

291e ENMC Internationale Workshop

Locatie: Hoofddorp, Nederland

Titel: Optimale samenwerking in neuromusculaire ziekten: de rol van ontologieën en kunstmatige intelligentie

Datum: 16-18 januari 2026

Organisatoren: Prof. Cynthia Gagnon (Université de Sherbrooke) en Prof. Anita Burgun (Université Paris Cité)

Onderzoeker in de beginfase van haar carrière: Marie-Pier Domingue (Canada)

Vertaling van dit rapport door: Prof. Peter-Bram 't Hoen

Deelnemers: Prof. Cynthia Gagnon (Canada), Dr. Rachel Thompson (Canada), Prof. Anita Burgun (Frankrijk), Dr. Daniel Natera-de Benito (Spanje), Dr. Tina Duong (Verenigde Staten), Prof. Peter-Bram 't Hoen (Nederland), Dr. Nicole Voet (Nederland), Prof. Nicholas Johnson (Verenigde Staten), Dr. Peter Robinson (Duitsland), Prof. Paul Schofield (Verenigd Koninkrijk), Prof. Roman Hossein Khonsari (Frankrijk), Prof. Christina Khnaisser (Canada), Dr. Homira Osman (Canada), Dr. Alain Geille (Frankrijk), Dr. Ignacio Escuder Bueno (Spanje), Ms. Marie-Pier Domingue (Canada), Dr. Alexandre Méjat (Frankrijk), Dr. Allison Kreuzer (Verenigde Staten), Dr. Carole Faviez (Frankrijk), Prof. Joanna Polanska (Polen), Prof. Rossella Tupler (Italië), Dr. Lilli Schuckert (Nederland), Dr. Johan van Beek (Verenigde Staten), Dr. Santa Slokenberga (Zweden)

Samenvatting (B1 niveau)

De 291e ENMC-workshop vond plaats van 16 tot en met 18 januari 2026. Deskundigen uit verschillende landen en vakgebieden, waaronder patiëntenvertegenwoordigers, kwamen samen om te praten over problemen bij het verzamelen en delen van gegevens over zeldzame spierziekten. Op dit moment verzamelen verschillende groepen gegevens op verschillende manieren. Daardoor is het moeilijk om gegevens goed te combineren of met elkaar te vergelijken. De deelnemers vonden het daarom belangrijk dat gegevens voortaan op dezelfde manier worden beschreven en opgeslagen. Dit heet data-harmonisatie.

Om data-harmonisatie te verbeteren, gebruiken sommige projecten gezamenlijke “woordenlijsten”. De Human Phenotype Ontology (HPO) wordt bijvoorbeeld gebruikt om symptomen op een standaard manier te beschrijven. De International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) helpt om vast te leggen hoe een ziekte het dagelijks leven beïnvloedt. Deze woordenlijsten kunnen worden gecombineerd met kunstmatige intelligentie om gegevens beter te kunnen analyseren. Er wordt in internationale projecten gewerkt aan speciale systemen voor neuromusculaire ziekten,

gebaseerd op HPO en ICF. Toch ontbreekt nog steeds een duidelijke en uniforme manier om klinische metingen tussen studies te vergelijken.

Vooruitgang in onderzoek is alleen mogelijk wanneer verschillende soorten gegevens met elkaar worden verbonden, zoals medische beelden en klinische informatie. Het delen van gegevens is echter moeilijk door privacyregels en wetgeving. Een mogelijke oplossing is 'federated learning'. Hierbij worden gegevens op hun eigen locatie geanalyseerd, zonder dat gevoelige informatie wordt verplaatst of gedeeld. Dit beschermt de privacy van patiënten. Kunstmatige intelligentie kan bovendien helpen om nuttige informatie te halen uit ongestructureerde gegevens, zoals medische beelden en medische verslagen.

Nieuwe Europese regels, zoals die voor de European Health Data Space (EHDS), bepalen hoe gezondheidsgegevens in de toekomst mogen worden gedeeld. Deze regels kunnen helpen, maar zorgen ook voor nieuwe uitdagingen bij onderzoek naar zeldzame ziekten. Het blijft belangrijk dat mensen duidelijk weten hoe hun gegevens worden gebruikt, wie er toegang toe heeft en welke maatregelen er zijn om hun privacy te beschermen. Veel patiënten met zeldzame ziekten willen hun gegevens graag delen als dit helpt bij onderzoek of zorg en als zij iets terugkrijgen, zoals informatie of resultaten. De groep stelde voor om te onderzoeken hoe patiënten, artsen en onderzoekers op een eerlijke manier samen toegang tot gegevens kunnen krijgen. Dit wordt de komende jaren nog belangrijker, omdat er meer soorten gegevens worden verzameld, zoals 2D- en 3D-foto's, bewegingsopnames en spraakopnames.

De workshop eindigde met de conclusie dat er betere infrastructuur nodig is om samenwerking mogelijk te maken. Er moet ook een duidelijke routekaart komen om de belangrijkste doelen te bereiken. Het uiteindelijke doel is om onderzoek sneller en beter te maken, de betrokkenheid van patiënten te vergroten, samenwerking tussen verschillende vakgebieden te verbeteren en ervoor te zorgen dat het delen van gegevens direct helpt om de zorg voor mensen met zeldzame neuromusculaire ziekten te verbeteren.

Een volledig rapport zal worden gepubliceerd in Neuromuscular Disorders.