

ACTIVITEITENRAPPORT 2022 – ORPHANET DATABANK BELGIË

Overeenkomst voor de ondersteuning van het strategisch onderzoek
naar zeldzame ziekten in België 2020-2024
(Centraal register zeldzame ziekten - Belgian Genetic Test Database
- Orphanet)



CALOMME ANNABELLE

WIE WE ZIJN

Sciensano, dat zijn meer dan 950 medewerkers die zich elke dag opnieuw inzetten voor de gezondheid.

Zoals uit onze naam blijkt, vormen wetenschap en gezondheid de kern van ons bestaan. De kracht van Sciensano ligt in de holistische en multidisciplinaire benadering van gezondheid. Onze aandacht gaat daarbij uit naar het nauwe en onlosmakelijke verband tussen de gezondheid van mensen en die van dieren, en hun omgeving (het “One health” concept). Daarom combineren we meerdere invalshoeken in ons onderzoek om op een unieke manier bij te dragen aan ieders gezondheid.

Sciensano kan hiervoor verder bouwen op de meer dan 100 jaar wetenschappelijke expertise.

Sciensano

Epidemiologie en volksgezondheid - Gezondheidszorgonderzoek . Étude des soins de santé
Team zeldzame ziekten

April 2023 • Brussel • België

CALOMME Annabelle

- De **nationale raad van Orphanet Belgium** bestaat uit vertegenwoordigers van:
 - het team van Orphanet Belgium;
 - partners en sponsors van Orphanet Belgium (FOD, RIZIV);
 - ad hoc: experten of vertegenwoordigers van instituten die zijn aangewezen voor de validatie van de gegevens.
- **Sponsors en niet-financiële partnerschappen:**

| SPONSORS & NIET-FINANCIËLE PARTNERSCHAPPEN | |
|--|---|
| Leden van het nationaal comité |  <p>Het team van Orphanet Belgium valt onder de dienst 'Gezondheidszorgonderzoek' binnen de Wetenschappelijke Directie Epidemiologie en Volksgezondheid van Sciensano.</p> <p>Binnen het team Zeldzame ziekten werkt Orphanet Belgium aan verschillende projecten die deel uitmaken van het Belgische plan voor zeldzame ziekten, zoals het Centraal register zeldzame ziekten (CRRD) en andere nationale patiëntenregisters, bv. voor mucoviscidose, neuromusculaire ziekten en zeldzame bloedingsstoornissen.</p> <p>Sinds 2020 is er een interne samenwerking met de Belgian Genetic Test Database (BGTD) met het oog op een betere registratie en bijwerking van de diagnostische tests die door de 8 officieel erkende centra voor menselijke genetica worden verwezenlijkt.</p> <p>Het team van Orphanet Belgium werkt intern ook samen met de dienst 'Epidemiologie van infectieziekten' om de gegevens te valideren over de referentielaboratoria en de opsporingstests voor infectieziekten.</p> |
| |  <p>De Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu is partner van het team van Orphanet Belgium.</p> |
| |  <p>Het Rijksinstituut voor ziekte- en invaliditeitsverzekering (RIZIV) financiert Sciensano via een overeenkomst voor de implementatie en het beheer van verschillende projecten die specifiek op zeldzame ziekten focussen, zoals het project Orphanet Belgium. Het RIZIV geeft inlichtingen over de gespecialiseerde centra voor bepaalde zeldzame ziekten, waaronder de geconventioneerde referentiecentra.</p> |
| Ad-hocexperten |  <p>Rare Diseases Belgium (RaDiOrg), de Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte, vervult een belangrijke rol bij de validatie van de gegevens over de Belgische patiëntenverenigingen die in Orphanet zijn geregistreerd.</p> |
| |  <p>Het College voor menselijke erfelijkheid, dat de 8 officieel erkende Belgische genetische centra vertegenwoordigt, werkt samen met het team van Orphanet om het proces voor het registreren en bijwerken van de gegevens over de activiteiten van de genetische tests in de Orphanet-database te verbeteren en te vereenvoudigen.</p> |

BELEIDSSAMENVATTING

Het [Orphanet-portaal](#) speelt een sleutelrol op het gebied van onderzoek en zorg voor de gemeenschap van zeldzame ziekten. In de loop der jaren is Orphanet uitgegroeid tot de internationale referentie op het vlak van de verzameling, integratie, productie en verspreiding van hoogwaardige informatie en gegevens over zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen, die door specialisten met de hand worden geselecteerd en worden beoordeeld. Orphanet ontwikkelt en onderhoudt de nomenclatuur (ORPHAcodes) en classificatie van zeldzame ziekten, die van cruciaal belang zijn om de zichtbaarheid van de patiënten in gezondheidsinformatiesystemen te verbeteren. De deelname aan het Orphanet-project wordt in België ondersteund door de gezondheidsautoriteiten. **Het ministerie van Volksgezondheid heeft goedkeuring gegeven om het team van Orphanet Belgium onder te brengen bij Sciensano.** Een nationale raad bestaande uit leden van Sciensano, de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu en het Rijksinstituut voor ziekte- en invaliditeitsverzekering (RIZIV) houdt toezicht op het project.

Het beheer van de Belgische gegevens in Orphanet wordt beschreven in de opeenvolgende overeenkomsten tussen het RIZIV en Sciensano: “Centraal register zeldzame ziekten - Belgian Genetic Test Database - Orphanet support”. Deze overeenkomsten worden opgevolgd door een stuurcomité met meerdere actoren die bij consensus bepalen welke prioriteiten en acties nodig zijn om de projecten tot een goed einde te brengen.

Doel van dit rapport is een **overzicht** te geven van de **belangrijkste activiteiten en vorderingen, maar ook van de uitdagingen** die het team van Orphanet Belgium **in 2022** heeft gerealiseerd of meegemaakt.

De **registratie en bijwerking van Belgische gegevens in Orphanet** (expertisecentra, patiëntenverenigingen, medische laboratoria en diagnostische tests, klinische proeven, onderzoeksprojecten, registers en biobanken) stond centraal in onze activiteiten in 2022. Voor het welslagen van deze taken moesten er **tal van opleidingen** worden gevolgd om op de hoogte te zijn van de evolutie van daartoe ontwikkelde procedures en hulpmiddelen. Het eerste kwartaal van 2022 werd deels gewijd aan de **registratie van alle Belgische expertisecentra die zich bij een ERN hebben aangesloten** na een tweede oproep door de EC.

Een deel van onze activiteiten bestaat uit de **bewustmaking van zeldzame ziekten**, met name door deel te nemen aan de Internationale dag van zeldzame ziekten, en uit het beantwoorden van vragen van mensen met een zeldzame ziekte en van experts uit het domein. In de loop van dit jaar hebben we onze **nauwe samenwerking met verschillende sleutelactoren uit het domein van zeldzame ziekten in België**, zoals RaDiOrg en het College voor menselijke erfelijkheid, voortgezet. Daarnaast hebben we bepaalde contacten, zoals met het Terminologiecentrum van de FOD Volksgezondheid, versterkt om de mogelijkheid te bespreken om de ORPHAcodes in onze nationale gezondheidsinformatiesystemen op te nemen.

In 2022 heeft het team van Orphanet Belgium een **partnerschap opgezet met het Europese project "Orphanet Data for Rare Disease" (OD4RD)**. Onze deelname behelst verschillende taken om de invoering van de ORPHAcodes te bevorderen. Deze zouden in een nationaal actieplan moeten worden bepaald dat tijdens de laatste vergadering van de pilootfase van het project in Parijs moet worden voorgesteld. Deze taken zijn o.a. de werking als helpdesk voor de inhoud van de Orphanet-nomenclatuur en invoering van de ORPHAcodes in de lokale informatiesystemen, de aanbidding van zowel online als fysieke opleidingen, de ontwikkeling van nieuw onderwijsmateriaal over het gebruik van de Orphanet-nomenclatuur en de bewustmaking rond de ORPHAcodes van nationale besluitvormers (bv. minister van Volksgezondheid, ziekenhuisdirecteurs enz.).

BELEIDSSAMENVATTING

Voor gedetailleerde informatie over de taken, diensten en de kwaliteitsverbintenis van Orphanet, de algemene methodologie voor gegevensbeheer en een beschrijving van de functies van de verschillende leden van het team verwijzen wij naar de vorige activiteitenrapporten van de ORPHANET BELGIUM-database¹⁻³, alsook naar de activiteitenrapporten en procedures⁴ die op de website van Orphanet zijn gepubliceerd.

INHOUDSOPGAVE

| | |
|---|----|
| BELEIDSSAMENVATTING | 4 |
| AFKORTINGEN EN ACRONIEMEN | 9 |
| INLEIDING | 11 |
| BELANGRIJKSTE ACTIVITEITEN IN 2022 | 13 |
| 1. Bijdrage van België aan de database van Orphanet [januari – december 2022] | 13 |
| 1.1. INHOUD VAN DE ORPHANET BELGIUM-DATABASE | 13 |
| 1.2. VERBETERING VAN DE VOLLEDIGHEID EN DE KWALITEIT VAN DE DATABASE | 15 |
| 1.3. JAARLIJKSE UPDATECAMPAGNE VAN DE GEGEVENS | 16 |
| 1.4. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN EXPERTISECENTRA..... | 17 |
| 1.5. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN PATIËNTENVERENIGINGEN | 24 |
| 1.6. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN DIAGNOSTISCHE TESTS | 25 |
| 1.7. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN KLINISCHE PROEVEN | 26 |
| 1.8. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN ONDERZOEKSPROJECTEN..... | 27 |
| 1.9. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN REGISTERS | 28 |
| 2. Opvolging van de activiteit van het team van Orphanet Belgium | 28 |
| INDICATOREN VOOR DE ACTIVITEIT VAN DE ONLINE REGISTRATIEDIENST | 29 |
| BEHEER VAN DE WEBSITE VAN ORPHANET BELGIUM | 30 |
| DEELNAME AAN HET PROJECT OD4RD | 31 |
| OPLEIDINGSACTIVITEITEN | 35 |
| 1. Opleiding van Orphanet-informatiewetenschappers (IS) | 35 |
| 2. OD4RD-programma “Train the trainers” | 36 |
| 3. Opleidingen met betrekking tot de nationale website van Orphanet..... | 36 |
| NATIONALE BEWUSTMAKING EN NETWERKACTIVITEITEN | 37 |
| 1. Vergadering met de RD-coördinatrice van CHU Liège over de invoering van de ORPHAcodes | 37 |
| 2. Deelname aan de Dag van Zeldzame Ziekten | 37 |
| 3. Mondelinge presentatie tijdens de laatste vergadering van OD4RD | 38 |
| 4. Deelname aan de jaarlijkse vergadering van Orphanet | 39 |
| 5. Meetings met het terminologiecentrum van de FOD | 40 |
| 6. Meeting met de FOD Volksgezondheid en de minister van Volksgezondheid over de aanduiding van de expertise op het vlak van zeldzame ziekten in België | 41 |
| 7. Bijdrage aan OrphaNetWork News | 42 |
| 8. Opstelling van documenten om de registratie van Belgische patiëntenverenigingen te vereenvoudigen..... | 43 |
| DIENSTVERLENENDE ACTIVITEITEN: ONDERSTEUNING VAN PATIËNTEN EN BEROEPSBEOEFENAREN | 44 |
| CONCLUSIE EN PERSPECTIEVEN | 46 |
| REFERENTIES | 50 |
| BIJLAGEN | 53 |
| 1. Belgische centra die deelnemen aan ERN's voor zeldzame of complexe ziekten (zoals geregistreerd in Orphanet in 12/2022)..... | 53 |
| 2. Belgische patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten (zoals geregistreerd in Orphanet in 12/2022)..... | 58 |

AFKORTINGEN EN ACRONIEMEN

| | |
|---------------------|---|
| FAGG | Federaal Agentschap voor Geneesmiddelen en Gezondheidsproducten |
| API | van het Engelse “Application Programming Interface”, interface voor toepassingsprogrammering |
| BELAC | van het Engelse “Belgian accreditation organisation”, Belgische accreditatieinstelling |
| BfArM | Het Federale instituut voor geneesmiddelen en medische hulpmiddelen in Duitsland (<i>Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte</i>) |
| BGTD | van het Engelse “Belgian Genetic Tests Database”, Belgische database voor genetische tests |
| EC | Europese Commissie |
| UMC | Universitair Medisch Centrum |
| ORPHAcode | Een unieke digitale identificatiecode, stabiel in de tijd en niet herbruikbaar, die willekeurig door de Orphanet-database wordt gegenereerd zodra er een nieuwe entiteit in de nomenclatuur van zeldzame ziekten wordt aangemaakt |
| CRRD | van het Engelse “Central Registry of Rare Diseases”, Centraal register zeldzame ziekten |
| EHR | van het Engelse “Electronic Health Record”, elektronisch gezondheidsdossier |
| EQA | van het Engelse “External Quality Assurance”, externe kwaliteitsborging |
| ERN | van het Engelse “European Reference Network”, Europees referentienetwerk voor zeldzame ziekten |
| EUCERD | Comité van deskundigen van de Europese Unie op het gebied van zeldzame ziekten |
| FAQ | van het Engelse “Frequently Asked Questions”, veelgestelde vragen |
| HIS | van het Engelse “Health Information System”, ziekenhuisinformatiesysteem |
| ICD/CIM | van het Engelse “International Classification of Diseases”, Internationale classificatie van ziekten |
| ICTRP | van het Engelse “International Clinical Trial Registry Platform” |
| Inserm | Franse nationale instituut voor gezondheid en medisch onderzoek |
| IS | van het Engelse “Information Scientist”, informatiewetenschapper |
| ZZ | Zeldzame ziekte |
| OD4RD | Europees project “Orphanet Data for Rare Disease” |
| OrphaNetWork | Een website voor nationale teams die dienstdoet als verzamelplek voor gemeenschappelijke instrumenten en documenten. Deze website is alleen toegankelijk voor Orphanet-medewerkers na het invoeren van een gebruikersnaam en wachtwoord |
| QAR | van het Engelse “Quality Assurance Review”, document dat de uit te voeren taken vermeldt teneinde de kwaliteitscontrole van de Orphanet-database te waarborgen |
| QC | van het Engelse “Quality control”, kwaliteitscontrole |
| RaDiOrg | van het Engelse “Rare Diseases Organisation Belgium”, Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte |
| AVG | Algemene verordening gegevensbescherming |
| SNOMED CT® | van het Engelse “Systematized Nomenclature of Medicine Clinical Terms” |
| SOP’s | van het Engelse “Standard Operating Procedures”, standaardwerk-instructies |
| FOD | Federale overheidsdienst |
| EU | Europese Unie |
| UZ | Universitair ziekenhuis |
| WP | van het Engelse “Work Package”; het werk voor Europese projecten is in ‘work packages’ georganiseerd. Een werkpakket kan als een subproject worden beschouwd dat samen met andere werkpakketten een volledig project vormt |

INLEIDING

In Europa wordt de zeldzaamheid van een ziekte bepaald door een epidemiologische grens: **een zeldzame ziekte is een medische toestand met een geheel van typische klinische symptomen die minder dan 1 persoon op 2.000 treft**⁵. Jarenlang waren zeldzame ziekten een sterk onderschat probleem. De laatste jaren is echter duidelijk geworden dat zij in werkelijkheid een **enorme uitdaging op het gebied van de volksgezondheid** zijn.

Zeldzame ziekten **zijn zeer verschillend, zowel wat hun symptomen als hun prevalentie betreft**. Bijgevolg kan het aantal getroffen personen aanzienlijk verschillen van de ene zeldzame ziekte tot de andere. Sommige ziekten treffen wereldwijd honderden duizenden mensen, terwijl andere er slechts enkele treffen. Maar **globaal bekeken zijn er tal van zeldzame ziekten**. In een studie⁶, in 2019 door Orphanet gepubliceerd in het *European Journal of Human Genetics*, wordt het aantal mensen met een zeldzame ziekte op 3,5 tot 5,9 % geschat. Dit komt neer op 263 tot 446 miljoen mensen die op een bepaald moment wereldwijd getroffen zijn. Als we dit cijfer naar de Belgische bevolking vertalen, komen we uit op **een voorzichtige schatting van 500.000 mensen met een zeldzame ziekte in ons land** (zeldzame tumoren, zeldzame infectieziekten en intoxicaties niet meegerekend). Het grote aantal zeldzame ziekten, hun individuele zeldzaamheid, maar ook de verschillende medische disciplines die bij een passende zorg betrokken zijn, maken de organisatie van het gezondheidsbeleid in dit domein bijzonder complex.

Tot op heden werden ongeveer 6.200 zeldzame ziekten⁷ klinisch bepaald en in de wetenschappelijke literatuur worden nog regelmatig nieuwe pathologieën beschreven. Tal van zeldzame ziekten hebben een complex geheel van symptomen en zijn multisystemisch: zij treffen meerdere systemen en organen van het menselijk lichaam en vereisen bijgevolg een samenwerking tussen verschillende medische specialiteiten om tot een passende zorg te komen. 72 % van de zeldzame ziekten heeft een genetische oorsprong. Ongeveer 70 % van de zeldzame ziekten begint in de kinderjaren en 30 % van de zieke kinderen haalt de leeftijd van vijf jaar helaas niet⁶. Weinig zeldzame ziekten zijn te genezen en meestal zijn ze ernstig, chronisch en progressief, en tasten ze de levenskwaliteit aanzienlijk aan.

Mensen met een zeldzame ziekte ondervinden dezelfde moeilijkheden in hun dagelijkse leven doordat hun medische toestand zo zeldzaam is. Een van deze moeilijkheden is de lange en moeizame weg naar een diagnose die veel patiënten moeten afleggen. In België duurt het gemiddeld 4,9 jaar na de eerste symptomen vooraleer een persoon met een zeldzame ziekte een definitieve diagnose krijgt⁸. Zodra de diagnose is gesteld, is hun hele leven een aaneenschakeling van hindernissen: moeilijke zoektocht naar de juiste medische zorgen, geen of beperkte toegang tot een doeltreffende en betaalbare behandeling, gebrek aan relevante informatie over de ziekte, onbegrip van naasten en soms zelfs de medische wereld, en een gevoel van isolement doordat het een hele uitdaging is om lotgenoten te vinden met wie ze over deze moeilijkheden kunnen praten.

De ziektelast van zeldzame ziekten voor de patiënten, maar ook voor hun familieleden, verzorgers, de gezondheidssystemen en de maatschappij in haar geheel verdient een veel grotere zichtbaarheid. Een van de belangrijkste actoren die streven naar een beter inzicht in en grotere erkenning van zeldzame ziekten, en bijgevolg, *in fine*, naar een betere zorg voor mensen met een zeldzame ziekte is het Orphanet-netwerk. **Orphanet werd in 1997 in Frankrijk opgericht door Inserm** (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale). Sinds het jaar 2000 heeft dit initiatief zich verder ontwikkeld op Europese schaal, ondersteund door subsidies van de Europese Commissie. Orphanet is geleidelijk uitgegroeid tot een **consortium van 40 landen**⁹, in Europa en in de wereld. België was in 2001 een van de eerste landen die tot het Orphanet-consortium toetraden. Orphanet garandeert de gelijke toegang

tot kennis voor alle belanghebbenden en wil de volgende gemeenschappen van dienst zijn: beroepsbeoefenaren in de gezondheidszorg, patiënten en hun familieleden, patiëntenverenigingen, onderzoekers, biotechnologische en farmaceutische bedrijven, volksgezondheids- en onderzoeksinstellingen en overheidsinstanties. Op de website van Orphanet is de informatie momenteel beschikbaar in negen talen, waaronder Frans, Nederlands en Duits, de drie officiële talen van België. Elke maand worden er meer dan een miljoen pagina's op de Orphanet-site geraadpleegd vanuit meer dan 200 landen en **België staat in de top tien van landen die de website raadplegen**¹⁰.

Door de bijdrage van België aan de internationale database Orphanet kunnen er gegevens worden verzameld over activiteiten die in ons land op het gebied van zeldzame ziekten worden uitgevoerd (lijsten van patiëntenverenigingen, expertisecentra, laboratoria voor diagnostische tests, onderzoeksprojecten, klinische studies, registers, biobanken), en krijgen deze bijgevolg nationale en internationale zichtbaarheid. De structurele en financiële steun voor het opzetten en beheren van een nationale Orphanet-portaalsite valt onder een van de 20 acties die in het **Belgisch plan voor zeldzame ziekten**¹¹ zijn vastgelegd dat eind 2013 werd gelanceerd. Het beheer van Orphanet Belgium is in het plan opgenomen als 'Actie 17' die zich richt op de uitwisseling van kennis en informatie over de zeldzame ziekten.

Het **team van Orphanet Belgium** houdt zich niet alleen bezig met de identificatie, validatie en publicatie van gegevens in het Orphanet-platform, **maar neemt sinds 2022 ook actief deel aan het project 'Orphanet Data for Rare Disease' (OD4RD)**, dat medegefinancierd wordt door de Europese Unie. Het **OD4RD-project** (pilootfase) werd in januari 2022 gelanceerd voor een duur van 15 maanden. Dit project heeft tot doel om de ORPHAcodes sneller ingang te doen vinden in ziekenhuizen in verschillende Europese landen waar de Europese referentienetwerken (ERN) ondergebracht zijn en om de expertise van deze ERN's te gebruiken om de Orphanet-nomenclatuur nog te verbeteren. Ons team werkt mee aan Work Package 4. Dit wil nationale zorgaanbieders helpen om de ORPHAcodes in te voeren door nationale steunpunten op te zetten voor de Orphanet-nomenclatuur (nationale OD4RD-hubs). Dit met als voornaamste doel om de implementatie (vanuit technisch oogpunt) en het gebruik (met name het coderen en exploiteren van de gegevens) van de ORPHAcodes te vereenvoudigen en bijgevolg de zichtbaarheid en erkenning van mensen met een zeldzame ziekte in onze gezondheidsinformatiesystemen te vergroten.

BELANGRIJKSTE ACTIVITEITEN IN 2022

1. Bijdrage van België aan de database van Orphanet [januari – december 2022]

1.1. INHOUD VAN DE ORPHANET BELGIUM-DATABASE

Het beheer van de Orphanet-database is **een doorlopende en continu evoluerende taak**. De Orphanet-gegevens worden met de hand verwerkt door het Belgische team en gevalideerd door experts conform geformaliseerde procedures (SOP's) die de te volgen werkmethoden, de workflow en de in- en uitsluitingscriteria voor elk type van gespecialiseerde diensten omvatten.

Er worden twee soorten gegevens (door Orphanet 'gespecialiseerde diensten' genoemd) geregistreerd:

- **Patiëntgerichte diensten:** patiëntenverenigingen, federaties en verenigingen; expertisecentra, netwerken van expertisecentra; medische laboratoria en diagnostische tests;
- **Activiteiten in verband met onderzoek:** onderzoeksprojecten, klinische studies, netwerken van deskundigen, patiëntenregisters, mutatieregisters en biobanken.



Fig. 1. Screenshot van de homepage van de website van Orphanet

Voor de meeste types van Belgische gespecialiseerde diensten is **de hoeveelheid verzamelde gegevens het voorbije jaar algemeen gestegen** (figuur 2). Het is echter mogelijk dat er geen variatie is in de totale hoeveelheid verzamelde gegevens, of zelfs een verlaging hiervan, als gevolg van bepaalde updatewerkzaamheden. Een stijgende hoeveelheid verzamelde gegevens verhoogt de waarde van een database, maar het gelijktijdig waarborgen van een goede kwaliteit van alle vermelde gegevens, door de gegevens die niet meer up-to-date zijn te verwijderen of de reeds geregistreerde gegevens te wijzigen, is cruciaal voor het behoud van een betrouwbare database. Daarom voeren wij **regelmatig updatecycli** uit om na te gaan of de informatie altijd voldoende nauwkeurig, volledig en actueel is om allerlei mogelijke fouten, zoals de aanwezigheid van duplicaten, op te sporen.

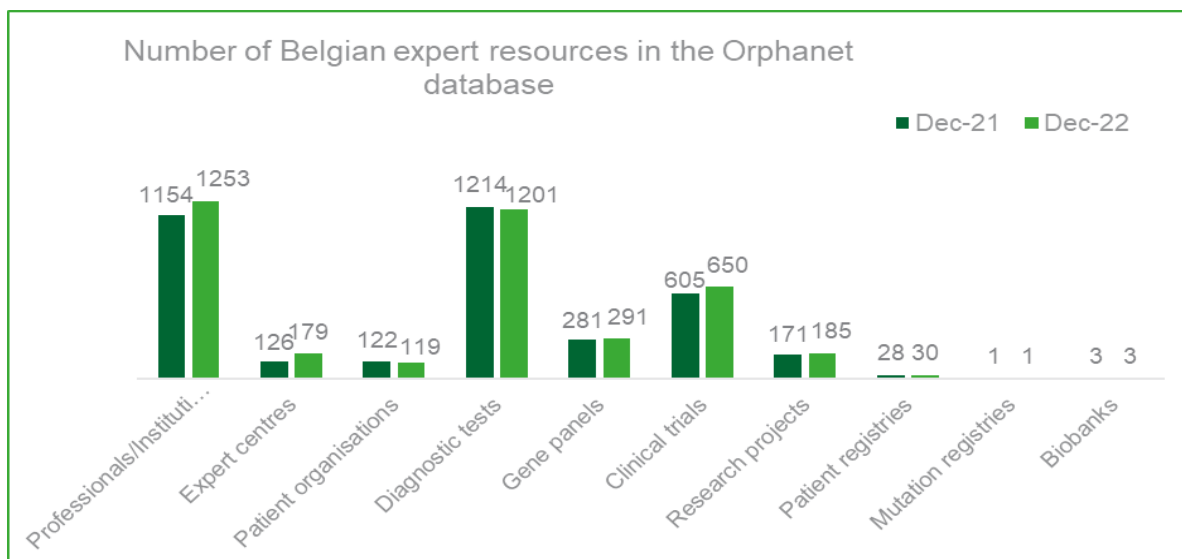


Fig. 2. Evolutie van het aantal geregistreerde Belgische gespecialiseerde diensten in de Orphanet-database tussen december 2021 en december 2022

Elk van de geregistreerde activiteiten kan op de Orphanet-website worden teruggevonden door te zoeken op de naam van de bijbehorende zeldzame ziekte(n) of op de naam van de activiteit (figuur 3). De resultaten kunnen per land worden gefilterd en volgens geografische ligging (land, regio en stad, alfabetische volgorde) of volgens specificiteit (gaande van resultaten voor een specifieke ziekte tot resultaten voor een groep ziekten waaronder de gezochte ziekte) worden gesorteerd.

Startpagina > Patiëntenorganisaties > Zoek

Zoek een patiëntenorganisatie

marfan
(*) verplicht veld

België

Andere zoekoptie(s)

6 Resultaat/Resultaten

4 Patiëntenorganisaties 2 Allianties en koepelorganisaties

Sorteer op

Specificity Locatie

OK

Lid van een ERN =

Patiëntenorganisaties

| | | |
|--|--|-----------------|
| BELGIË LIMBURG-KOERSEL | bindweefsel.be - Vlaamse Vereniging voor Erfelijke Bindweefselandoeningen V.Z.W. | Meer informatie |
| BELGIË NAMUR-SAINT-SERVAIS | ABSM - Association Belge du Syndrome de Marfan asbl | Meer informatie |
| BELGIË ARRONDISSEMENT BRUSSELS-CAPITAL-BRUSSELS | RaDiOrg - Rare Diseases Belgium - BE | Meer informatie |
| BELGIË NAMUR-WÉPION | Rare Disorders Belgium (RDB) ASBL - BE | Meer informatie |

Fig 3. Voorbeeld van een zoekopdracht in Orphanet naar een Belgische patiëntenvereniging voor het syndroom van Marfan

1.2. VERBETERING VAN DE VOLLEDIGHEID EN DE KWALITEIT VAN DE DATABASE

In 2022 zijn alle kwaliteitstaken die het Orphanet-coördinatieteam (Inserm, Frankrijk) aan de Belgische informatiewetenschapper (IS) had toegewezen, binnen de gestelde termijn voltooid. Om de nauwkeurigheid van de database te waarborgen, worden regelmatig diverse acties ondernomen:

- **Verwerking van spontane aanvragen om de verzamelde informatie te creëren of bij te werken.** Beroepsbeoefenaren kunnen dit soort aanvragen te allen tijde indienen, per telefoon, e-mail of via onze online registratietool (Collector). De opvolging wordt verzekerd door het nationale team en gecontroleerd en gevalideerd door het Orphanet-coördinatieteam;
- **Proactief informatie zoeken om te vergelijken met de informatie in de database.** Daarvoor worden regelmatig officiële/legitieme informatiebronnen geraadpleegd (wetenschappelijke publicaties, websites van patiëntenverenigingen of medische laboratoria, website van BELAC voor accreditaties, websites van EQA-aanbieders, Clinical trial.gov en European Clinical Trials Database (EudraCT), de databank voor klinische studies die wordt beheerd door het Federaal Agentschap voor Geneesmiddelen en Gezondheidsproducten (FAGG), de INVENT-databank, het Belgisch Staatsblad, enz.);
- **Kwaliteitscontroleacties en specifieke projecten realiseren die zijn opgenomen in 'Quality Assurance Reviews (QAR)'.** Het Orphanet-coördinatieteam levert deze documenten regelmatig aan (doorgaans om de drie maanden) om de database voortdurend aan te vullen en relevant en up-to-date te houden;
- **Uitvoering van een reeks terugkerende zoekopdrachten in het kader van de kwaliteitscontrole (QC) na publicatie van de gegevens.** De communicatie over de taken van de QC mag ook via e-mail of OrphaNetWork verlopen. Het coördinatieteam stuurt informatie naar de nationale IS met een beschrijving van het doel van de taak, de instructies, de termijn en een Excel-bestand met de relevante gegevens. In 2022 betroffen deze taken onder andere de registratie van externe kwaliteitsborginggegevens (EQA) van het CF-Network voor 2021 en 2022, de correctie van de fase van klinische proeven na invoering van de fase 'Niet van toepassing', de verwijdering van de gegevens (patiëntenverenigingen en expertisecentra) die al ruim 7 jaar niet meer bijgewerkt zijn (i.e. een 'zuivering' van gegevens), enz.;
- **Uitvoering van een reeks terugkerende zoekopdrachten in verband met de evolutie van de classificatie van zeldzame ziekten.** De herziening van de nomenclatuur en de classificatie van zeldzame ziekten is een continue opdracht. De nomenclatuur en classificatie worden opgesteld en bijgewerkt door specialisten van het Orphanet-coördinatieteam met een wetenschappelijke en/of medische opleiding. Zij bestuderen de internationale wetenschappelijke literatuur, raadplegen experts van de ERN's en voeren een interne kwaliteitscontrole uit om inconsistenties in de nomenclatuur en classificaties op te sporen en te corrigeren (zoals ontbrekende entiteiten geïdentificeerd tijdens het verzamelen van informatie voor een ander verzoek; entiteiten met een onjuist classificatieniveau; inconsistente voorstellingen van een ziektegroep tussen de verschillende classificatiegroepen waarin die groep werd opgenomen; inconsistente nomenclaturen tussen soortgelijke entiteiten, of lege categorieën of categorieën die niet langer in gebruik zijn, enzovoort). De door de nomenclatuurbeheerders van Orphanet voorgestelde beslissingen worden besproken en gevalideerd tijdens maandelijkse vergaderingen met het Medisch en Wetenschappelijk Comité van Orphanet, waaraan ook de in dit domein gespecialiseerde artsen en wetenschappers van het coördinatieteam deelnemen. De 'Disease Meeting Reports' worden gepubliceerd op OrphaNetwork en zijn toegankelijk voor nationale informatiewetenschappers (IS) die verantwoordelijk zijn voor de uitvoering van de nodige correcties van de gegevens over hun land. Er worden dus regelmatig wijzigingen aangebracht in de database om **gegevens bij te werken over ziekten die als verouderd, gedeprimeerd of niet zeldzaam worden beschouwd.**

1.3. JAARLIJKSE UPDATECAMPAGNE VAN DE GEGEVENS

De beroepsbeoefenaren die in de database zijn geregistreerd en bij patiëntgerichte activiteiten betrokken zijn, ontvangen jaarlijks een e-mail van Inserm waarin ze worden uitgenodigd om hun informatie te controleren en zo nodig bij te werken. De nationale teams volgen deze oproepen op. Met deze actie kunnen ook in de Orphanet-database geregistreerde ongeldige e-mailadressen worden opgespoord en gecorrigeerd.

In België werd de jaarlijkse updatecampagne op 30 juni 2022 gelanceerd. Er werden 851 beroepsbeoefenaren gecontacteerd die in de Orphanet-database zijn geregistreerd en wier naam gekoppeld is aan een actieve gespecialiseerde dienst. Spijtig genoeg **lag het responspercentage van de beroepsbeoefenaren bevoegd voor activiteiten die in Orphanet zijn geregistreerd zeer laag**; slechts 31 Belgische beroepsbeoefenaren (3,6 % van de gecontacteerde beroepsbeoefenaren) hebben op de e-mail gereageerd om wijzigingen aan te vragen of te bevestigen dat hun gegevens nog altijd geldig zijn. Alle wijzigingsaanvragen die na deze oproep werden ontvangen, werden behandeld en de datum van de laatste update werd op de Orphanet-website aangepast.

Ook in de vorige updatecampagnes werd een laag responspercentage vastgesteld en zoals we in onderstaande grafiek (figuur 4) kunnen zien, is dit ook het geval in andere landen van het Orphanet-netwerk. Desondanks is de samenwerking met beroepsbeoefenaren bevoegd voor activiteiten essentieel voor een relevante database. Het gevolg is dat een deel van de geregistreerde gegevens op termijn uit de Orphanet-database wordt verwijderd omdat ze, ondanks onze inspanningen, geen enkele keer zijn bijgewerkt. Voor elk type dienst wordt er bepaald na welke termijn vanaf de laatste update de gegevens uit de database worden verwijderd (bv. 7 jaar voor de diagnostische tests en expertisecentra).

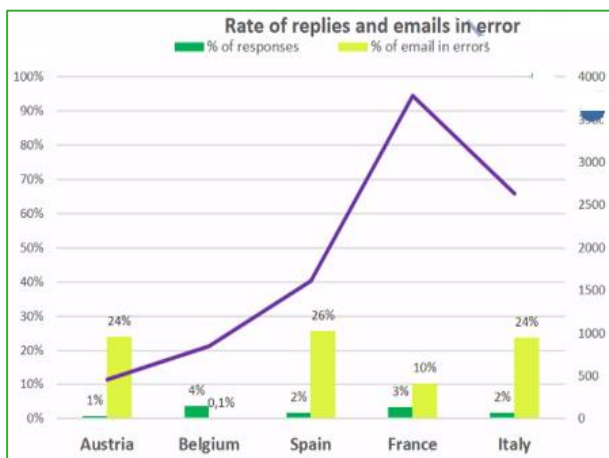


Fig. 4 Responspercentage en teruggestuurde e-mails met foutmelding na updatecampagne van 2022 in verschillende landen van het Orphanet-netwerk (waaronder België).

De verzending van e-mails lijkt bijgevolg niet de beste manier om de beroepsbeoefenaren te bereiken, maar het is de enige manier om een zekere traceerbaarheid te garanderen. De proactieve aanpak waarbij de beroepsbeoefenaren worden opgebeld om hun te vragen hun gegevens na te kijken, zou veel efficiënter kunnen zijn maar is moeilijk in de praktijk toe te passen, vooral in de grote landen. De medewerkers van Orphanet zullen bijgevolg over andere strategieën moeten nadenken om een efficiënte uitwisseling met de beroepsbeoefenaren mogelijk te maken.

Er zouden twee opties overwogen kunnen worden:

- Elk nationaal team voert zijn eigen jaarlijkse updatecampagne. Dit zou beter kunnen werken omdat de e-mail van een bekende (betrouwbare) instelling afkomstig is en omdat de e-mail in de lokale taal is opgesteld (de doeltreffendheid van dit voorstel zou na een jaar moeten worden beoordeeld);
- Er worden nieuwe partnerschappen met officiële gegevensbronnen opgericht voor de verzameling en bijwerking van gegevens.

De raad van bestuur van Orphanet zal moeten stemmen over het voorstel dat zal worden aangenomen.


1.4. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN EXPERTISECENTRA

De mogelijkheid om een centrum in Orphanet te registreren, hangt af van de specifieke situatie in elk land. **In België beoordeelt de nationale raad van Orphanet Belgium de toelatingscriteria.** De landspecifieke insluitingscriteria waarmee rekening werd gehouden, worden vermeld in een document dat op website van Orphanet Belgium is gepubliceerd¹², teneinde transparant te zijn over de wijze waarop de selectie van de gegevens wordt uitgevoerd. **We streven naar een registratie in de database van 100 % van de centra voor zeldzame ziekten die beantwoorden aan de criteria van de nationale raad van Orphanet Belgium.**

De registratie in Orphanet is niet verplicht omdat er geen wettelijk kader bestaat. Dit betekent dat de beroepsbeoefenaar die voor een bepaalde activiteit bevoegd is, de publicatie van zijn persoonsgegevens kan weigeren. Nochtans valt Orphanet onder de taak van algemeen belang van Inserm als wettelijke basis voor de verwerking van persoonsgegevens. Bijgevolg zijn wij niet verplicht om op voorhand de toestemming van de beroepsbeoefenaren te vragen om hun gegevens te publiceren. Overeenkomstig de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) moeten we hen hiervan bij hun registratie op de hoogte brengen en moeten we hun de mogelijkheid bieden om zich terug te trekken als ze niet willen dat hun gegevens online beschikbaar zijn of worden opgenomen in onze databases. De registratie in Orphanet wordt echter sterk aanbevolen omdat het nationale en internationale zichtbaarheid biedt aan alle centra met een erkende expertise in de zorg van bepaalde zeldzame ziekten.

In overleg met de nationale raad van Orphanet Belgium **kunnen er twee categorieën van Belgische expertisecentra worden geregistreerd.** Op de Orphanet-website wordt een duidelijk visueel onderscheid gemaakt tussen deze twee categorieën door middel van specifieke logo's:

1) OFFICIEEL ERKENDE CENTRA

Deze centra worden beschouwd als gevalideerde gegevens en worden in de Orphanet-database geregistreerd met het label 'officieel erkend expertisecentrum'. 

Ze omvatten:

- de centra die een overeenkomst met het RIZIV hebben afgesloten om zorg te verlenen voor zeldzame ziekten (neuromusculaire ziekten, cystische fibrose, hemofilie, erfelijke metabole ziekten, pediatrie nefrologie, refractaire epilepsie en spina bifida);
- de genetische centra die officieel erkend zijn door de gezondheidsautoriteiten vanwege hun diagnostische en adviserende activiteiten;
- de ziekenhuizen die door de gezondheidsautoriteiten erkend zijn als ziekenhuis met een 'functie zeldzame ziekten'.

In 2019 werd de website van het RIZIV uitvoerig geraadpleegd om na te gaan welke centra die een overeenkomst met het RIZIV hebben, nog niet op Orphanet waren geregistreerd. Al deze centra die nog niet waren geregistreerd, werden gecreëerd. Zodra de informatie over de centra op de Orphanet-website beschikbaar was, bracht de IS de betrokken beroepsbeoefenaren ervan op de hoogte dat de activiteit was gepubliceerd, en vroeg hij hun om de gegevens definitief te valideren. Sindsdien werd geen enkele nieuwe overeenkomst afgesloten. **Na publicatie worden regelmatig kwaliteitscontroles van alle reeds geregistreerde Belgische expertisecentra uitgevoerd om ervoor te zorgen dat de gegevens altijd actueel, nauwkeurig en volledig zijn.**

2) CENTRA DIE DEELNEMEN AAN EEN EUROPEES REFERENTIE NETWERK (ERN)

Deze centra verschijnen op de website van Orphanet met het label 'lid van een ERN' .

De centra die tot deze twee categorieën behoren, worden met de twee logo's weergegeven (figuur 5).

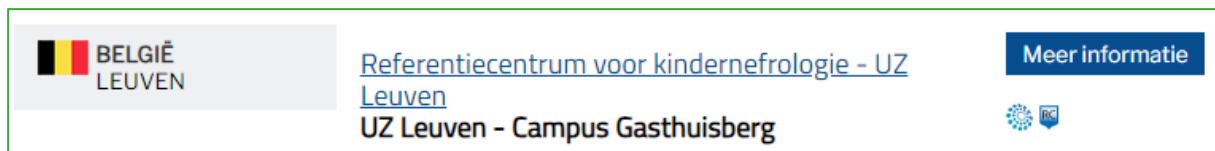


Fig. 5 Voorbeeld van een centrum dat tegelijk een nationaal label en het label 'lid van een ERN' heeft.

De Belgische centra die lid zijn van een ERN zijn sinds 2019 in Orphanet geregistreerd. ERN's zijn virtuele netwerken die centra uit de hele Europese Unie samenbrengen. Mensen met een zeldzame ziekte kunnen moeite hebben om een juiste diagnose of passende behandeling in hun land te krijgen. Geen enkel land heeft namelijk de capaciteit om alle zeldzame, weinig voorkomende en complexe ziekten te behandelen. De ERN's bieden patiënten en klinici in heel Europa toegang tot de beste expertise, kennis en middelen, zonder dat ze naar een ander land hoeven te reizen. Deze netwerken krijgen steun van meerdere financieringsprogramma's van de EU. De oprichting van 24 ERN's voor de belangrijkste groepen van zeldzame ziekten werd in december 2016 goedgekeurd en in maart 2017 opgestart (oproep 1). Het gaat hierbij om meer dan 900 hooggespecialiseerde zorgeenheden in meer dan 300 ziekenhuizen in 26 lidstaten. In 2019 werd er een tweede oproep gericht aan zorgaanbieders om zich bij de bestaande ERN's aan te sluiten. Eind 2021 heeft de raad van de lidstaten van de ERN's, zoals bepaald in artikel 10 van het uitvoeringsbesluit 2014/287/EU, de kandidatuur van 620 nieuwe leden goedgekeurd. Sinds deze tweede oproep **neemt België deel aan de 24 bestaande ERN's.**

Een **lijst met ERN's en deelnemende zorgaanbieders per land** is te bekijken via de internationale portaalsite van Orphanet¹³. Een lijst van centra die in een bepaald land aan ERN's deelnemen, is ook beschikbaar via een zoekfunctie op de website van de Europese Commissie¹⁴.

Begin 2022 werden de Belgische ERN-centra geregistreerd die na de tweede oproep waren goedgekeurd. Naar aanleiding van de crisis in Oekraïne heeft de EC aan Orphanet gevraagd om alle expertisecentra die tot een ERN behoren met spoed te registreren. De door de EC aan Orphanet bezorgde informatie was echter beperkt (naam van de ziekenhuizen en lijst met ziekten waarvoor de expertise erkend is). Elk nationaal team was bevoegd om de dataset te controleren en aan te vullen door de validatie van de ziekten die aan de centra gekoppeld zijn, de vertaling van de naam van het centrum in de lokale taal of talen, de aanmaak van gegevens in verband met de lokalisatie (afdeling, dienst, contactgegevens), de namen van de medisch coördinator en teamleden, de toevoeging van de hyperlink naar de website (indien van toepassing), de aanmaak van de hyperlink naar het betreffende ERN, enz. Ook eventuele duplicaten werden opgespoord en gewist. Teneinde deze taak tot een goed einde te brengen, werd er via e-mail en/of telefoon contact opgenomen met de betreffende klinici of verantwoordelijken van de ERN's wanneer er onzekerheid bestond over de ziekte (ORPHAcodes) die aan de centra moest worden gekoppeld.

Er werd bijzondere aandacht besteed aan de koppeling aan ziekten of ziektegroepen waarvoor de centra een binnen het ERN erkende expertise hebben. Er moet een juiste keuze van ORPHAcodes worden gemaakt om het specifieke expertisegebied van het centrum zo goed mogelijk weer te geven, met inachtneming van de volgende Orphanet-regels bij het koppelen van een activiteit (d.w.z. een expertisecentrum, een patiëntenvereniging, ...) aan een lijst met ziekten:

- het feit dat 'moederziekten' (groepshoofd van verschillende ziekten) in de classificatie gekoppeld zijn aan 'dochterziekten' (subtypes);
- als men een activiteit koppelt aan een 'moederziekte' zal de activiteit verschijnen als gekoppeld aan al haar 'dochterziekten' op de Orphanet-site;
- men kan niet tegelijkertijd een koppeling maken met een groepsleider en een ziekte onder deze groepshoofd.

Voor deze stap moeten de ERN-centra de ERN-websites of de aansluitingsformulieren (indien beschikbaar) grondig raadplegen. Helaas is voor sommige ERN's de informatie over de specifieke ziekte die elke zorgverlener behandelt, niet voldoende gedetailleerd of zelfs afwezig. Bovendien verschaffen

de gegevens, voor zover beschikbaar, zelden informatie over de specifieke ORPHAcodes die het centrum dekt, maar eerder over grote groepen aandoeningen ('Belangrijkste themagroepen'). Indien beschikbaar wordt de informatie zorgvuldig geanalyseerd om aan de centra ORPHAcodes toe te kennen die het best met hun erkende expertisegebied overeenstemmen. De gedetailleerde Orphanet-classificatie wordt naar de experts gestuurd (Excel-bestand) om samen met hen zo nauwkeurig mogelijk de zeldzame ziekten (ORPHAcodes) te bepalen waarvoor hun deelname aan de ERN's werd gevalideerd.


We merken op dat het bepalen van de specifieke expertisegebieden van de centra in sommige gevallen, en in het bijzonder voor de centra waarvan de aansluiting tot een ERN na de eerste oproep in 2016 werd gevalideerd, hoofdzakelijk gebaseerd was op een eigen verklaring van de beroepsbeoefenaren bij gebrek aan gedetailleerde informatie op de ERN-websites. Voor de ERN-centra waarvan de aansluiting na de tweede oproep in 2019 werd gevalideerd, werden door het coördinatieteam van Orphanet (Inserm, Frankrijk) ziektegroepen (ORPHAcodes) geselecteerd op basis van de verklaring die de centra aan de EC aflegden om zich bij de ERN's te kunnen aansluiten. Als de beroepsbeoefenaren van mening zijn dat andere ORPHAcodes de erkende expertise van hun centra beter weerspiegelen en bijgevolg voor een betere doorverwijzing van patiënten zorgen, zal het team van Orphanet Belgium deze aanvraag in overleg met het coördinatieteam Orphanet-Inserm analyseren.

In alle gevallen wordt het bepalen van de specifieke expertise van de nationale centra die tot een ERN behoren door geen enkel aanduidingscomité in België gevalideerd.

*Opmerking: op de website van de EC is een Excel-bestand beschikbaar met meer gedetailleerde informatie over de specifieke expertise van elk centrum: https://health.ec.europa.eu/consultations/2019-call-membership-existing-european-reference-networks-erns_en en in de rubriek met als titel: "**The scope, criteria and thresholds of the diseases covered by each of the 24 ERNs**". Dit bestand lijkt echter in opbouw te zijn (ontbrekende of onvolledige gegevens). Bovendien gebruiken bepaalde ERN's nog andere terminologie dan de ORPHAcodes (zoals ICD-10, OMIM, enz.) om informatie over de erkende expertise van centra te verstrekken. Zodra dit document klaar is, zal op basis hiervan een complete herziening van de Belgische centra worden overwogen.*


100 % van de Belgische centra die zich na de twee oproepen als volwaardig lid bij een ERN hebben aangesloten is in Orphanet geregistreerd. Dat zijn **95 Belgische centra van 10 verschillende ziekenhuizen** (tabel 1). Nochtans is het aantal Belgische ERN-centra dat in Orphanet wordt aangemaakt (m.a.w. met een unieke identificatiecode) veel hoger. Dat komt omdat veel centra hebben gevraagd om het pediatrie deel los te koppelen van het volwassen deel of om afzonderlijke specifieke centra voor elke ziektegroep aan te maken (met andere coördinatoren, teamleden en contactgegevens). Dat verhoogt de werklast van deze taak voor de medewerkers van Orphanet, maar zorgt er ook voor dat patiënten gemakkelijker de expertisecentra kunnen vinden die zich met hun specifieke aandoening bezighouden.

| | NAME OF THE ERN | NUMBER OF PARTICIPATING CENTRES IN BELGIUM (calls 1 and 2) |
|-------|--|--|
| 1 | VASCern: European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases | 5 |
| 2 | Endo-ERN: European Reference Network on Rare Endocrine Conditions | 7 |
| 3 | ERN LUNG: European Reference Network on respiratory diseases | 6 |
| 4 | EuroBloodNet: European Reference Network on Rare Hematological Diseases | 6 |
| 5 | EURO-NMD: European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases | 5 |
| 6 | ITHACA: European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability | 5 |
| 7 | ERN-Skin: European Reference Network on Rare and Undiagnosed Skin Disorders | 3 |
| 8 | ERN-RND: European Reference Network on Rare Neurological Diseases | 4 |
| 9 | EURACAN: European Reference Network on Rare Adult Cancers (solid tumors) | 6 |
| 10 | ERN-PaedCan: European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology) | 4 |
| 11 | ERN-BOND: European Reference Network on Rare Bone Disorders | 2 |
| 12 | MetabERN: European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders | 6 |
| 13 | GUARD-HEART: Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART | 3 |
| 14 | ERN-EYE: European Reference Network on Rare Eye Diseases | 3 |
| 15 | EUROGEN: European Reference Network on urogenital diseases and conditions | 4 |
| 16 | ERN GENTURIS: European Reference Network on GENetic Tumour Risk Syndromes | 4 |
| 17 | RARE-LIVER: European Reference Network on Rare Hepatological Diseases | 4 |
| 18 | ReCONNECT: Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network | 3 |
| 19 | ERKNet: European Rare Kidney Diseases Reference Network | 3 |
| 20 | EpiCARE: European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies | 2 |
| 21 | RITA: Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network | 2 |
| 22 | ERNICA: European Reference Network on Rare inherited and congenital anomalies | 3 |
| 23 | TransplantChild: European Reference Network on Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan) | 2 |
| 24 | ERN CRANIO: European Reference Network on Rare craniofacial anomalies and ENT disorders | 3 |
| Total | | 95 |



Call 1 (2017):
67 Belgian centres belonging to 23 ERNs.

Call 2 (Dec 2021):
28 Belgian centres belonging to 19 ERNs.



Belgium (95 centres) participates in the 24 existing ERNs

Tabel 1. Aantal Belgische centra die als volwaardig lid in elk van de 24 bestaande ERN's erkend zijn

Momenteel zijn er enkele problemen met de aanduiding van de expertise op het vlak van zeldzame ziekten in België en bijgevolg ook met de publicatie van de centra die in Orphanet als 'expertisecentra' zijn geregistreerd:

1) Het aantal Belgische centra dat volwaardig lid van een ERN is, kan hoog lijken (n=95) voor een klein land zoals België. Sommige beroepsbeoefenaren en patiënten zijn van mening dat de selectieprocessen van de ERN's onvoldoende strikt en homogeen zijn om een 'echte' expertise te herkennen. Het hoge aantal Belgische centra dat lid is van een of meerdere ERN's is deels te wijten aan het feit dat er op het ogenblik van de eerste oproep geen enkele wetgeving was om de deelname van de centra te reglementeren. Die regelgeving kwam er maar op het ogenblik van de tweede oproep: enkel centra met een functie ZZ konden de aansluiting bij een ERN aanvragen. Dat zal eveneens het geval zijn voor alle volgende oproepen. Het moet echter worden opgemerkt dat Orphanet de EC heeft beloofd om de ERN-centra in de verschillende landen van het netwerk te registreren. Het is bijgevolg verplicht om alle Belgische ERN-centra in Orphanet te publiceren;

2) De Belgische criteria om een centrum in Orphanet te registreren (overeenkomst met het RIZIV of deelname aan een ERN), voldoen niet helemaal aan de verwachtingen van sommige patiënten en zorgaanbieders. Orphanet Belgium ontvangt namelijk vrij vaak opmerkingen van gebruikers die niet tevreden zijn over de manier waarop de expertise momenteel in Orphanet vertegenwoordigd is. Volgens sommigen zorgen de huidige criteria niet voor een correcte vertegenwoordiging van de best beschikbare nationale expertise voor een bepaalde zeldzame ziekte. Bovendien zijn ze van mening dat we door onze selectie slechts op deze twee criteria te baseren, de registratieaanvragen afwijzen van centra die terecht als experts op hun gebied kunnen worden beschouwd.

Eind 2022 werden er gesprekken opgestart met de FOD Volksgezondheid om de klachten te bespreken die het team van Orphanet Belgium had ontvangen en om oplossingen te zoeken voor een betere vertegenwoordiging van de 'echte' Belgische expertise in Orphanet. Alleen zo kan de patiënt immers bepalen welke centra de beste diagnose- en behandelmogelijkheden voor een bepaalde zeldzame ziekte bieden (zie pagina 41 voor meer informatie hierover).

Tabel 2 toont de Belgische centra die deelnemen aan ERN's voor zeldzame of complexe ziekten, verdeeld per ziekenhuis:

| NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | DATE OF APPROVAL |
|--|--|------------------|
| Leuven University Hospital (UZ Leuven) (22) | VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-LUNG (Respiratory Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ITHACA (Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-Skin (Rare and Undiagnosed Skin Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-RND (Rare Neurological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-PaedCan (Paediatric Cancer (haemato-oncology)) | CALL 1 (2017) |
| | MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | GUARD-HEART (Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-EYE (Rare Eye Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | eUROGEN (Rare urogenital diseases and complex conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN GENTURIS (GENetic TUMour Risk Syndromes) | CALL 1 (2017) |
| | RARE-LIVER (Rare Hepatological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ReCONNET (Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | ERKNet (Rare Kidney Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EpiCARE (Rare and Complex Epilepsies) | CALL 1 (2017) |
| | RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ERNICA (Rare inherited and congenital anomalies) | CALL 1 (2017) |
| | CRANIO (Rare craniofacial anomalies and ear, nose and throat disorders) | CALL 2 (2021) |
| Ghent University Hospital (UZ Gent) (21) | VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-LUNG (Respiratory Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ITHACA (Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders) | CALL 2 (2021) |
| | ERN-Skin (Rare and Undiagnosed Skin Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-RND (Rare Neurological Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | CALL 2 (2021) |
| | ERN-PaedCan (Paediatric Cancer (haemato-oncology)) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-BOND (Rare Bone Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-EYE (Rare Eye Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | eUROGEN (Rare urogenital diseases and complex conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN GENTURIS (GENetic TUMour Risk Syndromes) | CALL 1 (2017) |
| | RARE-LIVER (Rare Hepatological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ReCONNET (Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ERKNet (Rare Kidney Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | ERNICA (Rare inherited and congenital anomalies) | CALL 2 (2021) |
| | CRANIO (Rare craniofacial anomalies and ENT disorders) | CALL 2 (2021) |
| | TransplantChild (Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan)) | CALL 2 (2021) |

| NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | DATE OF APPROVAL |
|--|--|------------------|
| Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) (15) | VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 2 (2021) |
| | ERN-LUNG (Respiratory Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ITHACA (Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-RND (Rare Neurological Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | CALL 2 (2021) |
| | ERN-BOND (Rare Bone Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | GUARD-HEART (Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART) | CALL 2 (2021) |
| | ERN-EYE (Rare Eye Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | eUROGEN (Rare urogenital diseases and complex conditions) | CALL 2 (2021) |
| | RARE-LIVER (Rare Hepatological Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | CRANIO (Rare craniofacial anomalies and ear, nose and throat disorders) | CALL 2 (2021) |
| University Hospital Brussels (UZ Brussel) (4) | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-LUNG (Respiratory Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | GUARD-HEART (Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART) | CALL 1 (2017) |
| | ERN GENTURIS (GENetic TUMour Risk Syndromes) | CALL 2 (2021) |
| AZ Sint-Maarten (Mechelen) (1) | VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) (15) | VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-LUNG (Respiratory Diseases) | CALL 2 (2021) |
| | EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ITHACA (Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders) | CALL 2 (2021) |
| | EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | CALL 2 (2021) |
| | ERN-PaedCan (Paediatric Cancer (haemato-oncology)) | CALL 2 (2021) |
| | MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | RARE-LIVER (Rare Hepatological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ReCONNET (Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ERKNet (Rare Kidney Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EpiCARE (Rare and Complex Epilepsies) | CALL 2 (2021) |
| | ERNICA (Rare inherited and congenital anomalies) | CALL 2 (2021) |
| | TransplantChild (Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan)) | CALL 1 (2017) |

| NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | DATE OF APPROVAL |
|--|--|------------------|
| University Hospital Erasme (ULB) (8) | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-LUNG (Respiratory Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | ITHACA (Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-Skin (Rare and Undiagnosed Skin Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | ERN-RND (Rare Neurological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | CALL 1 (2017) |
| Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) (6) | Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | CALL 1 (2017) |
| | EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | CALL 1 (2017) |
| | MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | CALL 1 (2017) |
| | eUROGEN (Rare urogenital diseases and complex conditions) | CALL 1 (2017) |
| | ERN GENTURIS (GENetic TUmour Risk Syndromes) | CALL 1 (2017) |
| Jules Bordet Institute (2) | EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | CALL 1 (2017) |
| | EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | CALL 1 (2017) |
| Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola - HUDERF (1) | ERN-PaedCan (Paediatric Cancer (haemato-oncology)) | CALL 1 (2017) |

Tabel 2. Belgische ziekenhuizen die deelnemen aan ERN's voor zeldzame of complexe ziekten (resultaten van oproepen 1 en 2)

Een lijst van alle Belgische centra die deelnemen aan ERN's voor zeldzame of complexe ziekten (n=95, resultaten van oproepen 1 en 2 van de EU, verdeeld per ERN en met vermelding van de erkende expertisegebieden die met ORPHAcodes worden weergegeven) is beschikbaar in **Bijlage 1**.

1.5. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN PATIËNTENVERENIGINGEN

De lijst van Belgische patiëntenverenigingen die in Orphanet zijn geregistreerd, wordt regelmatig herbekeken (doorgaans om de twee jaar of vaker indien nodig). De Orphanet-gegevens worden vergeleken met de ledenlijst van RaDiOrg¹⁵ (de Belgische koepelorganisatie van personen met een zeldzame ziekte). Dankzij dit werk, alsook de raadpleging van andere bronnen (nationale en regionale allianties; EURORDIS¹⁶, de niet-gouvernementele alliantie van patiëntenverenigingen en personen die werkzaam zijn op het gebied van zeldzame ziekten in Europa; artsen en onderzoekers die nauw samenwerken met steungroepen; congressen, conferenties, forums, enz.), kunnen er nieuwe verenigingen worden gevonden die aan de toelatingscriteria voldoen of kunnen verenigingen die hun activiteit hebben stopgezet, worden gewist. De resultaten van de regelmatige analyses van het team van Orphanet Belgium worden met RaDiOrg gedeeld zodat zij hun website eveneens kunnen bijwerken.

Er wordt automatisch een e-mail gestuurd naar elke nieuw geregistreerde organisatie om hun te vragen de gepubliceerde gegevens te controleren en om hen te informeren over de mogelijkheid om hun gegevens te laten wissen als ze niet willen dat deze op Orphanet worden gepubliceerd, overeenkomstig de AVG.

Sinds 2022 wordt er een update van de geregistreerde patiëntenverenigingen uitgevoerd. Alle verenigingen waarvan de laatste update van meer dan 2 jaar geleden dateert (n=94) worden per e-mail (en zo nodig telefonisch) gecontacteerd om hun te vragen hun gegevens bij te werken. Voor zover mogelijk worden de gegevens altijd proactief bijgewerkt op basis van de raadpleging van de websites, Facebook-pagina's en publicaties in het Belgisch Staatsblad. Er wordt dan enkel aan de verenigingen gevraagd om te bevestigen dat de gegevens relevant zijn. Na de COVID-19-epidemie ondervonden heel wat verenigingen (financiële) problemen, wat helaas tot de stopzetting van de activiteit van verschillende van deze verenigingen heeft gezorgd. Daarentegen zijn er ook andere organisaties opgericht.

In 2022 werden 8 Belgische patiëntenverenigingen aangemaakt in Orphanet:

- 'Association Syndrome de Cornelia de Lange (point de contact pour la Belgique francophone)';
- 'Vereniging Cornelia de Lange syndroom (aanspreekpunt voor Nederlandstalig België)';
- 'BePOPI - Belgische organisatie van en voor PID-patiënten/Organisation belge de et pour les patients DIP';
- 'BorstkankerMAN vzw';
- 'Donner des ailes asbl - Association belge du syndrome d'Angelman';
- 'Mymu Wallonie-Bruxelles asbl';
- 'Rare Disorders Belgium (RDB) asbl' (eerder enkel als alliantie gepubliceerd);
- 'Ring14 Belgium vzw'.

Er werden 3 patiëntenverenigingen gewist omdat ze hun activiteit hadden stopgezet of omdat ze niet langer beantwoordden aan de insluitingscriteria van Orphanet:

- 'Can Cé-Tu ? asbl';
- 'Prader-Willi Belgium asbl';
- 'Association belge des Victimes du Syndrome Valproate/Belgische Vereniging van Slachtoffers van Valproaat Syndroom'.

In **Bijlage 2** vindt u een **lijst van Belgische verenigingen die werkzaam zijn op het gebied van zeldzame ziekten en die op Orphanet zijn gepubliceerd** (n=119, gegevens van december 2022, met vermelding van de bijbehorende ziekten of ziektegroepen met hun ORPHAcodes).

1.6. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN DIAGNOSTISCHE TESTS

Voor patiënten met een zeldzame ziekte is het verkrijgen van een snelle en nauwkeurige diagnose cruciaal om toegang te krijgen tot de juiste medische expertise. **Orphanet is de referentiedatabase in het kader van de aanbeveling van de deskundigengroep van de Europese Commissie voor zeldzame ziekten (CEGRD) met betrekking tot de grensoverschrijdende genetische tests van zeldzame ziekten in de Europese Unie**¹⁷. Onze database omvat naast een waaier aan gespecialiseerde diensten inzake zeldzame ziekten ook een overzicht van diagnostische tests. Door een portfolio van diagnostische tests te registreren kan gemakkelijker worden vastgesteld welke laboratoria een specifieke test uitvoeren. Het biedt ook een meerwaarde voor genetici doordat zij hierdoor rekening kunnen houden met de ontwikkeling van de gebruikte technieken. Het vergemakkelijkt grensoverschrijdende genetische tests, wat bijzonder interessant is in het domein van zeldzame ziekten. Ten slotte draagt het bij tot de uitwisseling van expertise tussen beroepsbeoefenaren en tot het aangaan van samenwerkingsverbanden die leiden tot een efficiënter gebruik van dure middelen.

Momenteel zijn ongeveer 1.200 tests die in Belgische laboratoria worden uitgevoerd in Orphanet geregistreerd. De registratie en bijwerking van de Belgische genetische tests in Orphanet is een taak die in samenwerking met de [Belgian Genetic Test Database](#) (BGTD)¹⁸ wordt uitgevoerd. Deze database is ontwikkeld door Sciensano, in nauwe samenwerking met de genetici van de 8 officieel erkende genetische centra. Deze centraliseert alle relevante informatie over de tests die in België worden aangeboden voor de diagnose van genetisch bepaalde ziekten. Er bestaat geen enkele verplichting om een genetische testactiviteit in Orphanet te registreren. Wanneer genetici hun gegevens in de BGTD registreren, wordt hun gevraagd om aan te geven of ze instemmen met de publicatie van de gegevens op Orphanet. Als zij niet akkoord gaan, kan de test worden geregistreerd, maar zal hij niet voor het grote publiek zichtbaar zijn op de Orphanet-website.

Een **geautomatiseerd systeem voor informatieoverdracht van de BGTD naar Orphanet** moet nog worden opgezet. Het sluiten van overeenkomsten en de ontwikkeling van interfaces voor toepassingsprogrammering (API's) tussen de BGTD en het Orphanet-platform moeten in de toekomst regelmatige overdrachten van Belgische diagnostische tests naar Orphanet mogelijk maken. Op dit moment gebeurt de informatieoverdracht echter manueel, op basis van Excel-bestanden die regelmatig worden bijgewerkt en uitgewisseld tussen de beheerder van de BGTD en de beheerder van de database van Orphanet Belgium. De informatieoverdracht van de BGTD naar Orphanet gebeurt niet door het automatisch injecteren van gegevens van de ene database (BGTD) naar de andere (Orphanet), en ook niet door het eenvoudig kopiëren en plakken van deze gegevens. De tests worden één voor één geanalyseerd en gevalideerd om ze aan te passen aan het Orphanet-project. Het belangrijkste doel is gestandaardiseerde en geharmoniseerde gegevens te verstrekken aan de gebruikers van Orphanet (bv. omschrijving van de test in het Engels en in de lokale taal, naleving van de criteria voor de beschrijving van de technische procedure, controle van de gen-ziekterelaties via een specifieke tool, enz.). Deze taak kan tevens leiden tot de aanmaak van nieuwe gegevens in Orphanet (nog niet geregistreerde genen, ziekten of gen-ziekterelaties).

De huidige dataset van de diagnostische tests wordt vaak als te complex beschouwd door de klinici en medewerkers van Orphanet, vooral wat betreft de gegevens over de technieken. Bovendien verandert de inhoud van de genpanels zo vaak dat het moeilijk is om altijd over actuele informatie te beschikken, om een correcte weergave te geven van de panels die op een gegeven moment door de laboratoria worden gebruikt. Bijgevolg werd er **in het derde kwartaal van 2022** door het coördinatieteam van Orphanet **een volledige herziening van de registratieprocedure voor diagnostische tests aangevat**. De IS van Orphanet Belgium neemt aan deze werkgroep deel om de verschillende opties te bespreken voor de ontwikkeling van een nieuw model van diagnostische tests. Het is de bedoeling om de dataset kleiner en eenvoudiger te maken, zodat de database van Orphanet de tests beter bestrijkt. Eind 2022 moest de raad van bestuur van Orphanet stemmen over de beslissingen die tijdens deze vergaderingen werden genomen. Als gevolg daarvan zal er in 2023 een grote aanpassing van de gegevens plaatsvinden volgens de nieuwe regels voor de registratie van tests in Orphanet.

In de loop van 2023 zal er een **vergelijkbare denkoefening worden gedaan over het registratieproces voor niet-DNA-tests** (met name biochemische tests).

1.7. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN KLINISCHE PROEVEN

Voor de database van klinische proeven van Orphanet is een klinische proef een interventionele studie gericht op het beoordelen van een geneesmiddel (of een combinatie van geneesmiddelen, een biologisch product, een medisch hulpmiddel) om een zeldzame ziekte of een groep van zeldzame ziekten te behandelen of te voorkomen. Het verzamelen van gegevens met betrekking tot klinische proeven door het Orphanet-consortium is uitermate belangrijk omdat het beroepsbeoefenaren en patiënten helpt een gecentraliseerde en op kwaliteit gecontroleerde toegang tot deze gegevens te verkrijgen.

Het coördinatieteam van Orphanet is bevoegd voor de gecentraliseerde verzameling van klinische proeven dankzij een partnerschap met het **International Clinical Trials Registry Platform (ICTRP)**, dat door de Wereldgezondheidsorganisatie wordt ondersteund. De ICTRP-database centraliseert de gegevens over de klinische proeven die door de nationale en internationale registers worden verstrekt, zoals:

- de Europese database van klinische proeven (**EudraCT**);
- **Clinical trial.gov** (register en database met resultaten van klinische proeven die in de Verenigde Staten en de rest van de wereld worden uitgevoerd).

Voor de **nationale klinische proeven** (m.a.w. de klinische proeven waarbij slechts één land van het Orphanet-consortium betrokken is) wordt er maandelijks door het coördinatieteam van Orphanet een lijst van klinische proeven die mogelijk op een zeldzame ziekte (of een groep van zeldzame ziekten) betrekking hebben, naar de nationale teams gestuurd zodat zij deze kunnen beoordelen. **In België werden er in 2022 35 nationale klinische proeven op hun geschiktheid beoordeeld.** De informatiewetenschapper verifieert alle gegevens van elke klinische proef (titel, fase, datum van eerste inschrijving, rekruteringsstatus, opdrachtgever, type van interventie, enz.) en vult deze indien nodig aan. De koppeling aan de betreffende ORPHAcode(s) wordt geanalyseerd. De in- en uitsluitingscriteria worden gecontroleerd en alleen de gegevens die aan de insluitingscriteria van Orphanet voldoen, worden door de IS geregistreerd en door het coördinatieteam gecontroleerd voordat ze op de Orphanet-website worden gepubliceerd.

De **multinationale klinische proeven** (m.a.w. de proeven waarbij meer dan één land van het Orphanet-consortium betrokken is) die vanuit de ICTRP-database verzameld zijn en in Orphanet ontbreken, worden ook regelmatig geregistreerd. **Voor België omvatte deze taak in 2022 41 multinationale klinische proeven.** Voor elk van deze klinische proeven worden de in- en uitsluitingscriteria gecontroleerd om de koppeling met de ziekte te bevestigen die door het coördinatieteam van Orphanet werd geopperd. De nationale teams zijn vooral betrokken bij het verzamelen en registreren van gegevens met betrekking tot de hoofdonderzoeker en de lokalisatie van de onderzoekscentra om de overeenkomstige nationale klinische entiteit te creëren.

Het ICTRP is de belangrijkste informatiebron voor de klinische proeven, maar de registratie kan ook het gevolg zijn van eigen verklaringen van beroepsbeoefenaren en een nationale surveillance. De nationale teams zijn immers bevoegd voor de identificatie van andere relevante informatiebronnen voor de klinische proeven in hun land met het oog op een volledige gecentraliseerde verzameling van klinische proeven. In 2018 heeft het Federaal Agentschap voor Geneesmiddelen en Gezondheidsproducten (FAGG) een **onlinedatabase voor Belgische klinische proeven** opgericht. Dit is vooral een nuttige informatiebron voor de identificatie van informatie over de onderzoekscentra van ons land. Deze database bevat echter informatie over alle klinische proeven die in België door het FAGG zijn goedgekeurd, en niet alleen over de klinische proeven op zeldzame ziekten.

1.8. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN ONDERZOEKSPROJECTEN

Het coördinatieteam van Orphanet verzamelt de projecten die op Europees niveau door de leden van het internationaal consortium voor onderzoek naar zeldzame ziekten (IRDiRC) worden gefinancierd. Het IRDiRC is een consortium dat nationale en internationale gouvernementele financieringsinstanties zonder winstoogmerk, bedrijven (waaronder farmaceutische en biotechnologische bedrijven), overkoepelende patiëntenorganisaties en wetenschappelijke onderzoekers bijeenbrengt om de internationale samenwerking te bevorderen en het onderzoek naar zeldzame ziekten in de wereld te stimuleren.

De nationale teams zijn bevoegd voor de identificatie van de informatiebronnen voor de onderzoeksprojecten die in hun land naar zeldzame ziekten worden gevoerd. In België worden de nationale financiersinstellingen regelmatig geraadpleegd om informatie over de gefinancierde projecten te verkrijgen. Het Belgische federale wetenschappelijke beleid heeft een database ontwikkeld, **'INVENT'**, die alle onderzoeksgegevens groepeerd die zijn verzameld door:

- de Franse Gemeenschap (<http://www.cref.be/>);
- de Vlaamse Gemeenschap op de portaal-site FRIS Research (<https://www.researchportal.be/nl>);
- de federale overheden (<http://www.belspo.be/>).

Er bestaat geen Belgische database voor onderzoeksprojecten die specifiek aan zeldzame ziekten is gewijd. De onderzoeken via de bovengenoemde databases worden uitgevoerd zonder de mogelijkheid om een filter voor zeldzame ziekten te gebruiken. Het is dan ook heel tijdrovend om hierin projecten op te sporen die specifiek aan zeldzame ziekten zijn gewijd. De onderzoeksprojecten kunnen eveneens worden gevonden op de websites van financieringsinstanties, patiëntenverenigingen, openbare onderzoeksinstituten, enz. Bovendien kunnen ze worden verkregen via beroepsbeoefenaren die hun activiteit in onze online inschrijvingstool of via e-mail kenbaar maken.

In 2022 werden nieuwe Belgische onderzoeksprojecten geregistreerd (bv. ORPHA:293987 Snel aanvangende obesitas in de kindertijd-disfunctie van hypothalamus-hypoventilatie-autonome disregulatie-syndroom; ORPHA:805 Tubereuze sclerose complex).

Polaris (figuur 6), een webinterface voor het visualiseren, verzamelen en analyseren van gegevens met betrekking tot het onderzoek naar zeldzame ziekten wordt momenteel ontwikkeld. Ze wordt door *MyScienceWork* ontwikkeld en door het project IRDiRC Support en het Europees gezamenlijk programma voor zeldzame ziekten (EJP RD) gefinancierd. Deze nieuwe tool zou begin 2023 officieel worden gelanceerd voor de geldschieters-leden van het IRDiRC en voor de leden van het Orphanet-netwerk.

De belangrijkste doelstellingen van het Polaris-platform zijn:

- de invoer van gegevens over de onderzoeksprojecten vereenvoudigen;
- een volledige semiautomatische cyclus ontwikkelen voor het verzamelen, bewaren en gebruiken van de database voor onderzoeksprojecten;
- het gebruik van de Orphanet-database mogelijk maken op basis van een enkele webinterface;
- een webanalyse-interface bieden aan Orphanet- en IRDiRC-leden.

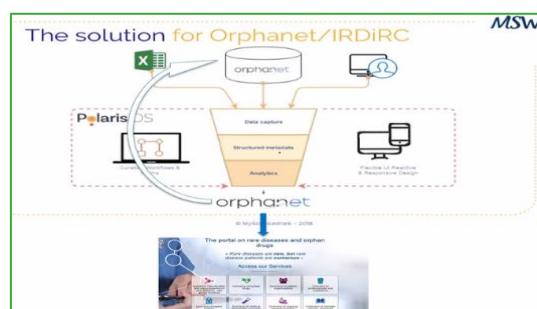


Fig.6. Illustratie van de werking van het toekomstige platform Polaris

1.9. REGISTRATIE EN BIJWERKING VAN REGISTERS

Er bestaat geen Belgische database voor registers die specifiek aan zeldzame ziekten is gewijd. Dit type van gegevens is bijgevolg bijzonder moeilijk te identificeren.

De patiëntenregisters kunnen echter worden geïdentificeerd aan de hand van onderzoeksprojecten, netwerken, financieringsinstellingen, farmaceutische en biotechnologische bedrijven, patiëntenverenigingen, publicaties die door vakgenoten of na contact met experts op het gebied zijn beoordeeld.

In 2022 zijn er enkele nieuwe Belgische patiëntenregisters met betrekking tot zeldzame ziekten (bv. ORPHA:89936 X-gebonden hypofosfatemie, enz.) in de Orphanet-database geregistreerd.

2. Opvolging van de activiteit van het team van Orphanet Belgium

Het coördinatieteam van Orphanet heeft een 'boordtabel voor opvolging van de kwaliteit van het nationale team' ontwikkeld op basis van een reeks indicatoren (bv. uitvoering van kwaliteitstaken op het vlak van inhoud en naleving van de opgelegde termijnen, regelmatige bijwerking van geregistreerde gegevens, verwerking van formulieren die via de online inschrijvingstool worden ingediend, deelname aan interne opleidingen, aanwezigheid op vergaderingen van de raad van bestuur van Orphanet, enz.) om de minimumeisen voor de activiteit van een nationaal team te bepalen.

De laatste analyse werd uitgevoerd voor de periode juli 2021-juli 2022 voor alle nationale teams die tot het Orphanet-consortium behoren. Voor België zijn alle indicatoren groen, wat betekent dat de kwaliteit van de activiteiten van het team van Orphanet Belgium het verwachte niveau evenaart of overtreft.

INDICATOREN VOOR DE ACTIVITEIT VAN DE ONLINE REGISTRATIEDIENST

Collector is de administratieve tool voor de online registratiedienst van Orphanet¹⁹. Hij wordt door de IS's, de nationale validatoren en het internationale coördinatieteam gebruikt om de aanvragen van beroepsbeoefenaren voor de registratie of bijwerking van hun activiteiten met betrekking tot zeldzame ziekten in Orphanet te verwerken. Deze online inschrijvingsdienst werd begin 2014 gelanceerd.

In 2022 werden 35 door Belgische beroepsbeoefenaren ingediende formulieren integraal verwerkt. Dertien formulieren hadden betrekking op nieuwe gegevens en 22 waren aanvragen tot bijwerking van reeds geregistreerde gegevens. Dit is een forse daling tegenover de jaren voordien, wat erop lijkt te wijzen dat Orphanet-gebruikers de voorkeur geven aan communicatie via e-mail. Dit cijfer moet echter in perspectief worden geplaatst. Ten eerste betreffen individuele aanvragen over het algemeen wijzigingen in veel soorten gekoppelde gegevens. Bovendien is Collector niet de enige beschikbare tool voor aanvragen voor registratie en bijwerking. Hoewel wij het gebruik van deze online inschrijvingstool met het oog op de traceerbaarheid aanmoedigen, worden veel aanvragen nog steeds via e-mail of telefonisch ingediend bij het team van Orphanet Belgium. In dat geval worden de aanvragen wel verwerkt, maar niet meegeteld in Collector.

Het is altijd mogelijk om te controleren wanneer de gepubliceerde gegevens voor het laatst zijn bijgewerkt (ofwel na contact met de verantwoordelijke voor de activiteit, ofwel na een laatste controle door de IS van de officiële/legitieme betrouwbare informatiebron), zoals aangegeven in onderstaand screenshot (figuur 7).

The screenshot displays the Orphanet website profile for ABMM - Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires A.S.B.L. The profile includes contact details such as the website, telephone number (+32 (0)64 45 05 24), and the address (Rue Achille Chavée, 52 B02, 7100 LA LOUVIERE, BELGIË). It also lists the head of the organization as Dhr. Jean-Marie HUET and provides a contact email (info@abmm.be). A 'Meer informatie' link is visible. Below the profile, a section titled 'Deel van' lists participating organizations: SMA Europe (Germany) and Euro-DyMA: Federation of European Myotonic Dystrophy Associations (France).

Fig.7. Screenshot van de Orphanet-website: het team van Orphanet Belgium heeft de informatie over een patiëntenvereniging bijgewerkt (vermelding van deelname aan een internationaal netwerk, toevoeging van ziekten waarvoor de vereniging informatie verstrekt en steun verleent) na het uitwisselen van e-mails. De datum van de laatste update is zichtbaar.

BEHEER VAN DE WEBSITE VAN ORPHANET BELGIUM

Het team van Orphanet Belgium verzekert het onderhoud en de bijwerking van een [nationale Orphanet-website](#)²⁰ in twee talen, het Frans en het Nederlands. De nationale website van Orphanet bevat informatie die specifiek is voor België. Sinds eind 2022 wordt er aan een nieuwe website van Orphanet Belgium gewerkt en deze zal uiterlijk op de volgende Dag van de zeldzame ziekten in februari 2023 worden gelanceerd. Het doel is om onze gebruikers een website aan te bieden met een nieuwe opvallendere look die veel gebruiksvriendelijker is (figuur 8).



Fig.8. Screenshot van de homepage van de nieuwe website van Orphanet Belgium

De volgende onderwerpen komen aan bod:

- Contact: op deze pagina staan de contactgegevens van het team van Orphanet Belgium;
- Team/Raad/Partnerschappen: korte beschrijving van het team en van het directiecomité van Orphanet Belgium met vermelding van de sponsors (FOD Volksgezondheid, Sciensano en INAMI-RIZIV) en partners (BGTD, RaDiOrg, enz.);
- Historische context van het Orphanet-netwerk;
- Nieuwigheden en nationale evenementen. Dit kan bijvoorbeeld informatie zijn over de Dag van de zeldzame ziekten, een oproep aan patiënten om deel te nemen aan klinisch onderzoek, conferenties in België en het buitenland, initiatieven van patiëntenverenigingen, opleidingsmogelijkheden, enz. De evenementenkalender wordt regelmatig bijgewerkt;
- Algemene informatie: informatie over het Orphanet-netwerk, zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen (uitleg over activiteiten, organisatie en financiering; nieuwste versie van de activiteitenverslagen; instructievideo's over de nomenclatuur en het gebruik van het zoekinstrument voor een ziekte of een gen, enz.) is ook beschikbaar, evenals informatie over de kwaliteitsverbintenis van Orphanet;
- Criteria voor de Belgische gespecialiseerde diensten: document met definities, informatiebronnen en in- en uitsluitingscriteria voor de gespecialiseerde diensten. Documentatie van de insluitingscriteria voor gespecialiseerde diensten in elk land is van groot belang voor de gebruikers van Orphanet om te weten hoe de gegevens op nationaal niveau worden verzameld en welke selectiecriteria er worden gebruikt. Daarom bevat onze nationale website in de rubriek 'Documenten' een pdf-document¹² met alle gegevenstypes (expertisecentra, medische laboratoria en diagnostische tests, patiëntenverenigingen, onderzoeksprojecten, klinische proeven, registers en biobanken), onze informatiebronnen (openbare en particuliere instellingen, financieringsinstanties, nationale overkoepelende patiëntenorganisaties, databases voor klinische proeven) en hun in- en uitsluitingscriteria.

DEELNAME AAN HET PROJECT OD4RD

Zeldzame ziekten zijn momenteel nog slecht vertegenwoordigd in de gebruikte medische terminologieën. Er bestaat geen specifieke terminologie voor zeldzame ziekten, met uitzondering van de nomenclatuur voor zeldzame ziekten die door Orphanet (op basis van de ORPHAcodes) is ontwikkeld. Een van de belangrijkste doelstellingen van het project [Orphanet Data for Rare Disease \(OD4RD\)](#), dat medegefinancierd wordt door het programma EU4Health van de Europese Commissie, is om **de ORPHAcodes sneller ingang te doen vinden in ziekenhuizen in verschillende Europese landen waar ERN-centra ondergebracht zijn** en om de expertise van deze ERN's te gebruiken om de Orphanet-nomenclatuur nog te verbeteren. Op die manier kan er een **gemeenschappelijke taal**, met specifieke codes voor de zeldzame ziekten, tot stand komen om de zeldzame ziekten (waaronder de niet-gediagnosticeerde gevallen) op Europees niveau doeltreffend te identificeren.

Het OD4RD-project werd in januari 2022 gelanceerd voor een duur van 12 maanden en werd nadien tot 31 maart 2023 verlengd. Tijdens deze pilootfase werd een netwerk van nationale 'hubs' in 13 lidstaten van de EU ontwikkeld (Oostenrijk, België, Tsjechische Republiek, Finland, Duitsland, Italië, Nederland, Noorwegen, Polen, Portugal, Spanje, Zweden, Slovenië) en in Zwitserland in de hoedanigheid van waarnemer (figuur 9).

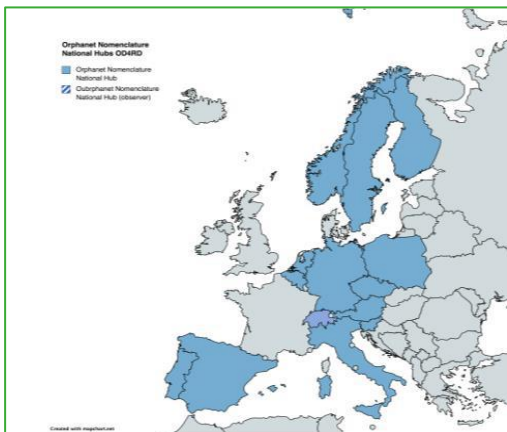


Fig.9. Netwerk van nationale polen ('hubs') voor de nomenclatuur en codering van OD4RD

Dit **Europese project steunt op de specifieke expertise van Orphanet** en op diens duurzame en goed ingeburgerde netwerk, om aan de volgende **algemene doelstellingen** te voldoen:

1. Bijdragen tot het genereren van gestandaardiseerde en interoperabele gegevens met betrekking tot de diagnose van zeldzame ziekten, door het onderhoud van de Orphanet-nomenclatuur in samenwerking met de ERN's en door actieve ondersteuning van de invoer ervan in de ziekenhuizen waar de ERN's ondergebracht zijn;
2. Bijdragen aan de harmonisatie van de gegevensverzameling tussen de verschillende types van gegevens (gezondheidsdossiers, registers) en tussen de landen, door de verspreiding van goede praktijken voor broncodering (gezondheidsdossiers, registers, enz.);
3. Ondersteunen van de besluitvorming op basis van proeven in het kader van de Europese strategie rond ERN's, door een doorzoekbaar referentiecorpus van gegevens en informatie over zeldzame ziekten te verstrekken.

In België wordt de nationale OD4RD-hub bij Sciensano ondergebracht die aan work package 4 meewerkt. WP4 heeft als belangrijkste doel om ondersteuning te bieden bij de lokale invoering van ORPHAcodes in de codeersystemen van de nationale zorgaanbieders waar ERN's zijn ondergebracht (of die met ERN's verbonden zijn). De nationale steunpolen voor de nomenclatuur van Orphanet moeten

de implementatie (vanuit technisch oogpunt) en het gebruik (met name het coderen en exploiteren van de gegevens) van de ORPHACodes in de gezondheidsinformatiesystemen vereenvoudigen.

Bij het begin van het OD4RD-project werd er bij de deelnemende landen een **enquête over de stand van zaken** gehouden om in elk land na te gaan hoe het met de codering via de ORPHACodes staat. **Op basis van deze enquête werd er een rapport opgesteld** over de situatie van de Orphanet-nomenclatuur in elk van de nationale teams. Dit is sinds 2022 beschikbaar. Hieruit blijkt dat het algemene beeld van de codering van zeldzame ziekten met de ORPHACodes zeer verschillend is in de landen die aan WP4 deelnemen. De situaties lopen uiteen van landen waar de ORPHACodes al in alle ziekenhuizen in de nationale codeersystemen zijn ingevoerd met een koppeling naar de ICD-10-CM tot landen waar de ORPHACodes nog helemaal niet worden gebruikt. In België is de situatie complex omdat er momenteel een overstap bezig is naar SNOMED CT® als gemeenschappelijke nationale referenteterminologie in alle elektronische gezondheidsdossiers. Bovendien is er geen enkel wettelijk kader voorzien, en ook geen enkele stimulans (m.a.w. financiële steun die door sommige centra nodig wordt geacht om de ORPHACodes in gebruik te nemen, omdat ze extra werk moeten verrichten om de gegevens te registreren en de registratietools aan te passen en te onderhouden).

Omdat de situatie en de behoeften van de eindgebruikers in verband met de invoering van de ORPHACodes zo verschillend zijn in de landen die aan WP4 deelnemen, moesten er afzonderlijke **nationale actieplannen** worden ontwikkeld om de doelstellingen van het project te verwezenlijken. De partners-coördinatoren van WP4 (BfArM en Inserm) hebben een model ontwikkeld waarmee de deelnemende landen de evolutie van hun maatregelen kunnen documenteren om zo de lokale invoering van ORPHACodes bij nationale zorgaanbieders te ondersteunen. Dit model werd in vier delen opgedeeld: opleidingen/workshops, netwerkvorming, invoering van de helpdesk en andere activiteiten. Tijdens **maandelijkse onlinevergaderingen van WP4** werden deze onderwerpen besproken en werden de ervaringen van de verschillende landen gedeeld. Op die manier konden de landen van elkaar leren en konden gemeenschappelijke onderwerpen op een gecoördineerde manier worden aangepakt.

Alle documenten die in het kader van het OD4RD-project zijn opgesteld, zijn hier beschikbaar: **<https://od4rd.eu/03-deliverables>**

Een van de belangrijkste taken van een nationale OD4RD-hub is **de organisatie van opleidingssessies over de Orphanet-nomenclatuur en -classificatie**, in de lokale taal of talen, voor klinici, codeerders, informatiebeheerders van ziekenhuizen, statistische diensten en andere betrokkenen van de ERN-centra. De volgende tabel (tabel 3) bevat de lijst van Belgische ziekenhuizen die in 2022 een opleiding kregen. Er is enige flexibiliteit mogelijk in het type opleidingen dat wordt aangeboden: er bestaan meerdere mogelijkheden op het vlak van methode (online, ter plaatse) en duur (van 2 uur tot een hele dag, naargelang de beschikbaarheden en noden). Er zijn onlinequizen beschikbaar om achteraf individueel de kennis te testen. De sessies worden opgenomen zodat de informatie kan worden bezorgd aan de personen die de opleiding niet konden bijwonen (figuur 10).

| NAME OF THE HOSPITAL | DATE | HOW? | REMARK |
|---|--|---|---|
| UCL Saint-Luc, Brussels | April 29, 2022 | Online, in French/English | Two-hours session, basic training on nomenclature and codification, theoretical part. Participants: clinicians and RD coders (n=15). |
| UCL Saint-Luc, Brussels | August 29, 2022 | Online, in French/English | Based on the advanced quiz developed by the Orphanet coordinating team (Inserm). Participant: RD coordinator (n=1). |
| Ghent University hospital | September 19, 2022 | Online, in Dutch | Two-hours session, basic training on nomenclature and codification, theoretical part. Participants: clinicians and RD coders (n=15). |
| Liège University hospital | October 21, 2022 | Online, in French/English | One-hour session, Q&A on ORPHAcodes use, advanced level (ORPHAcodes already used in the patient files). Participants: clinicians and RD coders (n=12). |
| Other hospitals with a RD function: UZ Brussel, UZ Antwerpen, UZ Leuven, HUB (Erasme, Huderf, Bordet), GHdC-IPG | To be planned in 2023 with the healthcare professionals | Online or on site. In French/Dutch or English. | / |
| Non-university hospitals, ERN-centres and any institutions involved in the RD field | To be planned in 2023-2025 with the healthcare professionals | Online or on site. In French/Dutch or English. | / |

Tabel 3. Opleidingen over de Orphanet-nomenclatuur en -classificatie die in 2022 in de Belgische ziekenhuizen werden gegeven

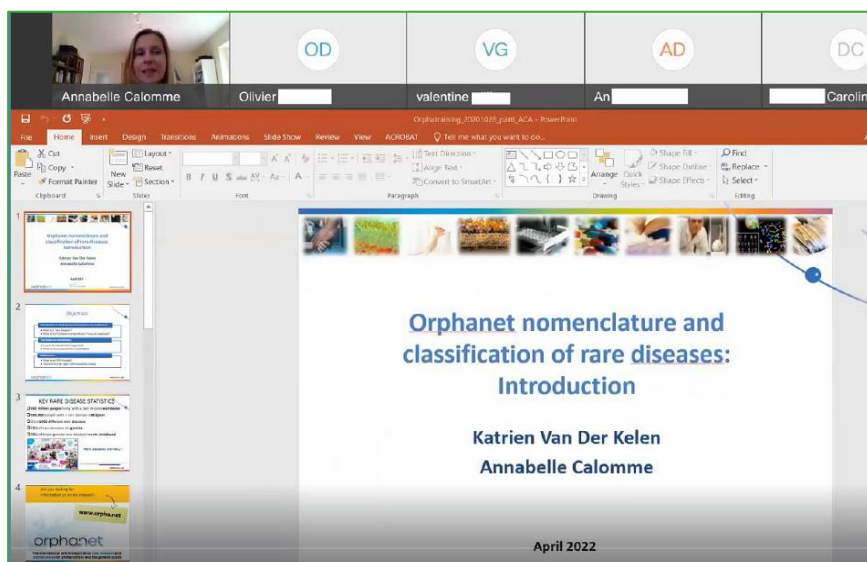


Fig 10. Screenshot van de online opleidingssessie die op 29 april 2022 voor de klinici en codeerders van het Instituut Zeldzame ziekten van Cliniques universitaires Saint-Luc werd georganiseerd

Bovendien moet elke nationale OD4RD-hub **actief bijdragen aan de bevordering van ORPHAcodes bij nationale besluitvormers** (bv. minister van Volksgezondheid, federale en regionale instellingen, ziekenhuisdirecteurs, enz.). Ze maken daarbij gebruik van het promotiemateriaal (richtlijnen, flyers, video's, enz.) dat door het coördinatieteam van Orphanet wordt verstrekt en dat ze zo nodig moeten aanpassen en vertalen.

Tot slot zijn de nationale hubs bevoegd voor het **opzetten van een helpdesk voor ORPHAcodes** in de lokale taal of talen. Deze helpdesk beantwoordt vragen over de inhoud van de Orphanet-nomenclatuur en voert de ORPHAcodes in de gezondheidsinformatiesystemen in. Hij geeft advies over de invoering en het gebruik van de nomenclatuur en de classificatie zodat een degelijke statistische analyse van de gecodeerde gegevens mogelijk is.

Daartoe werd er een **centrale OD4RD-GitHub** opgezet: dit is een online ticketingsysteem waarmee aanvragen kunnen worden aangemaakt, opgevolgd en gepubliceerd. Dit systeem bevordert een eenvoudige en interactieve werkstroom. Nadat een account is aangemaakt, kunnen de vragen worden gepubliceerd.

Het coördinatieteam van Orphanet heeft [binnen de GitHub een FAQ-rubriek](#) ontwikkeld op basis van vragen van de gebruikers. Hierin vind je gestandaardiseerde antwoorden onder 7 hoofdthema's: afstemming op andere terminologieën, aanbevelingen op het vlak van codering, opleiding en communicatie, epidemiologie van zeldzame ziekten, ORPHACodes en nomenclatuur, Orphanet-classificatie en door Orphanet ontwikkelde tools. De rubriek is toegankelijk voor alle gebruikers van de Orphanet-nomenclatuur.

In België bestaat er eveneens een proces om de vragen die gebruikers van ORPHACodes via e-mail (Orphacodes.Belgium@sciensano.be) insturen, te beheren.

Het project werd tot eind 2025 verlengd (OD4RD2). In de loop van deze volgende fase (april 2023-december 2025) zal het netwerk worden uitgebreid met 6 nieuwe nationale hubs (Bulgarije, Ierland, Estland, Letland, Litouwen en Roemenië) om uiteindelijk tot 19 volledig autonome nationale hubs + 1 waarnemer (Zwitserland) te komen. Het OD4RD2-project zal verder bouwen op de pilootfase en heeft de ambitie om het aantal samenwerkingen tussen de ERN's uit te breiden en materiaal te ontwikkelen om beter te kunnen uitleggen hoe problemen met de codering kunnen worden aangepakt.

Het OD4RD2-project heeft de ambitie om bij te dragen tot een betere diagnose en betere zorgen voor patiënten met zeldzame ziekten door de vergelijking van gegevens en bijgevolg de evaluatie van praktijken en resultaten ten opzichte van de geldende zorgstandaarden mogelijk te maken. Alleen zo kunnen de nodige maatregelen worden getroffen om vooruitgang te boeken op het vlak van de globale zorg van zeldzame ziekten.

OPLEIDINGSACTIVITEITEN

1. Opleiding van Orphanet-informatiewetenschappers (IS)

In het kader van de permanente opleiding van medewerkers namen leden van het Orphanet Belgium-team deel aan verschillende opleidingen die door het coördinatieteam van Orphanet-Inserm werden georganiseerd. Wegens de volksgezondheidsmaatregelen als gevolg van de COVID-19-crisis kon de jaarlijkse opleiding die gewoonlijk in Parijs (hoofdkantoor van Orphanet) wordt georganiseerd, niet doorgaan. Van maart tot april 2022 werden er online opleidingen voor de IS's georganiseerd (11 sessies van ongeveer 2 uur).

De nadruk lag daarbij vooral op:

- **het leren gebruiken van de complexe classificatie van zeldzame ziekten van Orphanet**, om volledig te begrijpen hoe zeldzame ziekten zijn ingedeeld in classificaties en wat de gevolgen zijn van de koppeling van gespecialiseerde diensten aan verschillende classificatieniveaus voor de manier waarop deze zichtbaar zijn op de website van Orphanet;
- **het gebruiken van de Orphanet-tools** (figuur 11): **Arbor** om kennis te maken met alle ziekteclassificaties die door Orphanet zijn opgesteld; **Collector** (verzameling van registratie- of updateaanvragen die door beroepsbeoefenaren werden ingediend via **Professor**), **Major** en **Major 2** (opmaaktool voor het aanmaken, bijwerken en verwijderen van gegevens in de database), **Plator** (maakt het mogelijk vooraf gedefinieerde datasets op te vragen of gegevens te injecteren indien de gebruikersrechten dat toestaan), **Seqtor** (zoeken naar verbanden tussen verschillende entiteiten in de database), **Uploader** (een document uploaden in de database), **Redminor** (tool voor communicatie tussen de nationale teams en het coördinatieteam).



Fig.11. Afbeelding van de Orphanet-tools

Hier zijn enkele voorbeelden van onderwerpen die werden behandeld tijdens de opleidingen voor IS's van Orphanet in 2022:

- Algemene presentatie van het Orphanet-netwerk en de Orphanet-portaalsite;
- Nomenclatuur en classificatie van zeldzame ziekten: wat is een zeldzame ziekte; kenmerken, doel en organisatie; hoe toegang te krijgen tot en gebruik te maken van de nomenclatuur en classificatie; hoe worden ze bijgewerkt; hoe een ziekte te vinden in de database; hoe een verzoek in te dienen bij het nomenclatuurteam;
- Hoe een dienst te koppelen aan een ziekte in de database, vertrouwd raken met de functionele classificaties;
- Presentatie van de Orphanet-tools;

- Voor elke gespecialiseerde dienst (expertisecentra, patiëntenverenigingen, diagnostische tests, klinische proeven, onderzoeksprojecten, registers en biobanken): een specifieke sessie over de verzameling, selectie en validatie van de gegevens (pre-release QC), de registratie en publicatie van de gegevens, de kwaliteitscontrole van de gegevens na publicatie (post-release QC), de workflow van de gegevens;
- Genen: hoe zijn de genen in de database geregistreerd en wat is er nodig om ze te registreren.

2. OD4RD-programma “Train the trainers”

Om van het OD4RD-project een succes te maken, **zijn er goed opgeleide centra voor nationale nomenclatuur nodig die de lokale uitvoering van de ORPHAcodes kunnen ondersteunen**. Tijdens de zomer van 2022 hebben de projectleider van Orphanet en de wetenschappelijk coördinator van de nationale polen sessies voor beginners en gevorderden georganiseerd. In deze sessies werden de medewerkers opgeleid die op nationaal niveau betrokken zijn bij de opleidingen en informatieverspreiding over de Orphanet-nomenclatuur en -classificatie.

Het belangrijkste doel van deze opleidingen is ervoor te zorgen dat alle ‘hubs’ perfect kunnen uitleggen wat de voordelen zijn van codering met ORPHAcodes ten opzichte van andere algemene medische terminologieën en hoe deze methode kan worden afgestemd op andere terminologieën en de verschillende beschikbare diensten en tools. Zo kan er nadien in elk betrokken ziekenhuis worden besproken welke oplossingen de werklust van de codeerders op het vlak van zeldzame ziekten kunnen verlichten.

Elke nationale hub doet dienst als ‘**nationale helpdesk**’ en contactpunt voor alle vragen in verband met ORPHAcodes. Hij promoot codering via de ORPHAcodes bij de verschillende sleutelactoren binnen het domein en organiseert opleidingen in de lokale taal of talen voor clinici, genetici en codeerders om nauwkeurige en gestandaardiseerde praktijken te garanderen.

3. Opleidingen met betrekking tot de nationale website van Orphanet

Eind 2022 heeft Inserm een nieuwe versie van de nationale websites van Orphanet ontwikkeld op basis van [het contentmanagementsysteem Grav](#). Alle nationale websites van Orphanet werden volledig bijgewerkt, waaronder ook de Belgische websites van Orphanet. Als gevolg van de update werden de structurele webpagina’s in het Frans en Nederlands vertaald en werd de inhoud aan de Belgische context aangepast.

Om vertrouwd te raken met dit nieuwe systeem, heeft het Belgische team van Orphanet deelgenomen aan opleidingen die door de coördinator van Orphanet werden georganiseerd (3 sessies van ongeveer twee uur in november en december 2022).

Sinds februari 2023 zijn de nieuwe Belgische websites van Orphanet bereikbaar op de volgende adressen:

- <https://orphanet.site/belgique> voor de Franse website;
- <https://orphanet.site/belgie> voor de Nederlandse website.

NATIONALE BEWUSTMAKING EN NETWERKACTIVITEITEN

Een van de missies van het Orphanet-netwerk is **het bewustzijn rond en de verspreiding van kennis over de zeldzame ziekten te doen toenemen**. Daartoe heeft het team van Orphanet Belgium in 2022 meerdere acties ondernomen in verband met de Orphanet-database en de bijbehorende tools.

1. Vergadering met de RD-coördinatrice van CHU Liège over de invoering van de ORPHACodes

Op 7 februari 2022 werd er een onlinevergadering georganiseerd met de coördinatrice zeldzame ziekten van het CHU Liège, mevr. Sylvie Taziaux. Zij leidt een project dat bijdraagt tot het gebruik van ORPHACodes in de medische dossiers van patiënten met zeldzame ziekten in het CHU Liège. Zij vertelde over haar ervaring met de ontwikkeling van een specifieke tool voor de codering van zeldzame ziekten in de digitale patiëntendossiers. Sinds de ontwikkeling van deze tool in 2018 is de invoering ervan een lang en moeilijk proces geweest. Enerzijds waren er technische obstakels en anderzijds was er weerstand van de clinici, ook al was de Orphanet-website in dit ziekenhuis al goed gekend en gewaardeerd. De clinici zijn namelijk niet altijd overtuigd van het belang van een grotere zichtbaarheid van de zeldzame ziekten van de patiënten aan de hand van een specifieke code. Bovendien wordt het zoeken naar de juiste ORPHACodes vaak als vervelend en tijdrovend beschouwd.

Dankzij deze ervaring was ons team erop voorbereid dat een **grote bewustmaking bij zowel de lokale projectleider als de diensthouders van de ziekenhuizen noodzakelijk is om de Belgische specialisten** (clinici, codeerders, informatiebeheerders van ziekenhuizen en andere betrokkenen) **te overtuigen om hun kennis van de ORPHACodes te verbeteren en hun gebruik ervan in de ziekenhuizen te ondersteunen**. In dat opzicht is de organisatie van nationale opleidingen zoals voorzien in het kader van het OD4RD-project bijzonder relevant.

2. Deelname aan de Dag van Zeldzame Ziekten

De Dag van de zeldzame ziekten is een internationaal initiatief dat elk jaar op de laatste dag van februari plaatsvindt. **In België stelt RaDiOrg¹⁵, de overkoepelende vereniging voor mensen met een zeldzame ziekte, op die dag steeds haar bewustmakingscampagne voor**. Dit jaar was de kerngedachte van deze campagne om de verwachtingen van alle mensen met een zeldzame ziekte op het vlak van diagnose en zorg concreet en zichtbaar te maken aan de hand van een fysieke wachtzaal in het hart van Brussel (figuur 12). Gedurende drie opeenvolgende dagen vanaf 28 februari losten patiënten met een zeldzame ziekte, zorgaanbieders, naasten en sympathisanten elkaar in de wachtzaal af om de aandacht te vestigen op dit belangrijke probleem voor de volksgezondheid. In de wachtzaal werden ook ontmoetingen met besluitvormers en politici georganiseerd om oplossingen te vinden voor de lange wachttijden voor een diagnose en zorg.

RaDiOrg maakte ook van deze gelegenheid gebruik om **een petitie op te starten** om de beleidsmakers te vragen zich in te zetten voor een betere behandeling van personen met een zeldzame ziekte.

Zoals elk jaar nam het Team zeldzame ziekten van Sciensano deel aan deze bewustmakingsactie. Wij hebben de campagne van RaDiOrg niet alleen online onder de aandacht gebracht (door op de website van Orphanet Belgium, van Sciensano en op sociale media informatie te verspreiden, door speciale banners in onze e-mailhandtekeningen te gebruiken, enz.), maar hebben ook op verschillende

plaatsen affiches opgehangen met daarop belangrijke informatie over de uitdagingen waarmee mensen met een zeldzame ziekte in ons land worden geconfronteerd.



Fig.12. Visuals van de bewustmakingscampagne die RaDiOrg in 2022 voor de Internationale dag van de zeldzame ziekte lanceerde.

3. Mondelinge presentatie tijdens de laatste vergadering van OD4RD

De laatste vergadering van OD4RD vond plaats in de vorm van een hybride evenement dat op 6 oktober 2022 door het coördinatieteam van Orphanet (Inserm) werd georganiseerd. Deze werd zowel in de Cité Universit  de Paris als online gehouden. **Er namen 83 mensen deel, waaronder alle partners van het project, de ERN's en andere betrokkenen.** Een van de voornaamste doelen van deze vergadering was om de ERN's en externe partners de kans te bieden zich te informeren over het project en de actuele en verwachte resultaten ervan. Daarnaast werd er gepraat over mogelijke verbeteringen, extra taken en uitdagingen die in de komende maanden en in de volgende fase (project 'OD4RD2') moeten worden aangepakt.

Een deel van het Team ZZ van Sciensano was in Parijs aanwezig. Tijdens de vergadering gaf de IS van Orphanet Belgium een **mondelinge presentatie van het Belgische actieplan en de verwezenlijkingen van de Belgische hub** (figuur 13).



Fig.13. Presentatie van het Belgische actieplan in het kader van het Europese OD4RD-project door Annabelle Calomme (Orphanet Belgium, Sciensano) tijdens de laatste vergadering van OD4RD in oktober 2022 in Parijs.

4. Deelname aan de jaarlijkse vergadering van Orphanet

De jaarlijkse vergadering van Orphanet 2022 werd als satellietevenement van de laatste vergadering van OD4RD gehouden en werd door het coördinatieteam van het Orphanet-netwerk (Inserm) georganiseerd. De vergadering vond op 7 oktober 2022 in Parijs en online plaats en telde **65 deelnemers**.

Deze vergadering had meerdere doelstellingen:

- evalueren wat het coördinatieteam, elk nationaal team en het netwerk in zijn geheel het afgelopen jaar hebben verwezenlijkt;
- een jaarlijks strategisch actieplan overeenkomen;
- praten over mogelijke verbeteringen, extra taken en uitdagingen die in 2023 zullen moeten worden aangepakt.

Bij deze gelegenheid werd een **poster voorgesteld met daarop de belangrijkste activiteiten en verwezenlijkingen van het team van Orphanet Belgium in 2022** (figuur 14).



Fig.14. Poster met activiteiten en verwezenlijkingen van het team van Orphanet Belgium in 2022

5. Meetings met het terminologiecentrum van de FOD

In België is het [Terminologiecentrum](#) binnen de FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu verantwoordelijk voor het beheer en de uitvoering van de Belgische nationale versie van SNOMED CT® in de patiëntendossiers. In 2013 heeft België voor SNOMED CT® gekozen als gemeenschappelijke terminologie in de medische sector. Momenteel is de overstap naar SNOMED CT® als nationale referentiterminologie in alle Belgische elektronische gezondheidsdossiers (EHR) aan de gang (voorzien tegen 2027).

Het team van Orphanet Belgium stimuleert actief het gebruik van ORPHACodes in de EHR's omdat dit een van onze missies is als deelnemer aan het project OD4RD. De ORPHACodes zijn immers de *conditio sine qua non* voor de interoperabiliteit van de gegevens over zeldzame ziekten, voor de zichtbaarheid van de patiënten en voor de samenwerking tussen de zorg- en onderzoeksinstellingen. Bijgevolg **blijft de invoering van ORPHACodes een grote uitdaging in België aangezien de nationale gezondheidsautoriteiten het gebruik van een enkel codeersysteem (SNOMED CT®) in de EHR's ondersteunen.**

Om informatie over deze kwestie uit te wisselen, organiseerde het Team ZZ van Sciensano in november en december 2022 twee vergaderingen met het Terminologiecentrum. Ons belangrijkste doel was om aan te tonen waarom het gebruik van ORPHACodes cruciaal is voor de gemeenschap van zeldzame ziekten. We gebruikten daarvoor een lijst met sterke argumenten die was goedgekeurd door het coördinatieteam van Orphanet dat voor deze aspecten bevoegd is (figuur 15). Het Terminologiecentrum was het ermee eens dat het ORPHA-codeersysteem voor het domein van de zeldzame ziekten duidelijke voordelen heeft ten opzichte van een algemene medische terminologie. Toch blijven ze bij hun besluit om slechts één codeersysteem - SNOMED CT® - in de Belgische EHR's te bewaren.



Fig.15. Presentatie over het belang van de invoering van ORPHACodes in de Belgische HIS's

Er is echter heel wat vooruitgang geboekt:

- Als een zeldzame ziekte ontbreekt of onvoldoende nauwkeurig wordt weergegeven in SNOMED CT® op het moment dat de afstemming tussen SNOMED CT® en de ORPHACodes zo volledig mogelijk wordt geacht, **kan Sciensano aan het Terminologiecentrum vragen om de ontbrekende entiteit toe te voegen aan de 'nationale uitbreiding van SNOMED CT'**, waarin concepten kunnen worden toegevoegd die specifiek voor België zijn;
- Het Terminologiecentrum heeft besloten dat het heel nuttig kan zijn om de zeldzaamheid van de ziekte weer te geven met een label (logo), dat gebaseerd is op een SNOMED-identificatiecode die overeenstemt met een ORPHACode in een patiëntendossier. Dankzij dit label zijn patiënten veel zichtbaarder en vergroten hun kansen op een goede medische behandeling (in het bijzonder in noodgevallen). Er wordt bijgevolg voorgesteld om te werken aan een **systeem dat in de EHR een indicator toevoegt wanneer er een SNOMED CT®-identificatiecode voor een zeldzame ziekte (die met een ORPHACode overeenstemt) wordt gebruikt** om een patiënt met een zeldzame ziekte te diagnosticeren;

- Het Terminologiecentrum heeft voorgesteld om samen met **Sciensano een werkgroep** op te starten (vanaf 2023) om onze behoeften op dit vlak met elkaar te delen. Idealiter bestaat deze werkgroep uit vertegenwoordigers van de ziekenhuizen (bv. vertegenwoordigers van functies ZZ) die de bruikbaarheid van het label voor zeldzaamheid in de elektronische dossiers kunnen verifiëren.

Orphanet is van mening dat de door het Terminologiecentrum voorgestelde oplossingen niet optimaal zijn, omdat ze de ontwikkeling van een extra systeem ('SCT BE uitbreiding') veronderstellen dat moet worden onderhouden. Deze optie zal duurder en minder nauwkeurig zijn dan het rechtstreeks gebruiken van het nomenclatuursysteem van Orphanet dat up-to-date en gratis is.

6. Meeting met de FOD Volksgezondheid en de minister van Volksgezondheid over de aanduiding van de expertise op het vlak van zeldzame ziekten in België

In België beslist de raad van bestuur van Orphanet, bestaande uit vertegenwoordigers van Sciensano, leden van de nationale gezondheidsautoriteiten (FOD Volksgezondheid) en leden van het Rijksinstituut voor ziekte- en invaliditeitsverzekering (RIZIV) over de criteria voor de registratie van Belgische activiteiten, rekening houdend met de toelatingscriteria van de Europese Orphanet-coördinator.

Momenteel mogen er 2 categorieën van Belgische centra in Orphanet worden geregistreerd:

- de officieel erkende centra (m.a.w. de referentiecentra die een overeenkomst met het RIZIV hebben rond specifieke zeldzame ziekten, de genetische centra en de ziekenhuizen die door de regionale gezondheidsinstanties worden erkend voor hun 'functie zeldzame ziekten');
- de centra die deelnemen aan een Europees referentienetwerk (ERN).

De Belgische criteria beantwoorden niet helemaal aan de verwachtingen van een aantal patiënten en beroepsbeoefenaren uit de gezondheidszorg. Zo ontvangen we binnen Orphanet Belgium vrij vaak feedback van patiëntenverenigingen en beroepsbeoefenaren die niet tevreden zijn over de manier waarop de expertise inzake zeldzame ziekten momenteel in Orphanet vertegenwoordigd is. Daarom hebben wij om een ontmoeting met onze nationale gezondheidsautoriteiten (FOD Volksgezondheid) gevraagd, in aanwezigheid van de minister van Volksgezondheid, om het over dit onderwerp te hebben.

Tijdens deze onlinevergadering in december 2022 heeft het ZZ team van Sciensano een **nieuw model voorgesteld op basis van de oprichting van een nationaal aanduidingscomité en het gebruik van vragenlijsten die door Orphanet zijn uitgewerkt** (en zo nodig zijn aangepast). De vragenlijsten over de kwaliteitscriteria van Orphanet²¹ hebben tot doel om na te gaan of er in Orphanet een niet-officieel erkend expertisecentrum kan worden ingeschreven. Ze zijn gebaseerd op de aanbevelingen van het EUCERD over de kwaliteitscriteria van de expertisecentra voor zeldzame ziekten.

Ons voorstel is gebaseerd op:

- een 'enquête' (e-mailuitwisseling) bij onze collega's in andere landen van het Orphanet-consortium om te weten hoe de expertise op het vlak van zeldzame ziekten in hun land wordt aangeduid;
- de lezing van wetgevende documenten (referentiekaders, nationale actieplannen, procedures, enz.) die in andere landen van toepassing zijn;
- uitwisselingen met klinici en patiëntenverenigingen (hoofdzakelijk RaDiOrg, de koepelorganisatie van personen met een zeldzame ziekte in België).

Dit voorstel werd niet weerhouden, hoofdzakelijk omdat een dergelijke oplossing vanwege juridische aspecten moeilijk uit te werken is: in België is de verdeling van bevoegdheden tussen het federale niveau en de gewesten de reden waarom het FOD Volksgezondheid niet bevoegd is om een lijst van criteria vast te stellen en te gebruiken voor de toewijzing van het label 'expert' aan een centrum. Bijgevolg **zullen de criteria met betrekking tot de identificatie en registratie van expertcentra in Orphanet voorlopig niet opnieuw worden beoordeeld.**

Het werk dat wordt uitgevoerd in het kader van de nieuwe overeenkomsten over zeldzame ziekten met het RIZIV en de lancering van de "gezamenlijke actie voor de integratie van ERN's in de nationale gezondheidszorgsystemen", ondersteund door de EC, zou moeten bijdragen tot een betere bepaling van waar de expertise zich bevindt in ons land.

Met de steun van experts uit het domein (clinici, patiënten, enz.) moet een mobilisatie van de bevoegde nationale instanties, alsook van de regionale ministers van Volksgezondheid, worden overwogen. Een optie zou kunnen zijn om een nationale 'spiegelgroep' op te richten, bestaande uit alle betrokkenen. Dit is trouwens een van de activiteiten die in het '[Europees partnerschap inzake zeldzame ziekten](#)' worden voorgesteld. Het ontwerp van het voorstel voor dit partnerschap wordt momenteel opgesteld en zou tegen september 2023 moeten worden ingediend.

7. Bijdrage aan OrphaNetWork News

OrphaNetWork News is een **interne nieuwsbrief die ongeveer om de 3 maanden door Orphanet wordt gepubliceerd** (figuur 16). De bedoeling van de nieuwsbrief is om alle partners op de hoogte te brengen van de conclusies van de follow-upbijeenkomsten van de raad van bestuur van Orphanet. In de nieuwsbrief wordt ook informatie verstrekt over de activiteiten en verwezenlijkingen van elk team om de kennisverwerving van het hele netwerk te bevorderen. Deze nieuwsbrief wordt naar alle nationale teams van Orphanet verstuurd. De leden van de nationale adviesraad en de leden van de wetenschappelijke raad kunnen zich eveneens op de nieuwsbrief inschrijven.

De nationale teams worden uitgenodigd om alle informatie in te sturen die zij relevant achten voor de nieuwsbrief van OrphaNetwork, om elk nummer systematisch te lezen en om de in dit document vermelde actiepunten uit te voeren. **Het team van Orphanet Belgium heeft in elk van de 4 nummers van 2022 iets gepubliceerd over zijn activiteiten** (communicatie over vergaderingen, conferenties, congressen, opleidingen, enz.).



Fig.16. Voorpagina van het nummer van november-december 2022 van de interne nieuwsbrief van OrphaNetWork

8. Opstelling van documenten om de registratie van Belgische patiëntenverenigingen te vereenvoudigen

In juni 2022 heeft de informatiewetenschapper van Orphanet Belgium op vraag van RaDiOrg een artikel²² geschreven (momenteel enkel in het Frans beschikbaar), waarin wordt beschreven **hoe een patiëntenvereniging zich in de database van Orphanet kan registreren en wat de voordelen daarvan zijn**. Daarbij werd ook de lijst verstrekt van patiëntenverenigingen die op dat moment in Orphanet waren geregistreerd. Dit document is op de website van Orphanet Belgium beschikbaar.

Daarnaast werden er ook **gidsen in de lokale taal (Frans, Nederlands) opgesteld over de registratie van patiëntenverenigingen in Orphanet**. Daarin wordt aan de patiënten uitgelegd hoe zij de online inschrijvingstool van Orphanet (enkel in het Engels beschikbaar) moeten gebruiken om een registratieaanvraag voor hun vereniging in te dienen.

DIENSTVERLENENDE ACTIVITEITEN: ONDERSTEUNING VAN PATIËNTEN EN BEROEPSBEOEFENAREN

Het team van Orphanet Belgium ontvangt regelmatig vragen via e-mail (orphanetbelgium@sciensano.be) of per telefoon van patiënten, onderzoekers en zorgaanbieders over zeldzame ziekten. Het team geeft indien mogelijk een antwoord op deze vragen, bijvoorbeeld door te helpen de juiste informatie te vinden over een ziekte, door te verwijzen naar een patiëntenvereniging voor de specifieke ziekte (als die bestaat), door te helpen optimale expertise te vinden, of door uit te leggen waarom een ziekte niet te vinden is op het Orphanet-portaal (definitie van de insluitingscriteria om als zeldzame ziekte te worden beschouwd). Zo nodig verwijzen wij de patiënten naar de bevoegde personen door. Als team van Orphanet kunnen wij immers niet op persoonlijke medische of administratieve vragen antwoorden.

RaDiOrg, de koepelorganisatie van patiënten met een zeldzame ziekte in België, fungeert als hulplijn voor persoonlijke vragen. De contactgegevens van RaDiOrg staan op de nationale website van Orphanet Belgium en op het Orphanet-portaal (figuur 17). Op die manier kan RaDiOrg mensen die aan dezelfde zeldzame ziekte lijden met elkaar in contact brengen, advies geven over het oprichten van een patiëntenvereniging en zichtbaarheid geven aan een zeldzame ziekte door een getuigenis op hun website te plaatsen.

Voor een persoonlijk doel
Orphanet kan geen persoonlijke vragen beantwoorden. Gelieve een specifieke dienst te contacteren.

| Land | Organisatie | E-mailadres | Telefoonnummer |
|-----------|---|--|---------------------------------------|
| Australië | The Association of Genetic Support of Australasia: www.agsa-geneticsupport.org.au/ | info@agsa-geneticsupport.org.au | +61 2 9211 1462 |
| België | RaDiOrg is the umbrella organisation for patient organisations concerning rare diseases. https://www.radiorg.be/nl/contact/ | info@radiorg.be | +32 (0)478 72 77 03 |
| Bulgarije | ICRDOD (Information Center for Rare Diseases and Orphan Drugs): www.raredis.org | info@raredis.org | +359 (0)32 57 57 97 |
| Canada | CORD (Canadian Organization for Rare Disorders): www.raredisorders.ca | info@raredisorders.ca | +1-877 302 7273 (English speakers) |

Fig.17. Screenshot van de Orphanet-website: RaDiOrg wordt vermeld als de Belgische hulplijn voor persoonlijke vragen

Wanneer **vragen betrekking hebben op eventuele ontwikkelingen in de ZZ nomenclatuur en de classificatie** (bv. vraag om een nieuwe entiteit te creëren die nog niet in Orphanet is opgenomen), worden deze doorgestuurd aan de leden van het coördinatieteam van Orphanet-Inserm die bevoegd zijn voor deze aspecten. Het nationale team wordt gevraagd om voorafgaand wetenschappelijk onderzoek uit te voeren om het verzoek te ondersteunen (identificatie en overdracht van recente en relevante wetenschappelijke publicaties over de ziekte). Het dient opgemerkt te worden dat de termijn om een volledig antwoord van Orphanet-Inserm te krijgen, doorgaans redelijk lang is (tot meerdere maanden). Deze opdracht vereist namelijk een grondige studie van de recente literatuur en overleg met externe deskundigen, bijvoorbeeld de experten die samenwerken met de ERN's.

De frequentie van de vragen van externe gebruikers en de werklast die deze met zich meebrengen, zijn moeilijk in te schatten. De frequentie is namelijk nogal willekeurig en terwijl bepaalde verzoeken snel opgelost zijn, hebben andere een langere opvolging en de tussenkomst van meerdere mensen nodig. In onze interne bestanden wordt een lijst van alle verzoeken bewaard.

Overzicht van wat het team van Orphanet Belgium wel en niet kan doen om u te helpen:

WAT WE KUNNEN DOEN

Algemene informatie over een zeldzame ziekte verstrekken die door experts is goedgekeurd (gebaseerd op de door Orphanet opgestelde teksten).

De als expert erkende nationale en internationale centra voor een bepaalde zeldzame ziekte identificeren (in Orphanet geregistreerde centra, op basis van de insluitingscriteria die momenteel door de MB van Orphanet Belgium zijn bepaald).

Een patiëntenvereniging voor een specifieke zeldzame ziekte identificeren (als ze bestaat) en doorverwijzen naar RaDiOrg, onze medewerker die als helpdesk fungeert.

Een klinische proef, een onderzoeksproject, een register of een medisch laboratorium dat diagnostische tests aanbiedt, voor een bepaalde zeldzame ziekte identificeren (als deze zijn opgenomen).

Gegevens in Orphanet invoeren, wissen of bijwerken (onder voorbehoud van een definitieve goedkeuring door het coördinatieteam van Orphanet-Inserm).

Verzoeken bij het coördinatieteam van Orphanet-Inserm indienen om een entiteit in de Orphanet-nomenclatuur toe te voegen, te schrappen of te wijzigen.

Voor klinici/codeerders: steun bieden om de meest relevante ORPHAcode voor een bepaalde diagnose van een zeldzame ziekte te identificeren.

Voor klinici/codeerders: opleidingen (online of fysiek) aanbieden over de nomenclatuur en classificatie van Orphanet.

WAT WE NIET KUNNEN DOEN

Wij kunnen niet op persoonlijke (medische, juridische of administratieve) vragen antwoorden. In dat geval moet er een daartoe bevoegde dienst worden geraadpleegd.

Wij kunnen ons niet uitspreken over de relevantie van het medisch advies dat u van uw medische team hebt gekregen.

Wij kunnen niet tussenkomen in administratieve kwesties betreffende het behandelingstraject of een verzoek om terugbetaling bij een ziekenfonds.

Wij kunnen geen financiële steun bieden of helpen om geneesmiddelen, medische hulpmiddelen of andere materiële steun te vinden.

CONCLUSIE EN PERSPECTIEVEN

Sinds zijn oprichting in 1997 is Orphanet uitgegroeid tot een gerenommeerde en internationaal erkende portaalsite die uitsluitend gewijd is aan zeldzame ziekten en weesgeneesmiddelen. Orphanet is de referentiebron voor de nomenclatuur en classificatie van zeldzame ziekten. De website is vrij toegankelijk en aan de hand van de tools die erop worden aangeboden, kan eenieder er deskundige informatie van hoogstaande kwaliteit vinden, kunnen patiënten met een zeldzame ziekte in de gezondheidsinformatiesystemen worden geïdentificeerd en zijn ze zichtbaar, en kan er worden gezocht dankzij een unieke en in de tijd stabiele identificatiecode (ORPHAcode). Het doel hiervan is niet alleen om patiënten en artsen zo goed mogelijk te begeleiden naar relevante diensten voor een doeltreffend zorgtraject, maar ook om kennis te verwerven door herbruikbare wetenschappelijke massadata te produceren.

Het Orphanet-netwerk met meerdere belanghebbenden, dat dankzij aanhoudende Europese en nationale inspanningen tot stand is gekomen, is een **mooi voorbeeld van een succesvolle trans-Europese samenwerking**. Het consortium, dat geleidelijk is uitgebreid tot een veertigtal landen in Europa en daarbuiten, wordt gecoördineerd door Inserm in Parijs. De nationale teams bevinden zich in elk land dat aan het netwerk deelneemt. België maakt hier al ruim 20 jaar deel van uit. Het voortbestaan van de nationale teams van Orphanet op lange termijn is essentieel om de uitdagingen aan te gaan die voortvloeien uit een snel veranderend politiek, wetenschappelijk en IT-landschap.

In 2022 heeft het team van Orphanet Belgium de fundamentele taken van het databasebeheer uitgevoerd, zoals de registratie van gegevens en de regelmatige bijwerking van bestaande gegevens voor alle soorten in Orphanet opgenomen gespecialiseerde diensten (expertisecentra, patiëntenverenigingen, medische laboratoria en diagnostische tests, klinische proeven, onderzoeksprojecten, registers en biobanken). Om alle gebruikers te voorzien van een betrouwbare en actuele database over zeldzame ziekten, is het dagelijkse beheer van de inhoud van de database een **permanente taak** die gebaseerd is op regelmatig herziene standaardprocedures.

In 2022 werden er bijzondere inspanningen geleverd om **de expertisecentra te registreren die zich na de tweede oproep tot kandidaatstelling van de EU bij een Europees referentienetwerk (ERN) hebben aangesloten**. België neemt voortaan aan 24 bestaande ERN's deel en **100 % van de Belgische centra die zich na de twee oproepen bij een ERN hebben aangesloten, is in Orphanet geregistreerd**. Voor bepaalde ERN-centra die sinds 2019 zijn geregistreerd, was er in 2022 al een update nodig.

In 2023 voorzien we voldoende tijd voor de **aanpassingen die nodig zullen zijn na de invoering van een nieuw registratiemodel voor diagnostische tests**. Daarnaast zal er een opleiding moeten worden gevolgd om met het Polaris-platform te leren werken. Deze **nieuwe tool voor de registratie, curatie en analyse van onderzoeksprojecten** zou de identificatie van projecten die nog niet in de Orphanet-database zijn geregistreerd, alsook de analyse van onze nationale onderzoeksgegevens, bv. op het vlak van de dekking van ziekten, moeten vereenvoudigen.

Bovendien zullen wij onze **dienstverlenende activiteiten** voortzetten, zoals de bijstand aan personen met een zeldzame ziekte of zorgaanbieders die regelmatig via e-mail of telefonisch contact met ons opnemen. Wij zullen ook deelnemen aan **nationale bewustmakingsacties** rond zeldzame ziekten in het algemeen, maar ook in verband met de Orphanet-database en verwante tools.

Het team van Orphanet Belgium zal **actief blijven deelnemen aan het Europees OD4RD-project**. Dit project heeft als voornaamste doel om bij te dragen tot het genereren van nauwkeurige en gestandaardiseerde gegevens over zeldzame ziekten door de invoering van ORPHAcodes in de nationale gezondheidsinformatiesystemen. Dit project bestaat met name uit het aanbieden van opleidingen in beide landstalen (of op verzoek in het Engels), online of fysiek, aan personen die in een

klinische context betrokken zijn bij zeldzame ziekten (clinici, codeerders, personen die verantwoordelijk zijn voor de registers, IT-verantwoordelijken, enz.). Ook het onder de aandacht brengen van de ORPHAcodes bij sleutelactoren op dit gebied (nationale gezondheidsautoriteiten, ziekenhuisdirecteurs, experts, enz.) draagt bij tot dit project.

REFERENTIES

1. Orphanet Belgium activity report 2017-2019: DOI: <https://doi.org/10.25608/4d5z-2q16>
2. Orphanet Belgium activity report 2020: DOI: <https://doi.org/10.25608/72vb-ay88>
3. Orphanet Belgium activity report 2021: DOI: <https://doi.org/10.25608/5bev-y998>
4. Orphanet Reports Series / Procedures: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_Home.php?Ing=EN
5. As defined in Regulation (EC) N°141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=NL>
6. Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
7. “Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data”, Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2022, Number 1: Diseases listed in alphabetical order: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_diseases.pdf; The number of rare diseases listed in Orphanet is also available at the bottom of the Orphanet website homepage: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
8. Figures obtained following “[The Journey to Diagnosis for People Living with Rare Diseases. A Rare Barometer Survey](#)” launched in March 2022 by EURORDIS. For Belgium, 882 respondents, 341 rare diseases represented. No official report/communication was yet available at the time of this report. A scientific article should be published in 2023 by EURORDIS and RaDiOrg will publish a report/outcome in early 2024.
9. This number evolves as countries join the consortium or are (temporarily) suspended. To have access to the most up to date figure, please refer to: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_Network_MB_members.pdf
10. Orphanet – 2021 Activity report, Orphanet Report Series, Reports Collection, October 2022 (V1) <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2021.pdf>
11. Belgian Plan for Rare Diseases, Brussels, December 2013, [French version](#); [Dutch version](#).
12. Orphanet evaluation criteria for Belgian expert resources, version 2, 08 October 2021: http://www.orpha.net/national/data/BE-FR/www/uploads/Belgian-criteria-document_version-08OCT2021_4.pdf
13. European reference networks description on the Orphanet website: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics_ERN.php?Ing=EN
14. European reference networks description on the official website of the European Union: https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en
15. RaDiOrg, Rare Diseases Belgium website: <https://www.radiorg.be/>

16. EURORDIS website: <https://www.eurordis.org/>
17. Recommendation on Cross Border Genetic Testing Of Rare Diseases in the European Union (2015):
https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/2015_recommendation_cross_bordergenetic_testing_en.pdf
18. Belgian Genetic Tests Database (BGTD): <https://gentest.healthdata.be/>
19. Orphanet online registration service: <https://www.orpha.net/professor/htdocs/>
20. Orphanet Belgium national website (2023 version): <https://orphanet.site/belgium>
21. Orphanet Quality Criteria Questionnaires: see annexes of the “Procedural document on data collection and registration of expert centres in Orphanet, Orphanet, February 2019, Version 1”:
https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/eproc_expert_centres_R2_PatCar_Cns_EP_02.pdf
22. “Etre référencé sur le site Orphanet: un pas vers plus de visibilité pour les associations de patients belges”: https://orphanet.site/user/env/belgique/themes/orphanet/files/POs-publication_Orphanet_Annabelle_June-2022.pdf

BIJLAGEN

1. Belgische centra die deelnemen aan ERN's voor zeldzame of complexe ziekten (zoals geregistreerd in Orphanet in 12/2022)

| NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | DATE OF APPROVAL | PARTICULAR AREA OF EXPERTISE OF THE CENTRE WITHIN THE ERN |
|--|---|------------------|--|
| VASCern (Rare Multisystemic Vascular Diseases) | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68419 Vascular anomaly or anglioma |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:285014 Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection ORPHA:881 Turner syndrome |
| | AZ Sint-Maarten (Mechelen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:77240 Primary lymphedema |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:285014 Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:77240 Primary lymphedema |
| Endo-ERN (Rare Endocrine Conditions) | University Hospital Erasme (ULB) / Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola (HUDERF) | CALL 1 (2017) | ORPHA:90771 Disorder of sex development ORPHA:101954 Rare adrenal disease ORPHA:181384 Rare hypothalamic or pituitary disease ORPHA:68415 Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly ORPHA:101955 Rare thyroid disease ORPHA:77828 Genetic obesity ORPHA:90692 Rare endocrine growth disease |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:90771 Disorder of sex development ORPHA:77828 Genetic obesity ORPHA:443095 Hyperinsulinemic hypoglycaemia ORPHA:877 Neuroendocrine neoplasm ORPHA:101956 Polyendocrinopathy ORPHA:101954 Rare adrenal disease ORPHA:101952 Rare diabetes mellitus ORPHA:181441 Rare disorder with hypergonadotropic hypogonadism ORPHA:90692 Rare endocrine growth disease ORPHA:181384 Rare hypothalamic or pituitary disease ORPHA:68415 Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly ORPHA:101955 Rare thyroid disease |
| | University Hospital Brussels (UZ Brussel) | CALL 1 (2017) | ORPHA:97978 Rare endocrine disease |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:90771 Disorder of sex development ORPHA:325690 Genetic disorder of sex development ORPHA:68415 Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:528 Congenital generalized lipodystrophy ORPHA:98305 Genetic lipodystrophy ORPHA:552 MODY ORPHA:225 Maternally-inherited diabetes and deafness ORPHA:90159 Panniculitis-induced localized lipodystrophy ORPHA:300382 Progeroid and marfanoid aspect-lipodystrophy syndrome ORPHA:1667 Wolcott-Rallison syndrome |
| | Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) | CALL 1 (2017) | ORPHA:174590 Congenital hypogonadotropic hypogonadism ORPHA:755 Leydig cell hypoplasia ORPHA:276161 Multiple endocrine neoplasia ORPHA:90408 Pituitary adenoma ORPHA:300373 X-linked acrogantism |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:95502 Acquired pituitary hormone deficiency ORPHA:100091 Adrenal/paraganglial tumor ORPHA:100094 Multiple polyglandular tumor ORPHA:101958 Primary adrenal insufficiency ORPHA:68415 Rare parathyroid disease and phosphocalcic metabolism anomaly |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:50251 Pleural mesothelioma ORPHA:3398 Thymic epithelial neoplasm |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:1303 Bronchiolitis obliterans with obstructive pulmonary disease ORPHA:182095 Interstitial lung disease ORPHA:1164 Allergic bronchopulmonary aspergillosis ORPHA:60033 Idiopathic bronchiectasis ORPHA:244 Primary ciliary dyskinesia ORPHA:71198 Rare pulmonary hypertension |
| | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:182095 Interstitial lung disease ORPHA:1164 Allergic bronchopulmonary aspergillosis ORPHA:60033 Idiopathic bronchiectasis ORPHA:71198 Rare pulmonary hypertension |
| ERN-LUNG (Rare respiratory Diseases) | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 2 (2021) | ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:182095 Interstitial lung disease |
| | University Hospital Brussels (UZ Brussel) | CALL 2 (2021) | ORPHA:586 Cystic fibrosis |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:50251 Pleural mesothelioma |
| | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:846 Alpha-thalassemia ORPHA:848 Beta-thalassemia ORPHA:466026 Class I glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency ORPHA:3202 Dehydrated hereditary stomatocytosis ORPHA:99138 Hemolytic anemia due to erythrocyte adenosine deaminase overproduction ORPHA:712 Hemolytic anemia due to glucophosphate isomerase deficiency ORPHA:766 Hemolytic anemia due to red cell pyruvate kinase deficiency ORPHA:288 Hereditary elliptocytosis ORPHA:822 Hereditary spherocytosis ORPHA:3203 Overhydrated hereditary stomatocytosis ORPHA:275752 Sickle cell disease and related diseases |
| | Jules Bordet Institute | CALL 1 (2017) | ORPHA:171898 Lymphoid hemopathy |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:248315 Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect ORPHA:248326 Rare hemorrhagic disorder due to a platelet anomaly |
| | Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68364 Hemoglobinopathy ORPHA:171895 Myeloid hemopathy ORPHA:220489 Rare hereditary hemochromatosis |
| EuroBloodNet (Rare Hematological Diseases) | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:248315 Rare hemorrhagic disorder due to a coagulation factors defect |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:68364 Hemoglobinopathy ORPHA:68334 Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect ORPHA:71202 Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional platelet anomaly |
| | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| EURO-NMD (Rare Neuromuscular Diseases) | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68381 Neuromuscular disease |

| NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | DATE OF APPROVAL | PARTICULAR AREA OF EXPERTISE OF THE CENTRE WITHIN THE ERN |
|--|---|------------------|---|
| ITHACA (Rare Malformation Syndromes, Intellectual and Other Neurodevelopmental Disorders) | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:404448 ADNP syndrome ORPHA:477765 COL4A1 or COL4A2-related cerebral small vessel disease with hemorrhagic tendency ORPHA:1465 Coffin-Siris syndrome ORPHA:908 Fragile X syndrome ORPHA:68385 Neurometabolic disease |
| | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:93890 Rare developmental defect during embryogenesis |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:98044 Central nervous system malformation ORPHA:90771 Disorder of sex development ORPHA:183576 Genetic branchial arch or oral-acral syndrome ORPHA:183536 Genetic congenital limb malformation ORPHA:183557 Genetic developmental defect of the eye ORPHA:471383 Genetic lethal multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome ORPHA:183570 Genetic malformation syndrome with short stature ORPHA:330206 Genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome without intellectual disability ORPHA:98196 Malformation syndrome with hamartosis ORPHA:102283 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability ORPHA:93460 Overgrowth syndrome ORPHA:139033 Progeroid syndrome ORPHA:139012 Rare bone development disorder ORPHA:68335 Rare chromosomal anomaly ORPHA:139393 Syndromic craniosynostosis ORPHA:90642 Syndromic genetic deafness ORPHA:165707 Syndromic urogenital tract malformation ORPHA:567 22q11.2 deletion syndrome ORPHA:870 Down syndrome ORPHA:68341 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome ORPHA:102283 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability ORPHA:528084 Non-specific syndromic intellectual disability ORPHA:102369 Rare syndromic intellectual disability ORPHA:1991 Cleft lip with or without cleft palate ORPHA:823 Isolated spina bifida |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) and Institut de Pathologie et Génétique (IPG), Gosselies | CALL 2 (2021) | ORPHA:68341 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome ORPHA:102283 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability ORPHA:528084 Non-specific syndromic intellectual disability ORPHA:102369 Rare syndromic intellectual disability ORPHA:1991 Cleft lip with or without cleft palate ORPHA:823 Isolated spina bifida |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:68341 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome ORPHA:102283 Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome-intellectual disability ORPHA:528084 Non-specific syndromic intellectual disability ORPHA:108989 Non-syndromic central nervous system malformation ORPHA:109011 Non-syndromic limb malformation ORPHA:68335 Rare chromosomal anomaly ORPHA:101685 Rare non-syndromic intellectual disability ORPHA:102369 Rare syndromic intellectual disability ORPHA:823 Isolated spina bifida |
| ERN-Skin (Rare and Undiagnosed Skin Disorders) | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:209 Cutis laxa ORPHA:98249 Ehlers-Danlos syndrome ORPHA:758 Pseudoxanthoma elasticum |
| | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:69126 PAPA syndrome ORPHA:289478 PASH syndrome ORPHA:793 SAPHO syndrome ORPHA:641385 PASS syndrome ORPHA:641380 PAPASH syndrome ORPHA:641390 PsAPASH syndrome |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:626 Large congenital melanocytic nevus ORPHA:1556 Cutis marmorata telangiectatica congenita ORPHA:744 Proteus syndrome ORPHA:3205 Sturge-Weber syndrome ORPHA:2451 Mucocutaneous venous malformations ORPHA:2874 Phacomatosis pigmentokeratocica ORPHA:2330 Kasabach-Merritt syndrome ORPHA:35125 Epidermal nevus syndrome ORPHA:42775 PHACE syndrome ORPHA:60040 Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome ORPHA:79357 Hereditary palmoplantar keratoderma ORPHA:79361 Inherited epidermolysis bullosa ORPHA:79376 Hypopigmentation of the skin ORPHA:140944 CLOVES syndrome ORPHA:183435 Inherited Ichthyosis |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:98535 Frontotemporal degeneration with dementia ORPHA:95432 Primary progressive aphasia ORPHA:399 Huntington disease ORPHA:685 Hereditary spastic paraplegia ORPHA:102002 Rare ataxia ORPHA:454887 Corticobasal syndrome ORPHA:102 Multiple system atrophy ORPHA:683 Progressive supranuclear palsy ORPHA:2828 Young-onset Parkinson disease ORPHA:183518 Hereditary ataxia ORPHA:685 Hereditary spastic paraplegia |
| ERN-RND (Rare Neurological Diseases) | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:98535 Frontotemporal degeneration with dementia ORPHA:102 Multiple system atrophy ORPHA:68402 Rare parkinsonian disorder |
| | University Hospital Erasme (ULB) | CALL 1 (2017) | ORPHA:100091 Adrenai/paraganglial tumor ORPHA:223727 Bone sarcoma |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:98535 Frontotemporal degeneration with dementia ORPHA:102 Multiple system atrophy ORPHA:68402 Rare parkinsonian disorder |
| EURACAN (Rare Adult Cancers (solid tumors)) | Jules Bordet Institute | CALL 1 (2017) | ORPHA:100087 Rare thyroid tumor ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma ORPHA:99868 Thymic carcinoma ORPHA:99867 Thymoma |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:223727 Bone sarcoma ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma ORPHA:304055 Pituitary tumor ORPHA:98062 Rare nervous system tumor ORPHA:424010 Epithelial tumor of anal canal ORPHA:168807 Primary malignant peritoneal tumor ORPHA:101943 Rare hepatic and biliary tract tumor ORPHA:100091 Adrenai/paraganglial tumor ORPHA:100088 Rare thyroid carcinoma ORPHA:182130 Tumor of endocrine glands ORPHA:254685 Gestational trophoblastic disease ORPHA:213500 Ovarian cancer ORPHA:398043 Malignant tumor of penis ORPHA:363472 Tumor of testis and paratestis ORPHA:877 Neuroendocrine neoplasm ORPHA:50251 Pleural mesothelioma ORPHA:99868 Thymic carcinoma ORPHA:99867 Thymoma ORPHA:617910 Conjunctival malignant melanoma ORPHA:79140 Cutaneous neuroendocrine carcinoma ORPHA:31112 Dermatofibrosarcoma protuberans ORPHA:33276 Kaposi sarcoma ORPHA:39044 Uveal melanoma |
| | Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) | CALL 1 (2017) | ORPHA:254685 Gestational trophoblastic disease ORPHA:144 Lynch syndrome ORPHA:180220 Rare uterine adnexal tumor ORPHA:213564 Rare uterine cancer ORPHA:180312 Rare vulvovaginal tumor |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 2 (2021) | ORPHA:223727 Bone sarcoma ORPHA:873 Desmoid tumor ORPHA:178342 Inflammatory myofibroblastic tumor ORPHA:247762 Lipoblastoma ORPHA:97338 Melanoma of soft tissue ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma ORPHA:617910 Conjunctival malignant melanoma ORPHA:39044 Uveal melanoma ORPHA:213500 Ovarian cancer ORPHA:423798 Mesenchymal tumor of liver and intrahepatic biliary tract ORPHA:182067 Glial tumor ORPHA:616 Medulloblastoma ORPHA:2495 Meningioma ORPHA:251934 Mixed neuronal-glia tumor ORPHA:251905 Pineal tumor of neuroepithelial tissue ORPHA:304055 Pituitary tumor ORPHA:46135 Primary central nervous system lymphoma |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:113 Bazex-Dupré-Christol syndrome ORPHA:223727 Bone sarcoma ORPHA:79140 Cutaneous neuroendocrine carcinoma ORPHA:377 Gorlin syndrome ORPHA:423798 Mesenchymal tumor of small intestine ORPHA:213500 Ovarian cancer ORPHA:542 Primary cutaneous lymphoma ORPHA:100088 Rare thyroid carcinoma ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:877 Neuroendocrine neoplasm ORPHA:50251 Pleural mesothelioma ORPHA:3398 Thymic epithelial neoplasm |

| NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | DATE OF APPROVAL | PARTICULAR AREA OF EXPERTISE OF THE CENTRE WITHIN THE ERN |
|---|--|------------------|---|
| ERN-PaedCan (Paediatric Cancer (haemato-oncology)) | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:55881 Adamantinoma</p> <p>ORPHA:1501 Adrenocortical carcinoma</p> <p>ORPHA:565164 Angiomatoid fibrous histiocytoma</p> <p>ORPHA:3261 Autoimmune lymphoproliferative syndrome</p> <p>ORPHA:252164 Benign schwannoma</p> <p>ORPHA:125 Bloom syndrome</p> <p>ORPHA:223727 Bone sarcoma</p> <p>ORPHA:424936 Carcinoma of liver and intrahepatic biliary tract</p> <p>ORPHA:404507 Chondromyxoid fibroma</p> <p>ORPHA:178 Chordoma</p> <p>ORPHA:457246 Clear cell sarcoma of kidney</p> <p>ORPHA:211277 Complex vascular malformation with associated anomalies</p> <p>ORPHA:458758 Composite hemangioperithelioma</p> <p>ORPHA:458775 Congenital hemangioma</p> <p>ORPHA:2665 Congenital mesoblastic nephroma</p> <p>ORPHA:54595 Craniopharyngioma</p> <p>ORPHA:79140 Cutaneous neuroendocrine carcinoma</p> <p>ORPHA:206470 Cystadenoma of childhood</p> <p>ORPHA:3225 Deafness-lymphedema-leukemia syndrome</p> <p>ORPHA:873 Desmoid tumor</p> <p>ORPHA:2123 Diffuse neonatal hemangiomatosis</p> <p>ORPHA:213711 Endometrial stromal sarcoma</p> <p>ORPHA:423982 Epithelial tumor of the appendix</p> <p>ORPHA:157791 Epithelioid hemangioperithelioma</p> <p>ORPHA:289638 Epstein-Barr Virus-related tumor</p> <p>ORPHA:618 Familial melanoma</p> <p>ORPHA:44890 Gastrointestinal stromal tumor</p> <p>ORPHA:3399 Germ cell tumor</p> <p>ORPHA:363504 Germ cell tumor of testis</p> <p>ORPHA:391651 Glioma tumor</p> |
| | Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola - HUDEF | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:519 Acute myeloid leukemia</p> <p>ORPHA:1501 Adrenocortical carcinoma</p> <p>ORPHA:457246 Clear cell sarcoma of kidney</p> <p>ORPHA:211277 Complex vascular malformation with associated anomalies</p> <p>ORPHA:458758 Composite hemangioperithelioma</p> <p>ORPHA:2665 Congenital mesoblastic nephroma</p> <p>ORPHA:251852 Embryonal tumor of neuroepithelial tissue</p> <p>ORPHA:157791 Epithelioid hemangioperithelioma</p> <p>ORPHA:3399 Germ cell tumor</p> <p>ORPHA:182067 Glioma tumor</p> <p>ORPHA:449 Hepatoblastoma</p> <p>ORPHA:210589 Infantile hemangioma of rare localization</p> <p>ORPHA:464329 Kaposiform lymphangiomatosis</p> <p>ORPHA:389 Langerhans cell histiocytosis</p> <p>ORPHA:223735 Lymphoma</p> <p>ORPHA:52688 Myelodysplastic syndrome</p> <p>ORPHA:98275 Myelodysplastic/myeloproliferative disease</p> <p>ORPHA:98274 Myeloproliferative neoplasm</p> <p>ORPHA:150 Nasopharyngeal carcinoma</p> <p>ORPHA:654 Nephroblastoma</p> <p>ORPHA:668 Osteosarcoma</p> <p>ORPHA:33402 Pediatric hepatocellular carcinoma</p> <p>ORPHA:64742 Pleuropulmonary blastoma</p> <p>ORPHA:64741 Pulmonary blastoma</p> <p>ORPHA:71209 Rare soft tissue tumor</p> <p>ORPHA:100088 Rare thyroid carcinoma</p> <p>ORPHA:276142 Rare tumor of salivary glands</p> <p>ORPHA:217071 Renal cell carcinoma</p> <p>ORPHA:458763 Retiform hemangioperithelioma</p> <p>ORPHA:316 Skeletal Ewing sarcoma</p> |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:519 Acute myeloid leukemia</p> <p>ORPHA:1501 Adrenocortical carcinoma</p> <p>ORPHA:55880 Chondrosarcoma</p> <p>ORPHA:251896 Choroid plexus tumor</p> <p>ORPHA:457246 Clear cell sarcoma of kidney</p> <p>ORPHA:54595 Craniopharyngioma</p> <p>ORPHA:618 Familial melanoma</p> <p>ORPHA:3399 Germ cell tumor</p> <p>ORPHA:182067 Glioma tumor</p> <p>ORPHA:449 Hepatoblastoma</p> <p>ORPHA:389 Langerhans cell histiocytosis</p> <p>ORPHA:223735 Lymphoma</p> <p>ORPHA:251934 Mixed neuronal-glioma tumor</p> <p>ORPHA:52688 Myelodysplastic syndrome</p> <p>ORPHA:98275 Myelodysplastic/myeloproliferative disease</p> <p>ORPHA:98274 Myeloproliferative neoplasm</p> <p>ORPHA:150 Nasopharyngeal carcinoma</p> <p>ORPHA:654 Nephroblastoma</p> <p>ORPHA:251924 Neuronal tumor</p> <p>ORPHA:668 Osteosarcoma</p> <p>ORPHA:33402 Pediatric hepatocellular carcinoma</p> <p>ORPHA:251805 Pineal tumor of neuroepithelial tissue</p> <p>ORPHA:100088 Rare thyroid carcinoma</p> <p>ORPHA:217071 Renal cell carcinoma</p> <p>ORPHA:790 Retinoblastoma</p> <p>ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma</p> |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UZ Louvain) | CALL 2 (2021) | <p>ORPHA:223727 Bone sarcoma</p> <p>ORPHA:54595 Craniopharyngioma</p> <p>ORPHA:618 Familial melanoma</p> <p>ORPHA:3399 Germ cell tumor</p> <p>ORPHA:59305 Gestational trophoblastic neoplasm</p> <p>ORPHA:449 Hepatoblastoma</p> <p>ORPHA:389 Langerhans cell histiocytosis</p> <p>ORPHA:223735 Lymphoma</p> <p>ORPHA:168999 Malignant melanoma of the mucosa</p> <p>ORPHA:97338 Melanoma of soft tissue</p> <p>ORPHA:171895 Myeloid hemopathy</p> <p>ORPHA:33402 Pediatric hepatocellular carcinoma</p> <p>ORPHA:46135 Primary central nervous system lymphoma</p> <p>ORPHA:251995 Primary germ cell tumor of central nervous system</p> <p>ORPHA:279897 Primary oculocerebral lymphoma</p> <p>ORPHA:93619 Rare renal tumor</p> <p>ORPHA:251558 Rare tumor of neuroepithelial tissue</p> <p>ORPHA:790 Retinoblastoma</p> <p>ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma</p> <p>ORPHA:252025 Tumor of meninges</p> |
| ERN-BOND (Rare Bone Disorders) | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:178315 Undifferentiated embryonal sarcoma of the liver</p> <p>ORPHA:42447 Primary bone dysplasia with defective bone mineralization</p> |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:15 Achondroplasia</p> <p>ORPHA:1328 Camurati-Engelmann disease</p> <p>ORPHA:429 Hypochondroplasia</p> <p>ORPHA:436 Hypophosphatasia</p> <p>ORPHA:240 Leri-Weill dyschondrosteosis</p> <p>ORPHA:93429 Multiple epiphyseal dysplasia and pseudoachondroplasia</p> <p>ORPHA:93430 Multiple metaphyseal dysplasia</p> <p>ORPHA:666 Osteogenesis imperfecta</p> <p>ORPHA:2779 Osteopathia striata-pigmentary dermopathy-white forelock syndrome</p> <p>ORPHA:2781 Osteopetrosis and related disorders</p> <p>ORPHA:3152 Sclerosteosis</p> <p>ORPHA:94068 Spondyloepiphyseal dysplasia congenita</p> <p>ORPHA:254 Spondylometaphyseal dysplasia</p> <p>ORPHA:828 Stickler syndrome</p> |
| MetabERN (Rare Hereditary Metabolic Disorders) | Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68367 Rare inborn errors of metabolism |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UZ Louvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68367 Rare inborn errors of metabolism |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:324 Fabry disease</p> <p>ORPHA:355 Gaucher disease</p> <p>ORPHA:676 Hereditary chronic pancreatitis</p> <p>ORPHA:79213 Mucopolysaccharidosis</p> <p>ORPHA:220489 Rare hereditary hemochromatosis</p> <p>ORPHA:905 Wilson disease</p> |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68367 Rare inborn errors of metabolism |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:68367 Rare inborn errors of metabolism |
| GUARD-HEART (Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART) | University Hospital Brussels (UZ Brussel) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:247 Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy</p> <p>ORPHA:130 Brugada syndrome</p> <p>ORPHA:3286 Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia</p> <p>ORPHA:217604 Dilated cardiomyopathy</p> <p>ORPHA:768 Familial long QT syndrome</p> <p>ORPHA:217569 Rare hypertrophic cardiomyopathy</p> <p>ORPHA:217632 Restrictive cardiomyopathy</p> <p>ORPHA:217678 Unclassified cardiomyopathy</p> |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | <p>ORPHA:363618 LMNA-related cardiocutaneous progeria syndrome</p> <p>ORPHA:218436 Rare cardiac rhythm disease</p> <p>ORPHA:167848 Rare cardiomyopathy</p> |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:167848 Rare cardiomyopathy |

| NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | DATE OF APPROVAL | PARTICULAR AREA OF EXPERTISE OF THE CENTRE WITHIN THE ERN |
|--|--|------------------|--|
| ERN-EYE (Rare Eye Diseases) | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:519315 Rare retinal disorder |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:98634 Anterior segment developmental anomaly without extraocular manifestations ORPHA:98639 Rare lens disease |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 2 (2021) | ORPHA:60653 Neuro-ophthalmological disease ORPHA:519282 Rare corneal disorder ORPHA:520814 Rare disorder of the visual organs ORPHA:98639 Rare lens disease ORPHA:98618 Rare refraction anomaly ORPHA:519315 Rare retinal disorder |
| eUROGEN (Rare urogenital diseases and complex conditions) | Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) | CALL 1 (2017) | ORPHA:3027 Caudal regression syndrome ORPHA:237 Duplication of urethra ORPHA:322 Exstrophy-epispadias complex ORPHA:289365 Familial vesicoureteral reflux ORPHA:435365 Fetal lower urinary tract obstruction ORPHA:2795 Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome ORPHA:84085 Hirschman syndrome ORPHA:49041 IgG4-related retroperitoneal fibrosis ORPHA:37202 Interstitial cystitis ORPHA:140949 Low-flow priapism ORPHA:398043 Malignant tumor of penis ORPHA:60952 Non-syndromic anorectal malformation with perineal fistula ORPHA:60961 Non-syndromic anorectal malformation with rectourethral fistula ORPHA:601028 Non-syndromic anorectal malformation with rectovaginal fistula ORPHA:609984 Non-syndromic anorectal malformation with rectovesical fistula ORPHA:609993 Non-syndromic anorectal malformation with vestibular fistula ORPHA:95706 Non-syndromic posterior hypospadias ORPHA:180205 Rare non-malformative uterovaginal or vulvovaginal disease ORPHA:31776 Spina bifida-hypospadias syndrome ORPHA:887 VACTERL/VATER association |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:2795 Fowler urethral sphincter dysfunction syndrome ORPHA:398043 Malignant tumor of penis ORPHA:654 Nephroblastoma ORPHA:506213 Rare disorder potentially indicated for kidney transplant ORPHA:93545 Renal or urinary tract malformation ORPHA:83001 Urogenital tract malformation |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:101433 Rare urogenital disease ORPHA:182114 Rare urogenital tumor |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:37202 Interstitial cystitis ORPHA:557 Non-syndromic anorectal malformation ORPHA:165704 Non-syndromic urogenital tract malformation ORPHA:363472 Tumor of testis and paratestis |
| ERN GENTURIS (GENetic TUmour Risk Syndromes) | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:100 Ataxia-telangiectasia ORPHA:220460 Attenuated familial adenomatous polyposis ORPHA:289539 BAP1-related tumor predisposition syndrome ORPHA:109 Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome ORPHA:122 Birt-Hogg-Dubé syndrome ORPHA:125 Bloom syndrome ORPHA:1359 Carney complex ORPHA:25202 Constitutional mismatch repair deficiency syndrome ORPHA:201 Cowden syndrome ORPHA:733 Familial adenomatous polyposis ORPHA:404560 Familial atypical multiple mole melanoma syndrome ORPHA:84 Fanconi anemia ORPHA:377 Gorlin syndrome ORPHA:145 Hereditary breast and/or ovarian cancer syndrome ORPHA:26106 Hereditary diffuse gastric cancer ORPHA:523 Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer ORPHA:157794 Hereditary mixed polyposis syndrome ORPHA:443909 Hereditary nonpolyposis colon cancer ORPHA:47044 Hereditary papillary renal cell carcinoma ORPHA:29072 Hereditary pheochromocytoma-paranglioma ORPHA:319462 Inherited cancer-predisposing syndrome due to biallelic BRCA2 mutations ORPHA:2929 Juvenile polyposis syndrome ORPHA:524 Li-Fraumeni syndrome ORPHA:293822 MTTF-related melanoma and renal cell carcinoma predisposition syndrome ORPHA:306498 PTEN hamartoma tumor syndrome ORPHA:2869 Peutz-Jeghers syndrome ORPHA:157798 Serrated polyposis syndrome ORPHA:892 Von Hippel-Lindau disease |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:140162 Inherited cancer-predisposing syndrome |
| | Liège University Hospital (Centre Hospitalier Universitaire de Liège) | CALL 1 (2017) | ORPHA:2678 Familial isolated café-au-lait macules ORPHA:637 Full NF2-related schwannomatosis ORPHA:93921 Full schwannomatosis ORPHA:145 Hereditary breast and/or ovarian cancer syndrome ORPHA:137605 Legius syndrome ORPHA:636 Neurofibromatosis type 1 ORPHA:638 Neurofibromatosis- Noonan syndrome |
| RARE-LIVER (Rare Hepatological Diseases) | University Hospital Brussels (UZ Brussel) | CALL 2 (2021) | ORPHA:280071 ALG11-CDG |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:52 Alagille syndrome ORPHA:60 Alpha-1-antitrypsin deficiency ORPHA:498345 Biliary atresia and associated disorders ORPHA:79506 Cholesterol-ester transfer protein deficiency ORPHA:79239 Classic galactosemia ORPHA:205 Crigler-Najjar syndrome ORPHA:79167 Disorder of urea cycle metabolism and ammonia detoxification ORPHA:234 Dubin-Johnson syndrome ORPHA:355 Gaucher disease ORPHA:79201 Glycogen storage disease ORPHA:469 Hereditary fructose intolerance ORPHA:391665 Homozygous familial hypercholesterolemia ORPHA:77292 Infantile neurovisceral acid sphingomyelinase deficiency ORPHA:565 Menkes disease ORPHA:308136 Mitochondrial disorder due to a defect in assembly or maturation of the respiratory chain complexes ORPHA:446 Neonatal hemochromatosis ORPHA:59303 Neonatal ichthyosis-sclerosing cholangitis syndrome ORPHA:416 Primary hyperoxaluria ORPHA:79306 Progressive familial intrahepatic cholestasis type 1 ORPHA:79304 Progressive familial intrahepatic cholestasis type 2 ORPHA:79305 Progressive familial intrahepatic cholestasis type 3 ORPHA:773 Refsum disease ORPHA:3111 Rotor syndrome ORPHA:3402 Transient tyrosinemia of the newborn ORPHA:905 Wilson disease ORPHA:75233 Wolman disease ORPHA:912 Zellweger syndrome |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:60 Alpha-1-antitrypsin deficiency ORPHA:2137 Autoimmune hepatitis ORPHA:70567 Cholangiocarcinoma ORPHA:480501 Choledochal cyst ORPHA:284385 Familial intrahepatic cholestasis ORPHA:284264 IgG4-related disease ORPHA:30391 Isolated biliary atresia ORPHA:2924 Isolated polycystic liver disease ORPHA:186 Primary biliary cholangitis ORPHA:171 Primary sclerosing cholangitis ORPHA:101938 Rare vascular liver disease ORPHA:905 Wilson disease |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:60 Alpha-1-antitrypsin deficiency ORPHA:2137 Autoimmune hepatitis ORPHA:498345 Biliary atresia and associated disorders ORPHA:70567 Cholangiocarcinoma ORPHA:284385 Familial intrahepatic cholestasis ORPHA:284264 IgG4-related disease ORPHA:2924 Isolated polycystic liver disease ORPHA:186 Primary biliary cholangitis ORPHA:171 Primary sclerosing cholangitis ORPHA:101938 Rare vascular liver disease ORPHA:905 Wilson disease |
| | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:60 Alpha-1-antitrypsin deficiency ORPHA:243367 Acute fatty liver of pregnancy ORPHA:2137 Autoimmune hepatitis ORPHA:498345 Biliary atresia and associated disorders ORPHA:284385 Familial intrahepatic cholestasis ORPHA:244242 HELLP syndrome ORPHA:447764 IgG4-related sclerosing cholangitis ORPHA:69665 Intrahepatic cholestasis of pregnancy ORPHA:2924 Isolated polycystic liver disease ORPHA:186 Primary biliary cholangitis ORPHA:562639 Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome ORPHA:100085 Primary hepatic neuroendocrine carcinoma ORPHA:171 Primary sclerosing cholangitis ORPHA:101941 Rare biliary tract disease ORPHA:424933 Rare malignant epithelial tumor of liver and intrahepatic biliary tract ORPHA:101940 Rare metabolic liver disease ORPHA:101938 Rare vascular liver disease |

| NAME OF THE EUROPEAN REFERENCE NETWORK (ERN) | NAME OF THE BELGIAN HOSPITAL | DATE OF APPROVAL | PARTICULAR AREA OF EXPERTISE OF THE CENTRE WITHIN THE ERN |
|--|--|------------------|--|
| ReCONNET (Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases) | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:98482 Idiopathic inflammatory myopathy ORPHA:90291 Systemic sclerosis ORPHA:536 Systemic lupus erythematosus |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 1 (2017) | ORPHA:98249 Ehlers-Danlos syndrome ORPHA:98482 Idiopathic inflammatory myopathy ORPHA:90291 Systemic sclerosis |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 2 (2021) | ORPHA:98482 Idiopathic inflammatory myopathy ORPHA:90291 Systemic sclerosis ORPHA:536 Systemic lupus erythematosus |
| ERKNet (Rare Kidney Diseases) | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:93626 Rare renal disease |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | Adults section: ORPHA:730 Autosomal dominant polycystic kidney disease ORPHA:93548 Glomerular disease ORPHA:93603 Rare renal tubular disease ORPHA:156162 Renal cilopathy ORPHA:93545 Renal or urinary tract malformation ORPHA:93573 Thrombotic microangiopathy Pediatric section: ORPHA:93626 Rare renal disease |
| EpiCARE (Rare and Complex Epilepsies) | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:101998 Rare epilepsy |
| | Brussels Rare and Complex Epilepsies Consortium BRACE (Cliniques Universitaires Saint-Luc and Centre William Lennox, UCLouvain; Hôpital Universitaire Erasme and Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, ULB; Institut de Pathologie et Génétique (IPG), Gosselies) | CALL 2 (2021) | ORPHA:166478 Cerebral malformation with epilepsy ORPHA:166469 Chromosomal anomaly with epilepsy as a major feature ORPHA:166463 Epilepsy syndrome ORPHA:166490 Infectious disease with epilepsy ORPHA:166484 Inflammatory and autoimmune disease with epilepsy ORPHA:166481 Metabolic diseases with epilepsy ORPHA:166472 Monogenic disease with epilepsy ORPHA:98257 Neonatal epilepsy syndrome ORPHA:137577 Neonatal hypoxic and ischemic brain injury ORPHA:439175 Pediatric arterial ischemic stroke ORPHA:101998 Rare epilepsy |
| RITA (Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases) | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:93665 Autoinflammatory syndrome ORPHA:101997 Primary immunodeficiency ORPHA:182064 Rare neuroinflammatory or neuroimmunological disease ORPHA:280342 Rare systemic or rheumatological disease of childhood ORPHA:98715 Uveitis ORPHA:52759 Vasculitis |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:93665 Autoinflammatory syndrome ORPHA:101997 Primary immunodeficiency ORPHA:486955 Rare pediatric rheumatologic disease ORPHA:280373 Rare pediatric systemic disease |
| ERNICA (Rare inherited and congenital anomalies) | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 1 (2017) | ORPHA:98043 Diaphragmatic or abdominal wall malformation ORPHA:103919 Autoimmune pancreatitis |
| | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 2 (2021) | ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:101050 Familial hypocalcaemic hypercalcaemia type 3 ORPHA:676 Hereditary chronic pancreatitis ORPHA:2315 Johanson-Bizzard syndrome ORPHA:199337 Pancreatic insufficiency-anemia-hyperostosis syndrome ORPHA:699 Pearson syndrome ORPHA:180824 Rare tumor of pancreas ORPHA:811 Shwachman-Diamond syndrome |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:88993 Esophageal malformation ORPHA:97944 Gastroduodenal malformation ORPHA:97945 Intestinal malformation ORPHA:104009 Rare disease involving intestinal motility ORPHA:104012 Rare inflammatory bowel disease |
| TransplantChild (Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan)) | Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) | CALL 1 (2017) | ORPHA:52 Alagille syndrome ORPHA:60 Alpha-1-antitrypsin deficiency ORPHA:2137 Autoimmune hepatitis ORPHA:300345 Autosomal systemic lupus erythematosus ORPHA:116 Beckwith-Wiedemann syndrome ORPHA:244283 Biliary atresia with splenic malformation syndrome ORPHA:131 Budd-Chiari syndrome ORPHA:53035 Caroli disease ORPHA:480520 Caroli syndrome ORPHA:480501 Cholelethelial cyst ORPHA:77293 Chronic visceral acid sphingomyelinase deficiency ORPHA:79239 Classic galactosemia ORPHA:95507 Congenital anomaly of hepatic vein ORPHA:480531 Congenital portosystemic shunt ORPHA:205 Crigler-Najjar syndrome ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:309810 Disorder of peroxisomal alpha-, beta- and omega-oxidation ORPHA:540 Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis ORPHA:284385 Familial intrahepatic cholestasis ORPHA:35063 Fulminant viral hepatitis ORPHA:355 Gaucher disease ORPHA:364 Glycogen storage disease due to glucose-6-phosphatase deficiency ORPHA:367 Glycogen storage disease due to glycogen branching enzyme deficiency ORPHA:366 Glycogen storage disease due to glycogen debranching enzyme deficiency ORPHA:890 Hepatic veno-occlusive disease ORPHA:469 Hereditary fructose intolerance ORPHA:480512 Idiopathic ductopenia ORPHA:77292 Infantile neurovisceral acid sphingomyelinase deficiency ORPHA:30391 Isolated biliary atresia ORPHA:485426 Isolated congenital hepatic fibrosis |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent, Princess Elisabeth Children's Hospital) | CALL 2 (2021) | ORPHA:244275 De novo thrombotic microangiopathy after kidney transplantation ORPHA:39812 Graft versus host disease ORPHA:506225 Rare disorder potentially indicated for heart transplant ORPHA:506219 Rare disorder potentially indicated for hematopoietic stem cell transplant ORPHA:506213 Rare disorder potentially indicated for kidney transplant ORPHA:506210 Rare disorder potentially indicated for liver transplant |
| CRANIO (Rare craniofacial anomalies and ear, nose and throat disorders) | Antwerp University Hospital (UZ Antwerpen) | CALL 2 (2021) | ORPHA:87884 Non-syndromic genetic deafness |
| | Ghent University Hospital (UZ Gent) | CALL 2 (2021) | ORPHA:87884 Non-syndromic genetic deafness ORPHA:164001 Rare odontal or periodontal disorder |
| | Leuven University Hospital (UZ Leuven) | CALL 2 (2021) | ORPHA:155832 Rare head and neck malformation ORPHA:98026 Rare odontologic disease |

Centre linked to 51 ORPHACodes (disorder(s)/groups of disorders). For a full overview, please consult the Orphanet website.

2. Belgische patiëntenverenigingen voor zeldzame ziekten (zoals geregistreerd in Orphanet in 12/2022)

| NAME OF THE BELGIAN PATIENT ORGANISATION/SUPPORT GROUP REGISTERED IN ORPHANET | (GROUP(S) OF) RARE DISORDER(S) |
|---|---|
| ABeFAO-Association Belge des Familles Touchées par l'Atrophie de l'Oesophage Belgische Vereniging voor Families Getroffen door Slokdarmatresie | ORPHA:1199 Esophageal atresia |
| ABFFI - Association Belge contre la Fibrose Pulmonaire Idiopathique A.S.B.L. | ORPHA:2032 Idiopathic pulmonary fibrosis |
| ABMM - Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires A.S.B.L. | ORPHA:166 Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy ORPHA:2103 Guillain-Barré syndrome ORPHA:685 Hereditary spastic paraplegia ORPHA:68381 Neuromuscular disease |
| ABN-BVN A.S.B.L. - Association Belge de Narcolepsie - Cataplexie Belgische Vereniging voor Narcolepsie | ORPHA:33208 Idiopathic hypersomnia ORPHA:2073 Narcolepsy type 1 ORPHA:83465 Narcolepsy type 2 |
| ABSM - Association Belge du Syndrome de Marfan asbl | ORPHA:284963 Marfan syndrome type 1 ORPHA:284973 Marfan syndrome type 2 ORPHA:284979 Neonatal Marfan syndrome |
| ABT - Association Belge de Thalassémie A.S.B.L. | ORPHA:846 Alpha-thalassemia ORPHA:848 Beta-thalassemia ORPHA:231230 Beta-thalassemia associated with another hemoglobin anomaly ORPHA:231386 Beta-thalassemia with other manifestations ORPHA:232288 Syndrome with alpha-thalassemia as a major feature |
| AccessAndGo-ABP asbl | ORPHA:2912 Poliomyelitis ORPHA:2942 Postpoliomyelitis syndrome |
| Action Parkinson A.S.B.L. | ORPHA:2828 Young-onset Parkinson disease |
| AFBOI - Association Francophone Belge de l'Ostéogénèse Imparfaites A.S.B.L. | ORPHA:666 Osteogenesis imperfecta |
| AHOSA vzw - Anders Horen Samen Aanpakken | ORPHA:637 Full NF2-related schwannomatosis ORPHA:90641 Mitochondrial non-syndromic sensorineural deafness ORPHA:87884 Non-syndromic genetic deafness ORPHA:648 Noonan syndrome |
| AHVH- Association de l'hémophilie, von Willebrand et autres pathologies de la coagulation Vereniging van hemofilie-, von Willebrand en andere stollingsstoornissen | ORPHA:68334 Rare hemorrhagic disorder due to a constitutional coagulation factors defect |
| AIRG-Belgique - Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques A.S.B.L. | ORPHA:98056 Rare genetic renal disease |
| AKABE- Association syndrome Kabuki Belgium asbl | ORPHA:2322 Kabuki syndrome |
| ALICE ASBL - Association Libre d'Informations sur la Croissance des Enfants « Silver Russell » | ORPHA:813 Silver-Russell syndrome |
| Alpha-1 Plus Belgium A.S.B.L./V.Z.W. | ORPHA:60 Alpha-1-antitrypsin deficiency |
| ALS Liga België V.Z.W./ Ligue SLA Belgique A.S.B.L. | ORPHA:803 Amyotrophic lateral sclerosis ORPHA:275872 Frontotemporal dementia with motor neuron disease |
| Alzheimer Liga Vlaanderen vzw | ORPHA:89043 Rare dementia |
| Angelman Syndroom België V.Z.W. | ORPHA:228402 2q23.1 microdeletion syndrome ORPHA:72 Angelman syndrome ORPHA:85278 Christianson syndrome |
| Angioedema Belgium A.S.B.L./V.Z.W. | ORPHA:658 Non-histaminic angioedema |
| Anna Timmerman vzw - Belangenvereniging omtrent doofblindheid | ORPHA:90641 Mitochondrial non-syndromic sensorineural deafness ORPHA:87884 Non-syndromic genetic deafness ORPHA:886 Usher syndrome |
| APE DAF - Association des Parents d'Enfants Déficients Auditifs Francophones A.S.B.L. | ORPHA:90641 Mitochondrial non-syndromic sensorineural deafness ORPHA:87884 Non-syndromic genetic deafness |
| APK - Association Parkinson A.S.B.L. | ORPHA:2828 Young-onset Parkinson disease |
| APSB - Association des Patients Sclérodermiques de Belgique A.S.B.L. | ORPHA:801 Scleroderma |
| ASBBF - Association Spina Bifida Belge Francophone ASBL | ORPHA:3388 Neural tube defect |
| Association Belge de Lutte contre la Mucoviscidose A.S.B.L. Belgische Vereniging voor Strijd tegen Mucoviscidose V.Z.W. Association belge du Syndrome de Williams [Section de l'A.S.B.L. INCLUSION] | ORPHA:586 Cystic fibrosis ORPHA:904 Williams syndrome |
| Association Lupus Erythémateux ASBL | ORPHA:300345 Autosomal systemic lupus erythematosus ORPHA:464343 Catastrophic antiphospholipid syndrome ORPHA:93552 Pediatric systemic lupus erythematosus ORPHA:535 Rare cutaneous lupus erythematosus |
| Association Neurofibromatose Belgique (ANB) ASBL | ORPHA:636 Neurofibromatosis type 1 |
| Association Syndrome de Cornelia de Lange - BE (point de contact pour la Belgique francophone) | ORPHA:199 Cornelia de Lange syndrome |
| Association X fragile Belgique ASBL | ORPHA:908 Fragile X syndrome ORPHA:93256 Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome |
| B.R.S.V. - Belgische Rett Syndroom Vereniging vzw | ORPHA:778 Rett syndrome |
| Belgische Vereniging voor Dystoniepatiënten V.Z.W. - Association Belge des Patients Dystoniques A.S.B.L. | ORPHA:69363 Rare dystonia |
| Belgische Vereniging voor Longfibrose vzw | ORPHA:2032 Idiopathic pulmonary fibrosis |
| Belgische Vereniging Ziekte van Hirschsprung/Association belge de la maladie de Hirschsprung | ORPHA:388 Hirschsprung disease |
| BePOPI - Belgische organisatie van en voor PID-patiënten/Organisation belge de et pour des patients DIP | ORPHA:101997 Primary immunodeficiency |
| be-TSC V.Z.W./ be-STB A.S.B.L. | ORPHA:805 Tuberous sclerosis complex |
| bindweefsel.be - Vlaamse Vereniging voor Erfelijke Bindweefselandoeningen V.Z.W. | ORPHA:166100 Autosomal dominant otospondylomegaepiphyseal dysplasia ORPHA:284993 Marfan syndrome and Marfan-related disorders ORPHA:3164 Omphalocele syndrome, Shprintzen-Goldberg type ORPHA:251312 Overlapping connective tissue disease ORPHA:275798 Pulmonary arterial hypertension associated with connective tissue disease ORPHA:139030 Rare developmental defect with connective tissue involvement ORPHA:285014 Rare disease with thoracic aortic aneurysm and aortic dissection ORPHA:828 Stickler syndrome ORPHA:3377 Trismus-pseudocamptodactyly syndrome ORPHA:90002 Undifferentiated connective tissue syndrome ORPHA:166277 Wormian bone-multiple fractures-dentogenesis imperfecta-skeletal dysplasia |
| BOKS - Belgische Organisatie voor Kinderen en Volwassenen met een Stofwisselingsziekte V.Z.W. Association belge pour les enfants et adultes atteints d'une maladie métabolique A.S.B.L. | ORPHA:59 Allan-Hemdon-Dudley syndrome ORPHA:68367 Rare inborn errors of metabolism |
| BorstkankerMAN vzw | ORPHA:227535 Hereditary breast cancer |

| NAME OF THE BELGIAN PATIENT ORGANISATION/SUPPORT GROUP REGISTERED IN ORPHANET | (GROUP(S) OF RARE DISORDER(S)) |
|---|--|
| CIB-Liga - Liga voor Chronische Inflammatoire Bindweefselziekten VZW | ORPHA:221 Dermatomyositis ORPHA:809 Mixed connective tissue disease ORPHA:732 Polymyositis ORPHA:289390 Primary Sjögren syndrome ORPHA:801 Scleroderma ORPHA:536 Systemic lupus erythematosus ORPHA:52759 Vasculitis |
| CLAIR ASBL - Contre Les Affections Inflammatoires Rhumatismales | ORPHA:300345 Autosomal systemic lupus erythematosus ORPHA:92 Juvenile idiopathic arthritis ORPHA:93552 Pediatric systemic lupus erythematosus ORPHA:535 Rare cutaneous lupus erythematosus ORPHA:801 Scleroderma ORPHA:536 Systemic lupus erythematosus |
| CMP-Vlaanderen vzw [Contactgroep Myeloom en Waldenström Patiënten Vlaanderen] | ORPHA:29073 Multiple myeloma ORPHA:33226 Waldenström macroglobulinemia |
| Collectif Drépanocytose asbl / Collectieve sikkelanemie vzw | ORPHA:232 Sickle cell anemia |
| Cum Cura VZW | ORPHA:223727 Bone sarcoma ORPHA:873 Desmoid tumor ORPHA:363976 Giant cell tumor of bone ORPHA:3394 Soft tissue sarcoma ORPHA:66627 Tenosynovial giant cell tumor |
| DEBRA Belgium A.S.B.L., Association d'entraide pour les patients atteints d'épidermolyse bulleuse DEBRA Belgium V.Z.W., Vereniging voor epidermolysis bullosapatiënten Donner des ailes ASBL - Association belge du syndrome d'Angelman | ORPHA:79361 Inherited epidermolysis bullosa ORPHA:72 Angelman syndrome |
| Duchenne Parent Project Belgium V.Z.W. | ORPHA:98896 Duchenne muscular dystrophy |
| Dyskinesia A.S.B.L. | ORPHA:244 Primary ciliary dyskinesia |
| Dysmelia A.S.B.L./V.Z.W. | ORPHA:93457 Non-syndromic limb reduction defect |
| ELA Belgique A.S.B.L. - Association européenne contre les leucodystrophies [Antenne Belgique] | ORPHA:68356 Leukodystrophy |
| Ensemble pour Lola et les Enfants de la Lune ASBL | ORPHA:910 Xeroderma pigmentosum |
| Epilepsie Liga VZW | ORPHA:101998 Rare epilepsy |
| FAPA - Familial Adenomatous Polyposis Association A.S.B.L./V.Z.W. | ORPHA:220460 Attenuated familial adenomatous polyposis ORPHA:733 Familial adenomatous polyposis ORPHA:443909 Hereditary nonpolyposis colon cancer |
| Fondation contre le Cancer / Stichting tegen Kanker | ORPHA:98057 Rare tumor |
| Fondation Lou - fondation privée | ORPHA:3157 Septo-optic dysplasia spectrum |
| Fragiele X Vlaanderen | ORPHA:908 Fragile X syndrome |
| GESED - Groupe d'Entraide des Syndromes d'Ehlers-Danlos A.S.B.L. | ORPHA:98249 Ehlers-Danlos syndrome |
| Groupe de soutien aux personnes atteintes du syndrome de Guillain-Barré et leur famille [Groupe de l'ABMM] | ORPHA:2103 Guillain-Barré syndrome |
| HME-MO Lotgenoten Contactgroep - België | ORPHA:321 Multiple osteochondromas |
| Hodgkin en non-Hodgkin VZW | ORPHA:98293 Hodgkin lymphoma ORPHA:547 Non-Hodgkin lymphoma |
| HTAP Belgique - Association des patients souffrant d'HyperTension Artérielle Pulmonaire en Belgique A.S.B.L. | ORPHA:422 Idiopathic/heritable pulmonary arterial hypertension |
| Huntington Liga V.Z.W. | ORPHA:399 Huntington disease |
| Ichthyosis België V.Z.W. - Ichthyosis Belgique A.S.B.L. | ORPHA:79354 Ichthyosis |
| IKAROS vzw - Epilepsie-contactgroep [Contactgroep Oost-Vlaanderen] | ORPHA:101998 Rare epilepsy |
| Imagine CAPS Association in Belgium asbl/vzw | ORPHA:575 Muckle-Wells syndrome |
| INCLUSION A.S.B.L. | ORPHA:87277 Rare intellectual disability |
| KIKOV-Leuven - Kinderkanker Oudervereniging Leuven vzw | ORPHA:98057 Rare tumor |
| LCH Belgium - Feitelijke vereniging/ Association de fait | ORPHA:389 Langerhans cell histiocytosis |
| Les Enfants de Salus Sanguinis, Fondation d'utilité publique | ORPHA:68347 Tumor of hematopoietic and lymphoid tissues |
| Les Services de l'APEM-T21 A.S.B.L. | ORPHA:870 Down syndrome |
| LFBE - La Ligue francophone belge contre l'Epilepsie ASBL | ORPHA:101998 Rare epilepsy |
| LHFB - Ligue Huntington Francophone Belge A.S.B.L. [Région Wallonne et Communauté Française] | ORPHA:399 Huntington disease |
| Liga Myasthenia Gravis vzw | ORPHA:589 Myasthenia gravis |
| Ligue Alzheimer ASBL | ORPHA:1020 Early-onset autosomal dominant Alzheimer disease |
| Ligue Belge du Sjögren ASBL | ORPHA:79078 IgG4-related dacryoadenitis and sialadenitis ORPHA:289390 Primary Sjögren syndrome |
| LVV - Lymfklierkanker Vereniging Vlaanderen V.Z.W. | ORPHA:391 Classic Hodgkin lymphoma ORPHA:168966 Composite lymphoma ORPHA:547 Non-Hodgkin lymphoma |
| msa-ams.be - Meervoudig Systeem Atrofie - Atrophie MultiSystématisée V.Z.W./A.S.B.L. | ORPHA:102 Multiple system atrophy |
| MRKH.be (België - Belgique - Belgium) | ORPHA:180068 Partial bilateral aplasia of the Müllerian ducts |
| Mymu Wallonie-Bruxelles ASBL | ORPHA:29073 Multiple myeloma |
| NET & MEN Kanker VZW België/Belgique | ORPHA:276161 Multiple endocrine neoplasia ORPHA:877 Neuroendocrine neoplasm |
| NF Kontakt - Vereniging voor patiënten met neurofibromatose vzw | ORPHA:637 Full NF2-related schwannomatosis ORPHA:137605 Legius syndrome ORPHA:636 Neurofibromatosis type 1 |

| NAME OF THE BELGIAN PATIENT ORGANISATION/SUPPORT GROUP REGISTERED IN ORPHANET | (GROUP(S) OF) RARE DISORDER(S) |
|--|---|
| OSTC - Overdruksyndroom en Tarlov cysten VZW | ORPHA:238624 Idiopathic intracranial hypertension ORPHA:65250 Perineural cyst |
| Patienten Rat und Treff VoG: Informationen für alle Patienten der deutschsprachigen Gemeinschaft Belgiens | Rare diseases |
| Patiëntenvereniging Zeldzame Leverschieten vzw | ORPHA:2137 Autoimmune hepatitis ORPHA:186 Primary biliary cholangitis ORPHA:562639 Primary biliary cholangitis/primary sclerosing cholangitis and autoimmune hepatitis overlap syndrome ORPHA:171 Primary sclerosing cholangitis |
| P.H. België - Belgische Patiëntenvereniging voor Pulmonale Hypertensie vzw | ORPHA:422 Idiopathic/heritable pulmonary arterial hypertension |
| Postpolio België VZW | ORPHA:2942 Postpoliomyelitis syndrome |
| Prader-Willi Vlaanderen vzw | ORPHA:739 Prader-Willi syndrome |
| RaDiOrg - Rare Diseases Belgium - BE | Rare diseases (see the Orphanet website for the 33 linked ORPHAcodes) |
| Rare Disorders Belgium (RDB) ASBL - BE | Rare diseases (see the Orphanet website for the 33 linked ORPHAcodes) |
| Relais 22 asbl | ORPHA:567 22q11.2 deletion syndrome |
| Retinapigmentosa asbl, association belge francophone de la rétinoopathie d'origine génétique | ORPHA:71862 Inherited retinal disorder |
| Ring 14 Belgium vzw | ORPHA:1440 Ring chromosome 14 syndrome |
| ROHHAD Association Belgium A.S.B.L. | ORPHA:293987 Rapid-onset childhood obesity-hypothalamic dysfunction-hypoventilation-autonomic dysregulation syndrome |
| Sang pour Sang asbl | ORPHA:232 Sickle cell anemia |
| Sclero'ken VZW | ORPHA:90291 Systemic sclerosis |
| Spierziekten Vlaanderen vzw | ORPHA:99 Autosomal dominant cerebellar ataxia ORPHA:1172 Autosomal recessive cerebellar ataxia ORPHA:166 Charcot-Marie-Tooth disease/Hereditary motor and sensory neuropathy ORPHA:337 Fibrodysplasia ossificans progressiva ORPHA:685 Hereditary spastic paraplegia ORPHA:68381 Neuromuscular disease ORPHA:98496 Rare peripheral neuropathy ORPHA:306577 Sodium channelopathy-related small fiber neuropathy |
| STAN Trefpunt VerSTANdelijke Handicap vzw | ORPHA:87277 Rare intellectual disability |
| Stichting PTEN België/Nederland - België contact | ORPHA:306498 PTEN hamartoma tumor syndrome |
| SUN CHILD - Prendre un enfant par la main A.S.B.L. | ORPHA:98057 Rare tumor |
| Syndrome Moebius Belgique ASBL - Moebius Syndroom België VZW | ORPHA:570 Moebius syndrome |
| Tous ensemble, main dans la main A.S.B.L. | ORPHA:68366 Lysosomal disease |
| Turnerkontakt vzw | ORPHA:881 Turner syndrome |
| URANUS - Contactgroep voor mensen met epilepsie [Contactgroep West-Vlaanderen] | ORPHA:101998 Rare epilepsy |
| VAGA - Vereniging voor Aangeboren GelaatsAfwijkingen vzw | ORPHA:141229 Facial cleft ORPHA:68329 Rare maxillo-facial surgical disease |
| VASCAPA (Vascular Anomaly Patient Association) A.S.B.L./V.Z.W. | ORPHA:68419 Vascular anomaly or angioma |
| VECARFA VZW - Vecarfa 22q11 Deletie Syndroom Vlaanderen | ORPHA:567 22q11.2 deletion syndrome |
| Vereniging Cornelia de Lange syndroom - BE (aanspreekpunt voor Nederlandstalig België) | ORPHA:199 Cornelia de Lange syndrome |
| Vereniging MED-SED Belgisch contactpunt | ORPHA:251 Multiple epiphyseal dysplasia ORPHA:253 Spondyloepiphyseal dysplasia and spondyloepimetaphyseal dysplasia |
| Vereniging voor sarcoidosepatiënten VZW | ORPHA:90340 Blau syndrome ORPHA:797 Sarcoidosis |
| Vlaamse Parkinson Liga (VPL) vzw | ORPHA:2828 Young-onset Parkinson disease |
| von Hippel-Lindau België | ORPHA:892 Von Hippel-Lindau disease |
| VSH - Vereniging voor Spina Bifida en Hydrocephalus VZW | ORPHA:275543 L1 syndrome ORPHA:3388 Neural tube defect ORPHA:3176 Spina bifida-hypospadias syndrome |
| VWA - Vlaamse Vereniging Autisme VZW | ORPHA:168778 Rare pervasive developmental disorder |
| WBS - Williams-Beuren Syndroom VZW | ORPHA:904 Williams syndrome |
| Werkgroep Hersentumoren vzw | ORPHA:98062 Rare nervous system tumor |
| Wij Ook Belgium vzw | ORPHA:1331 Familial prostate cancer |
| XLH Belgium A.S.B.L. | ORPHA:89936 X-linked hypophosphatemia |
| Zetrapad VZW | ORPHA:98249 Ehlers-Danlos syndrome |
| ZOI - Zelfhulp Osteogenesis Imperfecta VZW | ORPHA:666 Osteogenesis imperfecta |
| Last update: 31Dec2022 | |
| Many patients with rare diseases do not have a formal organisation. Please contact the RaDiOrg helpline ("Rare Diseases Belgium asbl/vzw") if you have non-medical questions on a specific disease FR: https://www.radiorg.be/fr/a-propos/helpline/ NL: https://www.radiorg.be/nl/over-ons/helpline/ | |

CONTACT

Annabelle Calomme • T+32 2 642 54 47 • orphanetbelgium@sciensano.be

MEER INFO

—
Bezoek onze website
>www.sciensano.be of
contacteer ons op
>info@sciensano.be

Sciensano • Juliette Wytsmanstraat 14 • Brussel • België • T + 32 2 642 51 11 • T pers + 32 2 642 54 20 •
info@sciensano.be • www.sciensano.be

Verantwoordelijke uitgever: C. Léonard, Algemeen directeur • Juliette Wytsmanstraat 14 • Brussel • België • >D/xxxx/xxxx/xx