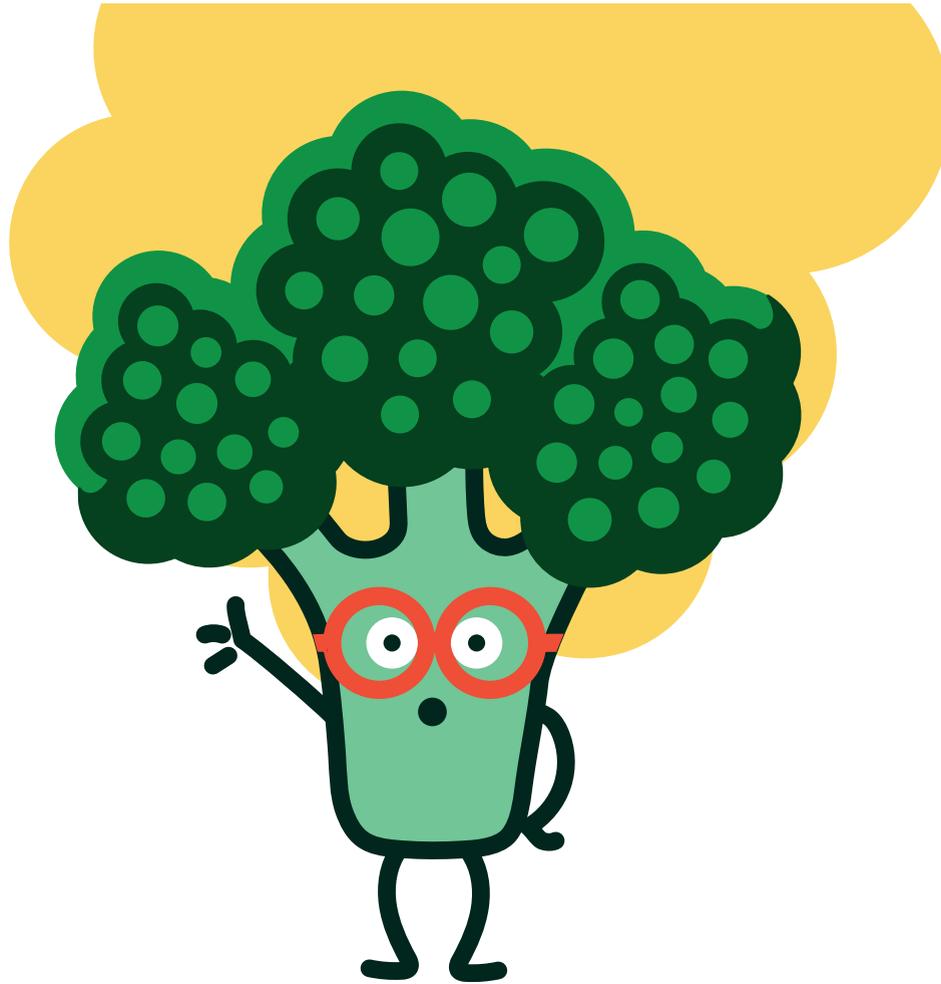


Maladies Rares



Hello, moi c'est Broncholi!

Laisse-moi t'emmener dans mon monde et t'expliquer ce qu'est la fibrose pulmonaire, une maladie qui t'enlève le souffle pour respirer.

Rendez-vous en page 7

PC-BE-105064 - 09/2025

Comment réduire
les délais de
diagnostic des
maladies rares ?

Un pré-diagnostic
des maladies rares
en 10 minutes

www.accelrare.com

Disponible gratuitement



Disponible en
Belgique à partir
du 1^{er} octobre
2025



Un **outil digital de pré-diagnostic et de diagnostic différentiel**, alimenté par l'intelligence artificielle, afin d'aider les médecins à **identifier** le plus tôt possible une éventuelle maladie rare chez les patients.

accelRare® est une solution pré-diagnostique pour les maladies rares. accelRare® utilise l'outil Medvir, certifié comme dispositif médical de classe I, dont Medical Intelligence Service est le fabricant et Sanofi le distributeur.

Introduction

Un soutien accru aux patients est primordial



Yvan Lattenist

PRÉSIDENT DE RARE DISORDERS BELGIUM

La prise en charge des maladies rares exige une approche multi-disciplinaire.

Le lancement d'un nouveau plan national pour les maladies rares est une initiative cruciale pour les milliers de personnes touchées par ces pathologies souvent méconnues. Yvan Lattenist, Président de Rare Disorders Belgium (RDB), nous éclaire sur la nécessité de cette démarche, succédant à des plans antérieurs jugés inefficaces.

Texte : Philippe Van Lil

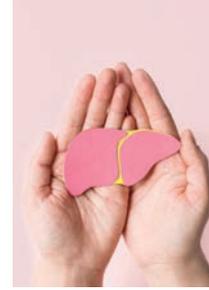
Selon Yvan Lattenist, « l'échec du plan de 2013-2014 résidait dans l'amalgame entre maladies chroniques et maladies rares. Il n'avait dès lors aucune chance d'aboutir. » Le plan en voie de préparation doit aider à soutenir les patients, en même temps qu'il doit mieux sensibiliser les professionnels de la santé en termes de diagnostic et de coordination des soins.

« La prise en charge des maladies rares exige une approche multidisciplinaire », justifie-t-il. « Ceci englobe les traitements médicaux, mais aussi un soutien paramédical - kinésithérapie, diététique, etc. - et, de manière cruciale, un

accompagnement psychologique en raison notamment de l'impact de ces maladies sur la vie familiale et professionnelle ou en termes de démarches médico-juridiques. »

C'est précisément sur ce terrain que RDB intervient. « Sur notre site internet, un formulaire de contact confidentiel permet d'apporter une aide au diagnostic et, surtout, d'expliquer par la suite la maladie une fois celle-ci identifiée. Notre équipe de médecins bénévoles et pluridisciplinaires assure ce rôle essentiel. De plus, nous disposons d'un numéro gratuit, le **0800/9.28.02**, où une infirmière en santé communautaire offre une écoute et donne des conseils sur les aspects psycho-médico-sociaux. »

En attendant le nouveau plan national, RDB est loin d'être inactive. « En 2023 et 2024, nous avons mené une action de terrain majeure en rencontrant plus de 1.250 médecins généralistes pour des actions de sensibilisation et de formation. L'objectif est de les alerter sur les signes potentiels de maladies rares lors des consultations. L'an prochain, cette démarche sera étendue au monde paramédical. » ■



09

Les PFIC

Des maladies rares du foie qui affectent aussi les enfants.



fr.planet-health.be

CTCL : L'espoir de nouveaux médicaments.



SUIVEZ-NOUS ▼



Managing Director: Daan De Becker
Production Manager: Nicolas Michenaud
Production Manager: Sylvie Gheysen
Business Developer: Romain Thienpont
Sales Manager: Thibaut Lefevre
Strategic Account Manager: Laurie Buyens
 E-mail: laurie.buyens@medioplanet.com
Rédaction: Philippe Van Lil, Olivier Clinckart, Thibaut Van Hoof, Frederic Petitjean
Lay-out: i Graphic | E-mail: info@i-graphic.be
Print: IPM | **Distribution:** La Libre Belgique
Medioplanet contact information: Tel: +32 2 42118 20
 redaction.be@medioplanet.com | D/2025/12.996/23

24
Sept.
2025

Stand d'information sur la fibrose pulmonaire

Tout savoir sur la fibrose pulmonaire et l'importance du diagnostic précoce



Route de Lennik 808, 1070 Anderlecht

À partir de 14h00

Hall d'entrée de l'hôpital Erasme

Cet événement est soutenu par

Les tumeurs neuroendocrines, une maladie rare et hétérogène

Un des principaux traitements consiste en des injections à faire chez soi une fois par mois, avec peu d'effets secondaires.



Dr. Laurence Lousberg

ONCOLOGUE
AU CHU DE LIÈGE

Méconnues du grand public et difficiles à détecter, ces tumeurs peuvent apparaître dans plusieurs organes et évoluer de manière très variable.

Texte : Olivier Clinckart

Les TNE se développent à partir de cellules du système neuroendocrinien. « Maladie rare, son incidence de survenue est inférieure à 6 nouveaux cas par an pour 100.000 habitants », précise le Dr. Laurence Lousberg, oncologue au CHU de Liège. « Cependant, sur les 40-50 dernières années, une nette augmentation de l'incidence a été constatée. C'est dû en partie au perfectionnement des examens d'imagerie, mais aussi probablement à divers facteurs

-environnementaux, génétiques... - encore mal identifiés. »

Mais certains symptômes doivent-ils inciter à consulter un spécialiste ? « Les symptômes sont très variés, tels que la survenue subite d'une rougeur du visage avec des bouffées de chaleur, parfois accompagnées de diarrhée et de problèmes respiratoires. Un autre symptôme peut aussi se traduire par des hypoglycémies sévères », explique le Dr. Lousberg. « Mais certaines tumeurs sont détectées par hasard au cours d'un examen effectué pour une autre raison, ou parce qu'elles commencent à devenir trop volumineuses et provoquent des symptômes liés à leur masse. »

Point positif, sur les 20 dernières années, l'évolution thérapeutique a

été importante, même si ces tumeurs sont très hétérogènes, certaines pouvant évoluer très lentement, d'autres de manière fulgurante. « Un des principaux traitements consiste en des injections à faire chez soi une fois par mois, avec peu d'effets secondaires et dont l'objectif est de bloquer certains récepteurs sur les cellules tumorales, de manière à ce qu'elles n'évoluent plus. Des nouvelles thérapies en médecine nucléaire promettent également des avancées conséquentes. »

Par ailleurs, « quand le diagnostic est plus complexe, la prise en charge par une équipe multidisciplinaire et en centre expert améliore la qualité de vie et la survie des patients, ainsi que le démontrent plusieurs études », souligne Laurence Lousberg. ■



Les cancers rares en Belgique : un défi majeur pour les patients et le système de soins

En Belgique, Sciensano a identifié 14 cancers rares, représentant un véritable défi médical et organisationnel. Selon RARECARE, près d'un quart des nouveaux cas de cancer en Europe (22%) appartiennent à cette catégorie, avec des taux de survie plus faibles que pour les cancers plus fréquents.

Par définition, un cancer est dit rare lorsqu'il touche moins de 6 personnes par an pour 100.000 habitants.

Parmi les cancers rares recensés en 2023 (données du registre du cancer nombre 2023, mortalité 2021), on retrouve :

- **Tête et cou :** 2.721 nouveaux cas, 679 décès, âge médian au diagnostic : 66 ans.
- **Mésothéliome :** 266 cas,

231 décès, maladie professionnelle reconnue.

- **Œsophage :** 1.588 cas, 756 décès, âge médian < 70 ans, 8ième plus fréquent chez les hommes.
- **Foie et voies biliaires :** 1.677 cas, 1.236 décès, âge médian 71 ans,
- **Anus et vulve :** souvent liés au papillomavirus humain (HPV).

Ces chiffres traduisent une réalité préoccupante. La rareté des cas entraîne un manque en nombre de spécialistes et d'études cliniques, des retards de diagnostics, une dispersion de l'expertise et une difficulté à garantir des soins de haute qualité dans tous les centres.

Face à ce constat, la Fondation contre le Cancer énonce plusieurs priorités :

- La standardisation des soins grâce à des parcours clairs, une meilleure coordination multidisciplinaire et des rapports pathologiques uniformisés.
- Le renforcement du rôle des patients, en favorisant leur implication et le dialogue avec les associations.
- Le renforcement de la base de recherche et la collaboration, via des registres fiables, l'appui des sociétés scientifiques et l'intégration aux réseaux européens de référence.

Comme le rappelle le Dr Véronique Le Ray, directrice médicale de la Fondation contre le Cancer :

« Centraliser les soins dans des centres spécialisés permet d'offrir une prise en charge globale, cohérente et de haute qualité pour les cancers rares en Belgique, en maxi-



■ Véronique Le Ray, Directrice médicale de la Fondation contre le Cancer

misant les chances de guérison tout en tenant compte de la complexité de leur prise en charge. »

La Fondation contre le Cancer défend cette centralisation, tout en préservant la collaboration avec les centres de proximité pour certains soins moins complexes. ■

Des avancées thérapeutiques dans le traitement de l'angio-œdème héréditaire

L'angio-œdème héréditaire (AOH) est une maladie génétique rare, souvent méconnue, mais potentiellement mortelle. Caractérisée par des gonflements soudains et imprévisibles, elle impacte considérablement la qualité de vie des patients. Cédric Hermans, Chef du service d'hématologie adulte et Professeur ordinaire aux Cliniques Saint-Luc (UCLouvain), nous éclaire sur cette affection et les avancées thérapeutiques récentes. **Texte** : Philippe Van Lil

Des œdèmes imprévisibles, un diagnostic complexe

« L'AOH se manifeste par des œdèmes, soit des gonflements résultant d'une perméabilité excessive des vaisseaux sanguins. Ceci entraîne une fuite de liquide dans les tissus », explique le Pr Cédric Hermans. « Ce phénomène est dû à une production trop grande de bradykinine, un médiateur qui agit sur la paroi vasculaire. »

Les conséquences cliniques sont diverses et parfois graves : œdèmes de la face pouvant défigurer, gonflements des membres, voire œdèmes laryngés - avec risque d'asphyxie - ou abdominaux - provoquant des douleurs intenses. La maladie évolue par crises, dont la fréquence et la sévérité varient, mais ne laisse pas de séquelles irréversibles.

« Le diagnostic est souvent un parcours semé d'embûches, car les symptômes peuvent être confondus avec d'autres affections plus courantes », précise le professeur, qui insiste sur la nécessité de sensibiliser le corps médical afin de réduire l'errance diagnostique des patients. « Cependant, même si certains signes peuvent évoquer un AOH, d'autres causes d'œdèmes ou de douleurs abdominales existent, complexifiant l'identification de la maladie. »

Les avancées de la prophylaxie : une nouvelle ère de traitement

Aujourd'hui, de nouvelles approches thérapeutiques offrent un espoir immense. « Les traitements prophylactiques (préventifs) à long terme (PLT), qui visent à prévenir les crises, constituent une avancée majeure », se réjouit le Pr Cédric Hermans.

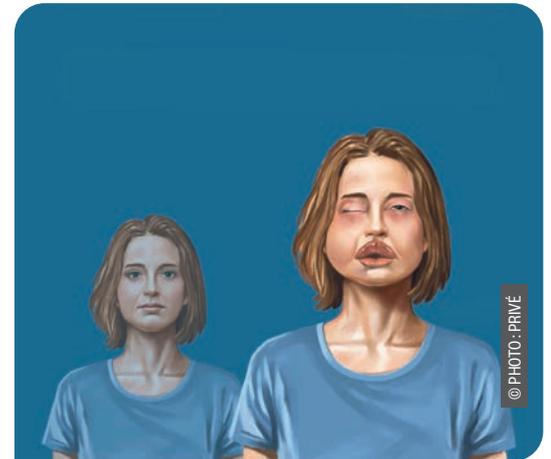
Auparavant, les options se limitaient à des injections intraveineuses contraignantes de C1-inhibiteur ou des traitements sous-cutanés de crise. « Les molécules actuellement disponibles peuvent être administrées par voie sous-cutanée ou orale et sont remboursées en Belgique pour les types I et II. Pour un AOH avec des valeurs C1-INH normales, seul le traitement oral est remboursé. » Ces nouvelles options, qui agissent notamment sur la kallibréine - une enzyme clé dans la cascade des réactions conduisant à la production de bradykinine - offrent une administration plus simple et une efficacité accrue. « Résultat : les patients retrouvent une vie normale.

Le recours aux androgènes, comme le Danazol, autrefois utilisé faute d'alternative, est désormais proscrit en raison de ses effets secondaires importants. « Les nouvelles molécules ont non seulement réduit la charge liée aux traitements, mais ont aussi significativement amélioré le contrôle des crises », précise-t-il.



Pr. Cédric Hermans

UCLouvain



© PHOTO-PRIVÉ

Le rôle crucial des centres d'expertise

Les centres d'expertise comme ceux des cliniques universitaires (UCL, UZ Leuven, UZ Gent, UZA) jouent un rôle primordial dans la confirmation du diagnostic, l'analyse génétique et l'élaboration d'un plan de traitement personnalisé en discussion avec le patient. « Malheureusement, leur reconnaissance officielle est encore un enjeu en Belgique et de nombreux patients ne sont pas suivis dans ces structures spécialisées », déplore néanmoins notre interlocuteur.

Pour l'avenir, le Pr Hermans espère une amélioration du diagnostic et un meilleur accès à l'information pour tous les patients. « Les avancées thérapeutiques sont constantes. À terme, l'AOH pourrait même bénéficier de la thérapie génique pour corriger l'erreur génétique à l'origine de la maladie. »

Pour l'heure, l'impact des traitements récents constitue « un changement mental, une énorme liberté, permettant aux patients de 'renaître', de retrouver une vie personnelle et professionnelle épanouie. C'est particulièrement significatif pour des individus dont la vie était rythmée par des crises imprévisibles, les empêchant parfois de voyager ou de travailler sereinement », conclut le professeur. ■

| Ces informations ne remplacent pas un avis médical, consultez votre médecin/centre ACARE.

| Interview with Prof Hermans: BE.HAE.00014. Sep 2025.

| Cette contribution a été rendue possible grâce à BioCryst.

Les traitements prophylactiques (préventifs) à long terme (PLT), qui visent à prévenir les crises, constituent une avancée majeure.



Pour plus d'informations : Haei.org

Bonne nouvelle :

Un nouveau Plan belge pour les maladies rares est en cours d'élaboration !

Après la mention encourageante des maladies rares dans l'accord de gouvernement début février, un véritable plan est désormais en préparation. Il devrait être prêt en décembre, avec des actions clés réalisables au cours de cette législature : une ambition à la hauteur des enjeux pour tous les patients, leurs proches et les professionnels de la santé.

RaDiOrg représente les patients lors de l'élaboration de ce plan. Notre priorité est claire : répondre aux besoins des patients, ici et maintenant.

- Des diagnostics plus rapides : un point de repère essentiel pour ceux qui souffrent de problèmes de santé inexplicables.

- Une expertise identifiée et facilement accessible, ici ou à l'étranger, afin que chaque patient puisse être certain de bénéficier des meilleures connaissances disponibles.

- Des soins bien coordonnés et complets, à toutes les étapes de la vie, avec un encadrement de qualité par des paramédicaux. Ce qui est possible pour le cancer doit aussi l'être pour les maladies rares, n'est-ce pas?

- Un accès rapide à des traitements efficaces et prometteurs est essentiel, car recevoir un diagnostic grave est déjà difficile, et savoir qu'un traitement existe mais qu'il n'est pas accessible l'est encore davantage.

i Eva Schoeters, présidente de RaDiOrg.



© PHOTO - PRIVÉ

Nous souhaitons également la mise en place d'un centre de soutien accessible et fiable pour toutes les personnes confrontées aux défis spécifiques à une maladie rare. Vivre avec une maladie complexe et souvent dégénérative, méconnue de l'entourage, du médecin ou de la mutuelle, implique des difficultés pratiques et psychologiques que l'on doit souvent affronter seul.

Et enfin : nous attendons avec impatience un registre complet des maladies rares, comme il existe un registre du cancer depuis des années. La collecte de données est en effet la base d'une politique efficace et équitable et est cruciale pour faire progresser la recherche scientifique.

Le plan sera donc dévoilé en décembre puis viendra le déploiement. L'espoir est là! ■

JE VOIS CE QUE TU NE VOIS PAS

#LHON
AWARENESS
MONTH

MA VISION EST LIMITÉE,
MAIS JE VOIS
PLEIN D'OPPORTUNITÉS

NOHL (NEUROPATHIE OPTIQUE HÉRÉDITAIRE DE LEBER) EST UNE MALADIE RARE QUI ENTRAÎNE UNE PERTE DE LA VISION CENTRALE.

 Chiesi

La fibrose pulmonaire nécessite un soutien urgent



Pr. Benjamin Bondue

MEMBRE FONDATEUR
ET CONSEILLER
SCIENTIFIQUE DE L'ABFFP

En dépit de sa gravité, la fibrose pulmonaire est une maladie qui reste dans l'ombre. Le Pr. Benjamin Bondue est membre fondateur et Conseiller scientifique de l'Association belge francophone contre la fibrose pulmonaire, ainsi que directeur de la clinique consacrée à cette maladie au sein du HUB. Il alerte sur l'urgence d'une prise de conscience collective et d'un soutien accru pour les patients et la recherche.

Texte : Philippe Van Lil

La fibrose pulmonaire se caractérise par une cicatrisation progressive des poumons, qui altère leur fonctionnement et conduit à une insuffisance respiratoire croissante. Le Pr. Bondue souligne sa nature « irréversible

et progressive », évoluant inéluctablement vers le décès en l'absence de transplantation pulmonaire, un geste lourd et rarement accessible.

« Parmi ses formes, la fibrose pulmonaire idiopathique (FPI), dont l'origine est inconnue, est la plus agressive et évolue rapidement. D'autres formes peuvent être secondaires à des maladies auto-immunes, des médicaments ou des expositions environnementales. »

Actuellement, les traitements médicamenteux comme la pirféridone ou le nintédanib permettent de ralentir l'évolution de la maladie, mais ne la guérissent pas. « La transplantation pulmonaire, bien que salvatrice, est limitée par de nombreuses contre-indications, notamment l'âge des patients, sou-

vent supérieur à la limite des 65 ans. »

Une nouvelle molécule, prometteuse par son efficacité et un profil d'effets secondaires légèrement amélioré, devrait toutefois être disponible en Belgique d'ici l'an prochain. « Elle ne constitue pas une guérison, mais un pas de plus dans le ralentissement de la progression. »

Pour l'heure, le Pr. Bondue alerte sur l'un des défis majeurs : le manque de reconnaissance de la fibrose pulmonaire. « Cette méconnaissance impacte directement la prise en charge des patients ; ils peinent à obtenir l'aide nécessaire pour leurs déplacements, l'accès à l'oxygène ou les visites dans les centres experts. Bien que rare, la FPI n'est pas rarissime ; elle touche 10 à 20 personnes pour 100.000 habitants. » ■

La fibrose pulmonaire est une maladie irréversible et progressive.



Pour plus d'informations :
abffp.be

Une prise en charge globale des maladies rares



Professeur Jean-Michel Hougardy

DIRECTEUR GÉNÉRAL
MÉDICAL



Professeur Béatrice Gulbis

DIRECTRICE FONCTION
MALADIES RARES

Bien que peu fréquentes individuellement, les maladies rares touchent collectivement un demi-million de personnes en Belgique. L'H.U.B. - Hôpital Erasme, Institut Jules Bordet et Hôpital universitaire des enfants Reine Fabiola - s'impose comme un acteur majeur pour améliorer le diagnostic, le traitement et la qualité de vie des patients.

Texte : Philippe Van Lil

Les Professeurs Jean-Michel Hougardy, Directeur général médical, et Béatrice Gulbis, Directrice fonction maladies rares, soulignent que la prise en charge des pathologies rares est complexe et que les itinéraires cliniques sont incertains. « Cela nécessite dès lors des environnements comme l'H.U.B. qui combinent expertise, innovation et recherche. »

À l'H.U.B., « le diagnostic précoce est une priorité, notamment grâce à des outils génétiques performants pour des maladies comme les immunodéficiences primaires. » L'innovation thérapeutique est également au cœur des préoccupations, avec des équipes de recherche qui contribuent activement au développement de traitements, comme pour l'amyotrophie spinale.

Dans ses particularités, l'H.U.B. assure aussi des transitions fluides entre les services pédiatriques et adultes. « Cette étape cruciale, souvent difficile pour les adolescents atteints de maladies chroniques comme la mucoviscidose ou la drépanocytose, est organisée de manière structurée pour garantir la continuité des soins. »

La complexité des maladies rares exige aussi beaucoup de coordi-

nation et de multidisciplinarité entre de très nombreuses spécialités médicales et soignantes. Ainsi, « l'H.U.B. orchestre cette prise en charge globale, à l'image de sa grande expertise acquise en soins oncologiques multidisciplinaires à l'Institut Jules Bordet. »

L'expertise des équipes est renforcée par une participation active au sein des réseaux européens voire au-delà. « Le partage des expériences à l'international nous permet d'offrir des soins multidisciplinaires à la pointe de l'innovation médicale », concluent-ils. ■



Pour plus
d'informations :

Devleeschauwer Anne

PATIENTE ATTEINTE DE FIBROSE PULMONAIRE

Fibrose pulmonaire : une espérance de vie accrue



Chacun vit la maladie à sa façon, mais je pense qu'il est important d'être bien entouré dans la mesure du possible et de rester actif.

© PHOTO: PRIVÉ

Diagnostiquée d'une fibrose pulmonaire idiopathique (FPI) en 2003, Anne Devleeschauwer a vu son existence changer, mais a appris depuis à vivre avec sa maladie et à rester active, tout en gardant espoir dans les progrès en matière de traitement. **Texte :** Olivier Clinckart

Tout a commencé par la maladie d'un proche : « Mon frère a eu une fibrose, dont il est décédé », raconte Anne. « En 2003, après une bronchite, j'ai ressenti des symptômes similaires à ceux qui étaient apparus chez lui (toux sèche persistante et fatigue accrue). Par précaution, j'ai donc passé un scanner, qui a malheureusement confirmé mes craintes. Pour autant, pendant 10 ans, cette fibrose est restée stationnaire. »

Toutefois, en 2013, la fibrose commence à évoluer : « Même si je m'y attendais tôt ou tard, ça reste un coup de massue, tant pour moi que pour mes proches. Avec également la crainte de voir un jour mes enfants développer la même maladie. Les causes de la fibrose pulmonaire restent encore difficiles à cerner, mais mon historique familial incite forcément à la vigilance. »

Désormais, le suivi médical se fait au minimum 4 fois par an pour Anne : « Je reçois un traitement administré à Erasme. Les effets secondaires étaient assez incommodes au début, et je dois faire face aux conséquences permanentes de la maladie: la toux, la fatigue et l'essouff-

lement à l'effort. En été, je tousse relativement peu, mais en hiver, je ne passe quasiment pas une nuit sans me lever à cause de la toux. »

Lorsque sa fibrose a commencé à évoluer, Anne a rapidement pris une initiative salutaire: « J'ai rejoint l'Association Belge Francophone contre la Fibrose Pulmonaire (l'ABFFP). On y trouve des soutiens précieux, tels qu'une écoute et une aide psychologique, d'autant plus nécessaires pour les personnes seules ou plus âgées. Des réunions d'information sont organisées annuellement, de même que des activités permettant de tisser les liens avec les personnes concernées. »

Parallèlement, le fait de rester active constitue un élément important pour Anne : « Je continue de travailler à mi-temps. Je ne veux surtout pas arrêter, car je considère qu'il est important de garder des liens sociaux, de voir d'autres personnes, de ne pas rester enfermé chez soi. Je continue aussi de voyager, tout en sachant que certaines destinations ou activités ne sont plus possibles pour moi. »

En conclusion, quel conseil Anne souhaite-t-elle prodiguer aux personnes qui, comme elle, sont atteintes de fibrose pulmonaire? « Chacun vit la maladie à sa façon, mais je pense qu'il est important

d'être bien entouré dans la mesure du possible et de rester actif. Par ailleurs, je considère avoir beaucoup de chance par rapport à mon frère : la recherche avance et donne de l'espoir. Quand mon frère a été diagnostiqué, il n'y avait aucun traitement possible, hormis une greffe. Aujourd'hui, le traitement que je reçois ne guérit toujours pas la maladie, mais il la ralentit, alors qu'à la base, on ne m'avait pas donné autant d'années d'espérance de vie. » ■

| MPR-BE-100788 - 09/2025

Associations de patients



abffp.be

ENSEMBLE C'EST
CLAIR

clair.be

en collaboration avec Boehringer Ingelheim



Hello, moi c'est Broncholi,

la mascotte de la campagne sur la fibrose pulmonaire. Laisse-moi t'emmener dans mon univers et t'expliquer ce qu'est la fibrose pulmonaire, une maladie qui t'enlève peu à peu le souffle pour respirer.



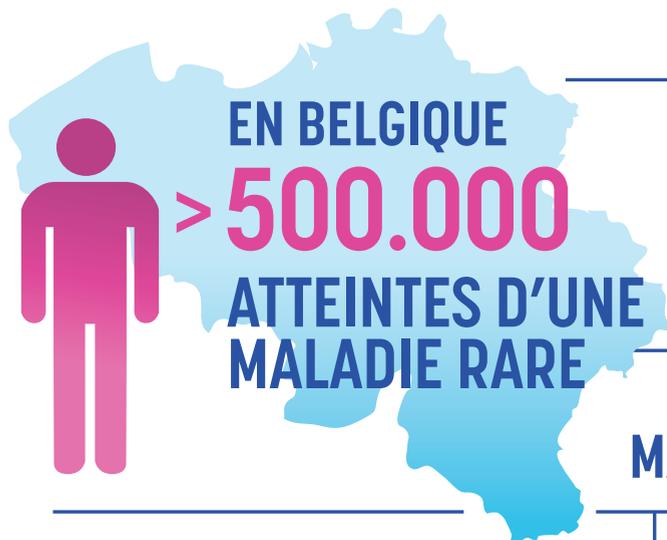
Curieux(se)
d'en savoir plus ?
Scanne-moi
et inspire un max
d'infos !



<https://go.boehringer.com/q3DN>



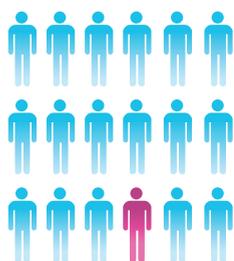
Vous connaissez quelqu'un avec une maladie rare ?



EN MOYENNE
4,9 ANS

POUR
OBTENIR UN
DIAGNOSTIC
CORRECT

LE NOMBRE DE MALADIES RARES ESTIMÉ À PLUS DE **6.100**



RARE,
C'EST MOINS DE
1/2.000



COMMENCENT
DÈS L'ENFANCE



SONT D'ORIGINE
GÉNÉTIQUE

BEAUCOUP D'ENFANTS DÉCÈDENT AVANT L'ÂGE ADULTE

UN RISQUE ÉLEVÉ
D'ISOLEMENT SOCIAL

TROUVENT DIFFICILEMENT
DES PERSONNES VIVANT
LA MÊME MALADIE



UN TRAITEMENT
EFFICACE

POUR
MOINS DE
6%



DIFFICILE D'ACCÉDER À
DES SOINS ADAPTÉS
ET ABORDABLES

DIFFICILE DE TROUVER L'EXPERTISE



COMPLEXE ET
CHRONIQUEMENT INVALIDANTE
SOUVENT DÉGÉNÉRATIVE
ET POTENTIELLEMENT MORTELLE



Les PFIC, des maladies rares du foie qui affectent aussi les enfants

Par définition, les maladies rares touchent un nombre restreint de patients. Ceci rend leur diagnostic et leur prise en charge particulièrement complexes. Parmi elles, les cholestases familiales progressives représentent un défi majeur en hépatologie pédiatrique. Les explications du Professeur Xavier Stephenne, Chef du Service de gastro-entérologie et hépatologie pédiatrique aux Cliniques universitaires Saint-Luc. **Texte** : Philippe Van Lil



Prof. Dr. Xavier Stephenne

GASTRO-ENTÉROLOGUE PÉDIATRIQUE,
CLINIQUES UNIVERSITAIRES SAINT-LUC



© PHOTO - PRIVÉ

Des réseaux européens pour unir les forces

Une maladie est qualifiée de « rare » lorsqu'elle affecte moins d'une personne sur 2.000. Pour mutualiser les connaissances et améliorer le suivi des patients, des Réseaux européens de référence (ERN) ont été créés. Ces plateformes virtuelles permettent à des spécialistes de toute l'Europe de collaborer sur des cas complexes.

Les Cliniques universitaires Saint-Luc sont un membre actif et central de cette dynamique. « Notre Institut des maladies rares soutient notre participation à différents ERN », explique le Prof. Stephenne. « Nous sommes notamment impliqués dans deux réseaux cruciaux : l'ERN TransplantChild, dédié à la transplantation pédiatrique, et l'ERN Rare-Liver, pour les maladies rares du foie. » Fait notable, Saint-Luc est le seul centre francophone à faire partie de ces deux réseaux, ce qui en fait un pôle d'expertise incontournable en Belgique.

Lorsqu'on soulage les enfants de ces démangeaisons, leur qualité de vie et celle de leur famille s'améliorent de façon spectaculaire.

La PFIC : quand le foie ne parvient plus à évacuer les acides biliaires

Au cœur des maladies rares, figure la cholestase familiale progressive intra-hépatique (PFIC). « Il ne s'agit pas d'une seule maladie, mais d'un groupe de pathologies génétiques et héréditaires », précise notre interlocuteur. « Leur point commun est un dysfonctionnement du transport des acides biliaires. Normalement produits par le foie pour la digestion, ces acides ne sont plus correctement évacués vers l'intestin ; ils s'accumulent dans le sang, où ils peuvent devenir toxiques pour le foie. » Cette accumulation peut entraîner une inflammation chronique, une fibrose et, à terme, une cirrhose, rendant la transplantation hépatique inévitable.

L'un des symptômes les plus invalidants de la PFIC est le prurit : des démangeaisons intenses et incessantes sur tout le corps, causées par l'excès d'acides biliaires dans le sang. « C'est le symptôme principal qui donne le signal d'alarme. Ces démangeaisons peuvent être si sévères qu'elles entraînent des lésions de grattage importantes, empêchant parfois de dormir. » Par ailleurs, chez le nouveau-né, la maladie se manifeste souvent par une jaunisse (ictère) persistante. Un signe clinique est particulièrement important à surveiller pour les parents : la décoloration des selles. Des selles blanches ou très pâles doivent alerter immédiatement, car elles peuvent aussi être le signe d'une autre urgence pédiatrique, l'atrésie des voies biliaires.

Des pistes thérapeutiques innovantes

Jusqu'à récemment, les options de traitement de la PFIC étaient limitées. Cependant, une nouvelle classe de médicaments a changé la donne : les inhibiteurs de l'IBAT - transporteur intestinal des acides biliaires. Administrés par voie orale, ces traitements empêchent la réabsorption des acides biliaires dans l'intestin. Par conséquent, le taux d'acides biliaires dans le sang diminue drastiquement. « Leur autorisation de mise sur le marché a été obtenue pour traiter la PFIC », confirme le Prof. Stephenne.

Lorsqu'on soulage les enfants de ces démangeaisons, leur qualité de vie et celle de leur famille s'améliorent de façon spectaculaire. « À plus long terme, l'espoir est qu'un diagnostic précoce, facilité par les tests génétiques, et un traitement rapide avec ces inhibiteurs puissent éviter ou retarder l'évolution vers la cirrhose et le besoin de transplantation. L'accès à ces traitements innovants est strictement encadré et réservé aux centres experts participant au réseau ERN Rare-Liver. Ceci garantit une prise en charge optimale et un suivi rigoureux des jeunes patients. » ■

Cet article a été rédigé avec le soutien d'Ipsen. Son contenu a été élaboré de manière indépendante par un auteur externe. ALLSO-BE-000371 - Septembre 2025.



Pour plus d'informations : [pfic.org](https://www.pfic.org)

Rester actif malgré une maladie musculaire rare : le pouvoir du football en fauteuil roulant

L'activité physique et le sport jouent un rôle crucial dans le maintien de la qualité de vie. Le football en fauteuil roulant est bien plus qu'un simple jeu : c'est un moyen de repousser les limites et de créer des opportunités.

Iago, 15 ans, défie la maladie grâce au football en fauteuil

Texte : Thibaut Van Hoof

■ **À 15 ans, Iago Caudron** vit avec l'AMS, une amyotrophie spinale, une maladie neuromusculaire rare qui affaiblit progressivement les muscles et limite l'autonomie. « Concrètement, certains relais entre le cerveau et les muscles ne fonctionnent pas bien. Résultat : il manque de force et ne développe pas sa musculature normalement », explique son père Robin. Le quotidien demande une organisation particulière – fauteuil électrique, aide pour certains gestes – mais Iago garde le sourire. « Je vis comme une personne normale. Oui, il y a des choses que je ne sais pas faire, ça m'énerve parfois, mais j'ai appris à l'accepter. L'essentiel, c'est le mental. »

Ce mental, il le cultive sur les terrains. Passionné de sport depuis toujours, il s'épanouit aujourd'hui dans le powerchair football, une version du football adaptée aux fauteuils roulants électriques. Sur un terrain de basket, quatre joueurs par équipe s'affrontent : un gardien, un défenseur, deux attaquants. « Moi, je joue attaquant, mais je peux aussi reculer en défense selon le système », sourit Iago. Une heure de match demande un effort considérable, mais la fatigue est vite balayée par le plaisir de jouer. « Le sport, ça ne me rend pas plus fort physiquement, mais ça m'apporte une liberté. Quand je suis dans ma chaise de sport, je suis autonome à 100 % . »

Pour Robin, également président de 'Belgium powerchair football (BPCF), l'impact va bien au-delà de l'aspect physique. « Ces compétitions permettent à nos jeunes de s'épanouir, de se sen-



i Iago Caudron (15)

tir valorisés. Représenter son pays, vivre une victoire collective, c'est un formidable levier d'inclusion sociale et de confiance en soi. » L'équipe belge a déjà remporté la petite Coupe d'Europe en 2022 et s'apprête à affronter les meilleures nations du continent durant l'Euro qui se tiendra en Italie du 17 au 25 septembre. Objectif : décrocher une place dans le top 5, synonyme de qualification pour la Coupe du monde 2026. ■

| Biogen-271757 version 09/2025

En collaboration avec



Pour plus d'informations :
togetherinsma.be



Plus fort que la maladie de Duchenne : le sport a donné des ailes à Bert

i Bert Gooris (34)

Texte : Frederic Petitjean (NL)

■ **Bert Gooris (34)** de Heverlee souffre de la maladie de Duchenne, une affection qui affaiblit ses muscles. Après avoir joué au foot dans sa jeunesse, il s'est mis plus tard au foot fauteuil et au hockey fauteuil. Et ça a changé sa vie.

La myopathie de Duchenne, ou dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), est une maladie musculaire héréditaire et incurable qui affaiblit progressivement les muscles. Bert a pu marcher jusqu'à ses 23 ans : d'abord avec une canne, puis à l'aide d'un déambulateur et d'une voiturette à propulsion podale. Aujourd'hui, il se déplace en fauteuil roulant. « En primaire, j'étais victime de moqueries parce que j'avais du mal à marcher et que j'étais en surpoids. À l'époque, c'est ce traitement qui m'affectait plus que la maladie. »

La DMD a également eu un impact sur la vie sociale de Bert : chaque sortie était risquée, demander de l'aide était une plaie. « J'ai aussi travaillé jusqu'à ce que la maladie m'en empêche. Mais aujourd'hui, je suis très actif dans la vie locale et associative. Je joue du bariton, j'ai fondé l'asbl SpeedPuzzling Belgium et j'organise des événements avec HeArt Leuven au profit d'ONG actives dans le domaine des myopathies. Mais ma vraie passion, c'est le sport. »

Enfant, Bert a joué au Stade Leuven et à OHL. Aujourd'hui, il fait partie de l'équipe de foot fauteuil des Red Fox de Woluwe. « Sur le terrain, j'oublie tout : tout ce qui compte, c'est la balle (rire). L'espace d'un match, la maladie disparaît et je suis vraiment à ma place. » Les Red Fox l'ont accueilli à bras ouverts, la frontière de la langue n'a jamais été un problème. L'équipe a décroché le titre dès sa première saison. « Nous avons développé de vrais liens d'amitié. Je me réjouis déjà de la suite ! »

En parallèle, Bert s'est associé à un autre patient atteint de myopathie pour créer un club local de foot et de hockey fauteuil. « Tout n'est pas encore fait, mais nous avons commencé les initiations et, en ce moment, nous cherchons des joueurs, des sponsors et des partenaires. Mais j'y crois : ce club verra bientôt le jour. Vous savez, la DMD m'a pris beaucoup, mais la musique et le sport me rendent une certaine liberté. » ■

La Huntington Academy, un soutien vital pour cette maladie orpheline

La maladie de Huntington est une pathologie neurodégénérative rare, génétique et héréditaire. Elle touche environ 500 personnes en Belgique francophone. Les manques d'information, d'accompagnement, de détection précoce des symptômes et de lits spécialisés (hôpitaux et MRS) ont poussé au lancement de la Huntington Academy en mai dernier.

Texte : Philippe Van Lil

Affectant le système nerveux central, la maladie de Huntington se manifeste par des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques qui évoluent et s'aggravent progressivement jusqu'à la grabatisation et la détérioration intellectuelle des malades. À ce jour, il n'existe pas de réel traitement cura-

tif ni symptomatique. Le décès survient en moyenne 20 à 30 ans après le début des symptômes, mais les effets délétères de la protéine mutée commencent in utero, justifiant une prise en charge anticipée.

Comme le souligne Albert Counet, Président de la LHFB, « la plateforme Huntington Academy comble le manque d'expertise et offre une prise en charge anticipée cruciale pour maintenir l'autonomie des patients. Elle fournit les outils nécessaires pour mieux comprendre, accompagner et vivre avec la maladie. Son collègue Olivier Graf, Chargé de communication et projets, précise que « l'objectif est de rendre l'information accessible et vulgarisée pour toute la communauté Huntington », professionnels de la santé, patients ou leur entourage.

Une plateforme d'e-learning accessible à tous

En pratique, il s'agit d'une plateforme issue d'un projet Erasmus+ initié en 2024, fruit d'une collaboration entre les ligues Huntington belges, espagnoles et bulgares et de l'association Huntington européenne (EHA). « On y trouve neuf cours en ligne gratuits, disponibles en quatre langues : français, anglais, espagnol et bulgare. D'autres langues suivront. Ces cours abordent des thématiques essentielles, comme la neurologie, la psychologie, la diététique ou l'ergothérapie. L'innovation majeure réside dans la co-construction des contenus : des professionnels de la santé et des membres de familles ont exposé leurs expériences concrètes. Cette approche garantit une information pertinente et adaptée,

accessible aussi bien aux soignants formels qu'aux aidants proches.

Chaque cours est interactif, intégrant des forums d'échange et des quiz pour vérifier la compréhension de la maladie. « Chacun a le loisir de se former à son rythme et une certification est délivrée à la fin de chaque formation. Cet outil innovant amène la connaissance au plus près du malade et s'intègre parfaitement dans la réforme de la première ligne de soins initiée par les autorités du pays », conclut Olivier Graf. ■



Pour plus d'informations :

huntington-academy.org - huntington.be



CANCERINFO
0800 15 801

Des professionnels répondent
à vos questions sur le cancer
www.cancer.be/info

fondation
contre
le cancer 

Réduire les délais de diagnostic des maladies rares



Un **outil** digital de **pré-diagnostic et de diagnostic différentiel**, alimenté par l'intelligence artificielle, afin d'aider les médecins à **identifier** le plus tôt possible une éventuelle maladie rare chez les patients.

accelRare® a été validé et testé en collaboration avec **50 experts en France et 5 experts en Belgique**.

Le saviez-vous ?



Entre **500 000 à 700 000 Belges** souffrent d'une maladie rare¹



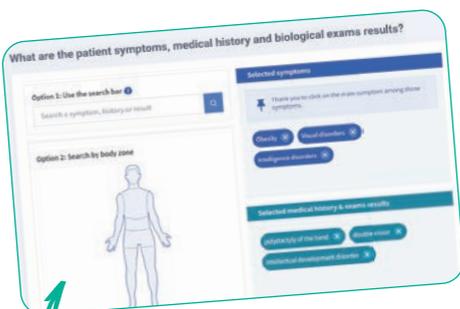
Le délai moyen de diagnostic pour une maladie rare en Belgique est de **4,7 ans**, mais pour beaucoup, il peut dépasser 10 ans^{2,3}

Inquiet pour l'un de vos patients ?

Un pré-diagnostic des maladies rares en **10 minutes**

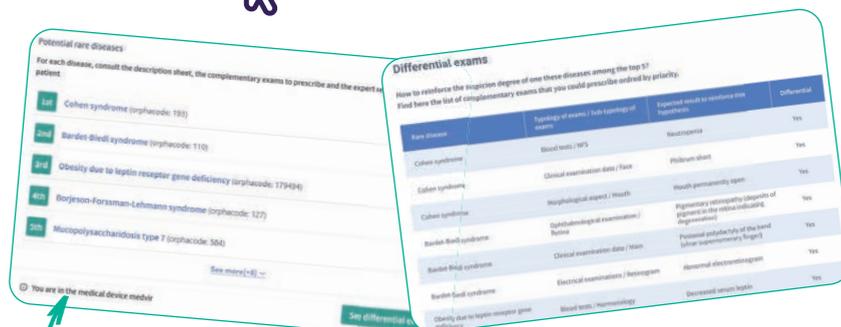
www.accelrare.com

Disponible gratuitement



Saisissez les informations suivantes concernant votre patient :

- ✔ [Tableau clinique](#)
- ✔ [Antécédents médicaux](#)
- ✔ [Résultats d'examen](#)



accelRare® fournit 4 éléments clés pour vous aider à faire progresser votre processus de diagnostic :

- ✔ La **liste** des **maladies rares** suspectées
- ✔ Une **description** de chaque maladie suspectée
- ✔ Les **examens complémentaires** à prescrire
- ✔ Les **centres spécialisés** vers lesquels orienter vos patients

Disponible en Belgique à partir du **1^{er} octobre 2025**

sanofi

1. Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Oly, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 28, 165–173 (2020). <https://rdcu.be/dsqcg>. The study showed that rare diseases affect between 3.5 and 5.9% of the population worldwide. However, this study did not include rare cancers, rare infectious diseases and rare poisons. Therefore, we assume that - if we consider all rare diseases - there are between 500,000 and 700,000 Belgians with a rare disease. 2. Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R. et al. Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. Eur J Hum Genet 32, 1116–1126 (2024). 3. "Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten", december 2013.

accelRare® est une solution pré-diagnostique pour les maladies rares. accelRare® utilise l'outil Medvir, certifié dispositif médical de classe I, dont Medical Intelligence Service est le fabricant et Sanofi le distributeur.

Sanofi Belgium MAT-BE-2501057-1.0-09/25



www.accelrare.com