

Een persoonlijke gezondheidsomgeving (PGO) voor iedereen

Verslag door Stichting Rare Care World, 7 september 2021

Samenvatting

Een Persoonlijke gezondheidsomgeving (PGO) gespecificeerd op de 'eigen' aandoening, geeft mensen met een chronische aandoening, beperking of psychische problemen en hun naasten meer regie op het dagelijks leven. Inzicht in eigen gezondheidsdata geeft de mogelijkheid adequaat te reageren op resultaten van laboratoriumuitslagen; volgen van de effecten van medicatie of hulpmiddelen op het optimaal meedoen in de samenleving.

Het project heeft voor mensen met Shwachman Diamond Syndrome, Thalassemie en Sikkelcelziekte, een PGO toegespitst op de eigen situatie gerealiseerd in 'MijnPGO'. Het is aangetoond de aanpak schaalbaar is tot alle (zeldzame) chronische en beperkende aandoeningen.

Impact

Mensen met een chronische (zeldzame) aandoening kunnen met behulp van een aandoening specifieke PGO delen, laboratorium uitslagen vervolgen en met anderen delen.

Met voor de aandoening geselecteerde ICF-d classificaties kunnen mensen binnen 'Mijn PGO' een waardering geven aan met meedoen aan activiteiten en participeren in de samenleving. Een handige en gestandaardiseerde informatie voor gemeentes. Met het volgen van de effecten van medicatie en/of hulpmiddelen kan meedoen in de samenleving geoptimaliseerd worden. Gegevens van de cliënten kunnen zo bijdragen aan verbetering van de zorg en wetenschappelijk onderzoek.

Er is een informatie film ontwikkeld, zie PGO uitleg door Rare Care World:

<https://vimeo.com/595878526>

Bereik

Met de ontwikkeling van FHIR/HL7 profielen kan in principe in de hele wereld het RCW-model aangeboden worden, denk bijv. aan Azië waar Thalassemie veel voorkomt en sikkelcelziekte in Afrika. Met een vertaalslag van het RCW-data- model naar een FHIR-profiel is het mogelijk voor alle mensen zeldzame ziekten en aandoeningen een PGO aan te bieden in een API (Application Programming Interface).

<http://fhir.rarecare.world/>

Dit project is mogelijk gemaakt door:



ZonMw

Inleiding

Het ministerie van VWS heeft via het programma MedMij tot doel patiënten de beschikking te geven over de eigen gezondheidsdata in een PGO: een Persoonlijke Gezondheids Omgeving. Een PGO gespecificeerd op de 'eigen' aandoening, geeft mensen met een (chronische) aandoening, beperking en/of psychische problemen en hun naasten meer regie op het dagelijks leven.

Inzicht in persoonlijke gezondheidsdata geeft de mogelijkheid adequaat te reageren op resultaten van bijv. laboratoriumuitslagen, in het volgen van de effecten van medicatie en/of hulpmiddelen en op het optimaal meedoen in de samenleving.

Het doel van het project - uitgevoerd door de Stichting RCW (RareCareWorld) - is het aantonen dat de groep mensen met minder vaak voorkomen chronische aandoeningen, met name Shwachman Diamond Syndrome, Thalassemie en Sikkelcelziekte, geholpen zijn met een PGO toegespitst op de eigen situatie, en aantonen dat dezelfde aanpak schaalbaar is tot alle (zeldzame) chronische en beperkende aandoeningen.

Voorgeschiedenis

Dankzij een projectsubsidie van VWS hebben samenwerkende patiënten organisaties in 2017- 2018 "Stem van de Patiënt", een website met informatie over vroege herkenning, gecoördineerde zorg en maatschappelijke ondersteuning (Figuur 1) gerealiseerd.

De website (<https://rarecare.world/>) wordt beheert door Stichting RareCareWorld.

Zeldzame aandoeningen worden in RareCareWorld (RCW) beschreven op basis van via PubMed verkregen literatuur en/of Nederlandse richtlijnen. Zeldzame aandoeningen bestaan nog al eens uit een unieke combinatie van meer voorkomende 'ziekten'. Bijvoorbeeld een pancreas insufficiënte komt bij Shwachman Diamond Syndroom voor, maar ook bij taaislijmziekte. Waar van toepassing, zijn in RCW de zeldzame aandoeningen opgebouwd in meer voorkomende ziekte modules (diseases), die voor verschillende zeldzame aandoeningen (en op zichzelf) toepasbaar zijn.

Interoperabele classificaties

RareCareWorld verbindt geschreven taal aan digitaal uitwisselbare internationale classificaties. De zeldzame aandoening wordt verbonden aan unieke ORPHA en/ of OMIM codes, onderliggende ziekte (modules) aan de ICD, onderzoeks- resultaten aan LOINC en SNOMED, medicamenten aan ATC. Ziekten geclassificeerd met een ICD verwijzen naar de ICF-b functie en deze naar de ICF-d participatie.

De door patiënten (vertegenwoordigers), als maatschappelijk meest relevant, geselecteerde ICF-d classificaties kunnen worden geassocieerd met de betreffende zeldzame aandoeningen. De in RCW geselecteerde codes en classificaties, zijn door MedMij beschreven informatie-standaarden.

De informatie is beschikbaar voor het ontwikkelen van informatiesystemen zoals een Electronic Health Record of een Persoonlijke Gezondheids Omgeving.

Het generieke model is van toepassing voor meer of minder voorkomende chronische en beperkende aandoeningen. De structuur van de website bevat de informatie die nodig is voor een aandoening-specifieke PGO in de vorm van API's (Application Programming Interface).

Voor een gepersonaliseerd PGO ligt de focus op realisatie van profielen op de volgende onderdelen:

- Vragenlijsten: gespecialiseerde vragenlijsten voor het vastleggen van het participeren en/of functioneren van de patiënt (ICF).
- Onderzoeksresultaten: het kunnen tonen en volgen door de tijd van een deelverzameling van alle laboratoriumwaarden (LOINC).
- Zelfmetingen: er is nu een beperkt aantal zelfmetingen met vitale waarden opgenomen in MedMij, zoals gewicht, bloeddruk, ademhaling (LOINC, SNOMED).
- Medicatie: verstrekte en genomen medicatie (ATC).

Aanpak 'Een PGO voor Iedereen'

"Kick-off"

Een informatie document over het project is door de project-partners samengesteld ten behoeve van externe communicatie (Bijlage 1).

PGO leveranciers

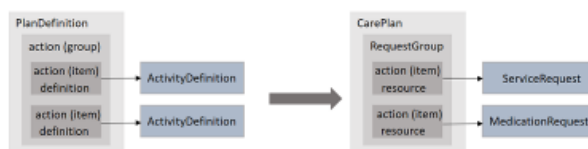
Gezien het feit dat juist mensen met een chronische, beperkende - veelal zeldzame – aandoening(en) met veel verschillende zorgverleners te maken hebben, is al langer gezocht naar samenwerking met een PGO leverancier. We vonden in de organisatie MijnPGO© de samenwerking, die we zochten. MijnPGO© biedt voor mensen met een zeldzame aandoening het voordeel dat zij reeds een internationale (FHIR-proof) PGO bieden. Voor de verschillende aandoeningen zijn praktijkvoorbeelden ('use cases') beschreven en door MijnPGO© uitgewerkt (bijlage 2).

Technische uitwerking, een PGO voor zeldzame aandoeningen

Voor een gepersonaliseerd PGO voor SDS, sikkelcelziekte en Thalassemie zijn er een aantal punten geschikt gemaakt voor een MijnPGO© (Bijlage 3 : Technische uitwerking).

Aanpak

- Model van rarecare.world omzetten in FHIR
- FHIR resources:
 - PlanDefinition
 - ActivityDefinition
 - ObservationDefinition
 - productReference
- dit zijn niet patiënt-gebonden resources
- kunnen leiden tot een wel patiënt-gebonden CarePlan



De PGO is verder gepersonaliseerd worden door items toe te voegen voor de specifieke situatie van de patiënt/cliënt. Per zeldzame aandoening zijn er ontwerpen gemaakt voor 'aandoening specifieke ICF-formulieren', die kunnen worden toegevoegd aan de PGO.

De beoogde workflow kan weergegeven worden in een storyboard:



In het project is het ophalen van de profielen nog niet geautomatiseerd gegaan: deze zijn handmatig aangemaakt in MijnPGO. Voor een drietal aandoeningen in dit project is het automatiseren meer werk dan handmatige invoer. Voor de inzet van deze aanpak voor veel meer zeldzame aandoeningen

is dat niet het geval. Er is dus ook een op de internationale FHIR-standaard gebaseerde aanpak ontwikkelt waarmee een PGO profielen geautomatiseerd op kan halen en in kan laden.

Betrekken cliënten, specifieke patiënten belangenorganisaties, onderzoekers en artsen

Patiënten-/ cliënten-vertegenwoordigers hebben een selectie gemaakt van voor hen relevante ICF-d (activiteit en participatie) classificaties.

Met cliënten-vertegenwoordigers is gewerkt aan een format voor het coderen met ICF-formulieren met betrekking tot Participatie met de ICF-d classificatie naar voorbeeld van de ICF-core-sets

<https://www.icf-core-sets.org/>.

In April en Mei 2021 vonden (online) Zoom-bijeenkomsten plaats met 14 vertegenwoordigers/ mensen (of ouders van) met Shwachman Diamond Syndroom, Sikkkelcelziekte, Thalassemie, Goldenhar syndroom en Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Tijdens deze bijeenkomsten zijn zowel de ICF-formulieren als de persoonlijke gezondheid omgeving ontwikkeld door MijnPGO© gedemonstreerd en bediscussieerd. (Bijlage 4 Quotes Cliënten bijeenkomst 21 mei)

De ICF-d formulieren zijn te vinden op de RCW patiënten-organisatie-pagina

<https://rarecare.world/nl/patiënten-organisaties/oscar-nederland> . MijnPGO© heeft deze formulieren opgenomen in het PGO.

In Mei 2021 is deelgenomen aan een PGO-workshop georganiseerd door de Radboud Universiteit Nijmegen, met een **wetenschappelijk** doel: *“The motivation for the research stems from an interest in unpacking two key notions — that of ‘data sharing’ and of ‘(citizen) empowerment’ -- which we found to be quite prominent in many of the policy documents driving the funding and roll-out of PGOs, but which can be interpreted in very different ways.”*

In Juni 2021 is het model gepresenteerd aan de 5 leden van de **medisch adviesraad** van SSSH (St. Shwachman Syndrome Holland). In research wordt een belangrijke driehoek herkent om tot eventuele behandelingen en een verbetering van de zorg te komen: cellulair- en dieronderzoek, verzamelde patiënten-data (biobanken) en lange termijn vervolgen van gegevens. Op basis van richtlijnen gestandaardiseerde geanonimiseerde dataverzamelingen kunnen uit de diverse PGO's gegevens over het natuurlijk beloop en effecten van interventies, verkregen worden.

Overige connecties die hebben bijgedragen, zijn:

- Stichting Rare Care World heeft zich aangesloten bij de PGO-alliantie: <https://www.pgo.nl/partners/>
- Marc de Graauw en Stichting Rare Care World NICTIZ ArtDecor,
- Marc de Graauw en Stichting Rare Care World zijn actief betrokken bij Stichting HL7 NL,
- Deelname aan VZVZ bijeenkomsten, Platform Informatieberaadzorg,
- Floor Mutsaers - M&I partners hiermee is contact geweest om meer informatie te krijgen over de aanbod van PGO's.

Resultaat

Proof of Concept

Er zijn een PGO's gemaakt voor mensen met Shwachman Diamond Syndrome, Sikkkelcelziekte en Thalassemie als een 'proven concept'. Hierdoor kunnen mensen met een zeldzame ziekte en/of aandoening ook beschikken over een PGO ! Dit mede op basis van bestaande informatie over de ziekten (zoals medische en sociale richtlijnen die internationaal of in Nederland geaccepteerd zijn).

Persoon centraal met de ICF

Uniek: nog nooit is in de wereld (voor zover wij weten) tot nu toe de ICF opgenomen in het PGO (elektronisch personal record) op basis van de bijdrage van de mensen zelf. Dus gebruik maken van de expertise van de patiënten en of de naasten, die de ziekte/ aandoening aangaat. ICF-d codes, die de mate van mogelijkheid tot actief deelnemen aan de maatschappij weergeven, geselecteerd door patiënten/ cliënten (vertegenwoordigers), vormen zo een integraal onderdeel van het PGO. Daarmee zijn medische en maatschappelijke zorg aan elkaar verbonden. En dat via de input van cliënten zelf (of via de specifieke patiënten belangenorganisaties). Immers, met de ICF 'qualifier' kan de mate van het ervaren van een probleem aangegeven worden. Hoe: in een score van 0-4 voor/door ieder persoonlijk (Bijlage 3 technische uitwerking), Zo krijgt men een beeld over hoe men de ziekte en/of aandoening ervaart, welke beperking(en) het mogelijk oplevert, in welke mate dit aspect beleefd wordt door diegene en in welke richting oplossingen te vinden zijn.

De ICF (b en d) standaarden zijn net als alle andere door RCW geselecteerde, door MedMij voorgeschreven standaarden, en internationaal uitwisselbaar. De ICF systematiek is door de *World Health Organisation* (WHO) de standaard en wordt door velen uit de (para) medische vakdisciplines wereldwijd toegepast. Dit geeft een enorm voordeel dat generieke informatie over het leven met een specifieke ziekte/ aandoening internationaal uitgewisseld en vergeleken kan worden. Zorgstelsels, populatie-grootte en de economie verschillen per land. Het uitwisselen van vergelijkbare data (wereldwijd) levert veel extra informatie op, zowel voor de Nederlandse patiënten en/of hun achterban, familie, ouders, etc. als ook daarbuiten. Het integreren van medische en sociale aspecten zijn via het PGO bewezen vormgegeven.

Ziekte modules & MedMij

Een zeldzame ziekte bestaat uit diverse modules/ ziekte-onderdelen. De samenhangende 'ziekte' modules verbonden aan de zeldzame aandoening met de bijbehorende code(s)/ standaarden passen binnen de MedMij gegevens-set (Bijlage 3 technische uitwerking).

De ziekte-modules kunnen voortkomen uit de aard van de genetische oorzaak, zoals neutropenie in het geval van Shwachman Diamond Syndroom. De ziekten kunnen ook het gevolg zijn van de behandeling van zeldzame aandoening, zoals ijzerstapeling (hemochromatose) bij mensen met sikkelcelziekte. Kennis, multidisciplinaire-zorg, en co-management door de cliënt kan ziekte (onderdelen) verhinderen. Wanneer we al op een eerder tijdstip deze (kwetsbare) 'wereldburgers' kunnen ondersteunen en wijzen op preventieve maatregelen, dan zullen deze mensen meer en beter participeren in de maatschappij en een beter leven kunnen hebben.

Iedere PGO-aanbieder zou in staat moeten zijn het 'RareCareWorld'-model te implementeren. Daarmee is ook de weg naar een internationale toepassing opengesteld.

Een eerste opzet voor het HL 7/FHIR profiel kan met API uitgewisseld worden.

<http://fhir.rarecare.world/>

FHIR/HL7 profielen

Met de ontwikkeling van FHIR/HL 7 profielen kan in principe in de hele wereld het RCW-model aangeboden worden, denk bijv. aan Azië waar Thalassemie veel voorkomt en sikkelcelziekte in Afrika. Met een vertaalslag van het RCW-data-model naar een FHIR-profiel wordt het mogelijk voor de mensen met in principe alle zeldzame ziekten en aandoeningen (in de wereld) een PGO aan te bieden. Hen daarmee centraal te stellen in het zorgsysteem en zo eigen regie te verwerven. Zo kun je in de toekomst ook zien in welke landen en/of regio's een verschil of overeenkomst er is tussen de beleving van de ziekte/ aandoening en de maatschappelijke impact ervan. Hierdoor komt (of kan) de participatie van mensen met een zeldzame ziekte en/of aandoening beter en meer tot uiting komen.

Dit levert niet alleen een persoonlijk voordeel op, maar levert ook een uitbreiding van de algemene kennis en het publieke belang op. Een universeel digitaal gezondheids-netwerk draagt bij aan de 'Sustainable Development Goals' van de Verenigde naties en daarmee aan de UN-'directive' Universal Health Coverage (2019).

Belang van diagnose

De meeste zeldzame ziekten en aandoeningen openbaren zich bij kinderen/ in de kindtijd (veelal voor het 5-de levensjaar). Eerste signalen worden niet altijd vroegtijdig herkend in de eerste lijn. De gemiddelde tijd tussen herkenbare signalen en de correcte diagnose is nog altijd vele jaren. Op de RCW-site zit het onderdeel 'features': het Global Health Care model kan gekoppeld worden aan een (universeel) systeem.

De impact om iets te kunnen bijdragen om mensen op jonge leeftijd (de eerste 1000 dagen van een kind kan zo bijdragen aan een betere wereld!

Een groot (internationaal) voordeel kan tevens zijn, dat ondanks het ontbreken van bepaalde diagnostische mogelijkheden, er toch via de door het project bewezen techniek een en ander (sneller) uitgerold worden. Bijvoorbeeld door een dataset *global preventive child health*. Voor Nederland zou dat betekenen dat elementen uit de BasisDataSet jeugdgezondheidszorg gekoppeld worden aan internationaal uitwisselbare standaarden als de ICPC, LOINC en ATC:

<https://rarecare.world/recognize>

<https://www.hl7.nl/component/zoo/item/met-hl7-kan-er-ook-een-pgo-voor-kinderen-komen.html>

Presentaties tijdens (digitale) congressen

-6-7 Maart 2021: RCPCH Conference Singapore. Poster: Achieving SGD 3 goals with genetics, internet technology and data-driven improvement. L Siderius et al

https://bmjpaedopen.bmj.com/content/5/Suppl_1/A63.2

-22-25 April 2021: EAPS virtual congress: Poster: Accelerate the diagnostic path after features present in primary care. Jet van Giessen en Liesbeth Siderius.

-27 Mei 2021 "From the Baltic to the Black Sea", congress webinar. From Rare to Care of all children: Universal Health Coverage by the United Nations. Presentatie: L. Siderius.

-Mei-Juni 2021 : EACD congress Childhood disability in a changing world. Poster: ICF to achieve people-centered care as part of Universal Health Coverage. A van Betuw et al.

-2-3 Juli 2021: 6th International Conference of Board of Genetic Counseling, India. Presentatie: Interoperability Child Health and Rare Diseases. L.Siderius. <https://vimeo.com/572433805>

-25 Juli 2021 : ICF training , organized by Anjan Battacharya, Developmental Pediatrician, Apollo Geneagles Hospital, Kolkata, India; Annet van Betuw en Liesbeth Siderius.

Deelname congressen/ webinars

26 Mei 2021, Africa Health Summit: 'Improving Access through Telehealth''

7-8 Juni 2021, HIMSS21 Europe

20-21 Juli 2021, 1st African Patient Congress

Eindverslag:

Advies aanleveren aan het Ministerie van VWS (in deze via ZonMW) over de impact, de resultaten, en het advies over een vervolgtraject + het bereik:

Advies en mogelijke vervolgstappen:

Wat is er naar ons inziens essentieel en nodig om de resultaten verder te borgen en de systematiek in te voeren voor alle zeldzame ziekten/aandoeningen:

1. Kinderen. Veel zeldzame aandoeningen presenteren zich in de Jeugd Gezondheids Zorg met een eerste symptoom. Daarom is het van groot belang dat de JGZ aansluiting krijgt. Dat is te realiseren door de basis data set, de basis van het digitale kind dossier, te koppelen aan (internationale) codes en classificaties zoals ICPC, LOINC en ICF. In 2015-2016 hebben we daar een aanzet toegegeven in een (deel) project van het innovatie fonds. Een concept is gepresenteerd op een internationaal congres :
<http://cipediatrics.org/2020/best-abstracts-cip-2016>
 Een en ander is te realiseren in HL7/FHIR:
<https://www.hl7.nl/component/zoo/item/met-hl7-kan-er-ook-een-pgo-voor-kinderen-komen.html>
2. Database. Door ontwikkeling van HL7/FHIR profielen in open access API' is gewenst. Daartoe is het ontwerpen van een structuur / methode, waarin iedere patiënten organisatie ondersteund door zorgverleners, de data voor een FHIR profiel, als ontworpen door St. RCW kunnen aanleveren.
3. Van project naar project. Stichting Rare Care World is gebaseerd op vrijwilligers werk voor en door mensen met een zeldzame aandoening. Het kost ons veel energie en tijd om projecten aan te vragen en de hoop dat deze gehonoreerd worden. Rare Care World heeft een model opgezet en geïmplementeerd waarmee mensen met zeldzame aandoeningen centraal worden gesteld. We willen graag de methode draaiende te houden en door ontwikkelen.
4. Samenwerken. De implementatie van FHIR profielen in PGO's ten behoeve van (zeldzame) chronische aandoeningen kunnen we niet alleen. Ondersteuning van diverse partijen als VWS, NICTIZ, en MEDMIJ is noodzakelijk.

Wat het project team kan doen / Waaraan de resultaten van het project aan kunnen bijdragen:

5. Aandacht. Een (wereldwijd) webinar/ seminar om de resultaten van dit project onder de aandacht te brengen en aan te geven waarin NL weer voorop loopt.
6. Netwerk. Het netwerk en de contacten (ons netwerk) die er op (internationaal) niveau zijn om de resultaten te delen en de impact van dit (relatief kleine) project enorm te vergroten.
7. Resultaten. Het resultaat promoten bij betrokkenen op het niveau van de mens/ de persoon, van patiënt, tot mantelzorger, van (para)medicus tot onderzoeker; bedrijven, onderzoeksinstellingen, fondsen, ministeries, etc.
8. Internationaal. Niet alleen in NL, maar schaal het op naar de EU, naar Europa ... wereldwijd. Het resultaat ligt er, de kracht is bewezen, nu de middelen, tijd en inzet van mensen om het verder in te voeren en uit te rollen! Zoals reeds gedaan in de project periode.
9. Client centraal. Het leven van de ca. 1 miljoen mensen in NL met een zeldzame chronische aandoening en/of ziekte er beter voor staat. Dat men meer uit het leven kan halen EN dat men meer zou kunnen meedoen en participeren!! Een hoog doel, maar nu meer dan ooit realistischer geworden.
10. Mensen rechten. Realiseren van het verdrag van de mensen met een beperking, zet de mens centraal in het zorgstelsel.



Rare Care World

Mensen met een zeldzame aandoening gaan als ieder ander naar huisartsen, apotheken, medisch specialisten en doen een beroep op maatschappelijke ondersteuning. Meedoen in de nieuwste ontwikkelingen in zorg is belangrijk, juist voor hen.

Gewoon

Mensen denken al gauw: zeldzaam dat is erfelijk, zeldzaam dat is duur, zeldzaam dat is moeilijk, zeldzaam dat krijg ik niet. Is dat wel zo? Zeldzame ziektes zijn er altijd geweest. Wat is er de laatste jaren veranderd? Sinds er meer bekend is over het menselijk erfelijk materiaal kunnen we met DNA-onderzoek specifieke diagnose(s) vaststellen. Als iemand is geboren met een chronisch tekort aan witte bloedlichaampjes (congenitale neutropenie) kan dat komen door de zeldzame ziekte Shwachman Diamond Syndroom. Aan de hand van richtlijnen kan geadviseerd worden regelmatig bepaalde onderzoeken te doen; bijvoorbeeld het aantal witte bloedlichaampjes regelmatig controleren.

Steeds meer mensen willen hun eigen gezondheidsgegevens bekijken en bijhouden in een app of op een website. Daarom zet de overheid in op een Persoonlijke Gezondheidsomgeving (PGO). Het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport heeft via het MedMij-programma afspraken gemaakt om gegevens veilig en betrouwbaar te delen.

▪ MedMij

Voor het uitwisselen van gezondheidsgegevens door zorgprofessionals, bijvoorbeeld dokters aan hun patiënten, worden in Nederland de regels van MedMij gebruikt. MedMij heeft een eigen set aan informatiestandaarden. In een informatiestandaard staat geschreven hoe informatie over de zorg op een standaardmanier wordt bewaard zodat deze ook doorgegeven kunnen worden.

Veel mensen met een chronische ziekte willen graag een PGO over hun eigen chronische ziekte. In een specifieke PGO is meer ruimte om de gegevens te bewaren zoals laboratoriumuitslagen, behandelingen, functioneren, effecten medicatie en (persoonlijke) ervaringen, die passen bij de gestelde diagnose.

▪ Persoonlijk Gezondheidsomgeving (PGO)

Met een PGO verzamel je je persoonlijke medische gegevens en krijg je meer informatie over jouw gezondheid. Bijvoorbeeld de uitslag van een bloedonderzoek. Vanuit het PGO kun je zelf de gegevens naar andere zorgverleners sturen. Dat bespaart veel tijd, reizen en soms ook (onnodig) herhalen van onderzoeken en consulten. Eigen ervaringen als vermoeid zijn kunnen aan je arts worden doorgegeven. In je eigen (beveiligde) PGO kun je laboratoriumuitslagen in de tijd volgen en zelf eigen metingen en beperkingen toevoegen.

Client Centraal

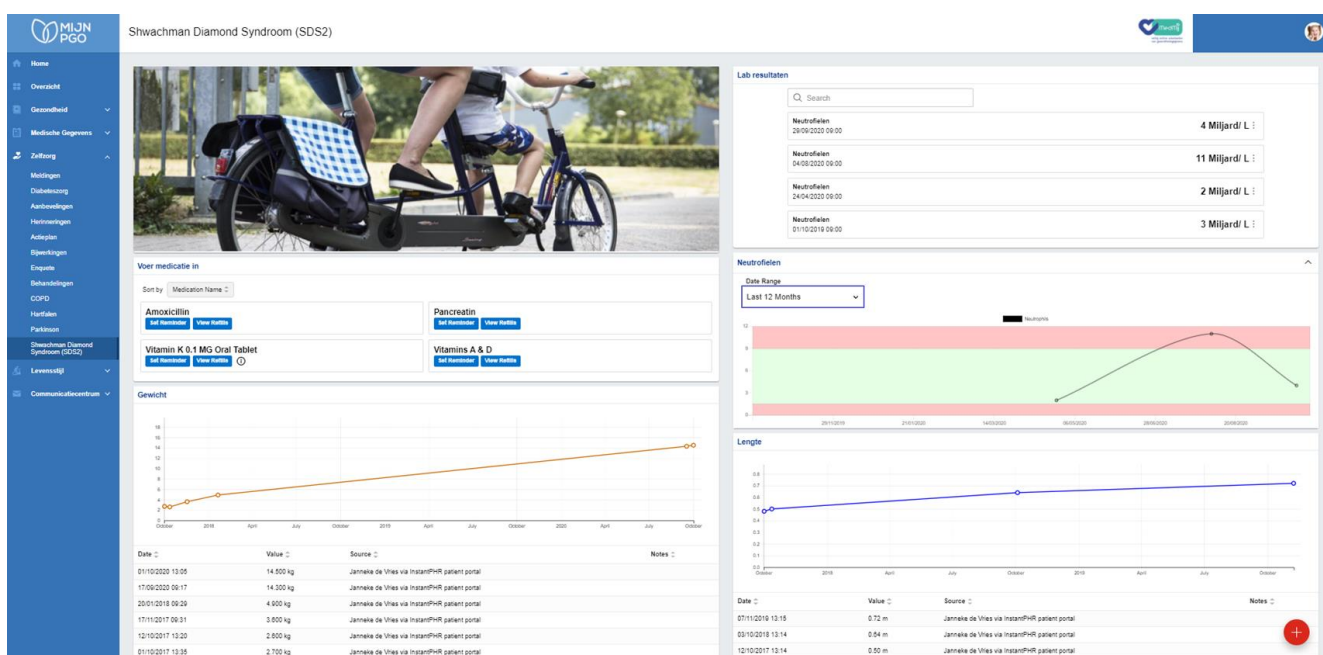
Op basis van ervaringen heeft een groep samenwerkende patiëntenorganisaties in 2017-2018 een portaal voor zeldzame en chronische ziekten 'Rare Care World' <https://rarecare.world/> gebouwd, dankzij een subsidie van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. In Rare Care World zijn de door MedMij erkende internationale standaarden verbonden aan specifieke chronische aandoeningen.

De stap naar elektronische uitwisseling van gegevens

Internationale standaarden of codes zijn nodig om gegevens digitaal uit te wisselen.

Neem als voorbeeld mensen met Thalassemie en Sikkcelziekte. Vanwege kans op bloedarmoede (anemie) zijn regelmatige controles van het hemoglobine (HB) nodig. De bloedarmoede kan zo ernstig zijn dat bloedtransfusies nodig zijn. Bijwerking bloedtransfusies is ijzerstapeling in het hart en de lever. Om ijzerstapeling te voorkomen wordt geadviseerd het 'ferritinegehalte' in het bloed regelmatig te controleren en medicijnen te gebruiken die de ijzerstapeling (hemochromatose) tegen gaan. In de praktijk blijkt dat lang niet alle mensen met Thalassemie of Sikkcelziekte voldoende gecontroleerd worden. Samenwerking tussen de verschillende artsen, dicht bij huis en veraf, is essentieel om onnodige complicaties te voorkomen. Het zelf (ook) kunnen vervolgen van de uitslagen van het bloedonderzoek kan levensreddend zijn.

Zo ziet een eigen PGO eruit:



<https://rarecare.world>

Februari 2021

Bijlage 2 Casus Thalassemia major

Een meisje van 9 maanden, heeft beta-thalassemie major (ICPC en ICD). De diagnose is gesteld bij de hielprik (LOINC). Groei in lengte en gewicht zijn belangrijk om te volgen, omdat thalassemie gepaard kan gaan met een verminderde lengte groei. Het is van belang dat zij tijdig haar vaccinaties (ATC) krijgt.

Een jongen van 11 jaar, heeft beta-thalassemie. Hij woont met zijn ouders sinds een drie jaar in Nederland. In zijn land van herkomst is de diagnose beta-thalassemie major (ICPC en ICD) gesteld. Regelmatig daalt zijn bloed hemoglobine (LOINC) gehalte. Als het hemoglobine daalt onder bepaalde waarden krijgt hij een bloedtransfusie (SNOMED). Dan moet hij naar het ziekenhuis en kan hij niet naar school. Zijn vader is al langer in Nederland en heeft inzage in het PGO. Ouders vragen zich af welke vervolgschool opleiding en sport (ICF) het meest geschikt is. Ze maken zich zorgen hoe het zal gaan de zoon volwassen is en zelfstandig zijn gezondheid en welzijn (ICF) moet verzorgen. Met name willen ze er zeker van zijn dat het ferritine (LOINC) regelmatig gecontroleerd wordt in verband met het risico op hemochromatose (ICD).

Een vrouw van 32 jaar, ze heeft beta thalassemie major. Ze heeft als kind veel bloedtransfusies gehad. Gelukkig kwam ze in aanmerking voor een stamceltransplantatie. De vele bloedtransfusies hebben geleid tot ijzerstapeling (hemochromatose, ICD). Daarom wordt regelmatig het ferritine (LOINC) vervolgt. Ze weet dat stapelen van ijzer in de lever en het hart gezondheidsrisico's met zich mee brengen. Daarom worden de leverfuncties regelmatig gecontroleerd en wordt er een echo van het hart gemaakt. Met een MRI T2* kan ijzerstapeling in lever en hart aangetoond worden. Ze gebruikt een ijzerchelatie therapie met deferoxamine (ATC).

Als gevolg van de ijzerstapeling, is de puberteit (primary endocrine failure, ICD) niet normaal op gang gekomen. Haar lengte groei is als gevolg van endocriene problemen achter gebleven. Haar 'sex' hormonen FSH, LH en estradiol (LOINC) worden regelmatig gecontroleerd. Als gevolg van de vermoeidheid (ICD) is het moeilijk om full time te werken (ICF).

Codes/ classificaties

ORPHA:	231214 Beta-thalassemia major
ICPC	B78.01 Thalassemia
LOINC	
Neonatale screening:	46740-7 Hemoglobin disorders newborn screen interpretation
Hemoglobine:	ATC 718-7 Hemoglobin [Mass/volume] in Blood
Ferritine:	20567-4 Ferritin in Serum or Plasma
Leverfuncties:	24325-3 Hepatic function 2000 panel - Serum or Plasma
ATC	
ijzerchelatie therapie:	V03AC01 Deferoxamine V03AC03 Deferasirox V03AC02 Deferipron
Vaccinaties	J07CA09 diphtheria-haemophilus influenzae B-pertussis-poliomyelitis-tetanus-hepatitis B J07AL02 pneumococcus, purified polysaccharides antigen conjugated J07AH08 meningococcus A,C,Y,W-135, tetravalent purified polysaccharides antigen conjugated J07BD52 measles, combinations with mumps and rubella, live attenuated
SNOMEDCT	
Bloedtransfusie:	SNOMEDCT/116859006
ICD	
Thalassemie:	D56.1 Beta thalassemia major
Hemochromatose:	E83.111 Hemochromatosis due to repeated red cell blood transfusions
Vermoeidheid, chronisch:	R53.82 Chronic fatigue
Disease primary ovarian failure	
ICD 10:	E28.39
LOINC	
FSH:	15067-2 Follitropin [Units/volume] in Serum or Plasma
LH:	10501-5 Lutropin [Units/volume] in Serum or Plasma
Estradiol:	2243-4 Estradiol (E2) [Mass/volume] in Serum or Plasma

Use cases SDS

Fleur is 3 jaar, ze heeft SDS. Als baby groeide Fleur niet goed ([gewicht](#) en [lengte](#)). Ze was vaak ziek. Het viel de ouders van Fleur op dat de luiers veel stinkende poep bevatten, als gevolg van [pancreas insufficiëntie](#). Uiteindelijk werd de diagnose SDS gesteld. Ouders weten dat het belangrijk is om de witte bloed lichaampjes enkele malen per jaar te controleren. De witte bloed lichaampjes ([neutrofielen](#)) zijn vaak laag. Als ze te laag worden is er een kans op een (ernstige) bacteriële infectie. En dan moet Fleur behandeld worden met [antibiotica](#).

Rob is 14 jaar, hij heeft SDS. Hij volgt het voorbereidend middelbaar beroeps onderwijs (vmbo). Als gevolg van SDS is hij vaker ziek en heeft hij lichte leerproblemen. Hij laat regelmatig zijn [neutrofielen](#) gehalte door de huisarts controleren. De ouders en Rob zelf hebben inzage in het PGO. Ze maken zich zorgen hoe het zal gaan als Rob 18 jaar is en zelfstandig zijn [gezondheid en welzijn moet bewaken](#).

Tessa is 20 jaar, ze heeft SDS. Ze redt zich prima, houdt zich aan haar dieet, neemt haar [vitaminen tabletten](#) en het [pancreas enzym](#). Ze wil zelf graag weten of ze voldoende vitamines in neemt en laat haar bloed regelmatig op [vitamine A, D, E en K](#) controleren. Ze heeft een baantje, maar kan geen hele dagen werken door [vermoeidheid](#). Ze wil graag een rijbewijs om in de buurt rond te rijden. Het behalen van het [rijbewijs](#) kost extra moeite, tijd en geld.

Codes/ classificaties

Gewicht :
 Lengte :
LOINC
 Neutrofielen : 751-8 Neutrophils in blood
 Vitamine A :
 14905-4 Retinol (Vitamin A) in serum/plasma;
 14685-7 Calcidiol (25-hydroxy-Vitamin D3) in serum/plasma;
 14590-4 Alpha-tocopherol (Vitamin E) in serum/plasma;
 58793-1 Vitamin K (Fytonadion) in serum/plasma
ATC
 Antibioticum : J01CA04 amoxicilline
 Vitamintablet :
 Pancreas enzym : A09AA02 Pancreatine
SNOMEDCT
 Verstandelijke beperking :
 SNOMEDCT/129104009
ICD
 Pancreas insufficiëntie:
 K86.81 Exocrine pancreatic insufficiency
 Neutropenia:
 070.9 Neutropenia, unspecified
 Vermoeidheid, chronisch:
 R53.82 Chronic fatigue
ICF
 Besturen van gemotoriseerde voertuigen: d4750
 School opleiding: d820
 Zorgdragen voor eigen gezondheid: d570



Bijlage 3 : Technische uitwerking

Inrichting PGO

We beogen aan te tonen dat met een profiel gebaseerd op een zeldzame aandoening een persoonlijk dashboard voor cliënten te kunnen maken in een PGO, en te laten zien hoe dergelijke profielen opgezet moeten worden.

Voor een gepersonaliseerd PGO ligt de focus op realisatie van profielen op de volgende onderdelen:

- Vragenlijsten: gespecialiseerde vragenlijsten voor het welbevinden en/of functioneren van de cliënt.
- Laboratoriumresultaten: het kunnen tonen en volgen door de tijd van een deelverzameling van alle laboratoriumwaarden.
- Zelfmetingen: er is nu een beperkt aantal zelfmetingen met vitale waarden opgenomen in MedMij, zoals gewicht, bloeddruk, ademhaling.
- Medicatie. Verstrekte en genomen medicatie.

Specificaties

Per te implementeren zeldzame ziekte is er een HTML-bestand met detailspecificaties. Dit is opgebouwd volgens een vast patroon:

- Naam van de zeldzame ziekte
- Codering
- Lijst van onderliggende ziektes
- Per onderliggende ziekte (disease modules):
 - Naam van de ziekte
 - Codering
 - Labuitslagen (indien van toepassing)
 - Medicatie (indien van toepassing)
 - Vragenlijst functioneren (indien van toepassing)
- Vragenlijst activiteit en participatie (indien van toepassing)

Hieronder zijn deze onderdelen een voor een toegelicht.

Modulaire aanpak

De onderliggende ziektes zijn modules, die bij de verschillende zeldzame ziektes opnieuw toegepast kunnen worden. Bijvoorbeeld: Hemochromatose speelt bij Beta-thalassemie en Sikkelcelziekte. De Hemochromatose-module hoeft dus maar een keer gemaakt te worden, en kan dan bij beide ziektes worden toegepast.

Binnen een ziekte-module zijn de medicatie en de labuitslagen gerelateerd. Bijvoorbeeld bij Hemochromatose is de Labuitslag "Ferritin [Mass/volume] in Serum or Plasma" van belang. Deze is gerelateerd aan de diverse medicijnen die bij Hemochromatose genoemd zijn (DEFEROXAMINE, DEFERASIROX, DEFERIPRON).

MedMij stelt PGO's in staat gegevens op te halen op basis van zibs ([https://zibs.nl/wiki/ZIB_Publicatie_2017\(NL\)](https://zibs.nl/wiki/ZIB_Publicatie_2017(NL))).

In dit project gebruiken we de zibs voor Medicatie en LaboratoriumUitslag. Hieronder is toegelicht hoe precies. Alle coderingen zijn weergegeven zoals ze in de FHIR-implementatie van de zibs zijn terug te vinden, dus met:

- ✓ code
- ✓ system (het codesysteem)
- ✓ display (leesbare tekst)

De volgende codesystemen worden gebruikt:

- LOINC
- ICF-b
- ICF-d
- G-standaard
- ATC

Laboratoriumuitslagen

Per ziekte is in een tabel aangegeven welke Laboratoriumuitslagen van belang zijn.

De code uit de tabel correspondeert met de TestCode uit de zib LaboratoriumUitslag:

[https://zibs.nl/wiki/LaboratoriumUitslag-v4.1\(2017NL\)#12861](https://zibs.nl/wiki/LaboratoriumUitslag-v4.1(2017NL)#12861)

Testuitslagen met dezelfde meeteenheid in TestUitslag kunnen door de tijd gevolgd worden.

De LaboratoriumUitslag is nu alleen in LOINC. Er volgen nog NHG-codes.

Medicatie

Per ziekte is in een tabel aangegeven welke medicatie van belang zijn.

De code uit de tabel correspondeert met de ProductCode uit de bouwsteen FarmaceutischProduct van de zibs:

[https://zibs.nl/wiki/FarmaceutischProduct-v2.0\(2017NL\)#13248](https://zibs.nl/wiki/FarmaceutischProduct-v2.0(2017NL)#13248)

De volgende codes zijn weergegeven:

- Anatomic Therapeutic Classification code (ATC)
- G-standaard Generic product code (GPK)
- G-standaard Prescription code (PRK)
- G-standaard Trade product code (HPK)
- KNMP article number (ATKODE)

Te verwachten valt dat cliënten meestal medicatie betrekken van dezelfde bron, er zal dus vaak maar een code gevonden worden.

Zinvol is medicatiegebruik door de tijd te volgen, zeker gekoppeld aan labuitslagen en welbevinden.

Hier is dus een medicatiegebruik module, in te vullen door de cliënt, van toepassing, eventueel gekoppeld aan verstrekte medicatie die in het PGO is ingelezen.

Vragenlijst functioneren

Per ziekte is in een tabel aangegeven welke vragen voor het functioneren van belang zijn. Dit zijn vragen uit de ICF-b codering.

Het is zinvol wanneer de cliënt periodiek een vragenlijst in kan vullen, om verloop door de tijd of relatie met labuitslagen / medicatie te monitoren.

Bij deze vragenlijst zijn de volgende antwoordopties mogelijk:

(Code b 117: intellectuele functies, is een voorbeeld)

Antwoordopties:

- b 117.0= Geen stoornis (0-5%)
- b 117.1= Lichte stoornis (5-24%)
- b 117.2= Matige stoornis (25-49%)
- b 117.3= Ernstige stoornis (50-95%)
- b 117.4= Volledige stoornis (96-100%)
- 8= niet gespecificeerd
- 9= niet van toepassing

Vragenlijst participatie en activiteit

Per zeldzame ziekte is in een tabel aangegeven welke vragen voor participatie en activiteit van belang zijn. Dit zijn vragen uit de ICF-d codering.

Let op: dit onderdeel is niet per module ziekte, maar per zeldzame ziekte.

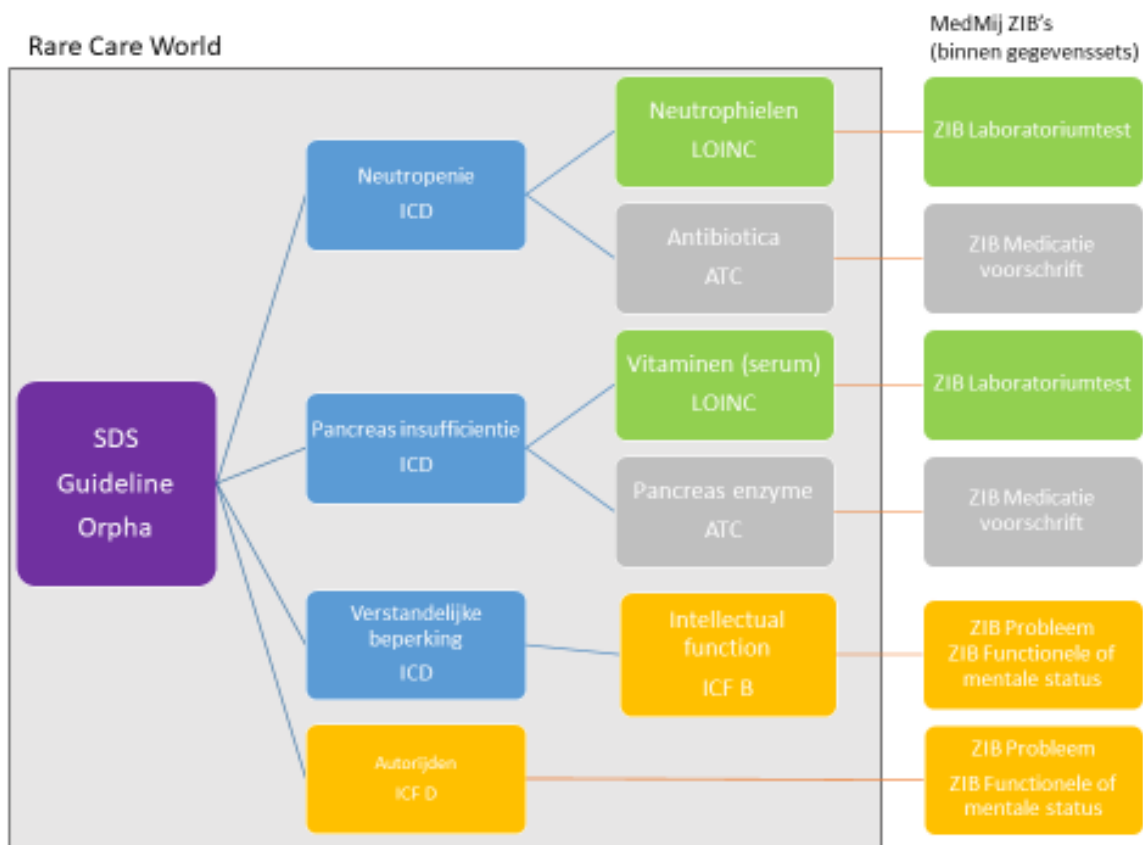
Het is zinvol wanneer de cliënt periodiek een vragenlijst in kan vullen, om verloop door de tijd en behoefte aan ondersteuning in kaart te brengen.

Bij deze vragenlijst zijn de volgende antwoordopties mogelijk:

Antwoordopties:

(Code d 210: ondernemen van een enkelvoudige taak, is een voorbeeld)

- d 210 0= Geen moeite
- d 210 1= Lichte moeite
- d 210 2= Matige moeite
- d 210 3= Ernstige moeite
- d 210 4= Volledige moeite
- 8= niet gespecificeerd
- 9= niet van toepassing



Voor de nerds

- <http://hl7.org/fhir/plandefinition.html>
- <http://hl7.org/fhir/activitydefinition.html>
- <http://hl7.org/fhir/observationdefinition.html>
- rechts stukje voorbeeld
- komt ook als JSON

```

1 |<html version="1.0" encoding="UTF-8">
2 |<activityDefinition xmlns="http://hl7.org/fhir/"
3 |<id value="neutrophils-in-blood"/>
4 |<!--
5 |<status value="generated"/>
6 |<div xmlns="http://www.w3.org/1999/xhtml" TOOD </div>
7 |</!--
8 |<contained>
9 |<observationDefinition
10 |<id value="10100-TS1-0"/>
11 |<code
12 |<coding>
13 |<system value="http://loinc.org"/>
14 |<code value="TS1-0"/>
15 |<display value="Neutrophils in blood"/>
16 |</coding>
17 |</code>
18 |</observationDefinition>
19 |</contained>
20 |<!-- Betreft uil vinden -->
21 |<url value="https://rarecare.world/TS1-0"/>
22 |<status value="draft"/>
23 |<description value="Neutrophils in blood measurement"/>
24 |<kind value="ServiceRequest"/>
25 |<code
26 |<text value="Neutrophils in blood"/></text>
27 |</code>
28 |<observationRequirements
29 |<reference value="10100-TS1-0"/>
30 |</observationRequirement>
31 |</activityDefinition>
32 |

```

Bijlage 4 Quotes bijeenkomst cliënten dd 21 mei 2021

- ik vind het systeem heel logisch in elkaar zitten, wat ik mis is dat b.v. een medicijn dat ik gebruik bij anderen niet bekend is. Nuttig zou zijn dat soort informatie met lotgenoten delen.
- wij hadden een zeer zeldzame chromosoom afwijking bij onze dochter waarvoor eigenlijk Nederland te klein is. Dan kun je gegevens makkelijker delen met artsen elders in de wereld.
- ik vind met name goed dat het niet ziekte-specifiek hoeft te zijn, hoopt wel dat fysio snel aanhaakt, voor beweging is dat behoorlijk belangrijk, en algemene onderzoeken (landelijke onderzoeken als borst- bmhk etc.) Duurt nu heel lang voor je je gegevens hebt, dat gaat via huisarts.
- van mijn kant vind ik het fijn dat alles bij elkaar komt en ik niet 3 of 4 keer in moet loggen bij een andere zorginstelling. Gaan röntgenbeelden meekomen?
- maar je moet wel overal inloggen of niet? A/ PGO: nee, je hoeft niet overal meer apart in te loggen; dat zou fantastisch zijn
- mij zou dit helpen, ik ga ervoor
- ik zat eerst te twijfelen, maar mijn twijfel is weggenomen toen ik hoorde dat ik niet overal hoefde in te loggen
- zijn het alleen medische dingen of b.v. ook hulpmiddelen via b.v. WMO
- ik moet iedere 5 jaar een vaccinatie in twee keer per jaar een injectie voor osteoporose, en dat moet ik zelf bijhouden A/PGO: dat kun je instellen, en dan krijg je een berichtje als het zover is
- kan mijn huisarts ook gegevens uit het AUMC zien? A/PGO ja, maar dat gaat niet via PGO, er zullen wel aparte berichten tussen artsen gaan
- ik kan via MijnRadboud artsenbrieven zien
- stel je huisarts vindt het belangrijk dat je beweegt, en je houdt dat bij, hoe deel je dat met de huisarts? A/PGO je kunt instellen met wie en hoe lang je informatie wilt delen
- ik ben zelf geen patiënt in deze, maar heb wel een goed gevoel bij dit tool het is echt een "magic tool". Ik zie zeker toegevoegde waarde als mantelzorg. Is er 2FA. A/PGO ja, dat doen we met IRMA, en daarna Digid voor ophalen gegevens. Misschien wordt dat ook vervangen door IRMA.
- ik zie het systeem an sich (PGO) lijkt me een heel mooie tool om te gebruiken
- een toevoeging, de tandarts is niet genoemd. Gebitsproblemen die met de ziekte te maken hebben.
- worden gegevens automatisch ververs? A/PGO: nee, je moet ze zelf opnieuw ophalen, b.v. iedere 4 weken