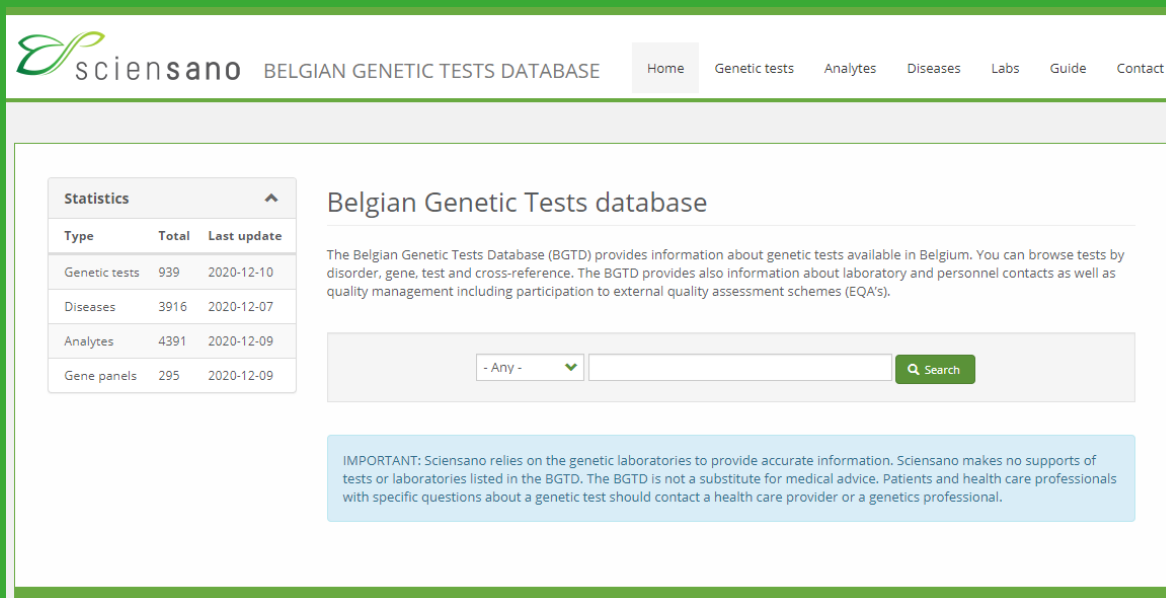


# RAPPORT D'ACTIVITE 2022 BELGIAN GENETIC TESTS DATABASE (BGTD)



The screenshot shows the homepage of the Belgian Genetic Tests Database (BGTD). The header includes the Sciensano logo and navigation links: Home, Genetic tests, Analytes, Diseases, Labs, Guide, and Contact. The main content area features a 'Statistics' table, a search bar, and an important disclaimer.

Statistics		
Type	Total	Last update
Genetic tests	939	2020-12-10
Diseases	3916	2020-12-07
Analytes	4391	2020-12-09
Gene panels	295	2020-12-09

**Belgian Genetic Tests database**

The Belgian Genetic Tests Database (BGTD) provides information about genetic tests available in Belgium. You can browse tests by disorder, gene, test and cross-reference. The BGTD provides also information about laboratory and personnel contacts as well as quality management including participation to external quality assessment schemes (EQA's).

Search:

**IMPORTANT:** Sciensano relies on the genetic laboratories to provide accurate information. Sciensano makes no supports of tests or laboratories listed in the BGTD. The BGTD is not a substitute for medical advice. Patients and health care professionals with specific questions about a genetic test should contact a health care provider or a genetics professional.

**Convention pour le soutien à la recherche stratégique des maladies rares en Belgique 2020-2024 (Registre Central des Maladies Rares – Belgian Genetic Tests Database – Orphanet)**

LANNOY NATHALIE • VAN DER KELEN KATRIEN

# QUI NOUS SOMMES

SCIENSANO, ce sont plus de 700 collaborateurs qui s'engagent chaque jour au service de notre devise « toute une vie en bonne santé ». Comme notre nom l'indique, la science et la santé sont au cœur de notre mission. Sciensano puise sa force et sa spécificité dans une approche holistique et multidisciplinaire de la santé. Plus spécifiquement, nos activités sont guidées par l'interconnexion indissociable de la santé de l'homme, de l'animal et de leur environnement (le concept "One health" ou « Une seule santé »). Dans cette optique, en combinant plusieurs angles de recherche, Sciensano contribue d'une manière unique à la santé de tous.

Issu de la fusion entre l'ancien Centre d'Étude et de Recherches Vétérinaires et Agrochimiques (CERVA) et l'ex-Institut scientifique de Santé publique (ISP), Sciensano s'appuie sur plus de 100 ans d'expertise scientifique.

## **Sciensano**

Epidémiologie et Santé Publique — Etude des soins de santé  
**Equipe Maladies Rares**

Version: Avril 2023 • Bruxelles • Belgique



**Nathalie Lannoy**



**Katrien Van Der Kelen**



Personne de contact: Nathalie Lannoy • T+32 2 642 54 16 • [nathalie.lannoy@sciensano.be](mailto:nathalie.lannoy@sciensano.be)

# TABLE DES MATIÈRES

<b>ABREVIATIONS</b> .....	<b>5</b>
<b>MISSION</b> .....	<b>7</b>
<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>9</b>
Contexte, objectifs et sources d'information du projet BGTD .....	9
<b>RÉSULTATS</b> .....	<b>11</b>
1. Maintenir et développer davantage la BGTD .....	11
2. Liste Limitative annuelle.....	15
3. Collaboration avec Orphanet-Inserm .....	16
4. Développements de la BGTD (demandes parties prenantes) .....	17
5. Diffusion du projet BGTD .....	18
6. Divers .....	19
<b>CONCLUSIONS</b> .....	<b>21</b>
<b>RÉFÉRENCES</b> .....	<b>23</b>
<b>ANNEXES</b> .....	<b>24</b>
Laboratoires de Génétique moléculaire, adresse web et personne de contact (données pour 2023) .....	24
Communiqué de presse.....	25
Abstracts.....	26
Poster .....	29
Limitative Liste 2022 .....	30

## ABREVIATIONS

<b>AdBGTD</b>	Administrateur de la BGTD
<b>ADN</b>	Acide Désoxyribonucléique
<b>AFMPS</b>	Agence Fédérale des Médicaments et des Produits de Santé
<b>BD</b>	Base de données
<b>BELAC</b>	Organisme belge de l'accréditation
<b>BELMOLGEN</b>	Belgian Molecular Genetics
<b>BGTD</b>	Belgian Genetic Tests Database
<b>BHS</b>	
<b>CGH</b>	Centre de Génétique Humaine
<b>CNV</b>	Copy Number Variation
<b>ECRD</b>	European Conference on Rare Diseases
<b>EEQ (EQA)</b>	Evaluation Externe de la Qualité (External Quality Assessment)
<b>EMQN</b>	European Molecular Quality Network
<b>ERN</b>	European Reference Network
<b>GTR</b>	Genetic Tests Registry
<b>HGNC</b>	HUGO Gene Nomenclature Committee
<b>KCE</b>	Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé
<b>IBRD</b>	Innovation Bootcamp in Rare Diseases
<b>ID</b>	Identifiant informatique
<b>INAMI</b>	Institut National d'Assurance Maladie-Invalidité
<b>IVDR</b>	In Vitro Diagnostic Medical Devices Regulation
<b>OMIM</b>	Online Mendelian Inheritance in Man
<b>RIZIV</b>	Rijksinstituut voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering
<b>RD</b>	Rare Disease
<b>RGTR</b>	Registre des résultats des tests génétiques ( <b>R</b> esult <b>G</b> enetic <b>T</b> ests <b>R</b> egistry)
<b>TAT</b>	TurnAround Time
<b>UE</b>	Union Européenne
<b>WIV-ISP</b>	Institut Scientifique de Santé Publique



## MISSION

---

La Belgique s'est engagée en faveur d'une meilleure prise en charge des maladies rares. Pour cette tâche, elle a élaboré, entre autre, un plan national [1], a créé et soutenu des structures multidisciplinaires de diagnostic, s'est associée à des réseaux de référence européens (ERNs) et a mis en place des registres pour rassembler de manière centralisée et uniforme certaines données des patients (Registre Central des Maladies Rares [2], Registre de la mucoviscidose [3], Registre des maladies neuromusculaires [4] et autres).

Dans le cadre des maladies rares, Sciensano (ex l'Institut scientifique de santé publique WIV-ISP) a été mandaté pour mettre en place un système de contrôle de qualité uniforme pour les activités cliniques dans les huit centres belges de génétique humaine (CGH), tant pour les tests génétiques que pour les activités cliniques mais aussi le déploiement progressif du registre des résultats des tests génétiques (RGTR) effectués au sein des centres.

Cette mission est mentionnée dans l'action 2 du plan belge pour les maladies rares [1], ainsi que dans l'accord (Bijlage V1.0) signé le 18/08/2017 entre l'institut national d'assurance maladie-invalidité (INAMI) et Sciensano pour une étude sur le développement et la mise en place d'un système de contrôle qualité et de la création d'un registre des résultats des tests génétiques dans les huit CGHs.

Cette mission est en continuité de l'étude de faisabilité [5] conduite par Fabienne Van Aelst, Jean-Bernard Beaudry et Kim Van Roey et approuvée par le comité d'accompagnement précédent.



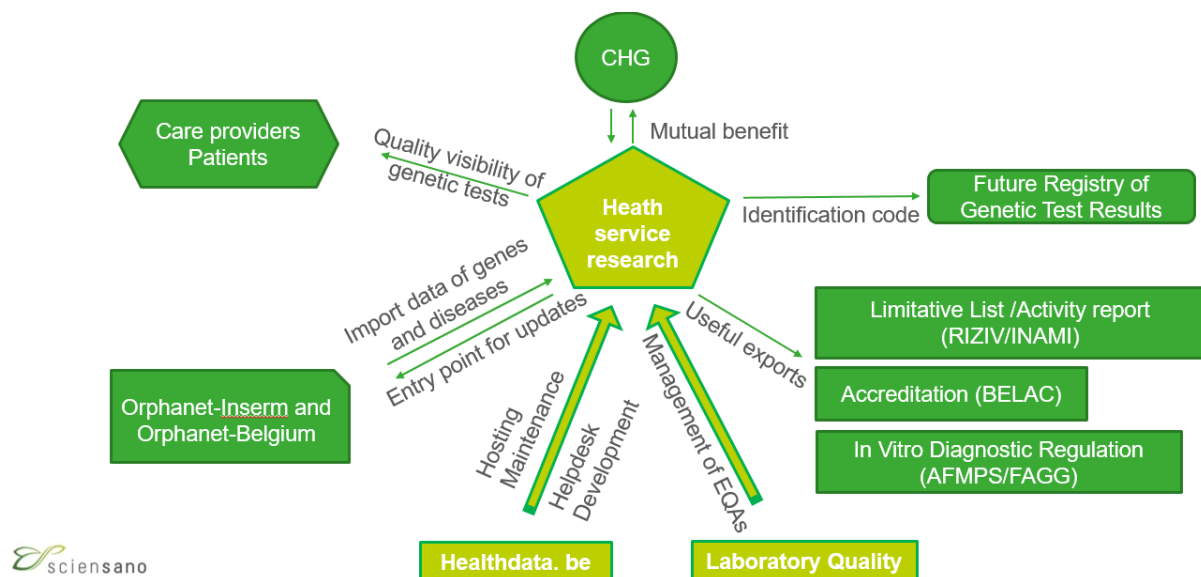
# INTRODUCTION

## Contexte, objectifs et sources d'information du projet BGTD

Le contexte et les objectifs de la base de données des tests génétiques belges (Belgian Genetic Tests Database – BGTD) sont détaillés dans le rapport d'activité – 2020.

Pour rappel, le principal objectif (Fig1) de la BGTD est de créer un outil de centralisation dans un environnement standardisé servant de point d'entrée unique pour :

- garantir une visibilité qualitative des tests génétiques réalisés en Belgique
- générer des listes de données
- évoluer
- être une application nécessaire pour le futur RGTR.



**Figure 1: Objectifs de la BGTD. Centralisation des données relatives aux tests génétiques dans un environnement standardisé. Trois unités de Sciensano sont impliquées dans la gestion de la base de données : *Etude des soins de santé* pour la gestion de la BGTD ; *Healthdata.be* pour l'hébergement, la maintenance, le helpdesk et le développement de la BGTD et *Qualité des Laboratoires* pour l'introduction et la mise à jour des EEQs. La collaboration avec Orphanet-Inserm rend possible l'importation des gènes associés aux maladies rares. Les données des tests génétiques proviennent des CGHs et sont utilisées pour différentes finalités et par différentes parties prenantes notamment la production annuelle de liste limitative pour l'INAMI et la mise à jour des tests dans la plateforme Orphanet (collaboration avec Orphanet-Belgium).**

En 2022, plusieurs sous-objectifs ont été définis pour supporter le projet et ses développements :

1. Maintenir et développer davantage la BGTD en collaboration avec les centres de génétique et autres parties prenantes et Healthdata.be

2. Fournir la "liste limitative" annuelle
3. Collaborer avec la plateforme européenne Orphanet
4. Consulter les parties prenantes pour les développements futurs de la BGTD
5. Diffuser le projet BGTD par différents canaux de communication
6. Divers : Participation à deux congrès ; interaction avec le Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé (KCE)

Concernant les sources d'information de la BGTD, chaque centre de génétique est responsable de la mise à jour et du contenu des tests génétiques qu'ils effectuent. Cette mise à jour est réalisée au moins une fois par an, généralement en fin d'année, en vue de la constitution de la Liste Limitative.

Cependant, l'administrateur de la BGTD vérifie régulièrement

- Les URLS liés aux laboratoires et aux tests génétiques disponibles sur le site web de chaque centre de génétique
- Le contenu des tests génétiques à partir des informations disponibles sur le site web de chaque centre de génétique (voir Annexe ; page 24), le site web de BELAC « <https://economie.fgov.be/belac>, la base de données « Genetic Testing Registry (GTR) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/> ».

La participation aux Evaluation externe de la qualité et l'accréditation des tests génétiques sont principalement introduits par le service « Qualité des Laboratoires » de Sciensano. En effet, dans le cadre de l'action 2 du Plan belge pour les Maladies Rares, le service Qualité des laboratoires de Sciensano a été chargé par l'INAMI de procéder à la sélection des évaluations externes de qualité pour lesquelles la participation des centres belges de génétique humaine peut être remboursée et de coordonner ce remboursement.

# RÉSULTATS

## 1. Maintenir et développer davantage la BGTD

### 1.1. Mise à jour et introduction des tests génétiques et panel de gènes

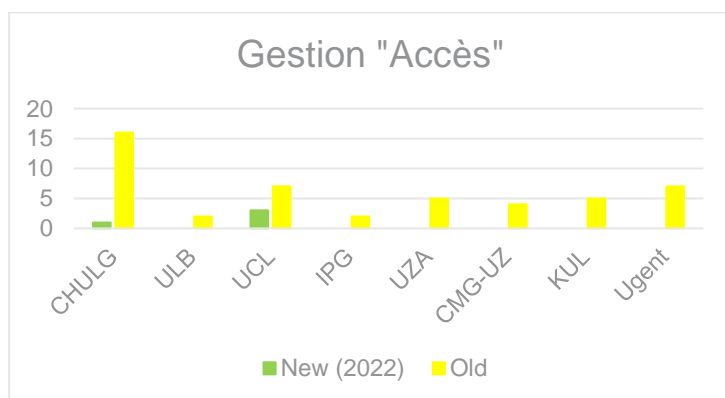
#### 1.1.1 Accessibilité de la BGTD

La participation et la mise à jour régulière des données dans la BGTD par les scientifiques ayant l'autorisation et Sciensano est cruciale pour toutes les parties prenantes.

Plusieurs tâches sont prévues pour cela

- **Connexion à la BGTD:** La mise à jour et l'introduction des tests génétiques sont rendues possibles par une connexion à la BGTD avec un « username et password » et un statut de « labo staff » gérés par l'administrateur de la BGTD (AdBGTD).

**En 2022, 4 nouveaux accès ont été créés (Table 1). Aucun accès à la BGTD a été « désactivé ».**



**Table 1. Graphique indiquant le nombre de nouveau/suppression accès à la BGTD par centre de génétique.**

- **Communication avec les scientifiques:** La mise à jour et l'enregistrement de nouveaux tests génétiques diffèrent d'un CGH à l'autre (Table 1). Pour la plupart des CGHs, chaque scientifique assure la mise à jour des tests dont il est responsable. **Il a été demandé fin 2021 d'avoir un ou deux responsables « BGTD » par centre pour une meilleure centralisation et communication.** La liste des responsables est disponible au chapitre Annexe ; page 24.

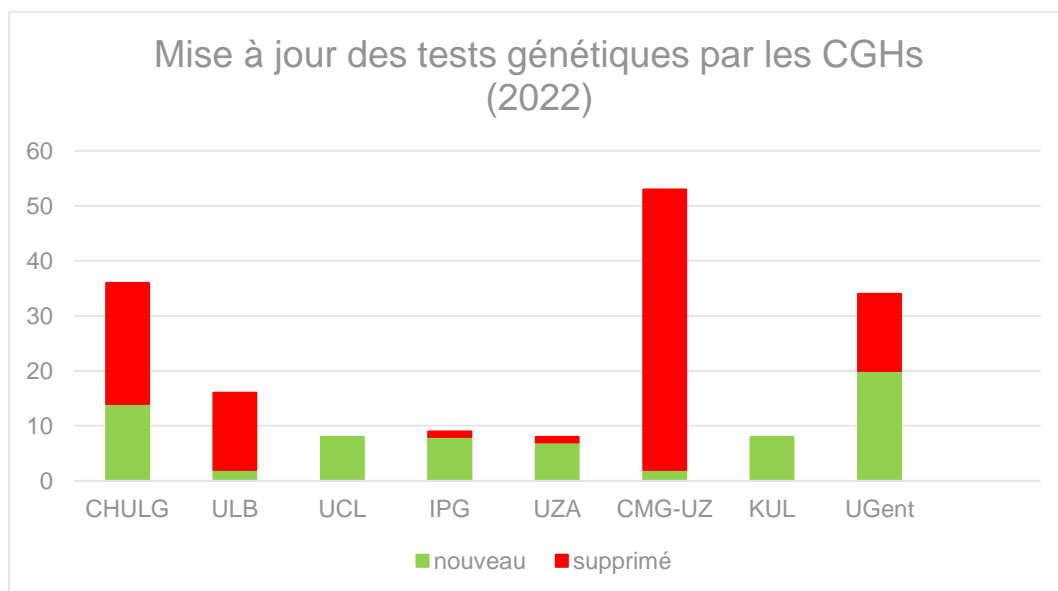
En novembre et décembre 2022, une forte communication avec les centres de génétique a eu lieu en raison de la mise à jour des tests génétiques en prévision de la Liste Limitative :

- gestion des accès: nouveaux mots de passe, nouveaux accès
- transmission du tutoriel
- suppression de tests et doublons
- réponse aux questions
- correction des erreurs. L'erreur classique est une utilisation erronée de la fonction « edit » du code RIZIV/INAMI, ce qui entraîne une modification de tous les tests liés à ce code. Une désactivation de cette fonction a été réalisée par Healthdata.be.

### 1.1.2 Mise à jour des tests génétiques par les CGHs

La création et mise à jour des tests génétiques/panels de gènes/scientifiques/documents peuvent se faire à tout moment. Cependant on constate une activité importante en fin d'année pour la constitution de la Liste Limitative.

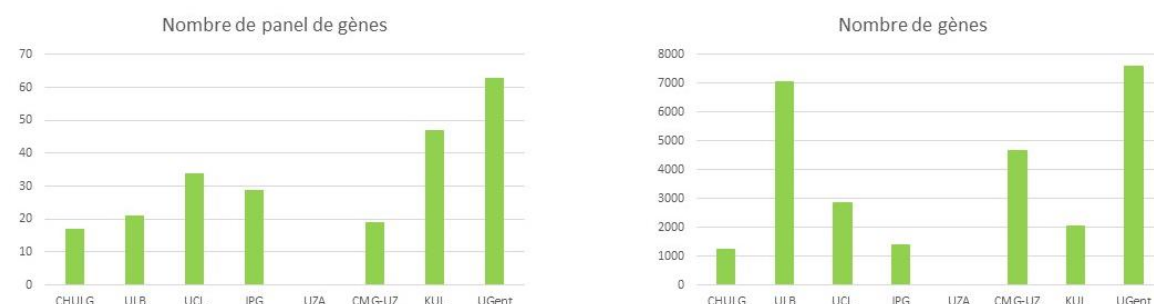
S'il n'est pas possible actuellement d'évaluer le nombre de tests mis à jour par les CGHs, il est possible de recenser les nouveaux tests et ceux qui ont été supprimés (Table 2).



**Table 2. Graphique indiquant le nombre de tests génétiques (nouveau ou supprimé) dans la BGTD par centre de génétique.**

### 1.1.3 Mise à jour des panels de gènes par les CGHs

Pendant l'année 2022, les panels de gènes ont tous été revus à l'exception de ceux du CGH d'Anvers. A la table 3 sont repris le nombre de panels de gènes par CGH (Table 3.A). Est repris aussi le nombre total des gènes qui sont couverts dans les panels (Table 3.B).



**Table 3**

**3.A) Graphique indiquant le nombre de panel de gènes par centre de génétique.**

**3.B) Graphique indiquant le nombre total de gènes\* analysés par centre de génétique.**

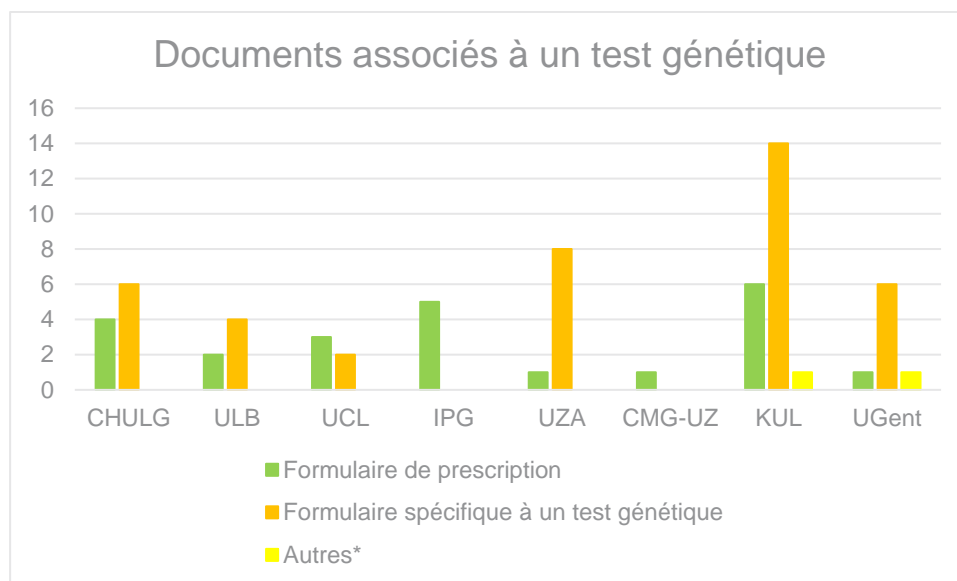
**\*Le nombre de gènes n'est pas unique puisque un même gène peut se retrouver dans plusieurs panels de gènes.**

**Rem : Création de gènes dans la BGTD.** Les gènes et maladies insérés dans la BGTD sont des données provenant de la base de données Orphanet-Inserm qui sont téléchargeables dans un format réutilisable (XML). Cependant, ces données téléchargeables concernent uniquement les gènes en lien

avec les maladies. Pour répondre aux panels de gènes des CGHs, plus de 1122 gènes (non disponibles dans le fichier téléchargeable d'Orphadata) ont été ainsi créés en 2022 dans la BGD. Chaque gène est associé à un nom/symbole unique, un identifiant HGNC [7] et des liens vers les bases de données pertinentes tels que OMIM [8], HGNC et Orphanet [9].

**1.1.4 Mise à jour assurée par Sciensano:** Durant l'année 2022, l'AdBGTD a aussi procédé à la vérification et collecte de données pour assurer une mise à jour optimale et de qualité des data de la BGD.

Tous les tests génétiques ont été mis à jour manuellement en 2022 car ils ont tous été associés à un document et/ou un formulaire clinique spécifique à un test génétique et autres (Table 4).



**Table 4. Graphique indiquant le nombre de formulaires de prescription différents, le nombre de formulaire spécifique à un groupe de maladies ou autres formulaires.**

**\*Autres peut être un guideline, une procédure, un formulaire de consentement éclairé**

D'autres mises à jour ont été réalisées:

- Vérification mensuelle des « urls » liés aux huit CGHs
- Vérification des données des tests génétiques. Régulièrement, chaque test génétique est comparé avec ceux mentionnés sur le site internet du laboratoire : vérification des urls, TATs, méthodes. En 2022, tous les tests ont ainsi été revus.
- Mise à jour complète des panels de gènes (voir point 1.1.3) à l'exception de ceux du CGH d'Anvers.
- Mise à jour et introduction de nouveaux EEQs avec la collaboration du service Qualité des Laboratoires de Sciensano. Mise à jour des EEQs et date de validité du scope d'accréditation émis par l'organisme belge de l'accréditation (BELAC). Introduction de nouveaux EEQs.
- Mise à jour complète des maladies et gènes en collaboration avec Orphanet-Inserm au 1 mai 2022.

- **Contact avec BELMOLGEN.** Mise en place d'une collaboration plus structurée avec le groupe de travail Belgian Molecular Genetics (Belmolgen) pour informer, répondre aux questions et définir les nouveaux développements.

Il a été décidé de planifier annuellement une réunion en fin d'année avec tous les membres de Belmolgen pour informer des nouveaux développements mis en place et répondre aux questions. **La réunion s'est tenue le 9 décembre 2022 en visioconférence.**

D'autres réunions plus régulières avec un plus petit groupe peuvent être organisées pour évaluer/organiser les développements futurs. **Une réunion a eu lieu le 30 novembre 2022 en visioconférence avec Gert Matthijs (CGH-KUL/ Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares).**

## 1.2. Nouveaux développements

Aucun nouveau développement n'a été entrepris en 2022 malgré les réunions répétées pour débloquer la situation (meetings du 10/01 ; 19/01 ; 03/06 ; 21/06 ; 24/06 ; 25/11).

Pour rappel, une liste de nouveaux développements a été soumise en juillet 2020 et a été organisée en 4 phases.

Trois des quatre phases ont été implémentées en 2021.

La dernière phase en rapport avec le volet traçabilité, contrôle, validation et transfert dans la version « Production » était prévue pour 2022.

Entre temps, nous avons été informés qu'une nouvelle application « **Portail de Services et de Support** (<https://sciensano.service-now.com/sp>) », fournie par le service healthdata.be est une étape obligatoire pour tous incidents et nouvelle demande.

Ainsi, nous avons soumis trois nouvelles demandes pour le développement de la dernière phase. Début 2023, ces trois requêtes ont été analysées comme trop complexes à mettre en œuvre rapidement et ont été reportées à une date ultérieure indéterminée.

## 2. Liste Limitative annuelle

Au début de chaque nouvelle année (au plus tard pour le 31/01), les centres de génétique doivent déclarer une liste des tests génétiques soumis à un remboursement par l'INAMI. Cette liste est associée, au minimum, à un test génétique et à un code de remboursement défini dans la nomenclature de l'article 33 (10).

Un module d'exportation de données de la BGTD permet d'établir cette liste annuelle.

En vue de la génération de cette liste limitative, l'AdBGTD a assuré un support pour répondre aux questions, aider à la création, mise à jour de tests génétiques/gènes/maladies et suppression de tests génétiques.

### 3. Collaboration avec Orphanet-Inserm

La collaboration entre la BGTD et Orphanet permet le partage de données qui s'opère d'un côté (Orphanet → BGTD) par l'importation de gènes associés à des maladies rares disponibles sur Orphadata (11) et de l'autre côté (BGTD → Orphanet) par la mise à disposition de données relatives aux tests génétiques pour assurer l'enregistrement de nouveaux tests génétiques ainsi qu'à la mise à jour de ceux déjà existants.

Orphanet → BGTD. En mai 2022, Healthdata a procédé à l'**importation** (Orphanet → BGTD) de > 3800 gènes associés aux maladies rares (dernière mise à jour datant du 2022-05-01 04:55:23).

BGTD → Orphanet. En raison de changements prévus dans Orphanet pour l'enregistrement des données en lien avec les tests génétiques, la mise à jour des tests génétiques n'a pas eu lieu. Cependant, quelques modifications comme le changement de responsable de tests génétiques a été communiqué.

## 4. Développements de la BGTD (demandes parties prenantes)

**INAMI : Modèle standardisé du rapport d'activité des laboratoires des CGHs.** Alors qu'un consensus semblait être obtenu, les rapports d'activité des CGHs n'ont pas été partagés avec Sciensano. Ces rapports sont importants pour estimer la faisabilité d'un modèle standardisé des rapports d'activité des laboratoires à partir de la BGTD.

Un contact positif a eu lieu avec Gert Matthijs (CGH-KUL) pour discuter de ce point sans résultat probant.

**BELAC:** pas de contact

**AFMPS:** Pour rappel, en 2021, plusieurs acteurs (européen et belge) dans les soins de santé ont soutenu que la deadline du 26/05/2022 imposée par l'Union Européenne concernant la modification du règlement (UE) 2017/746 (IVDR) relatif aux dispositions transitoires pour certains dispositifs médicaux de diagnostic in vitro et à l'application différée des conditions pour les dispositifs in-house, était impossible à respecter et se sont concentrés à retarder cette échéance. La date d'entrée en vigueur de l'IVDR reste inchangée au 26 mai 2022. Toutefois, il y a un changement en ce qui concerne les dispositions transitoires pour les IVDs portant le marquage CE qui sont déjà sur le marché et un report d'un certain nombre d'exigences pour les dispositifs médicaux de diagnostic in vitro in-house (IVD-IH). L'AdBGTD a assisté à deux réunions d'information (19/04/2022 et 27/10/2022).

## 5. Diffusion du projet BGTD

### 1. Communiqué de presse

Conférence de presse (Annexe ; page 25) gérée par le service Communication "Com" de Sciensano pour la journée maladie rare du 28/02/2022. Faible retour des journaux (1 contact avec le journal 'l'Avenir).

### 2. Soumission abstracts pour participation à un congrès

- Congrès European Conference on Rare Diseases (ECDR 2022). Abstract (Annexe ; page 26) accepté sous forme de poster
- 38th General annual meeting of the Belgian Hematology Society (BHS) 2023 (Annexe; page 27).

## 6. Divers

### 1. Congrès

- Congrès «ECRD 2022 » online du 27 juin au 1<sup>er</sup> juillet 2022
- Congrès Innovation Bootcamp in Rare Disease (IBRD) en présentiel : Bruxelles 11 octobre 2022

### 2. KCE

Participation à l'étude 2021-04 (HSR) Tests pharmacogénétiques : quels sont les besoins et les coûts en Belgique, et comment se passe l'implémentation.

*Etude en cours - Un même médicament peut être efficace et sans effets secondaires chez un patient et se révéler beaucoup moins efficace ou provoquer davantage d'effets secondaires chez un autre. La façon dont les gens réagissent à un médicament dépend de plusieurs facteurs, comme la maladie elle-même / les autres maladies du patient, les autres médicaments, le régime alimentaire, le mode de vie, les facteurs environnementaux ou encore les différences génétiques individuelles. En analysant ces variations génétiques chez les patients, il est possible d'ajuster le choix et la dose du médicament et d'améliorer ainsi son efficacité et sa sécurité. On appelle ces analyses des tests pharmacogénétiques. Avec cette étude, nous voulons évaluer la situation actuelle des tests pharmacogénétiques en Belgique, voir quels sont les besoins et évaluer leurs coûts s'il était décidé de les déployer plus largement.*

*Les questions de recherche ont été formulées comme suit :*

- *Quelle est la situation actuelle des tests pharmacogénétiques en Belgique (quels sont les gènes ciblés par les analyses, quelles sont les méthodes d'analyse employées, combien de tests, pour quels patients) ?*
- *Quelles sont les interactions entre les variants génétiques et les médicaments qui sont pertinentes en clinique et qui méritent d'être développées (preuves par interaction médicament-gène) ?*
- *Quantification des besoins (scénarios)*
- *Quel serait le coût de l'implémentation de la pharmacogénétique/génomique en Belgique (scénarios) ?*
- *Comparaison internationale : comment les tests pharmacogénétiques sont-ils organisés aux Pays-Bas, en France et au Royaume-Uni ?*

*Les résultats sont attendus pour le début de 2024.*

L'AdBGTD a été contacté par l'expert en charge de cette étude. Il lui a été demandé de lister les tests pharmacogénétiques présents dans la BGTD et de valider ces données auprès des CGHs.



# CONCLUSIONS

---

Durant l'année 2022, l'activité du projet « BGTD » s'est concentrée essentiellement sur quatre axes :

1. La validité, mise à jour et création de nouveaux tests/gènes/maladies/EEQs
2. La mise à jour des panels de gènes
3. L'importation des documents
4. Publicité de la BGTD (communiqué de presse, abstracts et poster)



# RÉFÉRENCES

---

1. [https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth\\_theme\\_file/planbelge\\_maladies\\_rares.pdf](https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/planbelge_maladies_rares.pdf)
2. <https://rarediseases.sciensano.be/fr/registre>
3. <https://www.sciensano.be/fr/projets/registre-belge-de-la-mucoviscidose>
4. <https://www.sciensano.be/fr/projets/registre-belge-des-maladies-neuromusculaires>
5. Fabienne Van Aelst, Dr. Jean-Bernard Beaudry, Dr. Kim Van Roey, « Etude de faisabilité-Haalbaarheidsstudie: Développement et implémentation d'un système de contrôle de qualité dans les 8 Centres de génétique humaine et d'un registre des tests de génétique effectués dans ces centres. Rapport Final. », Août 2016.
6. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
7. <https://www.genenames.org/help/browser/>
8. <https://www.omim.org/>
9. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
10. [https://www.inami.fgov.be/SiteCollectionDocuments/nomenclatureart33\\_20200301\\_01.pdf](https://www.inami.fgov.be/SiteCollectionDocuments/nomenclatureart33_20200301_01.pdf)
11. <https://economie.fgov.be/fr/themes/qualite-securite/accreditation-belac/organismes-accredites/laboratoires-de-biologie>

## ANNEXES

### Laboratoires de Génétique moléculaire, adresse web et personne de contact (données pour 2023)

Laboratoire de génétique moléculaire	Adresse du site web	Personne de contact
Institut de Pathologie et de Génétique	<a href="http://www.ipg.be/">http://www.ipg.be/</a>	Dr Valérie Benoit
Centrum Medische Genetica – UZ Antwerpen	<a href="https://www.genetica-antwerpen.be/">https://www.genetica-antwerpen.be/</a>	Prof Wim Wuyst
Centrum menselijke erfelijkheid - UZ Leuven		Dr. Anniek Coveleyn Dr Hilde Brems
Centre de Génétique Humaine - Cliniques Universitaires Saint-Luc - UCL	<a href="https://www.saintluc.be/fr/genetique-humaine-presentation">https://www.saintluc.be/fr/genetique-humaine-presentation</a>	Dr Cindy Barbee
Centrum voor Medische Genetica - UZ Brussel - VUB	<a href="https://www.uzbrussel.be/en/web/centrum-voor-medische-genetica">https://www.uzbrussel.be/en/web/centrum-voor-medische-genetica</a>	Prof Sara Seneca
Centre de Génétique Humaine – ULB		Dr Xavier Peyrassol
Centre de Génétique Humaine - CHU Sart-Tilman	<a href="https://www.chuliege.be/jcms/c2_17345742/fr/genetique/biologie-moleculaire-constitutionnelle">https://www.chuliege.be/jcms/c2_17345742/fr/genetique/biologie-moleculaire-constitutionnelle</a>	Prof Vinciane Dideberg Dr Natacha Leroi
	<a href="https://www.chuliege.be/jcms/c2_17345743/fr/genetique/biologie-moleculaire-hematologie-et-hematologie-constitutionnelle">https://www.chuliege.be/jcms/c2_17345743/fr/genetique/biologie-moleculaire-hematologie-et-hematologie-constitutionnelle</a>	Dr Frédéric LAMBERT
Centrum Medische Genetica - UZ Gent	<a href="https://www.cmgg.be/">https://www.cmgg.be/</a>	Liesbeth Claeys Annelies De Jaegher

## Communiqué de presse

### Une base de données pour les tests génétiques belges

Ce dernier jour du mois de février est la journée internationale des maladies rares. Sciensano centralise et maintient depuis 2020 une [base de données des tests génétiques belges](#), dans le cadre des maladies rares. Celle-ci offre une meilleure visibilité et une plus grande transparence des ressources génétiques en fournissant des détails pertinents et techniques et en garantissant un suivi de la qualité pour chaque test. Cela permet de répondre aux besoins de tout intervenant, y compris ceux des patients, des chercheurs, des cliniciens et des autorités sanitaires.

#### Les tests génétiques au secours des maladies rares

Les tests génétiques sont utilisés pour :

- identifier des anomalies de la molécule d'ADN responsables de **maladies et cancers héréditaires**,
- obtenir des informations sur la réponse la plus efficace à un traitement ou sur les risques d'effets secondaires.

Ces anomalies qui affectent un gène ou un chromosome sont rares et concernent environ 70% des maladies rares. Une maladie est dite rare lorsqu'elle concerne moins d'1 personne sur 2000 dans la population européenne. Certaines, dites « ultra-rares », touchent moins d'1 Européen sur 50000. En Belgique, environ 500 000 personnes sont touchées par une maladie rare.

*« Avec quelques 6000-8000 maladies rares différentes, les patients se heurtent régulièrement à une méconnaissance de la maladie rare qui se traduit le plus souvent par une longue attente d'un diagnostic précis et l'absence de traitement adapté », explique Nathalie Lannoy, chercheuse chez Sciensano. « Grâce à la base de données, nous avons développé un outil qui permet l'amélioration de l'accès aux diagnostics et aux informations des maladies rares pour le patient. »*

En Belgique, 8 centres de génétique effectuent les tests de génétique. Pour un bon déroulement de l'analyse, différents tissus de prélèvement peuvent être nécessaires (sanguin, biopsie de tissus sains et cancéreux, foetal, frottis buccal) à divers moments de la vie (préconceptionnel, prénatal, nouveau-né, nourrisson, enfant, adulte) dans différents contextes (prédictif, porteur, pré-implantation, monitoring, pharmacogénétique). Il faut souligner que la plupart des disciplines médicales sont confrontées aux maladies génétiques.

#### Une base de données pour cataloguer et centraliser les informations

La base de données, initiée par le Plan Belge pour les maladies rares, est conçue pour être un **point d'entrée unique** pour l'enregistrement des tests génétiques tout en permettant leur traçage et l'extraction de données harmonisées. Elle présente un **inventaire uniformisé** des tests génétiques belges contenant pour chaque test des informations détaillées.

Pour garantir la validité des données, une mise à jour des tests est assurée au minimum une fois par an par les centres de génétique. Sciensano assure celle relative à l'accréditation, aux évaluations externes de la qualité, aux gènes et aux maladies. Sciensano assure également la maintenance et le développement de nouveaux besoins.

*La base de données des tests génétiques belges est coordonnée par l'équipe Maladies Rares de Sciensano. En assurant une mise à jour régulière des données, Sciensano a l'ambition de faire de cette base de données un outil indispensable pour tous ceux qui sont atteints ou qui travaillent avec les maladies rares. Cette base de données suit scrupuleusement les règles du Règlement Général Européen sur la Protection des Données (RGPD) telles que prévues par la loi.*

[Plus d'informations sur la base de données des tests génétiques belges.](#)

[Consultez la base de données](#)

# Abstracts

## 1. ECRD 2022

### **A Registry for Genetic Tests in Belgium**

*Nathalie Lannoy<sup>1</sup>, Kim Van Roey<sup>1</sup>, Annabelle Calomme<sup>1</sup>, Katrien Van Der Kelen<sup>1</sup>, Nikita Chudjakov<sup>2</sup>, Joséphine Lantoine<sup>3</sup>, Robrecht De Schreye<sup>1</sup>, Elfriede Swinnen<sup>1</sup>*

*<sup>1</sup> Epidemiology and Public Health, Sciensano, Brussels, Belgium*

*<sup>2</sup> Healthdata.be, Sciensano, Brussels, Belgium*

*<sup>3</sup> Department of Quality of Laboratories Sciensano, Brussels, Belgium*

Belgian Public Health care describes delimited actions and concrete measures to improve the management and quality of care associated with rare diseases (RD). As part of the action concerning quality management in the officially-designated Belgian Centers for Human Genetics (CHG), it was recommended to develop and implement a database providing a comprehensive and uniform overview of Belgian genetic tests. This task was entrusted to Sciensano, involving three units and controlled by a RD steering committee.

The main objective of this open-access database, the Belgian Genetic Tests Database (BGTD), is to provide a tool to visualize, search, update and retrieve information on genetic tests, and to be able to evolve. The BGTD also aims at reducing the burden of CHGs by facilitating the updates of genetic tests in Orphanet and by providing the necessary documents to various Belgian health authorities.

During the project we focused on the definition, implementation and testing of different tables, variables and relations between tables/variables, the search engine based on keywords, the access hierarchy, traceability and the modules/data subject to export/printing. Agreement with Orphanet-Inserm made it possible to populate BGTD with genes associated with RD. Genetic tests were retrieved from resources including laboratory websites and government organizations.

As of 2022, the database contains 895 genetic tests associated with at least a name, laboratory, gene, disease, sample type, method, documents necessary for prescription, reimbursement by NIHDI, turnaround time, and date of last update.

To ensure validity, tests are updated at least yearly by the CHG's and regularly by Sciensano. The BGTD is a reliable source for registering and updating Belgian genetic tests in Orphanet, which gives them visibility at international level.

In conclusion, the BGTD complies with international, European and national directives and recommendations and is a valuable tool for anyone affected by or working with RD.

## 2. BHS 2023

### **Focus on hematologic genetic tests and their characteristics in the new online Belgian Genetic Tests Database**

#### **Introduction**

The Belgian strategy for rare diseases (RD) describes delimited actions and concrete measures to improve the management and quality of care associated with RD. One of the actions concerns quality management in the officially designated Belgian Centers for Human Genetics (CHG) and it was recommended to develop and implement a database providing a comprehensive and uniform overview of genetic tests offered. This task was entrusted by NIHDI to Sciensano and controlled by a multistakeholder committee.

#### **Objectives**

The main objective of this open access Belgian Genetic Tests Database (<https://gentest.healthdata.be/>) is to provide a tool to visualize, search, update and retrieve information on available genetic tests and their characteristics.

#### **Methods**

During the project we focused on the definition, implementation and testing of different tables, variables, relations between tables/variables and the search engine based on keywords. Also the access hierarchy, traceability and the modules/data subject to export/printing were defined. Agreement with Orphanet-Inserm made it possible to populate the Belgian Genetic Tests Database (BGTD) with genes associated with RD. Genetic test information was initially retrieved from resources including laboratory websites and government organizations. To ensure validity of the data, tests are updated at least yearly by the CHGs and regularly by Sciensano (accreditation, external quality assessments (EQA), genes, diseases).

#### **Results**

As of 2022, the database contains 895 genetic tests associated with at least the name, laboratory, gene, disease, sample type, method, documents necessary for prescription, reimbursement by NIHDI, turnaround time (TAT) and date of last update (Figure 1).

Regarding rare blood diseases and cancers, 58 genetic tests concerning the main groups of diseases and cancers (genetic coagulation disorders, hereditary thrombocytopenia, bone marrow failure/aplastic anemia, primary immune diseases, myeloproliferative neoplasms) are represented in the BGTD. Searches can be performed on the basis of the disease, gene, synonym, ORPHAcode and/or OMIM number. We plan to introduce tests developed in the field of acquired genetic disorders in hemato-oncology at a later stage.

#### **Conclusion**

The BGTD complies with international, European and national directives and recommendations and is a valuable tool for anyone affected by or working with RD.

Figure 1: Representative Hemophilia B clinical test record.

## Hemophilia B

GENETIC TEST	
FULL NAME:	Hemophilia B
TEST TYPE:	Clinical
TEST SPECIALTY:	Molecular Genetics
TEST PURPOSE:	Carrier diagnosis, Mutation confirmation, Post-natal Diagnosis, Prenatal diagnosis
SPECIMEN:	Peripheral (whole) blood on EDTA, Chorionic villi, Amniotic fluid, DNA
METHOD CATEGORY:	Sequence analysis: entire coding region Deletion/duplication analysis
METHOD TECHNIQUE:	Next Generation Sequencing (NGS) MLPA based techniques Bi-directional Sanger Sequence analysis
LABORATORY:	Centre de Génétique Médicale UCL
RIZIV CODE:	565471-565482
EQA:	2019 - Genetics of heritable Bleeding Disorders - UK NEQAS For Blood Coagulation
ACCREDITATION (ISO 15189):	2021-11-29 / 2022-12-21
TURNAROUND TIME (MAXIMUM):	3 months
DOCUMENT(S):	Request Form (Bon 276-analyse-génétique-january 2020).pdf 880.72 KB
CREATED:	19 Jul 2019 - 12:32
CHANGED:	17 Feb 2022 - 14:20
<a href="#">Related Diseases</a> <a href="#">Related Laboratories</a> <a href="#">Related Analytes</a>	

CENTRE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE UCL	
LABORATORY	
NAME OF THE LABORATORY:	Centre de Génétique Médicale UCL
ABBREVIATION:	UCL
INSTITUTE NAME:	Cliniques Universitaires Saint-Luc
ABBREVIATION INSTITUTE:	CUSL
DEPARTMENT NAME:	Laboratoire clinique
RIZIV NUMBER:	82699032-996
ADDRESS:	Avenue Hippocrate, 10 1200 Woluwe-St-Lambert Brussels Belgium
TELEPHONE:	0032 2 764 6774
FAX:	0032 2 764 6936
E-MAIL:	secretariat-gmed-saintluc@uclouvain.be
URL:	https://www.saintluc.be/fr/genetique-humaine-presentation http://institutdesmaladiesrares.be/ https://ing3.economie.fgov.be/nr/oeac/medilabs/scope_pdf/369-MED.pdf

565471-565482	
RIZIV CODE	
RIZIV CODE:	565471-565482
DESCRIPTION:	Complex molecular analysis for the investigation of a constitutional disorder (level 2)
HONORARIUM:	582.43 EUR
AMBULANT REIMBURSEMENT:	573.75 EUR

Demande d'analyse Génétique CONSTITUTIONNELLE 276	
<p>Il est indispensable de compléter chaque rubrique pour que cette demande (donc l'analyse) soit prise en charge.</p>	
<p>IDENTIFICATION DU PATIENT (obligatoire)</p> <p>Nom, prénom : _____</p> <p>Date de naissance : _____</p> <p>Sexe F / M / A _____</p> <p>Adresse : _____</p> <p>Nom, prénom du conjoint : _____</p> <p>Date de naissance du conjoint : _____</p> <p>vos références : _____</p> <p>Si patient issu Cliniques Universitaires St-Luc  <input type="checkbox"/> patient ambulatoire  <input type="checkbox"/> patient nonambulatoire</p>	<p>MEDECIN PRESCRIPTEUR (obligatoire)</p> <p>N° (N°AMI) : _____</p> <p>Date : _____</p> <p>Signature : _____</p> <p>Adresse : _____</p> <p>Fax : _____</p>

This figure shows the Overview for the hemophilia B genetic test containing the following rows (from top to bottom): Full Name, Test type, Test specialty, Test purpose, Specimen, Method category, Method technique, Laboratory, NIHD reimbursement, participation in EQA, status of accredited test and the date when the record was created and last updated.

On the right, the fields 'Laboratory' and 'NIHD (RIZIV) code' give access to their specific pages when they are activated. The 'Document' field makes it possible to link the genetic test to the various documents necessary to carry out the analysis. Here the test is linked to the analysis request form in PDF format which can be downloaded and printed.

# Poster

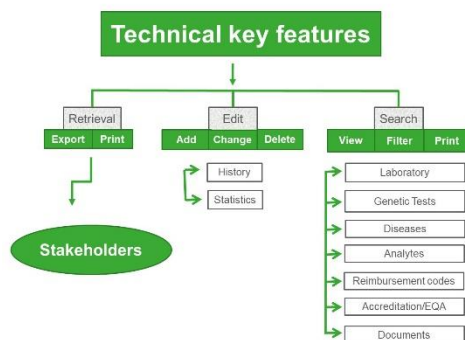
## A Registry for Genetic Tests in Belgium

N. Lannoy<sup>1</sup>, K. Van Roey<sup>1</sup>, A. Calomme<sup>1</sup>, K. Van Der Kelen<sup>1</sup>, N. Chudjakov<sup>2</sup>, J. Lantoine<sup>3</sup>, R. De Schreye<sup>1</sup>, E. Swinnen<sup>1</sup>

1) Epidemiology and Public Health, Sciensano, Brussels, Belgium 2) Healthdata.be, Sciensano, Brussels, Belgium 3) Department of Quality of Laboratories, Sciensano, Brussels, Belgium

### Why do we need a Registry for Belgian genetic tests?

- **Open access database** for better visibility, transparency, searching, updating and retrieving information on Belgian genetic tests
- **The creation this registry is in accordance** with European and national recommendations (Part of action 2 of the Belgian Plan for rare diseases)
- **Evolving** at the request of stakeholders (Genetic Centers, Governmental Health organization, Patient associations, health insurance, Healthcare providers)
  - Single point of entry for **harmonized** data enabling:
    - Management of the list of genetic tests for National Institute for Health and Disability Insurance (NIHDI)
    - Update of genetic tests in Orphanet
    - Support for the production of activity reports of the Genetic Centers
    - Uniform overview of EQA
    - Harmonization of Belgian accreditation scopes



### Content of the registry

General features and functionalities	Content
Test description	Test name, test laboratory (name, location, contacts, URL's), type of sample accepted, purpose (e.g. diagnostic, predictive, prenatal, screening), diseases and analytes* to be detected (e.g. disease/gene names (with autocompletion), projected turn-over-time, description of the test method (e.g. full gene sequence, deletion/duplication analysis, Next generation sequencing, real-time PCR), financial intervention of NIHDI, Accreditation and participation to External Quality Assessment (EQA), documents useful for the prescription (e.g. request form, consent form).
Test submission, update and tracking history	Automatic integration of new and updated submission with approval of submitter using interactive web interface.
Data search / View / Filters / Printing	Query results display in the form of lists. One-screen summary with view button, determination of search ranking by search term and filtering strategy.
Test retrieval	Export of data to Excel/PDF file for transferring data to stakeholders.

### Data available in the registry

- 8 Genetic laboratories
- 45 approval submitters
- 895 genetic tests (at least with name, laboratory, disease, analyte, sample type, method, financial intervention)
- 4129 rare diseases and 5347 analytes/genes thanks to an agreement with Orphanet-Inserm

### Conclusion

The development of the registry for Belgian genetic tests in agreement with stakeholders and Orphanet-Inserm allows recording genetic tests in a uniform, visible and standardized manner. Moreover, this registry will be a valuable tool for everyone affected by or working with rare diseases.

\*Analyte is defined as the analysis of DNA, RNA, chromosomes, proteins, or metabolites to detect genotypes, mutations or chromosomal changes

## Limitative Liste 2022

Non obtenue

## CONTACT

Nathalie Lannoy • T+32 2 642 54 16 • [nathalie.lannoy@sciensano.be](mailto:nathalie.lannoy@sciensano.be)

## MORE INFORMATION

—

Visit our website  
>[www.sciensano.be](http://www.sciensano.be) or  
contact us at  
>[info@sciensano.be](mailto:info@sciensano.be)

Sciensano • Rue Juliette Wytsman 14 • Bruxelles • Belgique • T +32 2 642 51 11 • [info@sciensano.be](mailto:info@sciensano.be) • [www.sciensano.be](http://www.sciensano.be)