

## KURZBERICHT

Thema	<b>Kodierung von Seltenen Erkrankungen</b>
Schlüsselbegriffe	Seltene Erkrankungen, ICD-10, Alpha-ID, Orpha-Kennnummer
Ressort, Institut	Bundesministerium für Gesundheit
Auftragnehmer(in)	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
Projektleitung	Dr. Stefanie Weber
Autor(en)	Magdalena María Dávila Vanegas
Beginn	01.07.2013
Ende	30.06.2016

### Vorhabenbeschreibung, Arbeitsziele

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

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 „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 der SE mittels der ICD-10-GM ist nicht eindeutig. Nur wenige SE sind anhand von ICD-10-GM-Kodes statistisch eindeutig zu erfassen [2].

Seit 2000 wird Orphanet, ein allgemein zugängliches europäisches Referenz-Portal für Informationen über SE, als europäisches Projekt geführt. Die Datenbank bietet u.a. ein Verzeichnis der SE und ein Klassifikationssystem, das sich auf existierende Fachpublikationen begründet. Nach über 10 Jahren ist Orphanet weltweit das umfassendste Verzeichnis von SE. Allen SE der Datenbank ist eine spezifische Kennnummer, die sog. Orpha-Kennnummer zugeordnet [3].

Das Projekt war eine Initiative im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Es strebte eine spezifische Kodierung der SE anhand einer doppelten Kodierung an [4]. Dafür wurden die Codes aus den o.g. Klassifikationen in einem Datensatz zusammengeführt. Das erlaubte eine differenziertere elektronische Verschlüsselung der SE. Diese optimierte Kodiermöglichkeit soll die statistische Erfassung der SE und so deren Abbildung in Gesundheitssystemen verbessern, ohne dabei zusätzliche Schritte über die routinemäßige Kodierung mit der ICD-10-GM hinaus zu benötigen.

### Durchführung, Methodik

Zunächst wurde für alle in Orphanet genannten SE geprüft, ob sie im Alphabetischen Verzeichnis zur ICD-10-GM enthalten waren. Wenn nein, sind sie einer ICD-10-GM-Kategorie zugeordnet und aufgenommen worden. Schon dies führte zu einer besseren Repräsentation von SE in der ICD-10-GM und damit zu einer Verbesserung der Kodierung. Zusätzlich erfolgte eine Abstimmung mit Orphanet bzgl. der in Orphadata bereits vorhandenen ICD-10-Kodierungen.

Die Zusammenführung der Codes aus diesen beiden Klassifikationssystemen (ICD-10-GM und Orphanet-Klassifikation) in einer Datei (sog. Musterdatensatz) ermöglicht es, die SE in Deutschland differenzierter und spezifischer zu verschlüsseln, ohne dabei zusätzliche Schritte über die Routinekodierung mit der ICD-10-GM hinaus zu verlangen. Diese Herangehensweise entspricht auch der Strategie anderer Maßnahmen im Bereich Kodierung von SE auf internationaler Ebene, die auch darauf zielen, die statistische Erfassung der SE und dadurch deren Abbildung in Gesundheitssystemen zu verbessern.

## Implementierung und Testung

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

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

Zusätzlich zum Musterdatensatz, der ausschließlich SE enthält, wurde in den jeweiligen Jahren eine Testdatei, die sog. Alpha-ID-SE Version 2015 bzw. 2016, veröffentlicht. Diese Testdatei wurde automatisch als kostenfreies zusätzliches Produkt an alle Erwerber der Alpha-ID weitergegeben, um die Aufmerksamkeit der Routineanwender der Alpha-ID auf die Möglichkeit der doppelten Kodierung zu lenken. Sie enthält alle im Alphabetischen Verzeichnis enthaltenen Einträge einschließlich der SE. Damit wurde angestrebt, das Interesse der Softwarehersteller an einer Testimplementierung der Datei zu wecken.

Während des gesamten Projektzeitraums stellte das DIMDI den Projektpartnern sowie den Zentren für Seltene Erkrankungen auf Anfrage die zu dem jeweiligen Zeitpunkt aktuelle Version der Datei bereit. In den letzten zwei Projektjahren konnten die Nutzer diese Datei also bereits testen.

## Gender Mainstreaming

Im Projekt wurden keine personenbezogenen Daten verwendet und keine individuellen Patientinnen und Patienten betrachtet oder behandelt, es wurden also keine Unterschiede zwischen Frauen und Männern gemacht.

## Ergebnisse, Schlussfolgerungen, Fortführung

Der im Projekt "Kodierung von Seltenen Erkrankungen" produzierte Musterdatensatz beinhaltet Einträge zu SE, die sowohl anhand des ICD-10-GM-Kodes als auch anhand der Orpha-Kennnummer kodiert sind. Zurzeit beinhaltet der Musterdatensatz ca. 3600 Einträge.

Die Abbildung 1 zeigt einen Auszug daraus. Es wird deutlich, dass seltene Erkrankungen wie z.B. Dünndarmatresie und Jejunalatresie dieselbe Orpha-Kennnummer (1201), aber unterschiedliche ICD-10-GM-Kodes (Q41.9 bzw. Q41.1) haben können. Sie zeigt auch, dass mehrere unterscheidbare seltene Erkrankungen wie z.B. die Kardiomyopathische Lentiginose und das Zerebro-hepato-renale Syndrom zwar demselben ICD-10-GM-Kode (Q87.8) zugeordnet sein können, aber unterschiedliche Orpha-Kennnummern (500 bzw. 912) haben.

Der Musterdatensatz ist als EDV-Fassung im CSV-Format auf den Internetseiten des DIMDI im Downloadcenter kostenfrei erhältlich [5]. Die Datei wurde im Projektzeitraum laufend weiterentwickelt und jährlich aktualisiert.

## Ergebnisse der Evaluation des Projektes

Aus den Erfahrungen bei der Durchführung des Projektes und den Ergebnissen der Projektevaluation konnten folgende Schlussfolgerungen gezogen werden:

Zukünftige Arbeiten sollten sich vor allem auf die Aufbereitung und Selektion der Daten der Orphanet-Nomenklatur sowie auf die Vervollständigung des Musterdatensatzes und die Unterstützung bei seiner Anwendung konzentrieren. Nur durch eine Implementierung dieser Datei in die Routinesoftware lässt sich in Erfahrung bringen, ob diese Herangehensweise das Problem der Kodierung der SE lösen kann.

Die verfügbaren Informationen über SE sind durch eine hohe Dynamik aufgrund wissenschaftlicher Fortschritte geprägt. Diese permanenten Aktualisierungen spiegeln sich auch in der Klassifikation und Kodierung der SE wider. Die entsprechende Anpassung der Datenbanken wird bei Orphanet durch einen aufwendigen Prozess geleistet. Das Ausmaß und die Art der Aktualisierungen seitens Orphanet verzögerten die Bearbeitung und machten die Pflege der Datenbanken des DIMDI zu einem aufwendigen Prozess.

Während der drei Jahre dieses Projektes wurden weitere Stärken und Schwächen der involvierten Klassifikationen erkannt; Eigenschaften die im Rahmen einer Zusammenführung von großer Bedeutung sind. 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.

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Kode	ICD-10-Stem-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

#### Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG

Mit diesem Projekt wurde eine Maßnahme der EU-Ratsempfehlung für europäisches Handeln im Bereich seltener Krankheiten vom 8.6.2009, die auch von Deutschland angenommen wurde, umgesetzt. Auch der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen greift mit Maßnahmenvorschlag 19 die Zusammenführung diese Thematik auf. Die Maßnahme zielt darauf ab, durch die statistische Erfassung der SE deren Abbildung in Gesundheitssystemen zu verbessern.

Der Musterdatensatz kann kostenfrei unter [http://www.dimdi.de/dynamic/de/klasi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/alphaid\\_se\\_muster2017.zip](http://www.dimdi.de/dynamic/de/klasi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/alphaid_se_muster2017.zip) abgerufen werden. In einem vom BMG finanzierten Folgeprojekt soll der Musterdatensatz vervollständigt werden. Durch Testung in spezifischen Versorgungszentren und Evaluierung der Testergebnisse soll ein Implementierungsleitfaden und Schulungsmaterial für die Anwender erarbeitet werden, um die Anwendung möglichst einfach und standardisiert zu ermöglichen.

#### verwendete 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]; Available at: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/recommendation\\_coding\\_cegrd\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf) [Zugriff am 07 März 2016].
- [2] Aymé, S., Bellet, B. & Rath, A., 2015. Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. [Online]; Available at: <http://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-015-0251-8>; [Zugriff am 27 Juli 2016].
- [3] Orphanet, 2016. Orphadata. [Online] Available at: [http://www.orphadata.org/data/xml/de\\_product1.xml](http://www.orphadata.org/data/xml/de_product1.xml) [Zugriff am 04 März 2016].
- [4] GESCHÄFTSSTELLE DES NATIONALEN AKTIONSBÜNDNISSES FÜR MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN; Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen; 2013 [http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler\\_aktionsplan.pdf](http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf)
- [5] DEUTSCHES INSTITUT FÜR MEDIZINISCHE DOKUMENTATION UND INFORMATION (DIMDI); Musterdatensatz, Version 2016; <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klasi/downloadcenter/alpha-id/seltene-erkrankungen/> [Zugriff am 30 Juni 2016]