



# Welkom bij de kennissessie

Hoe krijgen mensen met een zeldzame aandoening en hun betrokken zorgverleners beschikking over relevante gezondheidsgegevens?

# Huishoudelijke regels

- Beschikbaarheid presentaties [www.nictiz.nl/22september2022](http://www.nictiz.nl/22september2022)
- Vragen na afloop van elke presentatie en einde middag

| 22/09/2022 |

# Standaardisatie jeugdgezondheidszorg en geboortezorg in de Nederlandse zorgmarkt

Ananta Sotthewes  
Productmanager

| 22/09/2022 |

# Voorstellen



Ananta Sotthewes

Productmanager jeugdgezondheidszorg en geboortezorg



sotthewes@nictiz.nl

Verantwoordelijk voor ontwikkeling, beheer en kwalificatie, implementatie en doorontwikkeling rondom digitale informatie-uitwisseling in de geboortezorg en jeugdgezondheidszorg.

Mijn kracht is het doelgericht uitzetten van de lijnen en het op enthousiaste wijze verbinden van stakeholders.

# JGZ-ontwikkelingen Nederlandse markt



# Wie en gebruik

## Wie houden zich ermee bezig?

- 40 JGZ organisaties / GGD'en
- 5 JGZ leveranciers
- Opdrachtgevers VNG / VWS
- Koepels: GGD GHOR NL / Actiz Jeugd / AJN
- Kennisinstituten: NCJ / Nictiz & VZVZ
- Secundair datagebruik: RIVM

## JGZ informatiestandaard in gebruik

- Onderlinge uitwisseling van dossiers
- Uitwisseling met het RIVM (RVP)
- Neonatale hiepriek met het RIVM (NHS)

# Kennisdeling speerpunten JGZ voor de komende periode



## Kennis

Verkenning uitwisseling Geboortezorg met JGZ (WEGIZ) / **volwassenendossier** / maternale grieprik

**Verkenning** transitie **hergebruik van data** domein overstijgend: FHIR profielen, Zibs/PGO, koppeling aan internationale codestelsels (SNOMED) in het kader van uitwisselbaarheid.

Stakeholdermanagement: aansluiten bij actualiteit, trend en verbinden met de praktijk

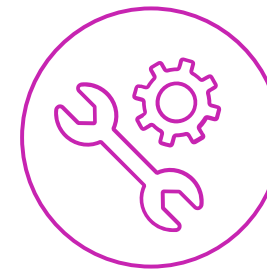


## Toepassing

Soepel **kwalificatie- en acceptatieproces** tussen VZVZ & Nictiz / Implementatie zib

Versnelling in uitrol door inzet van **transformatiescripts**: niet wachten tot iedereen over gaat.

Inzet van **implementatietool** Amigo! centraal punt voor achtergrondinformatie.



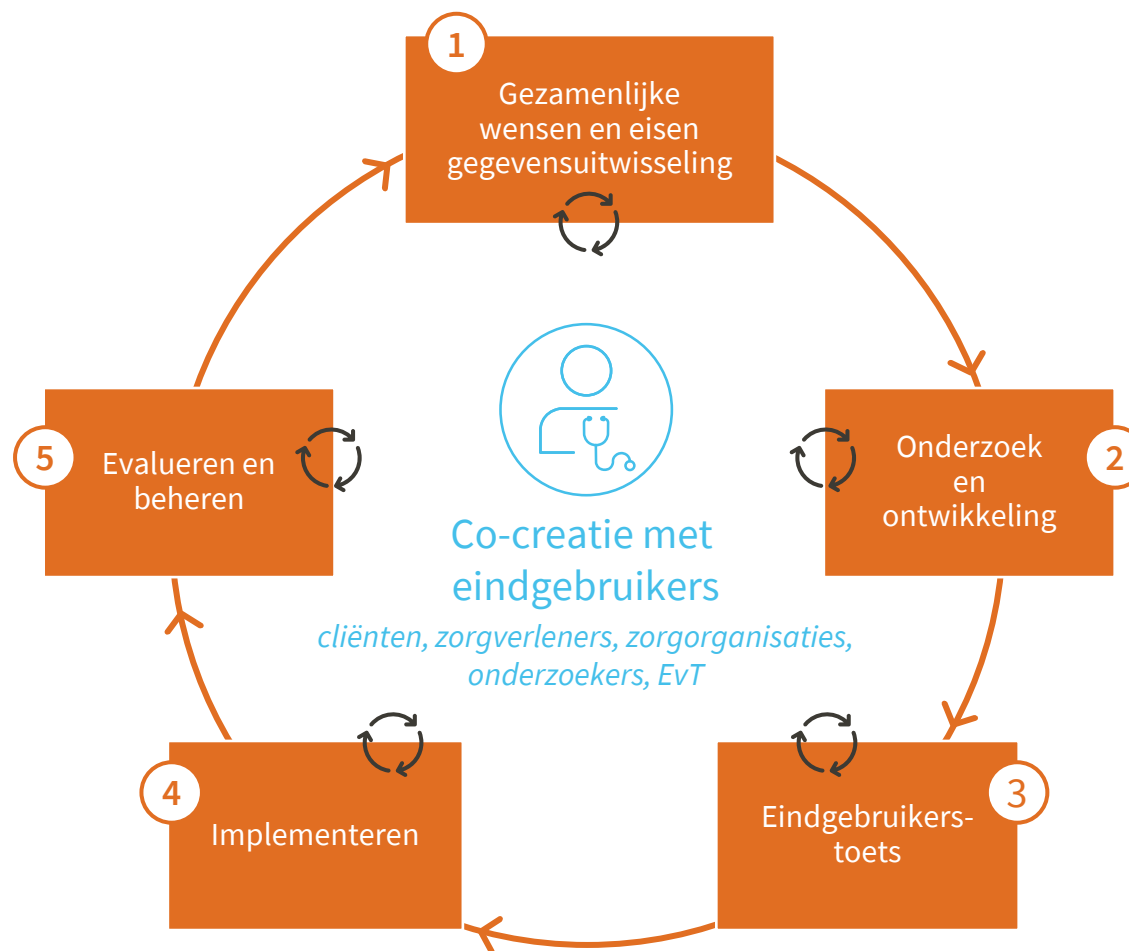
## Beheer

Gezamenlijke **roadmap** & beheerdocument + samenwerkingsovereenkomst

**Beheer** & onderhoud informatiestandaard JGZ (gestructureerde DOB).

Workflowchecks / **releaseproces** met sprints / centraal punt (**brievenbusprocedure**).

# Geboortezorg ontwikkelingen





# Wie en gebruik

## Wie houden zich ermee bezig?

- Eindgebruikers: cliënten, zorgverleners, zorgorganisaties, onderzoekers, EvT
- 3 VIS, 3 ZIS, 4 kraam, 4 PGO leveranciers
- Opdrachtgever VWS (ZN) / VIPP Babyconnect
- Koepels: NVOG, NVK, KNOV, BO
- Kennisinstituten: CPZ / Nictiz / ZIN
- Secundair datagebruik: RIVM / Perined

## GZ informatiestandaarden in gebruik

- Uitwisseling van screening / kernset in het kader van secundair datagebruik.
- Pilot in noord Nederland met stichting MedMij, VIPP Babyconnect, stichting wij zijn Gerrit, VZVZ, HINQ

# Kennisdeling speerpunten voor de komende periode Geboortezorg



## Kennis

Verloskunde (incl. echogegevens), gynaecologie, kindergeneeskunde, en kraamzorginformatie: allemaal verschillende informatiebronnen van zorgverleners met wie iemand die zwanger is, te maken krijgt. Oftewel: **netwerkzorg**.

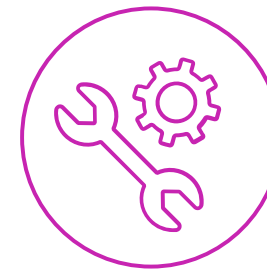
Met VIPP Babyconnect aan de slag met landelijke vertaaltabel, zodat **databeschikbaarheid** kan worden gerealiseerd (pilot regio Noord Nederland).



## Toepassing

Door deze gegevens te verzamelen, krijgen **eindgebruikers** zoals cliënten, zorgverleners, zorgorganisaties en onderzoekers **meer regie op hun data**. En meer regie leidt, zo is de verwachting, tot een betere kwaliteit van zorg.

Dit omdat uitkomsten, metingen en ervaringen actiever in beeld komen. Zorginformatie is namelijk vaker tijdig, volledig en juist beschikbaar op het juiste moment op de juiste plek.



## Beheer

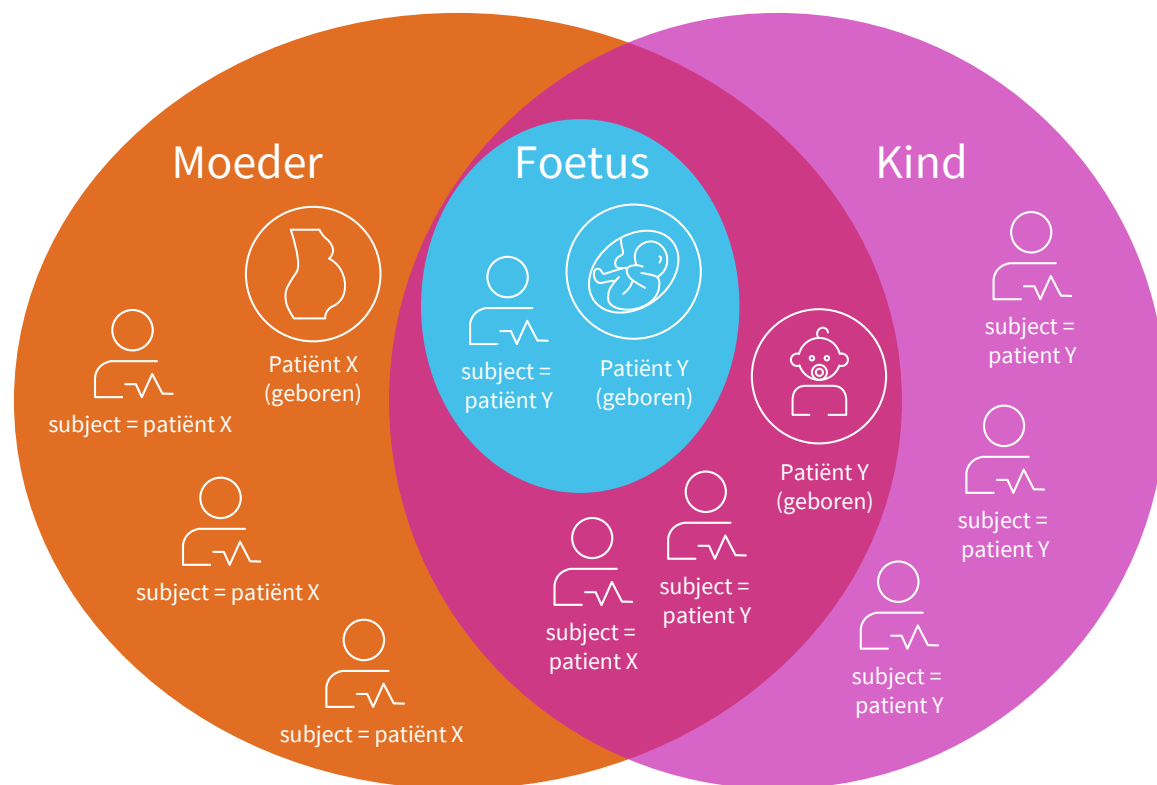
De nieuwe versie: **integrale** informatiestandaard Geboortezorg, ook wel bekend als het Perinataal Woordenboek en Dataset (PWD) 3.2.3, speelt daarin een sleutelrol.

Basis voor de inhoudelijke basis voor een integrale zwangerschapskaart voor de client (**PGO**).

Daarnaast draagt Nictiz zorg voor **beheer & onderhoud van de huidige informatiestandaarden** inclusief de **kwalificatie** om te toetsen of leveranciers de informatiestandaard conform verwachting heeft ingebouwd.

# Internationaal HL7 FHIR project foetusgegevens

Verzamelde gegevens bij een geboren kind







# Internationale ontwikkelingen zeldzame ziekten bij kinderen: Gegevens delen is cruciaal

Liesbeth Siderius

# Internationale ontwikkelingen op gebied van zeldzame ziekten bij kinderen

## Gegevens delen is cruciaal

Liesbeth Siderius



World Health Organization



Nictiz 22-09-2022 Loosdrecht



# Zeldzame ziekten

70% manifesteren zich in de jeugd

In 2009 identificeerde de Europese Patiëntenorganisatie voor zeldzame ziekten (**EURORDIS**) drie gemeenschappelijke problemen van mensen met een zeldzame aandoening:

- een lange weg naar de diagnose;
- behoefte aan een multidisciplinaire aanpak;
- gebrek aan voldoende sociale ondersteuning.



- Preventive Child Health  
Jeugd Gezondheid Zorg  
WHO Home Bases record

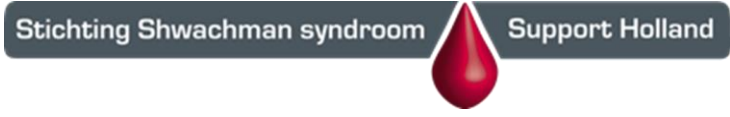
- Digitale medische richtlijnen

- Zelf aangeven wat goed gaat  
en wat minder goed.





# Shwachman Diamond Syndrome

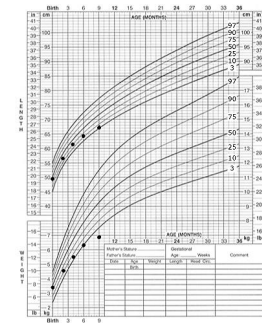


## Kenmerken

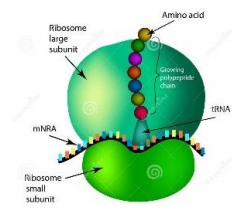
- Vette, stinkende ontlasting
- Groeiachterstand gewicht&lengte
- Veel infecties

## Shwachman Diamond Syndrome- Management

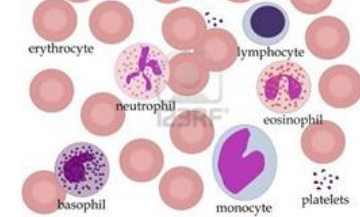
- pancreas insufficiency
- weinig neutrophielen
- botafwijkingen
- autistische kenmerken



Ribosome



Smear of peripheral blood



ANNALS OF THE NEW YORK ACADEMY OF SCIENCES  
Issue: Annals Meeting Reports

### Draft consensus guidelines for diagnosis and treatment of Shwachman-Diamond syndrome

Yigal Dror,<sup>1</sup> Jean Donadieu,<sup>2</sup> Jutta Kogelmeier,<sup>3</sup> John Dodge,<sup>4</sup> Sanna Toiviainen-Salo,<sup>5</sup> Outi Makitie,<sup>5</sup> Elizabeth Kerr,<sup>1</sup> Cornelia Zeidler,<sup>6</sup> Akiko Shimamura,<sup>7</sup> Neil Shah,<sup>3</sup> Marco Cipolli,<sup>8</sup> Taco Kuijpers,<sup>9</sup> Peter Durie,<sup>1</sup> Johanna Rommens,<sup>1</sup> Liesbeth Siderius,<sup>10</sup> and Johnson M. Liu<sup>11</sup>





Patient Information	Primary Care	Diagnosis Collaborative care	Social Services
<a href="http://www.shwachman.nl">www.shwachman.nl</a> <a href="https://rarecare.world">https://rarecare.world</a>	Growth retardation Recurrent infections (LOINC)	Guideline SDS (Orphanetcode; SNOMED, ATC e.a.)	Recurrent illness Fatigue, Short (ICF-CY; ISO 9999)

Stichting Shwachman syndroom Support Holland

New Diagnostics

**Diagnosis**  
 Hurler syndrome  
 PKU, Duchenne MD, FOP  
 Shwachman Diamond Syndrome

ICD - 10  
 Orphacode  
 OMIM  
 SNOMED -CT  
 DCOM

**Sign primary care**  
 Heelstick screening  
 Hearing screening  
 Growth; Development

**Guideline**  
 Collaborative Health Care

Interoperable data model



New Therapeutics



**Registry**  
 Data collection with systematically organised computer processable collection medial terms

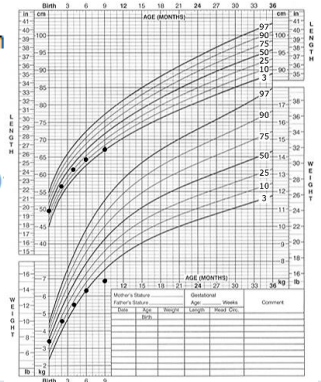
**Guideline**  
 Social services and rehabilitation





# Jeugd Gezondheids Zorg - NL Basis data set


Bevalling: R015, 0..1  
 Pasgeborene en eerste leven  
 Zorgplan: R048, 0..1  
 Activiteit: R018, 0..1  
 Meldingen: R052, 0..1  
 Terugkerende anamnese: R0  
 Algemene indruk: R020, 0..1  
 Functioneren: R021, 0..1  
 Huid/haar/nagels: R022, 0..1  
 Hoofd/hals: R023, 0..1  
 Romp: R024, 0..1  
 Bewegingsapparaat: R025, 0..1  
 Gintaria/pubertiteitsontwikkeling: R026, 0..1  
 Groei: R027, 0..1  
 Psychosociaal en cognitief fu  
 Motorisch functioneren: R031  
 Spraak- en taalontwikkeling: R032, 0..1  
 Inscha  
 Voorlic  
 Hielpr  
 Visus-  
 Hartor  
 Gehoc  
 Rijksv  
 Van Wiechen ontwikkelingsonderzoek: R042, 0..1  
 BFMT: R043, 0..1



**LOINC:42819-3**  
**Failure to thrive**

**Shwachman-  
 Diamond syndrome**  
**ORPHA:811**  
**OMIM# 260400**

- Bewegingsapparaat onderzocht: 212 1..1 (W0004, BL, Ja Nee)
- Wervelkolom: G024, 0..\*
- Hoogteverschil gibbus bij scoliose: 800 0..1 (W0239, PQ, Verschil in millimeter)
- Scoliose hoekmeting: 218 0..1 (W0240, KL\_AN, Scoliose hoekmeting)
- Lichaamskant scoliose hoekmeting: 801 0..1 (W0206, KL\_AN, Rechts Links)
- Heupen: G026, 0..\*
- Toelichting bijzonderheden heupen: 1446 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- Bijzonderheden bovenste extremititeiten: 802 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- Bijzonderheden hand rechts: 1426 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- Bijzonderheden hand links: 1425 0..1 (W0082, AN, Alfnumeriek 4000)
- Onderste extremititeiten: G028, 0..\*
- Beenlengteverschil: 804 0..1 (W0239, PQ, Verschil in millimeters)
- Bijzonderheden voet rechts: 223 0..\* (W0244, KL\_AN, Bijzonderheden voeten)
  - Klompvoet: 01, 01
  - Platvoet corrigeerbaar: 02, 02
  - Platvoet niet corrigeerbaar: 03, 03
  - Te korte achillespees: 04, 04
  - Anders: 98, OTH (nullFlavor)
- Bijzonderheden voet links: 223 0..\* (W0244, KL\_AN, Bijzonderheden voeten)
  - Klompvoet: 01, 01
  - Platvoet corrigeerbaar: 02, 02
  - Platvoet niet corrigeerbaar: 03, 03
  - Te korte achillespees: 04, 04
  - Anders: 98, OTH (nullFlavor)

**Short hallux HP:0010109**

**Fibrodysplasia Ossificans  
 Progressiva**  
**ORPHA:337**  
**OMIM:135100**

Rubriek: Contactgebonden: Ja. Vastleggen van het onderzoek naar de houding, de vorm en de functie van de wervelkolom en de e





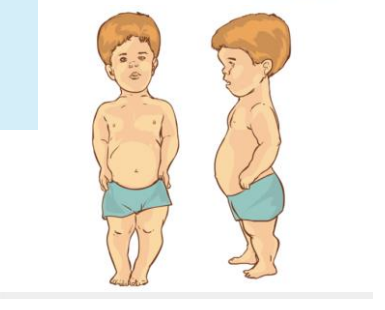
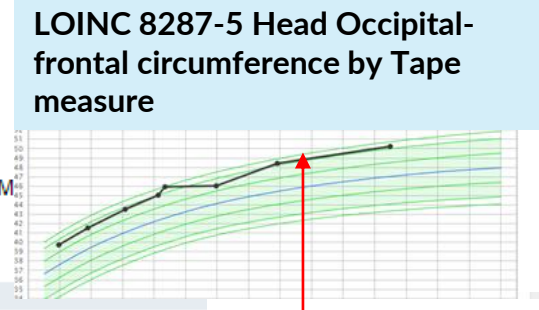
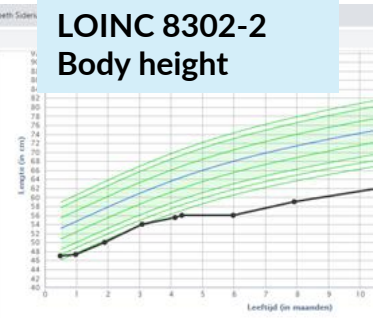
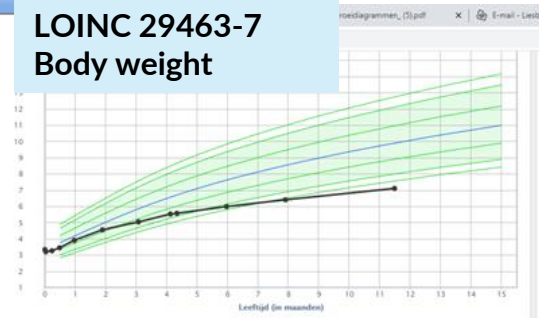
# Jeugd Gezondheids Zorg – NL Basis data set



- ↳ Bijzonderheden groei: 234 0..1 (W0082, AN, Alfanumeriek 4000)
- ↳ Lengte: 235 0..1 (W0252, PQ, Lengte in millimeters)
- ⊕ ↳ Methode lengtemeting: 236 0..1 (W0253, KL\_AN, Methode lengtemeting)
- ↳ Groeicurve lengte naar leeftijd: 237 0..1 (W0167, BER, Berekend veld)
- ↳ Target height: 809 0..1 (W0167, BER, Berekend veld)
- ↳ Target Height Range: 810 0..1 (W0167, BER, Berekend veld)
- ↳ Gewicht: 245 0..1 (W0260, PQ, Gewicht in grammen)
- ⊕ ↳ Methode gewichtsmeting: 246 0..1 (W0261, KL\_AN, Methode gewichtsmeting)

## ACHONDROPLASIA OMIM #100800 Orpha:15

- ↳ BMI-curve: 813 0..1 (W0167, BER, Berekend veld)
- ⊕ ↳ Gewichtsklasse op basis van BMI: 1492 0..1 (W0668, KL\_AN, Gewichtsklasse op basis van BMI)
- ↳ Middelomtrek in millimeters: 1485 0..1 (W0252, PQ, Lengte in millimeters)
- ↳ Hoofdomtrek: 252 0..1 (W0267, PQ, Hoofdomtrek in millimeters)
- ↳ Groeicurve hoofdomtrek naar leeftijd: 253 0..1 (W0167, BER, Berekend veld)



Risico Waterhoofd

Nieuwe behandeling

Pauli Orphanet Journal of Rare Diseases (2019) 14:1  
<https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>

Orphanet Journal of Rare Diseases

REVIEW Open Access

### Achondroplasia: a comprehensive clinical review

Richard M. Pauli



**VOXZOGO™**  
(vosoritide) for injection

## Achondroplasia-groei curve bij ieder bezoek JGZ



Nictiz 22-09-2022 Loosdrecht





The structure and codes of the ICF

The ICF does this as well. In the ICF, ICF categories are like the geometrical objects in the previous illustration. ICF categories are placed in similar groupings of health and health-related domains and are organized in a hierarchical manner.

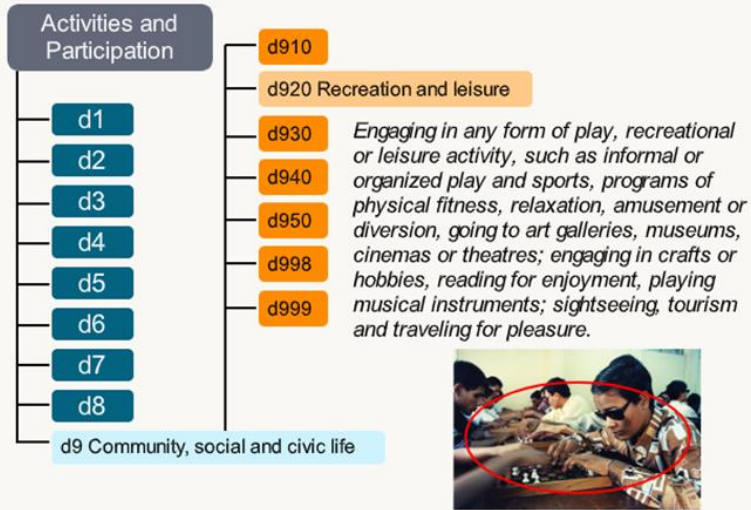


Zelf aangeven wat goed gaat en wat minder goed.

The following slides will explain how the ICF is structured and organized.



Categories at the 2nd level: Definition



Kolkata, 2020

**TOP 13 ICF Shwachman  
D920.1**

Pilot 2022  
5 volwassenen

Stichting Shwachman syndroom



Support Holland

**Activities and participation**

- d920 Recreation & leisure
- d240 Handling stress and other psychological demands
- d850 Remunerative employment
- d570 Looking after one's health
- d475 Driving
- d310 Understand spoken messages
- d720 Complex interpersonal interactions
- d610 Acquiring a place to live
- d750 Informal social relationships
- d640 Doing housework
- d710 Basic interpersonal interactions
- d230 Carrying out daily routine
- d210 Undertaking a single task

**Functions**

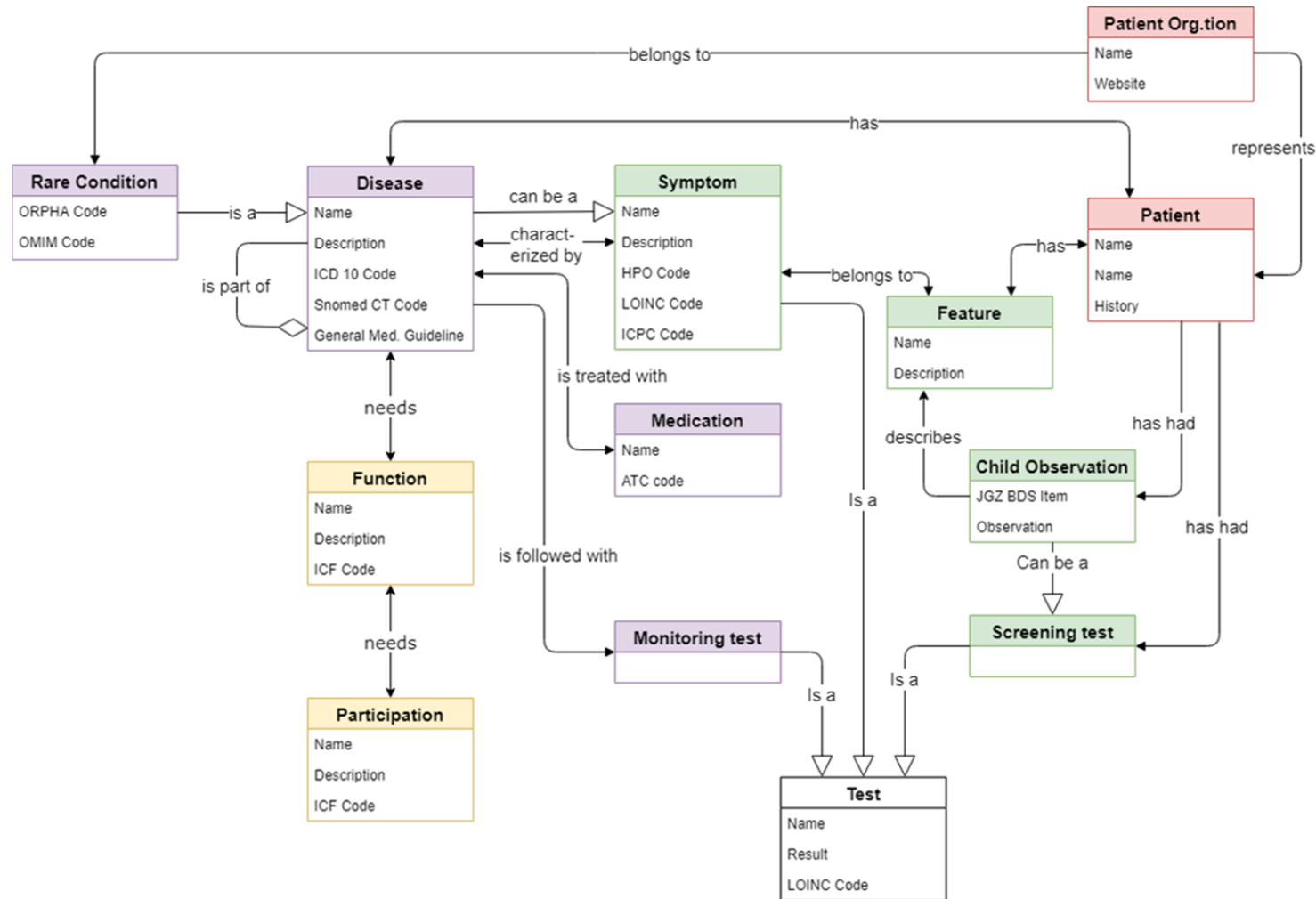
- b152 Emotional functions
- b126 Temperament and personality functions
- b455 Exercise tolerance functions
- b125 Dispositions and intra-personal functions

**Environmental factors**

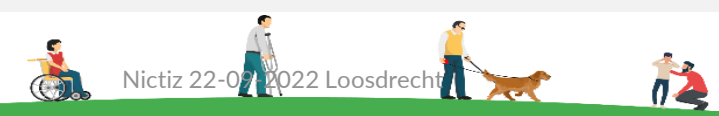
- e310 Immediate family
- e330 Peoples in positions of authority
- e355 Health professionals
- e360 Other professionals
- e120 Transportation



# Unified Modeling Language (UML)



29TH INTERNATIONAL PEDIATRIC ASSOCIATION CONGRESS Panama City, Panama March 17-21, 2019



# Van Kenmerk naar Richtlijn

## Kenmerken

- Vette, stinkende ontlasting
- Groeiachterstand gewicht&lengte
- Veel infecties

## Shwachman Diamond

## Syndrome- Management

- pancreas insufficiency
- weinig neutrofielen
- botafwijkingen
- Verschijnselen lijkende autisme

Kenmerk  
Groeiaachterstand

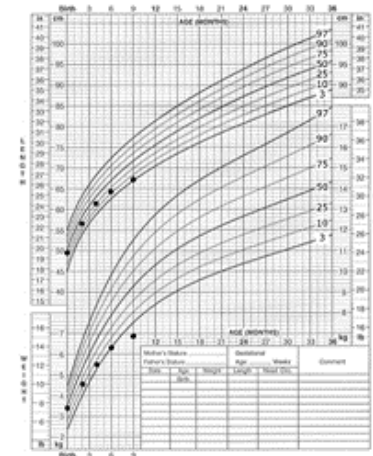
• Observatie

Symptoom  
Failure to thrive

- HP:0001531
- LOINC:42819-3 Failure to thrive [CCC]
- ICPC: T10

Diagnose  
Pancreas  
insufficiëntie

- ICD -10  
K86.81



Ann. N.Y. Acad. Sci. ISSN 0077-8923

ANNALS OF THE NEW YORK ACADEMY OF SCIENCES  
Issue: Annals Meeting Reports

**Draft consensus guidelines for diagnosis and treatment of Shwachman-Diamond syndrome**

Yigal Dror,<sup>1</sup> Jean Donadieu,<sup>2</sup> Jutta Kogelmeier,<sup>3</sup> John Dodge,<sup>4</sup> Sanna Toiviainen-Salo,<sup>5</sup> Outi Makitie,<sup>5</sup> Elizabeth Kerr,<sup>1</sup> Cornelia Zeidler,<sup>6</sup> Akiko Shimamura,<sup>7</sup> Neil Shah,<sup>8</sup> Marco Cipolli,<sup>8</sup> Taco Kuijpers,<sup>9</sup> Peter Durie,<sup>1</sup> Johanna Rommens,<sup>1</sup> Liesbeth Siderius,<sup>10</sup> and Johnson M. Liu<sup>11</sup>

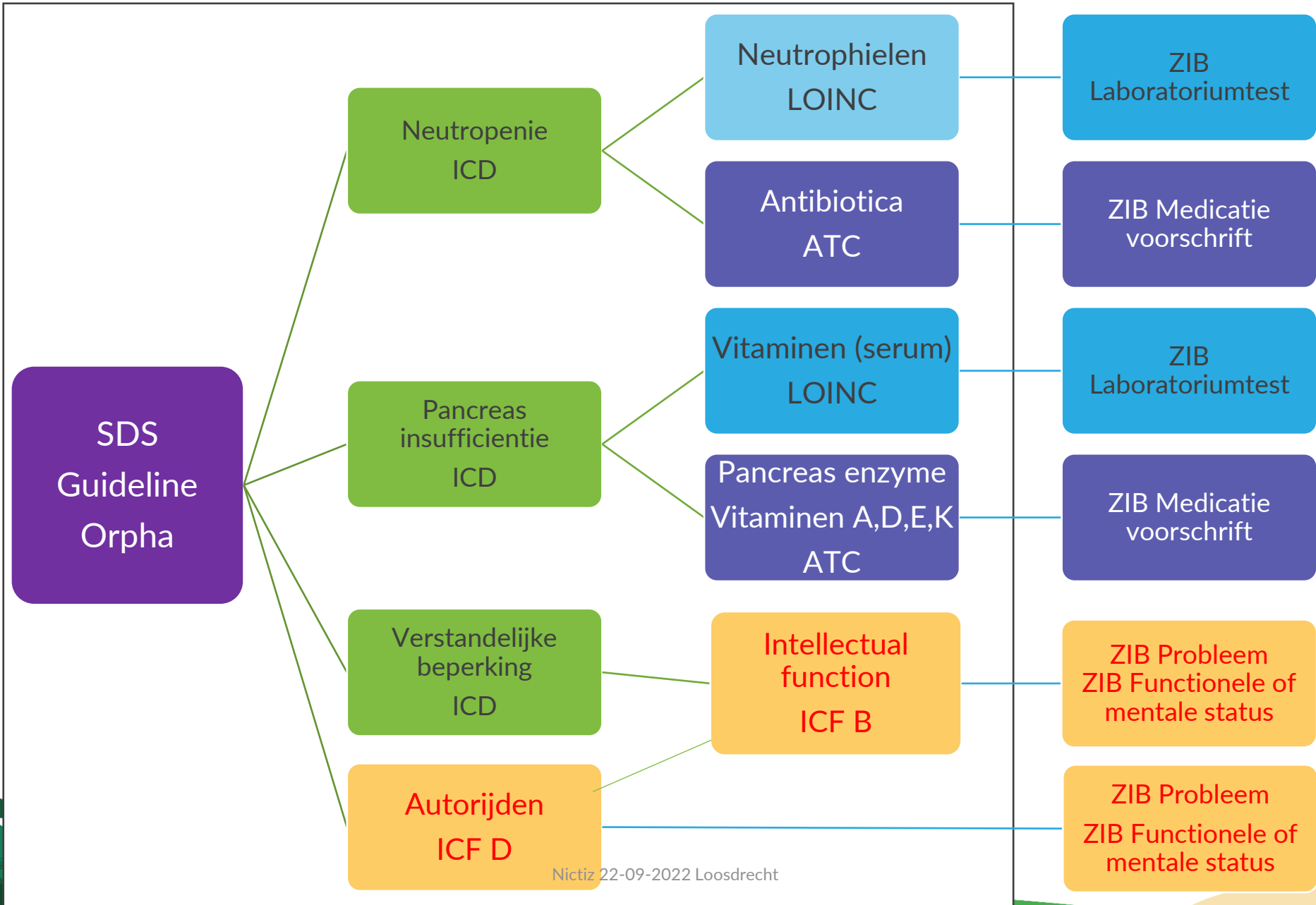
Shwachman  
Diamond S  
ORPHA:811  
OMIM# 260400

Taai slijm ziekte CF  
ORPHA:586  
OMIM # 21970



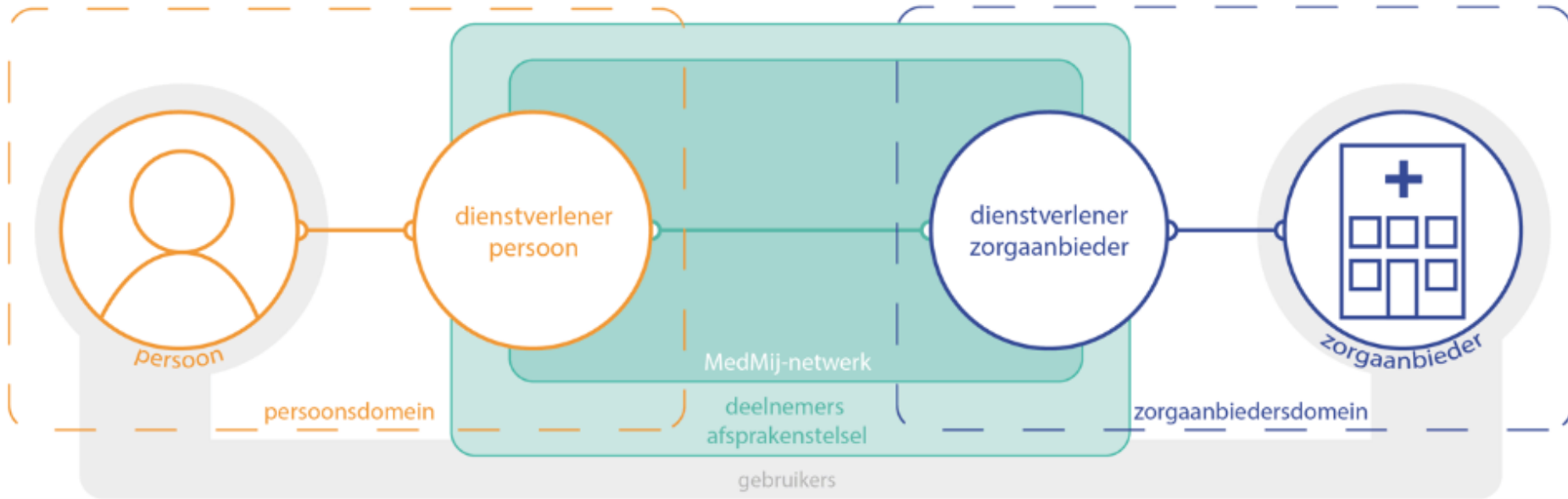
# Rare Care World

MedMij ZIB's  
(binnen gegevenssets)





# Persoonlijke Gezondheid Omgeving




veilig online uitwisselen  
van gezondheidsgegevens




Nictiz 22-09-2022 Loosdrecht




# Eerste voorbeeldinrichting Persoonlijke Gezondheid Omgeving= PGO (sept. 2020)




Shwachman Diamond Syndrome (SDS2)





- Home
- Overzicht
- Gezondheid
- Medische Gegevens
- Zelfzorg
- Mekingen
- Diabeteszorg
- Aanbevelingen
- Herinneringen
- Actiesplan
- Bijwerkingen
- Erqstate
- Behandelingen
- COVID
- Harfalen
- Plankton
- Shwachman Diamond Syndrome (SDS2)
- Linwestijl
- Communicatiecentrum



**Voer medicatie in**

Sort by Medication Name

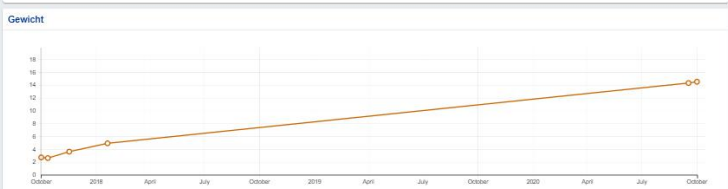
**Amoxicillin**  
Set Reminder View Details

**Vitamin K 0.1 MG Oral Tablet**  
Set Reminder View Details

**Pancreatin**  
Set Reminder View Details

**Vitamins A & D**  
Set Reminder View Details

**Gewicht**



Date	Value	Source	Notes
01/10/2020 13:05	14.500 kg	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
17/09/2020 06:17	14.300 kg	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
20/01/2018 06:29	4.900 kg	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
17/11/2017 06:31	3.600 kg	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
12/10/2017 13:20	2.600 kg	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
01/10/2017 13:35	2.700 kg	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	

**Lab resultaten**

Neutrofielen 29/09/2020 09:00: 4 Mijard/ L


Neutrofielen 04/08/2020 09:00: 11 Mijard/ L

Neutrofielen 24/04/2020 09:00: 2 Mijard/ L

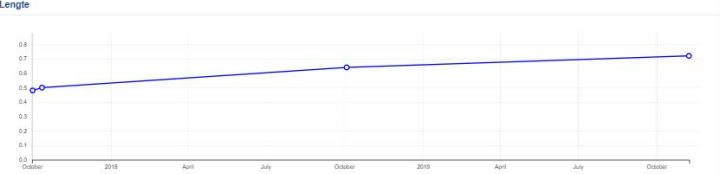
Neutrofielen 01/10/2019 09:00: 3 Mijard/ L

**Neutrofielen**

Date Range: Last 12 Months



**Lengte**



Date	Value	Source	Notes
07/11/2019 13:15	0.72 m	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
03/10/2018 13:14	0.64 m	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	
12/10/2017 13:14	0.50 m	Janneke de Vries via InstantPHR patient portal	



Nictiz 22-09-2022 Loosdrecht



# FHIR Profile chronic condition

Home Artifacts

Table of Contents > Home

RarecareFHIRIG - Local Development build (v0.1.0). See the [Directory of published versions](#)

## 1 Home

This repository contains the FHIR resources for the "Een PGO voor iedereen" ("A personal healthcare environment for everyone") project.

Note: *All example content is example only!* It is based on Shwachman Diamond Syndrome (SDS) data from rarecare.world, but for brevity it is much shorter than the actual data would be.

### 1.1 MedMij and the "PGO for everyone" project

The Netherlands has a national effort, [MedMij](#), to provide all Dutch citizens with a personal healthcare environment, web or mobile. However, persons with rare diseases have trouble seeing their condition properly represented. Due to the rare nature of their condition, vendors are hesitant to invest in small populations. Having a machine-readable Rare Condition profile would enable vendors to simply read the necessary data to provide those persons with customized dashboards, graphs and questionnaires to address their conditions properly. Moreover, healthcare professionals, patient organizations and researchers could all benefit from the structured collection of data.

The "PGO for everyone" project aims to provide such a machine-readable API for PGO's. The definitions for specific rare conditions are published as FHIR resources. PGO's can pull those in with an API, and use the definitions to provide disease-specific dashboards and questionnaires for those rare conditions.

### 1.2 The RareCare Data Model

The Rare Care models are maintained at <https://rarecare.world>

and (only partially complete yet) <https://decor.nictiz.nl/art-decor/decor-datasets-zaz->

From those resources FHIR profiles are generated. The basis is a Data Model of Rare Conditions:

- [MedMij and the "PGO for everyone" project](#)
- [The RareCare Data Model](#)
- [The RareCare FHIR profiles](#)
- [The RareCare FHIR API](#)





# DigitalHealthEurope recommendations on the European Health Data Space

3 mei 2022

Better diagnosis and treatment, improved patient safety, continuity of care and improved healthcare efficiency

Empower **individuals** to have control over their health data

Enable **health professionals** to have access to relevant health data



Assist **policy makers and regulators** in accessing relevant non-identifiable health data

Facilitate access to non-identifiable health data for **researchers and innovators**

Better health policy, greater opportunities for research and innovation



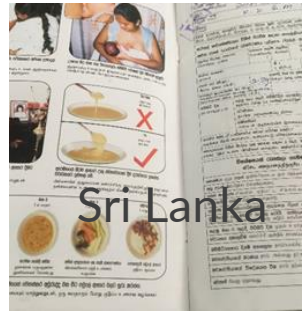
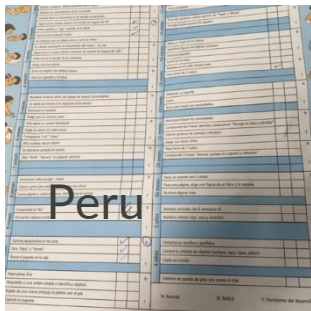
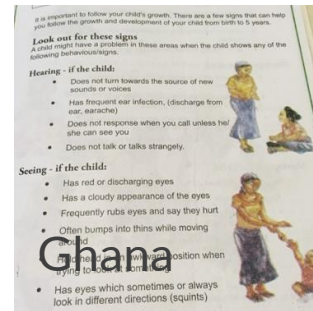
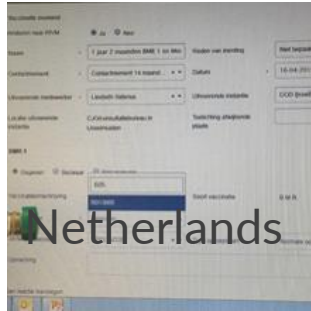


Universal health coverage, leave no child behind



World Health Organization

# Global Preventive Child Health Records



Academy of Pediatrics  
FOR THE HEALTH OF ALL CHILDREN

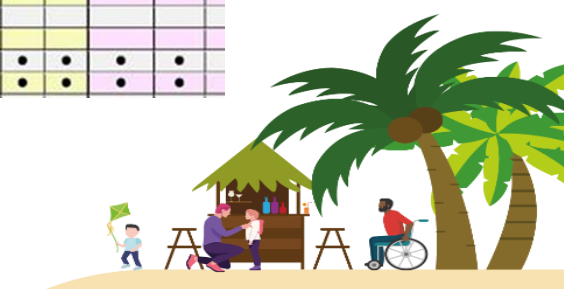
## 2015 Recommendations for Preventive Pediatric

Bright Futures/American Academy of Pediatrics

Family is unique; therefore, these Recommendations for Preventive Pediatric Health Care are for the care of children who are receiving competent parenting, have no manifestations of any problems, and are growing and developing in satisfactory fashion. Additional visits may be required if circumstances suggest variations from normal. Special, psychosocial, and chronic disease issues for children and adolescents may require separate and treatment visits separate from preventive care visits.

These guidelines represent a consensus by the American Academy of Pediatrics and Bright Futures. The AAP continues to emphasize the great importance of continuing comprehensive health supervision and the need to avoid fragmentation of care. Refer to the specific guidance by age as listed in Bright Futures guidelines: Shaw JS, Duncan PM, eds. *Bright Futures Guidelines for Health Supervision of Infants and Adolescents*. 3rd ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2011.

AGE	INFANCY									EARLY CHILDHOOD						MIDDLE CHILDHOOD	
	Prenatal	Newborn	3-5 d	By 1 mo	2 mo	4 mo	6 mo	9 mo	12 mo	15 mo	18 mo	24 mo	30 mo	3 y	4 y	5 y	6 y
<b>HISTORY</b>																	
Initial/Interval	●	●		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
<b>MEASUREMENTS</b>																	
Length/Height and Weight		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Head Circumference		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Weight for Length		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Body Mass Index												●	●	●	●	●	●
Blood Pressure		★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	●	●	●	●
<b>SENSORY SCREENING</b>																	
Vision		★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	●	●	●	●
Hearing		●	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	★	●	●	●
<b>PSYCHOSOCIAL/BEHAVIORAL ASSESSMENT</b>																	
Developmental Screening									●				●				
Autism Screening																	
Developmental Surveillance		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●
Psychosocial/Behavioral Assessment		●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●	●



# Global Child Health

## Recommendations for Preventive Pediatric Care Bright Futures/ American Academy of Pediatrics



	Feature	Diagnosis + #OMIM	Code
History	Family	Coffin Lowry Syndrome # 303600	HP:0001423
	X Linked Inheritance	Ocular Albinism # 300500	HP:0001419
Measurements	Failure to thrive	<b>ShwachmanDiamond S #260400</b>	HP:0001531 LOINC:42819-3Failure to thrive [CCC] ICPC: T10
	Head Circumference	<b>Achondropasia #100800</b>	LOINC 8287-5
Sensory screening	Nystagmus	Ocular Albinism # 300500	HP:0000639
Physical examination	Malformed ears	<b>Goldenhar syndrome #164210</b>	HP:0008551 ICPC:H80
	Foot abnormalities	<b>Fibrodysplasia Ossificans progressiva # 135100</b>	HP:0010109
Laboratory Test	Hematuria	Alport Syndrome # 301050 Nephrotic Syndrome	LOINC 13945-1 Erythrocytes in Urine sediment by high power field
Vaccination	National scheme	DKTP	ATC J07CA02

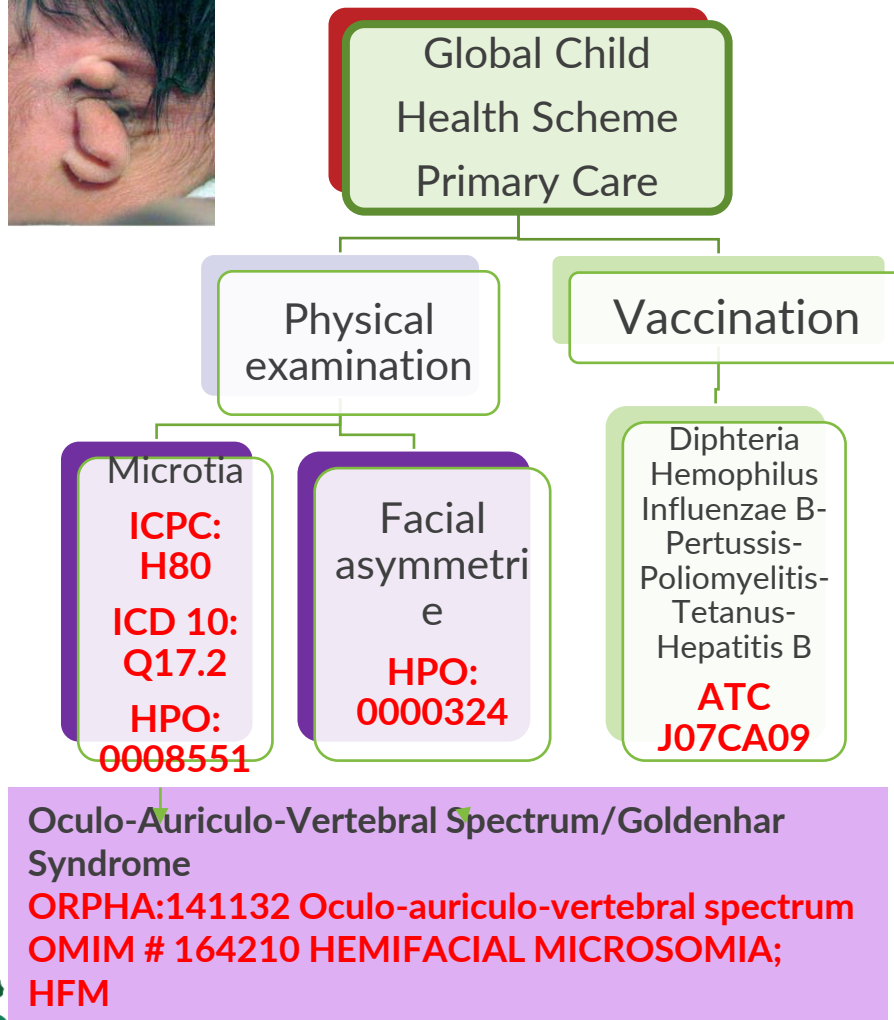


Nictiz 22-09-2022 Loosdrecht



# International classifications as a tool for interoperability in child health

## Towards a Global Integrated Digital Preventive Child Health Model



One code = One meaning

ICPC: International Classification of Primary Care

HPO: Human Phenotype Ontology

LOINC Standard for identifying health measurements, observations, and documents

ICD: International Classification of Diseases

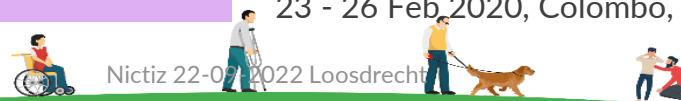
ATC: Anatomical Therapeutic Chemical Classification System

ORPHA: Classification of rare diseases

OMIM: Catalog of Human Genes and Genetic Disorders

*Use of terminologies enables semantic interoperability between systems using HL7 CDA and FHIR*

International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World  
23 - 26 Feb 2020, Colombo, Srilanka



- B87 Splenomegaly (1)
- LOINC**
- 718-7 Hemoglobin [Mass/volume] in Blood (4)
  - 24325-3 Hepatic function 2000 panel - Serum or Plasma (2)
  - 2243-4 Estradiol (E2) [Mass/volume] in Serum or Plasma (1)
  - 2276-4 Ferritin [Mass/volume] in Serum or Plasma (1)
  - 10501-5 Lutropin [Units/volume] in Serum or Plasma (1)

Show more

- OMIM**
- # 613985 BETA-THALASSEMIA (1)
- ORPHA**
- ORPHA:231214 Beta-thalassemia major (1)

**SNOMED**

B78.01 Thalassemia  
**LOINC**  
46740-7 Hemoglobin disorders newborn screen interpretation

**Splenomegaly in thalassemia**  
Symptom

... Splenomegaly in **thalassemia** Splenomegaly (enlarged spleen) is common in **thalassemia** major and in of ... by an enlarged liver. B87 Splenomegaly Large spleen **Thalassemia** major or Beta **Thalassemia** ...  
**Rare Condition**  
Thalassemia major or Beta Thalassemia  
**Feature**  
Large spleen  
**ICPC**  
B87 Splenomegaly

**Carrier screening programs**

**Feature**  
... member Examples of conditions screened in populations: **Thalassemia** , an autosomal recessive condition. When both ... measures, such as diet and medications Carrier screening **thalassemia** **Thalassemia** major or Beta **Thalassemia** ...  
**Rare Condition**  
Thalassemia major or Beta Thalassemia  
**Symptom**  
Carrier screening thalasse...

## Thalassemia ORPHA231214



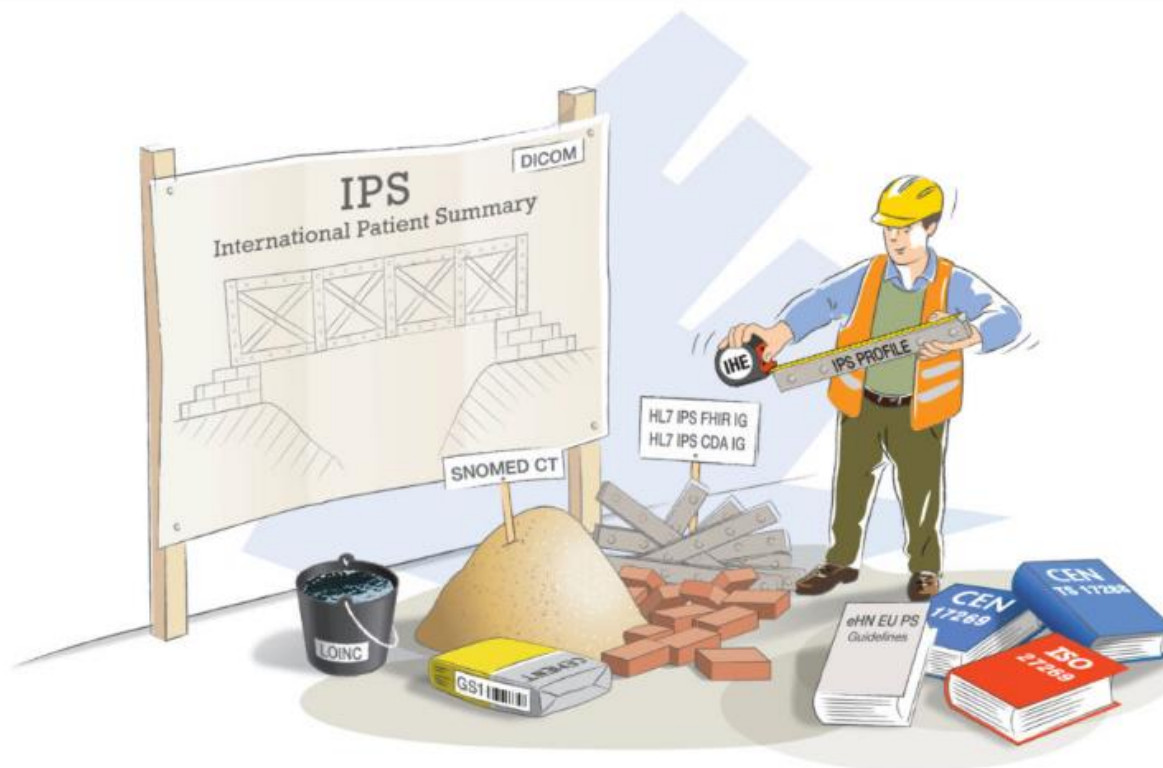
## API endpoint ORPHA231214

<https://mkd9v7jaw2.execute-api.eu-west-1.amazonaws.com/prod/documents>

```
1 {
2   "id": {
3     "S": "231214"
4   },
5   "value": {
6     "S": "{\n  \"resourceType\": \"PlanDefinition\", \"id\": \"plan-thalassemia-major-or-beta-thalassemia\", \"meta\": {\n    \"profile\": [\"http://rarecare.world/fhir/StructureDefinition/rare-care-plan\"], \"text\": {\n      \"status\": \"generated\", \"div\": \"<div xmlns=\\\"\\\"http://www.w3.org/1999/xhtml\\\"><p><b>Generated Narrative</b></p><p><b>url</b>: <code>https://rarecare.world/fhir/PlanDefinition/
```







© C. Hay & L. Baudchon (Illustrateur)

The International Patient Summary (IPS) is building the bridge between the “home” health and care environment of the patient and any other place where the patient needs to visit a clinical professional, whether within or across borders. The construction of the IPS involves a number of **standard** components and bespoke **specifications** to make it all work together.



# IPS Datablocks for Rare Disease

(SK's suggestions, breadth)

Patient attributes	Allergies & intolerances	Problems incl. diagnosis	Medication summary	Immunization (incl. Vaccinations)	Results	Vital signs
Healthcare provider	History of procedures	History of past illness/problems	History of Pregnancy	Medical Devices (incl. implants)	Functional status	Social history (incl. life style factors)
Address-book	Advance directives (i.e., living wills)	Care plan				
Provenance			Alerts (incl. Risks)	Child-health	Family history	Genetic details
Cross-border (conditional)				Recent Encounters	Computable Clinical Guidelines	Patient Story

**RECOGNIZE**

IDENTIFYING AT-RISK FACTORS

IDENTIFY

**RARE CONDITIONS**

IMPROVE THE LIVES OF PEOPLE

KNOWING

**SOCIETY**

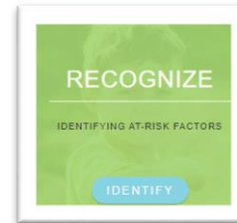
ACHIEVING GREAT THINGS IN LIFE

SUPPORT



## Begin met herkennen in de JeugdGezondheidsZorg

- een lange weg naar de diagnose;
- behoefte aan een multidisciplinaire aanpak;
- gebrek aan voldoende sociale ondersteuning.



- Preventive Child Health (JGZ)  
LOINC, HPO, ICPC



- Digitale medische richtlijnen  
ICD, LOINC, ATC, Snomed,  
ORPHA, OMIM



- De International Classificatie  
Function (ICF) beschikbaar  
voor iedereen



Dank:  
European Paediatric Rare Disease Network  
Consensus in Pediatrics and Child Health  
Forum Rare Diseases, Sri Lankan Paediatric Society  
Anjan Bhattacharya, ICF expert, India

Marc de Graauw, IT Expert, Nederland  
Martin Postma, IT Expert, Nederland  
Mijn PGO, Nederland  
InQdo, Nederland  
Yvonne Heerkens, ICF Expert, Nederland  
Gonda Stallinga, ICF Expert, Nederland

Mensen met een zeldzame aandoening en hun familie



Siderius, L., Neubauer, D., Bhattacharya, A., Altorjai, P., Margvelashvili, L., Lamabadusuriya, S., Wierzba, J., Mazur, A., Albrecht, P., and Tasic, V. (2021). **Universal Health Coverage "Leave No Child Behind"**. *Pediatrica Polska - Polish Journal of Paediatrics*, 96(1), pp.1-6. <https://doi.org/10.5114/polp.2021.104822>

e.siderius@kpnplanet.nl

Stichting Shwachman syndroom

Support Holland



Nictiz 22-09-2022 Loosdrecht





6000 aandoeningen, 1 dossier: hoe regel je dat?

Marc de Graauw

| 22/09/2022 |

6000 aandoeningen,  
1 dossier  
- hoe regel je dat?

Marc de Graauw

Kennissessie zeldzame aandoeningen

22 september 2022

# De casus

- via MedMij worden PGO's gerealiseerd
- veelal algemene PGO's
- soms wel specialisering voor veel voorkomende aandoeningen
  - diabetes, COPD, etc.
- niet voor "zeldzame" aandoeningen
  - 6000-8000 aandoeningen
  - veelal:
    - genetisch van aard
    - van jongs af aan
    - diagnose te laat
    - over behandeling te weinig bekend
  - probleem: potentiële opbrengsten dekken investering niet
- PGO leveranciers willen wel, maar kunnen niet

# De oplossing





# Model zeldzame ziekten

# Shwachman-Diamond syndroom

## ORPHA

ORPHA:811 Shwachman-Diamond syndrome

## Patient Organization

### [Shwachman Syndrome Support Holland](#)

Shwachman Syndrome Support Holland represents individuals with Shwachman Diamond Syndrome in the Netherlands. As most rare conditions Shwachman Diamond Syndrome is a complex disorder. First...

## General Medical Guideline

### [Shwachman Diamond Syndrome](#)

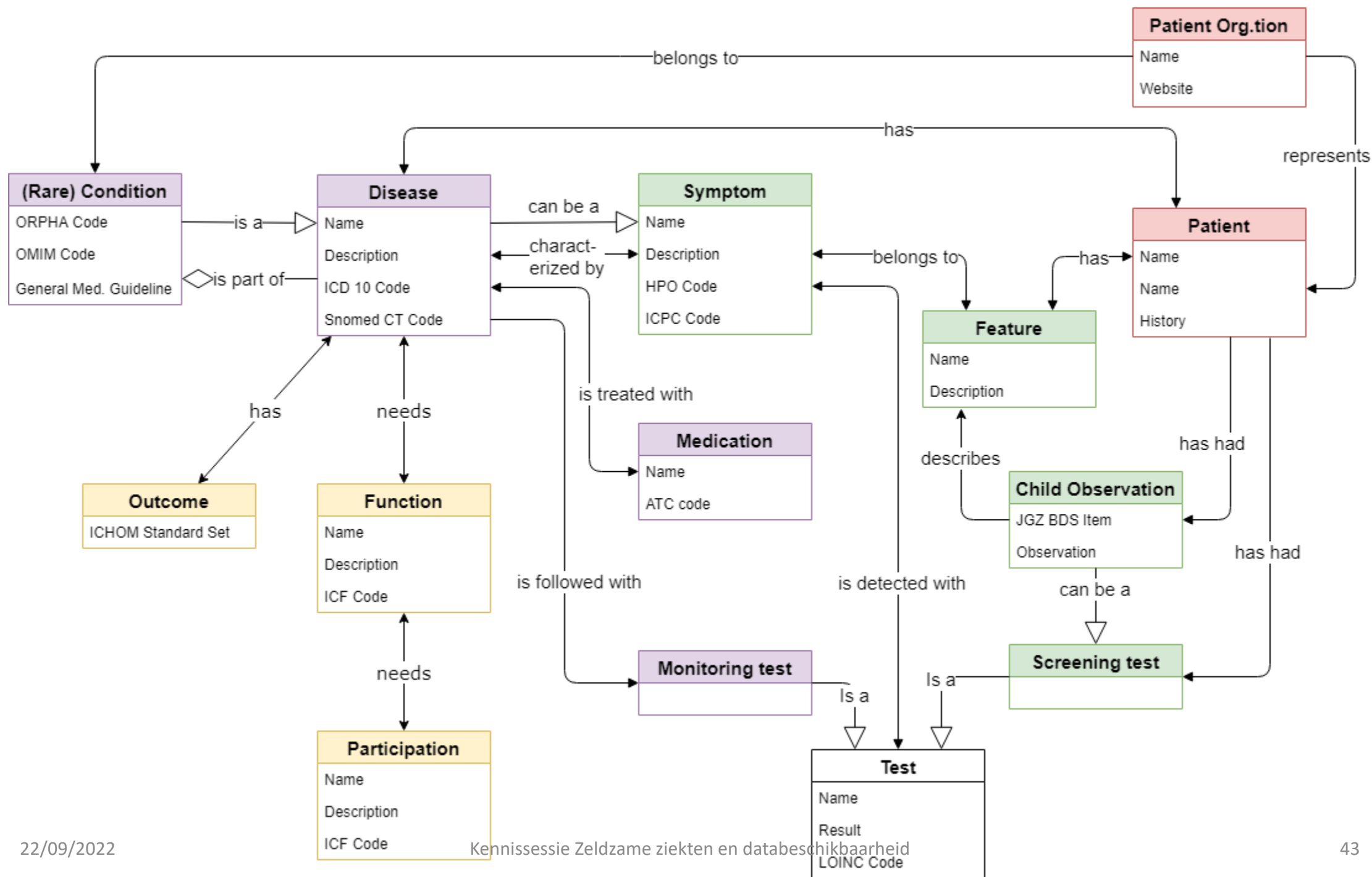
In 2011 a draft SDS consensus guidelines (2011) was provided to improve health care by highlighting different aspe

## Disease

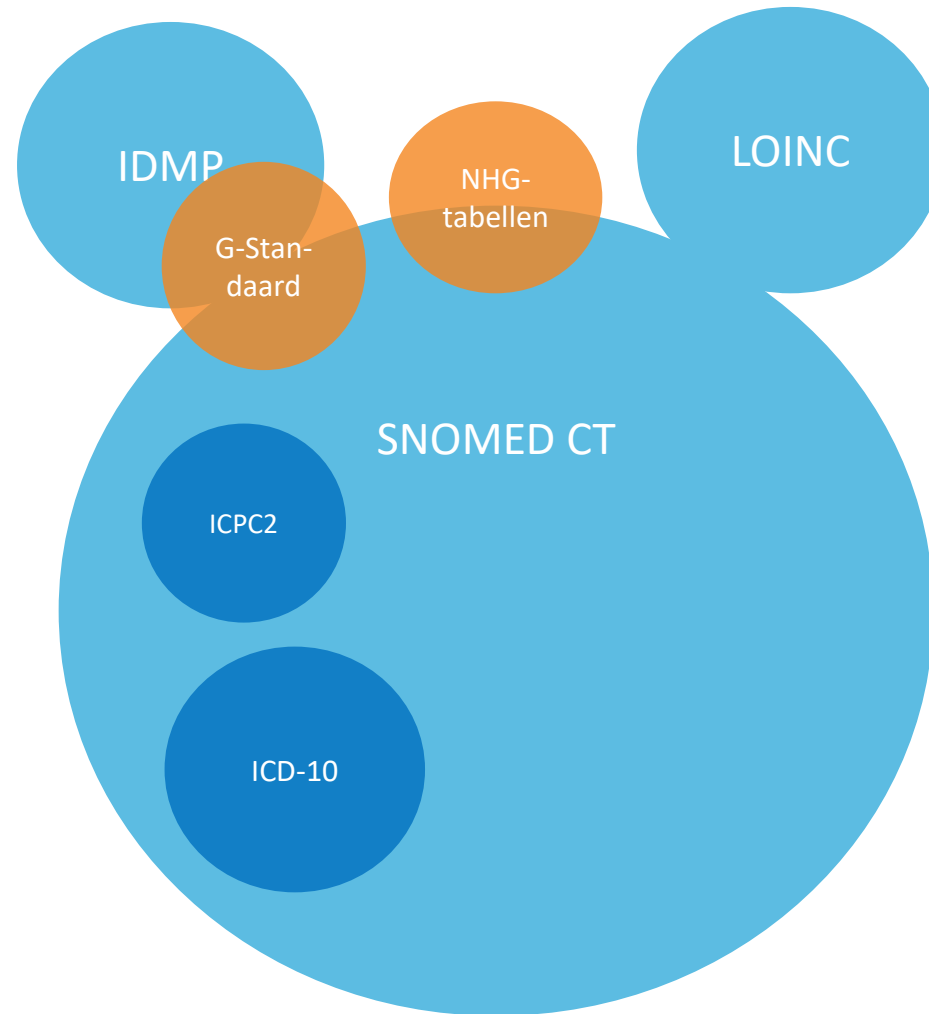
Developmental disability  
Neutropenia  
Pancreas Insufficiency  
Skeletal dysplasia

## Social Support

- [d 4751 Driving motorized vehicles](#)
- [d 610 Acquiring a place to live](#)
- [d 820 School education](#)
- [d 240 Handling stress and other psychological demands](#)
- [d 570 Looking after one's health](#)
- [d 210 Undertaking a single task](#)
- [d 310 Communicating with - receiving - spoken messages](#)
- [d 710 Basic interpersonal interactions](#)
- [d 720 Complex interpersonal interactions](#)
- [d 920 Recreation and leisure](#)



# Grondplaat



RT

Referenteterminologie

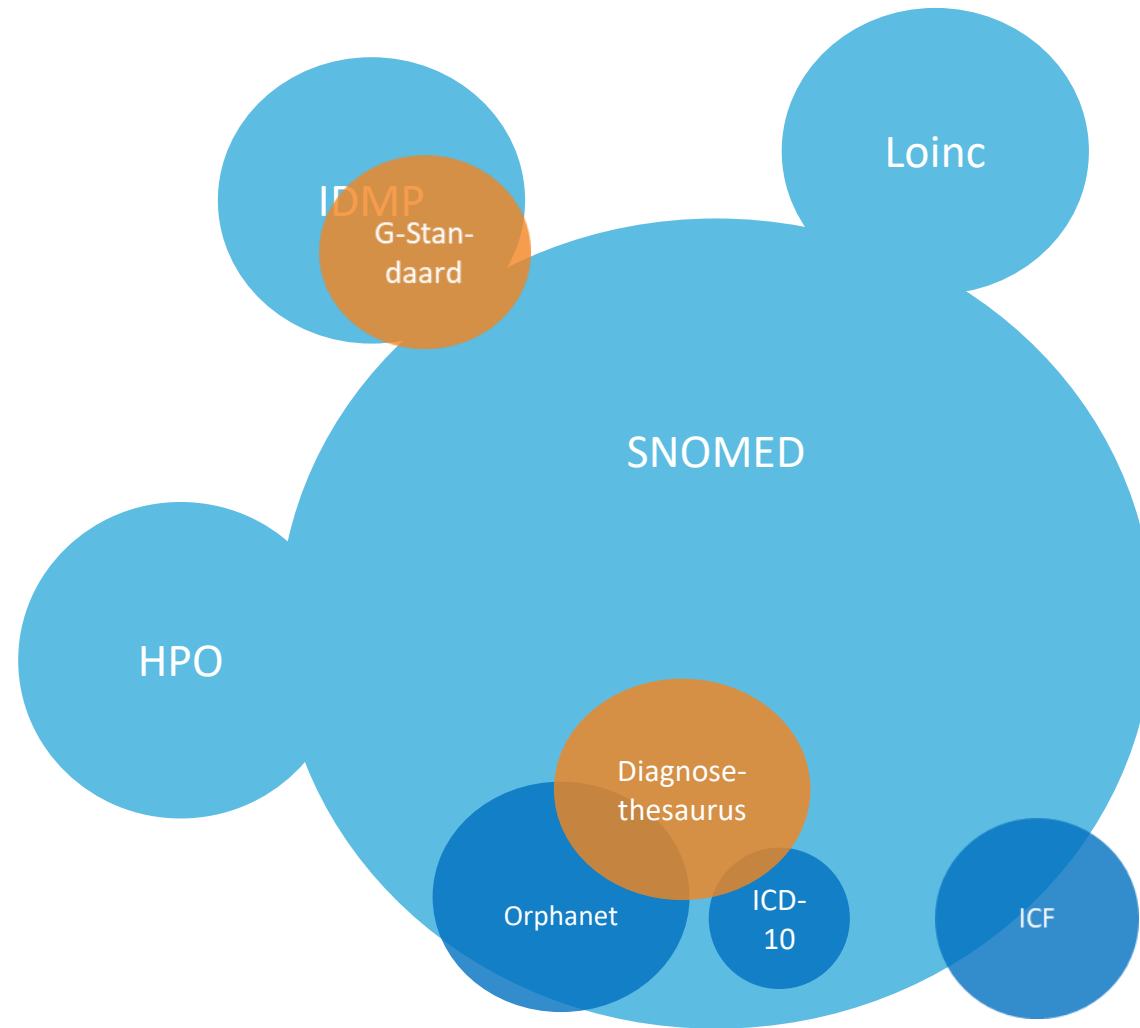
AT

Aggregateterminologie

NL

Nederlandse standaard

# Grondplaat – Zeldzame aandoeningen



# Orpha

- Shwachman-Diamond syndrome
- ORPHA:811
- Synoniemen
- Mapping op Snomed CT
- Relaties met HPO
  - Human Phenotype Ontology
  - Kenmerken van de aandoening
- Relaties met ICF-CY
  - International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth
  - Functioneren van mensen met SDS
- <https://www.orpha.net/>

## Shwachman-Diamond syndrome

[Suggest an update](#)

### Disease definition

Shwachman-Diamond syndrome (SDS) is a rare multisystemic syndrome characterized by chronic and usually mild neutropenia, pancreatic exocrine insufficiency associated with steatorrhea and growth failure, skeletal dysplasia with short stature, and an increased risk of bone marrow aplasia or leukemic transformation.

### ORPHA:811

[Classification level: Disorder](#)

*Synonym(s):*

Pancreatic insufficiency and bone marrow dysfunction

SDS

Shwachman syndrome

Shwachman-Bodian-Diamond syndrome

*Prevalence:* 1-9 / 1 000 000

*Inheritance:* Autosomal recessive

*Age of onset:* Antenatal, Neonatal, Infancy, Childhood

*ICD-10:* D61.0

*OMIM:* [260400](#) [617941](#)

*UMLS:* C0272170

*MeSH:* -

*GARD:* [4863](#)

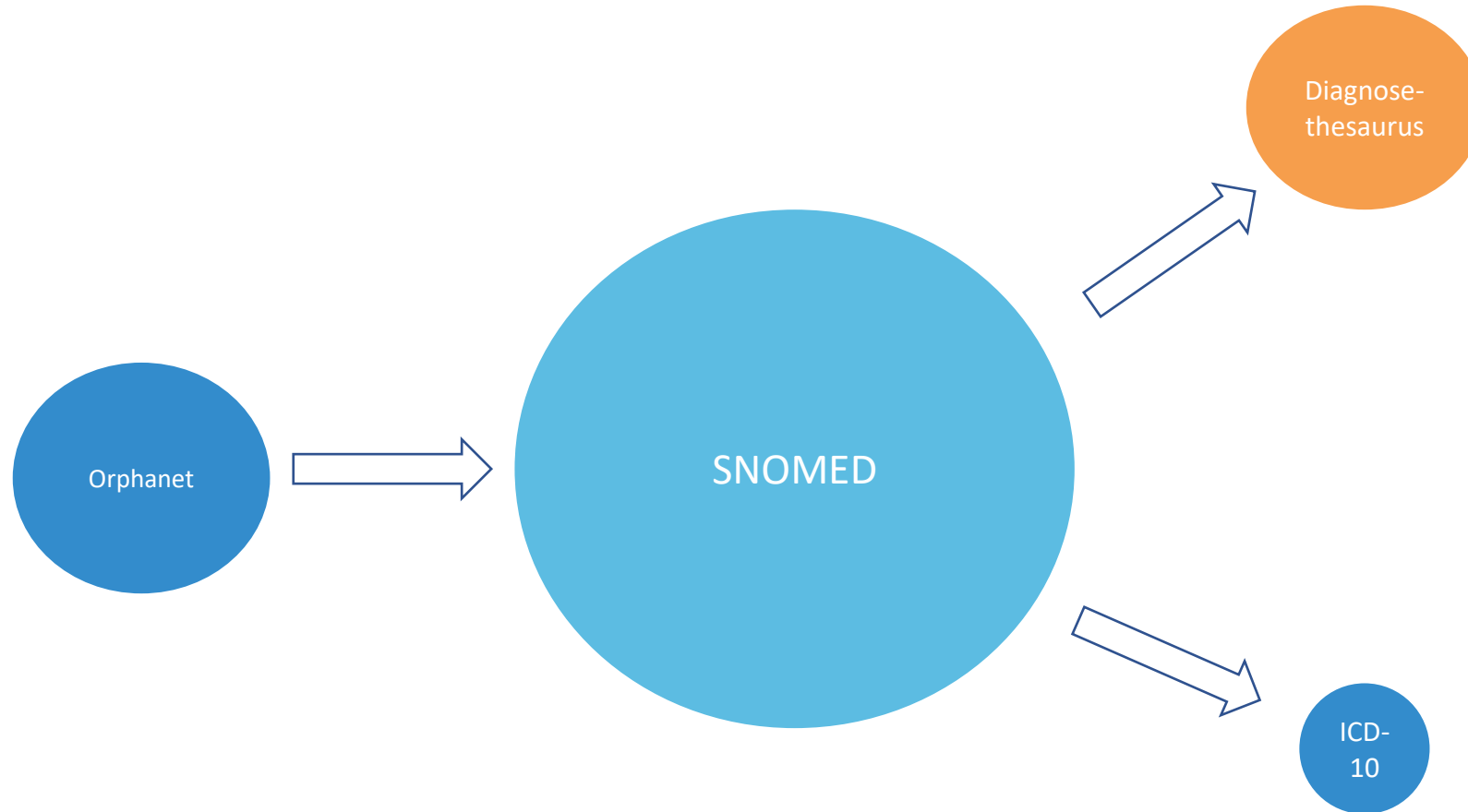
*MedDRA:* 10067940

## Summary

### Epidemiology

Worldwide prevalence is estimated at about 1/350,000 and birth-prevalence at around 1/200,000 live births.

# Grondplaat – Zeldzame aandoeningen



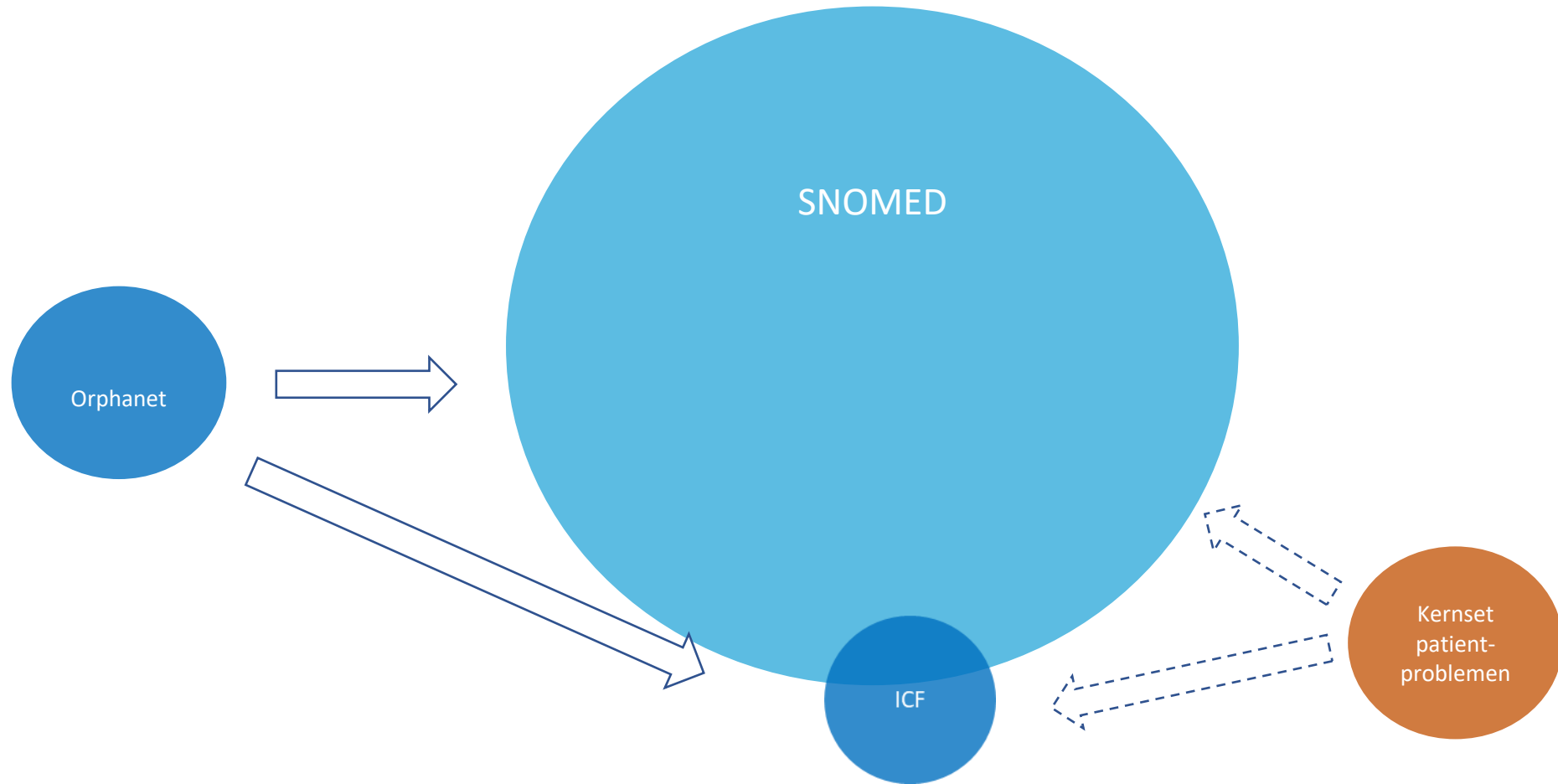
# Snomed CT

- Mapping op Orpha 811
- Hiërarchie, SDS is een:
  - congenitale neutropenie
  - hereditaire ontwikkelingsstoornis
  - etc....
- Relaties, SDS heeft:
  - gerelateerde morfologie: dysplasie
  - neutrofielenbepaling: onder referentiebereik
  - etc...
- <https://terminologie.nictiz.nl/art-decor/snomed-ct>
- <https://browser.ihtsdotools.org/>

ire ing en m	<a href="#">hereditaire aandoening van leukocyt</a>	<a href="#">hereditaire aandoening van spijsverteringsstelsel</a>	<a href="#">hereditaire ontwikkelingsstoornis</a>	<a href="#">metafysaire chondrodysplasie</a>	pa
Id	89454001				
Status	primitief				
locatie van bevinding	<a href="#">structuur van pancreas</a>				
levensperiode	<a href="#">congenitaal</a>				
pathologisch proces	<a href="#">proces van pathologische ontwikkeling</a>				
gerelateerde morfologie	<a href="#">dysplasie</a>				
locatie van bevinding	<a href="#">botstructuur</a>				
levensperiode	<a href="#">congenitaal</a>				
pathologisch proces	<a href="#">proces van pathologische ontwikkeling</a>				
pathologisch proces	<a href="#">afwijkend immuunproces</a>				
interpreteert	<a href="#">meetbare observatie betreffende lengte en/of groei</a>				
interpretatie	<a href="#">onder referentiebereik</a>				
interpreteert	<a href="#">bepalen van neutrofielen</a>				
DHD Diagnosethesaurus-referentieset					



# Grondplaat – Zeldzame aandoeningen



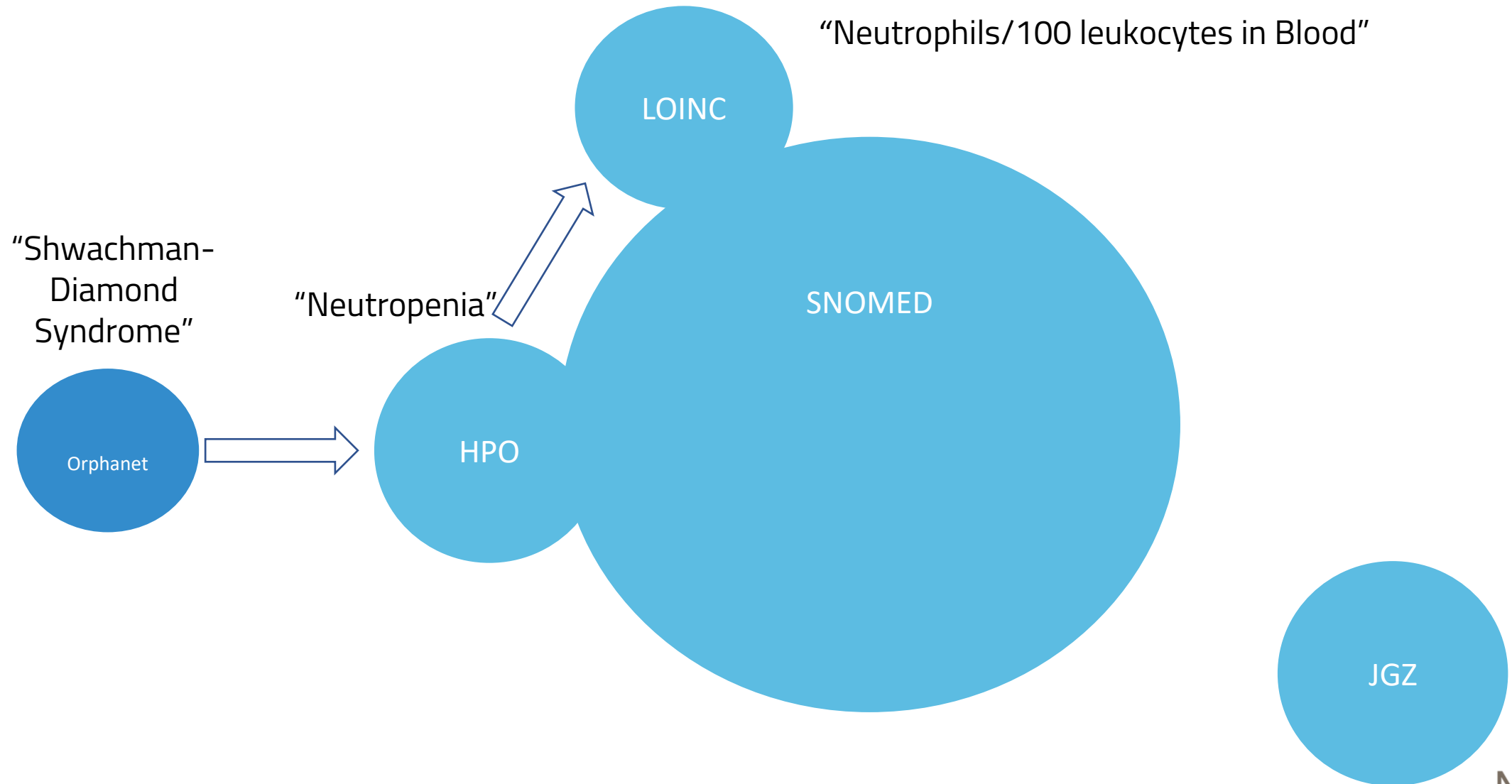
# Orpha en ICF

- Relaties van Orpha naar ICF-CY
  - International Classification of Functioning, Disability and Health for Children and Youth
- Nederland:
  - Kernset patiëntproblemen
  - Gerelateerd aan Snomed

Frequent	Temporality	Severity
	Hearing/listening	Transient limitation
Acquiring language	Acquisition delay	Moderate
Learning to read	Acquisition delay	Low
Learning to calculate	Permanent limitation	Moderate
Learning to calculate	Acquisition delay	Moderate
Calculating	Permanent limitation	Moderate
Calculating	Acquisition delay	Moderate
Focusing attention	Permanent limitation	Moderate
Focusing attention	Acquisition delay	Moderate

ACTIVITEITEN EN PARTICIPATIE		SDS						
<p>Deze vragenlijst is bedoeld om duidelijk te krijgen welke problemen je ervaart bij activiteiten. Je gaat jezelf per onderdeel een cijfer geven.</p> <p>. Bij de eerste vraag staat 'met hulp(middel)'. Wil je hier invullen of je dit in je dagelijkse leven met hulp of een hulpmiddel kunt doen?</p> <p>. Bij de tweede vraag wordt gevraagd of je dat ook kunt doen zonder die hulp.</p>								
<b>Ernst van het probleem</b>		Geen moeite	Lichte moeite	Matige moeite	Ernstige moeite	Niet mogelijk	Niet vermeld	Niet van toepassing
<b>d210</b>	<b>Ondernemen van een enkelvoudige taak</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>9</b>
	Met hulp(middel)							
	Zonder hulp(middel)							
<p>Toelichting: Er kan een probleem zijn bij het uitvoeren van een taak, een opdracht, omdat iedere taak meer handelingen (acties) vergt. Het uitvoeren van een taak betekent bijvoorbeeld dat je begint, bedenkt of je materiaal nodig hebt, een opdracht of een taak in een bepaalde tijd of met een bepaalde snelheid uitvoert, het volhoudt en afmaakt.</p> <p><i>Denk hierbij aan: Inzicht, overzicht, doorzettingsvermogen, faalangst, concentratie.</i></p>								
<b>Beschrijf hier je probleem:</b>								
Deze vragenlijst is door betrokkene zelf ingevuld, al of niet met hulp van familie, mantelzorger of zorgverlener								
<b>d240</b>	<b>Omgaan met stress en andere mentale eisen</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>9</b>
	Met hulp(middel)							

# Grondplaat – Zeldzame aandoeningen



# Orpha en Human Phenotype ontology

- Human Phenotype Ontology:
  - fenotypische afwijkingen
  - vanuit klinische genetica
- Relaties tussen Orpha en HPO
  - wat kenmerkt deze aandoening?
- HPO: vaak mapping op Snomed
- (Nog) geen relaties JGZ-HPO
- <https://hpo.jax.org/>

## ORPHA:811 Shwachman-Diamond syndrome

The phenotypic description of this disease is based on an analysis of the biomedical literature in terms of the Human Phenotype Ontology (HPO). Phenotypic abnormalities are presented by frequency of occurrence in the patient population, then by alphabetical order inside each frequency category.

### Clinical signs and symptoms

#### Very frequent

Abnormality of blood and blood-forming tissues [HP:0001871](#)

Abnormality of the gastrointestinal tract [HP:0011024](#)

Abnormality of the skeletal system [HP:0000924](#)

Anemia [HP:0001903](#)

Exocrine pancreatic insufficiency [HP:0001738](#)

Fat malabsorption [HP:0002630](#)

Neutropenia [HP:0001875](#)

#### Frequent

Behavioral abnormality [HP:0000708](#)

# Human Phenotype Ontology: LOINC

Neutropenia HP:0001875 

*An abnormally low number of neutrophils in the peripheral blood.*

**Synonyms:** *Low neutrophil count, Low blood neutrophil count, Peripheral neutropenia*

**Comment:** Mild neutropenia is defined as an absolute neutrophil count of less than 1500 cells per microliter of blood, moderate less than 1000 cells per microliter of blood and, and severe is less than 500 cells per microliter of blood.

**Xrefs:** *SNOMEDCT\_US:165517008, UMLS:C0853697*

Export Associations

Disease Associations	Gene Associations	LOINC Associations
LOINC Code	LOINC Name	
<a href="#">26511-6</a>	Neutrophils/100 leukocytes in Blood	
<a href="#">66139-7</a>	Neutrophils [# /volume] in Blood from Fetus by Manual count	
<a href="#">26513-2</a>	Neutrophils/100 leukocytes in Body fluid	

# JGZ Patiënt (kind) observaties

Concepten Basisdataset (BDS) versie 3.2.5 (325) Datasets

Bijzonderheden uiterlijk oor links

Id: jgz-bds-element-795 Vers

Status: Definitief Vers

Omschrijving: Vermeld bijzonderheden van het oor. Meerdere opties zijn mogelijk.

Commentaar: Waardendomein: W0221 (KL\_AN | Bijzonderheden uiterlijk oor | keuzelijst | | JGZ | ;  
Tonen in presentatie: Nee  
Tonen in presentatie als: Bijzonderheden uiterlijk oor links

Terminologiekoppeling

Code	Weergavenaam
795	Bijzonderheden u

Waarde

Soort	Code
Waardelijst koppeling	<a href="#">W0221 Bijzonderheden uiterlijk oor (HL7) (2012-05-21 01:26:54)</a> <a href="#">W0221 Bijzonderheden uiterlijk oor (BDS) (2012-05-21 01:26:54)</a>

Concepten

Concept	Uitzondering	Omschrijving
Afwijkende vorm kraakbenig deel van het oor	01	Afwijkende vorm kraakbenig deel van het oor
Afwijkende stand	02	Afwijkende stand
Lage-implantatie	03	Lage-implantatie

22/09/2022 Kennissessie Zeldzame ziekten en databeschikbaarheid 56

# PGO integratie





- Home
- Dashboard
- Mijn gezondheid
- Mijn medicatie
- Mijn leefstijl
- Mijn medische gegevens
- Mijn gezondheidszorg
- Mijn zelfzorg
- Mijn communicatie centrum

Vandaag, 24/04/2021

18  
Zondag

19  
Maandag

20  
Dinsdag

21  
Woensdag

22  
Donderdag

23  
Vrijdag

24  
Zaterdag

Geen taken voor vandaag.

**Shwachman vereniging**

**Rare Care World**  
Open informatiebron voor personen met een zeldzame ziekte, hun families en hun zorgverleners.

**Vragenlijst Shwachman Diamond Syndroom**

**Shwachman Diamond Syndroom**

Deze vragenlijst is bedoeld om duidelijk te krijgen welke problemen je ervaart bij activiteiten. Je gaat jezelf per onderdeel een cijfer geven. Bij de eerste vraag staat 'met hulp(middel)'. Wil je hier invullen of je dit in je dagelijkse leven met hulp of een hulpmiddel kunt doen? Bij de tweede vraag wordt gevraagd of je dat ook kunt doen zonder die hulp.

Laatste voltooid 24/04/2021

[Reacties bekijken](#) [Opnieuw invullen](#)

Aandoening	Datum van de diagnose	Einddatum	Huidige behandeling	Bron
Chronische vermoeidheid	12/04/2020			Janneke de Vries via MIJNPGO
Neutropenie	12/04/2020		Amoxicilline	Janneke de Vries via MIJNPGO
Pancreas insufficiëntie	10/10/2019		Pancreas enzym, vitaminen ADEK	Janneke de Vries via MIJNPGO
Shwachman Diamond Syndroom	16/02/2018			Janneke de Vries via MIJNPGO

**Notitieboek**

Er is geen informatie beschikbaar voor deze persoon.

**Laboratorium resultaten**

- Neutrofielen**  
12/04/2021

**1 Miljard/ L**
- Neutrofielen**  
04/01/2021

**1,75 Miljard**
- Neutrofielen**  
29/08/2020

**1,5 Miljard/ L**



- Home
- Dashboard
- Mijn gezondheid
- Mijn medicatie
- Mijn leefstijl
- Mijn medische gegevens
- Mijn gezondheidszorg
- Mijn zelfzorg
- Mijn communicatie centrum

Sorteren op Naam medicatie Dosering Frequentie

**Amoxicilline**  
Frequentie  
**3 keer per dag**

[Stel herinnering in](#) [Bekijk herhaalrecepten](#)

**Vitaminen ADEK**  
Dosering  
**5 Milliliters (ml)**  
Frequentie  
**1 keer per dag**

[Stel herinnering in](#) [Bekijk herhaalrecepten](#)

**Pancreatine**  
Dosering  
**1 Capsules**  
Frequentie  
**3 keer per dag**

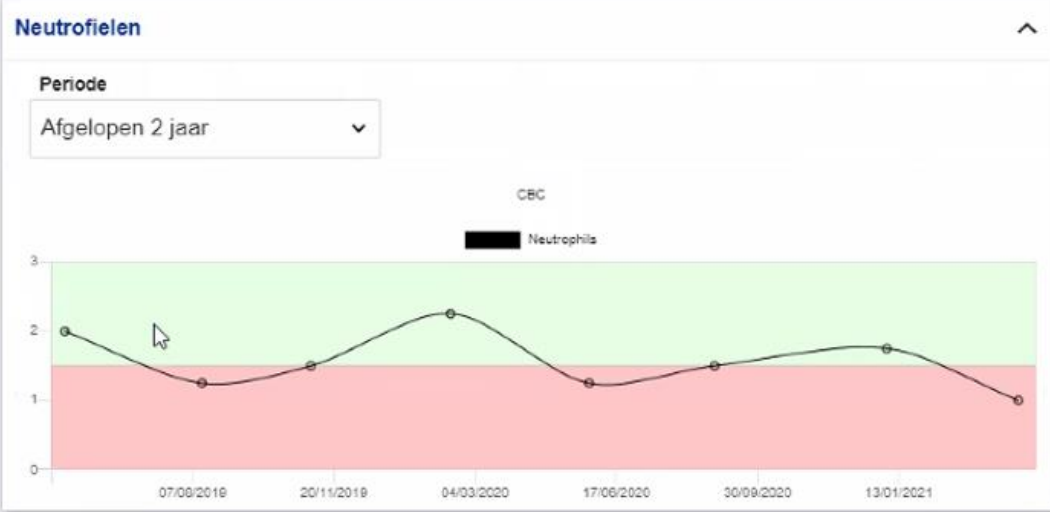
[Stel herinnering in](#) [Bekijk herhaalrecepten](#)

**Neutrofielen** 28/05/2020 1,25 Miljard/ L

---

**Neutrofielen** 15/02/2020 2,25 Miljard/ L

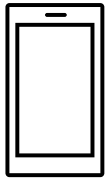
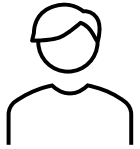
[Toon meer](#)



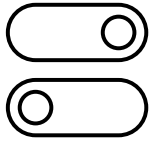
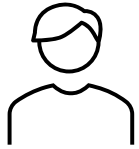
**Bloeddruk**

Periode: Alle

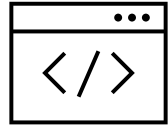
Er is geen informatie beschikbaar voor deze persoon.



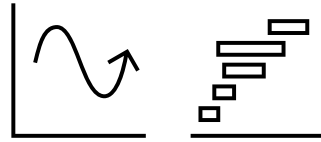
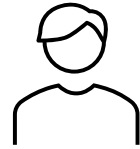
cliënt  
opent  
het  
PGO



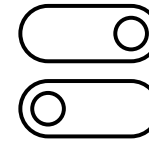
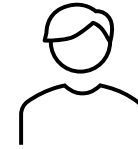
en kiest de  
eigen  
(zeldzame)  
aandoening



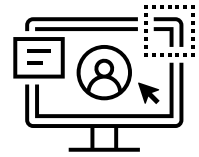
het PGO haalt  
profiel op bij  
rarecare.world



en PGO toont  
gegevens  
specifiek voor de  
eigen  
aandoening



de cliënt  
geeft arts  
toestemming  
tot inzage



de arts ziet  
medicatie,  
zelfmetingen,  
vragenlijsten

# Vragen en discussie



Pauze



# Beschikbaarheid gegevens zeldzame ziekten in Europa: Toekomstmuziek of niet?’

Esther Peelen

Adviseur Internationaal Nictiz

| 22/09/2022 |



# X-eHealth

Exchanging Electronic Health Records  
in a common framework

## Introductie

# Digital transformation of health and care



better access citizens  
health data



connect and share  
health for research



digital services citizen  
empowerment



# The European Electronic Health Record Exchange Format

**COMMISSION RECOMMENDATION**

**of 6.2.2019**

**on a European Electronic Health Record exchange format**

(Text with EEA relevance)

**THE EUROPEAN COMMISSION,**

## Organisatie

35 partners

17 EU-lidstaten



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

## Nictiz

Work-Package 1: Project coordinatie

Work-Package 5: functionele  
specificaties.

# Domeinen X-eHealth



laboratorium  
aanvragen en  
resultaten



beelden en  
beeldverslagen



ziekenhuis  
ontslagbrieven



zeldzame  
ziekten

## Doel team zeldzame ziekten



To define the PS functional specifications for rare diseases including rare cancers





# Zeldzame ziekten en zeldzame kankersoorten

## In Europa

30 M+ burgers met zeldzame ziekten

4,5 M burgers met zeldzame kankers

## Issues ZZ

Lastig te herkennen door gebrekkige codering

40% misdiagnose > niet passende zorg

## Issues ZK

Zeer heterogeen

Groot verschil in overleving tussen Lidstaten

Netwerk is nodig voor onderzoek, behandeling en organisatie v zorg

## Kennis

Specifieke expertise nodig: in de ERN's



# Zeldzame ziekten en zeldzame kankersoorten

## Codering ZZ

ICD10

Orphacodes

## Codering ZK

ICD-O

SNOMED

## Geplande zorg UC's

Bezoek aan expert-centrum  
voor second opinion of verder  
onderzoek

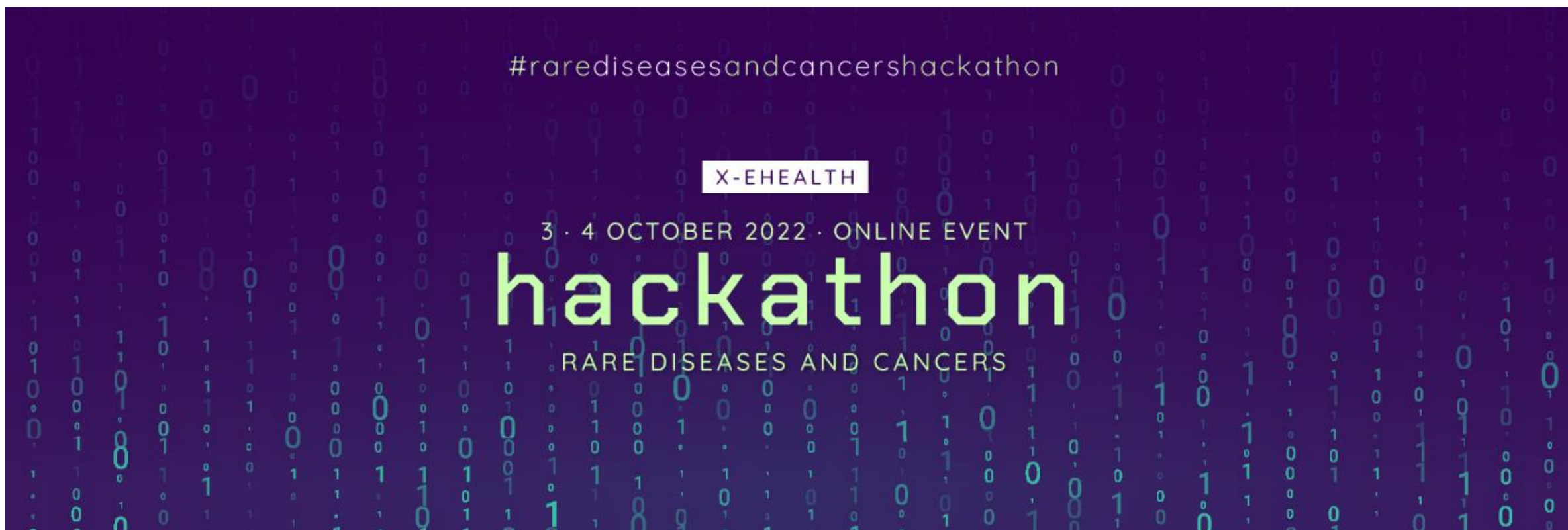
## Ongeplande zorg

Onverwachte complicaties bij  
een ZZ

Aangepaste anesthesie

Informatie cruciaal in nood-

## Hackathon 3-4 oktober



#rare diseases and cancers hackathon

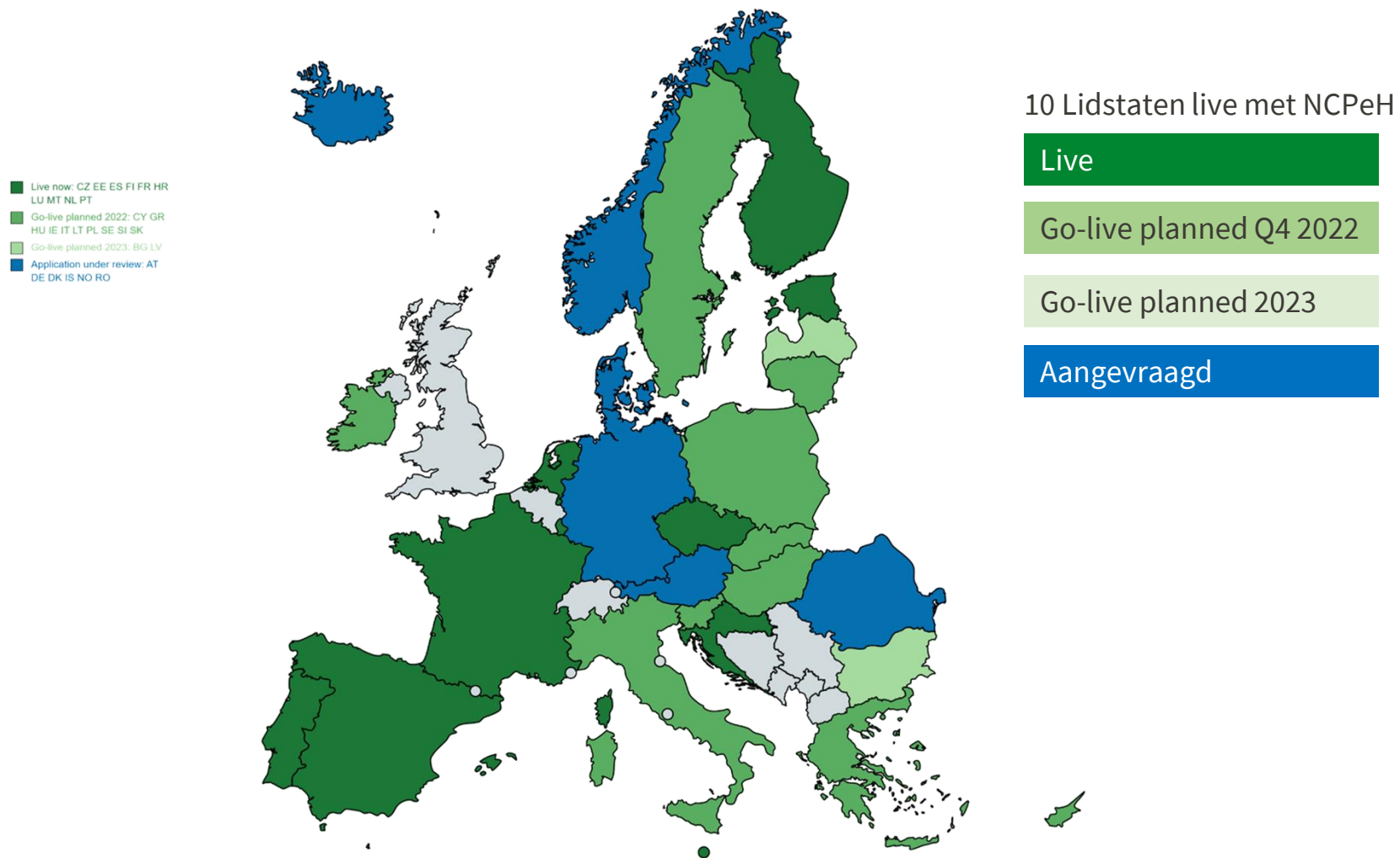
X-EHEALTH

3 · 4 OCTOBER 2022 · ONLINE EVENT

# hackathon

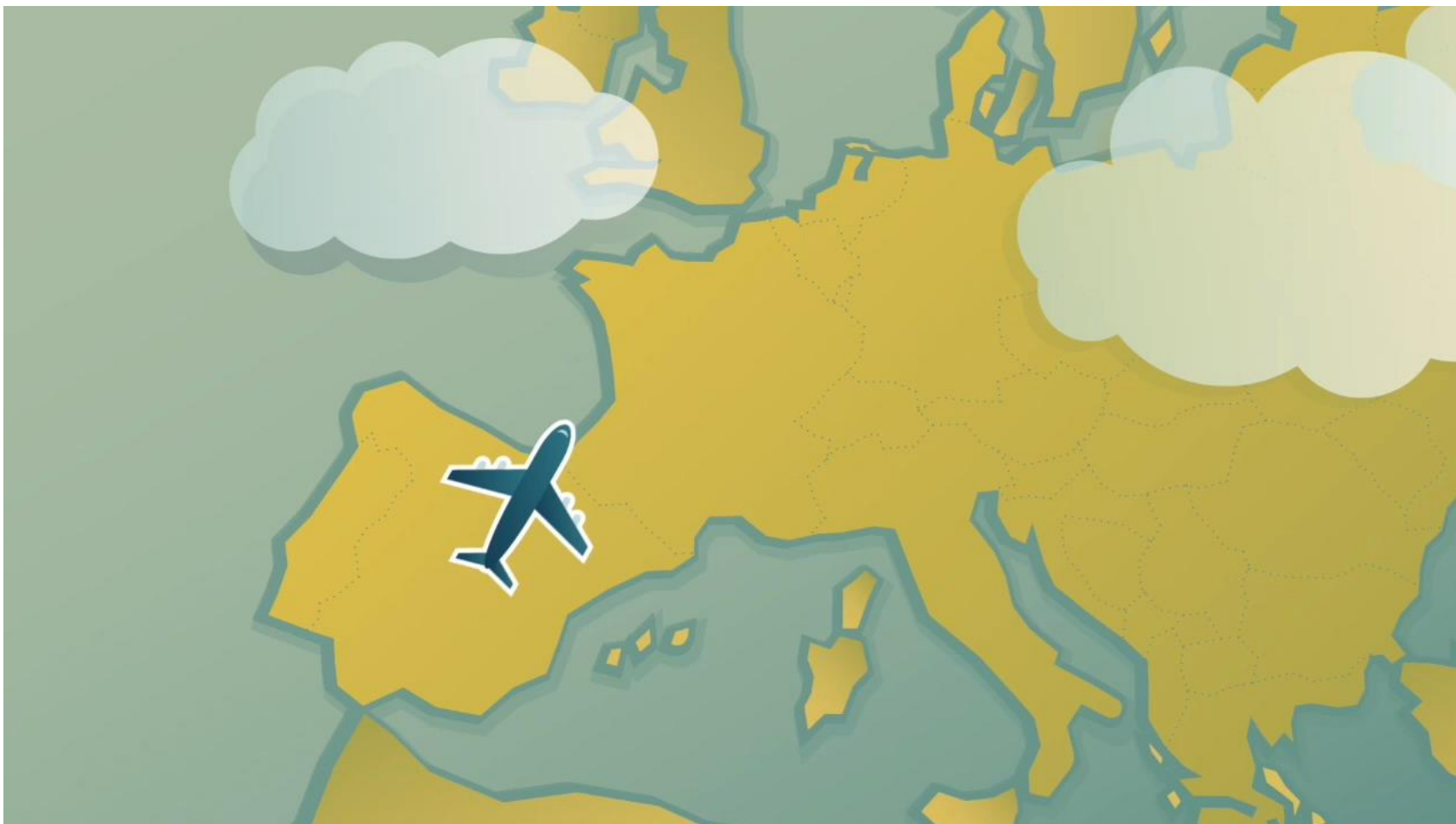
RARE DISEASES AND CANCERS

# Hoever zijn de EU-lidstaten met aansluiten op MyHealth@EU?





## Hoe werkt het NCPeH?



# European Health Data Space – voorstel (publicatie 3 mei)

Een aantal kernpunten:

- Voor primair en secundair gebruik van data
- Antwoord op trage implementatie Digitale Infrastructuur en uitwisseling (eHDSI/MyHealth@EU)
- Er komt een European Health Data Space Board
- Van vrijwillig naar meer verplicht
- Certificering leveranciers

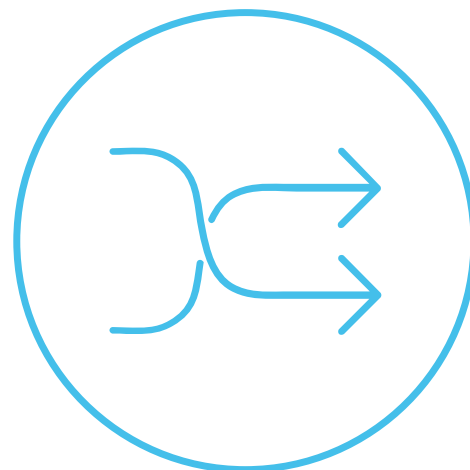
# Waarom de EHDS?

[Webinar VWS over EHDS](#)



Burgers

Meer controle en zeggenschap over  
eigen gezondheidsgegevens



Markt

Reguleert de markt zodat  
grotere interne markt ontstaat



Databeschikbaarheid

Onderzoek, innovatie, beleid



[nictiz.nl/internationaal](https://nictiz.nl/internationaal)

In contact blijven? Graag!



# Vragen en Discussie





Dank voor je deelname

Presentaties verschijnen binnenkort op  
[www.nictiz.nl/22september2022](http://www.nictiz.nl/22september2022)