

ORPHAcodes voor zeldzame ziekten: van registratie tot inzicht in patiëntdata

Februari 2026

Hier leest u meer over het gebruik van ORPHAcodes voor zeldzame aandoeningen binnen de Nederlandse gezondheidszorg. We beschrijven hoe deze codes gekoppeld zijn aan de Diagnosethesaurus en hoe de ontwikkeling van de ORPHA-viewer bijdraagt aan beter inzicht in patiëntgegevens zonder extra registratielast.

De internationale standaard voor zeldzame aandoeningen

De Orphanet nomenclatuur met bijbehorende ORPHAcodes is de internationale standaard voor het vastleggen en uitwisselen van gegevens over zeldzame aandoeningen. Deze standaard wordt onder andere gebruikt binnen de Europese Referentienetwerken (ERN's). In Nederland wordt het bovendien toegepast in de beoordelingsprocedure voor de erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (ECZA) door het ministerie van VWS. Erkenning vindt plaats op basis van ORPHAcodes. Ziekenhuizen dienen bij hun aanvraag hiervoor aan te geven hoeveel patiënten er in behandeling zijn per ORPHAcode.

Vastleggen zonder extra registratielast

Artsen in Nederlandse ziekenhuizen gebruiken de Diagnosethesaurus om aandoeningen vast te leggen in het elektronisch patiëntendossier (EPD). Sinds 2022 worden in opdracht van UMCNL ORPHAcodes gekoppeld aan de Diagnosethesaurus. Wanneer een arts dus een diagnose vastlegt in het primaire zorgproces, komt de hieraan gekoppelde ORPHAcode automatisch beschikbaar.

Voorbeeld

Als een arts in het epd 'amyotrofe laterale sclerose' (ALS) registreert, wordt op de achtergrond de hieraan gekoppelde ORPHAcode: 803, amyotrofische laterale sclerose (ALS) geregistreerd.

De ORPHAcodes zijn onder andere beschikbaar voor uitwisseling, zonder dat zij aanvullend geregistreerd hoeven te worden in het EPD. Ter indicatie: In augustus 2025 bevatte de Diagnosethesaurus 5.867 diagnoses met een gekoppelde ORPHAcode en dit aantal groeit nog steeds.

Voor meer achtergrondinformatie hierover, raden wij u aan om [dit interview](#) met klinisch geneticus Wendy van Zelst-Stams te lezen.

Inzicht in vastgelegde gegevens

Om de gegevens over zeldzame aandoeningen beter te benutten heeft DHD, in opdracht van de UMCNL, de ORPHA-viewer ontwikkeld. Met deze viewer krijgen ziekenhuizen inzicht in hun eigen patiëntenaantallen per ORPHAcode en het totaal aantal patiënten per aandoening in Nederland. De ORPHA-viewer gebruikt de Landelijke Basisregistratie Ziekenhuiszorg (LBZ) als bron. Die wordt gevuld met de diagnoses die door artsen vastgelegd worden met de Diagnosethesaurus. Ziekenhuizen kunnen de cijfers in de viewer raadplegen voor bijvoorbeeld onderzoek, beleidsvorming en de beoordelingsprocedure voor expertisecentra.

Het belang van goede vastlegging met de Diagnosethesaurus

Voor hergebruik van de vastgelegde gegevens is het belangrijk dat artsen de Diagnosethesaurus gebruiken. Bijvoorbeeld ten behoeve van de beoordelingsprocedure voor de erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.

Hierbij zijn de volgende aandachtspunten van belang:

- Alleen het registreren van een dbc-diagnosetypering of ICD-10-code is niet voldoende om het onderscheid te maken tussen zeldzame aandoeningen. De dbc-diagnosetypering is namelijk bedoeld voor de financiële afwikkeling en is niet specifiek genoeg. Dit geldt wel voor de ICD-10-code omdat die specifiek is, echter meerdere zeldzame aandoeningen kunnen dezelfde ICD-10-code hebben.
- Alle ziekenhuizen met een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen hebben de Diagnosethesaurus in gebruik. De mate waarin deze voor elk specialisme op de juiste manier wordt gebruikt, verschilt per instelling. Er zijn namelijk ziekenhuizen die naast de Diagnosethesaurus ook eigen diagnoselijsten hanteren. Hergebruik van informatie die met de Diagnosethesaurus is vastgelegd, zoals de ORPHAcodes, geeft een extra reden om de Diagnosethesaurus goed in te richten en te gebruiken. Voor advies hierover kunt u contact opnemen met DHD.
- Wij adviseren ziekenhuizen om steeds de meest recente versie van de Diagnosethesaurus te implementeren. Elke versie kan wijzigingen m.b.t. ORPHAcodes bevatten, bijvoorbeeld nieuwe diagnose termen.
- Omdat de ORPHAcodes automatisch in de ORPHA-viewer terechtkomen (via de Landelijke Basisregistratie Ziekenhuiszorg) is het belangrijk dat de arts een (werk)diagnose aanpast wanneer er tijdens het behandeltraject een andere (werk)diagnose wordt vastgesteld.
- Wanneer u een ORPHAcodes of andere afleiding (zoals een dbc-diagnosetypering) mist in de Diagnosethesaurus, kunt u een wijzigingsverzoek indienen bij DHD via de lokaal beheerder van de Diagnosethesaurus in uw ziekenhuis. Als u niet weet wie dit is, dan helpt de servicedesk van DHD u graag verder.

EPD-specifieke informatie

ORPHAcodes worden in de Diagnosethesaurus op een standaard manier gekoppeld. De verschillende EPD-leveranciers verwerken dit echter op hun eigen manier.

- Binnen **HiX** zien artsen niet direct de ORPHAcodes, pas als er op de detailknop gedrukt wordt. Er kan wel gezocht worden in een subset van aandoeningen die gekoppeld zijn aan een ORPHAcodes. Als een arts deze subset selecteert dan zal deze arts alleen de diagnoses kunnen vastleggen, die daadwerkelijk een DBC-diagnose koppeling hebben voor het registrerend specialismen.
- Binnen **Epic** zien artsen de ORPHAcodes bij het zoeken op de medische diagnoses. Het is dan zichtbaar in een aparte kolom, net als de ICD-10 codes. Na vastlegging is het ook in de probleemlijst zichtbaar bij de betreffende patiënt.
- Binnen **Nexus** zijn ORPHAcodes nog niet zichtbaar.

Meer weten?

De UMCNL is opdrachtgever bij het aanbrengen van de koppeling tussen diagnoses en ORPHAcodes en voor het ontwikkelen van de ORPHA-viewer. Meer informatie over de visie van de UMCNL op zeldzame aandoeningen vindt u op de UMCNL-website.

Heeft u vragen of opmerkingen over ORPHAcodes kunt het formulier onderaan gebruiken. DHD neemt deze vragen en opmerkingen in behandeling in afstemming met de UMCNL en Orphanet.

Klik verder om meer te weten te komen over:

- [De Orphanet nomenclatuur en classificaties](#)
- [ORPHAcodes in relatie tot de Diagnosethesaurus](#)
- [De noodzaak voor een DBC-check](#)
- [De ORPHA-viewer](#)

Aanvullende informatie

In deze bijlage leest u meer over Orphanet, de ORPHAcodes in relatie tot de Diagnosethesaurus, de noodzaak voor de DBC-check en de ORPHA-viewer

De Orphanet nomenclatuur en classificaties

De Orphanet nomenclatuur is een gestandaardiseerde, gecontroleerde medische terminologie, specifiek voor zeldzame aandoeningen. De nomenclatuur wordt geproduceerd in het Engels en daarna vertaald in de verschillende talen van Orphanet, waaronder het Nederlands. Elke klinische entiteit in de Orphanet nomenclatuur wordt beschreven door een naam (voorkeursterm en eventueel synoniemen) en een unieke code: de ORPHAcode.

Voorbeeld:

- *Syndroom van Marfan is een klinische entiteit met code ORPHA:558*

Alle klinische entiteiten van de Orphanet nomenclatuur zijn geordend in de Orphanet classificaties. Per medisch specialisme is er een classificatie waar entiteiten op basis van klinische criteria worden ingedeeld. Individuele entiteiten kunnen in meerdere classificaties ingedeeld zijn. In de classificaties zijn drie verschillende typen klinische entiteiten te onderscheiden: groepen van aandoeningen, aandoeningen en subtypes van aandoeningen; deze zijn hiërarchisch geordend. Op Europees niveau is afgesproken dat voor rapportages en data uitwisseling het niveau 'aandoeningen' wordt gebruikt.

Zowel de Orphanet nomenclatuur als de Orphanet classificaties worden voortdurend aangepast op basis van de laatste wetenschappelijke inzichten. Verantwoordelijk hiervoor zijn de Orphanet Nomenclatuur Managers en het Orphanet Medisch en Wetenschappelijk Comité, in nauwe samenwerking met netwerken zoals de ERN's en individuele experts.

De Orphanet nomenclatuur en de classificaties zijn te raadplegen via de [Orphanet website](#) (zoeken op individuele klinische entiteiten) en de [Orphadata website](#) (downloaden volledige nomenclatuur en classificaties).

Wat verstaat Orphanet onder een zeldzame aandoening?

Orphanet hanteert hierbij de Europese definitie dat een aandoening bij niet meer dan 5 op de 10.000 personen in Europa voor mag komen. Voor kwaadaardige tumoren hanteert Orphanet de definitie van [RARECARENet](#), namelijk dat de incidentie lager moet zijn dan 6 per 100.000 personen per jaar. Om opgenomen te kunnen worden in de Orphanet nomenclatuur moet een aandoening daarnaast beschreven zijn bij tenminste twee individuele personen zodat duidelijk is dat het niet om een toevallige combinatie van klinische symptomen gaat.

Als u in de Orphanet nomenclatuur een zeldzame aandoening mist die voldoet aan de bovengenoemde criteria, neem dan contact op met het Nederlandse Orphanet team via orphanet@radboudumc.nl. U wordt dan gevraagd om wetenschappelijke publicaties waarin de aandoening en de prevalentie van de aandoening worden beschreven. Deze publicaties zullen naar de Orphanet Nomenclatuur Managers en het Orphanet Medisch en Wetenschappelijk Comité worden gestuurd. Zij zullen beoordelen of de aandoening in de Orphanet nomenclatuur opgenomen kan worden.

ORPHAcodes in relatie tot de Diagnosethesaurus

- Artsen registreren aandoeningen in het EPD met de Diagnosethesaurus. De basis voor de registratie is de diagnoseterm (voorkeursterm) en het thesaurus-id. Hier worden vervolgens automatisch verschillende afleidingen aan gekoppeld, zoals de ICD-10 code, de dbc-diagnosetypering, het SNOMED-id en dus ook de ORPHAcode.

Een voorbeeld voor de diagnose ALS:

- Diagnosethesaurus:14631 'amyotrofe laterale sclerose'
 - ICD-10: G12.2 'Ziekte van motorische neuronen'
 - SNOMED: 86044005 'amyotrofische laterale sclerose'
 - DBC-diagnosetypering (o.a.):
 - 06 'Ziekten aan het zenuwstelsel' voor Klinische genetica
 - 0522 'ALS' voor Neurologie
 - ORPHA:803 'amyotrofische laterale sclerose'
- Elke drie maanden publiceert DHD een nieuwe versie van de Diagnosethesaurus. De bestanden kunnen door geautoriseerde gebruikers in de ziekenhuizen gedownload worden van de beveiligde omgeving van DHD. De aandoeningen en koppelingen in de Diagnosethesaurus zijn ook inzichtelijk in de T-Rex via <https://trex.dhd.nl>. Hier is geen inlog voor nodig. Bij de start van elk kalenderjaar wordt de nieuwe brontabel van Orphanet verwerkt in de Diagnosethesaurus.
- Alle ziekenhuizen met een expertisecentrum voor zeldzame aandoeningen hebben de Diagnosethesaurus in gebruik. De mate waarin deze voor elk specialisme op de juiste manier wordt gebruikt, verschilt per instelling. Er zijn namelijk ziekenhuizen die naast de Diagnosethesaurus ook eigen diagnoselijsten hanteren. Hergebruik van informatie die met de Diagnosethesaurus is vastgelegd, zoals de ORPHAcodes, geeft een extra reden om de Diagnosethesaurus goed in te richten en te gebruiken. Voor advies hierover neemt u contact op met DHD.
- Er zijn ORPHAcodes van het type 'subtype van aandoening', 'aandoening' en 'groep van aandoeningen'. Uitgangspunt vanuit de UMCNL is dat er zoveel mogelijk geregistreerd wordt op het niveau van 'aandoening' conform Orphanet (zie uitgangspunten op pagina 5). De UMCNL wil graag dat artsen de diagnose zo specifiek mogelijk vastleggen en hierbij niet kiezen voor een overkoepelende/algemenere diagnose. Binnen de ERN's gaat de uitwisseling ook op basis van 'aandoening'. Voor de expertisecentra geldt dat zij in een deel van de gevallen wel erkenning krijgen op het niveau 'groep van aandoeningen' of 'subtype van aandoening'. Hierdoor is er wel behoefte om patiëntaantallen die vallen onder een ORPHAcodes voor 'groep van aandoeningen' in kaart te brengen. Het is echter onwenselijk en dubbelop om een aandoening van een patiënt op twee niveaus vast te leggen. Het uitgangspunt is dat de registratie plaatsvindt op het niveau van 'aandoening', waarbij het vervolgens mogelijk wordt dit te aggregeren tot het niveau van 'groep van aandoening'.
- Het koppelen van de Diagnosethesaurustermen aan ORPHAcodes vindt plaats in afstemming met Nictiz en Orphanet Nederland op basis van de internationale SNOMED CT-Orphanet-mappingtabel.
- In afstemming met de wetenschappelijke verenigingen van elk specialisme maakt DHD een koppeling tussen de Diagnosethesaurustermen en de bijbehorende dbc-diagnosetypering. Door deze koppeling ontstaat per specialisme een subset van de Diagnosethesaurus die van toepassing is voor dat specifieke specialisme. Het kan voorkomen dat een zeldzame aandoening wél in de Diagnosethesaurus staat, maar nog zonder dbc-koppeling voor het gewenste specialisme. Wanneer dit het geval is, kan hiervoor een wijzigingsverzoek worden ingediend bij DHD. Dit kunt u doen via de lokaal beheerder van de Diagnosethesaurus in uw ziekenhuis. Mocht u niet weten wie dit is, dan helpt de servicedesk van DHD u graag verder.

De noodzaak voor een DBC-check

In opdracht van de UMCNL is DHD eind 2023 gestart met het opzetten en het uitvoeren van een dbc-check, omdat nog niet alle relevante aandoeningen waren opgenomen in de Diagnosethesaurus of nog niet waren voorzien van een dbc-koppeling voor een betreffend specialisme.

Op een gestructureerde manier zijn ECZA's benaderd om na te gaan of alle gewenste ORPHAcodes goed geregistreerd kunnen worden. Ziekenhuizen met expertisecentra pakken ieder

een deel van het werk op. DHD heeft hiervoor werklijsten opgesteld op basis van de ORPHAcodes waarvoor een ECZA erkenning voor heeft, aangevuld met de onderliggende ORPHAcodes uit de hiërarchie van Orphanet. De input die een ECZA heeft geleverd, is waar mogelijk gevalideerd door een ander ECZA uit een ander ziekenhuis, om zo tot een gedragen voorstel te komen dat kan worden voorgelegd aan de wetenschappelijke verenging(en).

Uitgangspunten registratie subtypen/groepen ORPHAcodes

Subtypen

- Subtypen van ORPHAcodes worden in principe niet opgenomen in de Diagnosethesaurus. Een deel van de subtypen in Orphanet beschrijven een specifiek fenotype bij een betreffende aandoening, bijvoorbeeld veroorzaakt door een specifiek gendefect. De genetische oorzaak wordt bij voorkeur in een apart veld in het EPD vastgelegd.
- Uitzonderingsgevallen wanneer wel subtypen voor ORPHAcodes in de Diagnosethesaurus worden opgenomen/gekoppeld:
 - Er bestonden in de Diagnosethesaurus al aandoeningen die in Orphanet als subtype geclassificeerd zijn, deze staan in de ORPHA-SNOMED mappingtabel. Om de registratiemogelijkheden niet te verarmen, blijven deze diagnosetermen bestaan. Hier worden de ORPHAcodes voor subtype gekoppeld zodat deze registratie volledig verloopt.
 - Een ECZA heeft erkenning gekregen op het niveau van subtype en in dit geval is het noodzakelijk dat er terugkoppeling gegeven kan worden over het aantal patiënten waarbij dit subtype is vastgesteld. Hiertoe worden nieuwe diagnosetermen opgenomen in de Diagnosethesaurus.
 - Binnen een ERN is besloten dat er informatie wordt uitgewisseld op het niveau van specifieke subtypen, bijvoorbeeld voor registers en/of *clinical trials*. Met deze onderbouwing kan bij de UMCNL en DHD de noodzaak van het opnemen van diagnosetermen worden aangegeven.
- Momenteel is zo'n 30% van alle subtypes in Orphanet gekoppeld aan een SNOMED concept. Dit percentage zal de komende jaren niet toenemen. De reden daarvoor is dat de resterende Orphanet subtypes momenteel niet vertegenwoordigd zijn in SNOMED en dat SNOMED Int. aangegeven heeft dat zij deze subtypes ook niet zullen opnemen. Dit betekent dus dat:
 1. de subtypes handmatig uit de Diagnosethesaurus gehaald moeten worden;
 2. dat er voor de subtypes die zo gevonden worden waarschijnlijk geen corresponderend SNOMED concept is.

Groepen

- Uitgangspunt vanuit de UMCNL is dat er zoveel mogelijk geregistreerd wordt op het niveau van 'aandoening' conform Orphanet. In de praktijk blijkt dat dit niet altijd mogelijk is. Daar zijn diverse redenen voor:
 - Het is nog onduidelijk welke aandoening de patiënt exact heeft, maar wél dat de aandoening binnen een bepaalde groep van aandoeningen valt.
 - Er is (nog) geen specifieke ORPHAcode voor de betreffende aandoening.
- Vanuit het veld is vanwege bovenstaande redenen de behoefte om in de Diagnosethesaurus ook ORPHAcodes voor 'groepen van aandoening' nieuw op te nemen of te koppelen. ECZA hebben vaak ook erkenning gekregen op dit niveau, dus is er de wens om ook op dit niveau vast te kunnen leggen en patiëntaantallen te kunnen bepalen.
- Er kan vanuit de hiërarchie van Orphanet wel geaggregeerd worden op een hoger niveau. Dit is ook ingebouwd in de ORPHA-viewer van DHD. Je kunt dan het aantal patiënten binnen een bepaalde groep vaststellen door de aantallen van de onderliggende

ORPHAcodes (automatisch) bij elkaar op te tellen. Eventueel kun je hier de patiënten bij optellen die op het niveau van de 'groep van aandoeningen' zou zijn vastgelegd.

- Het opnemen van 'groepen van aandoeningen' in de Diagnosethesaurus levert echter in een deel van de gevallen problemen op:
 - De koppeling tussen de Diagnosethesaurus en ORPHAcodes gebeurt in principe via de internationale koppeltabel ORPHA-SNOMED die jaarlijks bijgewerkt wordt. In deze tabel zijn 'groepen van aandoeningen' uitgesloten.
 - In afstemming met Nictiz, Orphanet NL en DHD kan worden afgeweken van deze mappingtabel en kunnen nieuwe mappen afgesproken worden die nog missen internationaal. Hierin zouden ook de missende koppelingen voor 'groepen van aandoeningen' kunnen worden opgepakt, maar dit levert een aanzienlijke jaarlijkse beheerlast op.
 - Voor uitwisseling van patiëntgegevens in Nederland (en Europa) is SNOMED het aangewezen stelsel. De Diagnosethesaurus is de referentieset van SNOMED voor de Nederlandse ziekenhuizen. Dit betekent dat diagnosetermen in de DT gekoppeld en gebaseerd worden op SNOMED. Bij vastlegging in het EPD met de Diagnosethesaurus wordt automatisch ook de betreffende SNOMED-code vastgelegd. Deze kan vervolgens gebruikt worden in de uitwisseling met o.a. andere zorgverleners, zorginstellingen en de patiënt. Niet voor alle 'groepen van aandoeningen' bestaan er al SNOMED-concepten. Het aanmaken van nieuwe SNOMED-concepten voor 'groepen van aandoeningen' levert in een deel van de gevallen een probleem op. Een deel is namelijk gedefinieerd als 'zeldzame ...ziekte'. Vanuit SNOMED International is aangegeven dat voor betreffende termen geen nieuwe SNOMED-concepten kunnen worden opgenomen. Het stukje 'zeldzame ...' voldoet niet aan de richtlijnen van SNOMED en het past volgens SNOMED Int. ook niet binnen SNOMED. Er is aangegeven dat hier geen actie op ondernomen gaat worden. Het zou daarom een knelpunt in de uitwisseling opleveren als voor deze 'groepen van aandoeningen' wel diagnosetermen in de DT worden opgenomen, maar zonder dat hier een SNOMED-code aan gekoppeld kan worden. Tot hier een oplossing voor is, worden deze groepen niet opgenomen in de Diagnosethesaurus.
 - De richtlijnen van SNOMED laten het aanmaken van bepaalde groepen niet toe (bijv. omdat een groep in Orphanet alleen de zeldzame varianten van deze groep beschrijft zoals 'Rare adrenal disease'). Deze groepen kunnen dus niet opgenomen worden in de Diagnosethesaurus. Volgens de huidige richtlijnen mag de SNOMED-koppeling in de DT niet algemener zijn (of specifieker).
- Voor 'groepen van aandoeningen' die voldoen aan de richtlijnen van SNOMED om als concept opgenomen te worden, is er geen direct knelpunt. Dit betekent dat voor bestaande termen in de Diagnosethesaurus een koppeling gemaakt kan worden naar de betreffende ORPHAcodes voor 'groep van aandoeningen'. Er kunnen ook nieuwe termen in de Diagnosethesaurus worden aangemaakt.
- Groepen kunnen alleen worden opgenomen als zij aan alle volgende voorwaarden voldoen:
 - Er is vraag naar vanuit de ziekenhuizen;
 - De relevante wetenschappelijke vereniging gaat akkoord;
 - De naamgeving van de groep in de Orphanet nomenclatuur voldoet aan de SNOMED richtlijnen;
 - De groep is hetzelfde (= heeft zelfde 'kinderen') in de Orphanet classificaties en in de SNOMED hiërarchie.
- Koppeling van bredere ORPHAcodes naar smallere Diagnosethesaurus en SNOMED concepten:

- Belangrijk is dat in de Diagnosethesaurus de SNOMED-koppeling altijd exact gelijk moet zijn qua betekenis. Hier zit dus (nog) geen NTBT(smaller naar breed)-koppeling in. Als ORPHAcodes overkoepelend gekoppeld gaan koppelen (vanwege lokalisatie of morfologie), dan zal dit alleen in de ORPHAcode zelf zitten.
- Voorbeeld: 'anaplastisch astrocytoma van myelum' (DT 58605) en 'anaplastisch astrocytoma van hersenen' (DT 37976) zouden beide gekoppeld worden aan ORPHA:251589 'anaplastisch astrocytoma'. Orphanet kent hierin geen verder specificatie naar lokalisatie.

De ORPHA-viewer

In opdracht van de UMCNL heeft DHD een viewer ontwikkeld waarmee ziekenhuizen (zowel umc's als deelnemende topklinische ziekenhuizen) terugkoppeling ontvangen over het aantal patiënten met een zeldzame aandoening dat ze onder behandeling hebben. Door de gegevens van alle ziekenhuizen te combineren, kan bovendien het totaal aantal patiënten per aandoening in Nederland in beeld worden gebracht. Inzicht in deze (epidemiologische) informatie helpt onder andere bij onderzoek en het maken van beleid, waardoor de zorg voor patiënten verbeterd kan worden. Het helpt de individuele expertisecentra daarnaast om binnen de ERN's informatie uit te wisselen over de zorg die ze leveren.

De wens van de UMCNL is dat de informatie uit de viewer in de toekomst ook kan worden gebruikt in de beoordelingsprocedure van de expertisecentra. Ziekenhuizen hoeven de patiëntaantallen dan niet meer handmatig per zeldzame aandoening te onttrekken uit het EPD, maar kunnen hier de viewer voor gebruiken waar deze gegevens op een eenvoudige manier inzichtelijk worden gemaakt.

De databron die voor de ORPHA-viewer wordt gebruikt is de Landelijke Basisregistratie Ziekenhuiszorg (LBZ). Alle Nederlandse ziekenhuizen leveren data voor de LBZ aan DHD. In de LBZ zit ook de informatie die wordt vastgelegd met de Diagnosethesaurus. Een kanttekening hierbij dat nog niet elk ziekenhuis de informatie op het detailniveau van de Diagnosethesaurus goed aanlevert aan DHD. De belangrijkste oorzaak hiervan zijn technische belemmeringen in specifieke EPD-software. Om ervoor te zorgen dat de informatie in de ORPHA-viewer volledig is, is het belangrijk dat zowel de registratie in het EPD als de aanlevering van Diagnosethesaurus-informatie aan DHD verbeterd wordt.

Als u meer wilt weten over de ORPHA-viewer (bijv. waar u toegang kunt aanvragen) dan kunt u mailen naar info@dhd.nl.