

Zeldzame ziekten in Registratie Net Huisartspraktijken 28-02-2019

Professor Jean Muris
Hoofd Vakgroep Huisartsgeneeskunde
Universiteit Maastricht

Introduction RNH

- 1988 start Registration Network Family Practices/RegistratieNet Huisartspraktijken (RNH)
- 18 general practices in Limburg-65 GPs
- 120.000 patients- 80.000 current patients

Introduction RNH

Start RNH

Groene kaart
fit for use.....in 1968

Wij danken u voor de aflevering van de groene kaart.

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10													
naam Emons																														geboortedatum 12-6-45										geboorteplaats Bankwerken									
adres Prinsengracht 73 dH.																														buisnummer AZN 047321										huisnummer 1									
beroep Appendicelectie																														vroegere ziekten																			
aanmerkingen																														aanmerkingen										aanmerkingen									

De groene kaart is een document dat gebruikt wordt voor de registratie van ziekten en gezondheidsgegevens. Het is een belangrijk onderdeel van de RNH (Rijks Notitie van Huisartsen).

Introduction RNH

Background RNH

- 1988 start Registration Network Family Practices/RegistratieNet Huisartspraktijken (RNH)
- 18 general practices in Limburg-65 GPs
- 120.000 patients- 80.000 current patients

Collected data

socio-demographic patient characteristics

Medical data: medication and health problems

- Date of birth
- Sex
- Postal code-4 (digits only)
- Educational level (SES)
- Groepsverbandgegevens

Collected data

socio-demographic patient characteristics

medical data: medication and health problems

- Prescription data
- Health problem list and ICPC code
- Health problem plus

Using RNH data

Research possibilities

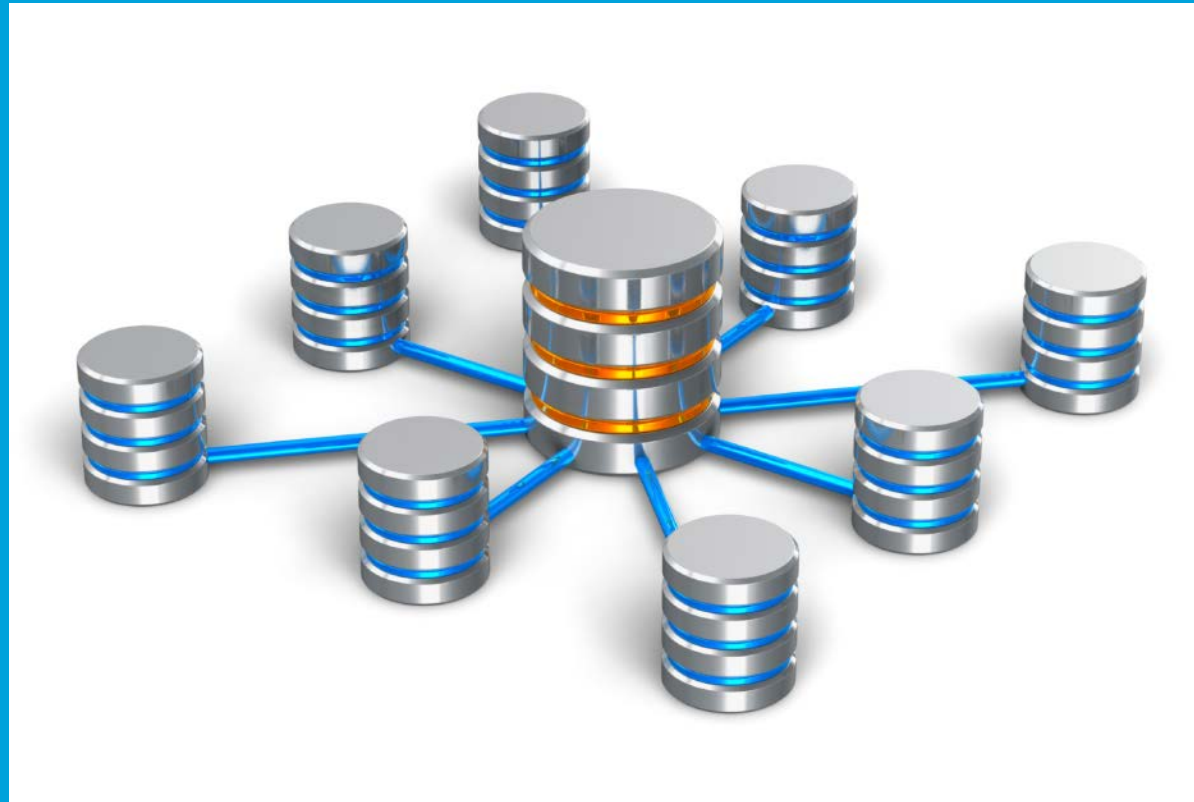
- Epidemiological research
 - Morbidity
- Retrospective cohort research
 - depression and parkinson/ diabetes
- Combination retrospectief/prospectief
 - At RISK

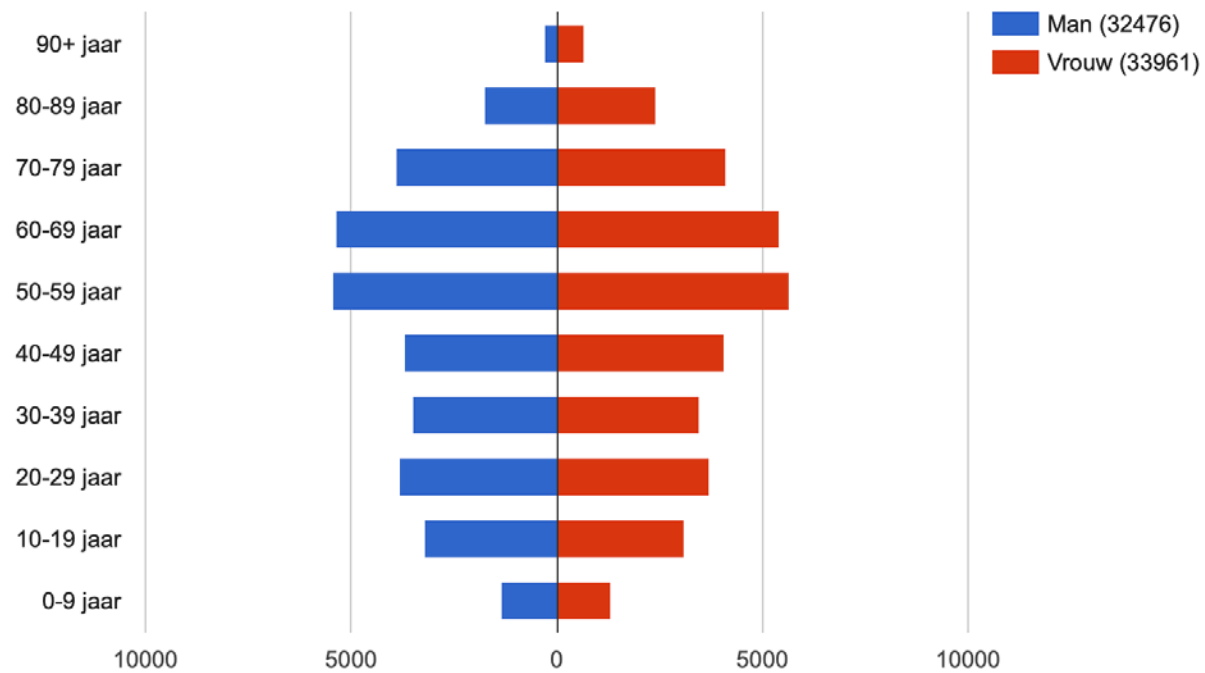
Using RNH data
52 dissertations
282 publications



Using RNH data

Every one can use RNH data with the RNH datawarehouse!!





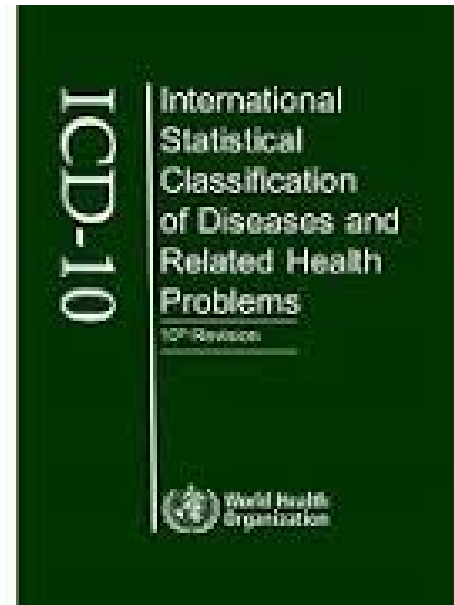
Actuele populatie-opbouw van de RNFM populatie. (Mouse-over voor aantal patiënten per leeftijdsgroep)

From Orphanet → ICD-10 → ICPC-2 primary care

Lijst van ziekten of groepen van ziekten volgens afnemende prevalentie

ORPHA-nummer	Ziekte of Groep van ziekten	Geschatte prevalentie (/100,000)
870	Syndroom van Down	95.0 BP
3388	Neuraalbuisdefect	91.05 BP*
199306	Gespleten lip/verhemelte	80.0 BP
182130	Tumor van de endocriene klieren	64.0 *
2014	Gespleten verhemelte	53.6 BP*
535	Zeldzame cutane lupus erythematosus	50.0 *
8	47,XYY-syndroom	50.0 BP*
48	Congenitale bilaterale afwezigheid van vas deferens	50.0 *
63259	Iniencefalie	50.0 *
90066	Pneumonie veroorzaakt door Pseudomonas aeruginosa-infectie	50.0 *
93100	Unilaterale renale agenesie	50.0 BP
289390	Primair Sjögrensyndroom	48.99 *
67038	Chronische lymfatische B-cel-leukemie	48.0 *
2185	Congenitale hydrocefalus	46.5 BP*
391673	Necrotiserende enterocolitis	45.0
275555	Pre-eclampsie	45.0 *
137686	Ashermansyndroom	44.0 *
93108	Renale dysplasie	43.5 BP*
3375	Trisomie X	42.5 *
801	Sclerodermie	42.0
217071	Niercelcarcinoom	42.0 *
363999	Niet-immune hydrops foetalis	42.0 BP
73247	Eosinofiele oesofagitis	40.08
768	Familiaal lange QT-syndroom	40.0 BP*
294	Foetaal cytomegalovirusyndroom	40.0 *
98497	Genetische perifere neuropathie	40.0
97292	Cardiogene shock	40.0 *
101016	Romano-Wardsyndroom	40.0 *
402823	Hepatitis delta	40.0 *
3189	Congenitale longklepstenose	39.3 BP*
442	Congenitale hypothyreoïdie	38.0 BP*
98715	Uveïtis	38.0 *
90056	Matig en ernstig traumatisch hersenletsel	37.8 *
567	22q11.2 deletiesyndroom	37.5 BP
226295	Primaire congenitale hypothyreoïdie	37.5 *
90059	Acuut sensorineuraal gehoorverlies door acuut akoestisch trauma of plotse doofheid of chirurgisch geïnduceerd akoestisch trauma	37.0 *
209989	Niet-papillair overgangscelcarcinoom van de blaas	37.0 *

ORPHA-nummer	Ziekte of Groep van ziekten	Geschatte prevalentie (/100,000)
340	Hemorragische koorts - renaal syndroom	37.0 *
97230	Zonne-urticaria	36.0 *
231080	Hoge graad dysplasie bij patiënten met Barrett-oesofagus	36.0 *
1457	Aortacoarctatie	35.6 BP*
2764	Osteochondritis dissecans	35.0 *
1048	Geïsoleerde anencefalie/exencefalie	35.0 BP*
70475	Bestralingsproctitis	35.0 *
94059	Uremische pruritus	35.0 *
3303	Tetralogie van Fallot	34.0
636	Neurofibromatose type 1	33.3
226292	Permanente congenitale hypothyreoïdie	33.3
858	Congenitale toxoplasmose	33.0
439167	Placentale insufficiëntie	33.0
908	Fragiele X-syndroom	32.5
70476	Voorjaarskeratoconjunctivitis	32.0
90051	Sepsis bij premature baby's	32.0
90058	Ruggermergletsel	32.0
216675	Transpositie van de grote slagaders	31.7
2140	Congenitale diafragmatische hernia	30.0
3394	Wekedelensarcoom	30.0
563	Peripartum cardiomyopathie	30.0
1330	Gedeeltelijk atrioventriculair kanaal	30.0
729	Polycythemia vera	30.0
213500	Ovariumkanker	30.0
330001	Wild type ATTR-amyloidose	30.0
33208	Idiopathische hypersomnie	30.0
314701	Primaire systemische amyloidose	30.0
467	Niet-verworven gecombineerde hypofysehormoondeficiëntie	29.0
545	Folliculair lymfoom	28.0
411527	Centrale retinale aderocclusie	28.0
1656	Dermatitis herpetiformis	27.0
791	Retinitis pigmentosa	26.7
70568	Post-transplantatie lymfoproliferatieve aandoening	26.2
703	Bulleus pemfigoid	26.0
54057	Trombotische trombocytopenische purpura	25.5
137698	Cytomegalovirusziekte met risico voor patiënten met verminderde celgedeelteerde immuniteit	25.5
166	Ziekte van Charcot-Marie-Tooth	25.0 *
3002	Immuungemedieerde trombocytopenische purpura	25.0 *
701	Alopecia universalis	25.0 *
145	Erfelijke borst- en ovariumkankersyndroom	25.0 *
2073	Narcolepsie - kataplexie-syndroom	25.0 *
95719	Hemiagenesie van de schildklier	25.0
93402	Syndactylie type 1	25.0 BP*



ICPC-2 - English
International Classification of Primary Care - 2nd Edition
WHO Collaborating Centres
Classification Committee (WHOCC)

Process codes

Physical Examination

History

Prognosis

Diagnosis

Management

Investigation

Referral

Other

ICPC-2 - English
International Classification of Primary Care - 2nd Edition
WHO Collaborating Centres
Classification Committee (WHOCC)

Physical Examination

History

Prognosis

Diagnosis

Management

Investigation

Referral

Other

A90, A99.01 en A99.02
B79 B82 B83: exclusief .02
D78.01 D97 D98.02
F81 F99: exclusief .01 t/m .06
K73 K82 K99: exclusief .01 t/m .06
L82 L99: exclusief .01 t/m .09
N87 N94: exclusief .01 t/m .07 N99.01 + N99.02 + N99.03
R99: exclusief .01 t/m .06
S83: exclusief .01 en .02 S99: exclusief .01 t/m .09
T73 T99: exclusief .01 t/m .09
U85 U88

31.000 regels

Met PhD student doorgelopen: zeldzaam of niet

ICPC_2

A= algemeen

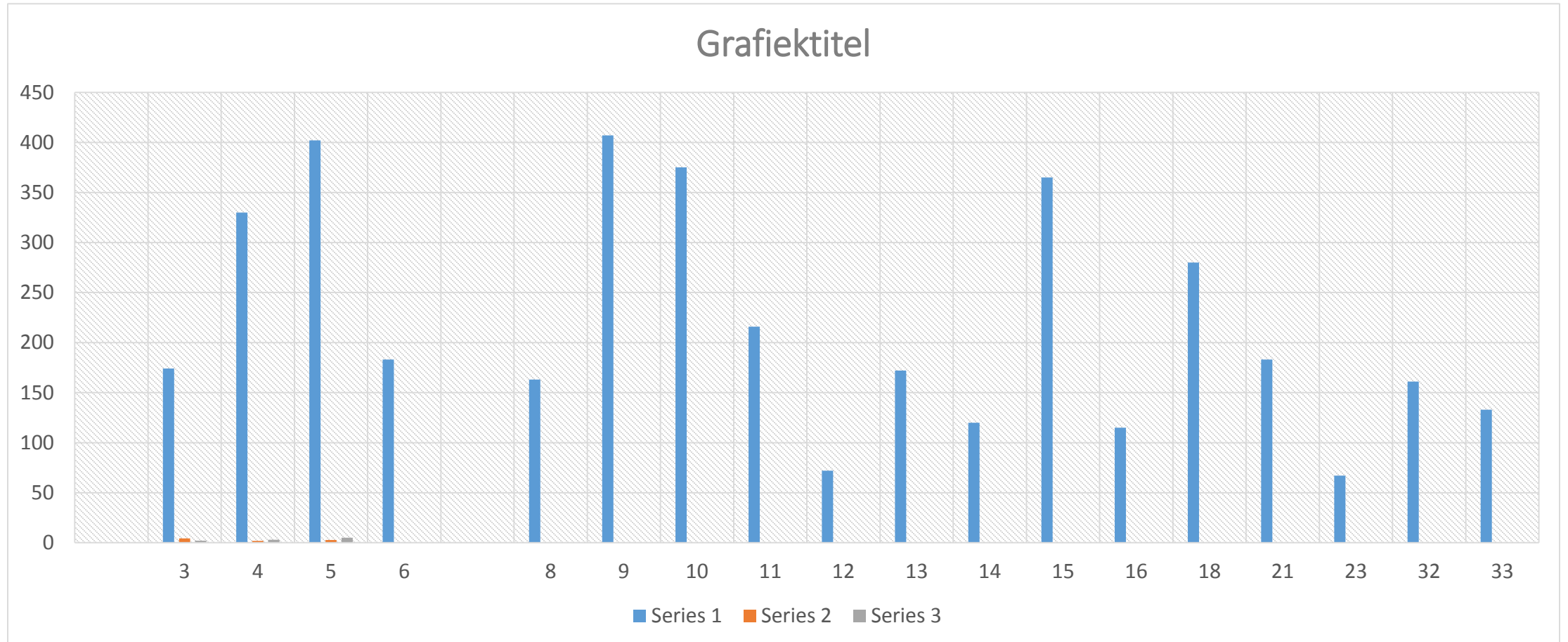
B = bloed

D = maag/darm

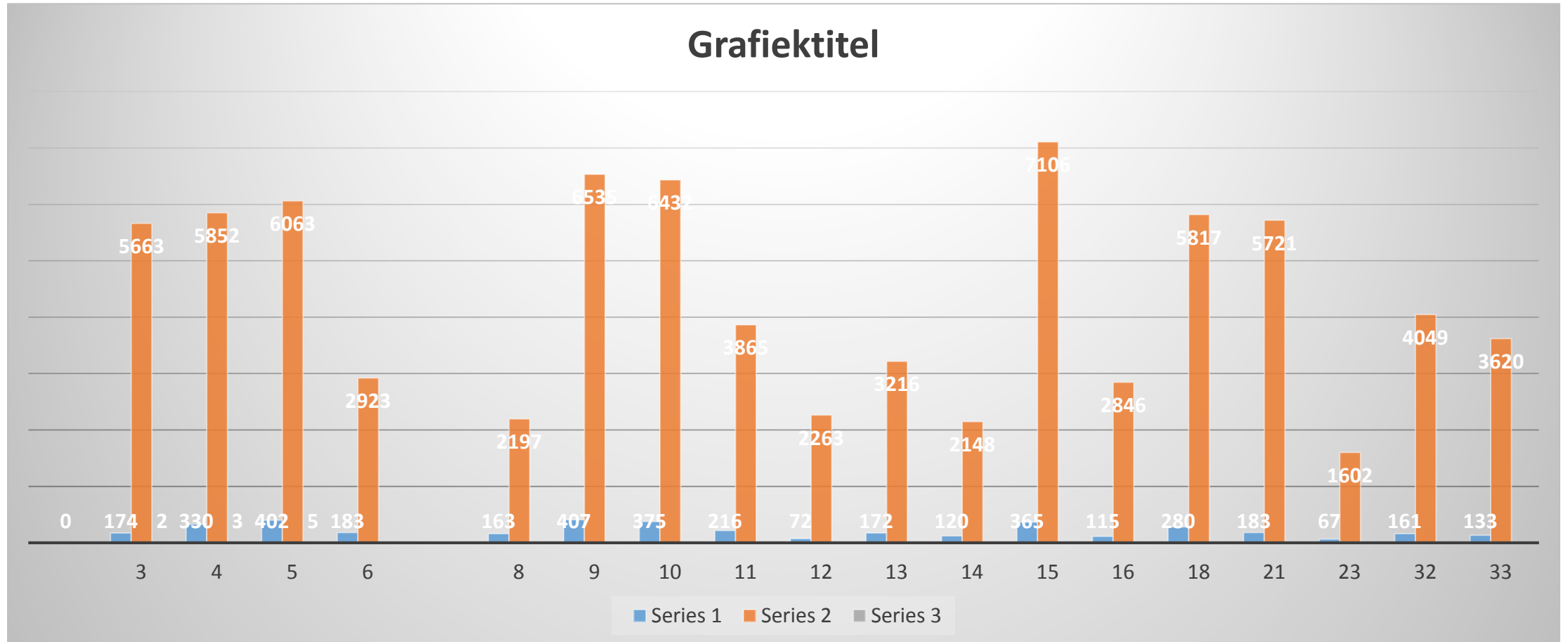
F = oog etc.

→ 4011 zeldzame problemen regels / 66.000
populatie

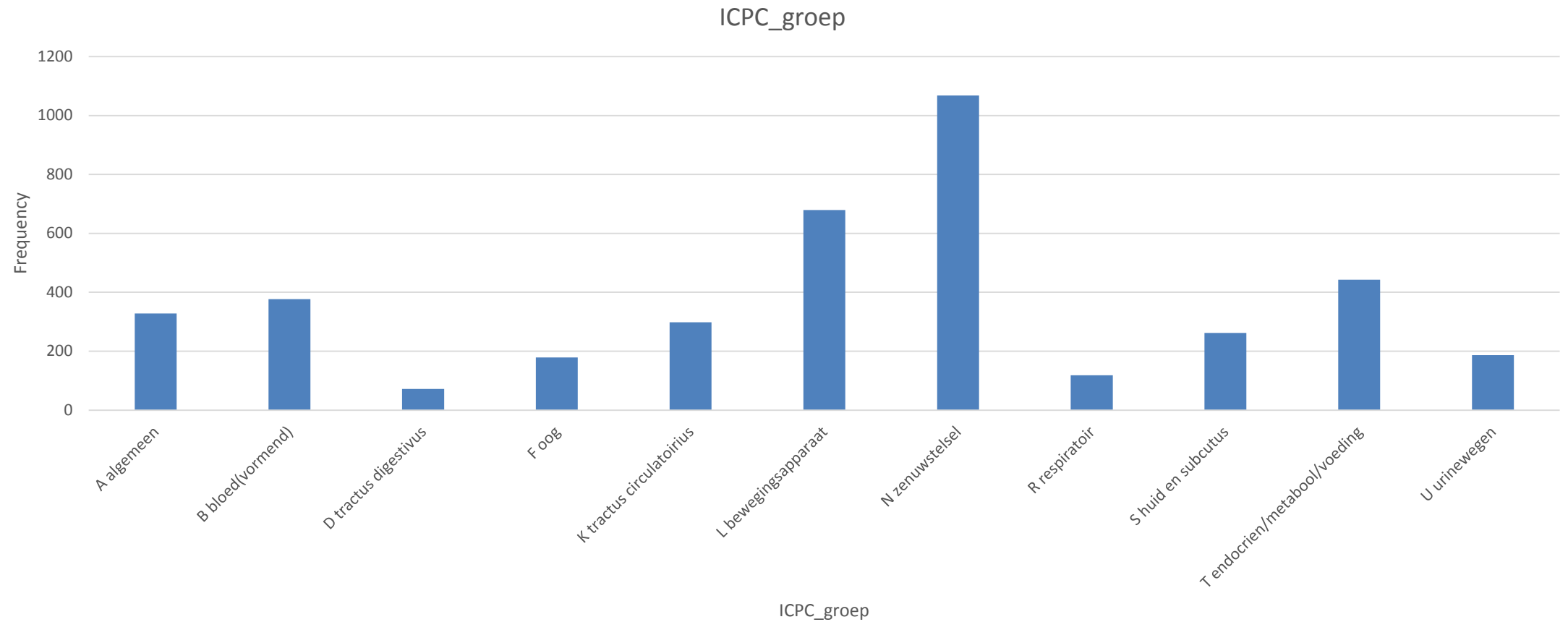
Aantallen zeldzame ziekten per huisartspraktijk (absolute getallen)



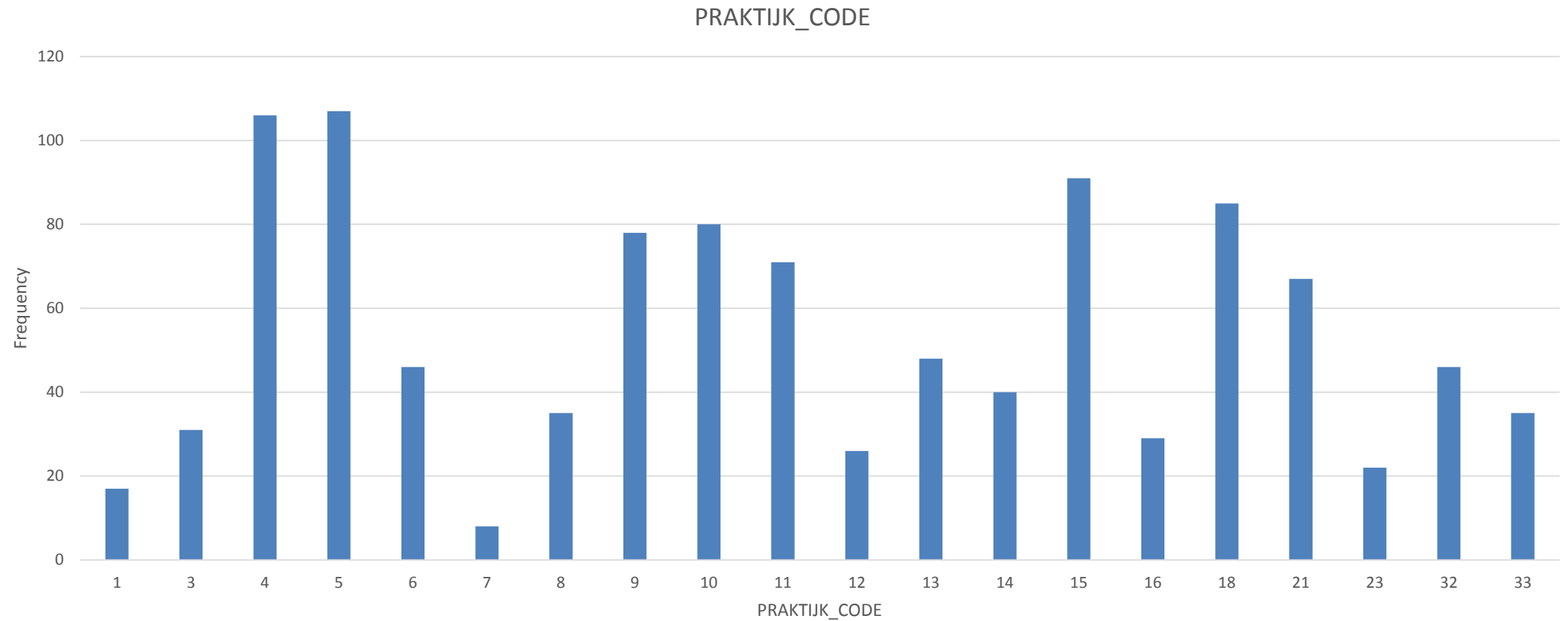
Aantallen ZZ en praktijkgrootte



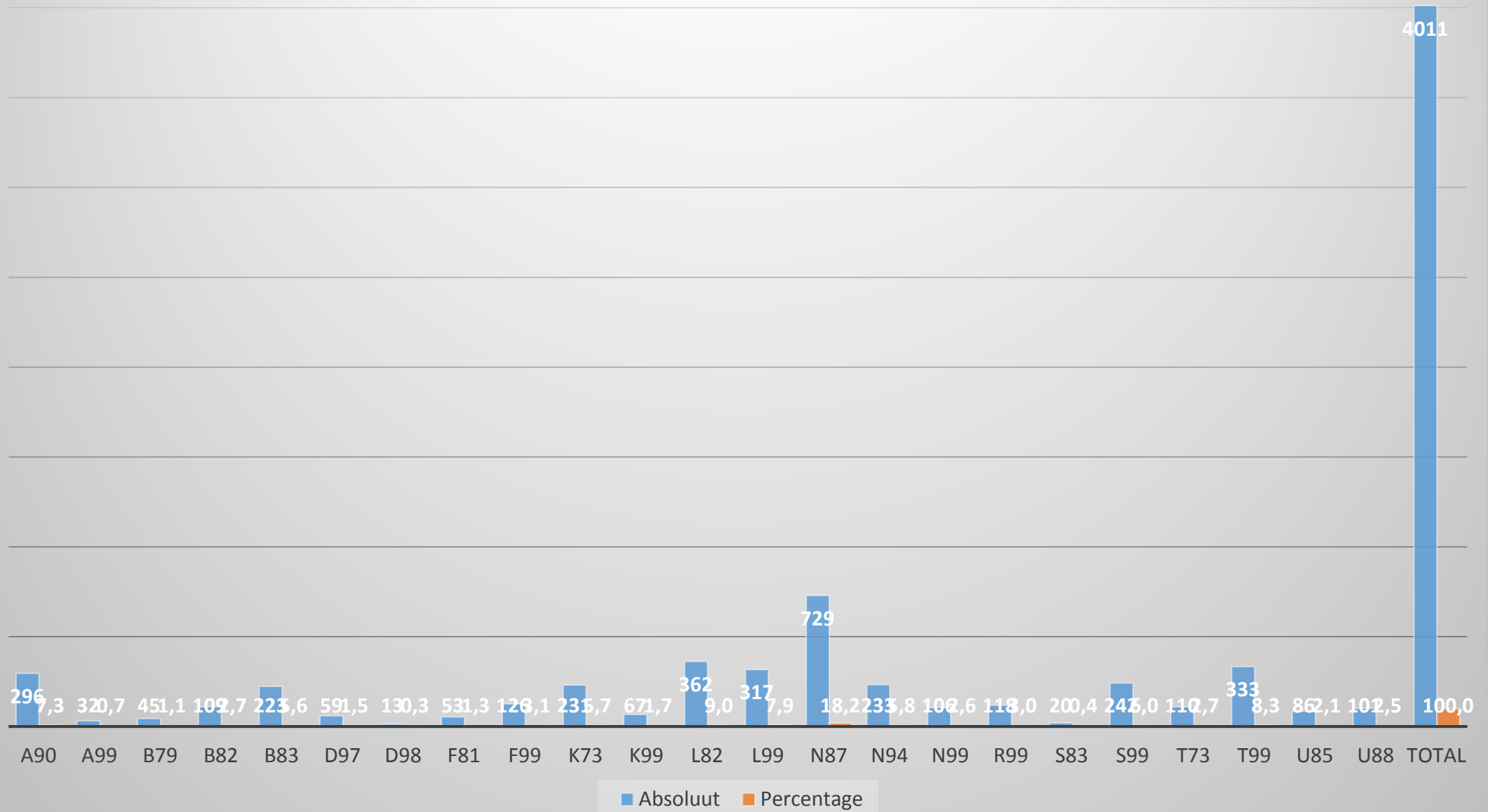
ZZ per ICPC hoofdstuk absolute aantallen



Praktijkvariatie voor neurologisch zeldzame ziekten



Aantallen per specifieke diagnose code



N87 - Parkinsonisme,
ziekte van Parkinson

GESLACHT	LEEFTIJD	POPULATIE	CASES	PREV. PER 1000 PATIËNTEN
M	0 t/m 24	7171	0	0
M	25 t/m 49	9374	1	0.1
M	50 t/m 74	12873	60	4.7
M	75 t/m 99	2906	77	26.5
M	100 t/m 124	4	0	0
M	Totaal	32328	138	4.3
V	0 t/m 24	6893	0	0
V	25 t/m 49	9676	2	0.2
V	50 t/m 74	13156	37	2.8
V	75 t/m 99	4077	43	10.5
V	100 t/m 124	7	0	0
V	Totaal	33809	82	2.4
Totaal	Totaal	66137	220	3.3

N94 - Andere
perifere
neuritis/neuropathie

GESLACHT	LEEFTIJD	POPULATIE	CASES	PREV. PER 1000 PATIËNTEN
M	0 t/m 24	7171	21	2.9
M	25 t/m 49	9378	124	13.2
M	50 t/m 74	12912	588	45.5
M	75 t/m 99	2914	237	81.3
M	100 t/m 124	4	0	0
M	Totaal	32379	970	30
V	0 t/m 24	6896	22	3.2
V	25 t/m 49	9684	162	16.7
V	50 t/m 74	13192	523	39.6
V	75 t/m 99	4095	293	71.6
V	100 t/m 124	7	1	142.9
V	Totaal	33874	1001	29.6
Totaal	Totaal	66253	1971	29.7

L82 - Aangeboren afwijking(en) bewegingsapparaat

GESLACHT	LEEFTIJD	POPULATIE	CASES	PREV. PER 1000 PATIËNTEN
M	0 t/m 24	7175	132	18.4
M	25 t/m 49	9382	108	11.5
M	50 t/m 74	12875	103	8
M	75 t/m 99	2902	25	8.6
M	100 t/m 124	4	0	0
M	Totaal	32338	368	11.4
V	0 t/m 24	6901	129	18.7
V	25 t/m 49	9681	96	9.9
V	50 t/m 74	13161	102	7.8
V	75 t/m 99	4074	31	7.6
V	100 t/m 124	7	0	0
V	Totaal	33824	358	10.6
Totaal	Totaal	66162	726	11

T99 - Andere ziekte(n) endocriene
klieren/metabolisme/voeding

GESLACHT	LEEFTIJD	POPULATIE	CASES	PREV. PER 1000 PATIËNTEN
M	0 t/m 24	7172	46	6.4
M	25 t/m 49	9377	70	7.5
M	50 t/m 74	12879	191	14.8
M	75 t/m 99	2903	51	17.6
M	100 t/m 124	4	0	0
M	Totaal	32335	358	11.1
V	0 t/m 24	6895	73	10.6
V	25 t/m 49	9682	250	25.8
V	50 t/m 74	13173	291	22.1
V	75 t/m 99	4075	86	21.1
V	100 t/m 124	7	0	0
V	Totaal	33832	700	20.7
Totaal	Totaal	66167	1058	16

A90 - Multiple aangeboren afwijkingen

GESLACHT	LEEFTIJD	POPULATIE	CASES	PREV. PER 1000 PATIËNTEN
M	0 t/m 24	7172	35	4.9
M	25 t/m 49	9377	30	3.2
M	50 t/m 74	12871	25	1.9
M	75 t/m 99	2901	2	0.7
M	100 t/m 124	4	0	0
M	Totaal	32325	92	2.8
V	0 t/m 24	6893	16	2.3
V	25 t/m 49	9676	27	2.8
V	50 t/m 74	13156	24	1.8
V	75 t/m 99	4074	3	0.7
V	100 t/m 124	7	0	0
V	Totaal	33806	70	2.1
Totaal	Totaal	66131	162	2.4

A90.01 - Syndroom van Down

GESLACHT	LEEFTIJD	POPULATIE	CASES	PREV. PER 1000 PATIËNTEN
M	0 t/m 24	7171	1	0.1
M	25 t/m 49	9374	4	0.4
M	50 t/m 74	12871	2	0.2
M	75 t/m 99	2901	0	0
M	100 t/m 124	4	0	0
M	Totaal	32321	7	0.2
V	0 t/m 24	6893	1	0.1
V	25 t/m 49	9676	3	0.3
V	50 t/m 74	13156	2	0.2
V	75 t/m 99	4074	0	0
V	100 t/m 124	7	0	0
V	Totaal	33806	6	0.2
Totaal	Totaal	66127	13	0.2

Procedure voorselecteren op ICPC codes: zz gemist?
NHG: registreren, codeerinstructie - faciliteren /
implementatiebudget
Koppeling huisarts.nl aan zz
LHV: meer tijd voor de patient
E-learning
HAG research agenda

Tip Zeldzame aandoening in HIS

≡ Casus 3: Katja



Tip! Zeldzame aandoeningen in HIS

Bij een zeldzame aandoening als *CVID* is het raadzaam in het HIS-dossier een aantekening te maken. Dit kan bij het huidige gebrek aan specifieke ICPC-codes nuttig zijn om inzicht te krijgen in de zeldzame aandoeningen in uw praktijk.

Bovendien kunt u relevante instructies geven voor de ANW-dienst/Huisartsenpost (HAP).

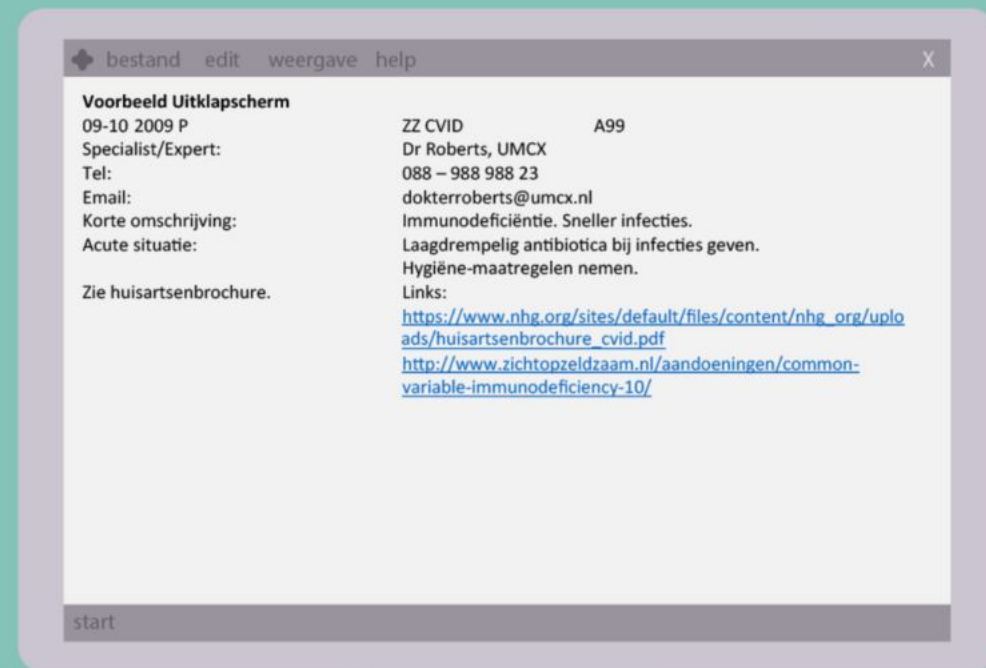
Voorbeeld

Geef in het episodeoverzicht aan dat het om een zeldzame aandoening gaat, zoals: ZZ CVID

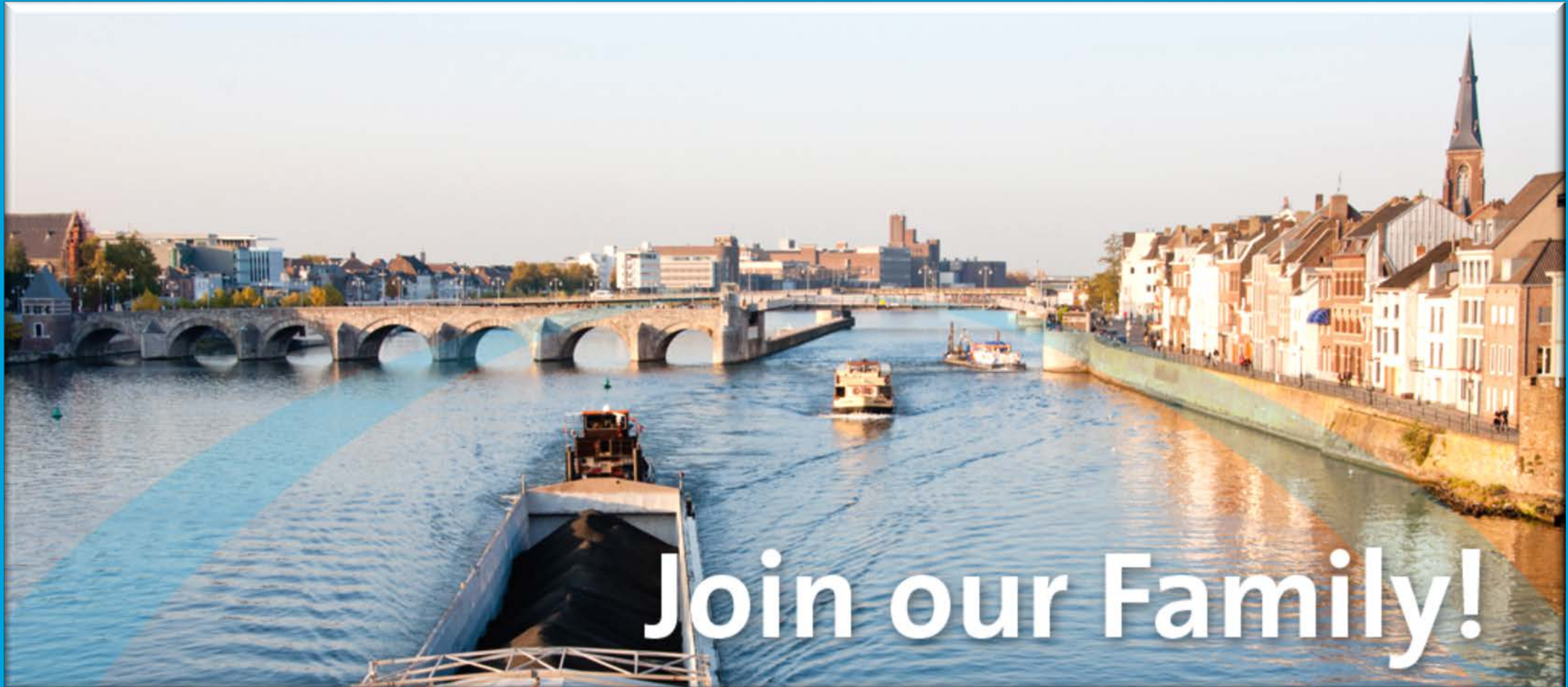
Gebruik bijvoorbeeld een 99-code, zoals A99.

Geef in het uitklapscherm van de episode (indien beschikbaar in HIS) extra informatie.

Rechts ziet u een voorbeeld van een uitklapscherm.



Thank you!
jean.muris@mumc.nl



Join our Family!