



## **Informatie over diagnose onbekend**

### **Wat als er geen diagnose gesteld kan worden bij uw kind?**

Uw kind heeft een chronische ziekte, een ultra-zeldzame aandoening en/of een meervoudige beperking. Er is uitgebreid onderzoek gedaan naar een oorzaak, maar daarbij is geen (genetische) verklaring gevonden. Toch is het nog steeds mogelijk dat uw kind een onderliggende genetische aandoening heeft. Helaas komt dit vaker voor.

### **Welke medische adviezen zijn er? (controles/behandeling)**

Voor de behandeling en begeleiding van kinderen met of zonder diagnose is het belangrijk om te kijken naar het kind zelf. Wat zijn sterke kanten van het kind? En voor welke verschijnselen is specifieke behandeling of ondersteuning nodig? Heeft een kind bijvoorbeeld epilepsie, of kenmerken van een autismespectrumstoornis? Dergelijke verschijnselen kunnen de mogelijkheid geven om in aanmerking te komen voor hulpmiddelen en/of financiële ondersteuning zoals een persoonsgebonden budget, ondanks het ontbreken van een (genetische) diagnose.

### **Wat is de oorzaak?**

Met het tot nu toe verrichte DNA-onderzoek is geen oorzaak gevonden. Dat sluit een genetische aanleg niet uit. Mogelijk is de betekenis van een bepaalde verandering in een gen nog onbekend of gaat het om een aanleg die met de huidige kennis en technieken niet is op te sporen. Naar verwachting zullen er in de komende jaren nieuwe mogelijkheden komen voor verder genetisch onderzoek. Ook kunnen de verschijnselen bij uw kind meer duidelijk worden, waardoor alsnog een diagnose gesteld kan worden. Daarom is het van belang om in contact te blijven met een diagnostisch centrum zeldzame aandoeningen. U vindt meer informatie hierover op [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)

### **Hoe erft de onbekende aandoening over? Wat zijn mogelijkheden bij een kindervens?**

Op deze vraag is geen betrouwbaar antwoord mogelijk. De klinisch geneticus kan meestal een grove inschatting maken over de kans op herhaling en vertellen of er mogelijkheden zijn voor onderzoek in een toekomstige zwangerschap.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Heeft uw kind een (ernstige) meervoudige beperking zonder diagnose? Dan is er voor u en de betrokken zorgverleners informatie beschikbaar op de website [www.syndromen.net](http://www.syndromen.net). Deze uitgebreide informatie vindt u onder de knop 'Algemeen' en 'zonder diagnose'.

### **Lotgenotencontact**

Zonder diagnose is het moeilijk om lotgenoten te vinden die in dezelfde situatie zitten. Lotgenotencontact kan emotionele steun bieden maar ook veel tips en adviezen geven, omdat er vaak veel patiënten en ouders met dezelfde soort problemen zijn.



Voor ouders van chronische zieke kinderen zonder diagnose of met een ultra-zeldzame aandoening is daarom Platform ZON opgericht. ZON staat voor Ziekte ONbekend; wanneer de ziekte van uw kind nog geen naam heeft of wanneer de ziekte van uw kind zo zeldzaam is dat er weinig over bekend is. U vindt hierover meer informatie op [www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)

Andere links:

[www.diagnoseonbekend.nl](http://www.diagnoseonbekend.nl)

<https://zichtopzeldzaam.nl/expertisecentra/>