

Informationsblatt zum nationalen DIMDI-Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“

A. Hintergrund

Die eindeutige Kodierung Seltener Erkrankungen stellt weltweit eine Herausforderung dar. Die „Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme, 10. Revision, German Modification“ (ICD-10-GM) ist die amtliche Klassifikation zur Verschlüsselung von Diagnosen in der ambulanten und stationären Versorgung in Deutschland. Die ICD-10-GM ist in manchen Bereichen relativ „grob“ aufgeteilt, so dass die Abbildung einzelner Seltener Erkrankungen mittels der ICD-10-GM nicht eindeutig erfolgen kann; nur wenige Seltene Erkrankungen sind bisher spezifisch kodierbar.

Viele Seltene Erkrankungen werden in der ICD-10 unspezifischen Codes (Restklassen wie z.B. „Sonstige ...“) zugeordnet. In diesen Fällen sind sie dann nicht mehr über den ICD-Code zu identifizieren. Außerdem sind einige Seltene Erkrankungen im Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10 noch nicht vorhanden.

Seit 2000 wird Orphanet (www.orpha.net), ein Referenz-Portal für Informationen über Seltene Erkrankungen und Orphan Drugs, als europäisches Projekt geführt. Die Datenbank bietet unter anderem ein Verzeichnis der Seltenen Krankheiten und ein Klassifikationssystem, das sich auf Fachpublikationen gründet. Zurzeit arbeitet an dem Portal ein Konsortium von ca. 40 Partnerländern. Das Portal wird vom französischen INSERM-Team (mit Unterstützung des französischen Gesundheitsministeriums) koordiniert. Orphanet weist jeder Seltenen Erkrankung eine spezifische Nummer, die sogenannte Orpha-Kennnummer oder Orphacode zu.

Über die Website Orphadata (www.orphadata.org) stellt Orphanet u.a. Informationen zu dem Klassifikationssystem und den Verknüpfungen der Krankheiten mit anderen Kodierungssystemen und Terminologien wie z.B. ICD-10, MeSH, OMIM, MedDRA und UMLS frei zur Verfügung.

B. Projektbeschreibung

Das Projekt ist eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Das Projekt startete im Juli 2013, war zunächst auf drei Jahre angelegt und wurde bis Oktober 2019 verlängert. Es wird vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert.

Ein wesentliches Ziel des NAMSE ist es, qualitätsgesicherte Informationen zu bündeln und zur Verfügung zu stellen. Grundlage hierfür ist eine spezifische Kodierung der Seltenen Erkrankungen. Das Projekt steht im Zusammenhang mit der EU-Ratsempfehlung für europäisches Handeln im Bereich Seltener Erkrankungen. Darin wird neben der Schaffung nationaler Aktionspläne auch empfohlen, die angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme Seltener Erkrankungen sicherzustellen, um eine angemessene Anerkennung der Krankheiten in den nationalen Systemen der gesundheitlichen Versorgung und Krankenversicherung zu fördern. Das Projekt ist hierfür die Grundlage. Durch das Projekt soll in Deutschland eine einheitliche, standardisierte und vereinfachte Kodierung Seltener Erkrankungen anhand der ICD-10-GM und der Orpha-Kennnummer ermöglicht werden. Dabei sollen die kodierenden Personen nicht zwei Klassifikationssysteme separat bedienen müssen. Letztlich soll sich die Dokumentation der Seltenen Erkrankungen verbessern.

Die im Projekt produzierte Datei soll u.a. für die Durchführung anderer Projekte des NAMSE verwendet werden, wie z.B. dem Aufbau eines Register-Prototyps oder dem Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE-Atlas). Darüber hinaus steht die Datei auch für andere Anwender zur Verfügung, die in ihren Systemen eine differenziertere Abbildung von Seltenen Erkrankungen anstreben. Beispielsweise kann über die Verknüpfung von ICD-10-GM-Code und Orpha-Kennnummer

(„Orphacode“) der Zugang zu den Informationen in Orphanet erleichtert werden, indem entsprechende Hinweise für den Anwender während der Kodierung mit der ICD-10-GM bereitgestellt werden.

Über die Orpha-Kennnummern wird ein europäischer Abgleich bezüglich der zu etablierenden Referenznetzwerke möglich. Ärztlichem und nichtärztlichem Personal sowie Betroffenen und ihren Angehörigen wird die Suche nach der richtigen Behandlungseinrichtung für die jeweilige Seltene Erkrankung auch auf europäischer Ebene erleichtert.

Im Projekt werden die Diagnosenbezeichnungen der Seltene Erkrankungen aus Orphanet, soweit sie noch nicht enthalten sind, in das Alphabetische Verzeichnis der ICD-10-GM aufgenommen und so spezifisch wie möglich einem ICD-10-GM-Kode zugeordnet. Damit sind sie auch mit einer spezifischen Identifikationsnummer (Alpha-ID-Kode) in der Datei Alpha-ID enthalten. In der zur Alpha-ID-SE erweiterten Datei wird den Diagnosenbezeichnungen der Seltene Erkrankungen neben dem ICD-10-GM-Kode und dem Alpha-ID-Kode die zugehörige Orpha-Kennnummer hinzugefügt. Das ermöglicht, dass die Seltene Erkrankungen in Deutschland präziser und differenzierter verschlüsselt werden können.

Tabelle: Auszug aus dem Musterdatensatz 2020

| Alpha-ID-Kode | ICD-10-GM-Kode | ICD-10-GM-Stern-Kode | Orpha-Kennnummer | Eintrag |
|---------------|----------------|----------------------|------------------|---------------------------------------|
| I5821 | K90.8 | | 3452 | Intestinale Lipodystrophie |
| I24937 | K90.8+ | M14.89* | 3452 | Whipple-Krankheit |
| I32050 | M61.19 | | 337 | Fibrodysplasia ossificans progressiva |
| I81949 | M61.19 | | 337 | Münchmeyer-Syndrom |
| I82889 | Q41.1 | | 1201 | Apfelschalen-Syndrom |
| I118177 | Q41.1 | | 1201 | Jejunalatresie |
| I17291 | Q41.9 | | 1201 | Dünndarmatresie |
| I118259 | Q87.8 | | 1563 | Lymphödem mit Hypoparathyreoidismus |
| I9222 | Q87.8 | | 912 | Zerebro-hepato-renales Syndrom |

Weitere Informationen zur Alpha-ID finden Sie auf unserer Website:

[Informationen zur Alpha-ID](#)

C. Ablauf

Das Projekt startete im Juli 2013, war zunächst auf drei Jahre angelegt und wurde vom Bundesministerium für Gesundheit bis Oktober 2019 verlängert. Ein Musterdatensatz des Projektes ist erstmals im Januar 2014 veröffentlicht worden. Diese Datei wurde im Projektzeitraum laufend weiterentwickelt und anhand der Daten von Orphanet gepflegt, die Aktualisierungen wurden einmal jährlich veröffentlicht.

Es ist vorgesehen, die Alpha-ID-SE auch in den kommenden Jahren in aktualisierter Fassung herauszugeben. Den Musterdatensatz als Auszug aus der Datei Alpha-ID-SE stellen wir in der Version 2020 letztmalig bereit, da seit 2019 die vollständige Alpha-ID-SE kostenfrei ist.

D. Internationale EU-Projekte

Analog zum nationalen Projekt arbeitet das DIMDI auch auf internationaler Ebene an Verbesserungen im Bereich der Kodierung von Seltene Erkrankungen. So nahm das DIMDI etwa am EU-Projekt RD-Action teil (Juni 2015 - Juli 2018). Ziel war die Schaffung eines einheitlichen europäischen Ansatzes, um Herausforderungen im Bereich der Kodierung Seltene Erkrankungen begegnen zu können. Die RD-Action bestand aus 6 Arbeitspaketen (AP). Das DIMDI leitete das AP 5 zur Steuerung, Pflege und Förderung der Einführung von Orpha-Kennnummern in EU-Mitgliedsstaaten. Im Rahmen des AP 5 wurde unter anderem die Datei „Master file for statistical reporting with Orphacodes“ erstellt. Diese soll,

ähnlich wie der im nationalen Projekt produzierte Musterdatensatz, eine einfache und standardisierte Kodierung von Seltenen Erkrankungen in allen EU-Mitgliedsstaaten ermöglichen.

Das DIMDI nimmt seit Januar 2019 am EU-Projekt RD-Code teil. Ziel ist die Implementierung von Orpha-Kennnummern in die nationalen Kodiersysteme von vier europäischen Ländern sowie die Weiterentwicklung der im Vorprojekt entwickelten Richtlinien und Empfehlungen.

[RD-Action auf der DIMDI-Website](#)

[RD-Code auf der DIMDI-Website](#)

Haben Sie noch Fragen oder Anregungen? Dann wenden Sie sich bitte an unser Helpdesk Klassifikationen:

Tel.: +49 221 4724-524

E-Mail: [Helpdesk Klassifikationen](#)