

ACCELERATING RARE DISEASE DIAGNOSIS THROUGH BROADER, MORE EQUITABLE SCREENING

RARE DISEASE POLICY FORUM
12.02.2026 - FLEMISH PARLIAMENT

"Versnel de diagnose van zeldzame ziekten dankzij bredere
en meer gelijkwaardige screening"

Beleidsforum door de Rare Disease Diagnosis Alliance (RADDIAL)
en Rare Diseases Belgium vzw (RaDiOrg)



RADDIAL

RARE DISEASE DIAGNOSIS ALLIANCE

Over dit verslag

Dit verslag is een samenvatting van het beleidsforum “Versnel de diagnose van zeldzame ziekten dankzij bredere en meer gelijkwaardige screening”, dat plaatsvond op donderdag 12 februari 2026 in het Vlaams Parlement.

Ruim honderd deelnemers waren aanwezig, waaronder volksvertegenwoordigers van het federale, Vlaamse en Waalse niveau, een vertegenwoordiger van het kabinet van minister van Volksgezondheid Frank Vandenbroucke, beleidsmedewerkers van het federale, regionale en Europese niveau, patiëntenvertegenwoordigers, vertegenwoordigers van relevante administraties (Sciensano, het Belgische Gezondheidszorg Data-Agentschap, het Rijksinstituut voor Ziekte- en Invaliditeitsverzekering (RIZIV), het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE), en de Federale Overheidsdienst Volksgezondheid), zorgverleners, ziekenfondsen, medische experts en vertegenwoordigers van de farmaceutische sector.

Het beleidsforum werd georganiseerd door de Rare Disease Diagnosis Alliance (RADDIAL), en RaDiOrg, met de betrokkenheid van de acht Belgische functies voor zeldzame ziekten van de volgende universitaire ziekenhuizen: Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Universitair Ziekenhuis Brussel, Universitair Ziekenhuis Gent, Universitair Ziekenhuis Leuven, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Centre hospitalier universitaire de Liège, Hôpital Universitaire de Bruxelles - H.U.B, en Grand Hôpital de Charleroi.

Centrale gespreksthema's waren:



THEMA 1

Uitbreiding van
neonatale screening



THEMA 2

Effectievere inzet van
genetische testing



THEMA 3

Betere harmonisering van
regelgeving en procedures
tussen overheden

Context

België telt ruim een half miljoen mensen met een zeldzame ziekte, en het duurt gemiddeld 4,9 jaar (bijna 5 jaar) voor patiënten een correcte diagnose krijgen (Eurordis, “Rare Barometer Survey”, 2022). Het nieuwe Nationaal Plan Zeldzame Ziekten biedt een unieke kans om die realiteit te veranderen. Maar tastbare vooruitgang is echter alleen mogelijk wanneer het federale niveau en de deelstaten – bevoegd voor (neonatale) screening, genetische testing en preventie – nauwer samenwerken.

Daarom bracht dit beleidsforum beleidsmakers, experts en patiëntenvertegenwoordigers uit heel België (en daarbuiten) samen in het Vlaams Parlement. Centrale gespreksonderwerpen waren de uitbreiding van neonatale screening, de effectievere inzet van genetische testing en een betere harmonisering van regelgeving en procedures tussen deelstaten overheden. Het programma bevatte een actuele stand van zaken van het beleid, een gezamenlijke visie op genetische neonatale screening van alle Belgische Functies Zeldzame Ziekten, een inspirerende Franse casus over het PERIGENOMED-project, en een panelgesprek met volksvertegenwoordigers uit noord en zuid, van zowel het federale, Vlaamse als Waalse niveau.

Met dit beleidsforum wilden de organisatoren een open en constructieve dialoog tot stand brengen die tot oplossingen kan leiden voor een snellere diagnosestelling voor elke patiënt, evenals voor de betrokken familieleden en mantelzorgers, ongeacht waar zij/ hij woont. Door de complementariteit tussen beleidsniveaus te versterken, hopen de organisatoren dat het Nationaal Plan Zeldzame Ziekten kan uitgroeien tot een stevige basis voor concrete vooruitgang voor elke Belg met een zeldzame ziekte en diens familie.

Setting the scene

Door Stefan Joris, voorzitter Rare Diseases Belgium vzw (RaDiOrg), lid Rare Disease Diagnosis Alliance (RADDIAL)



Ter inleiding van het beleidsforum schetste Stefan Joris de huidige situatie van het Belgische zeldzame ziektenbeleid, alsook de algemene context van het forum. Hij lichtte toe dat de Rare Disease Diagnosis Alliance (RADDIAL) in 2021 opgericht werd als een alliantie gericht op dialoog en samenwerking om het diagnosetraject te versnellen voor Belgische patiënten met een zeldzame ziekte. In 2023 publiceerde RADDIAL een memorandum met 12 beleidsaanbevelingen.

Wat betreft de Belgische situatie inzake zeldzame ziekten, spreken de cijfers voor zich: in België lijden naar schatting 500.000 mensen aan een zeldzame ziekte¹. Er bestaan meer dan 6.500 verschillende zeldzame ziekten met een Orphanet-code². Voor slechts 6% van deze aandoeningen bestaat een effectieve behandeling.³ Gemiddeld wachten Belgische patiënten 4,9 jaar op een correcte diagnose, en sommige patiënten wachten hier zelfs 20 jaar op⁴. Deze vertraging leidt tot ernstige, onomkeerbare gezondheidsschade en enorme psychologische stress voor personen met een zeldzame ziekte en hun naasten.

In 2013 werd het eerste nationale Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten opgesteld. Door opeenvolgende staatshervormingen werd de bevoegdheid voor dit plan echter overgedragen naar de gemeenschappen, met versnippering tot gevolg. Hoewel er momenteel een nieuw nationaal plan in de steigers staat³ [op het moment van het beleidsforum, op 12 februari, was het Plan nog in voorbereiding], waarschuwde Stefan Joris voor een cruciaal gebrek: het plan bevat geen luik voor preventieve geneeskunde, screening of testing, omdat dit gemeenschapsbevoegdheden zijn. Zonder deze elementen blijft het volgens hem onmogelijk om de diagnoseduur effectief terug te dringen.

Een centraal pleidooi in zijn betoog was de verbreding van de screeningscriteria. Stefan Joris stelt dat we niet enkel moeten kijken naar ziekten die vandaag geneesbaar zijn, maar naar aandoeningen die behandelbaar en "actionable" zijn. Hierbij kan een vroege diagnose de levenskwaliteit aanzienlijk verbeteren door tijdige ondersteunende zorg, en het helpt bij de reproductieve keuzes van ouders. Hij noemde de invoering van de neonatale screening voor mucoviscidose in 2016 als een succesvol voorbeeld; destijds was de huidige innovatieve behandeling er nog niet, maar kon vroege symptomatische behandeling toch cruciale longschade voorkomen.

Stefan Joris pleitte voor een geïntegreerde aanpak waarbij horizon scanning – het vroegtijdig identificeren van nieuwe behandelingen en innovatieve geneesmiddelen – een centrale plaats krijgt. De huidige ad hoc-benadering waarbij per aandoening afzonderlijke beslissingen genomen worden, kan volgens hem niet volstaan.

Hij sloot af met een oproep tot ambitie en actie. België beschikt over de expertise, de infrastructuur en de perfecte mix van stakeholders om een leidende rol te spelen in de diagnostiek en behandeling van zeldzame ziekten. Wat ontbreekt is de politieke wil en de organisatorische capaciteit om deze troeven optimaal in te zetten voor patiënten die te lang wachten op antwoorden.

¹ Sciensano, "Zeldzame ziekten", <https://www.sciensano.be/nl/gezondheidsonderwerpen/zeldzame-ziekten>

² Orphanet, "Over zeldzame ziekten", <https://www.orpha.net/nl/other-information/about-rare-diseases>

³ Plan Zeldzame Ziekten 2026-2030, 26 februari 2026: <https://www.health.belgium.be/nl/nieuws/2026-2-plan-zeldzame-ziekten-2026-2030>

⁴ Eurordis, "Rare Barometer Survey", 2022

Gezamenlijke visie van de Belgische Functies Zeldzame Ziekten m.b.t. genomische neonatale screening

Door Prof. dr. Gert Matthijs, gewoon hoogleraar Faculteit Geneeskunde en verantwoordelijke van het Laboratorium voor Moleculaire Diagnostiek – Katholieke Universiteit Leuven

Professor Gert Matthijs sprak namens de acht Belgische Functies Zeldzame Ziekten over de **rol van genetische diagnostiek bij de opsporing van zeldzame aandoeningen**. Hij stelde dat zeldzame ziekten in hun collectieve impact verre van zeldzaam zijn. Ze vertonen een brede waaier aan genetische defecten; het syndroom van Down is een chromosomale afwijking, achondroplasie wordt veroorzaakt door één typefout in één gen. Hoewel de technologische evolutie het nu mogelijk maakt om via “whole genome sequencing” systematisch een volledig genoom te analyseren, waarschuwde Professor Matthijs dat technologie alleen niet de oplossing is. De echte uitdaging ligt volgens hem bij de **maatschappelijke bewustwording** en het **aanbieden van het juiste zorgmodel** voor elke patiënt.



Hij schetste de **verschillende momenten in het leven waarop genetische diagnostiek een rol kan spelen**: prenataal (tijdens de zwangerschap), neonataal (direct na de geboorte), in de kindertijd, adolescentie en zelfs in de volwassenheid. De prenatale screening, en met name de niet-invasieve prenatale test (NIPT), is zeer populair en succesvol in het opsporen van chromosomale afwijkingen zoals trisomie 21, 18 en 13. Professor Matthijs benadrukte echter dat NIPT uitsluitend gericht is op een beperkt aantal chromosomale afwijkingen. Duizenden andere genetische aandoeningen zoals FMR1 (fragiel X-syndroom) en mucoviscidose kunnen niet met NIPT worden opgespoord, wat bij ouders soms tot verwarring leidt wanneer ze denken dat bij een normale NIPT alle genetische risico's zijn uitgesloten.

Een tweede cruciaal testmoment is de neonatale screening via de Guthrie-test, beter bekend als de hielprik. Deze screening test op een beperkt aantal vroeg behandelbare aandoeningen. Recent werd spinale musculaire atrofie (SMA) toegevoegd aan het screeningsprogramma, een belangrijke stap voorwaarts. Het is aangewezen het aantal aandoeningen verder uit te breiden. Professor Matthijs wees erop dat veel ouders echter niet precies weten waarop hun kind getest kan worden met de hielprik, noch wat de resultaten betekenen. Dit wijst volgens hem op een tekort aan kennis en bewustzijn bij de algemene bevolking.

Vervolgens besprak hij de **rol van genetische diagnostiek bij kinderen met klinische symptomen**. België heeft een goed systeem voor de terugbetaling van genetische testen dat de nodige flexibiliteit biedt voor een snelle invoering van bijkomende indicaties en nieuwe technologieën. In acute situaties - bijvoorbeeld bij een pasgeborene op de neonatale intensive care met levensbedreigende problemen - is een snelle diagnose cruciaal. De verschillende genetische centra voeren spoed-exoomsequencing uit die binnen enkele dagen een diagnose kan opleveren. Deze technologische vooruitgang is bijzonder indrukwekkend, maar is ook enorm complex. Genetische aandoeningen zijn namelijk niet altijd eenduidig: dezelfde mutatie kan bij verschillende personen tot verschillende verschijnselen leiden, en omgekeerd kunnen verschillende mutaties tot vergelijkbare klinische beelden leiden.

Professor Matthijs benadrukte dat **de interpretatie van genetische gegevens een specialistisch, multidisciplinair teamwerk vereist**. Een individuele arts of laboratoriumspecialist kan deze complexiteit

niet overzien. Er is nood aan gecoördineerde expertise, aan databanken die de functionaliteit van genen en varianten bijhouden, en aan kwaliteitscontrole. Hij gaf aan dat het belangrijk is om genomische diagnostiek voldoende te omkaderen, zodat deze gebeurt binnen structuren met de nodige expertise en kwaliteitsbewaking. Het bundelen van kennis en ervaring in gespecialiseerde centra is daarbij essentieel om betrouwbare en consistente diagnostiek te garanderen.

Hij benadrukte ook dat de diagnostische odyssee van gemiddeld 4,9 jaar niet uitsluitend te wijten is aan een gebrek aan genetische testen, maar veeleer aan een **gebrekkelig bewustzijn bij huisartsen en specialisten**. Te vaak worden zeldzame symptomen niet herkend of worden patiënten jarenlang van specialist naar specialist doorverwezen, zonder dat iemand aan een zeldzame genetische aandoening denkt. Een cruciaal probleem is dus dat een genetische test vaak niet eens overwogen wordt. Maar ook als men bij alle patiënten meteen een genomische analyse zou uitvoeren, wordt bij minder dan de helft van de patiënten met bijvoorbeeld een verstandelijke beperking, een aangeboren immuundeficiëntie of hartafwijkingen, een genetisch defect gevonden met de huidige kennis en technologieën. Een vlotte klinische verwijzing is daarom belangrijker dan een "genome first" aanpak.

Kijkend naar de toekomst ziet Professor Matthijs **uitgebreide dragerschapstesten (carrier testing)** voor autosomale en X-gebonden recessieve aandoeningen als een logisch streefdoel, maar hij benadrukte dat het huidige gezondheidssysteem daar technisch en organisatorisch nog niet klaar voor is. Aspecten zoals databeheer, de opslag van enorme hoeveelheden genomdata en de maatschappelijke begeleiding van ouders moeten eerst fundamenteel worden opgelost.

Tot slot benadrukte Professor Matthijs dat **Engeland, Nederland, Frankrijk en andere buurlanden ons voor zijn in het uitrollen van genomische geneeskunde**. Daarom moet België snel werk maken van een nationale strategie. Bovendien is het essentieel dat alle stakeholders – experts, beleidsmakers, patiëntenverenigingen – betrokken worden in dit proces om tot een gedragen en werkbaar systeem te komen. Met een implementatieproject voor een neonatale genetische screening, naar Frans model, kan men verschillende uitdagingen van genomanalyses op grote schaal evalueren: informatie aan bevolking en zorgverleners, evaluatie van de bereidheid van ouders en van de maatschappij om pasgeborenen uitgebreid te testen, afspraken omtrent de lijst van genen en aandoeningen, keuze van een geschikt model voor toestemming, installatie van een nationale structuur voor het beheer en eventuele hergebruik van de massale hoeveelheden genetische gegevens, ontwikkeling van snelle en geautomatiseerde analysemethoden, versterking van de capaciteit voor opvolging van de patiëntjes en adviesverlening aan hun ouders enzovoort. Er is alleszins nood aan een economische evaluatie van de invoering van deze en andere componenten van de genomische gezondheidszorg.



Gevalstudie: PERIGENOMED, een innovatief Frans project over neonatale genetische screening

Door Prof. dr. Christel Thauvin, Investigator van PERIGENOMED, afdelingshoofd medische genomica - Centre hospitalier universitaire Dijon-Bourgogne



Professor Christel Thauvin presenteerde de resultaten van PERIGENOMED, een ambitieus Frans pilootproject dat de weg effent voor de grootschalige invoering van genomische neonatale screening.

In **Frankrijk** leven ongeveer drie miljoen mensen met een zeldzame ziekte. De diagnostische odyssee duurt gemiddeld vijf jaar, met veel lijden, gemiste behandelingskansen en hogere zorgkosten als gevolg.

Het project is nationaal georganiseerd [door het Nationaal Coördinatiecentrum voor Neonatale Screening (CNCDN)] via 17 screeningscentra. Vandaag screent de Guthrie-test 16 zeldzame ziekten, naast gehoorscreening. Van deze screenings wordt slechts voor twee aandoeningen een genetische test gebruikt, namelijk mucoviscidose en spinale musculaire atrofie (SMA)⁵.

Volgens Professor Thauvin bevindt **Frankrijk** zich op een **uniek scharniermoment om neonatale screening uit te breiden dankzij genomische geneeskunde**. De kosten van genomsequencing zijn sterk gedaald, het aantal innovatieve therapieën stijgt snel, en recente wetswijzigingen laten voor het eerst genetische tests als eerstelijnsinstrument voor screening toe. Bovendien blijkt het maatschappelijk draagvlak groot: 80% van de zorgverleners en 90% van de ouders hebben geen bezwaar tegen neonatale screening, zolang de opgespoorde aandoeningen behandelbaar zijn in de kindertijd. Voor Professor Thauvin is de kernvraag daarom niet langer óf Frankrijk naar genomische neonatale screening moet evolueren, maar hoe dit op de meest ethische en effectieve manier kan gebeuren.

De **eerste fase van PERIGENOMED** omvatte 2.500 pasgeborenen uit vijf universitaire ziekenhuizen. De financiering kwam van private en filantropische bronnen zoals de AFM-Téléthon, het bedrijf Illumina en zorgverzekeraar AXA. Deze fase moest aantonen dat genomische screening binnen minder dan vier weken uitvoerbaar is - een cruciale termijn, omdat screeningresultaten na enkele maanden veel van hun waarde verliezen.

Bij elke pasgeborene worden zowel een klassieke hielprik uitgevoerd als een extra afname van enkele druppels bloed op een tweede bloedkaart, bestemd voor genomische analyse. De monsters gaan naar twee regionale sequencingcentra waar het volledige genoom wordt gesequenced. Vervolgens wordt dit geanalyseerd op basis van een vooraf bepaalde genenlijst, opgesteld in samenwerking met Franse expertisenetwerken voor zeldzame ziekten. De resultaten worden besproken in een multidisciplinair overlegplatform, waarna specialisten de bevindingen communiceren aan de ouders.

De **eerste resultaten zijn bemoedigend**: ongeveer 75% van de ouders stemt in met deelname. Wie weigert, doet dat vooral uit bezorgdheid over privacy en eventueel toekomstig hergebruik van genetische gegevens.

⁵ Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN), Le dépistage néonatal en France, beschikbaar op : <https://depistage-neonatal.fr/> (geraadpleegd in April 2026).

Van de 1.500 pasgeborenen die tot februari 2026 gesequenced werden, bleek 1,8% drager van een aandoening op de screeningslijst. De meest voorkomende waren G6PD-deficiëntie en familiale hypercholesterolemie, een verdeling die overeenkomt met internationale studies.

Voor de **tweede fase** ontving het project bijna €11 miljoen van France 2030 via het Agence d'Innovation et Santé. Deze fase wordt uitgerold in vijf departementen van Bourgogne-Franche-Comté, en alle 15 kraamklinieken zullen gedurende 18 maanden deelnemen. Zo krijgt elke pasgeborene toegang tot genomische neonatale screening, ongeacht de geboorteplaats binnen de vijf departementen of de socio-economische achtergrond. Opvallend is dat deze fase zo dicht mogelijk aansluit bij de reguliere zorg, hoewel het formeel binnen een onderzoekscontext blijft. Zo wordt de geïnformeerde toestemming rechtstreeks via de hielprikkaart gevraagd, naar analogie met klassieke screening. Er wordt gewerkt met één geconsolideerde lijst van zeldzame ziekten, samengesteld via een scoringssysteem gedefinieerd door de Commission Nationale de Prospective du Dépistage Néonatal.

Dat **scoringssysteem is cruciaal**. Expertisecentra kunnen aandoeningen voorstellen voor de screeningslijst, op voorwaarde dat ze genetisch zijn en vóór de leeftijd van 18 jaar tot uiting komen. Elke aandoening krijgt vervolgens een score op basis van criteria zoals leeftijd van optreden van de ernstigste vorm, penetrantie, prevalentie en beschikbare behandelingen of preventieve maatregelen. Aandoeningen met een score van 80% of hoger worden automatisch opgenomen; onder 60% worden ze geweigerd; tussen 60 en 80% volgt verder overleg. Deze methodologie zorgt voor transparante, consistente besluitvorming en vormt een basis voor toekomstige uitbreidingen onder toezicht van de Haute Autorité de Santé.

Parallel wordt gewerkt aan **automatisering en opschaling**: met jaarlijks 660.000 geboorten in Frankrijk is handmatige analyse onhaalbaar. Daarom wordt een databank ontwikkeld waarin genetische varianten systematisch worden gedocumenteerd, om latere analyses efficiënter en uniformer te maken.

Daarnaast investeert PERIGENOMED sterk in opleiding van zorgverleners (van kraamklinieken tot huisartsen en materniteitsverpleegkundigen), én in voorlichtingsmateriaal voor ouders, zodat ze weloverwogen kunnen beslissen over deelname.

Professor Thauvin benadrukte dat de **voordelen voor kinderen en gezinnen aanzienlijk** zijn: naar schatting test 1,8% positief op een zeldzame aandoening. Vroege diagnose maakt tijdig ingrijpen mogelijk, vermindert complicaties en verlaagt angst en onzekerheid bij ouders. Bovendien zijn er familiale implicaties: bij een genetische aandoening kunnen ouders toekomstige zwangerschappen plannen via bijvoorbeeld prenatale of pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD).

Tegelijk wees ze op de **inherente risico's van screening**. Soms detecteert men varianten waarvan onduidelijk is of ze werkelijk tot ziekte leiden. PERIGENOMED rapporteert zulke varianten bewust niet, waardoor er zowel vals-positieven als vals-negatieven kunnen ontstaan. Screening vraagt nu eenmaal om een evenwicht tussen gemiste gevallen en onnodige alarmen - een paradigmaverschuiving voor genetici, die traditioneel alle varianten rapporteren.

Tot slot onderstreepte Professor Thauvin de **brede maatschappelijke meerwaarde van het project**. Vroege interventie bespaart kosten op lange termijn, vermindert de psychosociale belasting voor gezinnen en versterkt de internationale positie van Frankrijk in onderzoek, genetica en bio-informatica. Maar het belangrijkste, aldus Professor Thauvin, is dat elk kind, ongeacht afkomst of regio, dezelfde kansen krijgt op vroege opsporing en behandeling van een zeldzame aandoening.

Panelgesprek

GEMODEREERD DOOR:

Christophe Deborsu



INLEIDING DOOR:

dr. Thomas Minten, onderzoeker neonatale screening
(Eurordis - Rare Diseases Europe), in dialoog met
Christophe Deborsu



PANELLEDEN:

Jean-François Gatelier (Les Engagés, Kamerlid)
Tina Van Havere (Vooruit, Vlaams parlements lid)
Vincent Palermo (MR, Waals parlements lid)
Kathleen Depoorter (N-VA, Kamerlid)



Inleiding

De inleiding op het debat werd verzorgd door Dr. Thomas Minten, econoom en laatstejaarsstudent geneeskunde, die bovendien ervaringsdeskundige is als patiënt met een zeldzame ziekte. Hij vertelde hoe, na een doctoraat in de economie over zorgverzekeringsmodellen, hij bewust koos om geneeskunde te studeren omdat hij de klinische realiteit beter wilde begrijpen. Die keuze bleek bepalend: tijdens zijn opleiding ontdekte hij de wereld van neonatale screening en ontwikkelde hij een sterke passie voor het verbeteren van vroegtijdige diagnostiek bij zeldzame ziekten.

Doctor Minten deelde vervolgens zijn persoonlijke verhaal. Op vijfjarige leeftijd ontwikkelde hij symptomen van een aandoening die pas na jaren werd erkend door artsen. Uiteindelijk kreeg hij de diagnose van een erfelijke vorm van schildklierkanker, veroorzaakt door een genetische mutatie waarvoor nochtans gescreend kan worden. Door de laattijdige diagnose heeft hij blijvende gezondheidsproblemen en leeft hij met een onzekere toekomst. Zijn verhaal illustreert de hoge tol van diagnostische vertraging en vormt een belangrijke drijfveer in zijn pleidooi voor betere en snellere screening.

Om het belang van neonatale screening tastbaar te maken, gaf Doctor Minten het voorbeeld van twee zusjes met spinale musculaire atrofie (SMA). Beide kregen dezelfde behandeling, maar alleen het kind dat vroeg gediagnosticeerd werd kon opgroeien zonder ernstige verstoringen. Het andere kind bleef afhankelijk van een rolstoel. Deze tegenstelling benadrukt dat vroege detectie niet alleen levens redt, maar ook het verschil maakt tussen leven met of zonder ernstige beperkingen.

Doctor Minten wees vervolgens op de grootste structurele problemen in België. Zo zijn de middelen voor neonatale screening te beperkt. Hij illustreerde dit met de middelen voor de laboratoria: labo's ontvangen ongeveer 46 euro per hieprikkartaal in Wallonië en 52 euro in Vlaanderen, terwijl dit in Nederland 93 euro bedraagt.

Ook is het aantal aandoeningen waarop getest wordt laag vergeleken met buurlanden. Doctor Minten legt uit dat het aantal gescreende aandoeningen 18 in Vlaanderen en 23 in Wallonië bedraagt, terwijl dit in verschillende omliggende landen hoger ligt, zoals 27 in Nederland en Zweden, en 25 in Denemarken⁶. Hij somde verschillende ziekten op waarvoor wetenschappelijk bewezen is dat screening zinvol en haalbaar is, maar die nog steeds ontbreken in het Belgische programma. Ook stelde hij dat genetische testing in het algemeen te traag wordt ingezet: patiënten wachten gemiddeld 4,9 jaar op een diagnose, een periode vol onzekerheid, verkeerde behandelingen en verloren kansen.

Doctor Minten bekritiseerde de grote regionale verschillen in het Belgische screeningsbeleid. Sommige aandoeningen worden in Vlaanderen wél maar in Wallonië niet gescreend, of omgekeerd. Dat betekent dat de kansen van een pasgeborene afhangen van de plaats van geboorte - een situatie die hij absurd en onaanvaardbaar noemde. Hij riep de aanwezige beleidsmakers op om deze ongelijkheid weg te werken, de screening te harmoniseren en de noodzakelijke investeringen te doen, zodat elk kind in België dezelfde toegang krijgt tot vroege diagnose en tijdige behandeling.

Doctor Minten pleitte er daarom voor om de biochemische neonatale screening in België uit te breiden tot hedendaagse internationale standaarden en tegelijk te zorgen voor een gelijkschakeling van de gescreende aandoeningen tussen de verschillende regio's. Daarnaast pleitte hij voor investeringen in genomische neonatale screening, omdat dit volgens hem de toekomst is. Uitblijvende investeringen dreigen Belgische baby's op termijn op achterstand te zetten. Ten slotte benadrukte hij dat ook de organisatie en werking van neonatale screening in België moeten worden geprofessionaliseerd.

⁶ "What if the EU had guidelines for newborn screening?", Claudia Koreimann-Özkan and Meenakshi Fernandes, European Parliamentary Research Service, maart 2026. [https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2026/774727/EPRS_BRI\(2026\)774727_EN.pdf](https://www.europarl.europa.eu/RegData/etudes/BRIE/2026/774727/EPRS_BRI(2026)774727_EN.pdf)

1. De expansie van neonatale screening

Kathleen Depoorter opende met een pleidooi voor ambitie in de uitbreiding van neonatale screening. Ze was onder de indruk van het Franse PERIGENOMEDproject, dat volgens haar aantoonde hoe technologische innovatie moet samengaan met innovatieve financiering. Depoorter wees op andere voorbeelden uit het buitenland waar publiek-private samenwerking screeningsprogramma's mee mogelijk maakt: farmaceutische bedrijven hebben baat bij vroege identificatie van patiënten die in aanmerking komen voor therapieën, en kunnen dus een rol spelen in het financieel draagvlak zonder de publieke verantwoordelijkheid te ondermijnen. Tegelijk bleef ze realistisch over de budgettaire grenzen in België: met een hoge staatsschuld kunnen ambitieuze programma's niet los gezien worden van de vraag hoe ze duurzaam gefinancierd worden. Haar persoonlijke ervaring met NIPT - die ze bij haar eerste kind nog zelf betaalde en bij haar tweede volledig terugbetaald kreeg - illustreerde volgens haar hoe beleidsbeslissingen gezinnen rechtstreeks raken.

Naast financiering benadrukte Depoorter ook de ethische en psychosociale dimensie van een bredere screening: ouders moeten degelijk geïnformeerd worden over wat precies getest wordt, welke betekenis de resultaten hebben, en welke begeleiding beschikbaar is. Een vroege diagnose confronteert gezinnen snel met potentieel ernstige aandoeningen; daarom moet uitbreiding van screening gepaard gaan met psychologische en maatschappelijke ondersteuning.

Jean-François Gatelier vertrok van een andere invalshoek, maar kwam tot een gelijkaardige conclusie: preventie via vroege diagnose is niet alleen medisch, maar ook economisch de juiste keuze. Er is geld, stelde hij expliciet, maar de echte uitdaging is efficiëntie. Hij verwees naar internationale voorbeelden zoals het Verenigd Koninkrijk waar jaarlijks 800.000⁷ genomische tests worden uitgevoerd, en stelde dat elke euro geïnvesteerd in preventie⁸ zes à zeven euro bespaart in latere zorg. In dat licht werd uitbreiding van neonatale screening door meerdere panelleden omschreven als een evidente maatschappelijke investering. Gatelier opperde ook dat, net omdat genetische neonatale screening een relatief nieuw domein is, federalisering overwogen moet worden om versnippering en ongelijkheid te vermijden.

Tina Van Havere ging ermee akkoord dat uitbreiding wenselijk is, een standpunt dat door eerdere panelleden werd gedeeld, maar wees erop dat het juiste tijdstip en politieke haalbaarheid belangrijke factoren zijn. Ze wees op recente budgettaire inspanningen in Vlaanderen, en benadrukte dat niet alles tegelijk kan. Ze erkende de absurditeit dat een baby in Vlaanderen wél, maar in Wallonië niet op sikkelcelziekte wordt getest, maar benadrukte dat zulke verschillen het gevolg zijn van verschillende beleidskeuzes en budgettaire marges. Voor haar is uitbreiding van screening dus geen louter medische discussie, maar ook een governance-vraagstuk.

Vincent Palermo bracht tot slot een onderscheid aan tussen aandoeningen die wél en niet in aanmerking komen voor screening. Hij stelde dat screeningsprogramma's zich moeten focussen op ziekten waarvoor effectieve behandeling of zorgtrajecten bestaan. Zonder therapeutische opties leidt screening volgens hem tot onnodige angst en verspilling van middelen. Vanuit het publiek wezen patiëntenvertegenwoordigers erop dat ook zonder curatieve behandeling vroege diagnose waardevol en 'actionable' kan zijn, zoals voor symptoommanagement, psychosociale ondersteuning, reproductieve keuzes en deelname aan onderzoek. Palermo erkende die argumenten, maar hield vast aan zijn prioriteringslogica gezien de beperkte middelen.

⁷ NHS Genomic Medicine Service, How the NHS Genomics Programme will work, CHASE, juli 2025, <https://www.chasepeople.com/resources/blog-how-the-nhs-genomicsprogramme-will-work> (geraadpleegd in april 2026).

⁸ The European House – Ambrosetti, The Value of Prevention for Economic Growth and the Sustainability of Healthcare, Social Care and Welfare Systems, Europees rapport, September 2024.

2. Een effectievere inzet van genetische testing

Het tweede thema draaide rond de vraag hoe genetische testing effectiever kan worden ingezet in het Belgische zorgsysteem. Depoorter, Gatelier en Van Havere erkenden elk vanuit hun eigen perspectief dat genetische diagnostiek cruciaal is om de gemiddelde diagnoseduur van 4,9 jaar in te korten.

Depoorter benadrukte vooral het belang van "informed consent" en correcte informatie: te veel ouders weten vandaag niet waarvoor hun kind getest is of wat een uitslag betekent. Dat wijst op een structureel tekort aan communicatie rond genetische testen in alle stadia: prenataal, neonataal en tijdens latere klinische trajecten. Daarnaast wees zij op de nood aan continuïteit van zorg, zeker wanneer kinderen de overstap maken van pediatrische naar volwassen diagnostiek en behandeling.

Gatelier beklemtoonde dat de huidige achterstand in België deels te wijten is aan het feit dat genetische testing nog onvoldoende wordt gezien als een preventiemiddel. Volgens hem leidt genetische analyse niet alleen tot betere diagnoses, maar ook tot een efficiëntere besteding van middelen en minder belastende zorgtrajecten.

Van Havere legde de nadruk op de wachtlijsten en trage doorstroming in verschillende regio's. Voor haar is genetische testing niet alleen een technologische innovatie, maar vooral een organisatorische uitdaging: wie neemt beslissingen, hoe worden expertise en middelen verdeeld, en hoe worden patiëntenorganisaties geconsulteerd?

Palermo benaderde genetische testing vanuit zijn behandelbaarheids criterium: testen moeten zinvol ingezet worden, niet als standaardreflex. Toch erkende hij de rol van genetica om te bepalen voor welke kinderen vroege behandeling het verschil kan maken.

3. Harmonisering van regelgeving en procedures

Met betrekking tot de harmonisering van regelgeving en procedures, kwamen alle panelleden tot dezelfde conclusie: de verschillen tussen Vlaamse, Waalse en Brusselse screeningslijsten zijn niet langer verdedigbaar. Het voorbeeld dat momenteel enkel in Vlaanderen sikkelcelziekte wordt gescreend werd meermaals genoemd als belangrijk symbool van deze ongelijkheid. Dr. Thomas Minten had het eerder al "een loterij" genoemd.

Van Havere wees op de structurele oorzaak: de gemeenschappen moeten investeren in screening, maar de federale ziekteverzekering plukt de financiële vruchten van vroege diagnose. Daardoor ontbreekt een duidelijke incentive voor regionale overheden om te investeren. Dit verklaart volgens haar ook de gebrekkige communicatie tussen overheidsniveaus. Gatelier pleitte opnieuw voor federalisering van genomische neonatale screening omdat dat volgens hem expertise centraliseert, ongelijkheid wegwerkt en kosten optimaliseert. Hoewel hij erkende dat dit haaks staat op de huidige staatsstructuur, vond hij pragmatische effectiviteit belangrijker dan institutionele orthodoxie.

Depoorter benadrukte vooral de nood aan een gezamenlijke visie en ambitie, ongeacht het niveau dat verantwoordelijk is. Voor haar is het essentieel dat de overheid over alle niveaus heen werkt aan uniforme criteria, duidelijke voorlichting en continuïteit in zorg. Palermo sloot zich expliciet aan bij de oproep tot harmonisatie: volgens hem kan het niet dat de plaats van geboorte bepaalt welke kansen een kind krijgt. Voor hem is gelijkheid de belangrijkste leidraad, ongeacht de institutionele route.

4. Interventies vanuit het publiek

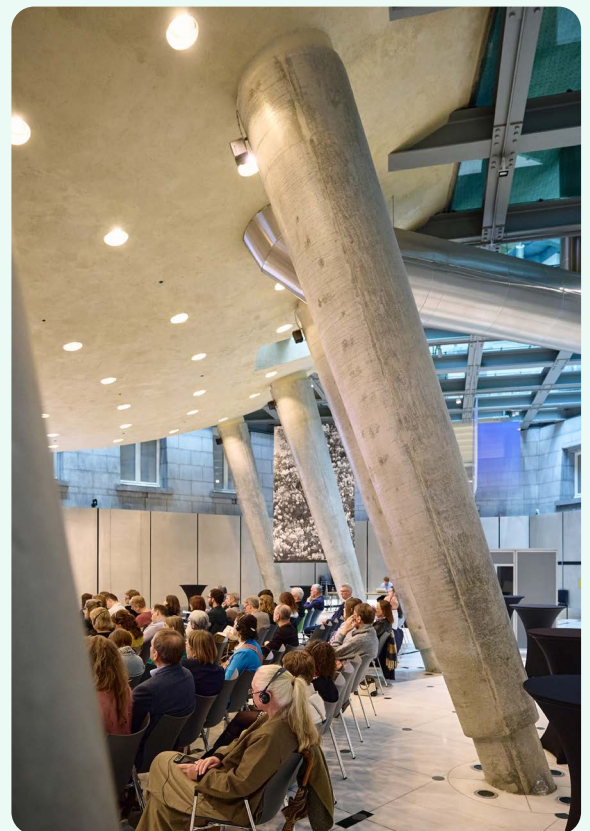
Vanuit het publiek werden diverse belangrijke thema's aangekaart. Zo stelde een medewerker van het Office de la Naissance et de l'Enfance (ONE) een vraag over financiering: hoe kan worden opgelost dat de gemeenschappen bevoegd zijn voor neonatale screening, terwijl de financiële besparingen grotendeels ten goede komen aan de federale ziekteverzekering? Deze vraag bleef grotendeels onbeantwoord, wat

lijkt te illustreren dat bepaalde fundamentele keuzes over bestuur en financiering nog gemaakt moeten worden.

Een vertegenwoordiger van Cliniques universitaires Saint-Luc benadrukte het belang van continuïteit in beleid. In dit verband verwees hij naar het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE), dat kan instaan voor consistent beleid op de lange termijn, ongeacht regeringswissels. Voortbouwend op deze opmerking benadrukte het afdelingshoofd van de Functie Zeldzame Ziekten van Universitair Ziekenhuis Leuven het belang van het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg in deze materie.

Een vertegenwoordiger van patiënten die lijden aan het syndroom van Ehlers-Danlos wees op het risico dat er per specialisme gekeken wordt of een aandoening "ernstig genoeg" is om op te nemen in een screeningsprogramma, terwijl het totaalbeeld van het leed voor de patiënt onzichtbaar blijft. Het is essentieel om naar patiëntenverenigingen te luisteren, want zij kennen dit totaalbeeld. Ook benadrukte ze dat een vroege diagnose "actionable" kan zijn, zelfs als er geen curatieve behandeling is: symptoommanagement, psychologische begeleiding, aanpassingen in levensomstandigheden, en de preventie van schadelijke interventies kunnen allemaal de levenskwaliteit aanzienlijk verbeteren.

Tot slot vertelde de moeder van een kind met MPS1 (een stapelingsziekte waarbij lichaamscellen afvalstoffen niet kunnen afbreken) hoe een vroege diagnose dankzij screening haar kind had gered. Bij een vroege behandeling kunnen deze kinderen een vrijwel normale ontwikkeling doormaken; bij een late diagnose zijn de schade en complicaties vaak onomkeerbaar. Zij pleitte vurig voor uitbreiding van het screeningsprogramma en wees erop dat het kostenargument kortzichtig is: de kosten van levenslange intensieve zorg voor een kind met ernstige beperkingen zijn veel hoger dan de investering in screening en vroege behandeling.



Conclusie

Door Alicia Waterkeyn, lid van de Rare Disease Diagnosis Alliance (RADDIAL), Corporate Communications & Public Affairs Lead, Takeda



Alicia Waterkeyn sloot het forum af met een krachtige oproep om concrete en realistische oplossingen te gaan realiseren. Ze benadrukte dat België weliswaar over de nodige expertise, technologie en infrastructuur beschikt, maar een slagkrachtige coördinatie mist tussen de verschillende bestuursniveaus om deze troeven volledig te benutten. Volgens haar moet het beleidsengagement voor zeldzame ziekten politieke mandaten en budgettaire cycli overstijgen om een duurzame, strategische visie te realiseren.

Alicia Waterkeyn formuleerde drie essentiële voorwaarden voor een succesvol toekomstig beleid: ten eerste moet de toegang tot genetische testen aanzienlijk worden vergemakkelijkt voor patiënten van alle leeftijden zodra er een vermoeden is van een zeldzame aandoening.

Ten tweede pleitte zij voor de invoering van genomische neonatale screening als de logische vervolgstap in het Belgische beleid. Ze benadrukte dat dit de klassieke hielprik niet vervangt, maar juist versterkt en aanvult. Samen bieden deze beide instrumenten de mogelijkheid om meer patiënten sneller te diagnosticeren, en er moet een nationale strategie komen om pilootprojecten hieromtrent op te zetten en te leren van internationale ervaring. Ten derde hamerde zij op de absolute noodzaak van harmonisering van regelgeving en procedures tussen de gemeenschappen, vooral met betrekking tot de screeninglijsten. Zij noemde het onrechtvaardig en onbegrijpelijk dat de kansen van een pasgeboren kind op een vroege diagnose momenteel afhangen van de woonplaats.

Alicia Waterkeyn richtte zich ook specifiek tot de aanwezige beleidsmakers van de Vlaamse en Franstalige gemeenschappen, die verantwoordelijk zijn voor preventie. Ze beklemtoonde dat screening een essentieel onderdeel moet zijn van het preventiebeleid. De hielprik bestaat al decennia en is een groot succes. Het is tijd om screenings uit te breiden naar meer behandelbare en "actionable" aandoeningen. Daarbij mogen we ons niet beperken tot aandoeningen waarvoor een genezing bestaat, maar moeten we ook kijken naar aandoeningen waarbij symptomen verzacht kunnen worden en levenskwaliteit verbeterd kan worden.

Een cruciaal maar vaak vergeten aspect is de rol van screening in wetenschappelijk onderzoek. Vroege identificatie van patiënten maakt registratie mogelijk, wat op zijn beurt essentieel is voor klinisch onderzoek en de ontwikkeling van nieuwe behandelingen. Zonder diagnose geen patiënten, zonder patiënten geen onderzoek, en zonder onderzoek geen innovatie.

Waterkeyn sloot af met een bevestiging van de missie en ambitie van de Rare Disease Diagnosis Alliance (RADDIAL); de alliantie blijft vastberaden om initiatieven te ondernemen die bijdragen aan een snellere diagnose van zeldzame ziekten in België. Ze deed ook een concrete oproep om alle acties van Zeldzame Ziektenweek te ondersteunen, en het thema zo zichtbaar mogelijk te maken in de samenleving. Zij bedankte alle aanwezigen voor hun engagement en benadrukte dat vooruitgang alleen mogelijk is door samenwerking. Geen enkele patiënt met een zeldzame ziekte zou nog 4,9 jaar moeten wachten voordat hij of zij gehoord, erkend en tijdig gediagnosticeerd wordt.

Raddial vraagt beleidsmakers om:

Een langetermijnverbintenis aan te gaan;

1.

De toegang tot genetische testen
te vergemakkelijken;

2.

De neonatale screening [en ziekten]
in alle regio's op elkaar af te stemmen;

3.

Het aantal onderzochte ziekten bij de neonatale screening/
de Guthrie-test uit te breiden tot alle behandelbare en
"actionable" ziekten.

Over de organisatoren:



RaDiOrg [Rare Diseases Belgium], is de Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte. RaDiOrg is de nationale alliantie van Eurordis, de Europese federatie voor zeldzame ziekten.

Meer informatie: www.radiorg.be
Contact: info@radiorg.be.



RADDIAL

RARE DISEASE DIAGNOSIS ALLIANCE

Rare Disease Diagnosis Alliance [RADDIAL] is een alliantie gericht op dialoog en samenwerking om het diagnosetraject te versnellen voor Belgische patiënten met een zeldzame ziekte. De leden van RADDIAL zijn RaDiOrg vzw, Takeda, Johnson & Johnson, Sanofi, Chiesi, Alnylam, UCB en Alexion. In 2023 publiceerde RADDIAL een memorandum met 12 beleidsaanbevelingen.

Het memorandum en meer informatie vindt u op www.raddial.be.
Contact: info@raddial.be.

Bijlage: standpunt van alle acht Belgische Functies Zeldzame Ziekten m.b.t. genomische screening van pasgeborenen voor zeldzame aangeboren aandoeningen (Genomic Newborn Screening, gNBS)

Deze visie over gNBS werd ontwikkeld door de acht Belgische Functies Zeldzame Ziekten en de acht genetische centra, na een nationale consensusvergadering op 8 januari 2026.

1. Voorwoord

Bij de introductie van genomische analyse als onderdeel van neonatale screening mag de aandacht niet enkel uitgaan naar de lijst van genen en aandoeningen, maar vooral naar het bredere kader waarin genomische pasgeborenen screening (gNBS) kan worden aangeboden. gNBS mag niet worden beschouwd als een geïsoleerde technologische innovatie, maar moet expliciet worden ingebed in een coherente visie op genetische en genomische zorg gedurende de hele levenscyclus. Deze visie moet duidelijk de rol van preventie, preconceptiezorg en prenatale diagnostiek definiëren.

We streven ernaar aan te sluiten bij de wereldwijde trend richting genomische screening bij de geboorte, terwijl we de acties sturen naar een zorgvuldig ontworpen project voor een verantwoorde implementatie binnen de publieke gezondheidszorg. Een gefaseerde, nationaal gecoördineerde aanpak is noodzakelijk, waarbij gNBS wordt geëvalueerd als onderdeel van een uitgebreid pre-implementatieproject voordat structurele invoering plaatsvindt.

Het is cruciaal dat gNBS maatschappelijk wordt gedragen. De implementatie moet zorgvuldig gebeuren om een daling van de deelnamegraad aan neonatale screening te voorkomen. Het is essentieel het vertrouwen van ouders en de samenleving te behouden door transparante communicatie over onzekerheden, variabele expressie, incomplete penetrantie, het probabilistische karakter van genetische informatie en de beperkingen van elk bevolkingsonderzoek.

2. Gereedheid versus voorbereiding

1. Genomische analyse is een logische evolutie binnen de neonatale screening.

Wereldwijd bestaan er meer dan 30 programma's en het staat vast dat dit de toekomst is van NBS. De drijfveren zijn de wens om meer aandoeningen bij geboorte te detecteren en, daaraan gekoppeld, de ontwikkeling van nieuwe therapieën die een groot verschil maken voor patiënten en hun families wanneer ze vroeg worden opgespoord. Deze aanpak wordt mogelijk gemaakt door high-capacity DNA-sequencing en steeds geavanceerdere bio-informatica voor de interpretatie van genetische informatie.

2. Het publieke gezondheidssysteem is nog niet klaar om snel over te stappen op gNBS.

Er is een duidelijk plan nodig voor mogelijke implementatie, met aandacht voor de noden van toekomstige ouders en zorgverleners. Bovendien moeten preventieve strategieën vóór de geboorte, die eveneens deel uitmaken van het potentieel van genomische geneeskunde, expliciet en structureel worden opgenomen in het beleidsdebat.

3. Genenlijst en interpretatie

3. Het is belangrijk om een nationaal kader te creëren voor het samenstellen van een lijst met te screenen aandoeningen — en bijbehorende genen — en deze regelmatig te actualiseren. De focus ligt op ernstige, behandelbare aandoeningen (met een 'vroegtijdig begin', wat betekent dat vroege behandeling noodzakelijk is), eventueel aangevuld met aandoeningen die zich tijdens de kindertijd kunnen manifesteren en waarvoor

verhoogde waakzaamheid morbiditeit en mortaliteit kan verminderen ['actionable']. De genenlijst moet regelmatig worden herzien, aangezien flexibiliteit een groot voordeel is van gNBS.

4. Een doordachte aanpak wordt voorgesteld voor de interpretatie van genetische resultaten om het aantal fout-positieve gevallen zoveel mogelijk te beperken. Er zijn zowel wetenschappelijke als technische beperkingen in de interpretatie van genomische data. Om onnodige ongerustheid en vermijdbare opvolging te voorkomen, moeten variabele expressie, verminderde penetrantie en genotype-fenotypecorrelaties expliciet worden meegenomen.

5. Benadrukt moet worden dat alle betrokkenen duidelijk begrijpen dat gNBS een screeningtool is, geen diagnostische test. Het doel is niet om alle mogelijke aandoeningen te identificeren, en een negatieve uitslag sluit de aanwezigheid van een vroeg optredende aandoening niet uit. Fout-negatieve resultaten zijn bijgevolg een inherente en aanvaardbare beperking van screening.

6. Er zal geen heranalyse worden uitgevoerd op eerdere data, ongeacht of nieuwe genen of aandoeningen aan de lijst worden toegevoegd, noch voor herclassificatie van varianten, noch op verzoek van ouders.

4. Medische-organisatorische criteria

7. Er moeten duidelijke richtlijnen komen over wie ouders voor en na screening zal contacteren en begeleiden, en hoe de opvolging voor verschillende aandoeningen georganiseerd wordt.

8. Toegang tot bijbehorende behandelingen (voor 'behandelbare' aandoeningen) en aangepaste opvolging en monitoring (voor 'actionable' aandoeningen) moet gegarandeerd zijn.

9. Investerings in personeel en infrastructuur zijn nodig voor counseling en genetisch advies vóór en na staalafname.

5. Informatie en toestemming als hoeksteen

10. Grootschalige en duurzame informatiecampagnes over zeldzame ziekten en genetica voor toekomstige ouders, zorgverleners en het brede publiek moeten ruim vóór de gNBS-implementatie worden gelanceerd. De communicatie mag zich niet beperken tot gNBS: het verschil tussen screening en diagnostiek, evenals het bredere aanbod van preventieve diensten voor en tijdens zwangerschap, moet duidelijk worden uitgelegd. Informatie moet centraal beschikbaar zijn voor verschillende doelgroepen, en het kennisniveau binnen die groepen moet worden geëvalueerd.

11. Er moeten afspraken worden gemaakt over de procedure voor geïnformeerde toestemming.

6. gNBS als aanvulling op NBS

12. De focus moet blijven liggen op het uitbreiden van de huidige neonatale screening: er is geen reden om te wachten op gNBS voordat nieuwe aandoeningen worden toegevoegd die via biochemische of gerichte genetische analyses detecteerbaar zijn.

13. Het is noodzakelijk om te onderzoeken welke huidige criteria voor bevolkingsonderzoek moeilijk of slechts gedeeltelijk vervuld kunnen worden bij gNBS, en of criteria moeten worden aangepast of uitgebreid zodat gNBS hieraan in de toekomst kan voldoen.

14. gNBS zal biochemische screening niet vervangen; integendeel, er is nood aan meer biologische markers voor vroege detectie en functionele tests om de pathogeniciteit van genetische varianten te bevestigen. Er moet tweerichtingsverkeer worden opgezet tussen genomische screeningdata en data verkregen via

conventionele methoden, voordat een screeningresultaat als positief (met recall) of negatief wordt geclassificeerd.

15. Het benutten van de bestaande neonatale screeningscentra is essentieel: zij hebben al uitgebreide expertise in populatielogistiek, databeheer en opvolging van positieve screeningsresultaten. Een sterke complementariteit tussen standaard NBS en gNBS is cruciaal voor een duurzaam en geïntegreerd model.

7. Dataopslag en (her)gebruik

16. Voor de pasgeborene worden enkel de genen en aandoeningen op de consensuslijst nagekeken, maar de vraag blijft: wordt genomische informatie opgeslagen of verwijderd, en worden resultaten gearchiveerd of vernietigd?

17. Het is belangrijk om de juridische en ethische context te verduidelijken en waar nodig aan te passen. Vragen zijn onder meer:

- Wie is eigenaar van de data?
- Kunnen ouders de data opvragen?
- Wordt informatie meegedeeld die relevant is voor de gezondheid van de ouders?
- Kan het kind later toegang vragen?
- Wat met het niet-rapporteren van bepaalde bevindingen?
- Wat is de bewaartermijn voor stalen en ruwe data?
- Worden gegevens vernietigd, tijdelijk bewaard of langdurig opgeslagen?
- Is secundair gebruik voor onderzoek toegestaan, en onder welke voorwaarden?

18. Men moet nagaan welke structuren nodig zijn voor databeheer. In het kader van een nationaal plan voor genomische geneeskunde en gNBS moet de oprichting van een nationaal platform voor het delen en interpreteren van genomische data — met waarborg van privacy — worden onderzocht.

8. Breder kader en preimplementatieproject

19. gNBS moet passen binnen een veel breder beleid rond genomische geneeskunde, waaronder snelle pre- en postnatale diagnostiek, gebruik van individuele genetische data voor preventie, uitbreiding van vroegdetectie van kanker en neurodegeneratieve ziekten, oplossingen voor databeheer, enzovoort.

20. De implementatie van genomische pasgeborenenscreening kan niet uitsluitend steunen op een theoretisch kader of kleinschalige pilootprojecten. Er moet een nationaal project worden gefinancierd om alle bovengenoemde aspecten van genomische screening te testen en de implementatie af te stemmen op het Belgische gezondheidssysteem.

Compliance & Approval References

- UCB Pharma SA | BELU-DA-2600025 | Avril 2026

- Takeda NV – C-ANPROM/BE/RDG/0029 – April 2026 – Leonardo Da Vincilaan 7, 1930 Zaventem, Belgium



Setting the scene

- 2013 – First RD Plan
- 2014 – Sixth state reform
- 2026 – Second RD Plan

