



Bouwen aan het Zeldzame Ziekten

kennis- en informatie-ecosysteem

Home / Nieuws / 2020 03 11 / Rare Care Computer Praat

Bron: <https://rarecare.world/nl/nieuws/2020-03-11/rare-care-computer-praat>

Rare Care Computer Praat



Het gebruik van Internet en mobile telefoons is een onmisbaar onderdeel van ons dagelijks leven. Apps helpen bij reizen, een taxi bestellen, financiën afhandelen etc., waar ook ter wereld. Hoe staat het met gezondheid en welzijn? Speciaal voor diegenen die er het meest baat bij hebben: mensen met een

chronische beperkende en zeldzame aandoening. Directe toegang tot belangrijke medische informatie kan levens redden zijn.

Wat is het probleem? In Nederland, bijvoorbeeld, zijn de medische gegevens 'opgesloten' in verscheidene elektronische gezondheidssystemen van ziekenhuizen, laboratoria, apotheken etc. Het is soms mogelijk eigen gegevens in het ziekenhuissysteem in te zien. Stel je de situatie voor dat verschillende instellingen gegevens van je hebben, dan heb je verschillende paswoorden en schermen nodig om het totale beeld te krijgen. De oplossing is een persoonlijke gezondheidsomgeving (PGO) waar alle gegevens verzameld kunnen worden; voor iedereen de mogelijkheid zelf het totale overzicht te bewaken. De sleutel tot zelf-management.

Hoe te ontsluiten? We moeten medische taal vertalen in leesbare computer tekst. Woorden kunnen voor de computer leesbaar gemaakt worden door het gebruik van door de computer herkenbare (internationale) standaarden. Deze digitale standaarden, kunnen uitgewisseld worden met een andere standaard: HL7/FHIR. FHIR staat voor 'Fast Healthcare Interoperability Resources', ontwikkeld om elektronische gezondheidsdossiers te ontsluiten voor o.a. (mobiele) persoonlijke toepassingen. In plaats van alle persoonlijke informatie te vinden in de diverse systemen, is het mogelijk de gewenste data direct naar een persoonlijke omgeving te brengen. Iedereen kan zo de resultaten van laboratoriumonderzoek en voorgeschreven medicijnen tegelijkertijd volgen.

Rare Care World is ontworpen door en voor mensen met een zeldzame aandoening als een kennis- en informatieecosysteem. Om medische taal te vertalen in een door de computer leesbare tekst zijn in Rare Care World relevante internationale standaarden toegevoegd aan elke zeldzame aandoening. Een voorbeeld is de standaard voor laboratoriumtesten en andere waarnemingen: de LOINC.

Nog iets om te weten, computers hebben een beschrijving nodig, hoe ze met elkaar kunnen communiceren. De oplossing heet een 'application programming interface' (API). Rare Care World kan technisch gezien aan anderen een API verstrekken, die betrekking heeft op de zeldzame

aandoening met de bijbehorende standaarden. Zo kan de verzameling van API's gezien worden als een bibliotheek van zeldzame aandoeningen in computertaal.

Neem Shwachman Diamond Syndroom, een zeldzame aandoening met een risico of een ernstig tekort aan neutrofielen, witte bloedlichaampjes, in medische termen neutropenie. We moeten de computer vertellen dat Shwachman Diamond Syndroom gepaard kan gaan met een neutropenie en dat we de neutrofielen, ongeacht in welk laboratorium deze bepaald zijn, op een rijtje willen zien.

Het concept getest. Het Centrum voor Informatie Technologie van de Universiteit van Groningen was bereid met ons samen te werken. Ze boden een testomgeving aan, een zogenaamde zandbak. Samen konden we vaststellen dat een Rare Care API geselecteerde gegevens van een elektronisch gezondheidssysteem met een persoonlijke omgeving kan delen. De Rare Care API kan, na een betrouwbare herkenning van de zeldzame aandoening, een overzicht van de LOINC codes passende bij Shwachman Diamond Syndroom in een persoonlijke gezondheid omgeving tonen. Hier een voorbeeld van computer praat:

```
"identifiers": [  
  "diseases": [  
    {  
      "name": "Neutropenia",  
      "loinc": [  
        {  
          "code": "751-8",  
          "description": "Neutrophils in blood",  
          "unit": "number/volume (103/ $\mu$ L)"
```

De bepaling is nodig om ijzerstapeling te voorkomen en behandelen bij mensen met [sikkelcelziekte](#) en [thalassemie](#) overal ter wereld. Terwijl de Nederlandse regering de ontwikkeling van een persoonlijke gezondheidsomgeving voor iedereen ondersteunt, zouden we tegelijkertijd een wereldwijd interoperabel netwerk kunnen stimuleren.

We danken het Centrum voor Informatie Technologie van de Universiteit van Groningen voor de samenwerking tot nu toe!

Dit werk is een resultaat en de HL7 Netherlands workshop bijeenkomst in 2019.

Maart 2020, Liesbeth Siderius namens

Rare Care World <https://rarecare.world/>

en

Stichting Shwachman Syndroom Support Holland <https://www.shwachman.nl/>