

# Door onderzoek op Europese schaal meer zeldzame ziekten gediagnostiseerd

Het was belangrijk nieuws in 2018. Een consortium onder leiding van de universiteit Tübingen, het Radboudumc en de universiteit Leicester had 15 miljoen Europese subsidie ontvangen voor het onderzoeksprogramma SOLVE-RD. Daarmee moest de diagnostiek van zeldzame ziekten aanzienlijk worden verbeterd. Ruim drie jaar later lost het consortium de eerste beloften in met de publicatie van maar liefst zes artikelen in het European Journal of Human Genetics. Twee ervan (GENTURIS en ITHACA) dragen het stempel van Radboudumc-onderzoekers.



Photo by Science in HD on Unsplash

Zeldzame ziekten (Rare Diseases, kortweg RD) komen maar zeer sporadisch voor. Maar tel al die zeldzame ziekten bij elkaar op en ze komen juist heel vaak voor. Dan gaat het ineens om ongeveer 30 miljoen mensen in Europa. Van al die zeldzame ziekten heeft naar schatting meer dan 70 procent een genetische oorzaak.

Het project Solve-RD moest al die verspreide kennis van

zeldzame ziekten aan elkaar koppelen, nieuwe technieken gaan gebruiken, bestaande gegevens met elkaar verknopen en opnieuw analyseren. Zo zou binnen de Europese landen de beschikbare expertise veel beter gebruikt worden en meer patiënten met een zeldzame ziekte een diagnose kunnen krijgen.

Genetici Alexander Hoischen en Han Brunner, vanaf het allereerste moment vanuit het Radboudumc bij het project betrokken, leggen de noodzaak van die aanpak uit: "Het krijgen van een diagnose kan een lang en moeizaam proces zijn voor een patiënt met een zeldzame ziekte. Sommige patiënten doen er maanden, jaren of zelfs hun hele leven over om een juiste diagnose te krijgen. Laat staan de juiste therapie. Ongeveer vijftig procent van de patiënten met een zeldzame ziekte krijgt geen diagnose, zelfs niet nadat alle genen van die patiënt in kaart zijn gebracht en geanalyseerd. Kennelijk zijn er toch nog betere genetische tests en interpretaties nodig voor een effectieve diagnose van de zeldzame ziekten. Die extra stap maken, dat is het hoofddoel van het Solve-RD-project."

*(Bron en volledig artikel Zorgkrant)*