Il n'est donc pas rare que les personnes atteintes d'une maladie rare subissent un long calvaire, passant d'un spécialiste à l'autre avant d'obtenir un diagnostic correct. En Belgique, il faut en moyenne cinq ans avant qu'une personne touchée par une maladie rare ne reçoive le bon diagnostic. Cela engendre de l'incertitude, du stress et souvent des conséquences sur le long terme, car le traitement est débuté tardivement. Heureusement, des avancées importantes ont été réalisées, telles que le

⁴ Pour plus d'informations sur les maladies rares : <https://www.orpha.net/fr>

⁵ <https://www.orpha.net/fr/other-information/about-rare-diseases>

développement de médicaments innovants, de la thérapie génique et de nouvelles techniques d'identification des maladies rares, qui devraient permettre à l'avenir, de réduire le délai de diagnostic et améliorer la prise en charge.

Aujourd'hui, moins de 6 % des maladies rares peuvent être traitées efficacement. Cependant, des traitements existent pour ralentir l'avancement de la maladie et prendre en charge les symptômes, dans le but d'améliorer la qualité de vie des personnes touchées.

Les personnes atteintes d'une maladie rare subissent souvent un impact important sur leur santé, leur vie sociale, professionnelle et familiale. Elles peuvent être confrontées à des troubles physiques graves, des limitations, de la fatigue, une diminution des activités sociales ou des difficultés à l'école ou au travail. Comme de nombreuses affections sont chroniques et progressives, elles nécessitent souvent des soins spécialisés de longue durée.

3. Pourquoi un Plan Maladies Rares ?

Les maladies rares ne sont pas seulement complexes sur le plan médical, elles posent également des défis sociaux et organisationnels. Elles constituent donc une priorité importante dans le domaine de la politique de santé. Les personnes atteintes d'une maladie rare ont besoin d'un système de soins efficace, compétent, accessible et bien organisé.

Le plan donne une feuille de route claire pour améliorer structurellement la prise en charge des maladies rares en Belgique, en mettant l'accent sur l'efficacité, la qualité, la coopération et l'accessibilité.

Les principales raisons qui ont conduit à l'élaboration du nouveau plan sont expliquées ci-dessous.

1. L'approche existante ne répond plus aux besoins actuels

Beaucoup de choses ont changé depuis le premier Plan belge Maladies Rares de 2013. La répartition des compétences entre l'autorité fédérale et les entités fédérées a été redéfinie. Dans le même temps, les connaissances scientifiques se sont développées, de nouvelles technologies sont apparues et la coopération internationale s'est intensifiée. Mais malgré ces progrès, de nombreux obstacles subsistent :

- le délai de diagnostic reste trop long ;
- l'expertise est trop fragmentée et n'est pas assez visible ;
- l'accès aux soins et traitements spécialisés est inégal ;
- les données sur les maladies rares ne sont pas suffisamment collectées ;
- les procédures administratives sont lourdes pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

Ces défis nécessitent une approche structurée, cohérente et tournée vers l'avenir.

2. Les personnes atteintes d'une maladie rare demandent des changements

Les personnes atteintes d'une maladie rare, leurs proches, les médecins, les chercheurs et les associations de personnes touchées par un maladie rare ont été particulièrement actifs ces

dernières années. À travers des mémorandums, des rapports, des avis et des consultations, ils ont indiqué que la politique devait être renforcée et harmonisée. Ils réclament notamment :

- un processus de diagnostic plus rapide et plus précis ;
- un accès plus facile à l'expertise ;
- une meilleure collaboration entre les différents niveaux de soins ;
- des soins plus intégrés ;
- un registre national contenant des données robustes et fiables ;
- un accès rapide aux traitements innovants (par exemple, les médicaments orphelins) ;
- des informations plus claires et moins de formalités administratives.

Le nouveau plan vise à répondre à ces demandes et part des besoins des personnes elles-mêmes. Leur expérience et leur expertise constituent un point de départ important.

3. Le contexte international évolue rapidement

En 2017, les Réseaux Européens de Référence (ERN) ont été créés. Ces réseaux regroupent des experts en maladies rares dans toute l'Europe. Ils constituent un canal important pour l'échange d'expertise, la coopération en matière de diagnostic, la recherche et les lignes directrices et facilitent les échanges entre équipes d'experts sur des cas spécifiques. Aujourd'hui, la Belgique fait partie des 24 ERN.

Par ailleurs, l'Europe travaille à l'élaboration de nouveaux cadres en matière de partage de données, de médicaments, de registres et d'innovation. Afin de rester en phase avec ces évolutions et de tirer parti de toutes les opportunités pour renforcer l'expertise, un plan national aligné sur l'approche européenne est nécessaire.

4. Les nouvelles possibilités technologiques et médicales exigent une politique encore plus tournée vers l'avenir

Ces dernières années, de nouvelles méthodes ont vu le jour, telles que :

- les tests génétiques avancés ;
- l'amélioration de l'analyse des données et des outils numériques ;
- les thérapies innovantes, notamment la thérapie génique et la thérapie cellulaire ;
- l'internationalisation des études cliniques.

Ces développements sont importants, mais nécessitent également un soutien et une organisation claire au niveau national. Un plan solide contribue à rendre l'innovation accessible, sûre et efficace pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

5. Une organisation des soins plus structurée est nécessaire

La politique antérieure comportait des initiatives importantes, telles que la reconnaissance des « fonctions maladies rares » pour huit hôpitaux qui font ainsi office « d'hôpitaux de référence maladies rares ». Au-delà de ces huit hôpitaux de référence pour les maladies rares, qui sont reconnus pour leurs compétences en matière de prise en charge complète et multidisciplinaire des personnes concernées, d'autres hôpitaux pourraient disposer d'une expertise spécifique pour certaines maladies rares. Il est toutefois nécessaire d'améliorer la coordination entre les

différentes structures et d'avoir une meilleure vue d'ensemble des compétences disponibles et de leur localisation. Cela nécessite :

- un point de contact clair pour toutes les parties concernées ;
- une approche coordonnée entre les différentes institutions ;
- une gouvernance solide et transparente ;
- un suivi et une évaluation réguliers des actions.

6. Un plan garantit plus d'égalité, de clarté et de qualité

Actuellement, de grandes différences existent en matière de :

- disponibilité et visibilité de l'expertise ;
- rapidité des diagnostics ;
- orientation des personnes dans le système de soins ;
- rapidité de mise à disposition des traitements innovants ;
- niveau de soutien apporté aux personnes touchées par une maladie rare et à leurs proches.

Le nouveau plan vise à réduire ces inégalités en améliorant l'organisation des soins, en rendant l'expertise disponible plus visible et en simplifiant les processus administratifs. Il en résultera un système de soins plus clair, plus équitable et mieux adapté à la réalité des maladies rares.

4. Quels sont les objectifs du Plan Maladies Rares 2026-2030 ?

Le Plan Maladies Rares 2026-2030 poursuit un objectif central : améliorer durablement la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie rare ainsi que celle de leurs proches.

Pour ce faire, le plan s'appuie sur une série d'objectifs spécifiques, en cohérence avec les engagements pris dans l'Accord de gouvernement fédéral 2025-2029.

Ces objectifs incluent entre autres les différents points suivants :

- Favoriser un diagnostic rapide et précis, en orientant les personnes le plus vite possible vers l'expertise optimale ;
- Assurer une coordination optimale des soins, en mobilisant des équipes multidisciplinaires capables de répondre aux besoins complexes et évolutifs de la personne, notamment via la coordination de soins lorsque celle-ci est nécessaire ;
- Simplifier les démarches administratives afin de garantir un accès équitable et rapide aux traitements, médicaments et dispositifs médicaux adaptés aux besoins spécifiques des personnes touchées par une maladie rare ;
- Maintenir et renforcer l'accès aux essais cliniques en Belgique, afin de garantir l'innovation thérapeutique et de créer des opportunités pour le développement de nouvelles options thérapeutiques ;

- Améliorer l'enregistrement et le suivi des données relatives aux maladies rares, dans une logique de qualité, de transparence et de pilotage des politiques publiques ;
- Accorder une attention particulière à la transition entre l'enfance et l'âge adulte ; moment critique dans la vie mais également dans le parcours de soins des personnes atteintes de maladies rares ;
- Encourager la mise en réseau, non seulement entre les hôpitaux et les équipes hautement spécialisées, mais aussi entre les différentes lignes de soins, afin de garantir des soins cohérents, continus et personnalisés.

Ces objectifs s'inscrivent une vision systémique et durable des soins, fondée sur le principe des soins intégrés. Selon l'Organisation mondiale de la Santé, « les soins intégrés sont une approche visant à renforcer les systèmes de santé centrés sur la personne, en promouvant des soins et un soutien de qualité tout au long de la vie, dispensés par une équipe multidisciplinaire coordonnée, dans tous les contextes et domaines »⁶.

Concrètement, cela signifie pour les individus qu'ils peuvent s'appuyer, pour la planification de leurs soins, sur une équipe de prestataires de soins qui collaborent et visent à atteindre avec la personne des objectifs fixés en matière de soins et de vie. Une personne ne peut plus être réduite à son tableau clinique, mais doit être traitée comme une personne ayant des besoins et des souhaits spécifiques.

Qu'est-ce qui n'est pas inclus dans le plan ?

Trois remarques importantes doivent être faites concernant la portée de ce plan :

- La prise en charge des cancers rares ne fait pas l'objet d'un développement spécifique dans ce plan. En 2026, le nouveau Plan Cancer sera publié, qui est spécifiquement dédié à l'ensemble des pathologies oncologiques, y compris les formes rares.
- Le Plan Maladies Rares 2026-2030 est élaboré au niveau fédéral. Les actions qui y sont identifiées relèvent donc des compétences fédérales. Il est toutefois envisagé, dans une phase ultérieure, d'élargir la portée du plan par une collaboration renforcée avec les entités fédérées.
- Un projet européen (l'Action Conjointe JARDIN) visant à renforcer l'intégration des Réseaux Européens de Référence (ERN) dans les systèmes de santé nationaux, est en cours. Les recommandations issues de JARDIN, attendues pour 2027, constitueront une opportunité majeure pour enrichir et adapter la stratégie relative aux maladies rares.

5. Qui a participé à l'élaboration du plan ?

Le Plan Maladies Rares 2026-2030 est le résultat d'un processus participatif et collaboratif. Son élaboration a été menée en concertation étroite entre la cellule stratégique du ministre de la santé publique, le SPF Santé Publique, les hôpitaux de référence maladies rares, l'INAMI, Sciensano,

⁶ WHO Regional Office for Europe. Strengthening people-centred health systems in the WHO European Region: framework for action on integrated health services delivery. 2016 (<https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/372341/WHO-EURO-2016-6521-46287-66955-eng.pdf?sequence=1>)

l'association couple de personnes touchées par une maladie rare RaDiOrg, la Fondation Roi Baudouin et le président du Collège des médicaments orphelins de l'INAMI.

Grâce à cette collaboration, le plan est solidement étayé, réaliste et soutenu par les acteurs de terrain. Il s'agit d'un véritable travail de cocréation.

Pour assurer le suivi et la mise en œuvre du plan, veiller à la réalisation concrète des actions identifiées, à l'évaluation de leur impact et à l'ajustement des priorités en fonction des résultats obtenus, un organe spécifique sera créé. Il s'agit de l'action 1 du plan.

6. Qui va réaliser ce plan ?

Pour garantir une mise en œuvre cohérente et efficace du Plan Maladies Rares 2026-2030, le SPF Santé publique et l'INAMI assureront ensemble sa coordination. Ils veilleront à suivre l'avancement des actions, à soutenir les initiatives sur le terrain et à faciliter la collaboration entre les différents partenaires. Les acteurs qui ont contribué à l'élaboration du plan seront également étroitement impliqués dans sa réalisation.

7. Les six domaines d'action et les 25 actions

Afin d'atteindre les objectifs stratégiques définis dans le cadre du Plan Maladies Rares, six domaines d'actions prioritaires ont été identifiés. Pour chaque domaine, des actions concrètes ont été identifiées dans le but de les réaliser au cours de la législature actuelle.

Les six domaines d'actions sont les suivants :

- I. Identification, organisation et visibilité de l'expertise
- II. Trajectoire soins intégrés pour les maladies rares
- III. Données et informations stratégiques
- IV. Accès aux médicaments et traitements (innovants) et simplification des démarches administratives
- V. Accélérer le diagnostic dès la première ligne de soins
- VI. Information, sensibilisation et communication pour les citoyens

Chacun de ces domaines est expliqué ci-dessous, ainsi que les 25 actions qui en relèvent.

Action transversale

La première action du plan est une action globale couvrant tous les domaines, dont l'objectif est de garantir la gouvernance du Plan Maladies Rares.

ACTION 1 – CRÉATION D'UN COMITÉ MALADIES RARES

Un Comité Maladies Rares sera créé. Il s'agit d'un organe consultatif qui jouera un rôle central dans la coordination, le suivi et l'évaluation des politiques publiques relatives aux maladies rares. Ce Comité assurera le suivi de la mise en œuvre du plan et contribuera également à structurer l'expertise en Belgique. L'objectif est de créer un point de contact unique (Single Point of Contact – SPOC) qui servira de passerelle entre les acteurs institutionnels, scientifiques, cliniques et les représentants des personnes atteintes d'une maladie rare.

Les principales missions du Comité des maladies rares incluront :

- Le suivi de l'implémentation du Plan Maladies Rares ;
- Le suivi de l'expertise et des centres spécialisés dans les maladies rares ;
- La coordination des initiatives en lien avec les politiques de santé publique relatives aux maladies rares ;
- L'appui à la structuration des réseaux de soins ;
- La coordination avec les entités fédérées ;
- La transmission d'avis aux décideurs politiques.

Le Comité sera composé a minima des représentants du SPF Santé publique, de l'INAMI, de la cellule stratégique du ministre de la santé publique, de Sciensano, des organismes assureurs, d'un représentant de chaque hôpital de référence maladies rares, d'un représentant de l'association faîtière belge pour les personnes atteintes d'une maladie rare (RaDiOrg) et le président du collège de médicaments orphelins. Des experts pourront être invités ponctuellement si nécessaire.

Domaine I – Identification, organisation et visibilité de l'expertise

Des soins de qualité commencent par l'accès à l'expertise adéquate, adaptée à la complexité des pathologies concernées. Il est essentiel de disposer, pour ce faire, d'une vue d'ensemble claire, actualisée et accessible de l'expertise disponible en Belgique, tant pour les professionnels de santé que pour les personnes atteintes par une maladie rare et leurs proches.

Les actions menées dans ce domaine ont pour objectif de recenser l'expertise existante en Belgique, de la rendre visible et de l'organiser de manière logique en réseaux adaptés au contexte belge et européen.

ACTION 2 – CARTOGRAPHIE DE L'EXPERTISE EN MATIÈRE DE MALADIES RARES

L'objectif de cette action est de recenser de manière structurée et qualitative l'expertise disponible en Belgique dans le domaine des maladies rares. Cela devrait permettre aux personnes atteintes d'une maladie rare et aux professionnels de la santé de trouver plus facilement les centres et les équipes disposant d'une expertise spécifique dans le domaine d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares. Cela permettra de contribuer à optimiser le processus de diagnostic et de soins, ce qui amènera à une réduction du temps nécessaire pour diagnostiquer la maladie et faciliterait la mise en œuvre du traitement approprié.

Cette action se déroulera en deux phases. Dans un premier temps, l'expertise des 8 hôpitaux de référence maladies rares sera cartographiée. Ensuite, la cartographie sera étendue à l'expertise disponible dans d'autres hôpitaux.

ACTION 3 – VISIBILITÉ DE L'EXPERTISE CARTOGRAPHIÉE

Le droit à l'information sur la maladie fait partie des droits fondamentaux de la personne, mais il reste encore trop souvent insuffisant dans le contexte des maladies rares. Cette action vise donc, une fois l'expertise existante correctement inventoriée, à la rendre accessible et visible pour les personnes atteintes d'une maladie rare, leurs proches, ainsi que pour les professionnels de santé. L'objectif est de faciliter l'orientation vers les bons prestataires de soins les plus appropriés et ainsi diminuer les délais pour arriver au bon diagnostic, améliorer l'accès aux soins spécialisés et éviter les dépenses inutiles.

ACTION 4 – CARTOGRAPHIE DE L'EXPERTISE NON DISPONIBLE ET ANALYSE DES BESOINS

Étant donné le très grand nombre de maladies rares, il est impossible de disposer au niveau national d'une expertise complète pour chacune d'elles. Sur la base de la cartographie réalisée, les domaines où l'expertise manque pour certaines maladies ou groupes de maladies rares seront identifiés. Pour ces expertises absentes, il s'agira d'examiner où l'expertise internationale — par exemple au sein des Réseaux Européens de Référence (ERN) — est disponible et comment la rendre plus facilement accessible aux personnes qui en ont besoin. Lorsque le développement d'une expertise spécifique en Belgique est pertinent et réalisable, des stratégies de développement seront élaborées afin de renforcer progressivement cette expertise au niveau national.

Domaine II – Trajectoire soins intégrés pour les maladies rares

Les maladies rares impliquent des parcours de soins longs, souvent complexes et multidisciplinaires, qui mobilisent de nombreux acteurs à différents moments de la vie de la personne touchée par une maladie rare. Pour répondre à l'ensemble des besoins, il est essentiel de mettre en place des soins intégrés afin de garantir une approche coordonnée, continue et centrée sur la personne, tout au long de sa trajectoire de soins.

L'un des objectifs majeurs de ce domaine est d'assurer une coordination fluide et efficace des soins multidisciplinaires, alignée sur les besoins spécifiques des personnes affectées par une maladie rare et de leurs proches. Cela peut impliquer notamment le recours à la coordination de soins pour accompagner les personnes atteintes de maladies rares et de leur entourage si cela est nécessaire.

Pour garantir la continuité et la qualité des soins, il est également essentiel de renforcer la fluidité et la cohérence entre les différentes lignes de soins, des soins hautement spécialisés aux soins de première ligne. En outre, les soins doivent également être adaptés aux besoins tout au long des différentes phases de la vie. Une attention particulière doit être accordée à la transition entre l'enfance et l'âge adulte.

ACTION 5 – IDENTIFICATION DES BESOINS À COUVRIR POUR ASSURER UNE PRISE EN CHARGE OPTIMALE DES PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE

À ce jour, il n'existe pas de vue d'ensemble précise de quelles maladies rares sont présentes en Belgique ni des besoins réels en accompagnement multidisciplinaire. Pour organiser une prise en charge adaptée, il est nécessaire d'identifier les besoins des personnes concernées, de distinguer ceux déjà financés de ceux nécessitant un financement complémentaire, et de prioriser les besoins non couverts pour formuler des recommandations

L'analyse se déroulera en deux étapes :

1. Identifier les besoins communs à toutes les personnes atteintes de maladies rares et estimer les ressources nécessaires pour les couvrir.
2. Identifier les besoins spécifiques par groupes de maladies rares, notamment en matière de traitements et d'accès aux médicaments.

ACTION 6 – DÉVELOPPEMENT D'UN PARCOURS DE SOINS GÉNÉRIQUE TRANSMURAL PAR GROUPE DE MALADIES RARES

Pour garantir une prise en charge globale, cohérente et équitable des personnes atteintes de maladies rares, il est essentiel de mettre en place des parcours de soins structurés et transmuraux, adaptés aux besoins concrets des personnes. Ces parcours doivent permettre une collaboration fluide entre les différentes lignes de soins (première, deuxième et troisième ligne), tout en tenant compte des spécificités propres à chaque groupe de maladies rares.

L'action consiste à déterminer et développer des parcours de soins génériques par groupe de maladies rares, en s'appuyant sur des modèles existants aux niveaux national et international,

tout en les adaptant à la réalité belge. Les « patients experts » seront activement impliqués dans la détermination des parcours de soins.

Chaque parcours sera conçu pour :

- assurer une coordination efficace entre les prestataires de soins ;
- garantir l'intégration des soins médicaux, paramédicaux et sociaux ;
- inclure les étapes de transition vers l'âge adulte ;
- être évolutif et adaptable en fonction des avancées médicales et des retours du terrain.

Les concertations multidisciplinaires, organisées par les hôpitaux de référence maladies rares, joueront un rôle central dans ces parcours. Elles constitueront le lieu de coordination entre les prestataires de soins et permettront d'assurer un suivi périodique pour les situations complexes. Les plans de soins individualisés et la coordination de soins viendront renforcer cette approche intégrée, en complément d'actions spécifiques du plan.

Le Comité Maladies Rares communiquera les parcours de soins sous forme de recommandations aux hôpitaux de référence maladies rares.

ACTION 7 – ELABORATION DE PLANS DE SOINS INDIVIDUALISÉS POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

Chaque personne atteinte d'une maladie rare présente une situation clinique, sociale et organisationnelle spécifique. Pour garantir une prise en charge globale, adaptée et équitable, il est essentiel de traduire le parcours de soins générique (action 6) en plans de soins individualisés, tenant compte des besoins spécifiques de chaque personne.

L'objectif est de permettre à chaque personne de bénéficier d'un accompagnement personnalisé. À cette fin, une concertation multidisciplinaire est organisée afin de :

- d'évaluer les besoins en soins multidisciplinaires complexes de manière individualisée ;
- de déterminer les ajustements individuels nécessaires au parcours générique ;
- de rédiger un plan de soins personnalisé, qui pourra être révisé en fonction de l'évolution de la situation de la personne, par exemple lors de la transition vers l'âge adulte, souvent critique dans le suivi des maladies rares.

ACTION 8 - ACCÈS À LA COORDINATION DE SOINS ET D'ACCOMPAGNEMENT

Une personne atteinte d'une maladie rare est souvent suivie par de nombreux prestataires de soins et spécialistes, ce qui rend indispensable une coordination organisée entre ces derniers. La gestion de ces multiples intervenants peut représenter une charge trop lourde pour la personne et ses proches. Cette coordination est particulièrement essentielle lors de moments clés dans le suivi des maladies rares, comme la transition de l'enfance vers l'âge adulte. Pour alléger cette charge de la personne et des familles et garantir une prise en charge optimale, il est parfois nécessaire de mettre en place une coordination spécifique aux maladies rares, assurée par une personne qui serve de point de contact fiable au sein de l'hôpital.

L'action consiste à mettre en place un pool de coordinateurs de soins et d'accompagnement maladies rares au sein des hôpitaux de référence maladies rares. Dans le but de pouvoir proposer, si nécessaire, un accès à la coordination des soins et de l'accompagnement.

Le coordinateur de soins et d'accompagnement maladies rares est le point focal de l'équipe de soins qui, en tant que membre de l'équipe de soins, a pour tâche de maintenir une vue d'ensemble et de veiller à ce que tous les soins, enregistrés sur la base des besoins de la personne, soient coordonnés, suivis et évalués. Les objectifs de vie de la personne ainsi que le maintien ou le développement de son autonomie seront une priorité. La personne atteinte d'une maladie rare n'est pas seulement informée mais est consultée tout au long du processus ; c'est la personne même qui peut toujours prendre les décisions par rapport aux soins qui lui sont/seront dispensés.

ACTION 9 – INTÉGRATION DE L'EXPÉRIENCE DES PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE DANS LEUR TRAJECTOIRE DE SOINS

Afin d'adapter les soins aux besoins, aux attentes et aux expériences des personnes atteintes d'une maladie rare, il est important que leur voix soit entendue. À cette fin, des PROMs (*Patient Reported Outcome Measures*) et des PREMs (*Patient Reported Experience Measures*) doivent être systématiquement collectés et utilisés dans les trajectoires de soins des personnes atteintes de maladies rares en Belgique. Le but est donc d'avoir une meilleure compréhension de la qualité des soins, de la satisfaction des personnes touchées par une maladie rare et de leurs besoins. Les données récoltées pourront entre autres être utilisées à mieux adapter les soins aux besoins individuels et à informer les décideurs sur les points faibles de l'organisation des soins.

L'action vise à assurer la disponibilité et l'utilisation d'un questionnaire PROMs/PREMs standardisé pour les personnes atteintes de maladies rares, adapté au contexte belge et disponible en français et en néerlandais dans les hôpitaux.

ACTION 10 – PROGRAMME NATIONAL POUR LES PERSONNES POUR QUI UNE MALADIE RARE EST PRÉSUMÉE ET DONT LE DIAGNOSTIC N'A PAS PU ÊTRE POSÉ APRÈS INVESTIGATION COMPLÈTE

Etant donnée la complexité et la rareté des maladies, il arrive que des personnes atteintes de maladies rares restent sans diagnostic, parfois même à des stades cliniques avancés, ce qui empêche une prise en charge adéquate et entraîne une morbidité et une mortalité évitables. Il est donc essentiel que la Belgique se dote d'un cadre national structuré et accessible pour ces personnes, afin de leur offrir une trajectoire de soins adaptée, même en l'absence de diagnostic étiologique. La définition du code ORPHA 616874 (Maladie rare sans diagnostic établi après une investigation complète) : « *Maladie rare pour laquelle tous les efforts raisonnables ont été déployés par des experts en maladies rares afin d'établir un diagnostic selon l'état actuel des connaissances et les capacités diagnostiques disponibles, mais sans parvenir à aboutir à un concept cliniquement connu.* » est ici adoptée pour définir le terme « maladie non diagnostiquée ». L'objectif est de développer un Undiagnosed Disease Programme (UDP) au sein des hôpitaux de référence maladies rares, dans le but de structurer la prise en charge, de faciliter l'accès aux examens diagnostiques, et de renforcer la visibilité et la coordination autour de ces cas complexes.

ACTION 11 – OUTIL COMMUN POUR LA DISCUSSION DES CAS ENTRE EXPERTS EN BELGIQUE

Cette action vise à étudier les possibilités de mettre à disposition un outil numérique sécurisé pour la Belgique, qui facilite la communication autour de cas rares et complexes entre experts belges en tenant compte des différentes exigences réglementaires (comme le RGPD), initiatives déjà existantes, de l'interopérabilité et de l'intégration des informations dans le dossier médical électronique. L'objectif est d'améliorer le diagnostic, le suivi et la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, en favorisant et facilitant la collaboration entre spécialistes aux niveaux local, national et européen.

Domaine III – Données et informations stratégiques

Un registre, complet et fonctionnel constitue un outil fondamental pour améliorer la connaissance, la prise en charge et le suivi des maladies rares en Belgique. Il permet non seulement de mieux comprendre l'épidémiologie de ces pathologies, mais aussi de soutenir la planification des soins, la recherche, l'évaluation des politiques publiques et l'accès à l'innovation thérapeutique.

Sur base des données recueillies jusqu'à fin 2024, le Registre Central des Maladies Rares couvre environ 3,5% des personnes atteintes de maladies rares en Belgique. Un enregistrement systématique et structuré des données est donc nécessaire et est unanimement reconnu comme un levier essentiel pour :

- développer une politique de santé publique fondée sur des données probantes ;
- soutenir la recherche scientifique et clinique ;
- renforcer la transparence et la visibilité de l'expertise.

Il est indispensable de développer le Registre Central des Maladies Rares de sorte qu'il soit opérationnel, interopérable avec les systèmes existants, respectueux des cadres éthiques et juridiques, et alimenté de manière continue et structurée. Ce domaine vise donc à développer une politique cohérente et efficiente d'enregistrement des données et déployer un registre interopérable (entre autres avec les ERN) et dynamique, conforme à la nouvelle politique en matière de registres⁷, le Plan d'action eSanté⁸, le EHDS⁹. Le registre doit être capable de recenser l'ensemble des maladies rares en Belgique, y compris les cas sans diagnostic définitif mais cliniquement fortement suspectés.

⁷ <https://www.inami.fgov.be/fr/themes/qualite-des-soins/politique-des-registres-de-donnees-de-soins-de-sante>

⁸ <https://www.ehealth.fgov.be/fr/page/plan-d-action-esante-2026-2029>

⁹ https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space-regulation-ehds_en

ACTION 12 – UN REGISTRE PERFORMANT ET CONFORME À LA NOUVELLE POLITIQUE EN MATIÈRE DE REGISTRES

Cette action vise à renforcer le Registre Central des Maladies Rares afin qu'il devienne un outil utile pour la surveillance épidémiologique, la planification des soins, la recherche et l'évaluation des politiques publiques.

Les principales étapes sont les suivantes :

- Définir clairement les objectifs du registre, en collaboration avec les acteurs concernés.
- Ré-évaluer les données à collecter, en commençant par un socle de données essentielles, puis en ajoutant progressivement d'autres informations utiles pour la recherche et les politiques. Les données devront être structurées dans le dossier médical électronique pour limiter la charge administrative et garantir l'interopérabilité, notamment avec les standards européens.
- Inclure aussi les personnes sans diagnostic confirmé (voir action 10), afin de refléter l'ensemble de la réalité des maladies rares.
- Elaborer une stratégie afin de pouvoir recevoir (de préférence automatiquement) des données structurées issues du dossier médical électronique.
- Étendre progressivement la collecte de données à tous les hôpitaux de référence maladies rares, puis à d'autres hôpitaux reconnus comme experts.
- Mettre en place un cadre légal définissant les objectifs du registre, la population à enregistrer, les responsabilités, les données à collecter et le système de codage, et rendant obligatoire un enregistrement uniforme pour tous les hôpitaux spécialisés (voir action 2).

L'objectif final est de disposer d'un registre complet, fiable et interopérable, capable de soutenir efficacement les politiques de santé et d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.

ACTION 13 – UTILISATION DES ORPHA-CODES ET EXTENSION DU MAPPAGE SNOMED-CT

SNOMED-CT est le système de référence dans la stratégie belge pour la représentation standardisée des données de santé. À l'international, les ORPHAcodes constituent le standard pour le codage des maladies rares. Il est donc essentiel de disposer d'un mapping complet et cohérent entre SNOMED-CT et ORPHAcodes afin de garantir un enregistrement uniforme des diagnostics. Nous entendons ici le terme « mapping » comme une correspondance entre différentes terminologies. Cette correspondance permet une traduction d'une terminologie à une autre.

Une terminologie est un ensemble de termes utilisés par les spécialistes d'un domaine spécifique. Dans le cadre des soins de santé, une terminologie garantit une représentation standardisée – tant dans le langage humain que dans le langage informatique – des concepts médicaux utilisés dans la pratique clinique informatisée.

Un mapping complet permettra un partage plus efficace des données, leur utilisation dans d'autres bases (INAMI, registres européens, etc.) et leur intégration dans les études épidémiologiques et les registres internationaux. Le mapping actuellement existant reste limité, ce qui entraîne aujourd'hui un codage manuel et des incohérences potentielles.

L'action vise à développer une version élargie du mapping SNOMED-CT/ORPHAcodé, afin d'exploiter pleinement les diagnostics encodés dans SNOMED-CT pour alimenter le Registre Central Maladies Rares.

ACTION 14 – INVENTAIRE AU NIVEAU NATIONAL DES INITIATIVES DE RECHERCHE FONDAMENTALE ET CLINIQUE SUR LES MALADIES RARES

Il n'existe actuellement aucune vue d'ensemble complète des recherches en cours ou finalisées en Belgique concernant les maladies rares. Les informations relatives aux études cliniques, registres, biobanques et autres initiatives de recherche sont dispersées, partielles et difficilement accessibles. Cette absence de vision consolidée limite la coopération entre acteurs, freine l'identification des lacunes de recherche et complique l'orientation des financements.

L'action vise à rassembler et rendre visibles systématiquement l'ensemble des initiatives de recherche menées en Belgique dans le domaine des maladies rares à travers le développement et la mise à jour régulière d'une page dédiée de Orphanet Belgium (le portail de référence pour les maladies rares¹⁰).

Cet outil contribuera ainsi à une meilleure coordination nationale et à un financement plus ciblé et efficace des projets de recherche sur les maladies rares.

Domaine IV – Accès aux médicaments et traitements (innovants) et simplification des démarches administratives

Les personnes atteintes de maladies rares font face à des traitements souvent limités, coûteux ou difficiles d'accès, ainsi qu'à des démarches administratives complexes qui allongent les délais et impactent leur qualité de vie. Ce domaine vise à garantir un accès plus rapide, équitable et sécurisé aux médicaments, aux thérapies innovantes et aux dispositifs médicaux, tout en réduisant les obstacles administratifs.

Il s'agit d'abord d'améliorer l'accès aux traitements en renforçant la coopération européenne, en accélérant l'évaluation des médicaments orphelins et en soutenant le développement des thérapies innovantes, y compris les thérapies avancées. Le maintien d'un accès facilité aux essais cliniques est également essentiel, car ils représentent parfois la seule option thérapeutique.

¹⁰ <https://orphanet.site/belgie>

Ensuite, le domaine vise à simplifier les démarches administratives qui pèsent sur les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches, grâce à la modernisation des procédures au niveau de INAMI, à l'usage accru des données de vie réelle et à l'optimisation des dispositifs existants.

ACTION 15 – PROMOUVOIR LA PARTICIPATION AUX CLINICAL TRIALS

Sans un nombre suffisant d'essais cliniques, l'accès des personnes atteintes de maladies rares aux innovations thérapeutiques reste limité. La position historiquement forte de la Belgique dans la recherche clinique est aujourd'hui fragilisée par la complexité des procédures administratives en Belgique et par une concurrence internationale accrue.

L'action vise à renforcer l'attractivité et la participation des centres belges aux essais cliniques, en particulier dans les maladies rares, grâce à une coordination active via le Belgian Rare Diseases Mirror Group (BRDMG), un groupe de travail spécifique géré par Sciensano. Celui-ci servira de plateforme pour partager les informations sur les essais en cours, harmoniser les pratiques, standardiser les procédures et simplifier les démarches administratives, y compris pour la participation de personnes belges à des études menées à l'étranger.

L'action prévoit également d'explorer les simplifications administratives possibles pour faciliter l'accès aux essais cliniques (également à l'étranger) ainsi que d'étudier des solutions numériques innovantes, notamment l'intelligence artificielle (AI), afin d'identifier plus rapidement les personnes éligibles aux essais. Ensemble, ces mesures visent à renforcer la position de la Belgique dans les réseaux internationaux et à accélérer l'accès des personnes atteintes de maladies rares aux traitements innovants.

ACTION 16 – EVALUER LE RECOURS À L'USAGE OFF-LABEL

Pour de nombreuses maladies rares, les options thérapeutiques sont limitées. Dans certains cas, l'usage off-label — c'est-à-dire l'utilisation d'un médicament en dehors de son indication officiellement reconnue — peut représenter une option pertinente et fondée sur l'évidence scientifique. Toutefois, il n'existe actuellement aucun cadre réglementaire et financier clair permettant de soutenir cet usage de manière sécurisée, transparente et équitable.

Cette action vise à analyser et à développer un modèle structuré pour encadrer l'usage off-label dans les maladies rares. L'objectif global est de permettre un accès responsable et équitable aux traitements hors indication pour les personnes atteintes de maladies rares, lorsque ceux-ci constituent une option thérapeutique pertinente et fondée sur l'évidence.

ACTION 17 – SUIVRE LES EFFETS DES PROGRAMMES “EARLY AND FAST ACCESS”

Les programmes “Early and Fast Access”¹¹, inscrits dans le plan pharmaceutique de l'INAMI, permettent un accès précoce et temporaire sous certaines conditions à des médicaments non enregistrés ou venant de l'être mais non encore remboursables, sans coût pour la personne

¹¹ <https://www.inami.fgov.be/fr/actualites/un-acces-plus-rapide-aux-medicaments-innovants-grace-a-la-procedure-early-and-equitable-fast-access-eeefa>

touchée par une maladie rare, en cas de besoin médical non rencontré. Leur succès dépend d'un suivi structuré, d'un soutien informatique, et d'une actualisation continue des besoins. Ces programmes ont été conçus avant l'élaboration du Plan Maladies Rares 2026-2030, mais ils sont repris ici en raison de leur importance stratégique pour les maladies rares. En offrant un accès précoce et temporaire à des traitements innovants dans des situations de besoin médical non couvert, ils répondent à une problématique centrale pour ces pathologies : la rareté des options thérapeutiques et les délais d'accès aux médicaments. Leur suivi et leur évaluation dans le cadre de ce plan permettront de garantir que ces dispositifs bénéficient pleinement aux personnes atteintes de maladies rares et contribuent à améliorer l'équité et la rapidité d'accès aux soins.

ACTION 18 – STIMULER LE DÉVELOPPEMENT ACADÉMIQUE D'ATMP EN BELGIQUE

L'objectif de cette action est de soutenir le développement d'un réseau académique fort et coordonné pour le développement de médicaments de thérapie innovante (ATMP) en Belgique à travers la création d'un groupe de travail spécifique. En plus que pour les maladies rares, ces traitements peuvent avoir un impact important également dans le traitement de certains cancers. Pour cette raison, ce groupe de travail sera développé en collaboration avec les autorités et acteurs compétents en matière de cancer.

Ces thérapies cellulaires et géniques représentent un potentiel majeur pour traiter de nombreuses maladies rares, souvent sans alternative thérapeutique.

ACTION 19 – INVENTAIRE DES PROCÉDURES ADMINISTRATIVES QU'UNE PERSONNE ATTEINTE D'UNE MALADIE RARE DOIT SUIVRE

L'objectif est, d'une part, de recenser les principaux parcours administratifs qu'une personne atteinte d'une maladie rare doit suivre en Belgique pour accéder aux soins, aux aides et aux droits auxquels elle peut prétendre, et de rendre ces informations accessibles aux personnes concernées. D'autre part, il s'agit d'obtenir une vision claire de la complexité des procédures, des obstacles rencontrés et des chevauchements existants. Cette analyse permettra de préparer une stratégie visant à réduire les difficultés administratives pour les personnes atteintes des maladies rares ainsi que celles que doivent affronter les soignants dans le cadre d'une action de suivi (cf. action 20).

Ces informations seront regroupées dans un format accessible pour les personnes atteintes de maladies rares, sous forme de guide pratique.

ACTION 20 – SIMPLIFICATION DES DÉMARCHES ADMINISTRATIVES POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

Sur base des résultats de l'action 19, les procédures recensées seront analysées afin d'identifier les points critiques du parcours administratif, avec une attention particulière aux difficultés rencontrées par les personnes touchées par une maladie rare. Le Comité Maladies Rares formulera des recommandations claires visant à répondre aux difficultés identifiées par les personnes touchées par une maladie rare et par les soignants, en tenant compte de la faisabilité réglementaire, technique et institutionnelle et en impliquant les organismes pertinents.

L'action visera à :

- Identifier des solutions pour réduire le nombre de démarches redondantes ou complexes ;
- Favoriser l'interopérabilité entre les systèmes administratifs ;
- Renforcer l'accompagnement dans les démarches ;
- Intégrer les besoins des personnes atteintes de maladies rares dans les politiques de digitalisation ;
- Promouvoir une approche centrée sur la personne.

Domaine V – Accélérer le diagnostic dès la première ligne de soins

En Belgique, il faut en moyenne près de cinq ans pour que les personnes atteintes d'une maladie rare obtiennent un diagnostic correct. Pour y parvenir, il est essentiel de renforcer les connaissances des professionnels de la première ligne, en particulier les médecins généralistes et la première ligne de soins en général. Le réflexe de « penser rare », c'est-à-dire envisager une maladie rare face à des symptômes atypiques ou persistants, est crucial pour orienter rapidement les patients vers une expertise spécialisée, évitant ainsi des errances diagnostiques souvent longues et éprouvantes.

L'objectif de ce domaine est donc de renforcer les capacités du système de santé à poser plus rapidement un diagnostic, en misant sur la formation structurée, la sensibilisation ciblée et la recherche collaborative, au service des personnes concernées.

ACTION 21 – OUTILS NUMÉRIQUES POUR ACCÉLÉRER L'ORIENTATION VERS UN SPÉCIALISTE ET L'ÉTABLISSEMENT D'UN DIAGNOSTIC (« THINK RARE »)

L'identification rapide des maladies rares reste un défi majeur, en particulier pour les professionnels de première et deuxième ligne. Afin de renforcer leurs capacités de détection et d'orientation, cette action vise à étudier les possibilités de développer des outils numériques d'aide au diagnostic, accessibles, pédagogiques et intégrés à la pratique clinique.

L'objectif est de sensibiliser et outiller les professionnels de santé, notamment les médecins généralistes, de manière qu'ils puissent reconnaître les signaux d'alerte et orienter les personnes vers les structures spécialisées.

ACTION 22 – INTÉGRATION DES « RED FLAG » DANS LE DOSSIER PATIENT

Pour réduire les délais menant à un diagnostic correct, il est essentiel de disposer d'outils permettant d'alerter les professionnels de santé lorsqu'une personne présente des signes évocateurs d'une maladie rare. « Red flags » sont des signaux d'alerte qui indiquent qu'il est possible que la personne concernée soit touchée par une maladie rare. L'intégration de « red flags » directement dans le dossier électronique du patient constitue un levier important : ces indicateurs facilitent l'identification précoce de situations à risque et orientent le clinicien vers une exploration adaptée. Cette approche contribue à améliorer la qualité des soins et à limiter l'errance diagnostique. L'objectif est ici de développer les stratégies nécessaires pour permettre l'intégration des « red flags » dans les dossiers patients électroniques.

ACTION 23 – FACILITATION DE LA FORMATION CONTINUE

Pour réduire le temps nécessaire à l'obtention d'un diagnostic correct, il est indispensable que les prestataires de soins disposent des connaissances adéquates en matière de maladies rares. Plusieurs formations, nationales et internationales (notamment celles proposées par les Réseaux Européens de Référence – ERN), existent sous différents formats, en ligne ou en présentiel. Cependant, ces opportunités ne sont pas toujours visibles ni facilement accessibles.

L'objectif de cette action est donc de rendre ces formations plus visibles et accessibles, en particulier pour les prestataires de la première et de la deuxième ligne de soins, afin de renforcer leurs compétences et améliorer la prise en charge des personnes concernées.

Domaine VI – Information, sensibilisation et communication pour les citoyens

Les maladies rares restent encore largement méconnues du grand public, ce qui contribue à leur invisibilité sociale et médicale. Cette méconnaissance provoque un sentiment d'isolement profond chez les personnes atteintes d'une maladie rare et leurs proches. Il est donc essentiel de renforcer la visibilité des maladies rares et de mieux faire comprendre leurs réalités au sein de la société.

Ce domaine vise à rendre les maladies rares plus visibles, mieux comprises et socialement reconnues, tant par les citoyens que par les professionnels de santé. Une meilleure sensibilisation permet de favoriser le réflexe de « penser rare », d'encourager une reconnaissance plus rapide des symptômes, et de renforcer l'empathie et la solidarité envers les personnes concernées.

Les personnes atteintes d'une maladie rare doivent pouvoir comprendre leur maladie, connaître les options thérapeutiques disponibles, identifier les aides existantes et s'orienter vers les bons interlocuteurs. Une information de qualité permet aussi aux personnes de participer activement à leur parcours de soins et de prendre des décisions éclairées.

Ce domaine prévoit donc la mise en œuvre d'actions ciblées de communication et de sensibilisation, accessibles à tous, et adaptées aux différents publics (personnes atteintes d'une maladie rare, proches, professionnels, grand public).

ACTION 24 – CRÉATION D'UN POINT D'INFORMATION NATIONAL SUR LES MALADIES RARES

Afin d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie rare et de leur entourage, un point d'information national, sous forme d'un site web, sera mis en place. Les personnes atteintes d'une maladie rare, leurs proches ou les soignants (non) spécialisés pourront y obtenir des réponses de qualité à leurs questions concernant les maladies rares, des orientations utiles et/ou une écoute bienveillante. Cette plateforme permettra également de recueillir de manière continue et systématique des informations qualitatives et anonymisées sur les besoins réels et les expériences des personnes atteintes de maladies rares en Belgique.

ACTION 25 – SOUTIEN RENFORCÉ AUX ASSOCIATIONS DE PERSONNES ATTEINTES PAR UNE MALADIE RARE

L'étude menée par la Fondation Roi Baudouin (2024) a clairement démontré la valeur ajoutée des associations de personnes atteintes de maladies rares. Elles constituent un maillon essentiel du système de soins, notamment par :

- le soutien concret aux personnes, en comblant les lacunes du système ;
- la mise en relation et la lutte contre l'isolement ;
- l'information personnalisée et le soutien psychosocial ;
- la défense des intérêts des personnes atteintes d'une maladie rare et l'orientation vers des soins adaptés ;
- leur implication dans la recherche, l'organisation des soins et les politiques de santé.

L'action vise à renforcer ces associations, en cohérence avec les initiatives fédérales déjà en cours et en particulier à apporter un soutien structurel supplémentaire à RaDiOrg, afin qu'elle puisse remplir les missions qui lui sont confiées dans le cadre du Plan Maladies Rares.

7. Conclusion

Le Plan Maladies Rares 2026–2030 présente une feuille de route claire pour les années à venir, élaborée en étroite collaboration avec les représentants des parties prenantes : représentants de personnes touchées par une maladie rare, experts, professionnels de santé et institutions publiques. Cette démarche de cocréation a permis de construire un plan ancré dans la réalité actuelle du système de santé et dans les besoins concrets exprimés par celles et ceux qui vivent ou travaillent avec les maladies rares. L'objectif principal qui a servi de base pour toutes les actions et qui continuera à servir de boussole pour leur implémentation est le suivant : améliorer durablement la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie rare et de leurs proches, en tenant compte des défis qu'elles rencontrent au quotidien.

La mise en œuvre du Plan Maladies Rares 2026–2030 repose sur l'engagement collectif de toutes les parties prenantes. Ensemble, elles portent la responsabilité de faire progresser un système de santé plus équitable, plus efficace et réellement centré sur la personne. Grâce à des actions concrètes, structurées et mesurables, ce plan veut marquer un pas décisif vers une politique durable. Il veut ouvrir la voie à un futur où chaque personne concernée par une maladie rare est mieux identifiée, mieux accompagnée et pleinement reconnue, sans jamais être laissée dans l'ombre.



Santé publique
Sécurité de la Chaîne alimentaire
Environnement