

**Abschlussbericht zum Projekt „Kodierung
von Seltenen Erkrankungen“**

**Bundesministerium für Gesundheit
Referat 313, Referat GT1
(zur Weiterleitung an das
Bundesverwaltungsamt)**

Bonn, 05.09.2016

Ort, Datum

1. Titel und Verantwortliche

Titel	Kodierung von Seltenen Erkrankungen
Förderkennzeichen	
Auftragnehmer	
Behörde	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
Straße, Hausnummer	Waisenhausgasse 36-38a
PLZ und Ort	50676 Köln
Rechtsform	Behörde im Geschäftsbereich des Bundesministeriums für Gesundheit
Projektleiter/in	
Name	Dr. Stefanie Weber
Einrichtung	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
Abteilung	Abteilung M: Medizinische Information
Straße, Hausnummer	Waisenhausgasse 36-38a
PLZ und Ort	50676 Köln
Telefonnummer	0221/4724 485
Faxnummer	0221/4724 444
E-Mail-Adresse	stefanie.weber@dimdi.de

Projektmitarbeiter und Kontaktdaten

Name	Institut	Telefon; Fax; E-Mail	Verantwortlichkeit / Rolle
Dr. Stefanie Weber	DIMDI	Tel.: 0221/4724 485 Fax: 0221/4724 444 stefanie.weber@dimdi.de	Projektleiterin
Dipl.-Ing. Tobias Krause	DIMDI	Tel.: 0221/4724 306 Fax: 0221/4724 444 Tobias.Krause@dimdi.de	Wissenschaftlicher Mitarbeiter
Magdalena María Dávila Vanegas	DIMDI	Tel.: 0221/4724 486 Fax: 0221/4724 444 Magdalena.Davila@dimdi.de	Wissenschaftliche Mitarbeiterin

Projektbeginn	01. Juli 2013
Projektende	30. Juni 2016
Fördersumme	328.367,30€
Datum der Erstellung des Abschlussberichts	05.09.2016

2. Inhaltsverzeichnis

1. Titel und Verantwortliche	1
2. Inhaltsverzeichnis	3
3. Zusammenfassung	5
4. Einleitung	6
4.1. Ausgangslage des Projektes	7
4.2. Ziel des Projektes	8
4.3. Projektstruktur	8
4.3.1. Projektaufbau und Strukturen	8
4.3.1.1. Planung und Koordination	8
4.3.1.2. Zusammenführung der Alpha-ID und der Orpha-Kennnummern in einer Datei .	10
4.3.2. Verantwortlichkeiten	12
5. Erhebungs- und Auswertungsmethodik	12
5.1. Messbare Ziele	12
5.2. Datenerhebung und Datenauswertung	13
6. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan	13
7. Ergebnisse	14
7.1. Start Workshop	14
7.2. Erstellung des Musterdatensatzes	15
7.3. Bereitstellung der ergänzten Dateien zum Quartalsende Q3-2014 und Q3-2015	15
7.4. Erweiterter Abgleich von Orphanet-Inhalten mit Alphabet-Inhalten	16
7.5. Kodierung und Aufnahme neuer Texte für das Alphabet	16
7.5.1. Weitere Planung und Anpassung der Alphabet Arbeiten	18
7.5.1.1. Zur Pflege von Aktualisierungen	18
7.5.1.2. Zur Anpassung der Alphabet Arbeiten	20
7.6. Zur Zusammenarbeit mit Orphanet	20
7.6.1. Rückmeldungen zur deutschen Version der Orphanet Nomenklatur	21
7.6.2. Rückmeldungen zur Kodierung	21
7.7. Abstimmung mit nationalen und internationalen Partnern	22
7.7.1. Rare Disease Joint Action	24
7.8. Workshop mit internationaler Beteiligung	25
7.9. Evaluation des Projektes mit Identifikation von Optimierungsmöglichkeiten	25
8. Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung	26
9. Gender Mainstreaming Aspekte	27
10. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse	27
10.1. Informationsblatt zum Projekt "Kodierung von seltenen Erkrankungen"	27
10.2. Musterdatensatz: erste Veröffentlichung	27
10.3. Veröffentlichung der Apha-ID-SE Version 2015 und 2016	27
10.4. Projekt Vorstellung	27
11. Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential)	28

12.	Publikationsverzeichnis	30
12.1.	Abstract des Posters bei der GMDS-Tagung in Göttingen, 07.-10. September 2014	30
12.2.	Abstract des Posters bei der GMDS-Tagung in München, 28. August – 02 September 2016	30
13.	Literaturverzeichnis.....	31
14.1.	ANLAGE 1: Bericht über die geleisteten Arbeiten der Medizinischen Hochschule Hannover.....	32
14.2.	ANLAGE 2: Fragebogen der Umfrage zur Evaluation des Projektes.....	35
14.3.	ANLAGE 3: Ergebnisse der Umfrage zur Evaluation des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“.....	51
14.4.	ANLAGE 4: Ergebnisprotokoll: Start Workshop zum Projekt Kodierung von seltenen Erkrankungen	69
14.5.	ANLAGE 5: Musterdatensatz (Version 1).....	72
14.6.	ANLAGE 6: Ergebnisprotokoll Orphanet - DIMDI Treffen: Absprache Projekt Kodierung von Seltenen Erkrankungen.....	73
14.7.	ANLAGE 7: Orphanet - DIMDI meeting: Project “Rare Diseases Coding in Germany”.....	75
14.8.	ANLAGE 8: Ergebnisprotokoll Orphanet - DIMDI Telefonkonferenz: Rückmeldung.....	78
14.9.	ANLAGE 9: Ergebnisprotokoll Orphanet - DIMDI Telefonkonferenz: Rückmeldung.....	79
14.10.	ANLAGE 10: Orphanet - DIMDI teleconference: Project “Rare Diseases Coding in Germany”.....	80
14.11.	ANLAGE 11: Ergebnisprotokoll: Workshop zum Projekt Kodierung von seltenen Erkrankungen mit internationaler Beteiligung.....	82
11.1.	ANLAGE 12: Poster: GMDS-Tagung 2014	89
11.2.	ANLAGE 13: Poster: ConhIT 2015	90
11.3.	ANLAGE 14: Poster: ConhIT 2016	91
11.4.	ANLAGE 15: Poster: GMDS-Tagung 2016	93
11.5.	ANLAGE 16: Informationsblatt zum Projekt „Kodierung von seltenen Erkrankungen“	94
11.6.	ANLAGE 17	96

3. Zusammenfassung

Die statistische Abbildung der seltenen Erkrankungen (SE) und die darauf basierende Einschätzung ihrer Bedeutung in Gesundheitssystemen sind bisher nicht zufriedenstellend (1, 2). Gesicherte epidemiologische Daten liegen zurzeit nur partiell vor, Zahlen zu seltenen Erkrankungen werden vor allem geschätzt (3, 4).

Voraussetzung für eine adäquate statistische Darstellung von Krankheiten ist eine konsistente, d.h. eine einheitliche und standardisierte Erfassung und Kodierung. Im Bereich der seltenen Erkrankungen stellt diese eindeutige Kodierung weltweit eine große 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 (5). Die Abbildung einzelner seltener Erkrankungen mittels der ICD-10 ist nicht eindeutig, da bisher nur wenige dieser Erkrankungen spezifisch kodierbar sind (1, 6, 7). Viele seltene Erkrankungen werden in der ICD-10 unspezifischen Codes zugeordnet und sind deshalb anhand von ICD-10-Kodes statistisch nicht eindeutig zu erfassen.

Orphanet (www.orpha.net), ein allgemein zugängliches europäisches Referenz-Portal für Informationen über seltene Erkrankungen, produziert eine Datenbank (die sog. Orphanet-Nomenklatur) mit einem Verzeichnis der SE, das sich auf Fachpublikationen begründet. Allen seltenen Erkrankungen dieser Datenbank ist eine spezifische Kennnummer, die sog. Orpha-Kennnummer, zugeordnet (8). Diese Kennnummern sind in einem Klassifikationssystem geordnet.

Um seltene Erkrankungen routinemäßig spezifisch zu kodieren, müsste außer der im ambulanten und stationären Bereich obligatorischen ICD-10-GM-Kodierung zusätzlich das System der Orphanet-Kennnummern angewendet werden. Kodierer müssten also zwei voneinander unabhängige Systeme nutzen. Dies birgt das erhebliche Risiko der uneinheitlichen Verwendung und damit der Erhebung statistisch nicht verwertbarer Daten.

Die Kodierung seltener Erkrankungen zu verbessern und insbesondere diese doppelte Kodierung zu vereinfachen ist Ziel des DIMDI-Projektes "Kodierung von seltenen Erkrankungen". Das Projekt ist eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (Maßnahme 19) und wird vom Bundesministerium für Gesundheit finanziell gefördert (9).

In diesem Projekt wurde zunächst für alle in der Orphanet-Nomenklatur genannten seltenen Erkrankungen geprüft, ob sie im Alphabetischen Verzeichnis zur ICD-10-GM enthalten sind. Wenn nein, wurden sie einer ICD-10-GM-Kategorie zugeordnet und aufgenommen. Eine Qualitätssicherung der Kodierung erfolgte durch das „Vier-Augen-Prinzip“. Zusätzlich erfolgte eine Abstimmung mit Orphanet bzgl. der in Orphanet bereits vorhandenen ICD-10-Kodierungen und der Nomenklatur.

Aus dem so ergänzten Alphabetischen Verzeichnis wurde anschließend eine maschinenlesbare Datei generiert, die für jede im Alphabet enthaltene seltene Erkrankung einen Datensatz mit ihrer laufenden Nummer, ihrem Diagnostext und ihrem ICD-10-GM-Code enthält. Dieser Datensatz wurde jeweils ergänzt um die entsprechende Orpha-Kennnummer der SE.

Dieser sog. Musterdatensatz mit ICD-10-GM-Code und Orpha-Kennnummer ist die Grundlage für die gewünschte doppelte Kodierung der SE.

Die Zusammenführung der bestehenden Kodierungen aus den beiden Klassifikationssystemen (ICD-10-GM und Orphanet-Klassifikation) in nur einer Datei, dem Musterdatensatz, ermöglicht es, die seltenen Erkrankungen in Deutschland spezifisch zu verschlüsseln, ohne dabei zu

sätzliche Schritte über die Routinekodierung mit der ICD-10-GM hinaus zu benötigen. Wird anhand dieses Musterdatensatzes nach ICD-10-GM kodiert, wird im selben Schritt die spezifische Orpha-Kennnummer mit ausgewiesen.

Die durch den Musterdatensatz vereinfachte spezifische Kodierung der seltenen Erkrankungen kann so ihre statistische Erfassung und dadurch ihre Abbildung in Gesundheitssystemen verbessern. Diese Herangehensweise entspricht auch der Strategie anderer Maßnahmen im Bereich Kodierung von seltenen Erkrankungen auf internationaler Ebene.

Der Musterdatensatz ist eine Grundlage für die Durchführung anderer Projekte des NAMSE, wie z.B. dem Aufbau eines Register-Prototyps oder dem Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Darüber hinaus steht er auch jedem anderen Anwender zur Verfügung, der eine differenziertere Abbildung von seltenen Erkrankungen anstrebt. Z.B. kann über die Verknüpfung von ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer der Zugang zu Informationen von Orphanet zu bestimmten seltenen Erkrankungen erleichtert werden, indem während der Kodierung mit der ICD-10-GM entsprechende Hinweise auf Orphanet für den Anwender bereitgestellt werden.

Zurzeit (Version 2016) enthält der Musterdatensatz 3620 Einträge mit Diagnosebezeichnungen von seltenen Erkrankungen. Der Musterdatensatz ist als TXT-Datei zum Import in Datenbanken gedacht und kostenfrei im Downloadcenter Klassifikationen des DIMDI erhältlich (10).

Aus den Erfahrungen bei der Durchführung des Projektes und den Ergebnissen der Projekt-evaluation konnten folgenden Schlussfolgerungen gezogen werden:

Zukünftige Arbeiten sollen vor allem in die Aufbereitung und Selektion der Daten der Orphanet-Nomenklatur sowie in die Vervollständigung des Musterdatensatzes und in die Unterstützung bei seiner Nutzung investiert werden. Nur durch eine Implementierung dieser Datei in die Routinekodierung könnte in Erfahrung gebracht werden, ob diese Herangehensweise das Problem der Kodierung der SE bewältigen kann.

Während der drei Jahre dieses Projektes wurden auch generelle Probleme für die Zusammenführung von zwei medizinischen Vokabularen mit unterschiedlichem Entwicklungszweck erkannt, Eigenschaften die im Rahmen einer Zusammenführung von großer Bedeutung sind (z.B. unterschiedliche Pflegezyklen, unterschiedliches Konzeptverständnis einer gleichlautenden Kategorie zwischen den Klassifikationen). Diese Informationen sowie die im Projekt gesammelte Erfahrungen können ein wertvoller Beitrag für die Durchführung weiterer Arbeiten im Bereich Kodierung von seltenen Erkrankungen oder bei der Zusammenführung von anderen medizinischen Klassifikationen sein.

4. Einleitung

Es gibt keine weltweit einheitliche Definition dafür, ab welcher Prävalenz eine Krankheit als seltene Erkrankung anzusehen ist. In der Europäischen Union wird entsprechend der Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden eine Prävalenz von nicht mehr als 5 von 10 000 Personen als geeigneter Schwellenwert angesehen (11).

In Deutschland leiden über vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, wozu weltweit rund 8.000 verschiedene Krankheiten gezählt werden. Seltene Erkrankungen sind so zahlreich, dass sie in ihrer Gesamtheit so häufig sind wie eine der großen Volkskrankheiten. Trotzdem sind seltene Erkrankungen aus epidemiologischer Sicht kaum sichtbar.

Die statistische Abbildung der seltenen Erkrankungen und die darauf basierende Einschätzung ihrer Bedeutung in Gesundheitssystemen sind bisher nicht zufriedenstellend.

Voraussetzung für eine adäquate statistische Darstellung der Krankheiten ist eine konsistente, d.h. eine einheitliche und standardisierte Erfassung und Kodierung von Diagnosen. Im Bereich der seltenen Erkrankungen stellt diese eindeutige Kodierung weltweit eine große Herausforderung dar (1, 2, 12, 13).

4.1. Ausgangslage des Projektes

Im Jahr 2013 hat das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen veröffentlicht⁸. Dieser Nationale Aktionsplan beinhaltet 52 Maßnahmenvorschläge in verschiedenen Handlungsfeldern. Damit wird die Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten umgesetzt. Durch die Umsetzung dieses Nationalen Aktionsplans streben die beteiligten Akteure an, die Lebenssituation der Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Das Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ ist eine Initiative im Rahmen des o.g. Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Maßnahme 19). Das wesentliche Ziel dieser Maßnahme ist es, allen Nutzern, aber vor allem den Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) eine eindeutige und einheitliche Kodierung der seltenen Erkrankungen zu ermöglichen. Weiterhin soll das Ergebnis des Projektes die Umsetzung anderer Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans (z.B. se-atlas) unterstützen.

Die ICD-10-GM ist die amtliche Klassifikation zur Verschlüsselung von Diagnosen in der ambulanten und stationären Versorgung in Deutschland. Hiermit werden im deutschen Gesundheitswesen vielfältige Zwecke bedient, unter anderem:

- Steuerung der Vergütung im stationären und ambulanten Bereich (§295 und §301 Sozialgesetzbuch Fünf (SGB V))
- Qualitätssicherung (gemäß §137 ff. SGB V)
- Weiterentwicklung des Risikostrukturausgleichs (§268 SGB V)
- Datenerhebung der Krebsregister (§3 Bundeskrebsregistergesetz)
- Epidemiologische und klinische Forschung

Bisher sind nur wenige seltene Erkrankungen in der Systematik oder in dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM (bzw. ICD-10) vorhanden. Darüber hinaus ist die Abbildung einzelner seltener Erkrankungen mittels der ICD-10-GM nicht eindeutig, da nur wenige dieser Erkrankungen spezifisch kodierbar sind (1, 6). Die meisten der seltenen Erkrankungen, die bereits vorhanden sind, werden in der ICD-10-GM unspezifischen Codes zugeordnet und sind deshalb anhand dieser ICD-10-GM-Kodes statistisch nicht eindeutig zu erfassen. Diese grobe Unterteilung der einzelnen Krankheiten ist für die oben genannten Zwecke ausreichend und soll im Sinne der Vermeidung von Bürokratie auch nicht weiter differenziert werden.

Orphanet (www.orpha.net), ein allgemein zugängliches europäisches Referenz-Portal für Informationen über SE, produziert eine Datenbank (Orphanet-Nomenklatur) mit einem Verzeichnis der seltenen Erkrankungen, das sich auf Fachpublikationen begründet. Allen seltenen Erkrankungen dieser Datenbank ist eine spezifische Kennnummer, die sog. Orpha-Kennnummer, zugeordnet (8). Die Orpha-Kennnummern sind in einem Klassifikationssystem geordnet.

4.2. Ziel des Projektes

Die Zusammenführung der o.g. Klassifikationssysteme (ICD-10-GM und Orphanet-Nomenklatur) in einer Datei soll, mittels einer spezifischen und eindeutigen Kodierung, die statistische Erfassung der seltenen Erkrankungen und dadurch deren Abbildung in Gesundheitssystemen verbessern, ohne dabei zusätzliche Schritte über die Routinekodierung mit der ICD-10-GM hinaus zu benötigen.

Zur ICD-10-GM gibt das DIMDI ein Alphabetisches Verzeichnis heraus, das u.a. aufbereitet wird zu der sog. Alpha-ID, einer Datei, die alle im Alphabetischen Verzeichnis vorhandenen Krankheiten auflistet, und für jeden Eintrag den entsprechenden ICD-10-GM-Kode und eine fortlaufende, stabile, nichtsprechende Identifikationsnummer, die Alpha-ID, enthält. Diese Datei wird jährlich zur Verfügung gestellt, um den elektronischen Datenaustausch von erhobenen Diagnosen anhand der in der Datei vorhandenen Texte zu standardisieren (14).

In dem Projekt sollte eine Verknüpfung zwischen der Alpha-ID und der Orpha-Kennnummer geschaffen werden, die es u.a. ermöglicht, eine standardisierte und vereinfachte Kodierung der seltenen Erkrankungen für die Belange der Versorgungszentren durchzuführen. Hierfür sollten die Inhalte aus den beiden Systemen abgeglichen und teilweise zusammengeführt werden sowie die jeweiligen Kennnummern in einer standardisierten gemeinsamen Datei bereitgestellt werden. Mittels dieser Datei sollten dann die Versorgungszentren für seltene Erkrankungen einheitlich die Diagnosen ihrer Patienten kodieren können.

4.3. Projektstruktur

4.3.1. Projektaufbau und Strukturen

4.3.1.1. Planung und Koordination

Die Arbeiten im Projekt haben sich an der Erreichung der geplanten Meilensteine orientiert. Diese Meilensteine sind in der folgenden Tabelle aufgelistet und werden in den späteren Kapiteln ausführlicher dargestellt.

Arbeits- und Zeitplan des Projekts: Kodierung von Seltenen Erkrankungen

Arbeiten	Quartal											
	Jahr 2013		Jahr 2014				Jahr 2015				Jahr 2016	
	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2
Erstellung des Musterdatensatzes												
Erweiterter Abgleich von Orphanet-Inhalten mit Alphabetinhalten												
Kodierung und Aufnahme neuer Texte für das Alphabet												
Workshop mit internationaler Beteiligung (Planung und Durchführung)												
Evaluation des Projektes mit Identifikation von Optimierungsmöglichkeiten												
Evaluation des Projektes mit Identifikation von Optimierungsmöglichkeiten												

Legende	
Veröffentlichung des Musterdatensatzes auf den DIMDI-Internetseiten (M1)	
Bereitstellung der ergänzten Dateien in regelmäßigem Zyklus immer zum Quartalsende Q3 (M2)	
Durchgeführter zweitägiger Workshop mit Ergebnisprotokoll (M3)	
Bericht über die erfolgte Evaluation der bisherigen Projektergebnisse (M4)	
Projektabschlussbericht ist vorgelegt worden (M5)	

Tabelle 1 Arbeits- und Zeitplan des Projekts

4.3.1.2. Zusammenführung der Alpha-ID und der Orpha-Kennnummern in einer Datei

Die Zusammenführung der Alpha-ID und der Orpha-Kennnummern in einer Datei stellte den Hauptaufwand des Projektes dar. Für die Aufbereitung dieser Datei hat das DIMDI einen internen Prozess entwickelt. Dieser Prozess wird in Kapitel 7 näher beschrieben und in Abbildung 1 dargestellt. Darüber hinaus wurden Abstimmungen mit Orphanet bezüglich der Kodierung und der Nomenklatur vorgenommen.

Die Arbeiten an der deutschen Version der Orphanet-Nomenklatur werden bisher ausschließlich durch Orphanet Deutschland (Sitz in der Medizinischen Hochschule Hannover) durchgeführt. Um mögliche Anpassungen an dieser Nomenklatur durchführen zu können, wurde im Rahmen des Projektes im 4. Quartal 2013 ein Werkvertrag zwischen dem DIMDI und der Medizinischen Hochschule Hannover abgeschlossen.

Die Arbeiten der Medizinischen Hochschule Hannover haben sich auf folgende Aspekte bezogen:

- Aufbereitung der Daten aus Orphanet bzw. Erläuterung der Datenstruktur und Überprüfung der Methodik zum Abgleich der Quellen zu Projektbeginn und nach Anfrage durch das DIMDI.
- Abstimmung von Unstimmigkeiten zwischen Alpha-ID-Texten und Orphanet-Texten und Anpassung der Texte in Orphanet in regelmäßigen Abständen.
- Bereitstellung von Änderungen an Orphanet (deutsche Daten) in regelmäßigen Abständen.

Die Berichte über die geleisteten Arbeiten der Medizinischen Hochschule Hannover befinden sich in Anlage 1.

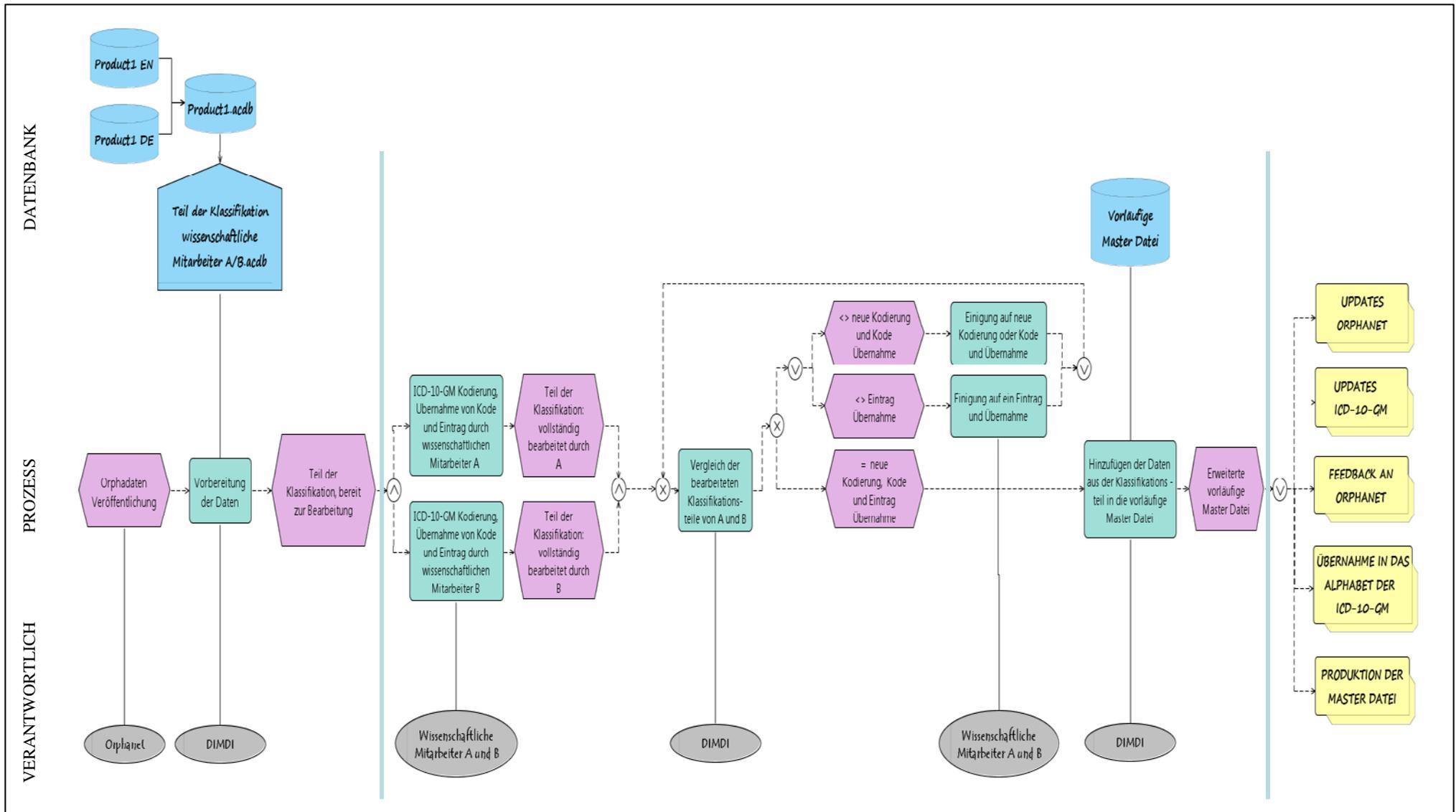


Abbildung 1 Prozesse Übersicht

4.3.2. Verantwortlichkeiten

Im vorliegenden Projekt ist das Deutsche Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) für die Konzeption des Projektes sowie für die Entwicklung, Produktion und Pflege der o.g. Datei zuständig. Die Medizinische Hochschule Hannover ist für die Arbeiten an der deutschen Version der Orphanet-Nomenklatur zuständig.

5. Erhebungs- und Auswertungsmethodik

5.1. Messbare Ziele

Die operationalen Ziele und die Indikatoren zur Messung der Zielerreichung sind, wie sie im Projektantrag festgelegt wurden, in der folgenden Tabelle aufgelistet.

Ziel(e):	Indikatoren zur Messung der Zielerreichung
<p>Erstellung des Musterdatensatzes: Für das vom BMG ausgeschriebene Projekt „Versorgungsatlas“ wurde ein Modelldatensatz vorgesehen, in dem eine kleine Teilmenge aus der Alpha-ID zusammen mit den Orpha-Kennnummern als Modelldatensatz bereitgestellt werden soll.</p>	<p>Indikator: Veröffentlichung des Musterdatensatzes auf den Internetseiten des DIMDI</p>
<p>Erweiterter Abgleich von Orphanet-Inhalten mit Alphabetinhalten Mittels erweiterter Spracherkennung soll die Trefferquote des automatischen Abgleiches erweitert werden. Allerdings muss hierbei ein manueller Kontrollschritt erfolgen, da bereits Abweichungen in ein bis zwei Buchstaben erhebliche Veränderungen in der Bedeutung von Diagnosen bedingen können</p>	<p>Indikator: Zuwachs der im Alphabetpflegesystem vorhandenen Orpha-Kennnummern</p>
<p>Kodierung und Aufnahme neuer Texte für das Alphabet Dieses Ziel stellt den Hauptaufwand des Projektes dar, da ein Großteil der in beiden Systemen vorhandenen Texte nicht automatisch zusammengeführt werden kann.</p>	<p>Indikator: Zuwachs der im Alphabetpflegesystem vorhandenen Orpha-Kennnummern mit regelmäßiger Bereitstellung der entsprechend erweiterten Alphabetdateien auf den Internetseiten des DIMDI</p>
<p>Workshop mit internationaler Beteiligung Da sowohl die ICD-10-GM als auch die deutschen Orpha-Kennnummern auf internationalen Systemen basieren, soll einmalig im Projekt ein Workshop abgehalten werden, bei dem auch die internationalen Systementwickler an der Diskussion beteiligt werden. Hierdurch soll die internationale Vergleichbarkeit verbessert werden, die kritischen Kodierprobleme gemeinsam diskutiert werden und die langfristige Verankerung der deutschen Ergebnisse auch auf die internationale Verwendung übertragen werden.</p>	<p>Indikator: Unter Beteiligung von 10-15 nationalen und internationalen Experten durchgeführter zweitägiger Workshop mit Ergebnisprotokoll und festgelegten Schritten für eine langfristige Strategie des Abgleiches der verschiedenen Systeme</p>

Ziel(e):	Indikatoren zur Messung der Zielerreichung
<p>Evaluation des Projektes mit Identifikation von Optimierungsmöglichkeiten Da im Anschluss dieses Projektes eine langfristige Fortführung der Bereitstellung der gekoppelten Daten und damit verbunden eine regelmäßige Aktualisierung des Datenbestandes geplant ist, soll im letzten Teil des Projektes evaluiert werden, ob die Ergebnisse des Projektes die gewünschten Ziele voll erfüllen oder ob noch Verbesserungsmöglichkeiten in dem erarbeiteten System bestehen. Insbesondere da es sich um eine neue Datei handelt, soll bei den Anwendern nachgefragt werden, ob die Datei den Nutzen, der erhofft wird, auch voll erfüllt. Sollte sich noch Potential zur Verbesserung aus der Evaluation ergeben, so kann diese noch in den letzten Monaten des Projektes angegangen werden, wenn es die Ressourcen des Projektes erlauben.</p>	<p>Indikator: Bericht über die erfolgte Evaluation der bisherigen Projektergebnisse</p>
<p>Projektabschlussbericht Am Ende des Projektes soll im Rahmen eines Projektabschlussberichtes die Zielerreichung des Projektes dargestellt werden. Anhand dieses Projektberichtes soll u.a. eine Bewertung der für die Weiterführung benötigten Ressourcen erfolgen. Die Kalkulation der benötigten Anschlussressourcen beruht zum jetzigen Zeitpunkt nur auf einer kleinen Stichprobe und kann sich im Rahmen des Projektes noch verändern. Insbesondere die in der Evaluation betrachteten Abläufe und potentiellen Verbesserungsmöglichkeiten können hierauf Einfluss haben.</p>	<p>Indikator: Projektabschlussbericht ist vorgelegt worden.</p>

Tabelle 2 Ziele und die Indikatoren zur Messung der Zielerreichung

5.2. Datenerhebung und Datenauswertung

Bei diesem Projekt wurde nur im Rahmen der Evaluation eine Datenerhebung durchgeführt. Dies erfolgte mittels einer Online-Umfrage, die durch ein extern betriebenes Tool zur Verfügung gestellt wurde. Die Umfrage wurde insgesamt 36 mal vollständig und 81 mal unvollständig beantwortet. Für mehr Informationen zur Umfrage siehe 7.9. Der Fragebogen sowie die Auswertung dieser Umfrage befinden sich in Anlage 2 bzw 3.

6. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan

Der bei Projektbeantragung erstellte Zeitplan wurde während des Projektverlaufes angepasst, wobei die geplante Gesamtlaufzeit nicht verändert wurde. Die Mittelzuweisungszusage ist erst am 28.5.2013 im DIMDI eingegangen. Deswegen konnte die Besetzung der Projektstellen nicht wie vorgesehen erfolgen. Erst zum 01.10.2013 konnte das Team komplettiert werden.

Dadurch ist der Meilenstein 1 um ca. drei Monate verschoben worden und die Veröffentlichung des Musterdatensatzes auf den Internetseiten des DIMDI fand erstmals in Januar 2014 statt.

Aus diesem Grund hat sich das DIMDI entschieden, die für später im Projektverlauf vorgesehenen Stunden für die entsprechende Vorbereitung (Programmierarbeiten) des Pflegesystems auf die neuen Anforderungen aus dem Projekt vorzuziehen. Hierdurch ist die Möglichkeit geschaffen worden, dass die für das Projekt eingestellten Mitarbeiter direkt die Inhalte in das entsprechende System einarbeiten und eine frühzeitige Testung durchführen konnten. So wurde gewährleistet, dass die Projektergebnisse nicht durch die verzögerte Personalgewin-

nung gefährdet wurden. Die IT-Ressourcen wurden deshalb ohne Gesamtänderung des vorgesehenen Projektbudgets umverteilt.

Die für das Ende des dritten Quartals 2014 und 2015 vorgesehenen Publikationen des Musterdatensatzes erfolgten zeitgemäß.

Wie bereits erwähnt werden die Übersetzung sowie die weiteren Überbearbeitungen der deutschen Version der Orphanet Nomenklatur bisher ausschließlich durch Orphanet Deutschland mit Sitz in der Medizinischen Hochschule Hannover durchgeführt. Dies erfolgt durch einen von den anderen Sprachversionen der Nomenklatur und von der Kodierung unabhängigen Prozess. Alle Rückmeldungen sowie Anpassungswünsche zu dieser Nomenklatur im Rahmen des Projektes mussten somit vom DIMDI an Orphanet Deutschland separat eingereicht werden. Nach der Bearbeitung durch Orphanet Deutschland wurden die durchgeführten Veränderungen der Nomenklatur durch Orphanet Frankreich in den Datenbanken eingespielt und veröffentlicht. Im letzten Schritt wurden dann die eingespielten Änderungen bei DIMDI überprüft, wobei teilweise nochmaliger Anpassungsbedarf an den Einträgen in der Datenbank des DIMDI identifiziert wurde, der durch die Nachbearbeitung von Orphanet Deutschland entstanden war. Dieser mehrstufige Prozess für die Anpassung der deutschen Orphanet Nomenklatur führte zu einem erhöhten Ressourcenverbrauch im Projekt, der so bei Beantragung nicht absehbar war.

Das Ausmaß und die Art der Aktualisierungen seitens Orphanet verzögert die Bearbeitung und macht die Pflege der Datenbank zu einem aufwendigen Prozess. Außerdem besteht das Risiko, dass die Datei schon kurz nach der Veröffentlichung nicht mehr aktuell ist. Häufigere Veröffentlichungen des deutschen Musterdatensatzes haben sich auf Grund der schlechten Erfahrungen mit den unregelmäßigen Orphanet-Veröffentlichungen als nicht geeignet erwiesen und entsprechen auch nicht den Anforderungen der Nutzer (siehe Umfrageergebnisse in Anlage 3).

Eine vollständige Aufnahme der Orphanet-Nomenklatur in das Alphabet der ICD-10-GM war im Rahmen des Projektes nicht möglich. Unter anderem aufgrund der Kontrolle von einzelnen Begriffen (Name und Synonyme einer Orpha-Kennnummer) und der Verzögerungen durch die ständige Aktualisierung dieser Nomenklatur hat sich die Bearbeitungszeit deutlich erhöht. Außerdem hat sich aus fachlicher Sicht herausgestellt, dass einige Texte (bzw. Orpha-Kennnummern) der Orphanet-Nomenklatur für die Routinekodierung im klinischen Alltag nicht geeignet sind. Dies entspricht den Erfahrungen, die auch andere Länder (wie z.B. Frankreich und Italien), die diese Nomenklatur in der Routinekodierung anwenden, berichten (15). Diesbezüglich hat sich herausgestellt, dass eine sorgfältige Aufbereitung und Selektion der Daten, die für die Routinekodierung angewendet werden sollen, sinnvoll ist. Die Aufbereitung und Selektion sollte den Zielen dieser Verknüpfung sowie der Relevanz der Stammdaten entsprechen. Dies sollte unter Berücksichtigung von internationalen Arbeiten und Vereinbarungen erfolgen.

Der am Ende des dritten Quartals 2015 veröffentlichte Musterdatensatz enthält 2646 Einträge für seltene Erkrankungen. Die Datei wird im Projektzeitraum laufend weiterentwickelt. Eine erneute Veröffentlichung ist im vierten Quartal 2016 vorgesehen.

7. Ergebnisse

7.1. Start Workshop

Am 13.11.2013 fand der Start-Workshop zum Projekt mit Teilnahme von Projektpartnern (Orphanet und se-atlas), und Stellvertretern vom BMG (Bundesministerium für Gesundheit), NAMSE (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung/DLR, der Kassenärztliche Bundesvereinigung und dem Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik der Charité - Universitätsmedizin Berlin im DIMDI statt.

Das Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ und die Ansprechpartner des DIMDI wurden vorgestellt. Es zeigte sich insgesamt eine positive Einstellung der Teilnehmer gegenüber dem Projekt. Aus dem Workshop konnten wichtige Impulse für die daran anschließende Durchführung des Projektes gewonnen werden. Das Protokoll des Workshops befindet sich in Anlage 4.

7.2. Erstellung des Musterdatensatzes

Ein Musterdatensatz des Projektes wurde erstellt und ist im Januar 2014 veröffentlicht worden. Der Musterdatensatz wurde als EDV-Fassung TXT (CSV) auf den Internetseiten des DIMDI im Downloadcenter kostenfrei zur Verfügung gestellt.

Die erste Version des Musterdatensatzes aus dem Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ beinhaltete 26 Einträge, die sowohl anhand der ICD-10-GM als auch anhand der Orpha-Kennnummer kodiert und mit der Alpha-ID verknüpft waren. Die Datei diente dazu, die Zusammenführung der unterschiedlichen Codes zu veranschaulichen. Datenbankentwickler, die Codes aus beiden Kodierungssystemen verwenden wollten, konnten die Implementierung dieser Codes mit Hilfe des Musterdatensatzes testen. Die erste Version des Musterdatensatzes befindet sich in Anlage 5.

7.3. Bereitstellung der ergänzten Dateien zum Quartalsende Q3-2014 und Q3-2015

Im Oktober 2014 sowie im Oktober 2015 wurde eine erweiterte Version des Musterdatensatzes (Musterdatensatz 2015 bzw. 2016) veröffentlicht.

Der Musterdatensatz 2016 enthält 2646 Einträge für Diagnosenbezeichnungen von seltenen Erkrankungen aus dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM. Alle diese Einträge sind einer Alpha-ID, einer Orpha-Kennnummer und einem ICD-10-GM-Kode zugeordnet. Der Musterdatensatz ist als TXT-Datei zum Import in Datenbanken gedacht und kostenfrei im Downloadcenter Klassifikationen des DIMDI erhältlich.

Zusätzlich zum Musterdatensatz wurde in den jeweiligen Jahren eine Testdatei, die Alpha-ID-SE veröffentlicht. Diese Testdatei wurde automatisch als kostenfreies zusätzliches Produkt an alle Erwerber der Alpha-ID weitergegeben um die Aufmerksamkeit der Routineanwender der Alpha-ID zu erhalten. Damit soll erreicht werden, dass das Interesse der Softwarehersteller an der Datei geweckt wird.

Die Alpha-ID-SE sowie der Musterdatensatz können analog zur Alpha-ID in alle Systeme, in denen diese verwendet wird, implementiert werden. Eine Einbindung dieser Datei in der Kodierungssoftware durch die Hersteller würde eine reibungslose Nutzung der Datei im klinischen Alltag ermöglichen.

Während des gesamten Projektzeitraums stellte das DIMDI den Projektpartnern sowie den Zentren für Seltenen Erkrankungen auf Anfrage, die zu dem jeweiligen Zeitpunkt aktuelle Version der Datei bereit.

Siehe

<http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/>

7.4. Erweiterter Abgleich von Orphanet-Inhalten mit Alphabet-Inhalten

Mittels eines automatischen Abgleichs erfolgte die Zusammenführung der online Version der Orphanet-Nomenklatur (Stand 14.12.2012 mit 13027 Einträgen) und einer Exportdatenbank aus der Pflegeumgebung für das Alphabetische Verzeichnis der ICD-10-GM (80022 Einträge).

Bei 806 Einträgen gab es eine identische Krankheitsbezeichnung in beiden Datenbanken (inklusive der Texte die in Orphanet keinen ICD-10-Kode zugeordnet hatten).

Mit einer Datenbank-Abfrage wurden alle Einträge mit identischer Krankheitsbezeichnung und zusätzlichen übereinstimmenden Kode der Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme, 10. Revision (ICD-10-WHO-Kode) aus beiden Datenbanken in eine neue Datenbank überführt. Es ergab sich eine Datenbank mit 384 Einträgen. Der ICD-10-GM-Kode stimmte nicht in allen Fällen mit dem ICD-10-WHO-Kode überein: Bei 15 Einträgen (4%) hatte der ICD-10-GM-Kode eine zusätzliche 5. Stelle.

Alle Datensätze mit übereinstimmendem Text aber nicht übereinstimmendem WHO-Kode wurden in eine neue Datenbank überführt. Diese hat 140 Datensätze. Die Codes waren in 72 Fällen (51%) vollkommen unterschiedlich. In 61 Fällen (44%) fehlte eine 4. Stelle im ICD-10-WHO-Kode bei Orphanet. In sieben Fällen (5%) war, bei einer multiplen Kodierung bei Orphanet (bis sechs Codes), der zugeordnete Kode in dem alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM, auch identisch vorhanden.

Die manuelle Suche in den Datenbanken nach ähnlichen Texten einer Stichprobe (500 Einträgen der Orphanet-Nomenklatur) ergab 28 Texte die ähnlich waren, d.h. sie unterschieden sich nur durch wenige Buchstaben. Dies entspricht einem Anteil von 5% in der Orphanet-Nomenklatur bzw. von 1% in der Exportdatenbank.

Es wurden zwei weitere elektronische Abgleiche mit erweiterter Spracherkennung, eine seitens Orphanet Deutschland und eine vom DIMDI durchgeführt. Sie zeigten ähnliche Ergebnisse.

7.5. Kodierung und Aufnahme neuer Texte für das Alphabet

- a. Sämtliche Kodierungsarbeiten des Projektes erfolgten nach dem „Vier-Augenprinzip“. Diese Maßnahme sollte die Qualitätssicherung der Arbeiten gewährleisten. Der im Projekt entwickelte Prozess zur Kodierung nach dem „Vier-Augenprinzip“ wird in Abbildung 1 grafisch dargestellt.

Bei der initialen Bearbeitung hat sich die Nutzung der oben genannten elektronischen Abgleiche bewährt. Hiermit wurden bereits im Alphabet der ICD-10-GM vorhandene seltene Erkrankungen identifiziert und mit einer Orpha-Kennnummer versehen. Dadurch wurde ein möglichst großes primäres Datenvolumen für eine Testdatei geschaffen, die erste Anwendertestungen ermöglichte.

In der ersten Phase erfolgte eine manuelle Kontrolle der 384 Einträge mit identischer Krankheitsbezeichnung und zusätzlichem übereinstimmenden WHO-Kode aus beiden Datenbanken.

Sämtliche Einträge wurden dann zusätzlich nach ICD-10-GM (nach dem „Vier-Augenprinzip“) kodiert.

Nach der vollständigen Bearbeitung der Einträge erfolgte die Übernahme der Orpha-Kennnummer in die Pflegeumgebung des Alphabetischen Verzeichnisses der ICD-10-GM.

Hierfür wurde die Pflegeumgebung entsprechend angepasst und ein Feld für die Aufnahme der Codes implementiert. Außerdem wurde eine standardisierte Ausga-

befunktion in der Pflegeumgebung geschaffen und somit die technische Bearbeitung der neuen Inhalte ermöglicht.

- b. Alle anderen Einträge (ca. 600), die auch unter der gleichen Orpha-Kennnummer wie die in a. genannten Einträge zugeordnet waren (inklusive Texte, die in dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM noch nicht vorhanden waren) wurden ebenfalls manuell nach einer passenden Formulierung und der richtigen ICD-10-WHO Kodierung überprüft.

Wenn die neuen Texte aus der deutschen Version der Orphanet-Nomenklatur nicht als normalsprachliche Texte formuliert waren, wurden diese umformuliert, um sie in das Alphabetische Verzeichnis aufnehmen zu können.

Alle diese Einträge wurden zusätzlich nach ICD-10-GM (nach dem „Vier-Augenprinzip“) kodiert.

Nach der vollständigen Bearbeitung der Einträge erfolgte die Übernahme der Orpha-Kennnummern oder ggf. die Aufnahme von neuen Datensätzen mit Orpha-Kennnummern in der die Pflegeumgebung des Alphabetischen Verzeichnisses.

- c. Eine stufenweise Verknüpfung der Klassifikationen, d.h. die Bearbeitung eines fachlichen Abschnitts nach dem anderen, erwies sich im weiteren Verlauf als vorteilhaft. Es vereinfachte die Bearbeitung durch die Fachreferenten und ermöglichte Synergien im Arbeitsprozess. Aufgrund der Implikationen und dem umfangreichen Einsatz der ICD-10-GM, wurde eine manuelle Qualitätssicherung aller produzierten Daten durchgeführt.

Es erfolgte eine weitere manuelle Kontrolle von Einträgen aus folgenden Teilen der Orphanet Klassifikation:

- Rare cardiac diseases
- Rare circulatory system diseases
- Rare cardiac malformations
- Rare errors of metabolism

Diese Einträge wurden nach einer passenden Formulierung und richtigen ICD-10-WHO Kodierung überprüft. Wenn die neuen Texte aus der deutschen Version der Orphanet-Nomenklatur nicht als normalsprachliche Texte formuliert waren, wurden diese umformuliert, um sie in dem alphabetischen Verzeichnis aufnehmen zu können.

Zusätzlich zur Textbearbeitung und analog zu dem oben beschriebenen Prozess, wurden alle bearbeiteten Einträge auch nach ICD-10-GM (nach dem „Vier-Augenprinzip“) kodiert.

Nach der vollständigen Bearbeitung der Einträge erfolgte die Übernahme der Orpha-Kennnummern oder ggf. die Aufnahme von neuen Datensätzen mit Orpha-Kennnummern in die Pflegeumgebung des Alphabetischen Verzeichnisses der ICD-10-GM.

Aktuell gibt es 3620 Begriffe im Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM, die sowohl anhand der ICD-10-GM als auch ICD-10-WHO und mit der Orpha-Kennnummer kodiert sowie mit der Alpha-ID verknüpft sind.

Die aktuelle Datei ermöglicht eine spezifische, einheitliche und standardisierte Kodierung von ca. 1640 seltenen Erkrankungen. In der Ausgangssituation des Projektes war

nur eine unspezifische Kodierung eines reduzierten Teils dieser Erkrankungen anhand der ICD-10-GM (bzw. ICD-10) möglich (6, 7).

7.5.1. Weitere Planung und Anpassung der Alphabet Arbeiten

7.5.1.1. Zur Pflege von Aktualisierungen

Es ist bekannt, dass die Informationen über seltene Erkrankungen durch eine hohe Dynamik aufgrund wissenschaftlicher Fortschritte geprägt sind. Diese permanenten Aktualisierungen spiegeln sich auch in der Klassifikation und Kodierung von diesen Erkrankungen wieder. Die Aufnahme solcher Aktualisierungen in die Orphanet Datenbank wird durch einen aufwendigen Prozess geleistet.

Die Orphanet-Nomenklatur ist ein Auszug aus Orphanet, den das DIMDI als Basis für seine Arbeiten verwendet. Diese Datei wird von voneinander unabhängigen Personen (unter anderem Kodierfachkräfte und Übersetzer) und zu unterschiedlichen, nicht festen Zeitpunkten an verschiedenen Stellen (Texte und Codes) aktualisiert.

Orphanet richtete für das DIMDI im ersten Quartal 2014 ein geschütztes Verzeichnis auf seiner Webseite als technische Hilfe für das Management von Aktualisierungen ein. In 2014 wurden auf diesem Weg ca. 600 Kodierungsaktualisierungen sowie ca. 1510 Übersetzungsaktualisierungen an das DIMDI gemeldet. Nach einer internen Entscheidung von Orphanet wurden die ICD-10-Kodes von Begriffen, die als „veraltet“ eingestuft wurden, gelöscht. Da es sich laut Orphanet um eine nicht insignifikante Menge von Begriffen handelte, konnten diese Kodierungsaktualisierungen nicht einzeln (nach Orpha-Kennnummer) an das DIMDI gemeldet werden.

Da die Dateien mit den Aktualisierungen in unregelmäßigen Zeiträumen bereitgestellt werden, konnten sie durch das DIMDI nicht routinemäßig für die Übernahme der Aktualisierungen verwendet werden.

Die Erklärung dafür liegt in dem mehrstufigen Prozess zur Bearbeitung der Orphanetbegriffe, der durch das DIMDI erfolgt. Wenn die Bearbeitung einer Gruppe von Einträgen eingeleitet ist, kann sich diese Bearbeitung, je nach Komplexität, über einen mehr oder weniger langen Zeitraum hinziehen. Dies geschieht zum Beispiel, wenn eine fachliche Beratung für die Kodierung erforderlich ist oder wenn das DIMDI Rückmeldungen bei Orphanet einreicht.

Um die Übernahme von Aktualisierungen zu optimieren, entwickelte das DIMDI einen Prozess für das Aktualisierungsmanagement, der in monatlichen Abständen erfolgt und die Inhalte beider Datenbanken vergleicht. Dieser Prozess wird in Abbildung 2 dargestellt. Durch diesen Prozess wurden beispielweise in 2015 ca. 450 Kodierungsaktualisierungen und ca. 600 Übersetzungsaktualisierungen, die für das DIMDI relevant waren, erkannt. Durch diesen Aktualisierungsprozess kann das DIMDI zum Zeitpunkt der Veröffentlichung den Anwendern eine aktuelle Datei anbieten.

Das durch Orphanet eingerichtete, geschützte Verzeichnis auf der Webseite wird weiterhin benutzt, um die Gründe von Kodierungsänderungen nachvollziehen zu können.

7.5.1.2. Zur Anpassung der Alphabet Arbeiten

Bei den oben beschriebenen Arbeiten sowie bei der weiteren Analyse der Orphanet Nomenklatur sind folgende Aspekte erkannt worden:

- Die Texte der Orphanet-Nomenklatur, die als Oberbegriffe für Klassen oder Gruppen von Krankheiten dienen, sind nicht immer spezifisch genug, um als Diagnosebezeichnungen benutzt zu werden. Außerdem ist die Prävalenz von einigen Krankheitsgruppen dieser Klassifikation als Gruppe (wie z.B. bei „Epilepsiesyndrom“) höher als die für die EU definierte Prävalenz für seltene Erkrankungen. Viele von diesen Texten wurden aus diesem Grund in dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM nicht mit zusätzlicher Orpha-Kennnummer aufgenommen.
- Die Orphanet-Nomenklatur beinhaltet Gen-Namen. Gen-Namen sind keine Diagnosebezeichnungen und können dementsprechend keinem ICD-10-Kode (bzw. ICD-10-GM-Kode) zugeordnet werden.
- Die Orphanet-Nomenklatur beinhaltet Phänotypen und Auflistungen von Symptomen. Die Phänotypen können möglicherweise unvollständig sein. Die Zuordnung zu einem ICD-10-Kode (bzw. ICD-10-GM-Kode) ist in diesen Fällen nicht sinnvoll. Viele von diesen Texten wurden daher nicht in das Alphabetische Verzeichnis der ICD-10-GM aufgenommen.
- Die Übernahme von Begriffen, die in der Orphanet-Nomenklatur als Synonyme einer Orpha-Kennnummer zugeordnet sind, kann nicht automatisch erfolgen, da sie nicht immer 100%ige Synonyme des Vorzugsbegriffs der jeweiligen Orpha-Kennnummer sind. Diesen Begriffen könnte möglicherweise ein anderer ICD-10-Kode (bzw. ICD-10-GM-Kode) zugeordnet werden. Das bedeutet, dass jeder einzelne Begriff der Orphanet Nomenklatur separat bearbeitet bzw. kodiert werden muss.
- Eine Priorisierung bei der Aufnahme der Diagnosebezeichnungen scheint sinnvoll zu sein. Das DIMDI war bestrebt, Rückmeldungen der Nutzer zu erhalten (wie z.B. Listen von Diagnosen oder ICD-Kodes die bei den ZSE erfasst werden), um diese Begriffe bei den Arbeiten vorzuziehen.
- Das Alphabet der ICD-10-GM beinhaltet Diagnosebezeichnungen (100%ige Synonyme) zu seltenen Erkrankungen, die in der Orphanet-Nomenklatur enthalten, aber in der deutschen Version dieser Nomenklatur noch nicht vorhanden sind. Eine Prüfung des Alphabets der ICD-10-GM nach vorhandenen Diagnosebezeichnungen (100%ige Synonyme) zur seltenen Erkrankungen könnte parallel zur Übernahme von Einträgen aus der Orphanet Nomenklatur erfolgen. Diese Diagnosebezeichnungen könnten durch das DIMDI mit entsprechenden Orpha-Kennnummern verknüpft und in der produzierten Datei eingefügt werden.

7.6. Zur Zusammenarbeit mit Orphanet

Anhand regelmäßiger Absprachen und einem initialen persönlichen Treffen bei Orphanet Deutschland (12.11.2013) und bei Orphanet Europa (23-24.01.2014) wurde der Kontakt mit dem Projektpartner hergestellt und Abstimmungen zu folgenden Themen getroffen:

- Nutzen und Zweck von Orphanet
- Aufbau der Orphanet-Nomenklatur
- Übersetzung der Orphanet-Nomenklatur
- Kodierung der Diagnosentexte bei Orphanet nach ICD-10
- Aktualisierung der Orphanet-Nomenklatur

- Erste Bearbeitung der Orphanet-DIMDI Datenbank durch das DIMDI
- Nutzen des Orphanet Logos durch das DIMDI bei der Vorstellung des Projektes

Für eine genauere Erläuterung dazu siehe Anlagen 6 und 7.

7.6.1. Rückmeldungen zur deutschen Version der Orphanet Nomenklatur

Es gibt Inkonsistenzen in der Formulierung der Einträge in der deutschen und der englischen Version der Orphanet-Nomenklatur (Erfassungsversion). Die Gründe dafür sind:

- Die Übersetzung der Orphanet-Nomenklatur in die deutsche Sprache erfolgt nicht eins zu eins aus der englischen Version. Dies liegt an der Gebräuchlichkeit der Begriffe, die je nach Sprache anders verwendet werden.
- Dies gilt auch für die Verwendung von Vorzugsbegriffen (Name) und Synonymen in der deutschen Version. Es wird der Text als Vorzugsbegriff verwendet, der im Deutschen gebräuchlicher ist. Eine Einfügung von Synonymen in der Nomenklatur für die jeweilige Sprache unter Berücksichtigung der Gebräuchlichkeit ist erlaubt. Voraussetzung dafür ist, dass der Begriff ein echtes Synonym der genannten Krankheit ist.
- Aufgrund eines Systemfehlers werden einige Krankheitsbezeichnungen in der deutschen Version der Orphanet Nomenklatur auf Englisch gezeigt.
- Aufgrund von Abwesenheit der Person, die die Übersetzungsarbeiten bei Orphanet Deutschland durchführt, sowie einer teilweise fehlenden Finanzierung für diese Arbeiten (siehe Anlage 6 bzw. 9) wurde die deutsche Version der Orphanet-Nomenklatur nur teilweise aktualisiert.
 - Am 02.02.2014 fand ein Treffen aufgrund von ca. 300 Übersetzungsrückmeldungen (inklusive Kodierungsunterschieden wegen Übersetzungsvorgängen) bei Orphanet Deutschland statt.
 - Am 03.11.2014 fand eine Telefonkonferenz mit Orphanet Deutschland aufgrund von ca. 140 Übersetzungsrückmeldungen (inklusive Kodierungsunterschieden wegen Übersetzungsvorgängen) statt. Siehe Anlage 8.
 - Am 27.7.2015 fand eine Telefonkonferenz mit Orphanet Deutschland aufgrund von ca. 130 Übersetzungsrückmeldungen (inklusive Kodierungsunterschieden wegen Übersetzungsvorgängen) statt. Seitens Orphanet Deutschland wurde gesagt, dass die Übersetzungsarbeiten durch eine fehlende Finanzierung nicht mehr routinemäßig geleistet werden konnten. Siehe Anlage 9.
 - In 2016 erfolgte eine Übersetzungsrückmeldung von ca. 155 Begriffen (inklusive Kodierungsunterschieden wegen Übersetzungsvorgängen).

7.6.2. Rückmeldungen zur Kodierung

Sofern bei der Überprüfung der einzelnen Einträge die Kodierung nach ICD-10-WHO von Orphanet abweichend von der vorgeschlagenen Kodierung des DIMDI war, ist dies Orphanet Europa zurückgemeldet worden. Zusätzlich erfolgte eine Rückmeldung zu einzelnen Einträgen der englischen Nomenklatur sowie die Meldung von potenziellen neuen Einträgen der Orphanet-Nomenklatur (potenzielle seltene Erkrankungen).

- Am 23.01.2014 und 24.01.2014 fand ein erstes Treffen mit Orphanet Europa in Paris statt. Dort wurden die unterschiedlichen Kodierungsvorgänge erläutert und 45 Kodierungsabweichungen überprüft und diskutiert.

- Nach gründlicher Diskussion wurde mit Abstimmung von beiden Parteien folgendes entschieden:

Angesichts der unterschiedlichen Nutzen und Zwecke der Datenbanken könnte es zu Abweichungen in der ICD-10-WHO Kodierung kommen, die nicht mehr von einer der Parteien revidiert werden können. Orphanet kodiert nach ICD-10 anhand eigener Kodierungsregeln. Diese wurden an das DIMDI weitergereicht. Das DIMDI appliziert weiterhin eine Endkodierung anhand ICD-10 Kodierungsstandards.

Die Kodierungsabweichungen werden dennoch vom DIMDI zurückgemeldet, gemeinsam mit Orphanet einzeln überprüft und, wenn passend, in der betroffenen Datenbank geändert.

- Am 17.03.2014 fand ein zweites Treffen bei Orphanet Europa statt. Es erfolgte eine Kodierungsrückmeldung von ca. 55 Begriffen. Die Kodierungsabweichungen wurden überprüft, besondere Kodierungsschwierigkeiten in einzelnen Fachbereichen wurden diskutiert.
- Am 05.06.2014 fand eine Telefonkonferenz mit Orphanet Europa statt. Es erfolgte eine Kodierungsrückmeldung von ca. 21 Begriffen. Die Kodierungsabweichungen wurden überprüft, besondere Kodierungsschwierigkeiten in einzelnen Fachbereichen wurden diskutiert. Zusätzlich erfolgte eine Rückmeldung zu technischen Fehlern (Anzahl 115). Siehe Anlage 10.

Nach einer fast einjährigen Pause, bedingt durch Abwesenheit und Wechsel des Ansprechpartners für Kodierungsangelegenheiten bei Orphanet Europa, wurden die Rückmeldungen zur Kodierung wieder aufgenommen. Seit Oktober 2015 werden diese Rückmeldungen in regelmäßigen Abständen (ein bis zwei Monate) durch Telefonkonferenzen durchgeführt. Von Oktober 2015 bis Juni 2016 wurden insgesamt ca. 330 Kodierungsrückmeldungen auf diesem Weg diskutiert.

7.7. Abstimmung mit nationalen und internationalen Partnern

- Am 29.06.2014 fand ein Treffen mit Vertretern des österreichischen Bundesministeriums für Gesundheit, Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) und der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Wien statt. Aufgrund des österreichischen Interesses wurde das DIMDI eingeladen, das Projekt vorzustellen und mögliche Kooperations synergien zu diskutieren.

Seitens Österreichs zeigte sich ein großes Interesse an der Routinenutzung der Datei mit der ICD-10 Verknüpfung. Ein erweiterter Musterdatensatz wurde durch das DIMDI zur Verfügung gestellt, um eine technische Evaluation und einen Pilotversuch durchzuführen. Danach wurden von Österreich aber keine weiteren Schritte in Bezug auf eine gemeinsame Weiterentwicklung unternommen.

- Am 14.10.2014 wurde das Projekt und sein aktueller Status auf der WHO Jahrestagung der Kooperationszentren für medizinische Klassifikationen vorgestellt. Das Interesse an dem verfolgten Ansatz war sehr groß und die Rückmeldungen durchweg positiv.
- Am 05.11.2014 fand eine Telefonkonferenz mit Vertretern von folgenden deutschen Projekten zu seltenen Erkrankungen statt:
 - se-atlas: „Versorgungsatlas Seltene Erkrankungen: Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen“

- OSSE: „Open Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen in der EU“
- ZIPSE: „Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen“

Es erfolgte eine Absprache zur Anwendung der vom DIMDI produzierten Datei bei diesen Projekten.

- Am 08.01.2015 fand ein Treffen mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn im Universitätsklinikum Bonn statt. Für dieses Zentrum erfolgte eine Absprache zur Anwendung der vom DIMDI produzierten Datei für die alltägliche Kodierung. Dabei zeigte sich deutlich, dass die Implementierung der Datei durch die Softwarehersteller ein wichtiger Punkt für die Routineanwendung ist, da Anpassungen der angewendeten Software für die Kodierung notwendig werden könnten. Idealerweise ist die Orpha-Kennnummer dann neben dem ICD-10-GM-Kode in der Patientenakte auch sichtbar.
- Am 14.01.2015 fand auf niederländische Initiative ein Treffen mit Vertretern des Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) und des niederländischen WHO-FIC-Kooperationszentrums im DIMDI statt. Das Projekt wurde vorgestellt und mögliche Kooperationsalternativen diskutiert. Von holländischer Seite aus wurde eine zusätzliche Verknüpfung der International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) als sinnvoll angesehen, um die seltenen Erkrankungen in den internationalen Gesundheitssystemen adäquat darstellen zu können.

Seitens der Niederländer zeigte sich ein großes Interesse an der Routinenutzung der Datei mit der ICD-10 Verknüpfung und den englischen Texten.

- Im Rahmen eines Workshops der EU wurde in Ispra am 1. Oktober 2014 der Ansatz des deutschen Projektes vorgestellt. Während des Workshops wurde die Idee ausgearbeitet, ein analoges Projekt auch auf EU-Ebene zu initialisieren. Hierfür wurde vereinbart, dass dies in Koordination mit drei Ländern erfolgen sollte, die alle bereits mit OrphaCodes arbeiten oder testen: Frankreich, Italien und Deutschland. Ein entsprechendes Projektkonzept wurde daraufhin erarbeitet und in die zu diesem Zeitpunkt kommende Joint Action der EU als Antrag eingebracht. Das Projekt wurde genehmigt und startete im Juni 2015. Durch die Genehmigung dieses EU-Projekts wurden die deutschen Arbeiten auf EU-Ebene verstetigt.
- Am 20.01.2015 wurde das Projekt und sein aktueller Status auf dem zehnten Arbeitstreffen der Arbeitsgruppe aller Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland (AG-ZSE) vorgestellt. Das Interesse der Zentren an dem Projekt war groß. Alle Zentren wurden gebeten, dem DIMDI eine Liste mit allen behandelten Erkrankungen zur Verfügung zu stellen.

Ziel war, den Bedarf der Zentren frühzeitig zu erkennen und den Diagnosen, die von den Zentren am häufigsten kodiert werden, bei der Bearbeitung den Vorrang zu geben.

Das DIMDI hat bereits Listen mit Diagnosen von drei ZSE erhalten. Von diesen Listen waren zu diesem Zeitpunkt nur wenige Einträge bearbeitet.

Die Rückmeldungen von den ZSE waren positiv und es zeigte sich der Bedarf an weiterer Unterstützung durch das DIMDI bei der Routineanwendung der Datei. Diese Unterstützung muss teilweise auch vor Ort erfolgen.

- Am 02.04.2015 fand ein Treffen mit Vertretern des Zentrums für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) der RWTH Uniklinik in Aachen statt. Auch für dieses Zentrum erfolgte eine Absprache zur Anwendung der vom DIMDI produzierten Datei für die regelmäßige

Kodierung. Dabei wurde die manuelle Kodierung thematisiert. Es wurde geklärt, dass die vom DIMDI produzierte Datei an erste Stelle für eine elektronische Kodierung konzipiert ist.

- Am 15.09.2015 wurde, nach Anregung der ZSE, der aktuelle Status des Projektes und eine ausführliche Erklärung zur Implementierung der Datei, den Teilnehmern des 11. Arbeitstreffen AG-ZSE vorgestellt. Die Teilnehmer zeigten großes Interesse bei der Anwendung der im Projekt produzierten Datei. Die Vollständigkeit der Datei scheint eine große Bedeutung zu haben für die Vertreter der ZSE in dieser AG.

7.7.1. Rare Disease Joint Action

Zusätzlich zum nationalen Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ beteiligt sich das DIMDI an einem Projekt zur SE auf europäischer Ebene: der Rare Disease Action (RD-Action). Die Joint Action, mit 34 bezahlten und 30 unbezahlten Kooperationspartnern aus insgesamt 40 teilnehmenden Staaten, zielt darauf ab, einen einheitlichen europäischen Ansatz zu schaffen, um Herausforderungen im Bereich der seltenen Erkrankungen auf europäischer Ebene begegnen zu können. Das Projekt ist auf drei Jahre angelegt und wird zum Teil von der europäischen Kommission finanziert.

Das DIMDI leitet das Arbeitspaket 5 (WP 5) der Rare Disease Action zur Steuerung, Pflege und Unterstützung bei der Einführung von Orpha-Kennnummern in EU-Mitgliedsstaaten. Neben dem DIMDI sind die Assistance Publique Hôpitaux de Paris (APHP) aus Frankreich, Orphanet Frankreich und das Rare Disease Coordinating Center, Veneto Region aus Italien an der Durchführung dieses Arbeitspaketes beteiligt und für verschiedene Aufgabenblöcke verantwortlich.

Das Arbeitspaket 5 ist in vier verschiedene Aufgabenblöcke (Tasks) unterteilt. Diese Aufgabenblöcke bauen inhaltlich und zeitlich aufeinander auf. Im Projektverlauf sollen:

- eine Strategie entwickelt und Instrumente zur Umsetzung der Implementierung von OrphaCodes in europäischen Ländern bestimmt werden (Task 5.1).
- notwendige Ressourcen zur einheitlichen Kodierung von SE in Europa spezifiziert werden (Task 5.2).
- die Nutzung von OrphaCodes in den Mitgliedsstaaten durch die gemeinsame Nutzung der Kodierinstrumente und durch Testen der Master-Datei gefördert werden (Task 5.3).
- ein Plan für die Pflege und Zukunftsfähigkeit der Master-Datei und den Kodierrichtlinien erarbeitet werden (Task 5.4).

Das DIMDI ist u.a. für das Deliverable 5.3 „A European integrated master file“ und damit für den Entwurf der europäischen Master-Datei zur Kodierung verantwortlich. Die Teilnahme des DIMDI an dieser europäischen Arbeitsgruppe verwirklicht Synergien und Austausch von Erfahrungen und ermöglicht die Kongruenz der nationalen Arbeiten und weiteren Entwicklungen mit den Arbeiten auf Europäischer Ebene. Die Beteiligung des DIMDI an diesem Projekt ist vorteilhaft für die Arbeiten in einem Bereich (seltene Erkrankungen), in dem Kooperation, Interoperabilität und internationale Standards von großer Bedeutung sein können.

Es ist bereits geplant, die Ergebnisse dieses Projektes in der „EU Platform on Rare Diseases Registration“ zu integrieren. Am 08 April 2016 wurde ein vom DIMDI produzierter Entwurf der Master-Datei bei dem „First Interoperability Workshop organised in the framework of the EU Platform on Rare Diseases Registration“ in Luxembourg vorgestellt. Die Implementierung die-

ser Datei durch die Leistungserbringer der EU Mitgliedstaaten (vor allem die „European Reference Networks, ERNs“) sollte dazu beitragen, die bekannte Interoperabilitäts-Problematik auf dieser Ebene zu bewältigen.

7.8. Workshop mit internationaler Beteiligung

Am 01. und 02. Juni 2015 fand der internationale Workshop zum Projekt mit Teilnahme von Projektpartnern (se-atlas), Vertretern vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG), Vertretern der AG-ZSE, Vertretern von Ländern, in denen die Orpha-Kennnummern in der Routinekodierung von SE bereits angewendet werden (Italien und Frankreich), und der Koordinatorin von Orphanet im DIMDI statt.

Das Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“, seine Herangehensweise, kritische Aspekte und der Status der Arbeiten wurden vorgestellt. Die internationalen Teilnehmer haben die Erfahrung der entsprechenden Länder vorgestellt. Es zeigte sich insgesamt eine positive Einstellung der Teilnehmer gegenüber dem Projekt. Die Ergebnisse der Diskussionen bestätigten die Herangehensweise des Projektes. Das Protokoll des Workshops befindet sich in Anlage 11.

7.9. Evaluation des Projektes mit Identifikation von Optimierungsmöglichkeiten

Im Rahmen der Evaluation des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ hat das DIMDI eine Online-Umfrage durchgeführt.

Projektpartner, Kooperationspartner sowie Ansprechpartner von unterschiedlichen Institutionen und Arbeitsgruppen im Bereich SE wurden persönlich eingeladen, an der Online-Umfrage teilzunehmen. Trotz einer separaten Einladung der Arbeitsgruppe Zentren für Seltene Erkrankungen war deren Teilnahme sehr gering. Alle anderen Interessenten wurden am Tag der seltenen Erkrankungen, 29. Februar 2016, durch eine Pressemitteilung auf der Webseite des DIMDI eingeladen, sich zu beteiligen.

Die Umfrage sollte die weitere Planung und langfristige Fortführung der Arbeiten des Projektes unterstützen. Es wurde evaluiert, ob die Ergebnisse des Projektes die gewünschten Ziele erfüllen oder ob noch Verbesserungsmöglichkeiten in dem erarbeiteten System bestehen. Durch die Befragung erhoffte das DIMDI sich mehr über die Erfahrungen der Nutzer mit der im Projekt produzierten Datei zu erfahren. Da es sich um eine neue Datei handelt, sollte insbesondere eruiert werden, ob die Datei aus Sicht der Anwender den erhofften Nutzen bringt.

Die doppelte Kodierung der seltenen Erkrankungen anhand von Orpha-Kennnummern und ICD-10-Kodes als Herangehensweise zum Kodierungsproblem dieser Erkrankungen scheint bei den Teilnehmern der Umfrage auf eine große Akzeptanz zu stoßen. Die im Projekt produzierte Datei wurde von etwa der Hälfte der Teilnehmer bereits genutzt, wird aber nur in Einzelfällen routinemäßig angewendet. Dafür wurde sie in einem einzelnen Fall bereits im kompletten Umfang implementiert und als hilfreich erachtet. Die Struktur dieser Datei ist für die Mehrheit der Teilnehmer zufriedenstellend. Eine erfolgreiche Integration in ein Krankenhausinformationssystem erfolgte bereits in einem Fall und die automatische elektronische Kodierung wurde bereits getestet.

Die Vollständigkeit der Datei scheint eine große Bedeutung für die Teilnehmer zu haben. Die wenigsten Anwender sind bereit, mit einer Datei zu arbeiten, die weniger als 75% der in Orphanet registrierten Krankheiten beinhaltet.

Zukünftige Arbeiten sollen vor allem in die Vollständigkeit der Datei und in die Unterstützung bei ihrer Nutzung investiert werden. Um die zukünftige Implementierung zu unterstützen und

möglicherweise zu optimieren, soll seitens des DIMDI eine Strategie entwickelt werden, die Anwender zu schulen. Dies könnte beispielsweise durch erklärende Materialien und Online-Schulungen erfolgen, da Vor-Ort-Schulungen von den Anwendern ausdrücklich nicht gewünscht werden.

Die Auswertung der Umfrage befindet sich in Anlage 3.

8. Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung

Die doppelte Kodierung der seltenen Erkrankungen anhand des ICD-10-GM-Kodes und der Orpha-Kennnummer stellt eine kurzfristige und ressourcenschonende Lösung dar, um diese Erkrankungen im deutschen Gesundheitssystem sichtbar zu machen. Zudem wird dadurch eine internationale Vergleichbarkeit ermöglicht. Diese Herangehensweise entspricht der Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2) und scheint auch auf eine große allgemeine nationale Akzeptanz zu stoßen (siehe Anlage 3). Diese doppelte Kodierung entspricht auch dem Ansatz des von der Europäischen Kommission geförderten Projektes im Bereich Kodierung von seltenen Erkrankungen, der RD-Action.

Der im Projekt produzierte Musterdatensatz stellt für die elektronische Kodierung von seltenen Erkrankungen eine technisch und fachlich hochwertige Basis bereit, weil er eine qualitätsgesicherte spezifische Kodierung dieser Erkrankungen ermöglicht, ohne zusätzliche Bürokratie aufzubauen. Die Implementierung dieser Datei würde eine spezifische statistische Erfassung der seltenen Erkrankungen möglich machen. Dabei würden die elektronischen Kodierungsvorgänge bei den Leistungserbringern bei Nutzung dieser Datei in gleicher Weise wie bisher erfolgen.

Ein wesentlicher Mehrwert bei der Nutzung dieser Datei ist die Möglichkeit der Standardisierung der Kodierung. Diese wird durch die Zuordnung einzelner Begriffe zu einer vom DIMDI vorgegebenen Kombination von Codes (ICD-10-GM-Code und Orpha-Kennnummer) ermöglicht. Ein weiterer Mehrwert ist der Zugang zu qualitätsgesicherten Informationen zu seltenen Erkrankungen für die Öffentlichkeit durch einen Verweis zu Orphanet. Sollte es zu einer langfristigen Routinenutzung der Doppelkodierung kommen, so sollten auch weitere mögliche Anwendungsfelder untersucht werden, für die eine genaue Kodierung von seltenen Erkrankungen hilfreich wäre.

Der o.g. Musterdatensatz wurde vom DIMDI in der Projektlaufzeit weiter entwickelt und steht der Öffentlichkeit kostenfrei auch nach Projektende zur Verfügung. Die Implementierung dieser Datei ist bisher dennoch wenig verbreitet. Nur durch eine Implementierung dieser Datei in die Routinekodierung könnte in Erfahrung gebracht werden, ob diese Herangehensweise die Probleme der Kodierung der seltenen Erkrankungen bewältigen kann. Erst dann wäre es sinnvoll, weitere Entscheidungen über diese Maßnahme zu treffen.

Während der drei Jahre dieses Projektes wurden auch generelle Probleme für die Zusammenführung von zwei medizinischen Klassifikationssystemen mit unterschiedlichem Entwicklungszweck erkannt, Eigenschaften die im Rahmen einer Zusammenführung von großer Bedeutung sind (z.B. unterschiedliche Pflegezyklen, unterschiedliches Konzeptverständnis einer gleichlautenden Kategorie zwischen den Klassifikationen). Diese Informationen sowie die im Projekt gesammelte Erfahrungen können ein wertvoller Beitrag für die Durchführung weiterer Arbeiten im Bereich Kodierung von seltenen Erkrankungen oder bei der Zusammenführung von anderen medizinischen Klassifikationen sein.

Eine koordinierte Zusammenarbeit aller Stellen, die an der Pflege der verschiedenen Klassifikationen beteiligt sind, ist der Schlüssel, um eine präzise Verknüpfung zu schaffen. Eine klare Definition von Zielen sowie genaue Kenntnisse über die involvierten Klassifikationen (Aufbau,

Zweck, Nutzen, u.a.) und eine sorgfältige Aufbereitung und Selektion der Daten (unter Berücksichtigung der Ziele, der Verknüpfung und der Relevanz der Daten) erhöhen die Chancen auf ein erfolgreiches Ergebnis. Transparente und standardisierte Aktualisierungsprozesse würden Inkonsistenzen und Verzögerungen in der Bearbeitung vermeiden.

Die Rückmeldungen, die durch die Aufbereitung dieser Verknüpfungen entstehen, liefern wertvolle Beiträge zur weiteren Entwicklung und Qualitätssicherung der Klassifikationen. Durch die Aufnahme neuer Texte in das Alphabet der ICD-10-GM ist dieses (bzw. die Alpha-ID) in der Projektlaufzeit um ca. 2000 Begriffe gewachsen. Daneben wurden in dieser Zeit über 724 Rückmeldungen zur Nomenklatur und ca. 321 zur Kodierung an Orphanet weitergereicht. Angesichts der Tatsache, dass Orphanet Arbeiten am Mapping von mehreren Klassifikationen durchführt, besteht ein weiterer potenzieller Nutzen dieser Zusammenführung (ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer), und zwar die Vereinfachung einer Verknüpfung mit weiteren Klassifikationen, wie z.B. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) oder ICD-11.

9. Gender Mainstreaming Aspekte

Im Rahmen des Projektes werden keine personenbezogenen Daten verwendet und keine individuellen Patienten betrachtet oder behandelt. In dem beantragten Projekt erfolgt allein eine Zuordnung von Diagnosetexten zu ICD-10-GM-Kodes und Orpha-Kennnummer. Somit werden in diesem Vorhaben Frauen und Männern nicht unterschiedlich behandelt.

10. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse

10.1. Informationsblatt zum Projekt "Kodierung von seltenen Erkrankungen"

Ein Informationsblatt zum Projekt wurde erstellt und steht dauerhaft auf der Webseite des DIMDI den Interessenten zur Verfügung. Siehe Anlage 17 und

http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/information_se.pdf

10.2. Musterdatensatz: erste Veröffentlichung

Siehe 7.2 und Anlage 4.

10.3. Veröffentlichung der Apha-ID-SE Version 2015 und 2016

Siehe 7.3 und

<http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/>

10.4. Projekt Vorstellung

Das Projekt wurde zusätzlich auf folgenden Tagungen vorgestellt:

- Meeting of the European Union Committee of Experts for Rare Diseases, 05.-06. Juni 2013, Luxemburg
- Nutzertreffen 2013, 07. November 2013, DIMDI, Köln
- Jährliches Treffen der WHO-Kooperationszentren für das System der Internationalen Klassifikationen (WHO-FIC Network Annual Meeting), 12.-18. Oktober 2013, Beijing, China.

- Kuratorium für Fragen der Klassifikation im Gesundheitswesen (KKG), 21. Februar 2014, DIMDI, Köln
- EUCERD Joint Action Workshop on the use of Orphacodes in health information systems, 18. März 2014, Paris
- GMDS-Tagung 2014, 07.-10. September 2014, Göttingen (siehe Anlage 12)
Für die GMDS-Tagung vom 07.-10. September 2014 wurde ein Poster erstellt und auf der Tagung präsentiert.
- „7th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ERCD 2014)“, 09.-11. Mai 2014, Berlin.
- TU Expertentreffen, 13.-14. Mai 2014, Bonn
- Workshop der EU zur Kodierung von seltenen Erkrankungen, 01.-02. Oktober 2014, Ispra, Italien
- Starttreffen zur nächsten Joint Action der EU für seltenen Erkrankungen, 07. November 2014, Luxemburg
- ConhIT 2015 „Connecting Healthcare IT“ (siehe Anlage 13)
Es wurde ein Flyer erstellt und allen Kodiersoftwareherstellern und den führenden KIS-Herstellern, die auf dieser Messe vertreten waren, angeboten. Die Reaktion der Softwarehersteller war durchaus positiv. Laut den Softwareherstellern ist es realisierbar, anhand der vom DIMDI produzierten Datei, die Orpha-Kennnummer neben dem ICD-10-GM-Kode in den elektronischen Krankenakten und in anderen Systemen abzubilden. Der technische Aufwand für eine solche Software-Anpassung wurde als relativ niedrig eingeschätzt.
- RD-Action WP5 Kick off session, 17. September 2015, Luxembourg
Für mehr Informationen zur RD-Action WP5 siehe 7.7.1. Weitere Information zur Veranstaltung finden Sie unter:
<http://www.rd-action.eu/news/essai1/>
- ConhIT 2016 „Connecting Healthcare IT“ (siehe Anlage 14)
Im April 2016 wurde auf dieser Messe ein Flyer zu den Projekten des DIMDI im Bereich seltene Erkrankungen weitergereicht. Dies wurde ermöglicht durch eine freundliche behördenübergreifende Kooperation des BMBF.
- GMDS-Tagung 2016, 28. August – 02 September 2016, München (siehe Anlage 15)

Es zeigte sich sowohl auf der nationalen als auch auf der internationalen Ebene eine positive Einstellung und großes Interesse gegenüber dem Projekt.

11. Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential)

Bereits vor Beginn des Projektes wurde von den verschiedenen Gremien das Konzept der doppelten Kodierung der seltenen Erkrankungen begrüßt. Aus diesem Grund wurde das Projekt gestartet, mit dem Ziel eine Datei zu produzieren, die den Anwendern diese einheitliche doppelte Kodierung in einer elektronischen Form ermöglicht. Ein weiteres Ziel war die Vermeidung eines zusätzlichen bürokratischen Aufwandes.

Diese Ziele konnten im Projekt durch die regelmäßige Veröffentlichung der Datei erreicht werden. Die Datei wird seit der ersten Veröffentlichung für die Umsetzung von weiteren Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen benutzt. Allerdings wurde diese Datei bisher durch die Leistungserbringer nicht flächendeckend getestet. Ein weiterer Einsatz der Datei in der Routinekodierung wurde bisher nur in einzelnen Fällen berichtet. Langfristig sind viele weitere Anwendungen denkbar, wenn eine Überführung in die Routineanwendung umgesetzt werden soll.

Eine weitere Verfeinerung der Granularität der ICD-10-Klassifikation ist nicht vorgesehen. Eine kurzfristige Einführung anderer Klassifikationen, die die seltenen Erkrankungen besser abbilden, ist für die Routinekodierung in Deutschland ebenfalls nicht angedacht oder erprobt. So bleibt weiterhin die doppelte Kodierung der seltenen Erkrankungen anhand Orpha-Kennnummer und ICD-10-Kodes als die sinnvollste, kurzfristige und ressourcenschonende Lösung, um die Sichtbarkeit dieser Krankheiten im deutschen Gesundheitssystem zu verbessern. Diese Herangehensweise ist nicht nur auf nationaler, sondern auch auf internationaler Ebene die Alternative, die die größte Akzeptanz genießt.

Für die vom DIMDI produzierte Datei konnte noch kein flächendeckender Routineeinsatz erreicht werden. Dies hat allerdings zumeist Gründe, die nicht im Projekt liegen:

Teilweise ist die Vollständigkeit der Datei ein Faktor. Hierzu soll mit Orphanet und im Rahmen der internationalen Kooperation durch das WP5 der RD-Action definiert werden, welche Orpha-Kennnummern für die Routinekodierung der seltenen Erkrankungen angewendet werden sollen, um die Datei gezielt weiterentwickeln zu können.

Des Weiteren steht eine fehlende IT-Unterstützung der Implementierung im Wege. Die Integration der Datei durch die Kodierungssoftwarehersteller in die Kodierungssoftware der Leistungserbringer scheint in diesem Sinne eine Hürde zu sein.

Durch die Zusammenarbeit mit internationalen Partnern und durch die Leitung des WP5 der RD-Action ist sichergestellt, dass den Ergebnissen des Projektes die internationalen (v.a. europäischen) Weiterentwicklungen im Bereich Kodierung der seltenen Erkrankungen entsprechen. Die Anwendung einer doppelten Kodierung der seltenen Erkrankungen anhand von Orpha-Kennnummern und ICD-10-Kodes durch die EU Länder würde u.a. die Interoperabilität beim Datenaustausch und eine vereinfachte Patienten-Mobilität und Forschung ermöglichen. Hierdurch erhöhen sich die Chancen, die Qualität der Behandlung der Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

Ein Transfer in die Routineanwendung wurde schon während des Projektes ermöglicht, allerdings durch die Leistungserbringer noch nicht flächendeckend genutzt. Die langfristige Verfügbarkeit soll, nach einer Testung im Routinebetrieb durch die Leistungserbringer, weiterhin durch die Stakeholder diskutiert werden. Um den Transfer in die Routine auch langfristig zu sichern, ist eine dauerhafte Pflege der Datei unerlässlich. Diese Arbeiten werden zurzeit im Rahmen des Projektes realisiert. Sollten zukünftig Projektmittel fehlen, sollte trotzdem weiterhin daran gearbeitet werden, die hierfür nötigen Strukturen zu schaffen und zu erhalten.

Unabhängig von den mittel- bis langfristigen nächsten Schritten, die in einem Folgeprojekt vorangetrieben werden sollen, konnte auch mit Abschluss dieses Projektes bereits ein Transfer der Ergebnisse in die Routine erreicht werden: Durch die Erweiterung des alphabetischen Verzeichnisses um ca. 2000 Begriffe zu seltenen Erkrankungen wird es für die Kodierung mittels ICD-10-GM zu einer eindeutigeren Zuordnung zu den korrekten ICD-10-GM-Kodes durch die Anwender kommen. Da dieses alphabetische Verzeichnis auch für die elektronische Kodierung von Todesursachen mittel Iris-Software verwendet wird, werden auch in der Todesursachenstatistik diese Erkrankungen einheitlicher kodiert. Auch wenn mittels ICD-10-GM in vielen dieser Fälle keine eindeutige Ermittlung von Erkrankungszahlen möglich ist, so kann doch zumindest eine Identifikation einer Patientengruppe mittels ICD-10-GM erfolgen, in der sich die jeweiligen seltenen Erkrankungen „verstecken“. Da diese neuen Einträge im alphabetischen Verzeichnis auch nach Projektende weiter bestehen bleiben werden, ist somit zumindest ein Teiltransfer in die Routine gesichert.

12. Publikationsverzeichnis

Im Rahmen des Projektes wurde auf die Erstellung umfangreicher wissenschaftlicher Publikationen verzichtet und stattdessen Wert gelegt auf Präsentation der Konzepte des Projektes an möglichst vielen Stellen, um die Idee in der Diskussion weiter entwickeln zu können und die Projektergebnisse an den realen Bedarf der zukünftigen Anwender anzupassen. Die entsprechenden Präsentationen sind unter 10.4 aufgeführt.

12.1. Abstract des Posters bei der GMDS-Tagung in Göttingen, 07.-10. September 2014

<http://www.egms.de/static/de/meetings/gmgs2014/14gmgs207.shtml>

12.2. Abstract des Posters bei der GMDS-Tagung in München, 28. August – 02 September 2016

<http://www.egms.de/static/de/meetings/gmgs2016/16gmgs117.shtml>

13. Literaturverzeichnis

- [1] The council of the European Union, „Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02),“ 2009. [Online]. Available: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>. [Zugriff am 07 März 2016].
- [2] CEGRD, „Recommendation on ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems. Adopted at the 3rd meeting of the Commission Expert Group on Rare Diseases (12.-13. November 2014),“ 2014. [Online]. Available: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf. [Zugriff am 07 März 2016].
- [3] M. Schulz, M. Wandrey, R. Hering, M. Schulz und J. Bätzing-Feigenbaum, „Prävalenz seltener Erkrankungen in der ambulanten Versorgung in Deutschland im Zeitraum 2008 bis 2011,“ p. Bericht Nr. 15/13, 2015.
- [4] P. Spielberg, „Seltene Erkrankungen: "Das bisher Erreichte ist nur ein Tropfen auf dem heißen Stein",“ 2001. [Online]. Available: <http://www.aerzteblatt.de/pdf/108/49/a2643.pdf>. [Zugriff am 04 März 2016].
- [5] DIMDI, „ICD-10-GM,“ 04 März 2016. [Online]. Available: <http://www.dimdi.de/static/de/klassi/icd-10-gm/index.htm>. [Zugriff am 26 Juli 2016].
- [6] P. Robinson, „Classification and coding of rare diseases: overview of where we stand, rationale, why it matters and what it can change.,“ 2012. [Online]. Available: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3504556/pdf/1750-1172-7-S2-A10.pdf>. [Zugriff am 07 März 2016].
- [7] S. Aymé, B. Bellet und A. Rath, „Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding,“ 2015. [Online]. Available: <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0251-8>. [Zugriff am 27 Juli 2016].
- [8] Orphanet, „Orphadata,“ März 2016. [Online]. Available: http://www.orphadata.org/data/xml/de_product1.xml. [Zugriff am 04 März 2016].
- [9] NAMSE, „Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen,“ 2013. [Online]. Available: http://www.name.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf. [Zugriff am 04 März 2016].
- [10] DIMDI, „Musterdatensatz,“ 2015. [Online]. Available: http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/alphaid_se_muster2016.zip. [Zugriff am 26 Juli 2016].
- [11] „Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden,“ 1999. [Online]. Available: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:32000R0141:DE:HTML>. [Zugriff am 26 Juli 2016].
- [12] W. A. Department of Health, „WA Rare Diseases Strategic framework 2015-2018,“ 2015. [Online]. Available: http://ww2.health.wa.gov.au/~/_media/Files/Corporate/Reports%20and%20publications/PDF/Rare-diseases-strategic-framework.ashx. [Zugriff am 26 Juli 2016].
- [13] WP5, „RD-Action WP5 survey; Deliverable 5.1-part 1: Review existing technical implementations for RD coding,“ 2015. [Online]. Available: Review existing technical implementations for RD coding. [Zugriff am 26 Juli 2016].
- [14] DIMDI, „Alpha-ID,“ 2015. [Online]. Available: <http://www.dimdi.de/static/de/klassi/alpha-id/index.htm>. [Zugriff am 26 Juli 2016].
- [15] WP5, „Deliverable D5.1; Review document of existing technical implementations for rare disease coding,“ 2016. [Online]. Available: http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2016/06/677024_D5.1_INTEGRATED_FINAL_2.pdf. [Zugriff am 26 Juli 2016].

14. Anlagen**14.1. ANLAGE 1: Bericht über die geleisteten Arbeiten der Medizinischen Hochschule Hannover****SACHBERICHT Für das DIMDI****Zeitraum Juli 2013 - März 2014**

- 1. Übersetzungen von neuen Orphanet-Texten zur Bereitstellung von deutschen Daten**
Im Rahmen der Übersetzung durchgeführte Recherche in den Alpha-ID-Texten der ICD-10GM um eventuell vorhandene Texte/Synonyme für Orphanet zu ergänzen.
- 2. Übersetzungen von modifizierten Orphanet-Texten zur Bereitstellung von deutschen Daten**
Im Rahmen der Übersetzung durchgeführte Recherche in den Alpha-ID-Texten der ICD-10GM um eventuell vorhandene Texte/Synonyme für Orphanet zu ergänzen.
- 3. Bereitstellung der Dateien aus 1. und 2. für das DIMDI.**
- 4. Abstimmung von Unstimmigkeiten zwischen vorhandenen Orphanet-Texten und Alpha-ID-Texten und im Rahmen der Projektbesprechung vom 04.02.2014**
- 5. Übernahme/Korrektur der unter Punkt 4. besprochenen Termini in die Orphanet-Datenbank**
- 6. Teilnahme an Projekttreffen**
 - 12.11.2013 DIMDI - Orphanet - Projektbesprechung in Hannover
 - 13.11.2013 Workshop zum Projekt "Kodierung von seltenen Erkrankungen" in Köln
 - 04.02.2014 DIMDI - Orphanet - Projektbesprechung in Hannover

Bericht über die geleisteten Arbeiten der Medizinischen Hochschule Hannover

SACHBERICHT DIMDI

Partner Orphanet

Zeitraum April 2014 - Dez 2014

- 7. Überarbeitung ausgewählter Orphanet-Texte zur Ergänzung der deutschen Termini in die ICD-10GM. Hierzu gehören u.a. Recherchen in den Alpha-ID-Texten der ICD-10GM um eventuell vorhandene Texte/Synonyme für Orphanet zu ergänzen und den Text-Abgleich somit zu erleichtern.**
- 8. Bereitstellung neuer Orphanet-Texte für das DIMDI.**
- 9. Abstimmung von Unstimmigkeiten zwischen vorhandenen Orphanet-Texten und Alpha-ID-Texten im Rahmen der Projektbesprechung vom 03.11.2014**
- 10. Übernahme/Korrektur der unter Punkt 3. besprochenen Termini in die Orphanet-Datenbank**

Stundenanzahl Kathrin Rommel
ab April 2014-Dez 2014 : 87h

SACHBERICHT DIMDI

Partner Orphanet

Zeitraum 01.01.15 – 30.06.16

- 11. Überarbeitung ausgewählter Orphanet-Texte zur Ergänzung der deutschen Termini in die ICD-10GM. Hierzu gehören u.a. Recherchen in den Alpha-ID-Texten der ICD-10GM um eventuell vorhandene Texte/Synonyme für Orphanet zu ergänzen und den Text-Abgleich somit zu erleichtern.**
- 12. Bereitstellung neuer Orphanet-Texte für das DIMDI.**
- 13. Abgleich von doppelten Begriffen nach Rückmeldung vom DIMDI im März und August 2015 (~200 Termini)**
- 14. Übersetzungsrückmeldung nach Rückmeldung vom DIMDI im Juli 2015 (~110 Termini)**
- 15. Abstimmung von Unstimmigkeiten zwischen vorhandenen Orphanet-Texten und Alpha-ID-Texten im Rahmen der Telko vom 21.07.2015**
- 16. Übersetzungsrückmeldung nach Rückmeldung vom DIMDI im Juni 2016 (~160 Termini)**
- 17. Übernahme/Korrektur der unter Punkt 3- 5 besprochenen Termini in die Orphanet-Datenbank**

14.2. ANLAGE 2: Fragebogen der Umfrage zur Evaluation des Projektes**Evaluation des Projektes "Kodierung von Seltenen Erkrankungen"**

Sehr geehrte Damen und Herren,

herzlich willkommen zur Umfrage des Projektes "Kodierung von Seltenen Erkrankungen" des DIMDI.

Der Bearbeitungsaufwand beträgt etwa 10-20 Minuten. Wenn Sie die Bearbeitung des Fragebogens unterbrechen müssen, werden Ihre Informationen zwischengespeichert und Sie können die Befragung zu einem späteren Zeitpunkt fortsetzen.

Ihre Antworten werden selbstverständlich vertraulich behandelt. Wir danken Ihnen herzlich für Ihre Teilnahme!

Mit freundlichen Grüßen

DIMDI

Die Teilnahme an dieser Befragung ist freiwillig und erfolgt nur nach eindeutiger Einwilligung des Befragten. Mit dem Klick auf "Ich akzeptiere!" stimmen Sie der Sammlung und Nutzung Ihrer Daten zum Zweck der Evaluierung des Projektes "Kodierung von Seltenen Erkrankungen" durch das DIMDI zu. Dabei kommen die Datenschutzvereinbarung und die Allgemeinen Geschäftsbedingungen der limesurvey zur Anwendung. Alle Ihre Angaben werden anonym behandelt, d.h. die Antworten werden ohne Namen und Adressen ausgewertet. Diese Daten werden nur für Zuordnungs- und Validierungszwecke erhoben. Ein Widerruf Ihrer Daten ist jederzeit möglich. Kontaktieren Sie bitte zu diesem Zweck klassi@dimdi.de.

1. Allgemeine Informationen**Personenbezogene Daten**

Bitte geben Sie Ihre Antwort(en) hier ein:

Titel	<input type="text"/>
Vorname	<input type="text"/>
Nachname	<input type="text"/>
Institution/Organisation	<input type="text"/>
Telefonnummer	<input type="text"/>

Alle personenbezogenen Daten werden vertraulich behandelt und nur für interne Zwecke verwendet.

2. Profil

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Ordnen Sie sich bitte einer Gruppe zu.

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Anwender und potentielle Nutzer
- Projektpartner
- Partner im NAMSE-Prozess und/oder an der politischen Entwicklung interessiert

Zur weiteren Durchführung der Umfrage werden sie mit dieser Frage klassifiziert.

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

Ich ... (bitte ziehen Sie bei der Auswahl alle Antwortmöglichkeiten in Betracht)

*

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- ... gehöre zu einem ZSE (Zentrum für Seltene Erkrankungen)
- ... arbeite in der Verwaltung
- ... bin klinischer Arzt/klinische Ärztin
- ... arbeite im Controlling
- ... arbeite im IT-Bereich einer Klinik
- ... bin Softwarehersteller
- ... führe ein Projekt zu seltenen Erkrankungen durch
- ... bin:

Mehrfachauswahl ist möglich.

3. Kernumfrage

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Für meine Institution ist eine doppelte Kodierung der seltenen Erkrankungen anhand Orpha-Kennnummern und ICD-10 ...

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ... sehr hilfreich
- ... hilfreich
- ... wenig hilfreich
- ... überhaupt nicht hilfreich

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Haben Sie die im Projekt "Kodierung von Seltenen Erkrankungen" produzierte Datei bereits angeschaut?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
- Nein

Bitte wählen Sie eine der folgenden Antworten aus:

Für welchen Zweck wollten Sie die Datei nutzen bzw. welcher Zweck wurde bei der Nutzung angestrebt?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Für routinemäßige Kodierung
- Zum Nachschlagen
- Anderer Zweck (Bitte Zweck im Kommentarfeld ergänzen)

Bitte schreiben Sie einen Kommentar zu Ihrer Auswahl

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Wurde die Datei in ein Krankenhausinformationssystem integriert?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja, erfolgreich
- Ja, mangelhaft
- Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Erfolgte bei der Nutzung eine automatische (elektronische) Kodierung anhand ICD-10 und Orpha-Kennnummer?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
- Ja, aber die vorgeschlagene Kodierung wird nachträglich manuell überprüft und möglicherweise geändert
- Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Für das Erreichen des angestrebten Zieles war die Datei ...

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- ... sehr hilfreich
- ... hilfreich
- ... wenig hilfreich
- ... überhaupt nicht hilfreich

Wenn Sie zu dieser Frage ein Kommentar schreiben möchten, nutzen Sie bitte das Kommentarfeld am Ende der Umfrage.

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Wie regelmäßig wird die Datei in Ihrer Institution benutzt?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Routinemäßig und die Datei ist bereits im IT-System integriert
- Regelmäßig
- Gelegentlich
- Die Datei wurde nur einmal benutzt

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Haben Sie vor die Datei in Zukunft zu benutzen?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Gegebenenfalls werden wir Sie zu dieser Frage kontaktieren.

Welche weiteren Faktoren sollen erfüllt werden, damit Sie die Datei in Zukunft benutzen?

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Wie hoch schätzen Sie den Aufwand der Implementierung der Datei für Ihre Institution/Organisation ein?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Sehr geringer Aufwand
- Geringer Aufwand
- Großer Aufwand
- Sehr großer Aufwand
- Das kann ich nicht einschätzen

Bitte wählen Sie einen oder mehrere Punkte aus der Liste aus:

Sind Sie an einer Unterstützung bei der Nutzung der Datei interessiert?

*

Bitte wählen Sie alle zutreffenden Antworten aus:

- Ja, durch erklärende Materialien
- Ja, durch Online-Schulungen
- Ja, durch Vor-Ort-Schulungen
- Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Konnten Sie die Erkrankungen, für die Sie einen Kode benötigten, in der Datei finden?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja, ca. 100%
- Ja, ca. 75%
- Ja, ca. 50%
- Ja, ca. 25%
- Nein, 0%

Wir werden Sie gegebenenfalls kontaktieren.

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Sind Sie mit der Struktur der Datei zufrieden?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein, weil ...

Bitte schreiben Sie einen Kommentar zu Ihrer Auswahl

Wie wichtig ist Ihrer Institution, dass alle in Orphanet registrierten Krankheiten in der Datei vorhanden sind? *

Bitte wählen Sie die zutreffende Antwort für jeden Punkt aus:

	Sehr wichtig, weil alle diese Krankheiten automatisch kodiert werden müssen	Wichtig	Weniger wichtig	Nicht wichtig, da die fehlenden Kodes auch manuell gesucht werden können
Relevanz der Vollständigkeit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Wie viel Prozent der in Orphanet registrierten Krankheiten sollten Ihrer Meinung nach in der Datei vorhanden sein, um sie routinemäßig in die Arbeit einzubinden?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- < 25%
- 25%
- 50%
- 75%
- 100%

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Die Datei wird 1x im Jahr zur Verfügung gestellt. Ist diese Bereitstellung für Sie gut?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
- Nein, ich benötige die Datei ... (bitte im Kommentarfeld ergänzen)

Bitte schreiben Sie einen Kommentar zu Ihrer Auswahl

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus und ergänzen Sie gegebenenfalls im Kommentarfeld:

Ist die Verknüpfung mit anderen Kodiersystemen von Ihnen erwünscht? Wenn ja, mit welchen?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja, mit folgenden ...
- Nein

Bitte schreiben Sie einen Kommentar zu Ihrer Auswahl

4. Das Projekt

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Ich finde, dass eine doppelte Kodierung der seltenen Erkrankungen anhand Orpha-Kennnummer und ICD-10 in der Erfassung dazu beitragen kann, die seltenen Erkrankungen im Gesundheitssystem besser sichtbar zu machen.

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Stimme voll zu
- Stimme eher zu
- Stimme eher nicht zu
- Stimme gar nicht zu

5. Abschließende Informationen

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Haben Sie den Newsletter zu der vom DIMDI veröffentlichten Datei gelesen?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Waren Sie mit dem Informationsgehalt des Newsletters zufrieden?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Haben Sie das Informationsblatt zu der vom DIMDI veröffentlichten Datei gelesen?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Waren Sie mit dem Informationsgehalt zufrieden?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

**Haben Sie sich mit Fragen zu den seltenen Erkrankungen an unser Helpdesk-
Telefon gewendet oder haben Sie unser Kontaktformular verwendet?**

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

Waren Sie mit den Informationen, die Sie dort erhalten haben, zufrieden?

*

Bitte wählen Sie nur eine der folgenden Antworten aus:

- Ja
 Nein

Bitte geben Sie Ihre Antwort im Kommentarfeld ein:

Haben Sie weitere Anregungen, Wünsche oder Rückmeldungen zur Datei?

Bitte geben Sie Ihre Antwort hier ein:

Vielen Dank für Ihre Teilnahme!

Sie können Ihre Daten jederzeit widerrufen. Kontaktieren Sie zu diesem Zweck klassi@dimdi.de

14.3. ANLAGE 3: Ergebnisse der Umfrage zur Evaluation des Projektes
„Kodierung von Seltenen Erkrankungen“



Ergebnisse der Umfrage zur Evaluation des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“

Die Umfrage wurde vom 29. Februar bis 31. März 2016 durchgeführt. Die Ergebnisse beziehen sich auf den kostenfreien **Musterdatensatz** 2016 der Alpha-ID mit Orpha-Kennnummern.

DIMDI
Waisenhausgasse 36-38a
50676 Köln

Tel.: +49 221 4724-1
Fax +49 221 4724-444
www.dimdi.de

Medizinische Begriffssysteme
klassi@dimdi.de

Im Geschäftsbereich des



Bundesministerium
für Gesundheit

Kontext der Umfrage

In Deutschland leiden über vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung (SE), wozu weltweit rund 8.000 verschiedene Krankheiten gezählt werden. Trotzdem sind SE aus epidemiologischer Sicht kaum sichtbar.

Die statistische Abbildung der SE und die darauf basierende Einschätzung ihrer Bedeutung in Gesundheitssystemen sind bisher nicht zufriedenstellend.

Voraussetzung für eine adäquate statistische Darstellung der Krankheiten ist eine konsistente, d.h. eine einheitliche und standardisierte Erfassung und Kodierung von Diagnosen. Im Bereich der SE stellt diese eindeutige Kodierung weltweit eine große 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 Abbildung einzelner SE mittels der ICD-10 ist nicht eindeutig, da bisher nur wenige dieser Erkrankungen spezifisch kodierbar sind. Viele SE werden in der ICD-10 unspezifischen Codes zugeordnet und sind deshalb anhand von ICD-10-Kodes statistisch nicht eindeutig zu erfassen.

Das Deutsche Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) führt seit 2013 das Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ durch. Das Projekt ist eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Maßnahme 19) und wird vom Bundesministerium für Gesundheit finanziell gefördert. Das wesentliche Ziel dieser Maßnahme ist es, allen Nutzern, aber vor allem den Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) eine eindeutige und einheitliche Kodierung der SE zu ermöglichen.

Das Projekt strebt an, eine spezifische Kodierung seltener Erkrankungen zu ermöglichen, und zwar anhand einer doppelten Kodierung. Dafür werden für jeden in Orphanet enthaltenen Diagnosentext die Codes aus zwei Klassifikationen (der ICD-10-GM-Code und die Orpha-Kennnummer aus Orphanet) in einem neuen Datensatz, dem „Musterdatensatz der Alpha-ID mit Orpha-Kennnummern“, zusammengeführt. Anhand dieses Musterdatensatzes können SE in einem einzigen Arbeitsschritt einerseits nach der ICD-10-GM und andererseits gleichzeitig auch mit der Orpha-Kennnummer kodiert werden. Das erlaubt eine differenziertere elektronische Verschlüsselung der SE. Diese optimierte Kodiermöglichkeit soll die statistische Erfassung der SE und dadurch deren Abbildung in Gesundheitssystemen verbessern, ohne dabei zusätzliche Arbeitsschritte über die routinemäßig erforderliche Kodierung mit der ICD-10-GM hinaus zu benötigen.

Der oben genannte Musterdatensatz wird allen Nutzern seit Oktober 2013 kostenfrei im DIMDI Downloadcenter Klassifikationen zur Verfügung gestellt. Er wird im Projektzeitraum laufend weiterentwickelt und jährlich aktualisiert.

Zurzeit befindet sich das Projekt in der Evaluationsphase. Die Evaluation soll dazu dienen, diese Herangehensweise an das Kodierproblem der SE in Deutschland perspektivisch zu optimieren. Zusätzlich soll sie die weitere Planung und langfristige Fortführung der Arbeiten unterstützen. Es soll evaluiert werden, ob die Ergebnisse des Projektes die gewünschten Ziele erfüllen oder ob noch Verbesserungsmöglichkeiten in dem erarbeiteten System bestehen. Insbesondere soll, da es sich um eine neue Datei handelt, eruiert werden, ob die Datei aus Sicht der Anwender den erhofften Nutzen bringt.

Ziel der Umfrage

Zur Unterstützung des Evaluationsprozesses hat das DIMDI eine Online-Umfrage durchgeführt. Die Ergebnisse dieser Umfrage sollen

- einen Rückschluss auf die Antworten zu den oben genannten Fragen ermöglichen,
- Verbesserungspotential bzw. Optimierungsmöglichkeiten des Projektes erläutern und
- einen Überblick zum derzeitigen Umsetzungsstand und zur Zielerreichung der im Projekt formulierten Ziele geben.

Vorgehen

Projektpartner, Kooperationspartner sowie Ansprechpartner von unterschiedlichen Institutionen und Arbeitsgruppen im Bereich SE wurden persönlich eingeladen, an der Online-Umfrage teilzunehmen. Die Arbeitsgruppe Zentren für Seltene Erkrankungen wurde zusätzlich separat eingeladen. Alle anderen Interessenten wurden am Tag der seltenen Erkrankungen durch eine Pressemitteilung auf der Webseite des DIMDI eingeladen, sich zu beteiligen.

Die Online-Umfrage wurde den Teilnehmern durch ein extern betriebenes Tool zur Verfügung gestellt.

Die Umfrage war unter folgendem Link zu finden:

<https://umfrage-seltene-erkrankungen.limequery.com/index.php/123266/lang-de>

Anschließend wurden die Daten aus diesem Online-Tool extrahiert und durch das DIMDI bewertet.

Die Umfrage beinhaltete vier Teile:

1. Allgemeine Fragen: personenbezogene Daten und Nutzerprofil
2. Fragen zur Projekt-Datei (Musterdatensatz) und zum Projekt
3. Fragen zur Nutzung der Informations- und Kontaktmöglichkeiten
4. Kommentare und Anregungen

Um die Durchführung der Umfrage durch die Teilnehmer zu vereinfachen und um die Auswertung der Daten möglichst sinnvoll zu gestalten, wurden die Teilnehmer durch die ersten Fragen zum Nutzerprofil in verschiedene Cluster klassifiziert. Dies ermöglichte es, den verschiedenen Profilen der Teilnehmer (Hintergrund, Fachbereiche usw.) die adäquaten Fragen zuzuordnen bzw. zusätzliche Fragen speziell zur Kodierung und Implementierung zu stellen. So wurden folgende Cluster gebildet:

- Partner im NAMSE-Prozess und/oder politisch Interessierte
- Projektpartner
- Anwender und potentielle Nutzer
 - Softwarehersteller und Projektdurchführer
 - Andere Anwender und potentielle Nutzer

Die Teilnehmer der Gruppe Anwender und potentiellen Nutzer wurden nach detaillierten Informationen zu allen vier Teilen befragt.

Den Teilnehmern, die zu einem ZSE gehören, wurden alle Fragen dieser Umfrage gestellt.

Die Teilnehmer der Gruppe Partner im NAMSE-Prozess und/oder politisch Interessierte wurden in Teil 2 der Umfrage keine Fragen zur Routinenutzung oder Implementierung der Datei gestellt. In diesem Teil wurden diesen Personen lediglich die Fragen nach Vollständigkeit, Bereitstellung und Struktur der Datei gestellt.

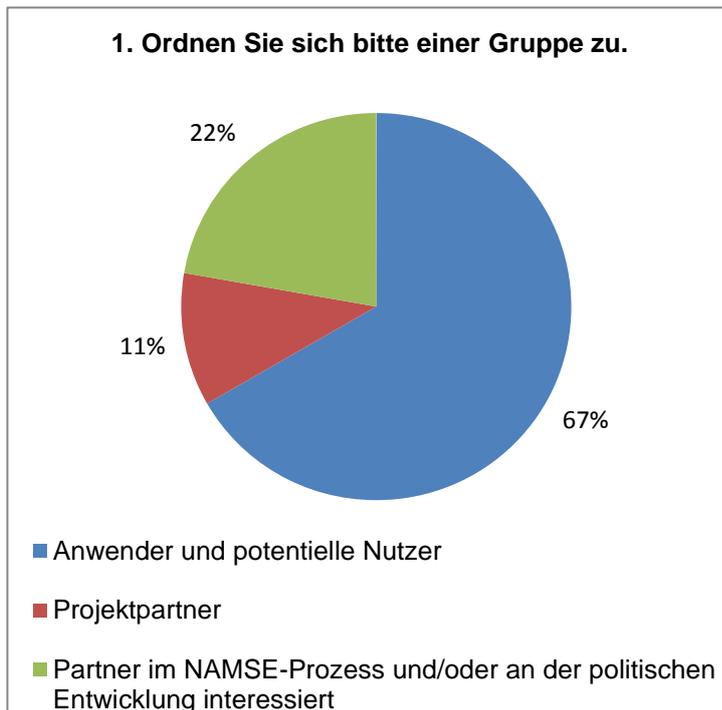
Die Teilnehmer der Gruppe Projektpartner wurden zwar in allen vier Teilen, jedoch nicht zu spezifischen Kodierangelegenheiten befragt.

Abschließend wurden wieder alle Teilnehmer über die Nutzung der Informations- und Kontaktmöglichkeiten befragt.

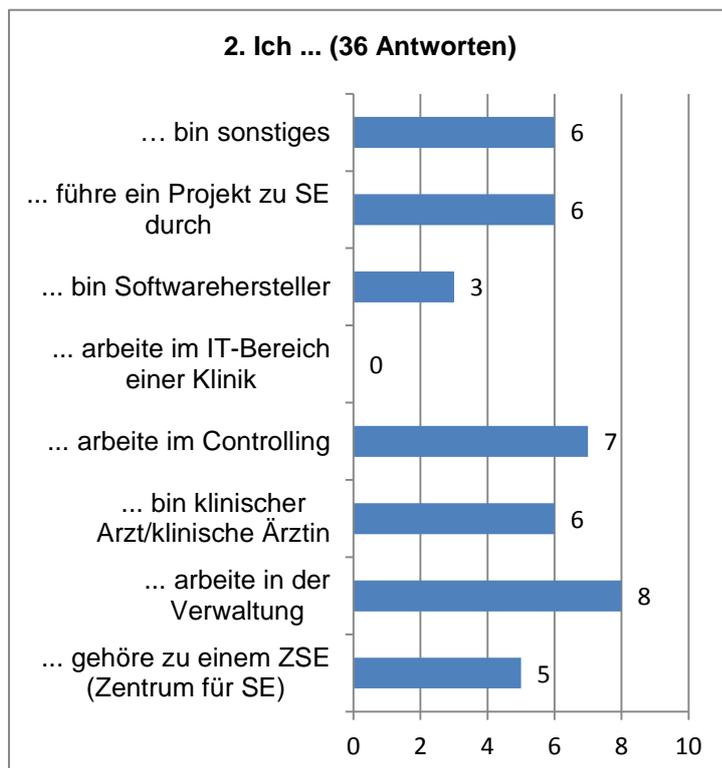
Durch die Clusterung der ersten beiden Fragen wurden die dann folgenden Fragen jeweils von unterschiedlich vielen Teilnehmern beantwortet. Die Weiterführung zur nächsten Frage erfolgte in Abhängigkeit von der Beantwortung der jeweiligen vorherigen Frage, so dass sich weitere Cluster ergaben. Der Antwortumfang pro Frage bewegte sich dabei zwischen 4 und 36 Antworten pro Frage.

Ergebnisse

Teil 1: Allgemeine Fragen: Nutzerprofil

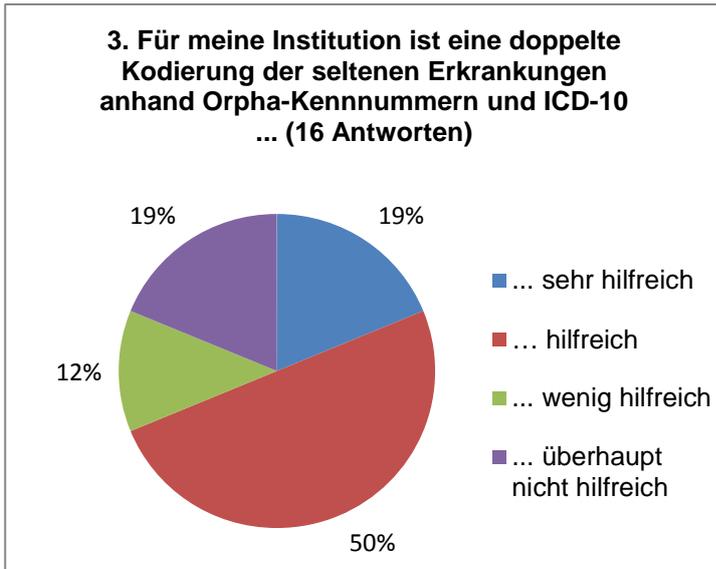


Die Umfrage zur Evaluation des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ wurde insgesamt 36 mal vollständig und 81 mal unvollständig beantwortet. Unvollständige Antworten wurden in dieser Auswertung nicht berücksichtigt. Die Teilnehmer der Umfrage wurden anhand ihrer Merkmale mit den ersten beiden Fragen klassifiziert. Mit 67% (24) umfasste die größte Gruppe der Umfrageteilnehmer die Anwender und potentiellen Nutzer der Datei. Gefolgt wurde diese von den Partnern im NAMSE-Prozess bzw. an der politischen Entwicklung interessierten Personen mit 22% (8). Die geringste Teilnahme mit 11% (4) erfolgte in der Gruppe der Projektpartner.

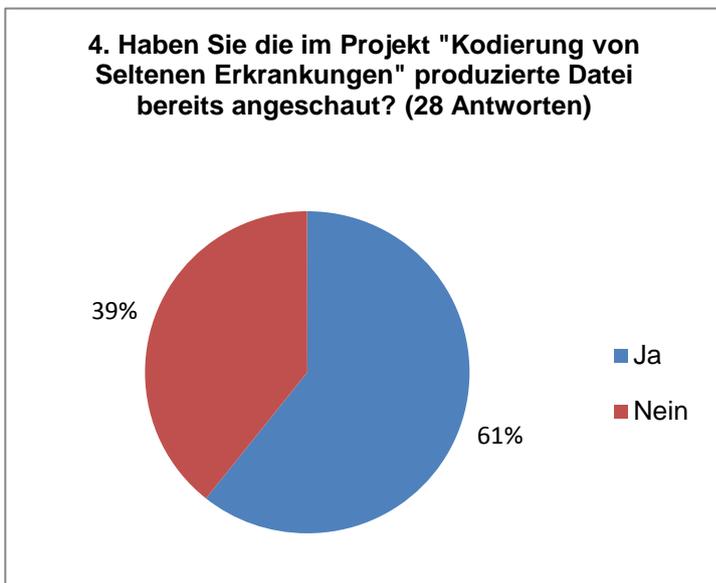


Bei der Frage nach der genauen Gruppenzugehörigkeit konnten mehrere Antworten angegeben werden. Am häufigsten haben Personen aus der Verwaltung und dem Controlling an der Umfrage teilgenommen. Lediglich aus dem IT-Bereich von Kliniken hat niemand und von den Softwareherstellern haben nur 3 Personen teilgenommen. Die Beteiligung seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen in dieser Umfrage war sehr gering (5 Personen).

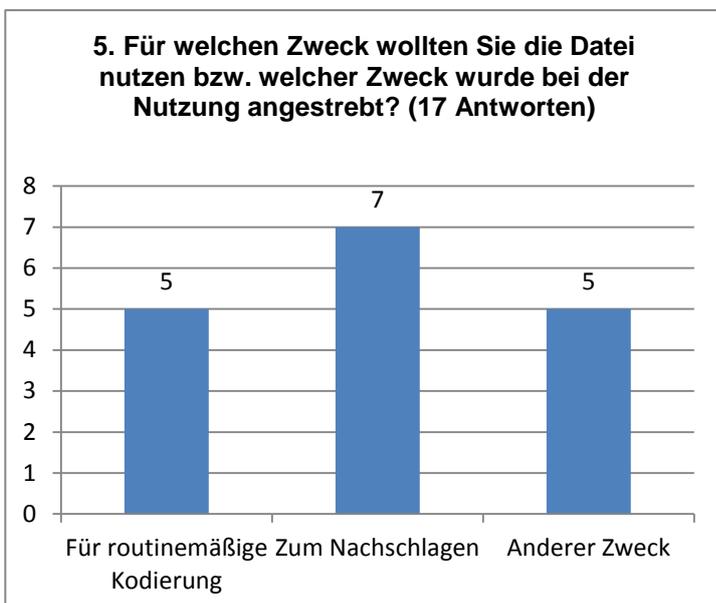
Teil 2: Fragen zur Projekt-Datei (Musterdatei) und zum Projekt



Insgesamt mehr als 66% (11) der Befragten gab an, dass die doppelte Kodierung mit Orpha-Kennnummer und ICD-10 hilfreich bis sehr hilfreich ist. Lediglich 19% (3) der Teilnehmer fanden dieses Vorgehen überhaupt nicht hilfreich.



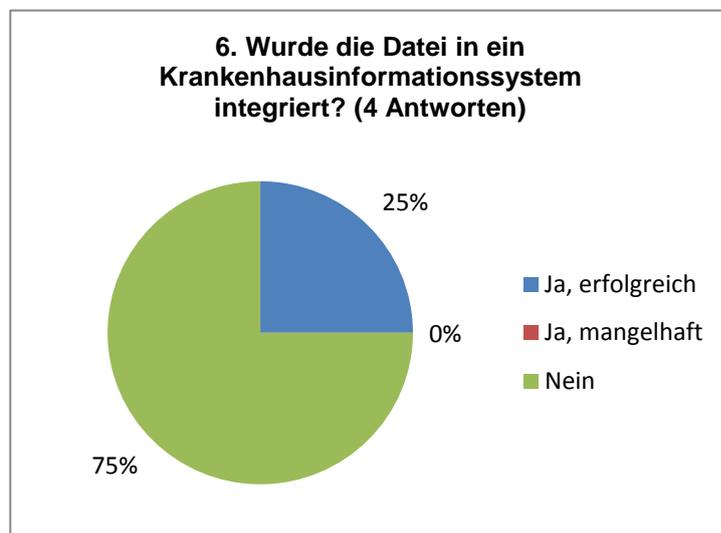
Die im Rahmen des Projektes produzierte Datei wurde von mehr als der Hälfte (61%) der befragten Personen bereits angeschaut.



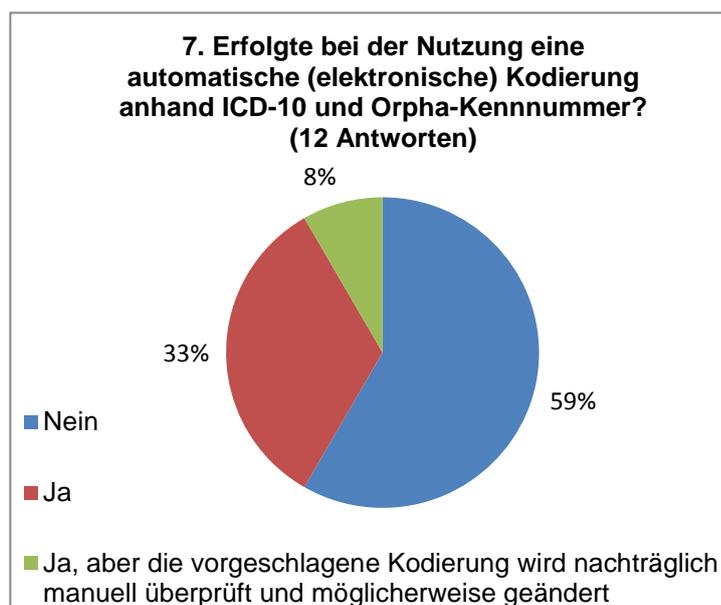
Die im Rahmen des Projektes produzierte Datei soll laut den Befragten hauptsächlich zum Nachschlagen verwendet werden. Weitere Verwendungszwecke konnten in einem Kommentarfeld angegeben werden (s.u.).

Weitere Antworten zum Zweck der Dateinutzung¹:

- Nutzung, wenn Kodierung in Daten vorhanden
- Interesse an Umsetzung im Rahmen des Projekts
- Zur (besseren) Erfüllung der Aufgaben in der gesetzlichen Krankenversicherung (Differenzierte Klassifikation genetischer Erkrankungen) anstelle der OMIM-Kodes
- Schweizer Register für seltene Krankheiten
- Kodierung von Diagnosen schon früher erörterter Diagnosen und Befunden von Patienten ohne Diagnose
- Im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) für die vertragsärztliche Vergütung müssen humangenetische Leistungen begründet werden. Dazu werden Kodiermöglichkeiten geprüft. Bislang werden OMIM-Kodes genutzt.
- Im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) werden teilweise Orpha-Kodes zur weiteren Spezifizierung geprüft, bislang jedoch noch nicht genutzt, da für die gesuchten Unterteilungen keine Codes vorlagen.

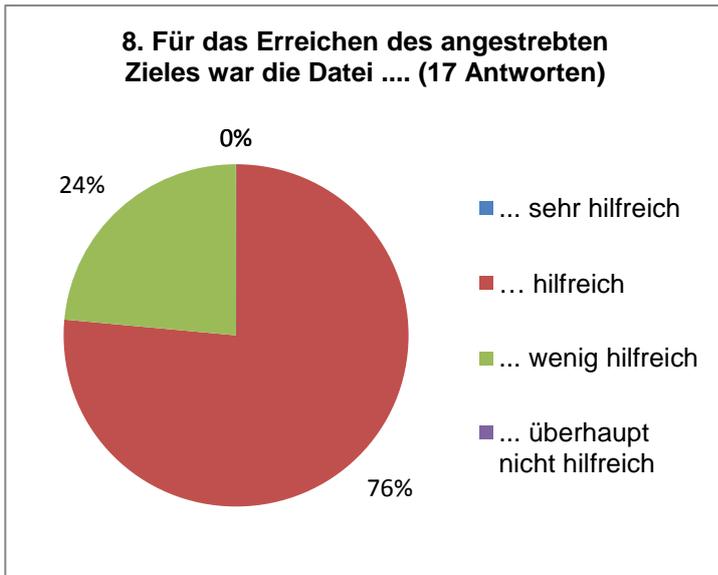


Die produzierte Datei wurde in 3 Fällen noch nicht in das Krankenhausinformationssystem integriert. In einem Fall wurde die Datei jedoch bereits erfolgreich implementiert.

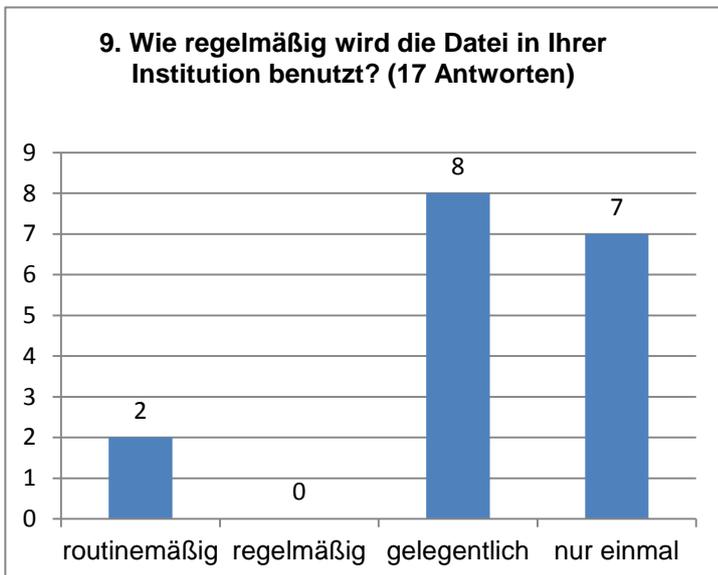


Bei mehr als der Hälfte aller Nutzer erfolgt keine automatische (elektronische) Kodierung anhand der ICD-10 und der Orpha-Kennnummer. Lediglich 4 Teilnehmer nutzen eine vollautomatische Kodierung; bei einem der Befragten wird die automatische Kodierung nochmals manuell überprüft und bei Bedarf angepasst.

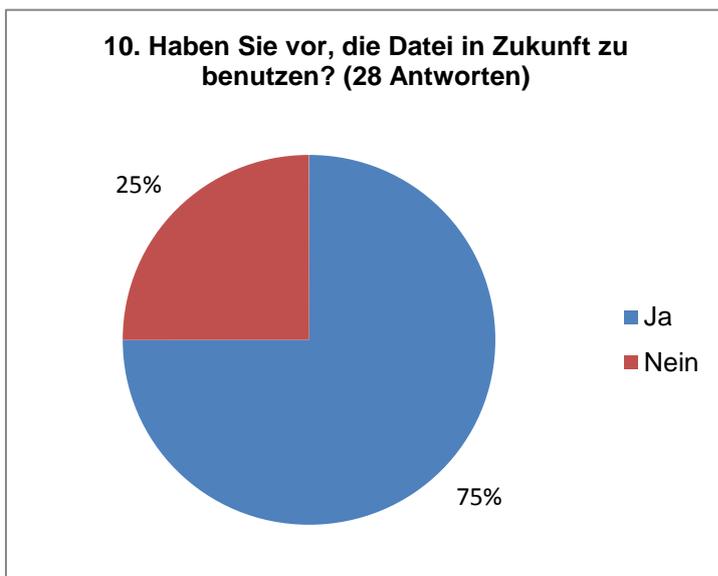
¹ Kommentare wurden als wörtliche Zitate übernommen.



Die Datei wurde von etwa 75% (13) der Befragten als hilfreich beim Erreichen des angestrebten Zieles bewertet. Etwa 25% (4) bewerteten die Datei als wenig hilfreich. Keiner der Befragten bewertete die Datei als sehr hilfreich oder überhaupt nicht hilfreich.



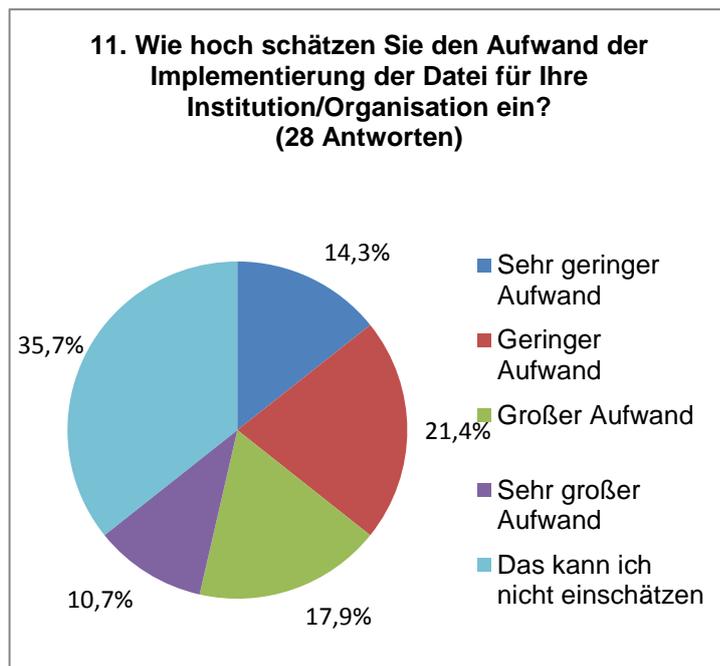
Die Datei wird in den wenigsten Fällen routinemäßig (mit Implementierung im IT-System) oder regelmäßig verwendet. Am häufigsten findet die Datei gelegentliche Verwendung. In 41% (7) der Fälle wurde die Datei sogar nur einmal benutzt.



75% (21) der Befragten möchten die Datei in Zukunft nutzen. Die restlichen 25% (7) planen dies nicht.

Weitere Antworten zu Anforderungen für die zukünftige Nutzung der Datei²:

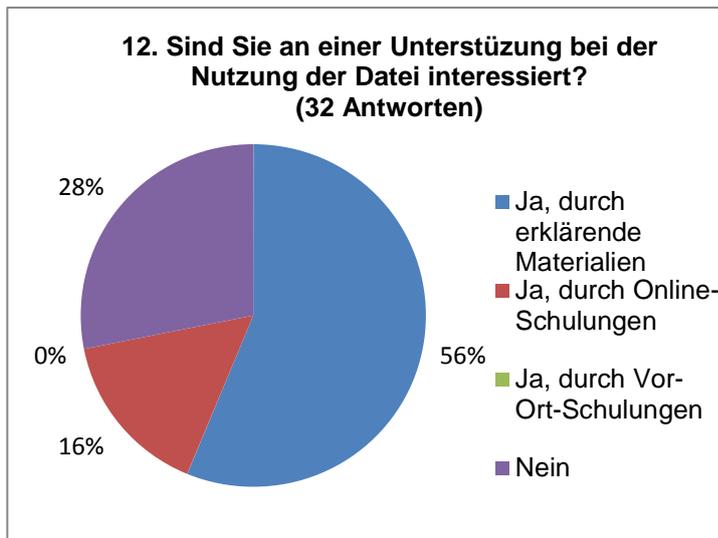
- In erster Linie ist die Datei für unser Ziel nicht vollständig und aussagekräftig genug.
- Kostenlose Aktualisierung und Verfügbarkeit³
- Kodierung der Codes in Routinedaten
- Kodierung von seltenen Knochentumoren und Erkrankungen
- Suchfunktion
- Es muss unsererseits ein Bedarf bestehen, was nur sehr selten der Fall ist (bisher erst einmal notwendig gewesen).
- Verbindung des Orphanet mit der ICD 10 (Alphabetisches Verzeichnis)
- Integration in unsere Klinik-IT
- Klarer Nutzen gegenüber der reinen Verwendung von Orpha Codes, Klarer Grund für die Verknüpfung nicht bis ICD-11 zu warten
- [...] man erhofft sich von der Coderegistrierung mit der Zeit weitere Abklärung der hier fast unbekanntes Krankheit
- Ausrichtung an den Zielgruppen, anwendungsorientiert, eindeutig, Internationalität, Subgruppen, die an den gängigen Leitlinien orientiert sind
- Anpassung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabs und politischer Rahmenbedingungen zur Nutzung und Abrechnung mit Orpha-Kennnummern



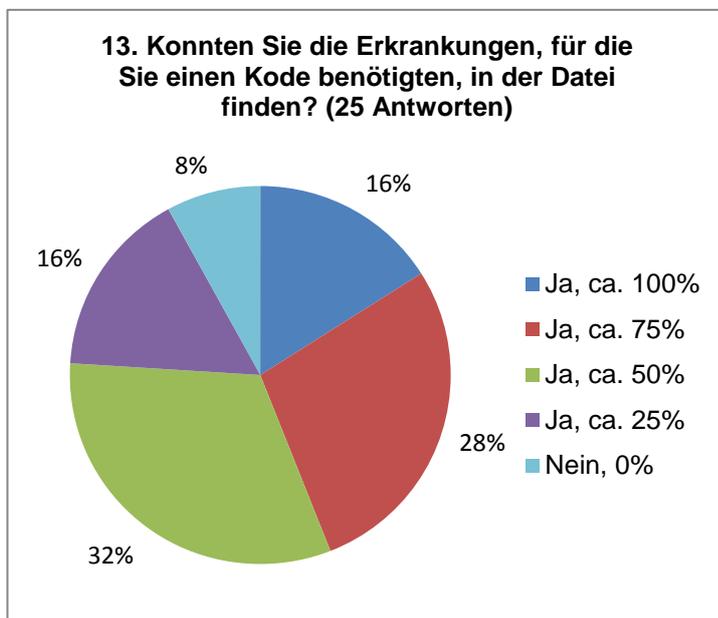
Der Aufwand zur Implementierung der Datei wurde von ca. 36% (10) der Befragten als gering oder sehr gering eingeschätzt. 18% (5) haben diesen Aufwand als groß und 11% (3) als sehr groß eingeschätzt. Knapp 36% (10) konnten den Implementierungsaufwand nicht einschätzen. Damit überwiegt der Anteil an Befragten, die den Aufwand als eher gering eingeschätzt haben.

² Kommentare wurden als Zitate übernommen.

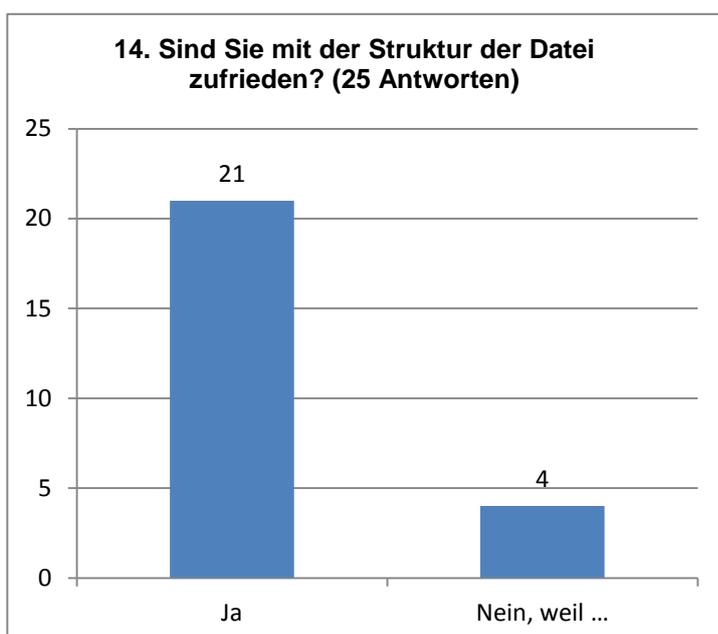
³ Die Datei wird den Nutzern bereits seit 2013 kostenfrei zur Verfügung gestellt. Kurz- und mittelfristig ist nicht geplant, Kosten zu erheben.



Die Mehrheit der Befragten (72%) ist an einer Unterstützung bei der Nutzung der Datei interessiert. Dabei wurden besonders erklärende Materialien gewünscht. Eine Vor-Ort-Schulung wurde jedoch von den Befragten nicht gewünscht.



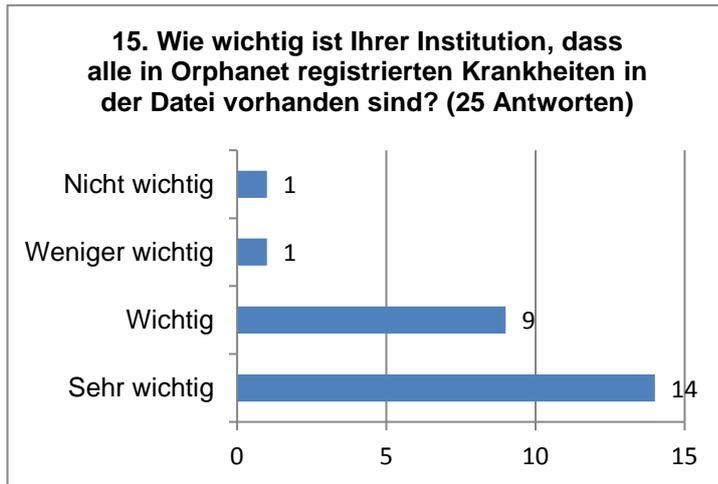
Die Angaben zum Auffinden gesuchter Erkrankungen waren weit gestreut. Hier könnte man weiterführende Befragungen durchführen, z.B. nach den konkreten Krankheiten, die nicht gefunden wurden, um die Weiterentwicklung der Datei zu unterstützen und zu priorisieren. 44% (11) der Nutzer konnten mehr als die Hälfte der gesuchten Codes in der Datei finden. 8% (2) konnten keinen der gesuchten Codes finden. Dies könnte mit der Spezifität der gesuchten Diagnosen zusammen hängen.



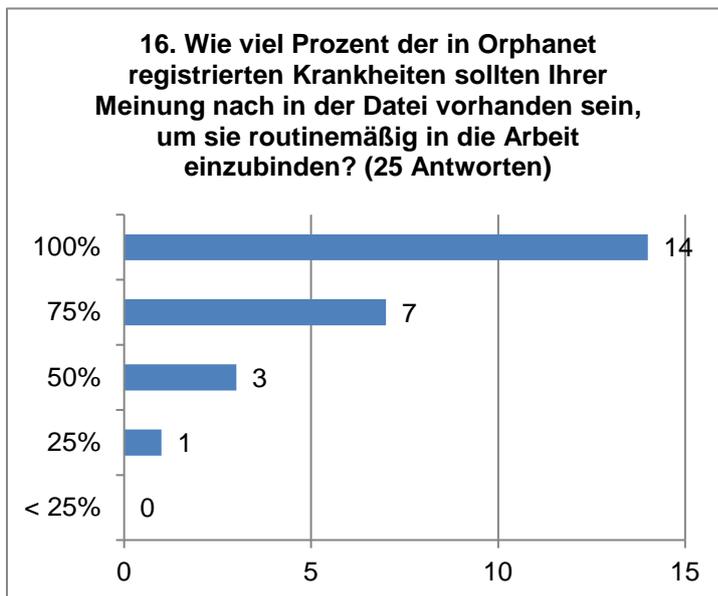
21 der 25 Befragten sind mit der Struktur der Datei zufrieden. Aufgrund der gemachten Angaben kann keine einheitliche Schlussfolgerung gezogen werden. Genannte Gründe der Zufriedenheit bzw. Unzufriedenheit mit der Datei können der nachstehenden Liste entnommen werden.

Weitere Antworten zur Zufriedenheit mit der Struktur der Datei⁴:

- Struktur ist schlüssig, lässt eine leichte Suche zu, erklärt sich weitgehend selbst.
- Orpha-Kennnummer prima Thesaurus Orphanet version 4.16.0 nicht für Windows 10 obwohl diese in Kliniken immer mehr vom Arbeitgeber gestellt
- Gründe, aus denen die Zufriedenheit nicht gegeben war :
 - Unübersichtlich
 - Hierzu wie auch zum Umfang der enthaltenen Erkrankungen erfolgte bisher keine eingehende Prüfung.
 - Uns ist nicht klar, welches Problem gelöst wird, das nicht durch die reine Verwendung von Orpha Codes gelöst wird

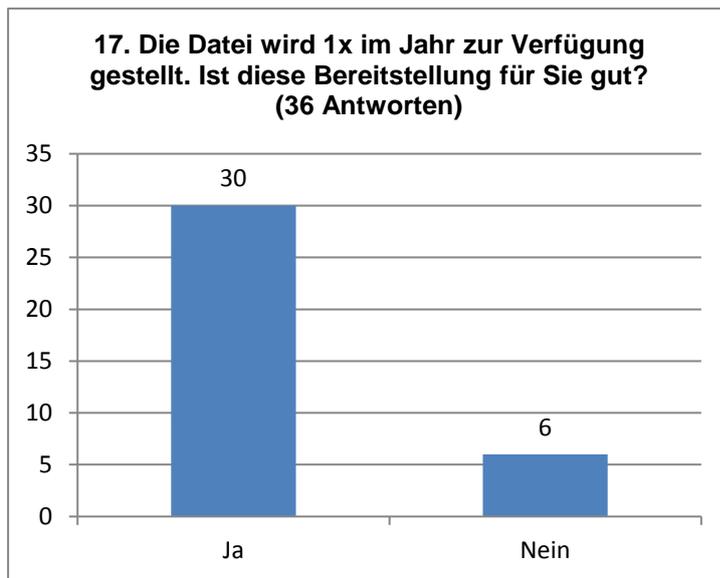


Etwa 5% (2) der Befragten gaben an, dass es nicht bis weniger wichtig sei, dass alle bei Orphanet registrierten Krankheiten in der Datei vorhanden sind. 25% (9) der Befragten halten dies für wichtig. 70% (14) halten es für sehr wichtig, da bei ihnen alle diese Krankheiten automatisch kodiert werden müssen.



60% (21) der Befragten könnten sich vorstellen, routinemäßig mit der Datei zu arbeiten, wenn 75%-100% aller in Orphanet registrierten Krankheiten in dieser vorhanden sind. Lediglich 1 Befragter (ca. 3%) gab an, dass nur etwa 25% der Krankheiten in der Datei vorhanden sein sollten. Zusammenfassend kann gesagt werden, dass es gewünscht ist, so viele der registrierten Krankheiten wie möglich in der Datei zu haben.

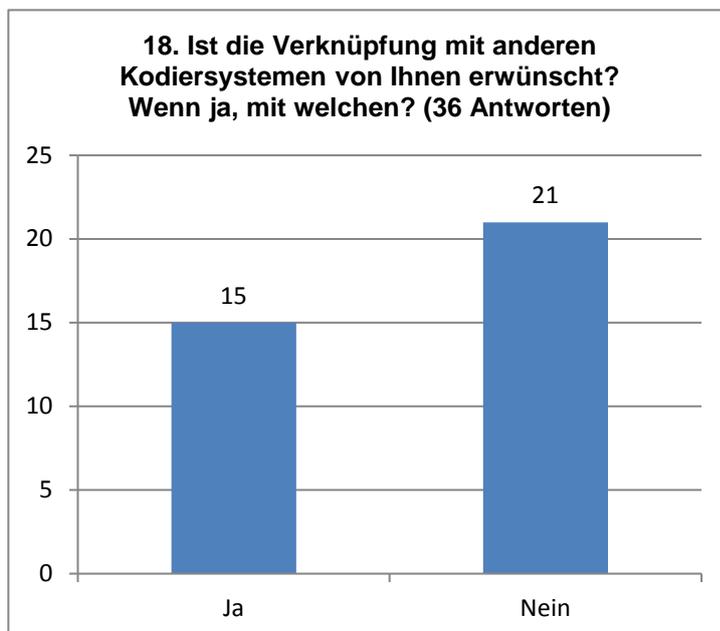
⁴ Kommentare wurden als wörtliche Zitate übernommen.



Die Bereitstellung der Datei im jährlichen Rhythmus bewerteten 83% (30) der Befragten mit gut. Befragte, für die die jährliche Bereitstellung nicht gut ist, konnten einen für sie optimierten Zeitraum angeben. Diese und weitere Kommentare finden Sie in der nachstehenden Liste.

Weitere Antworten zur Bereitstellung der Datei⁵:

- Halbjährlich
- Wenn eine Prüfung nach §113 IV SGB V erfolgt sollte die Struktur vorbereitet werden
- Das tolle an den Orpha Codes ist, dass sie laufend aktualisiert werden
- das bedeutet ja, dass nur einmal im Jahr mehr Diagnosen zur Verfügung stehen - das sollte ja auch unterjährig möglich sein.
- Angepasst an den Rhythmus der Bereitstellung durch Orphanet
- Wichtig ist, dass eine solche Datei früh genug zur Verfügung gestellt wird, damit Software-Hersteller diese gegenprüfen, ggf. transformieren/implementieren und somit im den Jahreswechsel berücksichtigen können.

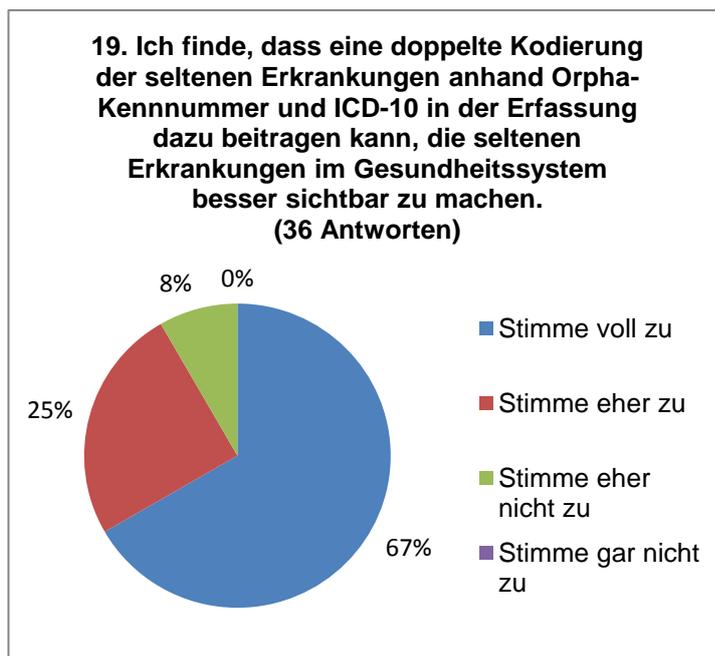


Eine Verknüpfung der Orpha-Kennnummer mit weiteren Kodiersystemen wurde von der Mehrheit (58%) nicht gewünscht. 42% (15) haben sich jedoch Verknüpfungen mit weiteren Kodiersystemen gewünscht. Systeme, für die eine Verknüpfung gewünscht wurde, können der nachfolgenden Liste entnommen werden.

⁵ Kommentare wurden als wörtliche Zitate übernommen.

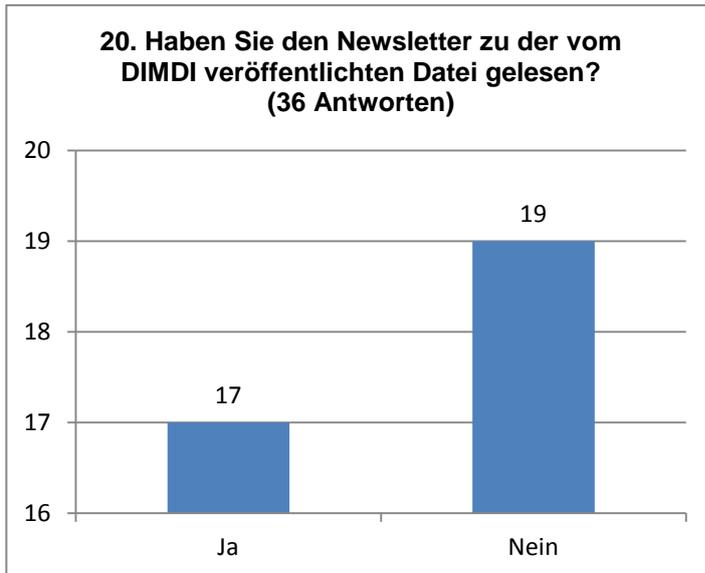
Weitere Antworten zur Erwünschtheit einer Verknüpfung zu anderen Kodiersystemen⁶:

- ICD-10-WHO
- ICD-11
- ICD-O-3
- OPS (Kapitel 6)
- DSM-5
- OMIM-Kennnummern
- Softwareanwendungen wie Kodip, DIACOS, HPO, Orbis
- Eigene Softwareanwendungen (z.B. für Früherkennungsstellen)

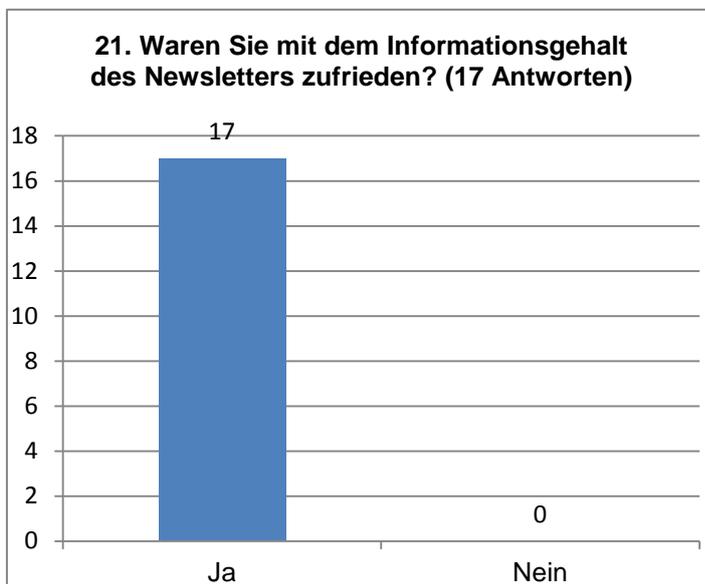


Der Ansatz der doppelten Kodierung, wie sie mit der im Projekt produzierten Datei erreicht wird, wird von 92% (33) der Befragten unterstützt. Nur 8% (3) stimmten dem gewählten Ansatz eher nicht zu. Um seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem besser sichtbar zu machen, ist der Ansatz der doppelten Kodierung anhand Orpha-Kennnummer und ICD-10, für die Mehrheit der Befragten ein adäquates Mittel.

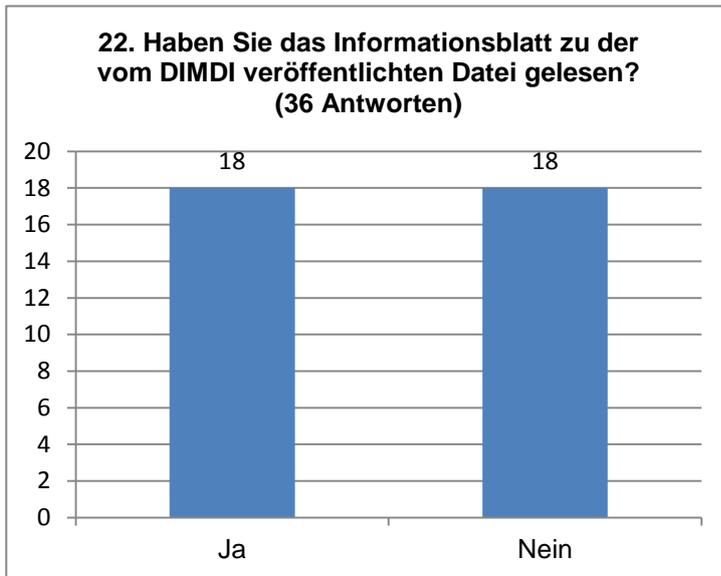
⁶ Kommentare wurden als indirekte Zitate übernommen.

Teil 3: Fragen zur Nutzung der Informations- und Kontaktmöglichkeiten

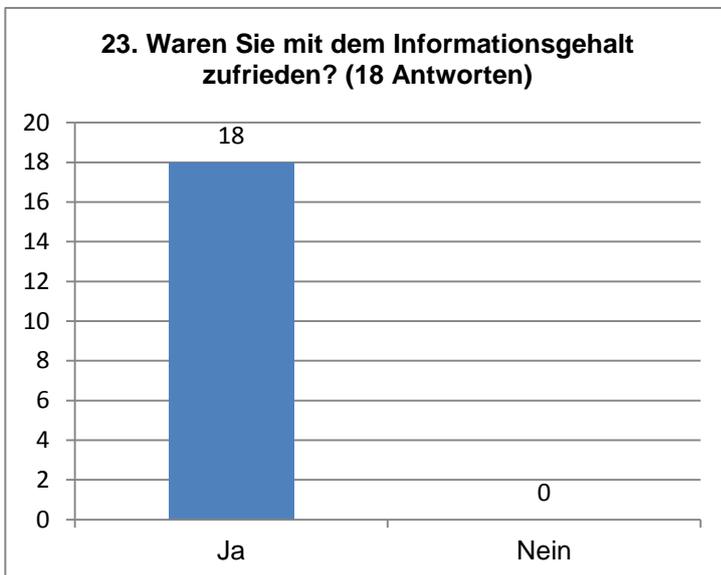
Etwa die Hälfte der Befragten hat den Newsletter des DIMDI noch nicht gelesen.



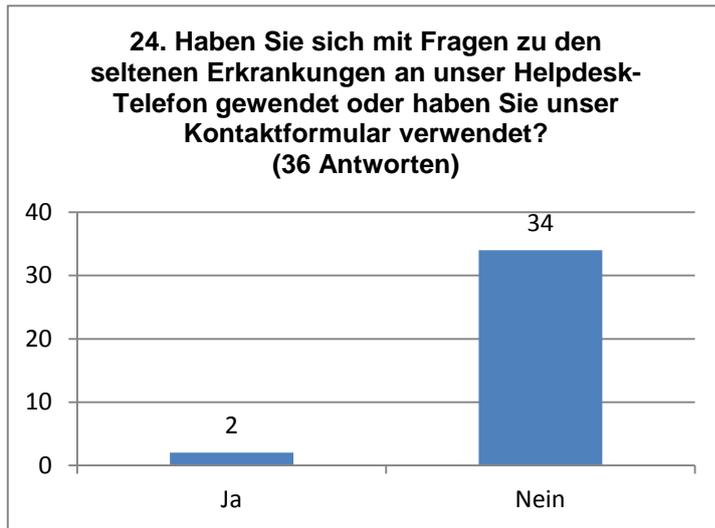
Von den Befragten, die den Newsletter gelesen haben, waren 100% mit dessen Informationsgehalt zufrieden.



Das Informationsblatt, das zusätzlich zur veröffentlichten Datei herausgegeben wird, wurde von der Hälfte aller Befragten gelesen.



Der Informationsgehalt des Informationsblattes wurde von allen Befragten als zufriedenstellend eingestuft.



Von allen Umfrageteilnehmern haben nur 2 Teilnehmer (5,5%) die Service-Angebote des DIMDI genutzt und ihre Anfragen über das Helpdesk-Telefon oder das Kontaktformular gestellt.

Da nur 2 Personen telefonische oder E-Mail-Unterstützung durch DIMDI beansprucht haben, waren die Ergebnisse der nächsten Frage nicht valide und wurden in dieser Auswertung nicht berücksichtigt.

- Der Newsletter und das Informationsblatt werden nur von etwa der Hälfte aller Personen gelesen. Die enthaltenen Informationen sind zufriedenstellend für die befragten Personen.
- Nur 5,5% (2) der Befragten haben telefonische oder E-Mail-Unterstützung durch DIMDI wahrgenommen und so ihre Anfragen an das DIMDI herangetragen.

Teil 4: Kommentare und Anregungen

Weitere Kommentare und Anregungen zum Projekt⁷:

- für unsere Zwecke weiterführende Informationen hilfreich
Aufbau/Struktur der Datei gut zu implementieren aber wenn Informationsmenge nicht ausreichend ist, leider nicht anwendbar
- schnellst möglichst sollten SE vollständig beinhaltet sein
- Bessere Hinweise auf die kostenfreie Version der Datei
- Spezieller Newsletter für Systemintegratoren
- Erkenntnisse aus dem Projekt/der Datei sollten für die Weiterentwicklung anderer Klassifikationen eingebracht werden

⁷ Kommentare wurden als indirekte Zitate übernommen.

Diskussion und Fazit

Die doppelte Kodierung der SE anhand Orpha-Kennnummer und ICD-10-Kodes als Herangehensweise zum Kodierungsproblem der SE scheint bei den Teilnehmern dieser Umfrage auf eine große Akzeptanz zu stoßen. Ein großer Teil der Teilnehmer hat vor, die im Projekt produzierte Datei in der Zukunft zu nutzen.

Einige Teilnehmer wünschen sich eine Verknüpfung zu anderen Klassifikationen, die von verschiedenen speziellen Fachbereichen verwendet werden. Für die Stakeholder könnte es ggf. sinnvoll sein, Informationen bzgl. weiterer Klassifikationen für die weitere Entwicklung dieser Herangehensweise und für die prospektive Planung von anderen Maßnahmen im Bereich SE zu betrachten.

Die im Projekt produzierte Datei wurde von etwa der Hälfte der Teilnehmer bereits genutzt, wird aber nur in Einzelfällen routinemäßig angewendet. Dafür wurde sie in einem einzelnen Fall bereits im kompletten Umfang implementiert und als hilfreich erachtet. Die Struktur dieser Datei ist für die Mehrheit der Teilnehmer zufriedenstellend. Eine erfolgreiche Integration in ein Krankenhausinformationssystem erfolgte bereits in einem Fall und die automatische elektronische Kodierung wurde auch schon getestet. Angesichts der fehlenden Teilnahme von Vertretern der IT dieser Einrichtungen, sollen die Angaben zum Aufwand bei der Implementierung der Datei (eher gering), zu einem späteren Zeitpunkt eventuell noch einmal erfragt werden.

Die Vollständigkeit der Datei scheint eine große Bedeutung für die Teilnehmer zu haben. Die wenigsten Anwender sind bereit, mit einer Datei zu arbeiten, die weniger als 75% der in Orphanet registrierten Krankheiten beinhaltet. Die Mehrheit der Teilnehmer hat angegeben, die Datei nur einmal benutzt zu haben. Der Zeitpunkt dieser einmaligen Nutzung könnte die Angaben zur Vollständigkeit wesentlich verändern. Bei der Bewertung der Vollständigkeit der Datei bleibt unklar, ob die Teilnehmer eine aktuelle Version der Datei verwendet haben oder nicht. Es ist wichtig, dass den Nutzern die konstante Entwicklung der Datei bewusst ist. Bei der Priorisierung der Aufnahme von Diagnosetexten werden die von den Nutzern geäußerten Bedürfnisse berücksichtigt.

Die niedrige Teilnahme der ZSE an der Umfrage ist zu bedauern, angesichts der Tatsache, dass die Nutzung der Datei insbesondere gerade für diese vorgesehen ist.

Die Teilnehmer befürworten die Herangehensweise des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ des DIMDI. Die Datei scheint die Bedürfnisse der Anwender zu erfüllen. Das Interesse, die Datei in der Zukunft zu benutzen, ist bei der Mehrheit der Teilnehmer vorhanden. Zukünftige Arbeiten sollen vor allem in die Vollständigkeit der Datei und in die Unterstützung bei ihrer Nutzung investiert werden. Um die zukünftige Implementierung zu unterstützen und möglicherweise zu optimieren, soll seitens des DIMDI eine Strategie entwickelt werden, die Anwender zu schulen. Dies könnte beispielsweise durch erklärende Materialien und Online-Schulungen erfolgen, da Vor-Ort-Schulungen von den Anwendern ausdrücklich nicht gewünscht werden.

Unter den Teilnehmern der Umfrage waren auch einige aus anderen deutschsprachigen Ländern. Ein internationaler Einsatz der Datei (z.B. in anderen deutschsprachigen Ländern, im Konzept auch darüber hinaus) mit speziellen Modifikationen kann in Betracht gezogen werden.

Durch diese Umfrage wurden weitere potenzielle Einsatzbereiche für die Datei im deutschen Gesundheitssystem in Erfahrung gebracht, die weiterhin durch die Interessensgruppen bzw. im politischen Prozess analysiert werden sollen.

14.4. ANLAGE 4: Ergebnisprotokoll: Start Workshop zum Projekt Kodierung von seltenen Erkrankungen

Name der Sitzung	Start Workshop zum Projekt Kodierung von seltenen Erkrankungen		
Datum	13.11.2013	Zeit	10:30-17:00
Ort	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information DIMDI		
Sitzungsleitung	Dr. Stefanie Weber		
Teilnehmer	Dr. Dieter Auch (KBV), Dr. Mareike Derks (ORPHANET DE), Dipl.-Math. Tobias Hartz (SE-ATLAS), Dr. med. Véronique Héon-Klin (BMG), Elisabeth Felicite Nyoungui (ORPHANET DE), Prof. Dr. Peter Robinson (Charité Uni-Berlin, per Telefonkonferenz), Dr. Miriam Schlangen (NAMSE), Dr. Ralph Schuster (BMBF/DLR), Dr. Holger Storf (SE-ATLAS), Dr Stefanie Weber (DIMDI), Dr. Birgit Krause (DIMDI), Dipl.-Ing. Tobias Krause (DIMDI), Magdalena María Dávila (DIMDI).		
Verfasser	Dipl.-Ing. Tobias Krause, Magdalena María Dávila		
Anlagen	Musterdatensatz (DIMDI), Präsentation: se-atlas.de Kartierung der Versorgungslandschaft bei seltenen Erkrankungen (Dipl. -Math. Tobias Hartz), Präsentation: OMIM-Kodes als Deskriptor humangenetischer Gebührenordnungspositionen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (Dr. Dieter Auch).		

Tagesordnung

bei Bedarf neue Tabelle einfügen (Mindestangaben TOP und Thema)

TOP	Thema
Top 1	<p>Vorstellung des „se-atlas.de“ Projektes.</p> <p>Herr Tobias Hartz stellte das Projekt „se-atlas.de“ vor. Es handelt sich um eine Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Die Versorgungseinrichtungen werden unter Einbindung der Krankheiten/Krankheitsgruppen der Orphanet-Datenbank, die unter www.orphadata.org verfügbar sind, in einer Karte dargestellt. Auch ICD-10 und MeSH-Kodes sollen zukünftig genutzt werden. Basierend auf diesen Krankheitsklassifikationen werden die Experten von seltenen Erkrankungen zu bestimmte Krankheiten bzw. Krankheitsgruppen zugeordnet.</p> <p>Das Ziel ist, dass ein Arzt oder Patient bei der Suche nach Behandlungsmöglichkeiten, anhand des Krankheitsnamens eine Karte mit Versorgungseinrichtungen erhält, die sich in seine Nähe befinden und besondere Erfahrung in der Behandlung der Krankheit haben.</p> <p>In diesen Punkt stellte sich die Frage ob es möglich wäre eine Suche nicht nur nach Krankheitsnamen sondern auch nach Symptome zu gestalten.</p> <p>Die Einbindung der bei Orphanet gelisteten seltenen Erkrankungen (deutsche Übersetzungen der Krankheitsnamen inklusive Synonyme) in die ICD-10-GM soll durch das DIMDI durchgeführt werden. Derzeit sind in der Orphanet-Datenbank bereits über 5000 seltene Erkrankungen einem ICD-10-WHO-Code zugeordnet. Diese Zuordnung ist Bestandteil der gewünschten Implementierung von seltenen Erkrankungen in die ICD-10-WHO im Rahmen des laufenden Revisionsprozesses, der von der ICD Revision Topic Advisory Groups für seltene Erkrankungen unter Vorsitz von Orphanet unterstützt wird. In Deutschland werden alle Diagnosen in der ambulanten und stationären Versorgung durch die ICD-10-GM verschlüsselt.</p>

Top 2 Präsentation: OMIM-Kodes als Deskriptor humangenetischer Gebührenordnungspositionen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM)

Herr Dr. Dieter Auch (KBV) stellte den OMIM Kode als Werkzeug für die Abrechnung der molekulargenetische diagnostischen Leistungen bei seltenen Erkrankungen vor.

Die OMIM-Datenbank (Online Mendelian Inheritance in Man) enthält Einträge zu bekannten Genen und genetisch bedingten Erkrankungen und ordnet dem Genotyp den Phänotyp zu.

Die Abrechnung der Diagnostischen Leistung wird durch die Zuordnung von Genen zu Phänotyp über einen OMIM Kode unterstützt.

Top 3 Vorstellung des Projektes Kodierung von seltenen Erkrankungen.

Frau Dr. Weber und Frau Magdalena María Dávila stellten das Projekt Kodierungen von seltenen Erkrankungen vor.

Die Ansprechpartner vom Projekt sind in erste Linie Herr Tobias Krause und Frau Magdalena María Dávila, eine weitere Kontaktaufnahme ist über Frau Dr. Krause oder über die Leiterin der Arbeitsgruppe Frau Dr. Weber möglich.

Das Projekt ist eine Maßnahme (Maßnahmenvorschlag 19) des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen, wird im DIMDI durchgeführt, und vom BMG finanziert. Das Projekt startete in Juli 2013 und läuft über drei Jahre.

Zurzeit ist die Kodierung von seltenen Erkrankungen eine Problematik die sich weltweit stellt und noch nicht von der WHO gelöst werden konnte. In der ICD-10 sind nur wenige seltene Erkrankungen spezifisch kodierbar. Viele seltene Erkrankungen werden in der ICD-10 unspezifischen Kodes (Sammeltöpfe) zugeordnet. Damit können seltene Erkrankungen anhand der ICD-10-Kodes nicht voreinander unterschieden werden.

Orphanet ist ein Referenz-Portal für Informationen über seltene Erkrankungen und Orphan Drugs. Es bietet u.a. ein Verzeichnis der seltenen Erkrankungen und ein Klassifikationssystem, das sich auf existierende Fachpublikationen begründet. Orphanet besteht aus einem Konsortium von 40 Partnerländern, welches unter die Koordination des französischen INSERM-Teams gestellt ist.

Über die Website Orphadata (www.orphadata.org) können sowohl Informationen über bestehende Orphanet-Klassifikationen der seltene Erkrankungen, als auch Informationen über existierende Zuordnungen zu anderen Klassifikationssystemen (ICD-10-WHO, MeSH, OMIM, SNOMED, und UMLS) abgerufen werden. Diese Informationen werden in regelmäßigen Abständen aktualisiert.

Das Ziel des Projektes Kodierung von seltenen Erkrankungen des DIMDI ist die Kodierung aller seltenen Erkrankungen aus Orphanet nach ICD-10-GM und die Verknüpfung mit der Alpha-ID (Identifikationsnummer für das Alphabetische Verzeichnis zur ICD-10-GM). Dieses soll eine einheitliche, standardisierte und vereinfachte Kodierung von allen seltenen Erkrankungen in Deutschland ermöglichen. Zusätzlich kann eine Rückmeldung zur Kodierung an Orphanet und an die WHO für die Weiterentwicklung der ICD erfolgen.

In einem ersten Abgleich der Orphanet- (Stand 07.2013) und DIMDI-Datenbanken, der bei DIMDI erfolgte, ergaben sich folgende Ergebnisse:

- 13027 Diagnosetexte sind in den Orphanetdaten enthalten
- Für 5410 Texte sind ein oder mehrere ICD-10 Kodes vorhanden
- 806 Texteinträge zwischen Orphanet und dem ICD-10-GM Alphabet stimmen exakt überein
- Bei 384 Einträgen stimmen Texteinträge und zusätzlich der ICD-10-WHO Kode überein
- 140 Datensätze haben übereinstimmende Texteinträge aber unterschiedliche WHO-Kodes; in 72 Fällen (51%) waren diese WHO-Kodes vollkommen unterschiedlich
- Eine manuelle Suche nach ähnlichen Texteinträgen ergab, dass von 500 Einträgen in der Orphanetdatenbank 28 ähnlich zu den Texten des Alphabetischen Verzeichnis waren, d.h.

	<p>sie unterschieden sich nur durch wenige Buchstaben.</p> <p>Es erfolgte eine Vorstellung des Musterdatensatzes.</p> <p>Der Musterdatensatz wird in Dezember 2013 auf der Webseite des DIMDI Veröffentlicht. Die Aktualisierungen werden dann einmal jährlich im Projektzeitraum ergänzt.</p>
Top 4	<p>Telefonkonferenz mit Prof. Robinson (Charité Uni-Berlin)</p> <p>Herr Prof. Robinson betonte die Wichtigkeit der Verknüpfung von Phänotyp und Genotyp einer Krankheit für deren Kodierung bzw. Dokumentation. Das könnte zum Beispiel mittels der Verwendung von OMIM-Kodes erfolgen. Dem entsprechend hält Prof. Robinson die Zusammenführung von OMIM-Kode, Orpha-Kennnummer und ICD-10-GM Kodes für sinnvoll um eine bessere Dokumentation von seltenen Erkrankungen zu erzielen.</p> <p>Frau Héon-Klin vermerkte, dass eine Zusammenführung der Datenbanken mit Einbeziehung der OMIM Kodes die Akzeptanz der Ergebnisse erhöhen könnte.</p> <p>Herr Dr. Auch erklärt, dass er die Zusammenführung für schwierig hält und es aus seiner Sicht, zumindest für den Anwendungsbereich der KBV aktuell keine Notwendigkeit für solch eine Zusammenführung gäbe.</p> <p>Frau Dr. Weber erklärt, dass eine Verknüpfung der Orpha-kennnummern mit den entsprechenden OMIM-Kodes bei Orphanet bereits existiert und somit technisch leicht erstellt werden könne, wenn es von Anwendern benötigt wird.</p> <p>Es wird festgehalten, dass vorerst keine Verknüpfung mit OMIM-Kodes in dem Musterdatensatz gepflegt werden soll, dies aber im Laufe des Projektes weiter als eine Option diskutiert werden kann.</p>
Top 5	<p>Austauschrunde</p> <p>Es zeigte sich insgesamt eine positive Einstellung der Teilnehmer gegenüber dem Projekt Kodierung von seltenen Erkrankungen.</p> <p>Aus Sicht von Herrn Auch (KBV) ist die Anwendung des DIMDI-Datensatzes bei den niedergelassenen Ärzten begrenzt, da sie meistens mit ungeklärten Diagnosen konfrontiert sind. In der Regel wird die Diagnose einer seltenen Erkrankung erst in einem Fachzentrum endgültig gestellt und der Patient dort weiterbehandelt.</p> <p>Ein regelmäßiger Austausch über die Projekten se-atlas und Kodierung von seltenen Erkrankungen ist in sechsmonatigen Abständen vorgesehen. Die Ergebnisse der Bearbeitung der Daten im DIMDI werden, als gesonderte Maßnahme, auch in sechs monatige Abständen, dem Projekt se-atlas übertragen.</p> <p>Zu späteren Zeitpunkten soll immer die gesamte Alpha-ID mit den ergänzten Orpha-Kennnummern bereitgestellt werden, für den Musterdatensatz wird es allerdings nur ein Auszug sein.</p>

14.5. ANLAGE 5: Musterdatensatz (Version 1)

Gültigkeit	Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Kode	ICD-10-GM-Stern Kode	ICD-10-GM-Zusatz Kode	Orpha-kennnummer	Eintrag
1	I70819	A83.5			83483	California-Enzephalitis
1	I1072	A83.5			83483	Kalifornische Enzephalitis
1	I26091	C23			56044	Gallenblasenkarzinom
1	I27810	D56.0			846	Alpha-Thalassämie
1	I1863	D59.1			56425	Kälteagglutininkrankheit
1	I27895	E23.0			478	Kallmann-Syndrom
1	I15853	E27.1			85138	Addison-Krankheit
1	I9844	E70.2			56	Alkaptonurie
1	I27943	E71.0			511	Ahornsirup-Harn-Krankheit
1	I27944	E71.0			511	Ahornsirup-Krankheit
1	I82866	E75.2			58	Alexander-Syndrom
1	I65858	E75.2			355	Gaucher-Krankheit
1	I9826	E80.3			926	Akatalasämie
1	I75193	H35.0			40923	Eales-Krankheit
1	I9770	H53.5			49382	Achromatopsie
1	I31882	K00.5			88661	Amelogenesis imperfecta
1	I24937	K90.8+	M14.8*		3452	Whipple-Krankheit
1	I6306	L63.0			700	Alopecia totalis
1	I6308	L63.1			701	Alopecia universalis
1	I6406	L83			924	Acanthosis nigricans
1	I15988	Q77.0			932	Achondrogenesie
1	I15990	Q77.4			15	Achondroplasie
1	I17761	Q79.3			2368	Gastroschisis
1	I77667	Q82.5			79467	Naevus verrucosus
1	I83662	Q87.2			2614	Nagel-Patella-Syndrom
1	I6079	Q87.8			63	Alport-Syndrom

14.6. ANLAGE 6: Ergebnisprotokoll Orphanet - DIMDI Treffen: Absprache Projekt Kodierung von Seltenen Erkrankungen

Name der Sitzung	Orphanet Treffen: Absprache Projekt Kodierung von Seltenen Erkrankungen		
Datum	12.11.2013	Zeit	10:00-16:00
Ort	mh-Hannover		
Teilnehmer	Dr. Kathrin Rommel (ORPHANET DE), Dr. Mareike Derks (ORPHANET DE), Elisabeth Felicite Nyongui (ORPHANET DE), Dipl.-Ing. Tobias Krause (DIMDI), Magdalena María Dávila (DIMDI).		
Verfasser	Dipl.-Ing. Tobias Krause, Magdalena María Dávila		
Anlagen	Musterdatensatz, Einleitung zur Bearbeitung der Orphanet- und DIMDI Datenbank.		

bei Bedarf neue Tabelle einfügen (Mindestangaben TOP und Thema)

TOP	Thema	Bearb.	Termin
Top 1	<p>Festlegung der Ansprechpartner: Frau Kathrin Rommel ist für das DIMDI die Ansprechpartnerin für Orphadata in Deutschland. Sie kümmert sich um die Übersetzung der Texte von Orphanet Data. Alle Angelegenheiten die mit der Kodierung zu tun haben müssen direkt mit Orphanet Frankreich erörtert werden. Fr. Rommel hat den Kontakt zu Fr. Ana Rath in Frankreich etabliert für künftige Kodierungsfragen.</p> <p>Herr Tobias Krause und Frau Magdalena María Dávila sind für Orphanet die Ansprechpartner im DIMDI. Bei Abwesenheit beider Projektmitarbeiter könnte Frau Dr. Weber oder Frau Dr. Krause kontaktiert werden.</p>		
Top 2	<p>Inhalt der Musterdatensatz: Orphanet Deutschland ist mit dem Inhalt des Musterdatensatzes einverstanden.</p> <p>Für den Abgleich der Datenbanken wurden von der deutschen Version der Orphadata die Spalten Orpha Nummer, Name, Synonym, Source und Reference benutzt. Laut Orphanet Deutschland können alle anderen Spalten dieser Datei für diesen Zweck ignoriert werden.</p> <p>Laut Orphanet Deutschland ist das Vorgehen des DIMDI mit den Orphanetdaten korrekt, die Daten sind auch richtig interpretiert worden. Es fehlen keine Informationen in dem Musterdatensatz. Seitens Orphanet sind keine Fehler in dem Musterdatensatz gefunden worden.</p> <p>Die Orphanummer ist eine fortlaufende Zahl, hinter der keine Hierarchie steckt.</p>		
Top 3	<p>Übersetzung von Orphadata: Die Übersetzung ins Deutsche erfolgt durch Frau Rommel. Sie bekommt monatlich von Orphanet die Tabellen mit den Modifikationen und den neuen Einträgen. Aufgrund ihrer Abwesenheit (Elternzeit) wurde jedoch die deutsche Version der Orphadata längere Zeit nicht mehr aktualisiert. Trotzdem erscheint auf der online verfügbaren Datei immer ein aktuelles Datum. Aufgrund eines Systemfehlers erscheinen zurzeit auch in der deutschen Version der Orphadata Krankheitsbezeichnungen auf Englisch. Ab Januar 2014 wer-</p>		

14.7. ANLAGE 7: Orphanet - DIMDI meeting: Project “Rare Diseases Coding in Germany”

Name of the Meeting	Orphanet - DIMDI meeting: Methodological issues related to the German Project on Rare diseases coding.
Date	23.01.2014 and 24.01.2014
Place	Orphanet Paris
Participants	Ségolène Aymé, (ORPHANET France, 23.01.2014), Ana Rath (ORPHANET France), Bertrand Bellet (ORPHANET France), Annie Orly (ORPHANET France, 24.01.2014), Ulrich Vogel (DIMDI Germany, 23.01.2014), Magdalena María Dávila V. (DIMDI Germany).
Author	Magdalena María Dávila
Attachments	Sample data set from DIMDI's Project. DIMDI's Coding feedback. Presentation: "Orphanet Rare Diseases nomenclature and cross-referencing" by Ana Rath

bei Bedarf neue Tabelle einfügen (Mindestangaben TOP und Thema)

TOP	Subject
Top 1	<p>Contact person setting:</p> <p>Ms. Ana Rath is the contact person in Orphanet France for DIMDI on all general questions. Mr. Bertrand Bellet is the contact Person for DIMDI for ICD coding and nomenclature issues related to Orphadata. Ms. Anni Orly is the contact person for DIMDI for new entries in the Orphadata.</p> <p>Mr. Tobias Krause and Magdalena María Dávila Vanegas are on charge of the Project “Rare diseases coding in Germany” at DIMDI. They are the contact persons for Orphanet France for all questions related to the Project. In case of absence of both, Dr. Stefanie Weber, the head of the Medical Classifications Unit at DIMDI, could be contacted.</p>
Top 2	<p>About ICD-10 coding process at Orphanet:</p> <p>Mr. Bellet is on charge of the attribution of ICD-10 codes to the rare diseases indexed in Orphadata. This process takes place under the supervision of Ms. Rath and with the support of an Orphanet scientific council.</p> <p>There is an ongoing process at Orphanet of assigning ICD-10-Codes to the rare diseases that still have not been coded by the WHO.</p> <p>The coding according to ICD-10 from Orphanet and DIMDI may differ since both Databases serve different use cases.</p> <p>DIMDI was provided with a procedural document with ICD-10 coding rules for rare diseases at Orphanet. Besides it Orphanet provided DIMDI the rules below for the procedure ongoing:</p> <ul style="list-style-type: none"> - In principle, one single terminal three or four character category will be used for each entity in the ORPHANET database, if applicable (see also below). <p>Exceptions are: dagger/asterisk codes; dagger/asterisk codes that are present on-</p>

ly in the index should be included too.

- Based on the current coding discussion Orphanet decides to replace code ranges or non-terminal three character categories assigned to Orphanet entities/groups by the whole set of terminal codes. As it will be the case of e.g. Tetanus.

DIMDI will continue to assign only one code to every single term (disease's name or synonym) according to ICD-10 coding standards. A multiple coding system will only be applied for the dagger/asterisk coding convention. If Orphanet assign two or more codes, or even a code range to a specific term (single entity or group), DIMDI will apply only one terminal code according ICD-10 coding standards. In most cases that will apply for more or less unspecified terms or infectious diseases (. 8 and .9 coding).

- No code for groups that are organizing categories in Orphadata (unless they are explicitly mentioned in the ICD10)
- Tumor coding: The coding team at Orphanet will ask Robert Jakob for the 2013 version of ICD-O 3 (confidential pdf) and ICD-10 (major update) to verify and revise code assignment as needed. RareCareNet will be informed to apply the same coding for tumors.
- When the tumor behavior includes malignancy, then code for malignant tumor; if not (just a risk), then code for benign tumor (ex: Thymoma D15.0 vs. Thymic carcinoma C37)

Top 3 **About the nomenclature of Orphadata:**

Abbreviations:

Orphadata includes abbreviations in its nomenclature. A citation of the abbreviation's meaning in parenthesis (e.g. in square brackets) is not given, since abbreviations are only displayed and linked to the name of the disease. DIMDI would not add Orphadata abbreviations to its database, given that every single term in the Alpha-ID is a single entity and is not linked to any other information related to the disease.

German translation of Orphadata:

The translator is allowed to add as many synonyms as he/she considers necessary to a disease name in the Orphadata. The translator is allowed to switch between the name and synonyms of one disease according to the preferred terminology of the language. This process should take place under the supervision of a Physician. The Physician is in charge of the quality control of the translation.

The comas that are used to separate the words and the inverted use of the words in the German version are part of the obsolete method of formulation of Orphadata. Nowadays the terms are written in the database as they are spoken.

DIMDI will be provided with a document about Translation Procedures at Orphanet.

Synonyms:

The terms indexed as synonyms are literarily synonyms, they are not a list of symptoms that could be present in a condition. Phenotypes may be indexed as synonyms given that every single term in the phenotype has to be mentioned to describe the meant disease.

Top 4 **About DIMDI's Feedback to Orphadata:**

Nomenclature feedback:

- If there is not a coding difference, translation issues should be reported to Ms. Kathrin Rommel (Orphanet Germany).
- Nomenclature issues in English would be reported to Mr. Bellet.

Coding feedback:

- DIMDI could provide Orphanet with its coding feedback on a monthly base.
- Any coding difference even if it is related to a German synonym should be report-

	<p>ed to Mr. Bellet. If the coding difference relays on the German formulation Orphanet France would report the case to Ms. Rommel.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Multiple coding issues should be sent to Mr. Bellet. - DIMDI will report to Orphanet France all the outdated ICD codes in Orphadata that stand out on the matching process. <p>New Entries:</p> <ul style="list-style-type: none"> - DIMDI will notify to Orphanet all potentially new entries that stand out during the project. - Proposals for new entries to Orphadata (presumably rare diseases) are to be reported to Ms. Annie Orly. - Potentially new entries feedback: <ol style="list-style-type: none"> 1. Histamin intolerance 2. Foster-Kennedy-Syndrom 3. Mismatch Repair Deficiency Syndrome <p>Ms. Rath should be copied of every feedback sent to Orphanet.</p>	
<p>Top 5</p>	<p>About Orphanet Updates:</p> <ul style="list-style-type: none"> - The Orphadata is updated once a month. - DIMDI pointed out that a monthly match of both databases (Orphadata and the Alpha-ID) is not attainable as the German classification is updated and published annually. So DIMDI would appreciate to get regularly update protocols from Orphadata. - Orphanet will provide DIMDI with update documents tracking nomenclature and ICD-10-code changes monthly. Initially they would be Excel files until xml files are available. - Orphanet would create in February 2014 an account for DIMDI in Orphadata where the update documents and the product 1 (English and German version) would be uploaded the first Monday of every Moth. New translated terms into German will be put in the DIMDI space each time they are introduced in the Orphanet database; these files are .txt and are named of the date of update of the German translation. 	
<p>Top 6</p>	<p>About a new matching of the two source files:</p> <p>Orphanet and DIMDI agree that a new matching of the two source files is not necessary at this point of the process.</p> <p>The first phase of the project, that includes the review of all OrphaNumber that appeared to be equally coded by Orphanet and DIMDI is about to be finalized. Afterwards DIMDI will proceed with a thematic revision of the Orphadata.</p>	
<p>Top 7</p>	<p>About the use of the Orphanet Logo:</p> <p>DIMDI asks for permission to use the Orphanet Logo for the public appearance issues of the project, like posters or presentations.</p> <p>DIMDI would be provided with an electronic file with the Orphanet logo. Orphanet would be informed about events in which the project is going to be presented.</p>	

14.8. ANLAGE 8: Ergebnisprotokoll Orphanet - DIMDI Telefonkonferenz: Rückmeldung

Name der Sitzung	Rückmeldung DIMDI 03.11.2014		
Datum	03.11.2014	Zeit	10:00-12:30
Ort	mh-Hannover-DIMDI Köln		
Teilnehmer	Dr. Kathrin Rommel (ORPHANET DE), Dipl.-Ing. Tobias Krause (DIMDI), Magdalena María Dávila (DIMDI).		
Verfasser	Dipl.-Ing. Tobias Krause, Magdalena María Dávila		
Anlagen	Excel Tabelle: Übersetzungsrückmeldung_SE_03.11.014		

bei Bedarf neue Tabelle einfügen (Mindestangaben TOP und Thema)

TOP	Thema
	Die Telefonkonferenz wurde aufgrund von ca. 140 Übersetzungsrückmeldungen seitens des DIMDI geplant.
Top 1	Inhalt der Rückmeldung Siehe Anlagen.
Top 2	Zur Orpha-Kennnummer 218 (siehe Anlagen) Mit der Orpha-Kennnummer 218 könnte das DIMDI noch folgende Texte aus dem Alphabet der ICD-10-GM verknüpfen: 1 I11499 Q82.8 Morbus Darier 1 I11496 Q82.8 Dyskeratosis follicularis Darier
Top 3	Zur Bearbeitung der Rückmeldung Die Bearbeitung der Begriffe seitens Orphanet Hannover wird bis Ende November erfolgen. Die Aktualisierungen werden in die erste Version des Produkts 1 das im Dezember veröffentlicht wird, erscheinen.
Top 4	Zur Nomenklatur bei Orphanet Begriffe mit dem Wort „Morbus“ werden bei der deutschen Version von Orphanet immer weniger eingefügt, da dieser Begriff eine veraltete Art der Formulierung ist. Dies soll trotzdem in jedem einzelnen Fall entschieden werden.
Top 5	Sonsitges Das Verfahren der Rückmeldung als Telefonkonferenz ist von alle Beteiligten sehr positiv angenommen worden. In der Zukunft könnten die Rückmeldungen auf diese Weise weiter erfolgen. Eine bessere Anpassung der Technik ist gewünscht, da Hintergrundgeräusche regelmäßig vorkommen und die Kommunikation stören und teilweise verhindern.

14.9. ANLAGE 9: Ergebnisprotokoll Orphanet - DIMDI Telefonkonferenz: Rückmeldung

Name der Sitzung	Rückmeldung DIMDI 21.07.2015		
Datum	21.07.2015	Zeit	14:00-16:00
Ort	mh-Hannover-DIMDI Köln		
Teilnehmer	Dr. Kathrin Rommel (ORPHANET DE), Dipl.-Ing. Tobias Krause (DIMDI), Magdalena María Dávila (DIMDI).		
Verfasser	Dipl.-Ing. Tobias Krause, Magdalena María Dávila		
Anlagen	Excel Tabelle: Übersetzungsrückmeldung 2015.07		

bei Bedarf neue Tabelle einfügen (Mindestangaben TOP und Thema)

TOP	Thema
	Die Telefonkonferenz wurde aufgrund von ca. 127 Übersetzungsrückmeldungen seitens des DIMDI geplant.
Top 1	Inhalt der Rückmeldung Siehe Anlagen.
Top 2	Zur Bearbeitung der Rückmeldung von 02.03.2015 Die Bearbeitung der Begriffe seitens Orphanet Hannover ist beendet.
Top 3	Zur Bearbeitung der aktuellen Rückmeldung Die Bearbeitung der Begriffe seitens Orphanet Hannover wird bis Ende Juli erfolgen. Die Aktualisierungen werden in der ersten Version des Produkts 1 das im August veröffentlicht wird, erscheinen.
Top 4	Zu den Übersetzungsarbeiten Seit Anfang 2015 können von dem Orphanet Team DE keine neuen Übersetzungen für die Orphanet Enzyklopädie geliefert werden, da keine Finanzierung hierfür bereitsteht und auch eine Förderung im Rahmen der Joint Action nicht vorgesehen ist. Dieses betrifft sowohl den Bestand der neu erfassten Krankheiten (new diseases) als auch die Anpassung (modification) von bereits vorhanden Einträgen. Nichtsdestotrotz ist das Interesse und die Bereitwilligkeit von seiten des Orphanet Teams DE vorhanden, auch zukünftig diesen Arbeitsbereich zu übernehmen. Durch den o.a. Sachverhalt entstehen anhaltende Inkonsistenzen zwischen der deutschen und der englischen Version der Datenbank. Die Rückmeldungen von DIMDI werden nach wie vor zeitgerecht in der deutschen Datei eingepflegt, bei Bedarf werden (in kleinem Umfang) Übersetzungen von einzelnen Begriffen zur Verfügung gestellt.
Top 5	Sonstiges Das DIMDI wird in Juli Orphanet Deutschland eine neue Tabelle mit Begriffen, die in der deutschen Datenbank doppelt vorkommen, zur Verfügung stellen.

14.10. ANLAGE 10: Orphanet - DIMDI teleconference: Project “Rare Diseases Coding in Germany”

Name of the Meeting	Orphanet - DIMDI teleconference: currently feedback of the German Project on Rare diseases coding.
Date	05.06.2014
Participants	Bertrand Bellet (ORPHANET France), Tobias Krause (DIMDI Germany) Magdalena María Dávila V. (DIMDI Germany).
Author	Magdalena María Dávila
Attachments	DIMDI's Coding feedback.

bei Bedarf neue Tabelle einfügen (Mindestangaben TOP und Thema)

TOP	Subject	
Top 1	<p>About the nomenclature of Orphadata:</p> <p>Abbreviations: After a recent team discussion, DIMDI decides to add Orphadata abbreviations to its database if they are currently used in German language. DIMDI would add a citation of the abbreviation's meaning in square brackets to these terms (based on other terms attached to the same Orphanumber).</p>	MD MD MD
Top 2	<p>About DIMDI's Feedback to Orphadata:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Current Coding feedback: see attachments. - Potentially new entries: <ol style="list-style-type: none"> 1. On the ICD-10-GM Revision/Update process (KKG- German National Board for classifications in Health Care) emerge the question about adding the term: <p>“Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency”</p> <p>to the Alphabetical index of ICD-10-GM.</p> <p>Currently there is only the possibility to find an <u>Anemia</u> due to Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency in the alphabetical index of ICD-10, but it is not possible to find (code) the enzyme deficiency without Anemia.</p> <p>Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is one of the most common hereditary erythrocyte enzyme deficiencies. Most of the times the patients are asymptomatic, but medical advice is useful in order to prevent symptoms. → This deficiency is not a rare condition. Then for practical purposes, Orphanet keeps on assigning the code D55.0 to all the terms listed under the Orphanumber 362, including the term “Glucose-6-phosphate-dehydrogenase deficiency”, even if it is not an accurate coding for all of them.</p> 	BB MD MD BB BB

	<p>The suggestion should be taken into account for the development of ICD-11.</p> <ul style="list-style-type: none"> - About Orphannumber 295002 Supernumerary Phalanx. Is there any available information about the prevalence of Supernumerary Phalanx on the feet? See email from 02.06.2014. → The email would be resent the email. - About Orphannumber 99803 Haddad syndrome coding. See email from 12.06.2014 → Ana Rath has been informed about it. <p>Top 3 About DIMDI's last Feedback to Orphadata (from 17.03.2014):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Review of the potentially new entries: <ol style="list-style-type: none"> 4. Foster-Kennedy-Syndrom: appears to be a valid entity with good literature. A new entry in the Orphadata is going to be created for this term. 5. Malvaria: Malvaria a.k.a. (Pseudo-)pyrroluria will not be created in Orphanet, because it is a non entity once suggested by proponents of orthomolecular psychiatry, a non-conventional medicine, without backing in up-to-date literature. <p>There is a useful review in this communication of the Robert Koch-Institut: Die (Krypto-)Pyrrolurie in der Umweltmedizin: eine valide Diagnose? Mitteilung der Kommission „Methoden und Qualitätssicherung in der Umweltmedizin“. Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch - Gesundheitsschutz 2007 Oct;50(10):1324-30. DOI 10.1007/s00103-007-0340-5. PMID 17924073</p> <p>It concludes: Die in der früheren Literatur geäußerten Hypothesen über einen Zusammenhang zwischen Pyrrolen im Urin und verschiedenen Erkrankungen wurden nicht bestätigt. Außerdem sind Herkunft und chemische Identität der in Rede stehenden Stoffe nicht hinreichend geklärt. Neuere wissenschaftliche Literatur fehlt. Somit kann bei einer eventuell erhöhten Ausscheidung des Mauve-Faktors oder von Pyrrolen derzeit nicht auf eine Stoffwechselstörung oder eine Erkrankung zurückgeschlossen werden. Eine darauf aufbauende Diagnose oder gar Therapieform entbehrt beim heutigen Kenntnisstand der wissenschaftlichen Grundlage. Die Pyrrolurie ist ein Befund, der nach wissenschaftlichen Kriterien keiner Krankheit zugeordnet werden kann.</p> <p>Top 4 About the DIMDI space in Orphadata:</p> <p>It is not possible to open any of the uploaded Files with the coding updates of the Orphadata.</p> <p>→ This information would be given to Mr. Marc Hanauer → Meanwhile the last coding updates would be sent via email.</p>	MD BB BB
--	--	----------------

14.11. ANLAGE 11: Ergebnisprotokoll: Workshop zum Projekt Kodierung von seltenen Erkrankungen mit internationaler Beteiligung**DIMDI Workshop**

on

“Rare Diseases Coding”**Cologne, 1st and 2nd June 2015****Report****Introduction**

The German Institute of Medical Documentation and Information (DIMDI) organized a workshop within the framework of the Project “Rare Diseases Coding” on 1st and 2nd June 2015 in Cologne. The workshop represents the milestone M3 described in the project plan. Representatives from the Federal Ministry of Health, Orphanet, other competent national authorities and other project partners and concerned entities were invited. Some international experts on rare diseases coding and representatives of the World Health Organization were invited as well.

The workshop was organized in order to inform the relevant institutions about the current status and issues of the project, to recognize future risks and if necessary, to define jointly a new strategy or new priorities to manage the two classification systems in a more streamlined way. The users were asked to express their needs, issues and experiences with the Data produced in the project. The international participants were called to share their experiences in coding rare diseases in their health information systems, and were invited to discuss about the international usability and comparability of the German approach to rare diseases coding.

Day 1: 1st June 2015**Scope: Global context and data generation****Rare diseases codification in health information systems: Orphanet contribution - Ana Rath**

Ana Rath made an introduction to the codification of rare diseases in health information systems and an overview of its inclusion in some international terminologies. The development and current status of the rare disease nomenclature from Orphanet was presented. Its structure and update process was explained.

The Orphanet nomenclature is produced and hosted by INSERM (France); this means that it has an institutional support, independent from the funding of the Orphanet project. The nomenclature is regularly updated on 1st Monday every month. The update process and further development are based on the decisions taken on the monthly “diseases meeting”. The mappings to other terminologies and its qualifying system in Orphanet were described.

Orphanet gives input to the Topic Advisory Group for Rare Diseases for the ICD-11 since 2009. More than 3000 definitions of rare diseases have been introduced by Orphanet. The Orphanumber is currently not incorporated to this classification but the mappings ORPHA – ICD-11 have already been done by Orphanet.

Project Rare Diseases Coding in Germany – Magdalena María Dávila Vanegas

Magdalena Dávila made a brief introduction to the German project “Rare Diseases Coding” and presented its status and current issues. The Project is the proposed action 19 of the “National Plan of Action for People with Rare Diseases” and is funded by the German Federal Ministry of Health. In Germany physicians and coders are compelled to code health records according to the International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 10th revision, German Modification, abbreviated ICD-10-GM. DIMDI publishes the ICD-10-GM on behalf of the Federal Ministry of Health and provides an Alphabetical Index to the ICD-10-GM which contains approx. 80.000 terms. This Alphabetical Index is published with a unique identifier called Alpha-ID that facilitates its electronic use. The Alpha-ID enables electronic communication of diagnosis on a more granular level than the broad categories of ICD-10.

The main goal of the project “Rare Diseases Coding” (July 2013 – June 2016) is to standardize the coding of rare diseases in Germany by providing two coding systems (Orphanumber and ICD-10-GM) in one electronic file. This should be easy to implement and should reduce the administrative burden on the health care system since the coder should perform the coding just once. Selecting codes manually from the two different systems increases the probability of inaccuracy in patient documentation and might lead to an incorrect statistical evaluation of the rare diseases.

The project aims to code all rare diseases from Orphanet according to ICD-10-GM and to link the Orphanumber to the Alpha-ID. All missing terms should be added to the database of the Alphabetical Index of the ICD-10-GM. Considering the characteristics of the two databases DIMDI has established a standard procedure to analyze and process the Orphadata. Due to the practical issues led by the update mechanism of the Orphadata, DIMDI has developed an own update management system. This is a time consuming process. A list of changes for Orphadata would help the maintenance process of the German file. Given the resulted delays, the overall process has been prioritized according to the user needs in order to include the terms that are used the most at first in the file. This would allow a more reliable evaluation of the project results.

The extended Alpha-ID file with the relevant codes of both systems is published on a regular basis. Up to now approx. 2250 terms have been linked to the Alpha-ID. The file is currently used in the routine operation by the partner projects SE-ATLAS and OSSE. The routine coding of rare diseases in the clinical practice has not been established since the technical changes to make Orphanumbers visible in the electronic health records need to be implemented directly by the electronic health record developers.

The lessons learned from the provision of these two coding systems within one file and the respective acceptance by the users can contribute to similar national or international developments and to enhanced usability of the code systems. This can lead to better standardization in documentation of rare diseases.

RD codification, from a national experience to the EU JA - Dr. Rémy Choquet

Dr. Rémy Choquet presented the approach to code rare diseases in the French health information systems as part of the 2nd National Plan for Rare diseases. The implementation of Or-

phanumbers for coding rare diseases in this health system was an elaborated process. The French Rare Disease Data Bank developed a tool to assist the coders by coding and using the whole information from Orphanet. The use of the mappings to other coding systems and the use of other information depends on the medical field in which the tool is been used (e.g. geneticists).

A minimum data set for registering patients with rare diseases was defined. Some analyses of the collected data were reported. Only 51% of the reported patients had a confirmed diagnosis (modalities vary from confirmed, suspected, undetermined, unclassifiable). Many patients still had an unknown diagnosis at the end of the pathway. About 4200 different diseases were coded. Almost half the excellence centers are collecting data into the BNDMR. The quality of the coding process relies on who is collecting the data, no coding instructions were proposed. The context of coding (e.g. research, care, epidemiology) seems to have an important influence on this process. The French data collection modalities are trying to address all clinical situations of patients seen in excellence centers.

Coding rare diseases in Health information systems: The Italian experience – Prof. Paola Facchin

Prof. Paola Facchin presented an overview of the current status of coding of rare diseases in Italy. There is a list of about 6255 rare diseases plus synonyms which has been used in Italy since 2001. In sum the list includes about 58% of all entities listed in Orphanet. Rare cancers are not included in this list.

There are 196 centers of expertise for rare diseases currently in Italy.

A “Rare Disease Informative System” has been established in Italy. Given the complexity and different characteristics of the coding systems used to register patients with rare diseases, a coding tool has been developed as part of this informative system. This automatic tool supports the coders by attributing ICD-codes and a set of Orphanumbers (among other codes) to a diagnostic term. This process occurs automatically and offers different levels of granularity within both classifications in order to reflect the real pathway and severity of the disease. A very important requirement by using the tool is a correct diagnosis provided by the physician, since the correct attribution of the codes relies on the accuracy of the diagnosis. The background of the coder influences the outcome of the coding process as well.

Discussion

- The approach and the levels of implementation of Orphanumbers to code rare diseases along European countries are very diverse. France and Italy are the countries with the most experience.
- The impact of the use of Orphanumbers in the future development of the reimbursement in health care systems is still uncertain and should be analyzed in the future.
- Sometimes coding Phenotypes by means of ICD-10 constitutes to be an issue and may not result in a satisfying outcome. At times this relays on the lack of specificity of the Phenotype or in shared Phenotypes by different diseases. This situation may lead to confusion or to mistakes. That is why DIMDI decided not to take over some of those diagnostic terms (Phenotypes) listed in the Orphadata. It would be determined on every single case either if the phenotype should be included into the Alphabetical Index of the ICD-10-GM or not.

- The implementation of Orphanumbers to code rare diseases should point to a more specific procedure in which the severity of the disease and the expressed phenotypes could be represented.
- Given the divergent local regulations, data protection may become an issue in some countries for the implementation of a very specific coding system for rare diseases if thereby patients come to be traceable.
- Not all Orphanumbers are used by coders in the routine. They may have different uses and relevance (e.g. disease group in the Orphanet Classification). It would be helpful to establish which Orphanumbers should be used for routine coding in the European health information Systems.
- The mapping of Orphanumbers to ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health) is an elaborate process and is already ongoing at Orphanet.

Day 2: 2nd June 2015

Scope: National context and data use

National Plan of Action for People with Rare Diseases. Proposed action 19 - Dr. Veronique Héon-Klin

Dr. Veronique Héon-Klin introduced the German National Plan of Action for People with Rare Diseases and the steps followed to get to its implementation. One of the steps on this way was the foundation of the National Action League for People with Rare Diseases (NAMSE). The partner organizations with representation at the NAMSE and the internal structure of the League were presented.

The project “Rare Diseases Coding” as the proposed action 19 and some other proposed actions of the National Plan were briefly described.

The uses of the project “Rare Diseases Coding” in the context of the National Plan of Action and in other projects funded by the federal ministry of health were elucidated. The use of the DIMDI data set serves as a criterion for the designation of the centers of expertise that are part of the three-level Center Model proposed in the Actions 1 to 3 of the Plan.

The importance of the efforts at European level to make rare diseases more visible in the healthcare systems was expressed. The relevance of the cooperative work of the member states in this issue was emphasized. In this context an analysis of the number of rare diseases currently coded by each ICD national extension system along Europe should be performed in order to have a documented picture of the coding situation.

Data flows: from download, nomenclature matching, verification and coding to dissemination – Magdalena María Dávila Vanegas

Magdalena Dávila gave a brief introduction to the data flow and the process that takes place at DIMDI on the project “Rare Diseases Coding”. Summarized, the process includes following parts:

- Download and data preparation

- Analysis (nomenclature and ICD-10 code) and ICD-10-GM-code assignment
- Dissemination and maintenance.

Given the characteristics of the two databases it is not possible to take over diagnostic terms from the Orphanet nomenclature to the Alphabet of the ICD-10-GM without having analyzed every single term and the ICD-10-codes assigned by Orphanet to it. The reasons for this exhaustive analysis were illustrated with some examples.

The first step of the analysis is a one to one match between the terms of the English and the German version of the Orphanet nomenclature and if necessary rewording in German. Afterwards, a term and ICD-10 code verification for every single term is performed. If a term with its ICD-10 code is appropriate to be taken over, an ICD-10-GM-code should be assigned to it so the term could be added to the Alphabet of the ICD-10-GM. The term and code verification and the final ICD-10-GM coding are performed following the “four eye principle” (two independent coders and a posterior comparison), in order to comply with the quality standards of the ICD-10-GM.

Feedback on ICD-10 coding and nomenclature are given to Orphanet France and Germany respectively. Coding issues are discussed with Orphanet France. Issues related to the German nomenclature have been reported up to now only to the German translator. The translator has the autonomy to take or reject DIMDI’s feedback. If coding differences remain after this feedback, the issue has to be reported to Orphanet France. Due to particular reasons (e.g. different uses of the classifications) some of the nomenclature issues reported by DIMDI have not been changed by Orphanet Germany.

All the processed terms are compiled in a master file. Further maintenance procedures and the takeover in the Alphabetical Index of the ICD-10-GM are based on this master file. The integration of updates to this master file is done according to the analysis and coding process described above.

The Alpha-ID-SE 2015 file (with the relevant codes of both systems, in German language) is available at the DIMDI Webshop and can be downloaded free of charge. The file undergoes continuous development during the project period and is updated annually at the Webshop. An up-to-date version can be provided on request.

se-atlas, ZIPSE & OSSE - Dipl.-Math. Tobias Hartz

Dipl.-Math. Tobias Hartz presented the projects se-atlas (cartographic representation of care facilities for rare diseases), ZIPSE (central information portal on rare diseases) and OSSE (Open Source Registry System for Rare Diseases in the EU). These three projects are funded by the German Federal Ministry of Health. The projects were briefly described and the use of the Orphanet Classification and the Alpha-ID-SE file in each project was elucidated as well.

Currently se-atlas and OSSE are online and in routine use, some use cases were demonstrated. There is a test system for ZIPSE available online, and the official release is planned in August 2015. These projects are in continuous development and the potentially new uses of the databases were exemplified. Some technical issues that emerged on the implementation process and that should be discussed were presented to the audience.

AG-ZSE Working Group of Centers for Rare Diseases Coding experience, Problems, Needs - Dr. med. Cornelia Zeidler, MPH

Dr. Cornelia Zeidler made a brief introduction to the Working Group of Centers for Rare Diseases (AG-ZSE) and presented its objectives and current issues. All German Centers for Rare

Diseases (23) are members of the AG-ZSE. Coding of Rare Diseases in the context of the center-approval procedure is one of the topics that are currently on the agenda of this working group.

Given the difficulties in the adoption of the Alpha-ID-SE file on the routine coding in the German Centers for Rare Diseases, a survey on their disposition to implement this system to code Rare Diseases was carried out by the AG-ZSE. The survey concluded that there is an extensive interest in using the file. However, the technical changes needed within the routine coding software are a burden, since the modifications to make Orphanumbers visible in the electronic health records should preferably be performed by the software providers. On the other side, the survey concluded that the software companies require an official statement for the implementation of the ICD-10-AlphaID- SE file if an external funding is not assured.

The quantity of terms that are included in the ICD-10-AlphaID- SE file shine to be a factor that influences the point of time in which the German Centers for Rare Diseases aim to start with implementation of the file in the routine coding.

Discussion

- The diagnostic terms included in the ICD-10-AlphaID-SE are in many cases not identically to the terms listed in the German version of Orphadata. This results from the different characteristics of the databases. If requested DIMDI could provide Orphanet with the rephrased terms.
- In the German health information system it is not mandatory to code with the Orphanumber. This situation represents a burden for the implementation of the coding of rare diseases according to the two coding systems (Orphanumber and ICD-10-GM) in clinical practice.
- It was suggested to create a steering group to support the implementation of the routine coding of rare diseases according to the two coding systems in the Working Group of German Centers for Rare Diseases (AG-ZSE).
- It was suggested to introduce a follow-up project after the termination of the “Project on rare disease coding” done by DIMDI. The aim of such a follow up project should be to evaluate best ways to introduce the new file into routine coding in a standardized way. This should be done by DIMDI and some Centers for Rare Diseases in Germany.
- The analysis of the data generated through the operation of the different applications developed in national and international projects give valuable information about the specific codification of rare diseases that could be used for future developments. This may help as well to support future decisions to be taken by stakeholders.
- The results of an analysis of the data generated through the operation of se-atlas are used by DIMDI to prioritize the process on the project “Rare Diseases Coding“. On this prioritizing process the feedback provided by some German Centers for Rare Diseases has been used as well. About 80% of the terms that should be prioritized, have been processed by DIMDI.
- On average about 1000 Orphanumbers are updated per year in the English Version of Orphadata. The updates can affect the coding, or the terms. Based on the changes of the English version, the translator updates the nomenclature of the German version of Orphadata. This needs to be considered further for the long term availability and up-to-date-ness of the DIMDI file.

- The translation of the Orphadata to the German Language is done by Orphanet Germany in an autonomous process, following the standards established by Orphanet.
- DIMDI will provide a copy of the minutes of the nomenclature feedbacks done to Orphanet Germany (translation issues) to Orphanet France.
- The feedback to Orphanet France should be done on a fixed rhythm.
- Coding rare diseases with unknown diagnosis remains an unsolved coding issue.

Verfügungen.

Cologne, 29.06.20015
DIMDI

Enclosures

1. List of participants
2. Presentation: Rare diseases codification in health information systems: Orphanet contribution - Ana Rath
3. Presentation: Project Rare Diseases Coding in Germany – Magdalena María Dávila Vanegas
4. Presentation: RD codification, from a national experience to the EU JA - Dr. Rémy Choquet
5. Presentation: Coding rare diseases in Health information systems: The Italian experience – Prof. Paola Facchin
6. Presentation: National Plan of Action for People with Rare Diseases. Proposed action 19 - Dr. Veronique Héon-Klin
7. Presentation: Data flows: from download, nomenclature matching, verification and coding to dissemination – Magdalena María Dávila Vanegas
8. Presentation: se-atlas, ZIPSE & OSSE - Dipl.-Math. Tobias Hartz
9. Presentation: AG-ZSE Working Group of Centers for Rare Diseases Coding experience, Problems, Needs - Dr. med. Cornelia Zeidler, MPH
10. Presentation: ICD-10 update process WHO and Germany - Ulrich Vogel

11.1. ANLAGE 12: Poster: GMDS-Tagung 2014

Projekt „Kodierung von seltenen Erkrankungen“

Magdalena María DÁVILA VANEGAS^a, Dipl.-Ing. Tobias KRAUSE^a, Dr. med. Stefanie WEBER^a, Professor Dr. med. J. SCHMIDTKE^{b,c}, Dr. rer. nat. Kathrin ROMMEL^{b,c}

^a Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI), 50676 Köln

^b Orphanet Deutschland

^c Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover, 30625 Hannover

Einleitung

Die eindeutige Kodierung seltener Erkrankungen stellt weltweit eine Herausforderung dar.

Die ICD-10 ist in manchen Bereichen relativ „grob“ aufgeteilt, so dass die Abbildung einzelner seltener Erkrankungen mittels ICD-10 nicht immer eindeutig erfolgen kann. Bisher sind nur wenige seltene Erkrankungen spezifisch kodierbar.

Viele seltene Erkrankungen werden in der ICD-10 unspezifischen Codes (Sammelkäufe) zugeordnet. Damit können sie anhand der ICD-10-Kodes nicht voneinander unterschieden werden. Außerdem sind einige seltene Erkrankungen im Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10 noch nicht vorhanden.

Zielsetzung

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 diese zwei Klassifikationssysteme separat bedienen müssen. Dadurch soll die Kodierung mit beiden Systemen standardisiert erfolgen ohne das ein unnötiger Bürokratieaufwand erzeugt wird. Letztlich soll sich die Dokumentation der seltenen Erkrankungen verbessern [1].



Abbildung 1: Orphanet

Danksagung

Orphanet produziert die Orphadata und stellt sie frei für die Öffentlichkeit zur Verfügung [2].

Das Projekt „Kodierung von seltenen Erkrankungen“ des DIMDI ist eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen [1] (Maßnahmenvorschlag 19) und wird vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert.

Die Alpha-ID

Das DIMDI gibt, basiert auf dem Alphabetischen Verzeichnis zur ICD-10-GM, die Alpha-ID heraus.

In der Alpha-ID sind alle Synonyme und jede einzelne Krankheitsbezeichnung aus dem Alphabetischen Verzeichnis als eigenständige Bezeichnung zugelassen: Jeder Eintrag hat einen eigenen Alpha-ID-Kode - eine individuelle, eine-eindeutige, nichtklassifizierende Identifikationsnummer. Die Alpha-ID ermöglicht es, medizinische und alltagsprachliche Diagnosebezeichnungen zu kodieren. Sie bietet damit Diagnosecodes für mehr als 75.000 differenzierte Diagnosebezeichnungen, denen jeweils auch der passende ICD-10-GM-Kode zugeordnet ist.

Material und Methoden

Im Projekt werden alle seltenen Erkrankungen aus Orphanet mit der ICD-10-GM kodiert und mit der Alpha-ID verknüpft. Wenn ein Erkrankungsname nicht vorhanden ist, wird dieser ggf. neu in das Alphabetische Verzeichnis aufgenommen. Das ermöglicht, dass die seltenen Erkrankungen in Deutschland präziser und differenzierter verschlüsselt werden können. Die im Projekt produzierte Datei soll für die Durchführung anderer Projekte des NAMSE verwendet werden.

Darüber hinaus steht die Datei auch für andere Anwender zur Verfügung, die in ihren Systemen eine differenziertere Abbildung von seltenen Erkrankungen anstreben oder z.B. eine Verlinkung zu Orphanet als Anwenderhilfe vorsehen möchten.

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Kode	Orphakennummer	Eintrag
6406	L83	924	Acanthosis nigricans
15988	Q77.0	932	Achondrogenese
15990	Q77.4	15	Achondroplasie
9770	H53.5	49382	Achromatopsie
15853	E27.1	85138	Addison-Krankheit
27944	E71.0	511	Ahornsirup-Krankheit
27943	E71.0	511	Ahornsirup-Harn-Krankheit

Abbildung 2: Musterdatensatz

Orphanet

www.orpha.net ist ein allgemein zugängliches europäisches Referenz-Portal für Informationen über seltene Krankheiten und Orphan Drugs. Die Datenbank bietet u.a. ein Verzeichnis der seltenen Krankheiten und ein Klassifikationssystem, das sich auf existierende Fachpublikationen begründet. Derzeit sind mehr als 6000 seltene Erkrankungen bei Orphanet gelistet. Allen seltenen Erkrankungen der Datenbank ist eine spezifische Kennnummer, die sog. Orpha-Kennnummer („OrphaCode“) zugeordnet. Zu jeder davon sind u.a. folgenden Informationen verfügbar: Orpha-Kennnummer, Krankheitsname und Synonyme, Prävalenzrate, Erbgang, Manifestationsalter, teilweise relevante OMIM-Nummern und falls vorhanden ICD-10-WHO-Kode.

Ablauf

Das Projekt startete im Juli 2013 und ist auf drei Jahre angelegt. Ein Musterdatensatz des Projektes ist im Januar 2014 veröffentlicht worden und ist als EDV-Fassung (ASCII) im DIMDI Downloadcenter kostenfrei erhältlich[3]. Die Aktualisierungen werden dann einmal jährlich mit der Alpha-ID veröffentlicht.

Literatur

- [1] Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen; Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen; 2013
http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf
- [2] Orphanet Frankreich; (01.01.2014); Orphadata, Version 01.2014;
http://www.orphadata.org/data/xml/ide_product1.xml
- [3] Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI); (10.01.2014); Musterdatensatz, Version 1;
<http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/balsha-id/seltene-erkrankungen>



DIMDI-Projekt „Kodierung von seltenen Erkrankungen“

Seltene Erkrankungen sind mittels ICD-10 nicht immer eindeutig abbildbar. Im Projekt werden alle seltenen Erkrankungen aus Orphanet mit der ICD-10-GM kodiert und mit der Alpha-ID verknüpft. Damit können diese präziser und differenzierter verschlüsselt werden.



Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans NAIMSE (finanziert vom Bundesministerium für Gesundheit)

Sie möchten Ihren Kunden eine präzisere und differenziertere Verschlüsselung seltener Erkrankungen ermöglichen? Dann integrieren Sie unseren Datensatz in Ihren Systemen!

Kontakt:
klassi@dimdi.de
 Tel.: +49 221 4724-524

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM Kode	ICD-10-Stern-Kode	ICD-10-Zusatz-Kode	Orpha-Kennnummer	Eintrag
I17291	O41.9			1201	Dünndarmatresie
I82889	O41.1			1201	Apfelschalen-Syndrom
I118177	O41.1			1201	Jejunalatresie
I24937	K90.8+	M14.8*		3452	Whipple-Krankheit
I5821	K90.8			3452	Intestinale Lipodystrophie
I32050	M61.19			337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
I81949	M61.19			337	Münchmeyer-Syndrom
I9222	O87.8			912	Zerebro-hepato-renales Syndrom
I117676	O87.8			500	Kardiomyopathische Lentiginose

Auszug aus dem Musterdatensatz

Vorteile unseres Datensatzes

- ✓ einheitliche, standardisierte und vereinfachte Kodierung seltener Erkrankungen
- ✓ Bedienung zweier Klassifikationssysteme durch die kodierenden Personen entfällt
- ✓ Weniger Bürokratieaufwand
- ✓ Verbesserte Dokumentation seltener Erkrankungen

→ **Musterdatensatz** kostenfrei als EDV-Fassung (TXT, CSV) im DIMDI-Downloadcenter:
www.dimdi.de/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/

11.3. ANLAGE 14: Flyer: Conhit 2016

Projekte zu seltenen Erkrankungen

Nationales Projekt

Im nationalen Projekt werden in Orphanet enthaltene seltene Erkrankungen mit der ICD-10-GM kodiert und mit der Alpha-ID verknüpft. Die Zusammenführung dieser beiden Klassifikationssysteme (ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer) in einer Datei soll die statistische Erfassung der SE und dadurch deren Abbildung im Gesundheitssystem verbessern.

Auszug aus dem Musterdatensatz: Beachten Sie die Zuordnung von Einträgen gleicher Orpha-Kennnummer zu unterschiedlichen ICD-10-Kodes.

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM Kode	ICD-10-Stern-Kode	ICD-10-Zusatz-Kode	Orpha-Kennnummer	Eintrag
I17291	Q41.9			1201	Dünndarmatresie
I82889	Q41.1			1201	Apfelschalen-Syndrom
I118177	Q41.1			1201	Jejunalatresie
I24937	K90.8+	M14.8*		3452	Whipple-Krankheit
I5821	K90.8			3452	Intestinale Lipodystrophie
I32050	M61.19			337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
I81949	M61.19			337	Münchmeyer-Syndrom
I9222	Q87.8			912	Zerebro-hepato-renales Syndrom
I117676	Q87.8			500	Kardiomyoopathische Lentiginose

Kodierung seltener Erkrankungen

Projekte im DIMDI:

- › Nationales Projekt: Kodierung von Seltene Erkrankungen
- › Europäische Rare Disease Action: Work Package 5

Vorteile unseres Datensatzes:

- › SE-Kodierung einheitlich, standardisiert, vereinfacht
- › Bedienung zweier Klassifikationssysteme durch die kodierenden Personen entfällt
- › Weniger Bürokratieaufwand
- › Verbesserte Dokumentation von SE
- › Ermöglicht internationale Interoperabilität

Kontakt

Sie möchten seltene Erkrankungen präzise und differenziert verschlüsseln? Dann integrieren Sie unseren Datensatz in Ihren Systemen!

- › E-Mail: klassi@dimdi.de
- › Tel.: +49 221 4724-524

Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
 Weisenhausgasse 36-38a | 50676 Köln
 Tel.: +49 221 4724-1 | Fax: +49 221 4724-444
www.dimdi.de | posteingang@dimdi.de

Im Geschäftsbereich des
Bundesministerium für Gesundheit

Kodierung seltener Erkrankungen

Seltene Erkrankungen

In der Europäischen Union gelten Erkrankung dann als selten, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen daran erkrankt sind (gemäß Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden).

In Deutschland leiden über vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung (SE), wozu weltweit rund 8.000 verschiedene Krankheiten gezählt werden. Trotzdem sind SE aus epidemiologischer Sicht kaum sichtbar.

ICD-10-Kodierung meist unspezifisch

Die Abbildung einzelner SE mittels der ICD-10 ist nicht eindeutig, da bisher nur wenige dieser Erkrankungen spezifisch kodierbar sind. Viele SE werden in der Klassifikation unspezifischen Codes zugeordnet und sind deshalb anhand von ICD-10-Kodes statistisch nicht eindeutig zu erfassen.

Um die seltenen Erkrankungen in den Blickpunkt der Epidemiologie zu rücken, ist eine möglichst spezifische und eindeutige Kodierung notwendig.

DIMDI-Projekte

Das DIMDI beteiligt sich an zwei Projekten, um eine spezifische Kodierung seltener Erkrankungen anhand einer doppelten Kodierung zu ermöglichen. Dafür werden bestehende Kodierungen aus zwei Klassifikationen in einem

Datensatz zusammengeführt. Das erlaubt eine differenziertere elektronische Verschlüsselung mit beiden Systemen anhand eines einzelnen neuen Datensatzes, wodurch unnötiger bürokratischer Aufwand vermieden werden kann.

Nationales Projekt

Auf nationaler Ebene führt das DIMDI seit 2013 das Projekt „Kodierung von Seltene Erkrankungen“ durch (Details s.h.).

Das Projekt ist eine Initiative des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und wird vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert. Ein Folgeprojekt ist in Planung.



Ein Projekt im Rahmen des Nationalen Aktionsplanes¹ für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Rare Disease Action²

Auf europäischer Ebene beteiligt sich das DIMDI an der Rare Disease Action und leitet das Arbeitspaket 5 zur Steuerung, Pflege und Unterstützung bei der Einführung von Orpha-Kennnummern in EU-Mitgliedsstaaten.

Eckpunkte Rare Disease Action

- ✓ 3 Jahre Laufzeit
- ✓ Teilweise von der Europäischen Kommission finanziert
- ✓ 64 Institutionen und Organisationen aus 40 Ländern beteiligt

Eckpunkte Arbeitspaket 5

- ✓ Orpha-Kennnummern sollen in EU-Mitgliedsstaaten eingeführt werden (standardisiert und interoperabel)
- ✓ Basierend auf der Empfehlung des Rates der EU von 2009 für eine Maßnahme im Bereich von SE

Geplante Ergebnisse:

- Zusammenfassende Darstellung der aktuellen Situation der Kodierung von SE in EU-Mitgliedsstaaten
- Prozesse für die Kodierung mit Orpha-Kennnummern
- Kodierrichtlinien für die Kodierung mit Orpha-Kennnummern
- Europäische Masterdatei
- Set von Coding tools
- Empfehlung für Routine-Anwendung und Pflege



Mehr Informationen zur Rare Disease Action finden Sie im Internet unter:

- www.rd-action.eu/

¹ gefördert durch das Bundesministerium für Gesundheit aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestages

² This leaflet section is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION', which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).

The content of this leaflet represents the views of the author only and is his/her sole responsibility; it can not be considered to reflect the views of the European Commission and/or the Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency or any other body of the European Union. The European Commission and the Agency do not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.

11.4. ANLAGE 15: Poster: GMS-Tagung 2016



Zusammenführung der ICD-10-GM und der Orpha-Kennnummer für die Kodierung von Seltenen Erkrankungen



Magdalena María DÁVILA VANEGAS, Dipl.-Ing. Tobias KRAUSE, Franzisca DULAS, Katja Maria SCHUMACHER, Dr. med. Stefanie WEBER,

Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI), 50676 Köln

Hintergrund

Die statistische Abbildung der seltenen Erkrankungen (SE) und die darauf basierende Einschätzung ihrer Bedeutung in Gesundheitssystemen sind bisher nicht zufriedenstellend [1].

Voraussetzung für eine adäquate statistische Darstellung der Krankheiten ist eine konsistente, d.h. eine einheitliche und standardisierte Erfassung und Kodierung. Im Bereich der SE stellt diese eindeutige Kodierung eine große Herausforderung dar.

Die doppelte Kodierung der SE anhand Orpha-Kennnummer und ICD-10-Kode wird als sinnvolle, kurzfristige und ressourcenschonende Lösung angesehen, um die Sichtbarkeit dieser Krankheiten im Gesundheitssystem zu verbessern.

Ergebnisse

Der Musterdatensatz (Abbildung 1) enthält für jeden Eintrag zur SE einen Datensatz mit ihrem Diagnosetext, ihrem ICD-10-GM-Kode und ihrer Orpha-Kennnummer.

Der Musterdatensatz wird als EDV-Fassung auf den Internetseiten des DIMDI kostenfrei zur Verfügung gestellt [2]. Der Musterdatensatz 2016 enthält 2646 Einträge für Diagnosenbezeichnungen von SE.

Die Ergebnisse der Umfrage zur Evaluation des Projektes zeigten u.a., dass die doppelte Kodierung der SE auf eine große Akzeptanz stößt und dass der Musterdatensatz die Bedürfnisse der Mehrheit der Anwender erfüllt.

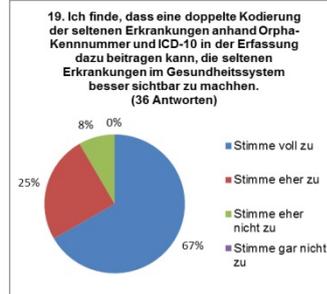


Abbildung 3: Auszug aus den Ergebnissen der Projektevaluation

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM Kode	ICD-10-Stern-Kode	ICD-10-Zusatz-Kode	Orpha-Kennnummer	Eintrag
I17291	Q41.9			1201	Dünndarmatresie
I82889	Q41.1			1201	Apfelschalen-Syndrom
I118177	Q41.1			1201	Jejunalatresie
I24937	K90.8+	M14.8*		3452	Whipple-Krankheit
I5821	K90.8			3452	Intestinale Lipodystrophie
I32050	M61.19			337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
I81949	M61.19			337	Münchmeyer-Syndrom
I9222	Q87.8			912	Zerebro-hepato-renales Syndrom
I117676	Q87.8			500	Kardiomyopathische Lentiginose

Abbildung 1: Auszug aus dem Musterdatensatz

Methoden

Das Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ des DIMDI strebte an, die doppelte Kodierung der SE anhand nur einer Datei zu ermöglichen.

Dafür wurden die Orpha-Kennnummern und die ICD-10-GM Codes für die SE aus der Orphanet-Nomenklatur in einem Datensatz zusammengeführt, der sog. Musterdatensatz.

Danksagung

Orphanet produziert die Orphanet-Nomenklatur und stellt sie frei für die Öffentlichkeit zu Verfügung. Das o.g. Projekt des DIMDI war eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen und wurde vom Bundesministerium für Gesundheit finanziert.

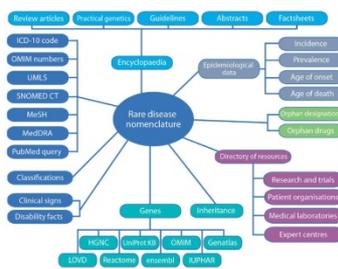


Abbildung 2: Orphanet Datenbank und Orphanet-Nomenklatur

<http://www.orphanet.org/OrphaCom/cahiers/docs/GB/Activit yReport2015.pdf>

Im Rahmen des Projektes erfolgten ca. 267 Rückmeldungen zur Kodierung sowie ca. 567 Rückmeldungen zur Nomenklatur an Orphanet.

Schlussfolgerung

- Die Struktur des Musterdatensatzes ist für die Mehrheit der Anwender zufriedenstellend.
- Nur durch eine Implementierung dieser Datei in die Routinekodierung könnte in Erfahrung gebracht werden, ob diese Herangehensweise das Problem der Kodierung der SE bewältigen kann.
- Die Rückmeldungen, die durch die Aufbereitung der beschriebenen Verknüpfung entstehen, liefern wertvolle Beiträge zur weiteren Entwicklung und Qualitätssicherung der involvierten Klassifikationen.
- Eine klare Definition von Zielen, sowie genaue Kenntnisse über die Klassifikationen und eine sorgfältige Aufbereitung und Selektion der Daten, erhöht die Chancen auf eine erfolgreiche Verknüpfung.
- Transparente und standardisierte Aktualisierungsprozesse können Inkonsistenzen und Verzögerungen in der Bearbeitung vermeiden.

Literatur

[1] CEGRD, 2014. Recommendation on ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems. Adopted at the 3rd meeting of the Commission Expert Group on Rare Diseases (12.-13. November 2014). [Online] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf [Zugriff am 15 August 2016].

[2] Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI): Musterdatensatz. <http://www.dimdi.de/dynamic/de/klassi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen> [Zugriff am 15 August 2016]

11.5. ANLAGE 16: Informationsblatt zum 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 nicht mittels der ICD-10-GM eindeutig erfolgen kann; nur wenige seltene Erkrankungen sind bisher spezifisch kodierbar.

Viele seltene Erkrankungen werden in der ICD-10 unspezifischen Codes (Sammeltöpfe) 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 existierende Fachpublikationen gründet. Aktuell arbeitet an dem Portal ein Konsortium von 40 Partnerländern. Das Portal wird vom französischen INSERM-Team (mit Unterstützung des französischen Gesundheitsministeriums) koordiniert.

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. MeSH, OMIM, MedDRA und UMLS frei zur Verfügung.

B. Projektbeschreibung

Das Projekt „Kodierung von seltenen Erkrankungen“ des DIMDI ist eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen (Maßnahmenvorschlag 19). Es wird vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert.

Ein wesentliches Ziel des „Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ (NAMSE) ist es, qualitätsgesicherte Informationen zu bündeln und zur Verfügung zu stellen. Qualitätsgesicherte Informationen werden u.a. durch Kodierung generiert. 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 Krankheit 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. Darüber hinaus steht die

Datei auch für andere Anwender zur Verfügung, die in ihren Systemen eine differenziertere Abbildung von seltenen Erkrankungen anstreben. Z.B. kann über die Verknüpfung von ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer („Orpha Code“) der Zugang zu den Informationen in Orphanet erleichtert werden, indem während der Kodierung mit der ICD-10-GM entsprechende Hinweise für den Anwender 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 alle seltenen Erkrankungen aus Orphanet mit der ICD-10-GM kodiert und mit der Alpha-ID (Identifikationsnummer für Diagnosen, basierend auf dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM) verknüpft. Wenn ein Eintrag nicht vorhanden ist, wird dieser neu in das Alphabetische Verzeichnis aufgenommen. Das ermöglicht, dass die seltenen Erkrankungen in Deutschland präziser und differenzierter verschlüsselt werden. Zusätzlich wird eine Abstimmung mit Orphanet zur Kodierung erfolgen, so dass in Orphanet bereits vorhandene Kodierungen nach ICD-10 qualitätsgesichert werden.

Beispiele:

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Kode	Orpha-Kennnummer	Eintrag
I6406	L83	924	Acanthosis nigricans
I15988	Q77.0	932	Achondrogenesie
I15990	Q77.4	15	Achondroplasie
I9770	H53.5	49382	Achromatopsie
I15853	E27.1	85138	Addison-Krankheit
I27944	E71.0	511	Ahomsirup-Krankheit
I27943	E71.0	511	Ahomsirup-Ham-Krankheit

Weitere Informationen über die Alpha-ID finden Sie auf unserer Website:

Informationen zur Alpha-ID

C. Ablauf

Das Projekt startete im Juli 2013 und ist auf drei Jahre angelegt. Ein Musterdatensatz des Projektes ist im Januar 2014 veröffentlicht worden. Die Datei wird laufend weiterentwickelt und anhand der Daten von Orphadata gepflegt. Die Aktualisierungen werden dann einmal jährlich im Projektzeitraum veröffentlicht.

Der Musterdatensatz ist ab 2015 als EDV-Fassung (TXT(CSV)) im DIMDI Downloadcenter kostenfrei erhältlich.

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

Tel.: +49 221 4724-524

E-Mail: Helpdesk Klassifikationen

11.6. ANLAGE 17

Übersicht verausgabte Mittel 2013 "Kodierung seltene Erkrankungen" vom 01.07.2013 - 31.12.2013 aus Kapitel 15 01 Titel 544 01			
Titel	Objekt	Bezeichnung	Betrag
544 01	3696462	Personalkosten gem. BADV	
		Herr Krause	12.762,23
		Frau Vanegas	13.808,46
		Herr Plath (Programmierleistungen)	8.690,10
		Summe	35.260,79
544 01	3696470	sonstige Kosten	
		1. Zahlung für Dienstvertrag mit der Hochschule Hannover	3.465,75
		Reisekosten für Teilnahme an Workshop zum Projekt seltene Erkrankungen am 13.11.2013 von Herrn Storf in Köln	87,90
		Reisekosten für Teilnahme an Workshop zum Projekt seltene Erkrankungen am 13.11.2013 von Frau Derks in Köln	143,40
		Reisekosten für Teilnahme an Workshop zum Projekt seltene Erkrankungen am 13.11.2013 von Frau Nyoungui in Köln	127,40
		Summe	3.824,45
Gesamt der Ausgaben			39.085,24
Erhaltene Zuweisung			58.237,85
Restmittel			19.152,61

Übersicht verausgabte Mittel 2014 "Kodierung seltene Erkrankungen" vom 01.01.2014 - 31.12.2014 aus Kapitel 15 01 Titel 544 01			
Titel	Objekt	Bezeichnung	Betrag
		Personalkosten gem. BADV	
544 01	3696462	Herr Krause	11.129,90
		Frau Vanegas	64.849,04
		Summe	75.978,94
		sonstige Kosten	
		2. Zahlung für Dienstvertrag mit der Hochschule Hannover	3.927,85
		Übersetzungsleistungen	129,28
544 01	3696470	Reisekosten für Teilnahme an Workshop an Orphanet Treffen in Paris am 23.01.2014 Frau Dávila	335,10
		Workshop an Orphanet Treffen in Hannover 04.02.2014 Frau Dávila und Herr Krause	243,80
		Summe	4.636,03
Gesamt der Ausgaben			80.614,97
Erhaltene Zuweisung			107.662,00
Restmittel			27.047,03

Übersicht verausgabte Mittel 2015 "Kodierung seltene Erkrankungen" vom 01.01.2015 - 31.12.2015 aus Kapitel 15 01 Titel 544 01			
Titel	Objekt	Bezeichnung	Betrag
544 01	3696462	Personalkosten gem. BADV	
		Herr Krause	32.562,00
		Frau Davila Vanegas	66.141,00
		Förderungen LVR Krause	- 3.223,20
		Summe	95.479,80
544 01	3696470	sonstige Kosten	
		3. Zahlung für Dienstvertrag mit der Hochschule Hannover	2.772,60
		Workshop "Rare diseases coding"	67,20
		Erstattung Reisekosten Fr. Rath	219,95
		Erstattung Reisekosten Hr. Hartz	57,60
		Erstattung Reisekosten Fr. Zeidler	232,95
		Dienstreise Fr. Davila Vanegas 10. Arbeitstreffen AG Zentrum fürs Projekt seltene Erkrankungen am 20.01.2015 nach Frankfurt	157,85
		Dienstreise Fr. Davila Vanegas Hannover	165,90
		Teilnahmegebühren Fr. Davila Vanegas GmDs	290,00
		Reisekosten Fr. Davila Vanegas conhIT vom 14.04.16 bis 16.04.2015 in Berlin	336,10
		Reisekosten Fr. Krause Beratung zum SE-Atlas am 11.11.2015 in Frankfurt	82,40
		Summe	4.382,55
		Gesamt der Ausgaben	99.862,35
		Erhaltene Zuweisung	109.196,00
		Restmittel	9.333,65

Übersicht verausgabte Mittel 2016 "Kodierung seltene Erkrankungen" vom 01.01.2016 - 30.06.2016 aus Kapitel 15 14					
Titel	Objekt	Bezeichnung	Betrag		
427 29		Personalkosten gem. BADV			
		Herr Krause	15.113,99		
		Frau Davila Vanegas / Marx	32.052,02		
		Förderungen LVR Krause	- 1.440,00		
		Summe	45.726,01		
547 21	1536151	sonstige Kosten			
		4. Zahlung für Dienstvertrag mit der Hochschule Hannover	2.310,50		
		Dr. Ralf Starzetz ("Permutation v. Seltene Erkrankungen")	413,82		
		LimeService (Abschlussgebühr Datenschutzvereinbarung)	99,00		
		Flyer seltene Erkrankungen	44,24		
		Banner/Poster	45,00		
		Teilnahmegebühren Fr. Davila Vanegas / Marx conhIT	255,00		
		Reisekosten Fr. Davila Vanegas / Marx conhIT vom 19.04.16 bis 21.04.16 in Berlin	335,30		
		Reisekosten Fr. Davila Vanegas / Marx ECRD 2016 vom 25.05.16 bis 29.05.16 in Edinburgh	1.263,37		
		Tagungsgebühr Fr. Davila Vanegas / Marx GmDs	350,00		
				Summe	5.116,23
				Gesamt der Ausgaben	50.842,24
		Erhaltene Zuweisung	53.273,00		
		Restmittel	2.430,76		