



ORPHAcodes vastleggen met de Diagnosethesaurus

De Orphanet nomenclatuur met bijbehorende ORPHAcodes is de internationale standaard voor het vastleggen en uitwisselen van gegevens over zeldzame aandoeningen. De 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 door het ministerie van VWS. Erkenning vindt plaats op basis van ORPHAcodes en ziekenhuizen dienen hierbij ook aan te geven hoeveel patiënten er in behandeling zijn per ORPHA-code.

Vastleggen zonder extra registratielast

Artsen in Nederlandse ziekenhuizen gebruiken de Diagnosethesaurus om aandoeningen vast te leggen in het epd. Eind 2021 zijn de ORPHAcodes toegevoegd aan de Diagnosethesaurus (in opdracht van de NFU). Specifieker gezegd: er is een koppeling opgenomen tussen diagnoses en ORPHAcodes. Wanneer een arts een diagnose vastlegt in het primaire zorgproces, komt de hieraan gekoppelde ORPHA-code automatisch beschikbaar.

Een voorbeeld voor de diagnose ALS:

- Diagnosethesaurus:14631 'Amyotrofe laterale sclerose'
- ORPHA:803 'Amyotrofische laterale sclerose'

De ORPHAcodes zijn beschikbaar voor onder andere uitwisseling, zonder dat zij aanvullend geregistreerd hoeven te worden in het epd. Ter indicatie: In december 2022 bevatte de Diagnosethesaurus 5.243 diagnoses met een gekoppelde ORPHAcode. Meer achtergrondinformatie? Lees dan [dit interview](#) met klinisch geneticus Wendy van Zelst-Stams.

Inzicht in vastgelegde gegevens

DHD heeft van de NFU aanvullend de opdracht gekregen om een ORPHA-viewer te ontwikkelen waar de vastgelegde data over zeldzame aandoeningen zichtbaar worden gemaakt. Ziekenhuizen krijgen met deze viewer eenvoudig inzicht in hun eigen patiëntenaantallen en het totaal aantal patiënten in Nederland.

Aan de slag met goede vastlegging

Voor (her)gebruik van de vastgelegde gegevens, bijvoorbeeld ten behoeve van de beoordelingsprocedure voor de erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen, is het belangrijk dat artsen de Diagnosethesaurus gebruiken. In het kader hiervan geven wij een aantal aandachtspunten mee:

- Het registreren van een dbc-diagnosetypering of ICD-10-code volstaat niet om het onderscheid te maken tussen zeldzame aandoeningen. De dbc-diagnosetypering is bedoeld voor financiële afwikkeling en is niet specifiek genoeg. De ICD-10-code is specifiek, maar 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 neemt u contact op met DHD.

- Wij adviseren ziekenhuizen om steeds de meest recente versie van de Diagnosethesaurus te implementeren.
- 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 traject meer informatie wordt verzameld.
- 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. Een van de epd-leveranciers slaat de ORPHAcodes direct op in het epd bij een patiënt, terwijl bij een andere leverancier voorlopig alleen het thesaurus-id van de Diagnosethesaurus wordt opgeslagen. De bijbehorende ORPHAcodes kunnen hier met de lijst van DHD bij worden gezocht. In afstemming met de epd-leveranciers zal DHD specifieke informatie opstellen over de mogelijkheden van registratie en hergebruik van de ORPHAcodes per epd-leverancier. Hierover volgt later meer informatie.

Meer informatie of vragen?

De NFU 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 NFU op zeldzame aandoeningen vindt u op de NFU-website. Vragen of opmerkingen over ORPHAcodes kunt u kwijt via het formulier onderaan deze websitepagina. DHD pakt deze vragen en opmerkingen op in afstemming met de NFU en Orphanet.

Op de volgende pagina's vindt u aanvullende informatie over:

- De Orphanet nomenclatuur en classificaties
- ORPHAcodes in relatie tot de Diagnosethesaurus
- De ORPHA-viewer



Aanvullende informatie

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 en in de tijd stabiele code: de ORPHAcode.

Een 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. Op basis van klinische criteria worden entiteiten ingedeeld in specifieke classificaties. 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 twee 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.
- 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'. De NFU heeft DHD opdracht gegeven om voorlopig nog geen ORPHACodes te koppelen van het niveau 'groep van aandoeningen'. Op dit niveau willen expertisecentra mogelijk wel rapporteren, maar wordt bij voorkeur niet geregistreerd. De NFU 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'. Hierdoor is er dus wel behoefte om patiëntaantallen die vallen onder een ORPHACode 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 plan is om het aggregeren tot niveau 'groep van aandoening' ook op te nemen in de ORPHA-viewer.
- In de Diagnosethesaurus zijn alle ORPHACodes van het type 'aandoening' opgenomen die in 2021 in de internationale SNOMED CT-Orphanet-mappingtabel waren gepubliceerd. De meest actuele mappingtabel staat op deze website (ORPHA-SNOMEDCT_Mapping_File_production.xlsx). Het koppelen van de Diagnosethesaurustermen aan ORPHACodes vond plaats in afstemming met Nictiz en Orphanet Nederland op basis van deze mappingtabel. Daarnaast is gekeken voor welke ORPHACodes van het type 'aandoening' of 'subtype van aandoening' expertise was aangevraagd door een instelling in Nederland. Voor de ontbrekende ORPHACodes zijn nieuwe diagnoses toegevoegd aan de Diagnosethesaurus. Vooralsnog betreft dit een 1:1 koppeling, wat betekent dat voor deze gevallen de diagnose in de Diagnosethesaurus en in Orphanet exact hetzelfde zijn.



- 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 ORPHA-viewer

De NFU heeft DHD gevraagd een viewer te ontwikkelen 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 NFU 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.

Meer informatie volgt zodra de ORPHA-viewer gereed is.