



Zorg voor data

Diagnosethesaurus, ORPHAcodes en ORPHA-viewer

4 april 2025
Nationale Conferentie Zeldzame Aandoeningen
Robert Molthof (molthof@dhd.nl)



Vertrouwelijkheid: openbaar

Diagnosethesaurus

- Registratie van medische diagnose in het epd door arts
- Automatische afleiding van codestelsels
 - ICD-10
 - DBC-diagnosetyping
 - SNOMED CT
 - ORPHAcode

Termen	
Synoniem	amyotrofische laterale sclerose [ALS]
FSN	amyotrofische laterale sclerose (aandoening)

ICD-10	
Code	G12.2
Omschrijving	Ziekte van motorische neuronen

DBC diagnose	
Specialisme Code	0327 - Revalidatie 0414
Omschrijving	Neuro musculaire aandoeningen
Begindatum	1-1-2007
Einddatum	31-12-2099
Specialisme Code	0322 - Longziekten 2102
Omschrijving	Neuromusculaire aandoeningen
Begindatum	1-1-2021
Einddatum	31-12-2099
Specialisme Code	0330 - Neurologie 0522
Omschrijving	ALS
Begindatum	1-9-2018
Einddatum	31-12-2099

CRAMP	= registratie Neurologie
Begindatum	01-07-2018
Einddatum	31-12-2099

amyotrofe laterale sclerose
 Diagnosethesaurus-id: 14631
 SNOMED-id: 86044005

Apache	= kwaliteitsregistratie IC
Code	123
Omschrijving	Amyotrophic lateral sclerosis
Begindatum	1-5-2023
Einddatum	31-12-2099

ORPHA	= registratie zeldzame aandoeningen
Code	803
Omschrijving	Amyotrofische laterale sclerose
Begindatum	1-1-2022
Einddatum	31-12-2099

ORPHA-viewer

- Het aantal patiënten met een zeldzame aandoening eenvoudig in kaart gebracht zonder extra registratie, zowel in het eigen ziekenhuis als landelijk.
 - Voor beleid, onderzoek, aanvraag van erkenning expertise, uitwisseling informatie binnen ERN, etc.

Toon patiëntaantallen op basis van: Uniek binnen zorginstelling 

Aantal patiënten

36.785

Eigen zorginstelling

758.248

Landelijk

Patiënten over de tijd →



Gemiddelde leeftijd

39

Eigen zorginstelling

52

Landelijk



Aandeel kinderen

28 %

Eigen zorginstelling

14 %

Landelijk

Gemeente met meeste patiënten



Utrecht

Eigen zorginstelling

Amsterdam

Landelijk

Meer over regio's →

Top 3 specialismen met meeste patiënten



Meer uitsplitsingen →

Aanvraag expertisecentrum

Maak uw aanvraag tot expertisecentrum zeldzame aandoening (ECZA) in AIMS gemakkelijker en krijg inzicht in de benodigde gegevens.

AIMS →

Gepersonaliseerde analyse

Antwoord op uw vragen niet gevonden op de pagina's in het rapport? Maak dan uw eigen analyse in de analysetool.

Analysetool →

Analysetool (algemeen)

Toon patiëntaantallen op basis van: 

Uniek binnen zorginstelling



In de analysetool van de ORPHA-viewer is het mogelijk om zelf analyses uit te voeren. Dit doet u als volgt:

- 1) Beweeg met uw muis over de tabel hieronder.
- 2) Er verschijnen enkele icoontjes bovenin aan de rechterkant. Klik op het icoontje met een staafdiagram met een potloodje  ("persoonlijke instellingen voor deze visual opgeven").
- 3) Er verschijnt rechts een scherm waarin u de visual kunt aanpassen. Hier kunt u onder andere het visualisatietype kiezen (tabel, staafdiagram, etc.), maar ook welke waarden u wilt inzien.
- 4) Door op het gum-icoontje bovenin te klikken kunt u de persoonlijke voorkeuren resetten.

Orpha-diagnose

Aantal patiënten (eigen zorginstelling) Aantal patiënten (landelijk)

ORPHA:797 Sarcoidose	623	21.865
ORPHA:29073 Multipel myeloom	425	10.953
ORPHA:67038 Chronische lymfatische B-celleukemie	117	8.447
ORPHA:397 Reuscelarteriitis	72	8.274
ORPHA:411527 Veneuze stamocclusie van retina	60	7.880
ORPHA:144 Syndroom van Lynch	249	7.151
ORPHA:545 Folliculair lymfoom	160	6.931
ORPHA:443079 Centrale sereuze chorioretinopathie	199	6.559
ORPHA:3318 Essentiële trombocytemie	115	6.425
ORPHA:98974 Endotheliale corneadystrofie van Fuchs	327	6.334
ORPHA:536 Systemische lupus erythematosus	345	6.186
ORPHA:70573 Kleincellige longkanker	73	5.674
ORPHA:729 Polycythemia vera	131	5.497
ORPHA:97330 Thoracic outlet-syndroom	460	4.150
ORPHA:499096 Geïsoleerde opticusneuritis	99	3.988
ORPHA:90291 Systemische sclerose	141	3.912
ORPHA:91546 Ziekte van Lyme	47	3.886
ORPHA:449266 Pleuraal empyeem	118	3.794
ORPHA:163927 Pustulosis palmaris et plantaris	33	3.692
Totaal	19.863	343.121

Analysetool
algemeen

Analysetool
eigen zorginst.

Periode

Meerdere selecties



Classificatie

Meerdere selecties



Groep van aandoeningen

Alle



Aandoening

Meerdere selecties

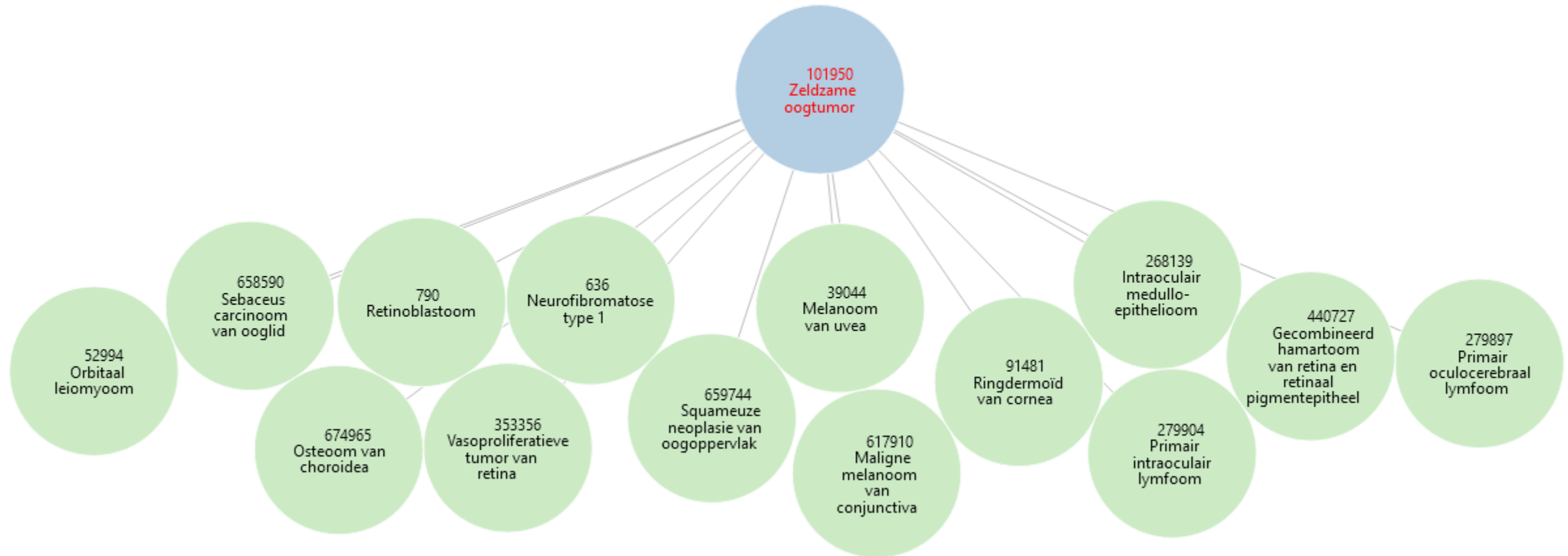


Leeftijdsgroep

Meerdere selecties



Aggregatie van patiënten



Gegevens voor aanvraag ECZA via AIMS i



MENU +

Toon patiëntaantallen op basis van: i

Uniek binnen zorginstelling ▼

Op deze pagina vindt u gegevens die u helpen bij het invullen van een aanvraag tot expertisecentrum zeldzame aandoening (ECZA) in AIMS. Selecteer via het Diagnose-filter aan de rechterkant de zeldzame aandoening waarvoor u de aanvraag in AIMS wilt invullen. U kunt zoeken op de ORPHAcode of de Nederlandse omschrijving van Orphanet. Indien de ORPHAcode van het type 'groep van aandoeningen' is in Orphanet dan worden de onderliggende ORPHAcodes meegenomen in de telling.

NB: In eerste instantie wordt alleen een tabel met uw eigen patiënten getoond. Het is de bedoeling dat u hier op den duur ook de ontdubbelde patiëntenaantallen vindt om de prevalentie van de aandoening in Nederland zo goed mogelijk te benaderen.

RESET FILTERS

Classificatie

Meerdere selecties ▼

Groep van aandoeningen i

Alle ▼

Aandoening

Meerdere selecties ▼

AIMS: Rare Condition - Patient Numbers Seen by the EC

Year i

	Last Year (2024)		2 Years Ago (2023)		3 Years Ago (2022)	
	Adult	Paediatric (antenatal-18 yrs)	Adult	Paediatric (antenatal-18 yrs)	Adult	Paediatric (antenatal-18 yrs)
A. How many patients with the rare condition(s) in question are seen by the EC?	144.513	23.514	237.234	38.746	210.364	34.240
B. Number of patients for first appointment (new patients per year) in the EC	20.845	3.671	87.047	12.897	84.499	12.857



Duchenne Support Platform

Anneliene Jonker, Duchenne Parent Project/ University of
Twente

Duchenne Data

- Gen voor Duchenne Spierdystrofie (DMD) ontdekt in 1986
- Natural History studies gestart vanaf 1969
- Data wordt verzameld door HCP, patient registers en onderzoeksdatabases.
- Patienten zien ongeveer 10 zorgverleners per jaar
- Clinicaltrials.gov toont 446 klinische trials voor DMD; data wordt veelal gehouden door bedrijven

Positie van de DMD gemeenschap

- Optimale benutting van data voor medicijnontwikkeling en zorg
- Betere (her)gebruik van data
- Verzameling van patiëntrelevante data (PROMs)
- Placebo-data moeten beschikbaar worden gesteld
- Patiënten beslissen over het gebruik van hun eigen data
- Patiënten zijn bereid en geïnteresseerd om data te delen
- Klinische proefdata moeten worden teruggegeven aan deelnemers

Waarom hebben we het support platform nodig?

- Gegevens van DMD-patiënten worden verzameld in silo's
- Enorme variatie in verzamelde gegevens
- Sommige bevatten PROM's, andere niet
- Er bestaat een netwerk van DMD-registers
- Geen gegevensdeling, behalve via specifieke vragen (voornamelijk vanuit de industrie)
- Gebrek aan 'Natural History of PROMs'
- Patiënten profiteren (nog) niet genoeg van hun eigen gegevens omdat deze versnipperd zijn
- Patiënten zouden meer moeten profiteren van de totaal verzamelde gegevens in registers

Duchenne Support Platform

- Geeft patiënten de macht en controle over het gebruik van hun eigen gegevens.
- Zorgt ervoor dat zij altijd toegang hebben tot hun gegevens (voor noodgevallen).
- Biedt patiënten de mogelijkheid om 'hun gegevens samen te brengen'. Zie het als 'opslag in een kluis'.
- Patiëntgegevens kunnen worden gebruikt voor vragen die relevant zijn voor de patiëntengemeenschap, of het nu gaat om de ontwikkeling van nieuwe medicijnen, nieuwe technologieën of het dagelijks leven.
- Bied mensen met Duchenne basis voor “citizen science”