Plan Zeldzame Ziekten

2026-2030

RIZIV

Volksgezondheid
Veiligheid van de Voedselketen
Leefmilieu

Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030

Dit document stelt de Belgische strategie voor zeldzame ziekten voor de periode 2026-2030 voor. Het heeft tot doel de hele bevolking duidelijke, beknopte en toegankelijke informatie te verstrekken over de richtlijnen en prioriteiten die zijn vastgelegd om de behandeling, de organisatie van de zorg en de levenskwaliteit van de betrokken personen te verbeteren. Dit document schetst de grote lijnen, de uitgangspunten en de geplande acties.

Inhoudstafel

1. Introductie....4
2. Wat zijn zeldzame ziekten?....5
3. Waarom een Plan Zeldzame Ziekten? 6
4. Wat zijn de doelstellingen van het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030?....8
5. Wie werkte mee aan het plan?....9
6. Wie gaat dit plan uitvoeren?....9
7. De zes actiedomeinen en 25 acties....11
Overkoepelende actie....11
Domein I — Identificatie, organisatie en zichtbaarheid van expertise....12
Domein II — Zorgpad geïntegreerde zorg voor zeldzame ziekten....13
Domein III – Strategische gegevens en informatie 16
Domein IV – Toegang tot (innovatieve) geneesmiddelen en behandelingen en vereenvoudiging van administratieve procedures....18
Domein V - De diagnose versnellen vanaf de eerstelijnszorg....20
Domein VI – Informatie, bewustmaking en communicatie voor de burgers.22
7. Conclusie 23

1. Introductie

In België leven naar schatting 500.000 tot 700.000 mensen met een zeldzame ziekte. Een ziekte wordt als “zeldzaam” beschouwd wanneer ze bij minder dan 1 op 2.000 personen voorkomt[1]. Het zijn aandoeningen die op zichzelf maar zelden voorkomen, maar samen wel een grote groep mensen treffen. De weg naar een diagnose is zeer lang (bijna vijf jaar) en voor de meeste zeldzame ziekten bestaat ook geen curatieve behandeling. Zeldzame ziekten hebben daarom een grote impact op de gezondheid en het dagelijkse leven van de persoon met een zeldzame ziekte en hun omgeving.

Om deze uitdagingen aan te pakken werd in 2013 het eerste Belgische Plan Zeldzame Ziekten gelanceerd. Sindsdien leidde de zesde staatshervorming tot een verandering in de verdeling van bevoegdheden tussen de federale overheid en de deelstaten. Daarnaast veranderde het landschap van zeldzame ziekten dankzij voortdurende wetenschappelijke vooruitgang.

Op Europees niveau hebben zich ook belangrijke veranderingen voorgedaan met de oprichting van 24 Europese Referentienetwerken (ERN’s) voor zeldzame ziekten.

In België beschikken acht ziekenhuizen over gespecialiseerde expertise om een multidisciplinaire kwaliteitsvolle behandeling van zeldzame ziekten te garanderen. Dankzij hun gezamenlijke expertise nemen deze ziekenhuizen een essentiële plaats in binnen het Belgische landschap van zeldzame ziekten, zowel voor de diagnose als voor de begeleiding van personen met een zeldzame ziekte gedurende hun hele zorgpad. Deze ziekenhuizen spelen ook een centrale rol in het kader van dit plan, waaraan ze actief bijdragen. Voor de duidelijkheid noemen we deze instellingen “referentieziekenhuizen zeldzame ziekten”. Het gaat om ziekenhuizen die de officiële erkenning “Functie Zeldzame Ziekten”[2] hebben gekregen, zoals bepaald in het koninklijk besluit van 2014 (KB 2014/24242[3]).

Ondanks de positieve evoluties blijven er hiaten bestaan. Personen met een zeldzame ziekte, hun naasten, de verenigingen die hen vertegenwoordigen, artsen, onderzoekers en verschillende stakeholders vragen dan ook om een coherent beleid dat is aangepast aan de huidige realiteit.

De input van de terreinactoren vormde de basis voor het nieuwe Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030. Dit plan wil de Belgische aanpak voor zeldzame ziekten vernieuwen en versterken om beter tegemoet te kunnen komen aan de behoeften van personen met een zeldzame ziekte. Het doet dat door de nadruk te leggen op geïntegreerde zorg, samenwerking, duidelijke informatie, een efficiënter gebruik van gegevens en een betere toegang tot behandelingen. De persoon met een zeldzame ziekte wordt als ervaringsdeskundige actief in het hele zorgpad betrokken: hun ervaring en behoeften vormen een rode draad doorheen de hele aanpak.

[1] https://www.orpha.net/nl/other-information/about-rare-diseases

[2] De betrokken ziekenhuizen zijn: Cliniques universitaires Saint-Luc, Academisch Ziekenhuis Brussel (H.U.B), 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) en Grand Hôpital de Charleroi in samenwerking met het genetisch centrum IPG.

[3] Koninklijk besluit van 25.04.2014 houdende vaststelling van de normen waaraan een functie `zeldzame ziekten' moet voldoen om te worden erkend en erkend te blijven

De centrale ambitie van het plan is om de levenskwaliteit van mensen met een zeldzame ziekte en hun naasten blijvend te verbeteren.

Om dat te bereiken focust het plan op zes domeinen met in totaal 25 acties. Die acties werden opgesteld in overleg met de beleidscel van de vice-eersteminister en minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid, belast met Armoedebestrijding (die we in dit document "beleidscel van de minister van Volksgezondheid" zullen noemen), de FOD Volksgezondheid, de referentieziekenhuizen zeldzame ziekten, het RIZIV, Sciensano, de koepelvereniging van mensen met een zeldzame ziekte "RaDiOrg", de Koning Boudewijnstichting en de voorzitter van het College voor Weesgeneesmiddelen van het RIZIV. Het plan is tot stand gekomen in een proces van co-creatie: stakeholders hebben actief bijgedragen aan elke fase. Deze participatieve, zogenaamde bottom-up benadering houdt in dat het plan wordt opgesteld op basis van de noden en ideeën van degenen die dagelijks met zeldzame ziekten te maken hebben.

Met dit plan wil België een zorgsysteem van hoge kwaliteit opzetten dat toegankelijk is binnen een zo kort mogelijke termijn en steunt op een vlotte samenwerking tussen de betrokken actoren. Het doel is een zorglandschap te creëren waarin de communicatie duidelijk en coherent is en dat rekening houdt met de complexiteit van zeldzame ziekten en wetenschappelijke ontwikkelingen. Dit plan biedt dus een realistische en duurzame basis om de komende jaren concrete verbeteringen te realiseren.

2. Wat zijn zeldzame ziekten?[4]

Volgens de Europese definitie is een zeldzame ziekte een aandoening die bij minder dan 1 op 2.000 personen voorkomt[5]. Van de meer dan 6.500 geregistreerde zeldzame ziekten komt 84 % zelfs maar voor bij minder dan één op een miljoen mensen. De meeste van deze ziekten zijn genetische, chronische, progressieve aandoeningen die vaak invaliderend of levensbedreigend zijn. Het grootste deel (ongeveer 80%) van deze ziekten treft kinderen.

Hoewel een zeldzame ziekte maar bij een beperkt aantal mensen voorkomt, treffen alle zeldzame ziekten samen wel een aanzienlijk deel van de bevolking. In België zijn tussen de 500.000 en 700.000 mensen betrokken. In de Europese Unie gaat het zelfs over meer dan 30 miljoen burgers.

Omdat zeldzame ziekten zo complex zijn, verloopt het stellen van een diagnose moeizaam. De symptomen van zeldzame ziekten lijken vaak op die van andere, veel voorkomende aandoeningen. Het is dan ook niet uitzonderlijk dat mensen met een zeldzame ziekte een lange lijdensweg doorlopen waarbij ze telkens van specialist naar specialist worden doorverwezen, vooraleer ze een correcte diagnose krijgen. In België duurt het gemiddeld vijf jaar voordat iemand met een zeldzame ziekte de juiste diagnose krijgt. Dat veroorzaakt onzekerheid, stress en vaak levenslange gevolgen omdat een behandeling te laat start. Gelukkig is er belangrijke vooruitgang geboekt, zoals de ontwikkeling van innovatieve geneesmiddelen, gentherapie en nieuwe technieken voor de identificatie van zeldzame ziekten, waardoor in de toekomst de tijd die nodig is voor de diagnose verkort kan worden en de behandeling kan worden verbeterd.

[4] Voor meer informatie rond zeldzame ziekten: https://www.orpha.net/nl
[5] https://www.orpha.net/nl/other-information/about-rare-diseases

Vandaag is er voor minder dan 6 % van de zeldzame ziekten een effectieve behandeling beschikbaar. Er bestaan echter behandelingen om het verloop van de ziekte te vertragen en de symptomen te verlichten, met als doel de levenskwaliteit van de persoon met een zeldzame ziekte te verbeteren.

Mensen met een zeldzame ziekte ervaren vaak een grote impact op hun gezondheid, het sociale, professionele en gezinsleven. Mensen kunnen te maken krijgen met ernstige lichamelijke klachten, beperkingen, vermoeidheid, minder sociale activiteiten of moeilijkheden op school of werk. Omdat veel aandoeningen chronisch en progressief zijn, vergen ze vaak langdurige en gespecialiseerde zorg.

3. Waarom een Plan Zeldzame Ziekten?

Omdat zeldzame ziekten niet alleen medisch complex zijn, maar ook sociale en organisatorische uitdagingen met zich meebrengen, vormen ze een belangrijke prioriteit binnen het gezondheidsbeleid. Mensen met een zeldzame ziekte hebben nood aan een zorgsysteem dat doeltreffend, deskundig, toegankelijk en goed georganiseerd is.

Het plan biedt een duidelijke routekaart om de zorg voor zeldzame ziekten in België structureel te verbeteren, met aandacht voor doeltreffendheid, kwaliteit, samenwerking en toegankelijkheid.

Hieronder worden de belangrijkste redenen die leidden tot het nieuwe plan toegelicht.

1. De bestaande aanpak volstaat niet meer voor de noden van vandaag

Sinds het eerste Belgische Plan Zeldzame Ziekten uit 2013 is er veel veranderd. De bevoegdheidsverdeling tussen federale overheid en deelstaten werd hertekend. Tegelijk groeide de wetenschappelijke kennis, kwamen nieuwe technologieën beschikbaar, en verbeterde de internationale samenwerking. Maar ondanks deze vooruitgang blijven veel knelpunten bestaan:

- De diagnosetijd blijft te lang.
- Expertise is te versnipperd en onvoldoende zichtbaar.
- De toegang tot gespecialiseerde zorg en behandelingen is ongelijk.
- Gegevens over zeldzame ziekten worden onvoldoende verzameld.
- Administratieve procedures zijn belastend voor mensen met een zeldzame ziekte.

Deze uitdagingen vereisen een gestructureerde, coherente en toekomstgerichte aanpak.

2. Mensen met een zeldzame ziekte vragen om verandering

Personen met een zeldzame ziekte, hun naasten, artsen, onderzoekers en verenigingen van personen met een zeldzame ziekte zijn de afgelopen jaren bijzonder actief geweest. Via memoranda, rapporten, adviezen en overlegmomenten gaven zij aan dat het beleid sterker en consistenter moet worden. Zij vragen onder andere:

- een sneller en preciezer diagnosetraject;
- gemakkelijker toegang tot expertise;
- betere samenwerking tussen zorgniveaus;
- meer geïntegreerde zorg;
- een nationaal register met robuuste en betrouwbare gegevens;

- een snelle toegang tot innovatieve behandelingen (bv. weesgeneesmiddelen);
- duidelijkere informatie en minder administratie.

Het nieuwe plan wil een antwoord bieden op die vragen en vertrekt van de behoeften van de personen zelf. Hun ervaring en expertise vormen een belangrijk uitgangspunt.

3. De internationale context verandert snel

België maakt deel uit van24 Europese Referentienetwerken (ERN's). Deze netwerken groeperen experten in zeldzame ziekten uit heel Europa. Ze vormen een belangrijk kanaal voor uitwisseling van expertise, samenwerking rond diagnosestelling, onderzoek en richtlijnen en vergemakkelijken de uitwisseling tussen teams van experten over specifieke gevallen. Vandaag maakt België deel uit van de 24 ERN's.

Daarnaast werkt Europa aan nieuwe kaders rond gegevensdeling, geneesmiddelen, registers en innovatie. Om goed aangesloten te blijven bij deze evoluties en alle kansen te benutten om expertise te versterken, is een nationaal plan nodig dat aansluit op de Europese aanpak.

4. Nieuwe technologische en medische mogelijkheden vragen om een beleid dat nog meer toekomstgericht is

De afgelopen jaren kwamen nieuwe methoden beschikbaar, zoals:

- geavanceerde genetische testen;
- verbetering van data-analyse en digitale hulpmiddelen;
- innovatieve therapieën, waaronder gentherapie en celtherapie;
- internationalisering van klinische studies.

Deze ontwikkelingen zijn belangrijk, maar vragen ook ondersteuning en een duidelijke organisatie op nationaal niveau. Een sterk plan helpt om innovatie toegankelijk, veilig en efficiënt te maken voor mensen met een zeldzame ziekte.

5. Een meer gestructureerde organisatie van de zorg is noodzakelijk

Het vroegere beleid kende belangrijke initiatieven, zoals de erkenning van "functies Zeldzame Ziekten" voor acht ziekenhuizen die daarmee als "referentieziekenhuizen zeldzame ziekten" optreden. Naast deze acht referentieziekenhuizen zeldzame ziekten, die bekend staan om hun complete en multidisciplinaire zorg voor personen met een zeldzame ziekte, kunnen ook andere ziekenhuizen over een specifieke expertise beschikken voor zeldzame ziekten. Er is echter nood aan meer afstemming tussen de verschillende structuren en een beter overzicht van welke expertise zich waar bevindt. Dat vraagt:

- een duidelijk aanspreekpunt voor alle betrokkenen;
- een gecoördineerde aanpak over verschillende instellingen heen;
- een stevige en transparante governance;
- regelmatige opvolging en evaluatie van acties.

6. Een plan zorgt voor meer gelijkheid, duidelijkheid en kwaliteit

Momenteel zijn er grote verschillen in:

- beschikbaarheid en zichtbaarheid van expertise;
- hoe snel diagnoses worden gesteld;

- hoe mensen door het zorgsysteem worden geleid;
- hoe snel innovatieve behandelingen beschikbaar zijn;
- hoeveel ondersteuning personen met een zeldzame ziekte en hun naasten krijgen.

Het nieuwe plan wil deze ongelijkheden verminderen door zorg beter te organiseren, de beschikbare expertise zichtbaarder te maken en administratieve processen te vereenvoudigen. Daardoor ontstaat een zorgsysteem dat duidelijker, eerlijker en beter afgestemd is op de realiteit van zeldzame ziekten.

4. Wat zijn de doelstellingen van het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030?

Het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030 heeft als centrale doelstelling: de levenskwaliteit van mensen met zeldzame ziekten en hun naasten blijvend verbeteren.

Om dit te bereiken, is het plan gebaseerd op een reeks specifieke doelstellingen, in lijn met de verbintenissen die aangegaan werden in het Federaal Regeerakkoord 2025-2029.

Deze doelstellingen omvatten onder meer de volgende punten:

- Een snelle en accurate diagnose bevorderen door mensen zo snel mogelijk te verwijzen naar de optimale expertise.
- Een optimale coördinatie van de zorg verzekeren, door multidisciplinaire teams te mobiliseren die in staat zijn te reageren op de complexe en veranderende behoeften van het individu.
- Administratieve procedures vereenvoudigen en op die manier zorgen voor billijke en snelle toegang tot behandelingen, geneesmiddelen en medische hulpmiddelen, afgestemd op de specifieke behoeften van personen met een zeldzame ziekte.
- De toegang tot klinische proeven in België behouden en versterken om therapeutische innovatie te garanderen en kansen te creëren voor de ontwikkeling van nieuwe behandelingsmogelijkheden.
- Verbeteren van de registratie en follow-up van gegevens over zeldzame ziekten om de kwaliteit, transparantie en sturing van het overheidsbeleid te verbeteren.
- Bijzondere aandacht besteden aan de overgang tussen de kindertijd en volwassen leeftijd, een kritieke periode in het leven alsook het zorgpad van personen met een zeldzame ziekte.
- Aanmoedigen van netwerken, niet alleen tussen ziekenhuizen en hooggespecialiseerde teams, maar ook tussen verschillende zorglijnen, om samenhangende, continue en persoonsgerichte zorg te garanderen.

Deze doelstellingen volgen een systemische en duurzame visie op zorg, gebaseerd op het principe van geïntegreerde zorg. Volgens de Wereldgezondheidsorganisatie is "geïntegreerde zorg een aanpak om gezondheidszorgsystemen waarin de mens centraal staat te versterken door een

globale kwaliteitsvolle dienstverlening te bevorderen gedurende de hele levensloop, verleend door een gecoördineerd multidisciplinair team dat werkzaam is in alle settingen en domeinen" [6].

Concreet betekent dit voor individuen dat zij voor hun zorgplanning kunnen steunen op een team van zorgverstrekkers die samenwerken en met de persoon beogen vooropgestelde zorg- en levensdoelen te bereiken. Een persoon kan dus niet meer worden gereduceerd tot zijn ziektebeeld maar moet worden behandeld als een persoon met specifieke noden en wensen.

Wat is er niet opgenomen in het plan?

Er moeten drie belangrijke opmerkingen gemaakt worden over de reikwijdte van dit plan:

- De behandeling van zeldzame kankers maakt geen specifiek deel uit van dit plan. In 2026 zal het nieuwe Kankerplan gepubliceerd worden, dat specifiek gewijd is aan alle oncologische pathologieën, inclusief zeldzame vormen.
- Het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030 is opgesteld op federaal niveau. De acties die erin beschreven worden vallen dus onder de federale bevoegdheden. In een later stadium is het echter de bedoeling dat de draagwijdte van het plan uitgebreid wordt door nauwere samenwerking met de deelstaten.
- Er loopt momenteel een Europees project (Joint Action JARDIN) met als doel de integratie van de Europese Referentienetwerken (ERN) in de nationale gezondheidssystemen te versterken. De aanbevelingen van deze studie worden in 2027 verwacht en zullen een mogelijkheid bieden om de strategie voor zeldzame ziekten te verrijken en aan te passen.

5. Wie werkte mee aan het plan?

Het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030 is het resultaat van een participatief en collaboratief proces. Het werd opgesteld in nauw overleg tussen de beleidscel van de minister van Volksgezondheid, de FOD Volksgezondheid, de referentieziekenhuizen zeldzame ziekten, het RIZIV, Sciensano, de koepelvereniging van mensen met een zeldzame ziekte “RaDiOrg”, de Koning Boudewijnstichting en de voorzitter van het College voor Weesgeneesmiddelen van het RIZIV.

Door deze samenwerking is het plan stevig onderbouwd, realistisch en gedragen door het werkveld. Het betreft een echt co-creatief proces.

Om de opvolging en de uitvoering van het plan te verzekeren en er op toe te zien dat de omschreven acties daadwerkelijk uitgevoerd worden, dat hun impact beoordeeld wordt en dat prioriteiten aangepast worden in het licht van de verkregen resultaten, zal er een specifiek orgaan worden opgericht. Dit is actie 1 van het plan.

6. Wie gaat dit plan uitvoeren?

De FOD Volksgezondheid en het RIZIV zullen samen de uitvoering van het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030 coördineren en garanderen dat dit op een coherente en doeltreffende manier zal

[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)

gebeuren. Ze zullen toezien op de voortgang van de acties, initiatieven op het terrein ondersteunen en de samenwerking tussen de verschillende partners vergemakkelijken. De actoren die hebben bijgedragen aan de ontwikkeling van het plan zullen ook nauw betrokken worden bij de uitvoering ervan.

7. De zes actiedomeinen en 25 acties

Om de strategische doelstellingen van het Plan Zeldzame Ziekten te bereiken, zijn er zes prioritaire actiedomeinen vastgesteld. Voor elk domein zijn concrete acties geïdentificeerd die tijdens de huidige legislatuur moeten worden uitgevoerd.

De zes actiedomeinen zijn:

I. Identificatie, organisatie en zichtbaarheid van de expertise
II. Zorgpad geïntegreerde zorg voor zeldzame ziekten
III. Strategische gegevens en informatie
IV. Toegang tot (innovatieve) geneesmiddelen en behandelingen en vereenvoudiging van administratieve procedures
V. De diagnose versnellen vanaf de eerstelijnszorg
VI. Informatie, bewustmaking en communicatie voor burgers

Elk van deze domeinen wordt hierna toegelicht, alsook de 25 acties die eronder vallen.

Overkoepelende actie

De eerste actie van het plan is een overkoepelende actie over alle domeinen heen, met als doel de governance van het Plan Zeldzame Ziekten te waarborgen.

ACTIE 1 – OPRICHTING VAN HET COMITÉ ZELDZAME ZIEKTEN

Er zal een Comité Zeldzame Ziekten worden opgericht. Dit is een adviesorgaan dat een centrale rol zal spelen bij de coördinatie, monitoring en evaluatie van het overheidsbeleid op het gebied van zeldzame ziekten. Dit Comité zal de uitvoering van het plan opvolgen en zal ook mee de expertise in België structureren. Het doel is om één contactpunt (Single Point of Contact – SPOC) te creëren dat een brug vormt tussen institutionele, wetenschappelijke en klinische actoren en vertegenwoordigers van personen met een zeldzame ziekte.

De belangrijkste opdrachten van het Comité Zeldzame Ziekten zijn onder meer:

- opvolging van de uitvoering van het Plan Zeldzame Ziekten;
- opvolging van de expertise en de centra gespecialiseerd in zeldzame ziekten;
- coördineren van initiatieven met betrekking tot het volksgezondheidsbeleid inzake zeldzame ziekten;
- ondersteunen van de structurering van gezondheidszorgnetwerken;
- organisatie van de afstemming met de deelstaten;
- adviseren van beleidsmakers.

Het Comité zal minstens samengesteld zijn uit vertegenwoordigers van de FOD Volksgezondheid, het RIZIV, beleidscel van de minister van Volksgezondheid, Sciensano, de verzekeringsinstellingen, een vertegenwoordiger van elk referentieziekenhuis zeldzame ziekten, een vertegenwoordiger van de Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte (RaDiOrg), en de voorzitter van het College voor Weesgeneesmiddelen van het RIZIV. Experten zullen uitgenodigd worden volgens de noden.

Domein I — Identificatie, organisatie en zichtbaarheid van expertise

Kwaliteitsvolle zorg begint bij toegang tot de juiste expertise, aangepast aan de complexiteit van de betreffende aandoeningen. Om dit te bereiken is het essentieel om een duidelijk, actueel en toegankelijk overzicht te hebben van de expertise die in België beschikbaar is, zowel voor zorgverleners als voor mensen met een zeldzame ziekte en hun naasten.

De acties binnen dit domein hebben als doel om de bestaande expertise in België in kaart te brengen, zichtbaar te maken en logisch te organiseren in netwerken die passen binnen de Belgische en Europese context.

Actie 2 – Cartografie van de expertise in zeldzame ziekten

Het doel van deze actie is om de in België beschikbare expertise op het gebied van zeldzame ziekten op een gestructureerde en kwalitatieve manier in kaart te brengen. Op die manier moet het zowel voor personen met een zeldzame ziekte als voor zorgverstrekkers gemakkelijker worden om de centra en teams met specifieke expertise op het gebied van een zeldzame ziekte of groep van zeldzame ziekten te vinden. Hierdoor zal het diagnose- en zorgproces geoptimaliseerd kunnen worden, wat zal leiden tot een kortere diagnosetijd en een gemakkelijkere implementatie van de juiste behandeling.

Deze actie zal in twee fasen verlopen. In de eerste fase zal de expertise van de acht referentieziekenhuizen zeldzame ziekten in kaart gebracht worden. Nadien zal de cartografie ook uitgebreid worden met de expertise die zich in andere ziekenhuizen bevindt.

Actie 3 – Zichtbaarheid van de geïnventariseerde expertise

Het recht op informatie over de ziekte is één van de fundamentele rechten van de mens, maar ontbreekt al te vaak in de context van zeldzame ziekten. Deze actie heeft dan ook tot doel om, zodra de bestaande expertise correct in kaart is gebracht, deze toegankelijk en zichtbaar te maken voor mensen met een zeldzame ziekte, hun naasten en zorgverstrekkers. Het doel is om de doorverwijzing naar de meest aangewezen zorgverstrekkers te vergemakkelijken, en zo de diagnosetijd te doen afnemen, de toegang tot gespecialiseerde zorg te vergemakkelijken en onnodige uitgaven te voorkomen.

Actie 4 – In kaart brengen van ontbrekende expertise en behoefteanalyse

Gezien het grote aantal zeldzame ziekten, is het onmogelijk om op nationaal niveau over volledige expertise in elke ziekte te beschikken. Op basis van de gerealiseerde cartografie zullen de domeinen worden geïdentificeerd waarin expertise ontbreekt voor bepaalde (groepen van) zeldzame ziekten. Voor deze ontbrekende expertise zal er worden onderzocht waar internationale expertise – bijvoorbeeld binnen de Europese Referentienetwerken (ERN) – beschikbaar is. Wanneer de opbouw van specifieke expertise in België relevant en haalbaar is, zullen er ontwikkelingsstrategieën worden uitgewerkt om deze expertise op nationaal niveau geleidelijk te versterken.

Domein II — Zorgpad geïntegreerde zorg voor zeldzame ziekten

Zeldzame ziekten gaan gepaard met lange, vaak complexe en multidisciplinaire zorgpaden. Vaak zijn vele actoren betrokken in verschillende fasen van het leven van een persoon met een zeldzame ziekte. Om aan alle behoeften tegemoet te komen, is het essentieel om geïntegreerde zorg op te zetten en zo een gecoördineerde, continue en persoonsgerichte aanpak tijdens het hele zorgpad te verzekeren.

Eén van de belangrijkste doelstellingen van dit domein is zorgen voor een soepele en efficiënte coördinatie van multidisciplinaire zorg, afgestemd op de specifieke behoeften van mensen met een zeldzame ziekte en hun naasten. Dit omvat meer bepaald het inzetten van zorgcoördinatie om mensen met een zeldzame ziekte en hun naasten te ondersteunen indien nodig.

Om continuïteit en kwaliteit van zorg te garanderen, is het ook essentieel om de doorstroom en samenhang tussen de verschillende zorglijnen te verbeteren, van hooggespecialiseerde zorg tot eerstelijnszorg. Verder moet de zorg ook telkens afgestemd worden op de noden doorheen de verschillende levensfasen. Bijzondere aandacht is nodig voor de overgang tussen de kindertijd en de volwassen leeftijd.

Actie 5 – Identificatie van de in te vullen behoeften om een optimale zorg voor personen met een zeldzame ziekte te waarborgen

Tot op heden is er geen precies overzicht van welke zeldzame ziekten voorkomen in België of van de werkelijke behoefte aan multidisciplinaire begeleiding. Om zorg op maat te kunnen organiseren, is het noodzakelijk om de noden van de betrokken personen in kaart te brengen, een onderscheid te maken tussen de reeds gefinancierde noden en de noden die aanvullende financiering vereisen, en prioriteit te geven aan de niet-gedekte noden om aanbevelingen te kunnen formuleren.

De analyse zal in twee fasen plaatsvinden:

1. De behoeften identificeren die alle mensen met zeldzame ziekten gemeen hebben en de middelen ramen die nodig zijn om daarin te voorzien.
2. De specifieke behoeften per groep van zeldzame ziekten identificeren, met name op het gebied van behandelingen en toegang tot geneesmiddelen.

Actie 6 – Ontwikkelen van een generiek transmuraal zorgpad voor elke groep zeldzame ziekten

Om een globale, samenhangende en billijke zorg voor mensen met een zeldzame ziekte te verzekeren, is het essentieel om gestructureerde en transmurale zorgpaden in te voeren die zijn aangepast aan hun concrete behoeften. Deze zorgpaden moeten een soepele samenwerking tussen de verschillende zorglijnen (eerste-, tweede- en derde lijn) mogelijk maken, waarbij rekening wordt gehouden met de specifieke kenmerken van elke groep zeldzame ziekten.

De actie bestaat uit het bepalen en ontwikkelen van generieke zorgpaden voor elke groep zeldzame ziekten, gebaseerd op bestaande nationale en internationale modellen, maar aangepast aan de Belgische realiteit. De "expert-patiënten" zullen actief betrokken worden bij het bepalen van het zorgpad.

Elk zorgpad zal zo worden ontworpen dat het:

- een efficiënte coördinatie tussen de zorgverleners waarborgt;
- de integratie van medische, paramedische en sociale zorg garandeert;
- de overgangsfases naar de volwassen leeftijd omvat;
- kan evolueren en aanpasbaar is in functie van de medische vooruitgang en feedback van het terrein.

Multidisciplinaire overleggen, georganiseerd door de referentieziekenhuizen zeldzame ziekten, zullen een centrale rol spelen in deze trajecten. Ze zullen dienen als coördinatiepunt tussen zorgverleners en zullen een periodieke opvolging van complexe situaties mogelijk maken. Individuele zorgplannen en zorgcoördinatie zullen deze geïntegreerde aanpak versterken, als aanvulling op specifieke acties van het plan.

Het Comité Zeldzame Ziekten zal de zorgpaden als aanbevelingen communiceren aan de referentieziekenhuizen zeldzame ziekten.

Actie 7 – Uitwerken van geïndividualiseerde zorgplannen voor personen met een zeldzame ziekte

Elke persoon met een zeldzame ziekte bevindt zich in een specifieke klinische, sociale en organisatorische situatie. Om globale, aangepaste en gelijkwaardige zorg te garanderen, is het essentieel om het generieke zorgpad (actie 6) om te zetten in geïndividualiseerde zorgplannen, waarin rekening wordt gehouden met de specifieke behoeften van elk individu.

Het doel is om ervoor te zorgen dat elke persoon een beroep kan doen op gepersonaliseerde begeleiding. Hiervoor wordt er een multidisciplinair overleg georganiseerd om:

- complexe multidisciplinaire zorgbehoeften op individuele basis te beoordelen;
- de individuele aanpassingen te bepalen die aan het generieke zorgpad moeten worden aangebracht;
- een gepersonaliseerd zorgplan op te stellen dat kan worden aangepast als de situatie van de persoon evolueert, zoals bijvoorbeeld tijdens de overgang naar de volwassen leeftijd, vaak een kritieke periode bij de follow-up van zeldzame ziekten.

Actie 8 – Toegang tot zorgcoördinatie

Een persoon met een zeldzame ziekte wordt vaak door talrijke zorgverleners en specialisten opgevolgd, waardoor een georganiseerde coördinatie tussen hen onmisbaar is. De coördinatie van alle betrokken partijen kan soms een te zware last zijn voor de persoon en zijn naasten. Deze coördinatie is vooral essentieel op belangrijke momenten in de opvolging van zeldzame ziekten, zoals de overgang van de kindertijd naar de volwassen leeftijd. Om de last voor de persoon en zijn naasten te verlichten en een optimale zorg te garanderen, is het soms noodzakelijk om een specifieke coördinatie voor zeldzame ziekten op te zetten, verzekerd door een persoon die als betrouwbaar contactpunt binnen het ziekenhuis fungeert.

De actie bestaat erin een pool van zorgcoördinatoren zeldzame ziekten op te richten binnen de referentieziekenhuizen zeldzame ziekten. Het doel is om, indien nodig, zorgcoördinatie te kunnen aanbieden.

De zorgcoördinator zeldzame ziekten is het centrale aanspreekpunt in het zorgteam. Als lid van het zorgteam heeft de zorgcoördinator de taak om het overzicht te behouden en ervoor te zorgen dat alle zorg, opgestart op basis van de behoeften van de persoon, wordt gecoördineerd, opgevolgd en geëvalueerd. De levensdoelen van de persoon en het behoud of de ontwikkeling van zijn of haar autonomie zijn daarbij prioritair. De persoon met een zeldzame ziekte wordt niet alleen geïnformeerd, maar ook geraadpleegd tijdens het hele proces; het is de persoon zelf die altijd de beslissingen kan nemen met betrekking tot zijn of haar zorg.

Actie 9 – Integreren van de ervaring van personen met een zeldzame ziekte in hun zorgpad

Om de zorg te kunnen aanpassen aan de behoeften, verwachtingen en ervaringen van de persoon met een zeldzame ziekten, is het belangrijk dat hun stem gehoord wordt. Daartoe moeten PROM's *(Patient Reported Outcome Measures*) en PREM's *(Patient Reported Experience Measures*) systematisch verzameld en gebruikt worden in de zorgpaden van mensen met een zeldzame ziekte in België. Het doel is dus om meer inzicht te krijgen in de kwaliteit van de zorg, de tevredenheid van mensen met een zeldzame ziekte en hun behoeften. De verzamelde gegevens kunnen onder andere gebruikt worden om de zorg beter af te stemmen op individuele behoeften en beleidsmakers te informeren over de zwakke punten in de organisatie van de zorg.

De actie beoogt in de ziekenhuizen de beschikbaarheid en het gebruik te garanderen van een gestandaardiseerde PROM's/PREM's-vragenlijst voor mensen met een zeldzame ziekte, aangepast aan de Belgische context en beschikbaar in het Frans en het Nederlands.

Actie 10 – Nationaal programma voor personen met een vermoeden van zeldzame ziekte bij wie na volledig onderzoek geen diagnose gesteld kon worden

Gezien de complexiteit en zeldzaamheid van de ziekten komt het voor dat personen met een zeldzame ziekte ongediagnosticeerd blijven, soms zelfs in vergevorderde klinische stadia, wat een adequate zorg verhindert en leidt tot vermijdbare morbiditeit en mortaliteit. Het is daarom essentieel dat België een gestructureerd en toegankelijk nationaal kader voor deze personen opstelt om hen een aangepast zorgpad aan te bieden, zelfs zonder etiologische diagnose. De definitie van de ORPHA-code 616874 (Zeldzame ziekte zonder vastgestelde diagnose na volledig onderzoek): *"Zeldzame ziekte waarvoor alle redelijke inspanningen zijn geleverd door experten op het gebied van zeldzame ziekten om een diagnose te stellen op basis van de huidige stand van kennis en de beschikbare diagnostische mogelijkheden, maar zonder te komen tot een klinisch bekend concept."* wordt hier gebruikt om de term "niet-gediagnosticeerde ziekte" te definiëren. Het doel is om een Undiagnosed Disease Programme (UDP) te ontwikkelen binnen de referentieziekenhuizen zeldzame ziekten, teneinde de zorg te structureren, de toegang tot diagnostische onderzoeken te vergemakkelijken en de zichtbaarheid en coördinatie rond deze complexe gevallen te verbeteren.

Actie 11 – Gemeenschappelijk instrument voor bespreking van casussen tussen experten in België

Deze actie heeft tot doel de mogelijkheden te onderzoeken om één beveiligde digitale tool ter beschikking te stellen voor België dat de bespreking van zeldzame en complexe gevallen tussen Belgische experten faciliteert, rekening houdend met de verschillende wettelijke vereisten (zoals

de GDPR), reeds bestaande initiatieven, interoperabiliteit en integratie van informatie in het elektronisch medisch dossier. Het doel is om de diagnose, opvolging en behandeling van personen met zeldzame ziekten te bevorderen en verbeteren door de samenwerking tussen specialisten op lokaal, nationaal en Europees niveau te bevorderen.

Domein III – Strategische gegevens en informatie

Een volledig en functioneel register is een fundamentele tool om de kennis, de zorg en de follow-up van zeldzame ziekten in België te verbeteren. Zo'n tool maakt het niet alleen mogelijk om de epidemiologie van die aandoeningen beter te begrijpen, maar ook om de planning van de zorg, het onderzoek, de evaluatie van het overheidsbeleid en de toegang tot therapeutische innovatie te ondersteunen.

Op basis van gegevens verzameld tot eind 2024, dekt het Centraal Register Zeldzame Ziekten maar 3,5 % van de personen met een zeldzame ziekte in België. Een systematische en gestructureerde registratie van de gegevens is dus noodzakelijk en wordt unaniem erkend als een essentiële hefboom voor:

- het ontwikkelen van een volksgezondheidsbeleid dat is gebaseerd op onderbouwde gegevens;
- het ondersteunen van wetenschappelijk en klinisch onderzoek;
- het verhogen van de transparantie en de zichtbaarheid van de expertise.

Het is noodzakelijk om het Centraal Register Zeldzame Ziekten performanter te maken zodat het operationeel is, interoperabel is met de bestaande systemen, de ethische en juridische kaders naleeft en op een continue en gestructureerde manier wordt gevoed. Dit domein wil dus een coherent en efficiënt beleid ontwikkelen voor de registratie van gegevens en een interoperabel (o.a. met de ERN's) en dynamisch register uitrollen, overeenkomstig het nieuwe beleid inzake registers[7], het Actieplan eGezondheid[8] en de EHDS[9]. Het register moet in staat zijn om alle zeldzame ziekten in België te inventariseren, inclusief de gevallen zonder definitieve diagnose, maar met een sterk klinisch vermoeden.

ACTIE 12 – EEN PERFORMANT REGISTER CONFORM HET NIEUWE REGISTERBELEID

Deze actie heeft tot doel het Centraal Register Zeldzame Ziekten te versterken, zodat het een nuttig instrument wordt voor epidemiologische monitoring, zorgplanning, onderzoek en evaluatie van overheidsbeleid.

De belangrijkste stappen zijn:

- De doelstellingen van het register duidelijk definiëren, in samenwerking met de betrokken actoren.
- Herzien welke gegevens moeten worden verzameld, te beginnen met een basis van essentiële gegevens. Vervolgens moet er geleidelijk andere informatie toegevoegd worden die nuttig is voor onderzoek en beleid. De gegevens moeten worden gestructureerd in het

[7] Registerbeleid voor gezondheidszorggegevens | RIZIV
[8] https://www.ehealth.fgov.be/nl/page/actieplan-egezondheid-2026-2029
[9] https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space-regulation-ehds_en

elektronisch medisch dossier om de administratieve last te beperken en de interoperabiliteit te waarborgen, met name met de Europese normen.
- Ook personen zonder bevestigde diagnose opnemen (zie actie 10), om een volledig beeld te geven van de realiteit van zeldzame ziekten.
- Een strategie uitwerken om (bij voorkeur automatisch) gestructureerde gegevens uit het elektronisch medisch dossier (DME) te halen.
- De gegevensverzameling geleidelijk uitbreiden naar alle referentieziekenhuizen zeldzame ziekten en vervolgens naar andere ziekenhuizen die als experten worden erkend.
- Een wettelijk kader opzetten waarin de doelstellingen van het register, de te registreren populatie, de verantwoordelijkheden, de te verzamelen gegevens en het coderingssysteem worden gedefinieerd en waarin een uniforme registratie verplicht wordt gesteld voor alle ziekenhuizen met expertise (zie actie 2).

Het uiteindelijke doel is om te beschikken over een volledig, betrouwbaar en interoperabel register dat het gezondheidsbeleid doeltreffend kan ondersteunen en de zorg voor mensen met zeldzame ziekten kan verbeteren.

ACTIE 13 – GEBRUIK VAN DE ORPHA-CODES EN UITBREIDING VAN DE SNOMED CT-MAPPING

SNOMED-CT is het referentiesysteem in de Belgische strategie voor de gestandaardiseerde weergave van gezondheidsgegevens. Internationaal gezien vormen de ORPHAcodes de norm voor de codering van zeldzame ziekten. Het is dus essentieel om te beschikken over een volledige en coherente mapping tussen SNOMED-CT en ORPHAcodes om een uniforme registratie van diagnoses te garanderen. Onder 'mapping' verstaan we hier een overeenstemming tussen verschillende terminologieën. Deze overeenstemming maakt een vertaling van de ene terminologie naar de andere mogelijk.

Een terminologie is een verzameling van termen die specialisten in een specifiek domein gebruiken. In de gezondheidszorg zorgt een terminologie voor een gestandaardiseerde weergave van medische concepten – in menselijke taal en in computertaal – zodat ze kan worden gebruikt in de geïnformatiseerde klinische praktijk.

Een volledige mapping maakt een efficiëntere uitwisseling van gegevens mogelijk, evenals het gebruik ervan in andere databases (RIZIV, Europese registers, enz.) en de integratie ervan in epidemiologische studies en internationale registers. De huidige mapping is nog beperkt, wat vandaag de dag leidt tot handmatige codering en mogelijke inconsistenties.

De actie is gericht op de ontwikkeling van een uitgebreide versie van de SNOMED-CT/ORPHAcode-mapping, om de in SNOMED-CT gecodeerde diagnoses ten volle te benutten voor het Centraal Register Zeldzame Ziekten.

ACTIE 14 – NATIONALE INVENTARIS VAN INITIATIEVEN VOOR FUNDAMENTEEL EN KLINISCH ONDERZOEK NAAR ZELDZAME ZIEKTEN

Er bestaat momenteel geen volledig overzicht van lopend of afgerond onderzoek naar zeldzame ziekten in België. Informatie over klinische studies, registers, biobanken en andere onderzoeksinitiatieven is versnipperd, onvolledig en moeilijk toegankelijk. Dit gebrek aan een

geconsolideerd overzicht beperkt de samenwerking tussen actoren, belemmert het opsporen van lacunes in het onderzoek en bemoeilijkt de toewijzing van financiering.

De actie heeft tot doel alle onderzoeksinitiatieven die in België worden uitgevoerd op het gebied van zeldzame ziekten systematisch te verzamelen en zichtbaar te maken door middel van de ontwikkeling en regelmatige actualisering van een speciale pagina van Orphanet Belgium (het referentieportaal voor zeldzame ziekten[10]).

Dit instrument zal zo bijdragen tot een betere nationale coördinatie en een meer gerichte en doeltreffende financiering van onderzoeksprojecten op het gebied van zeldzame ziekten.

Domein IV – Toegang tot (innovatieve) geneesmiddelen en behandelingen en vereenvoudiging van administratieve procedures

Mensen met zeldzame ziekten worden vaak geconfronteerd met beperkte, dure of moeilijk toegankelijke behandelingen en complexe administratieve procedures die de wachttijden verlengen en hun levenskwaliteit beïnvloeden. Dit domein heeft tot doel een snellere, billijke en veiligere toegang tot geneesmiddelen, innovatieve therapieën en medische hulpmiddelen te garanderen en tegelijkertijd de administratieve belemmeringen te verminderen.

In de eerste plaats gaat het om het verbeteren van de toegang tot behandelingen door de Europese samenwerking te versterken, de beoordeling van weesgeneesmiddelen te versnellen en de ontwikkeling van innovatieve therapieën, waaronder geavanceerde therapieën, te ondersteunen. Het behoud van een gemakkelijke toegang tot klinische proeven is eveneens van essentieel belang, aangezien deze soms de enige therapeutische optie vormen.

Ten tweede wordt ernaar gestreefd de administratieve procedures die een last vormen voor mensen met zeldzame ziekten en hun naasten te vereenvoudigen door de procedures te moderniseren op niveau van het RIZIV, meer gebruik te maken van praktijkgegevens en de bestaande regelingen te optimaliseren.

ACTIE 15 – BEVORDEREN VAN DEELNAME AAN CLINICAL TRIALS

Zonder voldoende klinische proeven blijft de toegang tot therapeutische innovaties voor mensen met zeldzame ziekten beperkt. De historisch sterke positie van België op het vlak van klinisch onderzoek komt vandaag de dag onder druk door de complexe administratieve procedures in België en de toenemende internationale concurrentie.

De actie heeft tot doel de aantrekkelijkheid en deelname van Belgische centra aan klinische proeven, met name op het gebied van zeldzame ziekten, te versterken door middel van actieve coördinatie via de Belgian Rare Diseases Mirror Group (BRDMG), een specifieke werkgroep beheerd door Sciensano. Deze groep zal dienen als platform om informatie over lopende proeven uit te wisselen, praktijken te harmoniseren, procedures te standaardiseren en administratieve formaliteiten te vereenvoudigen, ook voor de deelname van Belgische personen aan studies in het buitenland.

[10] https://orphanet.site/belgie

De actie voorziet ook in het onderzoeken van mogelijke administratieve vereenvoudigingen om de toegang tot klinische proeven (ook in het buitenland) te vergemakkelijken. Er wordt ook gekeken voor innovatieve digitale oplossingen, met name artificiële intelligentie (AI), om sneller personen te identificeren die in aanmerking komen voor studies. Al deze maatregelen zijn bedoeld om de positie van België in internationale netwerken te versterken en de toegang van mensen met zeldzame ziekten tot innovatieve behandelingen te versnellen.

Actie 16 – Evaluatie van off-label gebruik

Voor veel zeldzame ziekten zijn de behandelingsmogelijkheden beperkt. In sommige gevallen kan off-labelgebruik – dat wil zeggen het gebruik van een geneesmiddel buiten de officieel erkende indicatie – een relevante en wetenschappelijk onderbouwde optie zijn. Er bestaat momenteel echter geen duidelijk regelgevend en financieel kader om dit gebruik op een veilige, transparante en eerlijke manier te ondersteunen.

Deze actie heeft tot doel een gestructureerd model te analyseren en te ontwikkelen om off-labelgebruik bij zeldzame ziekten te reguleren.- Het algemene doel is om mensen met zeldzame ziekten op verantwoorde en rechtvaardige wijze toegang te geven tot off-labelbehandelingen, wanneer deze een relevante en op bewijs gebaseerde therapeutische optie vormen.

Actie 17 – Opvolging van de effecten van de programma's "Early & Fast Acces"

De programma's "Early & Fast Access"[11], die zijn opgenomen in het farmaceutisch plan van het RIZIV, maken onder bepaalde voorwaarden vroegtijdige en tijdelijke toegang mogelijk tot geneesmiddelen die niet of pas net zijn geregistreerd maar nog niet worden terugbetaald, zonder kosten voor de persoon met een zeldzame ziekte, in geval van een onvervulde medische behoefte. Het succes ervan hangt af van een gestructureerde opvolging, IT-ondersteuning en een voortdurende actualisering van de behoeften. Deze programma's zijn ontworpen vóór de ontwikkeling van het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030, maar worden hier opgenomen vanwege hun strategisch belang voor zeldzame ziekten. Door vroegtijdige en tijdelijke toegang te bieden tot innovatieve behandelingen in situaties waarin er sprake is van een niet-gedekte medische behoefte, bieden ze een antwoord op een centraal probleem voor deze pathologieën: de schaarste aan therapeutische opties en de wachttijden voor toegang tot geneesmiddelen. Door deze regelingen in het kader van dit plan te monitoren en te evalueren, kan worden gewaarborgd dat zij ten volle ten goede komen van mensen met zeldzame ziekten en bijdragen tot een eerlijkere en snellere toegang tot zorg.

Actie 18 – stimuleren van de academische ontwikkeling van ATMP in België

Het doel van deze actie is het ondersteunen van de ontwikkeling van een sterk en gecoördineerd academisch netwerk voor de ontwikkeling van geavanceerde therapieën (ATMP's) in België, door de oprichting van een specifieke werkgroep. Naast zeldzame ziekten kunnen deze behandelingen ook een grote impact hebben op de behandeling van bepaalde vormen van kanker. Om deze

[11] https://www.riziv.fgov.be/nl/nieuws/snellere-toegang-tot-innovatieve-geneesmiddelen-dankzij-de-procedure-early-and-equitable-fast-access-eefa

reden, zal deze werkgroep worden ontwikkeld in samenwerking met de bevoegde autoriteiten en actoren op het gebied van kanker.

Deze cel- en gentherapieën bieden een groot potentieel voor de behandeling van talrijke zeldzame ziekten, waarvoor vaak geen alternatieve therapieën bestaan.

Actie 19 – Inventaris van de administratieve procedures die een persoon met een zeldzame ziekte moet volgen

Het doel is enerzijds om de belangrijkste administratieve procedures in kaart te brengen die een persoon met een zeldzame ziekte in België moet volgen om toegang te krijgen tot zorg, ondersteuning en rechten waarop hij aanspraak kan maken, en om deze informatie toegankelijk te maken voor de betrokken personen. Anderzijds gaat het erom een duidelijk beeld te krijgen van de complexiteit van de procedures, de obstakels, en de overlappingen. Deze analyse zal het mogelijk maken een strategie uit te werken om de administratieve moeilijkheden voor personen met een zeldzame ziekte te verminderen evenals deze waarmee zorgverleners geconfronteerd worden, in het kader van een vervolgactie (zie actie 20).

Er zal een folder worden opgesteld voor de personen met een zeldzame ziekte, in de vorm van een praktische gids.

Actie 20 – Vereenvoudiging van de administratieve stappen voor personen met een zeldzame ziekte

Op basis van de resultaten van actie 19, zullen de geïnventariseerde procedures geanalyseerd worden om de kritieke punten in het administratieve traject in kaart te brengen, met een belangrijke aandacht voor de moeilijkheden die de personen met een zeldzame ziekte ondervinden. Het Comité Zeldzame Ziekten zal duidelijke aanbevelingen formuleren om een antwoord te bieden op de moeilijkheden die door personen met een zeldzame ziekte en door zorgverleners worden gesignaleerd, rekening houdend met de regelgevende, technische en institutionele haalbaarheid en met betrokkenheid van de relevante instanties.

De actie zal gericht zijn op:

- Oplossingen identificeren teneinde het aantal onnodige of complexe procedures te verminderen.
- De interoperabiliteit tussen administratieve systemen bevorderen.
- De begeleiding bij de procedures versterken.
- De behoeften van personen met zeldzame ziekten integreren in het digitaliseringsbeleid.
- Een persoonsgerichte aanpak bevorderen.

Domein V - De diagnose versnellen vanaf de eerstelijnszorg

In België duurt het gemiddeld bijna vijf jaar voor mensen met een zeldzame ziekte een correcte diagnose krijgen. De uitdaging voor de toekomst is om deze diagnosetermijnen te verkorten. Om dit te bereiken, is het essentieel om de kennis van eerstelijnsprofessionals te versterken, met name de huisartsen en de eerstelijnszorg in het algemeen. De reflex om “zeldzaam te denken”, d.w.z. een zeldzame ziekte te overwegen bij atypische of aanhoudende symptomen, is cruciaal om

personen snel door te verwijzen naar gespecialiseerde expertise, en zo de vaak langdurige en slopende diagnostische omwegen te vermijden.

Het doel van dit domein is dan ook het versterken van het vermogen van het gezondheidszorgsysteem om sneller een diagnose te stellen, door in te zetten op gestructureerde opleiding, gerichte bewustmaking en collaboratief onderzoek ten dienste van de betrokken personen.

Actie 21 – Digitale tools voor een snelle verwijzing naar een specialist en de vaststelling van een diagnose ("think rare")

Het snel herkennen van zeldzame ziekten blijft een grote uitdaging, vooral voor eerstelijns- en tweedelijnsactoren. Om hun detectie- en doorverwijzingscapaciteiten te versterken, heeft deze actie tot doel de mogelijkheden te onderzoeken voor het ontwikkelen van digitale hulpmiddelen voor de diagnose, die toegankelijk en educatief zijn en geïntegreerd zijn in de klinische praktijk.

Het doel is om zorgprofessionals, met name huisartsen, bewust te maken zodat zij de alarmsignalen kunnen herkennen en personen kunnen doorverwijzen naar gespecialiseerde inrichtingen.

Actie 22 – Integratie van "red flags" in het patiëntendossier

Om de nodige tijd voor een juiste diagnose te verkorten, is het essentieel om te beschikken over hulpmiddelen waarmee zorgverleners gewaarschuwd kunnen worden wanneer iemand symptomen vertoont die wijzen op een zeldzame ziekte. "Red flags" zijn waarschuwingssignalen die erop wijzen dat de betrokken persoon mogelijk aan een zeldzame ziekte lijdt. De rechtstreekse integratie van "red flags" in het elektronische patiëntendossier is een belangrijke hefboom: deze indicatoren vergemakkelijken de vroege identificatie van risicosituaties en sturen de clinicus in de richting van een aangepast onderzoek. Deze aanpak draagt bij tot een betere kwaliteit van de zorg en beperkt het aantal verkeerde diagnoses. Het doel is hier om de nodige strategieën te ontwikkelen om de integratie van "red flags" in elektronische patiëntendossiers mogelijk te maken.

Actie 23 – Bevordering van permanente vorming

Om de tijd die nodig is om een juiste diagnose te stellen te verkorten, is het essentieel dat zorgverleners over voldoende kennis beschikken op het gebied van zeldzame ziekten. Er bestaan verschillende nationale en internationale opleidingen (onder meer deze aangeboden door de Europese Referentienetwerken – ERN) in verschillende vormen, zowel online als face-to-face. Deze mogelijkheden zijn echter niet altijd zichtbaar of gemakkelijk toegankelijk.

Het doel van deze actie is dan ook om deze opleidingen zichtbaarder en toegankelijker te maken, met name voor eerstelijns- en tweedelijnszorgverleners, om hun vaardigheden te versterken en de zorg voor de betrokken personen te verbeteren.

Domein VI – Informatie, bewustmaking en communicatie voor de burgers

Zeldzame ziekten zijn nog steeds grotendeels onbekend bij het grote publiek, wat bijdraagt tot hun sociale en medische onzichtbaarheid. Die onbekendheid veroorzaakt een diep gevoel van isolement bij personen met een zeldzame ziekte en hun naasten. Het is dus essentieel om de zichtbaarheid van zeldzame ziekten te verbeteren en de samenleving de realiteit van die ziekten beter te doen begrijpen.

Dit domein wil ervoor zorgen dat zeldzame ziekten zichtbaarder worden gemaakt, beter worden begrepen en maatschappelijk worden erkend, zowel door de burgers als door de professionele zorgverleners. Een betere bewustmaking maakt het mogelijk om de reflex om "zeldzaam te denken" te stimuleren, om symptomen sneller te herkennen en om meer empathie en solidariteit te tonen voor de getroffen personen.

Personen met een zeldzame ziekte moeten hun ziekte kunnen begrijpen, de beschikbare therapeutische opties leren kennen, bestaande hulp kunnen identificeren en zich tot het juiste aanspreekpunt kunnen richten. Kwaliteitsvolle informatie stelt deze personen ook in staat om actief deel te nemen aan hun zorgpad en geïnformeerde beslissingen te nemen.

Dit domein voorziet dus in gerichte communicatie- en bewustmakingsacties die voor iedereen toegankelijk zijn en aan de verschillende doelgroepen zijn aangepast (personen met een zeldzame ziekte, naasten, professionals, het grote publiek).

Actie 24 – Creatie van een nationaal informatiepunt over zeldzame ziekten

Om de levenskwaliteit van personen met een zeldzame ziekte en van hun omgeving te verbeteren, zal er een nationaal informatiepunt opgezet worden, in de vorm van een website. Personen met een zeldzame ziekte, hun naasten of (niet-)gespecialiseerde zorgverleners kunnen op dit platform kwaliteitsvolle antwoorden krijgen op hun vragen over zeldzame ziekten, alsook nuttige doorverwijzingen en/of een luisterend oor. Via dit platform kan dan ook voortdurend en systematisch kwalitatieve en geanonimiseerde informatie verzameld worden over de werkelijke behoeften en de ervaringen van personen met een zeldzame ziekte in België.

Actie 25 – Meer steun voor de verenigingen van personen met een zeldzame ziekte

Onderzoek van de Koning Boudewijnstichting (2024) heeft duidelijk de toegevoegde waarde aangetoond van verenigingen van personen met zeldzame ziekten. Ze vormen een essentiële schakel in het zorgsysteem, met name door:

- concrete ondersteuning te bieden aan mensen, door de lacunes in het systeem op te vullen;
- contacten te leggen en isolatie tegen te gaan;
- het verstrekken van gepersonaliseerde informatie en psychosociale ondersteuning;
- het verdedigen van de belangen van personen met een zeldzame ziekte en het doorverwijzen naar aangepaste zorg;
- hun betrokkenheid bij onderzoek, de organisatie van de zorg en het gezondheidsbeleid.

De actie is gericht op het versterken van deze verenigingen, in overeenstemming met de reeds lopende federale initiatieven. In het bijzonder wordt er extra structurele steun verleend aan RaDiOrg, zodat deze organisatie de taken kan vervullen die aan de organisatie zijn toegewezen in het kader van het Plan Zeldzame Ziekten.

7. Conclusie

Het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030 biedt een duidelijk stappenplan voor de komende jaren, dat is opgesteld in nauwe samenwerking met vertegenwoordigers van belanghebbenden: vertegenwoordigers van mensen met een zeldzame ziekte, deskundigen, zorgverstrekkers en overheidsinstellingen. Dankzij deze gezamenlijke aanpak kon een plan worden opgesteld dat is gebaseerd op de huidige realiteit van het gezondheidszorgstelsel en op de concrete behoeften van mensen die leven of werken met zeldzame ziekten. De belangrijkste doelstelling die als basis heeft gediend voor alle acties en die als kompas zal blijven dienen voor de uitvoering ervan is: de levenskwaliteit van mensen met een zeldzame ziekte en hun naasten duurzaam verbeteren, rekening houdend met de uitdagingen waarmee zij dagelijks worden geconfronteerd.

De uitvoering van het Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030 is gebaseerd op de collectieve inzet van alle belanghebbenden. Samen dragen zij de verantwoordelijkheid om een rechtvaardiger, efficiënter en echt persoonsgericht gezondheidszorgsysteem tot stand te brengen. Dankzij concrete, gestructureerde en meetbare acties wil dit plan een beslissende stap zetten in de richting van een duurzaam beleid. Het wil de weg vrijmaken voor een toekomst waarin elke persoon die door een zeldzame ziekte wordt getroffen, beter wordt geïdentificeerd, beter wordt begeleid en volledig wordt erkend, zonder ooit in de schaduw te blijven staan.

RIZIV

Volksgezondheid
Veiligheid van de Voedselketen
Leefmilieu