

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 aandoening **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 Sikkelcelziekte. 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 Sikkelcelziekte 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:

The screenshot displays a patient portal for Shwachman Diamond Syndrome (SDS2). The interface includes a navigation menu on the left, a central content area with medication and weight information, and a right-hand sidebar with lab results and growth charts.

Medication:

- Amoxicillin (100 capsules)
- Pancreatin (100 capsules)
- Vitamin K 0.1 MG Oral Tablet (100 capsules)
- Vitamins A & D (100 capsules)

Weight (Gewicht):

Date	Value	Source
01/10/2020 10:05	14.500 kg	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
17/09/2020 00:17	14.300 kg	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
20/01/2018 00:29	4.900 kg	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
17/11/2017 00:31	3.800 kg	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
12/10/2017 10:20	2.800 kg	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
01/10/2017 10:35	2.700 kg	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal

Lab results (Lab resultaten):

Neutrofielen	Value
Neutrofielen 29/09/2020 09:00	4 Mijard/l L
Neutrofielen 04/09/2020 09:00	11 Mijard/l L
Neutrofielen 24/04/2020 09:00	2 Mijard/l L
Neutrofielen 01/10/2019 09:00	3 Mijard/l L

Neutrofielen Graph: A line graph showing neutrophil counts over time, with a shaded area indicating the normal range. The y-axis represents neutrophil count (Mijard/l L) and the x-axis represents time (months).

Lengte (Height):

Date	Value	Source
07/11/2019 13:15	0.72 m	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
09/10/2018 13:14	0.64 m	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal
12/10/2017 13:14	0.50 m	Jannine de Vries via InstanoPHR patient portal

<https://rarecare.world>

Februari 2021