

Samen op zoek naar antwoorden

Nationale Undiagnosed Hackathon brengt hoop voor mensen zonder diagnose

Antine van Goor, Marlieke Visser, Mariette Driessens, VSOP (patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen)

Jarenlang zoeken naar een verklaring voor klachten zonder te weten wat er precies aan de hand is. Voor veel mensen met een zeldzame aandoening is dat de dagelijkse realiteit. Soms is de zoektocht naar een diagnose geen kwestie van maanden, maar van jaren. Soms zelfs van tientallen jaren. Ondertussen blijven vragen onbeantwoord. Een diagnose geeft niet alleen duidelijkheid, maar kan ook de weg openen naar passende zorg, ondersteuning en contact met lotgenoten. Toch blijft een grote groep mensen zonder diagnose achter. Juist voor hen groeit de aandacht vanuit Europees beleid zeldzame aandoeningen, de VSOP, zorgverleners, onderzoekers en patiëntenorganisaties.

Tijdens de eerste Nationale Undiagnosed Hackathon, die dit voorjaar plaatsvond in het Radboudumc in Nijmegen, stond de zoektocht naar antwoorden centraal. Meer dan 140 experts uit de zeven Nederlandse universitair medische centra (umc's) zetten zich 48 uur lang in voor 33 gezinnen die ondanks jarenlang onderzoek nog altijd geen diagnose hadden gekregen. De opbrengst was indrukwekkend: vijf families kregen alsnog een diagnose en voor acht andere personen werden belangrijke aanwijzingen gevonden die verder onderzocht worden. Voor de betrokkenen voelden dat als een grote doorbraak.

Kennis bundelen voor mensen die al jarenlang wachten

Deze eerste Nationale Undiagnosed Hackathon bracht een bijzondere groep mensen samen. Klinisch genetici, medisch specialisten, onderzoekers, laboratoriumspecialisten, bio-informatici, data-analisten en AI-deskundigen werkten zij aan zij aan dezelfde vraag: kunnen we alsnog een verklaring vinden voor de aandoeningen van 33 families die speciaal voor deze Hackathon waren geselecteerd?

De deelnemers waren verdeeld over vijf multidisciplinaire teams met de namen Tulp, Molen, Fiets, Klomp en Kaas. Door verschillende expertises bij elkaar te brengen, konden dossiers vanuit nieuwe invalshoeken worden bekeken.

Voor veel onderzoekers en laboratoriumspecialisten was het bovendien bijzonder om de gezinnen achter de dossiers te ontmoeten. De gesprekken met patiënten en hun families

maakten veel indruk en gaven extra motivatie om alles uit de beschikbare gegevens te halen.

Koningin Máxima op bezoek

De dag kreeg een bijzonder oranje tintje met het bezoek van Koningin Máxima. Zij sprak met verschillende gezinnen en de deelnemende experts van de vijf teams.



<onderschrift foto> Koningin Máxima in gesprek met één van de gezinnen die aanwezig waren tijdens de Nationale Undiagnosed Hackathon. Bron foto: Radboudumc Nijmegen

Nieuwe kansen dankzij geavanceerd DNA-onderzoek

Voorafgaand aan de hackathon werd bij de 33 deelnemende personen nieuwe genetische informatie verzameld met behulp van long read genome sequencing. Deze relatief nieuwe techniek maakt het mogelijk grotere stukken DNA in kaart te brengen dan met de traditionele onderzoeken. Dit maakt het mogelijk om genetische afwijkingen op te sporen die eerder niet zichtbaar waren.

Afdelingshoofd genetica van het Radboudumc Nijmegen Prof. Van Zelst-Stams vergelijkt het graag met een legpuzzel. “Als je grotere puzzelstukken hebt, wordt het makkelijker om het complete plaatje te herkennen.”

Experts verwachten dat deze techniek de komende jaren voor steeds meer mensen met een zeldzame aandoening een snellere diagnose mogelijk zal maken.

Dat lijkt misschien een technisch detail, maar voor patiënten kan het een groot verschil maken. Sommige genetische afwijkingen zijn met de huidige technieken moeilijk of zelfs niet zichtbaar. Dankzij deze nieuwe methode ontstaan nieuwe kansen om alsnog een oorzaak te vinden.

Wat leven zonder diagnose betekent

Tijdens de hackathon waren vijf gezinnen uit Zuidoost-Nederland aanwezig. Hun verhalen maken duidelijk wat het betekent om zonder diagnose te leven.

De geselecteerde dossiers betroffen een brede groep aandoeningen, waaronder neurologische aandoeningen, ontwikkelingsstoornissen, skeletafwijkingen, oogziekten, huidaandoeningen, stofwisselingsziekten, kanker en aandoeningen van het immuunsysteem.

Voor veel deelnemers was dit niet het eerste onderzoek. Integendeel: velen hadden al meerdere genetische testen ondergaan en waren soms al meer dan de helft van hun leven op zoek naar antwoorden.

Oogaandoening

Sep: hopen op meer zicht

De vierjarige Sep heeft een ernstige aandoening van het netvlies en ziet slechts ongeveer acht procent. Kort na zijn geboorte bleek dat er iets aan de hand was. Ondanks uitgebreid onderzoek werd geen oorzaak gevonden.

Voor zijn ouders draait deelname aan de hackathon vooral om de toekomst.

“Sep blijft Sep,” vertelt zijn moeder Mendy. “Maar met een diagnose hopen we dat er misschien ooit een behandeling komt waardoor hij meer kan zien.”

Oogaandoening

Sandra en Kayleigh: duidelijkheid voor moeder en dochter

Sandra en haar dochter Kayleigh hebben allebei ernstige problemen aan het oognetvlies door een zeldzame oogaandoening waardoor hun zicht beperkt is. Bij Sandra neemt het zicht steeds verder af. Dat heeft grote invloed op haar dagelijks leven.

Jarenlang werd gezocht naar een verklaring, maar zonder succes.

“Ik vind een diagnose vooral belangrijk voor mijn dochter,” zegt Sandra. “Dan weten we wat dit voor haar toekomst betekent.”

Huidaandoening

Maaïke: vragen rond een kinderwens

Maaïke leeft al sinds haar jeugd met een pijnlijke huidaandoening. De aandoening veroorzaakt veel pijn, jeuk en onzekerheid. Hoewel artsen een vermoeden hadden welke aandoening het zou kunnen zijn, gaf DNA-onderzoek geen definitief antwoord.

Nu haar kinderwens dichterbij komt, voelt de behoefte aan duidelijkheid steeds urgenter.

“Wat betekent deze aandoening als ik kinderen wil krijgen? Dat wil ik graag weten voordat ik die keuze maak.”

Ontwikkelingsstoornis

Mason en Tessa: leven zonder label

Broer en zus Mason en Tessa hebben allebei een ontwikkelingsachterstand en andere lichamelijke kenmerken, maar een diagnose ontbreekt nog steeds.

Voor hun ouders heeft dat niet alleen emotionele gevolgen. Ook in de praktijk lopen zij tegen problemen aan.

“Vaak moet je steeds opnieuw uitleggen waarom je kind ondersteuning nodig heeft. Zonder diagnose is dat soms extra ingewikkeld.”

Hun verhaal laat zien dat een diagnose niet alleen medische waarde heeft, maar ook kan helpen bij toegang tot zorg, een indicatie, hulpmiddelen en passende ondersteuning.

Het gezin van Mason en Tessa werd gevolgd door het Tv-programma Focus dat dit later dit jaar wordt uitgezonden.

Groeistoornis botten

Sem: de ziekte van Sem

Sem heeft een zeldzame groeistoornis van de botten en kampt dagelijks met pijnklachten. Na jarenlang onderzoek zonder resultaat wilde hij als puber de zoektocht naar een diagnose tijdelijk losgelaten.

Nu de genetische mogelijkheden verder zijn ontwikkeld, is er opnieuw hoop op antwoorden.

Als mensen vragen wat hij heeft, antwoordt hij vaak met een glimlach: “De ziekte van Sem.”

Voor zijn moeder blijft de behoefte aan duidelijkheid bestaan.

“Een diagnose verandert het verleden niet, maar het helpt wel om dingen beter te begrijpen.”

Vijf diagnoses in 48 uur

Al op de eerste dag werd duidelijk dat de gezamenlijke aanpak resultaat opleverde. Toen het eerste team een diagnose vond, klonk de bel vanuit hun werkkamer.

Na 48 uur hard werken konden vijf families een diagnose krijgen. Daarnaast werden voor acht andere personen belangrijke aanknopingspunten gevonden die verder onderzocht worden.

Voor buitenstaanders lijkt een diagnose soms slechts een naam. Voor patiënten en de mensen om hun heen betekent het vaak veel meer. Het kan duidelijkheid geven over de oorzaak van klachten, helpen bij toekomstige behandelingen, inzicht bieden in erfelijkheid en bijdragen aan passende ondersteuning.

Prof. dr. Wendy van Zelst-Stams, klinisch geneticus en initiatiefnemer van de hackathon, kijkt daarom met veel tevredenheid terug.

“Er is ontzettend veel kennis aanwezig in Nederland. Door die kennis samen te brengen, hebben we iets bijzonders kunnen betekenen voor deze families. Hopelijk kunnen we in de toekomst nog veel meer mensen helpen.”



<onderschrift foto> Op de eerste dag van de nationale undiagnosed hackathon applaus voor het vinden van de eerste diagnose

Ook zonder diagnose is erkenning belangrijk

In Nederland zijn ruim 1 miljoen mensen met een zeldzame aandoening. Zo'n 80% van de aandoeningen heeft een genetisch oorzaak. Maar bij zo'n 60% van de mensen lukt het niet om de genetische oorzaak te vinden. Voor deze grote groep *undiagnosed* zet de VSOP zich al jarenlang in. Een belangrijke ontwikkeling is meer zichtbaarheid door de introductie van de *ORPHAcode 616874*. Hiermee kan een zeldzame aandoening zonder bekende diagnose officieel worden geregistreerd in het patiëntendossier. Dat kan bijdragen aan erkenning en helpen bij aanvragen voor zorg, hulpmiddelen en ondersteuning.

Hoop voor de toekomst

De eerste Nationale Undiagnosed Hackathon heeft laten zien hoeveel er mogelijk is wanneer kennis, technologie en samenwerking samenkomen. Voor vijf gezinnen bracht

dat direct duidelijkheid. Voor andere mensen met een zeldzame aandoening, maar nog zonder diagnose ontstond nieuwe hoop.

Volgens prof. dr. Jan Smit, vicevoorzitter van de Raad van Bestuur van het Radboudumc en lid van de commissie Onderwijs en Onderzoek van UMCNL, laat de hackathon zien hoe belangrijk samenwerking is.

“Technologie kan tegenwoordig veel, maar uiteindelijk hebben we elkaar nodig om ingewikkelde vraagstukken op te lossen. Het gaat om mensen die vaak al jarenlang op antwoorden wachten.”

Misschien is dat wel de belangrijkste opbrengst van deze eerste editie: het besef dat de zoektocht naar een diagnose niet hoeft te stoppen. Nieuwe technieken, nieuwe samenwerkingen en nieuwe inzichten kunnen deuren openen die eerder gesloten leken. Voor patiëntenorganisaties betekent efficiënter en sneller vinden van diagnoses dat de doelgroep en ledenbestand groter zal worden. De VSOP zal haar lid-organisaties hierin blijven steunen en op blijven komen voor de belangen van mensen met een zeldzame aandoening. Voor de vele mensen die nog altijd zonder diagnose leven, biedt de steun perspectief. En vooral de hoop dat er ooit antwoorden komen op vragen die soms al jarenlang bestaan.



<onderschrift foto> Groepsfoto met in het midden Koningin Máxima, Prof. dr. Wendy van Zelst – Stams, de gezinnen, de experts en de overige aanwezigen tijdens de Nationale Undiagnosed Hackathon in Radboudumc Nijmegen 23 en 24 april 2026