

**Abschlussbericht zum Projekt Kodierung von
Seltene n Erkrankungen II**

**Bundesministerium für Gesundheit
53107 Bonn**

Köln, den 15.01.2020

Ort, Datum

1. Titel und Verantwortliche

Titel	Kodierung von Seltene n Erkrankungen II		
Förderkennzeichen	V-E04.460/5		
Auftragnehmer			
Name	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		
Leitung			
Name	Dr. Stefanie Weber		
Einrichtung	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information		
Abteilung	Abteilung M: Medizinische Begriffssysteme		
Straße, Hausnummer	Waisenhausgasse 36-38a		
PLZ und Ort	50676 Köln		
Telefon	0221-4724-485		
Fax	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
Magdalena Marx	DIMDI	Tel. 0221/4724 486 Fax. 0221/4724 444 Magdalena.Marx@dimdi.de	Wissenschaftliche Mitarbeiterin (07/2016-03/2018)

Kurt Kirch	DIMDI	Tel. 0221/4724 476 Fax. 0221/4724 444 Kurt.Kirch@dimdi.de	Wissenschaftlicher Mitarbeiter (04/2018-10/2019) (Autor Projektabschlussbericht)
Franziska Dulas	DIMDI	Tel. 0221/4724 489 Fax. 0221/4724 444 Franziska.Dulas@dimdi.de	Projektassistentin (07/2016-06/2018)
Sarah Romahn	DIMDI	Tel. 0221/4724 489 Fax. 0221/4724 444 Sarah.Romahn@dimdi.de	Projektassistentin (10/2018-08/2019)
Beginn	01.07.2016		
Ende	31.10.2019		
Fördersumme	393.022,00 EUR		
Datum der Erstellung des Abschlussberichtes	15.01.2020		

2. Inhaltsverzeichnis

Inhalt

1. Titel und Verantwortliche	1
2. Inhaltsverzeichnis	3
3. Zusammenfassung	5
4. Einleitung.....	6
4.1 Ausgangslage des Projektes.....	6
4.2 Ziele des Projektes	7
5. Erhebungs- und Auswertungsmethodik	7
6. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan	7
6.1 Pflege und Aktualisierung der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes	7
6.2 Prüfung von Alphabet-Inhalten auf Relevanz für die Orphanet-Nomenklatur	9
6.3 Testung des Datensatzes in Referenzzentren für Seltene Erkrankungen.....	9
6.4 Evaluierung der Testung und Entwicklung von Schulungsmaterialien für die Einführung vom Musterdatensatz in die Routineversorgung	10
6.5 Prüfung des bestmöglichen Weges zur Übersetzung und Bereitstellung der deutschsprachigen Orphanet-Nomenklatur	10
6.6 Evaluation des Projektes mit Vorbereitung einer Empfehlung zur dauerhaften Pflege und Einführung	11
6.7 Prüfung der Auswirkungen des EU-Projektes „Joint Action on Rare Diseases“ auf die deutsche Umsetzung der Kodierung und ggf. Anpassung der deutschen Herangehensweise	12
6.8 Schema des Arbeits- und Zeitplans	12
7. Ergebnisse.....	13
7.1 Pflege der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes	13
7.2 Prüfung von Alphabet-Inhalten auf Relevanz für die Orphanet-Nomenklatur	15
7.3 Testung des Datensatzes in Referenzzentren für Seltene Erkrankungen.....	15
7.3.1 Startworkshop.....	15
7.3.2 Zwischenworkshop	16
7.3.3 Zwischenbericht aus dem ZSE Bonn (vom ZSE Bonn formuliert).....	16
7.3.4 Zwischenbericht aus dem ZSE Lübeck (vom ZSE Lübeck formuliert)	17
7.3.5 Zwischenbericht aus dem MKSE Magdeburg (vom MKSE vorgestellt und vom DIMDI zusammengefasst)	18
7.3.6 Zwischenbericht aus dem ZSE Würzburg (vom ZSE Würzburg formuliert)	19
7.3.7 Abschlussworkshop	20
7.3.8 Abschlussbericht aus dem ZSE Bonn (vom ZSE Bonn formuliert)	20
7.3.9 Abschlussbericht aus dem ZSE Lübeck (vom ZSE Lübeck formuliert)	22
7.3.10 Abschlussbericht aus dem ZSE Würzburg (vom ZSE Würzburg formuliert)	23
7.3.11 Abschlussbericht aus dem MKSE Magdeburg (vom MKSE Magdeburg formuliert)	24
7.4 Entwicklung von Schulungsmaterialien für die Einführung der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes in die Routineversorgung	25

7.5	Test-Übersetzung und Bereitstellung der deutschsprachigen Orphanet-Nomenklatur	25
7.6	Empfehlungen zur weiteren Verwendung des Datensatzes zur verknüpften Kodierung von Seltenen Erkrankungen	27
7.7	Laufende Prüfungen der Auswirkungen des EU-Projektes „Joint Action on Rare Diseases“ auf die deutsche Umsetzung der Kodierung und ggf. Anpassung der deutschen Herangehensweise	30
8.	Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung.....	30
9.	Gender Mainstreaming Aspekte.....	31
10.	Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse.....	31
10.1	Informationsblatt zum Projekt "Kodierung von Seltenen Erkrankungen"	31
10.2	Flyer „Datei zur Kodierung Seltener Erkrankungen“	31
10.3	Empfehlungen für die Einführung der Alpha-ID-SE	31
10.4	Veröffentlichung des Musterdatensatzes und der Alpha-ID-SE	31
10.5	Projekt-Vorstellung.....	32
10.6	Weitere Veröffentlichungen	32
11.	Verwertung der Projektergebnisse.....	32
12.	Publikationsverzeichnis.....	33
13.	Literaturverzeichnis.....	34

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 SE werden vor allem geschätzt [3, 4]. Voraussetzung für eine adäquate statistische Darstellung von Krankheiten ist eine einheitliche und standardisierte Erfassung und Kodierung.

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 SE mittels der ICD-10 ist nicht eindeutig, da bisher nur wenige dieser Erkrankungen spezifisch kodierbar sind [1, 6, 7]. Die meisten SE werden in der ICD-10 unspezifischen Codes zugeordnet und sind deshalb anhand von ICD-10-Kodes statistisch nicht eindeutig zu erfassen. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) hat 2013 im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit SE daher im Maßnahmenvorschlag 19 empfohlen, bis zur Einführung der ICD-11 eine ressourcenschonende Lösung zu erarbeiten, um SE für Forschung und Register sichtbar zu machen. Dazu sollte mit Hilfe der Datei Alpha-ID eine verknüpfte Kodierung aus ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer erfolgen. Die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlages begann im vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanzierten Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ (2013-2016) und sollte im Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ (2016-2019) fortgesetzt und evaluiert werden.

Im Vorprojekt wurde die Datei Alpha-ID zur Datei Alpha-ID-SE erweitert, indem die Möglichkeit der Zuordnung der Orpha-Kennnummer zu Diagnosenbezeichnungen von SE geschaffen wurde. Einen Ausschnitt aus der Datei stellt der Musterdatensatz dar, der nur die Diagnosenbezeichnungen mit ICD-10-GM-Kodes enthält, denen eine Orpha-Kennnummer zugeordnet ist. Die Verwendung der Datei Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes mit ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer ermöglicht die gewünschte verknüpfte Kodierung der SE, welche die Grundlage für eine spezifische statistische Erfassung bildet.

Die Arbeiten des Vorprojektes wurden im Nachfolgeprojekt fortgesetzt, wodurch die Zahl der mit Orpha-Kennnummer versehenen Diagnosenbezeichnungen in Alpha-ID-SE und Musterdatensatz in der Version 2020 auf jeweils 7.278 Einträge mit Diagnosenbezeichnungen von SE und zugehöriger Orpha-Kennnummer verdoppelt werden konnte. Beide Dateien sind als TXT-Datei zum Import in Datenbanken gedacht und kostenfrei im Downloadcenter Klassifikationen des DIMDI erhältlich [8,9].

Im Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ konnte neben der Weiterentwicklung der Datei eine erfolgreiche Testung im klinischen Routinebetrieb in vier Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) durchgeführt werden. Das Dateiformat wurde von den Vertretenden der Testzentren als geeignet und die Verwendung der Datei als einfach und intuitiv bewertet. Die erzielte Sichtbarkeit der SE könne, so die Testenden, unter anderem die Ermittlung repräsentativer Fallzahlen als Grundlage für epidemiologische Analysen, als auch eine Vereinfachung der Rekrutierung von Probandinnen und Probanden für entsprechende Studien zu SE ermöglichen. Kritisch wurde gesehen, dass während der Testphase eine signifikante Zahl von SE noch nicht in der Datei enthalten war. Eine möglichst vollständige Aufnahme der SE mit Orpha-Kennnummer in die Datei wurde als sehr wichtig angesehen. Seit Abschluss der Testphase konnte die Zahl der in die Datei aufgenommenen Entitäten von SE mit Orpha-Kennnummer noch einmal signifikant (+118% gegenüber der letzten Testdatei aus 05/2018) erhöht werden.

Die Testzentren empfehlen als Resultat der Testung eine Weiterführung der Bereitstellung der Alpha-ID-SE sowie eine verpflichtende Anwendung der verknüpften Kodierung von SE mittels ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in allen ZSE. Weiterhin wurden eine Empfehlung zur Implementierung der Datei sowie Schulungsmaterialien für die Anwendenden entwickelt.

Im Sommer 2019 hat das NAMSE die Verwendung der Alpha-ID-SE als Kernkriterium im Anforderungskatalog für A- und B-Zentren für SE aufgenommen. Dies macht die weitere Bereitstellung der Datei in jeweils jährlich aktualisierter Form notwendig. Aufgrund der hohen Dynamik der Orphanet-Datenbank und der damit verbundenen Orpha-Kennnummern im Hinblick auf Ergänzungen neuer SE, Änderungen der Entitätsinhalte und -begrifflichkeiten oder Entfernung von Entitäten ist weiterhin mit der Notwendigkeit zahlreicher Anpassungen zu rechnen.

Im Verlauf des Projektes wurde im Zeitraum November 2017 bis August 2019 die Übersetzungsarbeit der deutschen Orphanet-Nomenklatur durch das DIMDI mit Evaluierung durch Orphanet Hannover durchgeführt. Die hierdurch erhofften Verbesserungen in Ablauf und Ressourcenverbrauch für Übersetzung und Erarbeitung der Alpha-ID-SE haben sich nicht gezeigt, so dass eine Weiterführung der Übersetzung durch das DIMDI mit Evaluierung durch Orphanet Hannover nicht empfohlen wird.

4. Einleitung

4.1 Ausgangslage des Projektes

Die „Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme, 10.Revision, German Modification (ICD-10-GM)“ ist die amtliche Klassifikation zur Verschlüsselung von Krankheitsdiagnosen in der ambulanten und stationären Versorgung in Deutschland. Mithilfe der ICD-10-GM-Kodierung werden im deutschen Gesundheitswesen vielfältige Zwecke bedient, wie z.B.:

- 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

Die ICD-10-GM besitzt nicht die notwendige Granularität, um die eindeutige statistische Abbildung aller SE mithilfe des ICD-10-GM-Kodes zu ermöglichen. Der dazu notwendige spezifische ICD-10-GM-Kode liegt nur für ca. 500 der heute bekannten ca. 8.000 SE vor. Daher ist zusätzlich zum ICD-10-GM-Kode ein weiterer Identifikator notwendig, um alle SE statistisch sichtbar zu machen.

Die **Alpha-ID** ist eine Datei, die seit 2005 jährlich vom DIMDI veröffentlicht wird und auf dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM mit seinen zurzeit mehr als 82.000 Diagnosenbezeichnungen beruht. Im Alphabetischen Verzeichnis wird jeder dieser Diagnosenbezeichnungen der zugehörige ICD-10-GM-Kode zugeordnet. Die Datei Alpha-ID fügt jeder Diagnosenbezeichnung zusätzlich eine spezifische und stabile Identifikationsnummer, den sogenannten Alpha-ID-Kode, zu. Dieser maschinenlesbare Diagnosenkode ermöglicht eine standardisierte Austauschbarkeit von Diagnosenbezeichnungen in der elektronischen Kommunikation der Systeme im Gesundheitswesen.

Orphanet ist ein Referenz-Portal, das Informationen zu SE und Arzneimitteln für SE (Orphan Drugs) enthält. Es stellt in der sogenannten Orphanet-Nomenklatur eine multihierarchische, mehrdimensionale Klassifikation der SE zur Verfügung. Allen SE in dieser Nomenklatur ist eine fortlaufende, nicht-sprechende, spezifische Kennnummer, die sogenannte Orpha-Kennnummer ("Orphacode") zugeordnet. Diese Kennnummer ist als zusätzlicher Identifikator geeignet, um SE statistisch differenzieren und damit eindeutig erfassen zu können. Die internetbasierte Informationsplattform wurde im Jahr 1997 durch das französische Gesundheitsministerium und das INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) ins Leben gerufen. Seit dem Jahr 2000 wird Orphanet als europäisches Projekt fortgeführt.

Aktuell umfasst die Orphanet-Datenbank ca. 9.300 aktive, auf der Orphanet-Webseite sichtbare SE mit Orpha-Kennnummer. Dies umfasst Gruppenbegriffe, Krankheitsbegriffe sowie Bezeichnungen von klinischen Subtypen. Die Hierarchieebene der Krankheiten („disorders“) umfasst derzeit ca. 6.100 Entitäten von SE [10] und bildet die Grundlage für einen die internationale Interoperabilität der SE-Daten ermöglichenden Referenzdatensatz.

Im Vorprojekt zur Kodierung von Seltenen Erkrankungen wurde die Methodik für Pflege und Bereitstellung einer Datei erarbeitet, die als Basis für das Folgeprojekt diente. So wurde die Datei Alpha-ID im Rahmen des Projektes zur Datei Alpha-ID-SE erweitert, indem zusätzlich zur Diagnosenbezeichnung mit Alpha-ID-Kode und ICD-10-GM-Kode die Orpha-Kennnummer für SE aufgenommen werden kann. Der Musterdatensatz stellt einen Ausschnitt der Alpha-ID-SE dar und enthält nur die Diagnosenbezeichnungen, die eine Orpha-Kennnummer enthalten. Inhaltlich wurde durch die Aufnahme zahlreicher Entitäten von SE eine umfangreiche Basis zur Kodierung mittels Musterdatensatz geschaffen, wobei die Aufnahme von Entitäten mit höherer Prävalenz priorisiert wurde. So konnten im Rahmen des Vorprojektes 3.620 Einträge mit Diagnosenbezeichnungen von ca. 1.650 SE-Entitäten mit jeweiliger Orpha-Kennnummer in die Alpha-ID-SE/den Musterdatensatz aufgenommen werden.

4.2 Ziele des Projektes

Ziel des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ war es, eine langfristige gemeinsame Anwendung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer zu ermöglichen, die in einer gemeinsamen benutzerfreundlichen Datei bereitgestellt werden. Hierzu war eine signifikante Erhöhung der Aufnahme von SE-Entitäten in die Dateien Alpha-ID-SE und Musterdatensatz sowie eine Testung der Dateien in spezifischen Versorgungszentren für SE vorgesehen. Neben der Evaluierung der Testergebnisse sollten ein Implementierungsleitfaden sowie Schulungsmaterial für die Anwendenden erarbeitet werden. Alle Arbeitsschritte sollten unter Berücksichtigung der Joint Action on Rare Diseases der EU durchgeführt werden, um eine bestmögliche Anpassung der nationalen und internationalen Kodierung zu erreichen.

5. Erhebungs- und Auswertungsmethodik

Die Auswertungsmethodik wird in den den jeweiligen Projektzielen zugeordneten Abschnitten des Projektberichtes thematisiert. Die Datenerhebung erfolgte in den Testzentren, die jeweiligen Berichte hierzu sind dementsprechend in den in Kapitel 7 aufgeführten Zentrumsberichten enthalten.

6. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan

In einem auf drei Jahre angelegten Projekt sollten die folgenden Arbeitsstränge verfolgt werden:

6.1 Pflege und Aktualisierung der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes

Im Vorprojekt („Kodierung von Seltenen Erkrankungen“) des DIMDI wurde das Alphabetische Verzeichnis der ICD-10-GM um zahlreiche Einträge von Diagnosenbezeichnungen zu SE aus der Orphanet-Nomenklatur erweitert. Für die Prüfung und Kodierung der in die Datei aufzunehmenden SE entwickelte das DIMDI einen Prozess, siehe Abbildung 1. Im Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ wurde angestrebt, eine signifikante Erweiterung der Dateien Alpha-ID-SE und Musterdatensatz zu erreichen, die im Idealfall zu einer vollständigen Abbildung aller ins Alphabetische Verzeichnis der ICD-10-GM aufnahmefähigen Entitäten des „Master file for statistical reporting with Orphacodes“ führen sollte. Letzterer stellt einen im vom DIMDI geleiteten Arbeitspaket 5 der europäischen Joint Action „Rare disease Action“ (RD-Action, 2015-2018) entwickelten Referenzdatensatz dar, der die Basis für die Interoperabilität der zu SE gewonnenen Daten auf europäischer Ebene gewährleisten soll. Bei der

Aufnahme priorisiert wurden von den Testzentren sowie von weiteren ZSE gemeldete Entitäten, neben den SE des oben erwähnten Master file. Bei Bedarf wurden in dem Prozess Abstimmungen mit Orphanet bezüglich der Kodierung (soweit möglich) und der Nomenklatur vorgenommen.

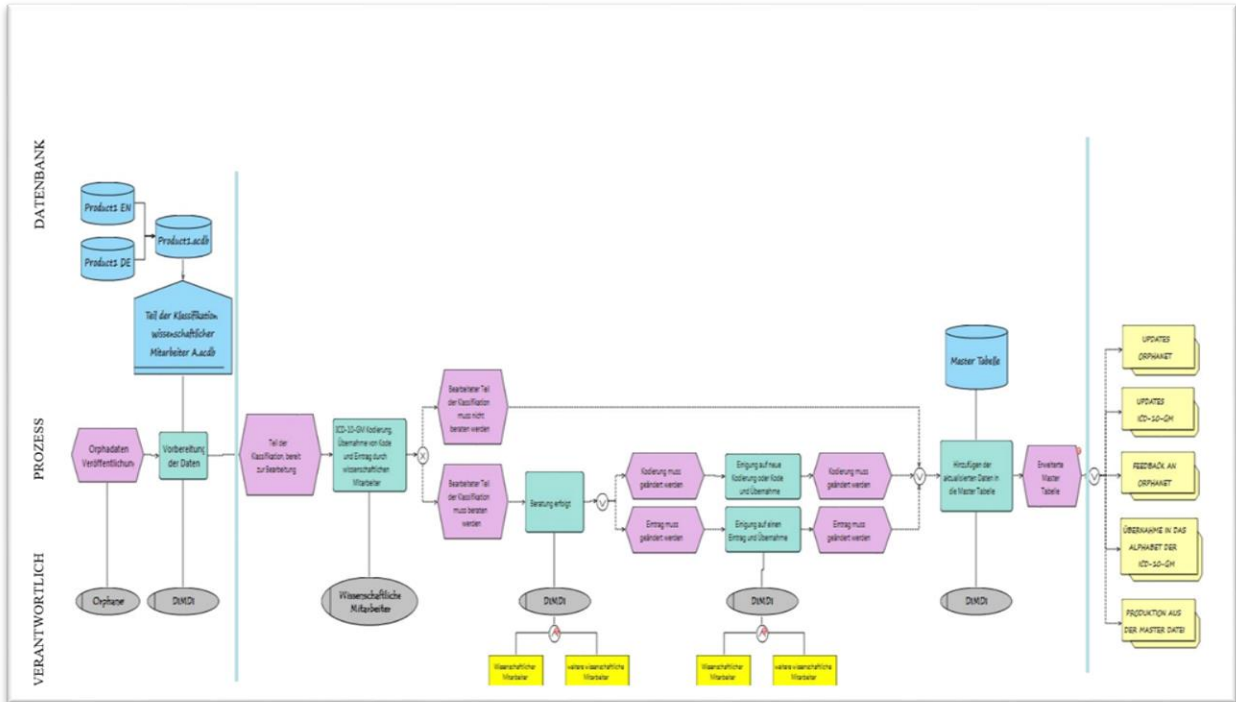


Abbildung 1: Prozessübersicht zur Aufbereitung der Einträge zu Seltenen Erkrankungen

Durch stetige Anpassungen der Orphanet-Nomenklatur an den aktuellen Wissensstand im Bereich der SE kommt es regelmäßig zu zahlreichen Neuaufnahmen von SE, Begriffsveränderungen, Entitätsneuuzuordnungen oder Inaktivierungen von Entitäten. Dies erfordert umfangreiche Prüfungen und Aktualisierungen der bereits vorhandenen Einträge der Dateien. Der hierzu notwendige Arbeitsaufwand war erheblich und beeinträchtigte den Fortschritt der Aufnahme weiterer Entitäten.

Um die Übernahme von Aktualisierungen zu optimieren, entwickelte das DIMDI einen Prozess für das Aktualisierungsmanagement. Dieser Prozess erfolgte in regelmäßigen Abständen und basierte auf Vergleichen der Stammdatenbanken. Dieser Prozess wird in Abbildung 2 dargestellt.

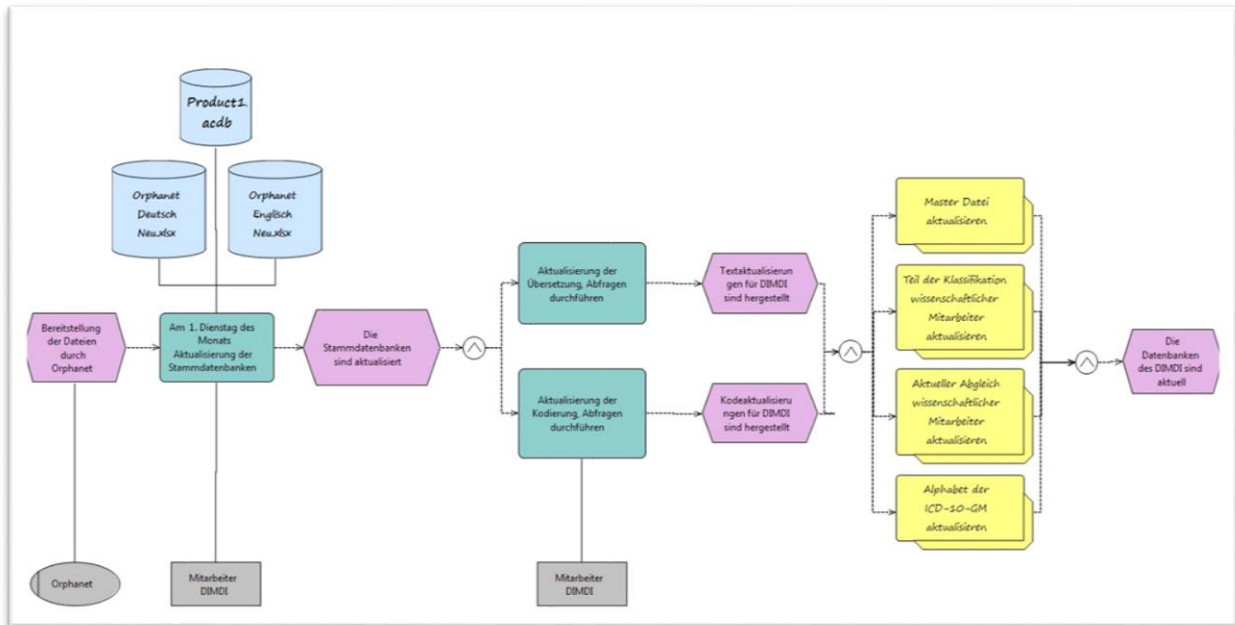


Abbildung 2: Prozess der Aktualisierung

Aufgrund von Änderungen der Datenbankstruktur der Orphanet-Nomenklatur sowie Änderungen in der Bereitstellung der Dateien durch Orphanet war der dargestellte Prozess nicht bis zum Projektende durchführbar. Eine allgemeine Aktualisierungsprüfung erfolgte nur noch vor Veröffentlichung der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes. Im letzten Projektjahr wurde zusätzlich die Möglichkeit genutzt, die Modified Disease-Listen, welche das DIMDI im Rahmen der Übersetzungstätigkeit von Orphanet erhielt, auf Änderungsbedarf hinsichtlich der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes zu prüfen. Die Modified Disease-Listen von Orphanet enthalten sämtliche Änderungen in der Orphanet-Nomenklatur hinsichtlich Entitätsvorzugsbezeichnungen und Synonymen im von der jeweiligen Liste erfassten Zeitraum. Im Rahmen der EU-Projekte hat das DIMDI angeregt, dass eine vergleichbare Liste jährlich von Orphanet für die Öffentlichkeit bereitgestellt wird. Dies soll im Rahmen des Projektes RD-Code der EU nun umgesetzt werden.

6.2 Prüfung von Alphabet-Inhalten auf Relevanz für die Orphanet-Nomenklatur

Im Vorprojekt war aufgefallen, dass das Alphabetische Verzeichnis viele Synonyme für SE enthielt, die nicht bei Orphanet abgebildet waren. Durch systematische Prüfung sollten diese Begriffe identifiziert und Orphanet zur Übernahme in die deutsche Orphanet-Nomenklatur vorgelegt werden. In den letzten 1,5 Projektjahren konnte dies aufgrund der priorisierten Aufnahme noch fehlender Entitäten in die Datei kaum noch weiterverfolgt werden. Bei einer langfristigen Weiterführung der Datei ist diese systematische Prüfung und Umsetzung eine Aufgabe, die nicht vergessen werden sollte.

6.3 Testung des Datensatzes in Referenzzentren für Seltene Erkrankungen

In drei verschiedenen Referenzzentren sollte eine Testung der Implementierung des Musterdatensatzes erfolgen. Bewusst sollten hier verschiedene Zentren eingebunden werden, um eine Testung auf Basis unterschiedlicher (Software-)Infrastruktur der Zentren zu ermöglichen. Durch enge Absprache mit dem DIMDI und anschließendem Vergleich der Implementierungswege sollten die Ergebnisse zusammengetragen werden.

Die geplante „Testimplementierung des Musterdatensatzes“ wurde bei der AG-ZSE (Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen) am 11.10.2016 durch die Leiterin der AG-ZSE vorgestellt. Da die AG-ZSE mit den unterschiedlichen Strukturen und Arbeitsweisen der Zentren vertraut ist, wurde diese gebeten, dem DIMDI drei Zentren für die Testimplementierung zu nennen. Der Auswahlprozess über die AG-ZSE nahm mehr Zeit in Anspruch als ursprünglich vorgesehen, denn zunächst bekundeten viele Zentren ihr Interesse an der Testung. Diese Zentren wurden im Dezember 2016 gebeten, während einer vom DIMDI geleiteten Telefonkonferenz ihr jeweiliges Zentrum zu den Aspekten „IT-Infrastruktur“ und „Intention zur Projektteilnahme“ vorzustellen. Das DIMDI informierte zusätzlich näher über das Prozedere der geplanten Testung. Als Ergebnis dieser Telefonkonferenz stellte sich heraus, dass insgesamt 4 statt der vorgesehenen 3 Zentren weiteres Interesse an der Testung zeigten und diese auch praktisch durchführen können. In Rücksprache mit den 4 Zentren wurde sich darauf geeinigt, die zur Verfügung stehenden Mittel für die Testung auf 4 anstelle der ursprünglich vorgesehenen 3 Testzentren aufzuteilen.

Aufgrund der Verzögerung im Auswahlverfahren der ZSE konnten erst im zweiten Quartal 2017 die jeweiligen Verträge für die Testimplementierung des Musterdatensatzes unterzeichnet werden. Erst im Anschluss an die Unterzeichnung konnten die vier ZSE mit den Arbeiten beginnen.

Durch diese Verzögerung in der Vertragsunterzeichnung konnten die für das erste Projektjahr zur Verfügung stehenden finanziellen Mittel nicht in voller Höhe ausgeschöpft werden. Die entsprechenden Mittel wurden im weiteren Verlauf des Projektes für die Testung in den vier ZSE gebündelter zur Verfügung gestellt.

Die in 2018 über einen Zeitraum von etwas mehr als drei Monaten bestehende Nichtbesetzung der Projektassistentenstelle führte neben dem aus dem Jahr 2017 übertragenen Ausgaberesultat auch Ende 2018 zur Bildung eines Ausgaberesultates. Mit diesen noch zur Verfügung stehenden Projektmitteln wurde eine kostenneutrale Projektverlängerung um 4 Monate beantragt, um zusätzliche Entitäten in die Dateien Alpha-ID-SE und Musterdatensatz aufnehmen und diese im Oktober 2019 letztmalig im Rahmen des Projektes veröffentlichen zu können.

6.4 Evaluierung der Testung und Entwicklung von Schulungsmaterialien für die Einführung vom Musterdatensatz in die Routineversorgung

Es sollten Schulungsmaterialien für weitere Anwendende erstellt werden. Hierzu wurden die Erfahrungen der Testzentren genutzt, um die Inhalte zu definieren. Im iterativen Prozess wurden Entwürfe abgestimmt und finalisiert. Im Anschluss unterstützten die Mitarbeitenden der Öffentlichkeitsarbeit des DIMDI das Projektteam beim Layouten der Flyer und der weiteren Schulungsmaterialien. Für die Verwendung des Schulungsmaterials wurden 2.500 Flyer für Softwarehersteller und 7.500 Flyer für Kodierende gedruckt und teilweise verteilt.

6.5 Prüfung des bestmöglichen Weges zur Übersetzung und Bereitstellung der deutschsprachigen Orphanet-Nomenklatur

Im ersten Projekt erfolgte die Kodierung beim DIMDI, die Pflege der deutschen Orphanet-Nomenklatur an der Medizinischen Hochschule Hannover und die Bereitstellung der internationalen Version durch Orphanet Frankreich. Da alle drei Institutionen zu unterschiedlichen Zeiten und mit unterschiedlichen Methoden arbeiteten, sind im ersten Projekt viele Ressourcen für Abstimmung und Anpassung der verschiedenen Arbeitsergebnisse verbraucht worden. Im Folgeprojekt sollte daher geprüft werden, ob etwa durch Bündelung einzelner Arbeitsschritte eine Prozessoptimierung mit dem Ziel einer Ressourceneinsparung erzielbar wäre. Hierzu wurde die Übersetzungsarbeit von Orphanet Deutschland über einen Zeitraum von ca. 1,5 Jahren im Rahmen einer Projektarbeit in Begleitung von Orphanet Deutschland vom DIMDI übernommen. Das Resultat sollte dann Teil der Empfehlung zur Entscheidungsgrundlage für das BMG werden.

Nachdem die Rahmenbedingungen für die Übersetzung der deutschsprachigen Orphanet-Nomenklatur durch das DIMDI im Juli 2016 bei Orphanet Paris diskutiert und festgelegt wurden, ging Ende November 2016 ein erster Entwurf der Übersetzungslizenz beim DIMDI ein. Dieser Entwurf musste aufgrund einer Reihe von für das DIMDI und den Projekterfolg nicht tragbaren Klauseln weiter diskutiert werden. Die finale Übersetzungslizenz konnte erst im August 2017 unterzeichnet werden. Mit der Übersetzungslizenz wurden unter anderem die Workflows für die Übersetzung neuer (created) und bereits bestehender (modified) Diagnosenbegriffe der Orphanet-Nomenklatur festgelegt (siehe Anlage 14.3).

Aufgrund der langen Dauer der Verhandlungen über die Inhalte der Übersetzungslizenz konnte das DIMDI die Übersetzung erstmals im November 2017 durchführen. Bis zu diesem Zeitpunkt wurde die Übersetzungstätigkeit im Rahmen eines Dienstleistungsvertrages durch die Medizinische Hochschule Hannover wahrgenommen. Hierdurch wurde gewährleistet, dass die deutsche Fassung der Orphanet-Nomenklatur für die Nutzenden weiterhin aktuell bleiben konnte.

Orphanet Deutschland wird von einem Team der Medizinischen Hochschule Hannover vertreten. Im 3. Quartal 2016 wurden ein Werkvertrag und ein Dienstleistungsvertrag zwischen dem DIMDI und der Medizinischen Hochschule Hannover für die dort geleisteten Arbeiten im Rahmen des Projektes abgeschlossen, wie im Projektantrag vorgesehen.

Im Rahmen des Werkvertrages unterstützte die Medizinische Hochschule Hannover das DIMDI bei der oben genannten Test-Übersetzung der Orphanet-Nomenklatur. Diese Unterstützung bezog sich auf die wissenschaftliche Überprüfung der beim DIMDI angefertigten Übersetzung.

Im Rahmen des Dienstleistungsvertrages führte die Medizinische Hochschule Hannover die notwendigen Änderungen der Orphanet-Datenbanken für die Übernahme der beim DIMDI angefertigten Übersetzung durch.

Bevor das DIMDI mit der ersten Übersetzung begann, fand ein weiteres Treffen mit dem Team von Orphanet Hannover statt, um das Vorgehen im Detail zu klären und abzustimmen (siehe Anlage 4). Generell sollten die Created- und Modified-Diseases-Listen nach der ersten Übersetzung durch das DIMDI an Orphanet Hannover zur Prüfung übermittelt werden. Bei Unstimmigkeiten erfolgte eine Rückmeldung und Klärung zwischen Orphanet Hannover und dem DIMDI. Soweit im Einzelfall keine Einigung gefunden werden konnte, wurden die offenen Fälle dem wissenschaftlichen Beirat der Medizinischen Hochschule Hannover vorgelegt. Dessen Votum wurde in die Übersetzungsliste übernommen. Die finalen Übersetzungslisten wurden anschließend von Orphanet Hannover über ein internes Orphanet-Tool sowie zusätzlich per E-Mail an Orphanet Frankreich übermittelt. Dass diese Kommunikation im letzten Schritt durch die MHH erfolgen sollte, war von Orphanet als Bedingung im Lizenzvertrag festgelegt. Mit der Übersetzungslizenz wurde ebenfalls das Vorgehen bei der Übersetzung näher definiert. So wurden bspw. die bei Orphanet etablierten Prozesse auch für das DIMDI vorgeschrieben.

6.6 Evaluation des Projektes mit Vorbereitung einer Empfehlung zur dauerhaften Pflege und Einführung

Da im Anschluss dieses Projektes eine langfristige Fortführung der Bereitstellung der Dateien zur verknüpften Kodierung und damit verbunden eine regelmäßige Aktualisierung des Datenbestandes geplant war, sollte 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 bestünden. Zusätzlich sollte ein Vorgehen empfohlen werden, wie die Datei langfristig bereitgestellt und eingesetzt werden könnte und wie ein bestmöglicher Nutzen aus dem Einsatz der Datei gezogen werden könnte. Diese Evaluation wurde zusammen mit den 4 Testzentren durchgeführt. Die darauf basierende Empfehlung wurde im Abschlussworkshop erarbeitet, im Nachgang weiter abgestimmt und am 08.01.2019 dem BMG übermittelt.

6.7 Prüfung der Auswirkungen des EU-Projektes „Joint Action on Rare Diseases“ auf die deutsche Umsetzung der Kodierung und ggf. Anpassung der deutschen Herangehensweise

Zusätzlich zum nationalen Projekt „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ beteiligt sich das DIMDI an Projekten zu SE auf europäischer Ebene. Das von der Europäischen Kommission teilfinanzierte Projekt Rare Disease Action (RD-Action) wurde von Juni 2015 bis Juli 2018 durchgeführt. Dieses Projekt hatte den Charakter einer Joint Action und zielte darauf ab, einen einheitlichen europäischen Ansatz zu schaffen, um den Herausforderungen von SE auf europäischer Ebene besser begegnen zu können.

Das DIMDI leitete das Arbeitspaket 5 der RD-Action zur Steuerung, Pflege und Unterstützung bei der Einführung von Orpha-Kennnummern in EU-Mitgliedsstaaten. Hier wurden Richtlinien und Empfehlungen zur Implementierung von Orpha-Kennnummern in das jeweilige nationale Kodiersystem der EU-Mitgliedsstaaten erarbeitet, welche eine Interoperabilität der gewonnenen Daten auf europäischer Ebene ermöglichen sollen. Als Basis für eine einfache und standardisierte Kodierung wurde eine Master-Datei (Master file for statistical reporting with Orphacodes) erarbeitet. Sie soll als Referenzdatensatz die Grundlage für die Interoperabilität der von den europäischen Mitgliedsländern erhobenen Daten zu SE bilden. Der „Master file for statistical reporting with Orphacodes“ stellt einen Datensatz von aktuell ca. 6.100 SE mit Orpha-Kennnummer und, soweit bei Orphanet verfügbar, ICD-10-WHO-Kode bereit. Die Datei enthält die Entitäten der „Disorder“-Hierarchieebene der Orphanet-Nomenklatur und blendet Krankheitsgruppen- und Subtypenbegriffe aus. Die Dokumente sind auf der Webseite der RD-ACTION unter folgendem Link verfügbar: [hier klicken](#)

Auch am aktuellen von der Europäischen Kommission mitfinanzierten EU-Projekt Rare Disease Code (RD-Code), begonnen im Januar 2019, ist das DIMDI beratend beteiligt. Im Mittelpunkt des Projektes steht die Implementierung von Orpha-Kennnummern in die nationalen Kodiersysteme von vier europäischen Ländern: Spanien, Tschechische Republik, Rumänien und Malta. Die im Projekt RD-Action erarbeiteten Richtlinien und Empfehlungen sollen hierbei verwendet und, soweit notwendig, weiterentwickelt werden, um auch zukünftig Ländern bei der Implementierung von Orpha-Kennnummern unterstützend zur Verfügung zu stehen. Eine Anpassung der Richtlinien und Empfehlungen war bisher nicht notwendig.

Da der Arbeitsansatz des WP5 der „RD-Action“ den Grundsätzen des deutschen Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ folgte, konnte davon ausgegangen werden, dass aus der Joint Action keine grundsätzlich andere Empfehlung zur Implementierung der Orpha-Kennnummern resultieren würde. Dennoch sollten die Ergebnisse der Joint Action genau verfolgt und analysiert werden, da eine potentiell verpflichtende Empfehlung der Europäischen Kommission Auswirkungen auf die deutschen Referenzzentren hätte haben können. Gleiches gilt auch für das Projekt RD-Code, eine Beteiligung des DIMDI im Arbeitspaket 5 des EU-Projektes wird deshalb auch nach Ende dieses nationalen Projektes weitergeführt.

6.8 Schema des Arbeits- und Zeitplans

Der Arbeits- und Zeitplan ist schematisch in Abbildung 3 dargestellt. Das DIMDI beantragte eine kostenneutrale Verlängerung des Projektes bis zum 31.10.2019, um eine weitere Ergänzung und Veröffentlichung der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes (Version 2020) zu ermöglichen.

Die Meilensteine des Arbeits- und Zeitplans konnten trotz Personalwechsel im Projekt nahezu alle zum geplanten Zeitpunkt erreicht werden.

Arbeits- und Zeitplan des Projekts: Kodierung von Seltenen Erkrankungen II

Arbeiten	Quartal													
	Jahr 2016		Jahr 2017				Jahr 2018				Jahr 2019			
	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
Pflege und Bereitstellung des Musterdatensatzes														
Prüfung von Alphabetinhalten auf Relevanz für die Orphanetklassifikation		M 1				M 1				M 1				M 1
Testung des Datensatzes in Referenzzentren für Seltene Erkrankungen														
Evaluierung der Testung und Entwicklung von Schulungsmaterialien für die Einführung des Musterdatensatzes in die Routineversorgung			M 2								M 3			
Evaluation des Projektes mit Vorbereitung einer Empfehlung zum weiteren Vorgehen														
Prüfung der Auswirkungen des EU-Projektes „Joint Action on Rare Diseases“ auf die deutsche Umsetzung der Kodierung und ggf. Anpassung der deutschen Herangehensweise														
Bericht Aufstellung verausgabter Mittel für 2016 + 2017 + 2018 + 2019				31.03.2017				31.03.2018				31.03.2019	30.06.2019	
Zwischenbericht I und II					30.06.2017				30.06.2018					
Projektabschlussbericht, Kurzbericht + Gesamtaufstellung													30.06.2019	

Legende

- Veröffentlichung des Musterdatensatzes auf den DIMDI-Internetseiten (M1)
- Identifikation von 3 Referenzzentren für die Testung erfolgt und Testungsbedingungen vereinbart (M2)
- Testergebnisse der Zentren liegen vor (M3)
- Bericht über die erfolgte Evaluation der Testung und Schulungsmaterialien für zukünftige Anwender liegen vor (M4)
- Ergebnisse der Evaluation werden BMG vorgelegt
- Projektabschlussbericht wird vorgelegt und soll als Entscheidungsgrundlage für zukünftiges Vorgehen gelten. Die Abgabe muss bis zum 31.01.2020 erfolgen (M6)

Abbildung 3: Arbeits- und Zeitplan des Projekts „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“

In regelmäßigen Abständen sollten die Ergebnisse des Projektes in Form von aktualisierten Datensätzen (Alpha-ID-SE, Musterdatensatz) zur Verfügung gestellt werden. Dieser Aktualisierungsprozess wurde an die Routinen der Klassifikationsveröffentlichung gemäß §301 und §295 SGB V angepasst, um keinen zusätzlichen Implementierungsaufwand auf seiten der IT-Hersteller zu generieren und die Akzeptanz zu erhöhen.

In dem beschriebenen Projektzeitraum sollte an drei Zeitpunkten eine Datei für die Anwendenden zur Verfügung gestellt werden (Versionen 2017 bis 2019): die jeweils erweiterten/angepassten Datensätze im Oktober/November jeden Projektjahres, entsprechend der aktuellen Bereitstellung der Datei Alpha-ID. Durch die beantragte und genehmigte kostenneutrale Verlängerung des Projektes wurde eine Bereitstellung der erweiterten und aktualisierten Datensätze zu einem weiteren Zeitpunkt (Version 2020) ermöglicht.

7. Ergebnisse

7.1 Pflege der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes

Die im Vorprojekt angelegten Dateien Alpha-ID-SE und Musterdatensatz mit sämtlichen Kodierungen, also ICD-10-GM, Alpha-ID und Orpha-Kennnummer, wurden weiterhin im aktuellen Projekt anhand des etablierten Prozesses regelmäßig gepflegt und erweitert. Die Aufnahmereihenfolge der Diagnosenbezeichnungen von SE in die Alpha-ID-SE/den Musterdatensatz wurde möglichst entsprechend den Bedürfnissen der Nutzenden priorisiert. Bei Bedarf wurden in dem Prozess Abstimmungen mit Orphanet bezüglich der Kodierung (soweit möglich) und der Nomenklatur vorgenommen. Teilweise wurden auch von den Anwendenden und von den ZSE spezifische Rückmeldungen zu einzelnen Krankheiten sowie Kodierungen gegeben, die dann nach Diskussion entweder Eingang in die beim DIMDI gepflegte Datenbank fanden oder an Orphanet Frankreich gemeldet wurden. Dies umfasste beispielsweise die Kodierung einer Reihe von Ataxien, distalen Myopathien und der Mukoviszidose. Weiterhin priorisiert aufgenommen wurden Diagnosenbezeichnungen von SE, die im „Master file for statistical reporting with Orphacodes“ enthalten sind.

Im Oktober 2019 wurde neben der Alpha-ID-SE 2020 die letzte Version des Musterdatensatzes (Musterdatensatz 2020) im Downloadcenter des DIMDI veröffentlicht. Die Versionen 2020 der beiden Dateien umfassen jeweils 7.278 Diagnosenbezeichnungen von SE mit verknüpfter Orpha-Kennnummer. Seit Fertigstellung des Vorprojektes wurden somit 3.658 neue Einträge aufgenommen und veröffentlicht, wodurch sich im Rahmen des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ die Zahl der Einträge mehr als verdoppelt hat. Die Zahl der mittlerweile mit Orpha-Kennnummer versehenen Entitäten konnte gegenüber ca. 1.650 Entitäten im Vorprojekt signifikant auf 4.629 erhöht werden (+180%). Bei den restlichen Einträgen handelt es sich um mit Orpha-Kennnummern verknüpfte Synonyme. Die Entwicklung der Zahl der mit Orpha-Kennnummern versehenen Einträge (blaue Säule) sowie Entitäten (rote Säule) in der Alpha-ID-SE und im Musterdatensatz ist in Abbildung 4 dargestellt. Die Versionen 2015 und 2016 wurden im Verlauf des Vorläuferprojektes veröffentlicht.

Der Anteil der derzeit in der Datei „Master file for statistical reporting with Orphacodes“ empfohlenen rund 6.100 Orpha-Kennnummern konnte von ca. 27% aus dem Vorprojekt auf ca. 67% im aktuellen Projekt gesteigert werden. Eine vollständige Abbildung aller Einträge des Master file in der Datei ist nicht möglich, da einige dort enthaltene SE-Entitäten aufgrund unscharfer Bezeichnungen oder einer nicht möglichen eindeutigen ICD-10-GM-Kode-Zuordnung nicht zur Aufnahme in die Alpha-ID-SE geeignet sind (Beispiel: Orpha 213528: Seltenes Adenokarzinom der Brust, unscharfer Begriff ohne Definition).

Diese deutliche Steigerung war insbesondere dadurch möglich, dass in der zweiten Hälfte der Projektdauer der Schwerpunkt auf die Neuaufnahme und Kodierung der noch fehlenden Orpha-Kennnummern gelegt wurde, allerdings zulasten der weiteren Aufnahme von Synonymen.

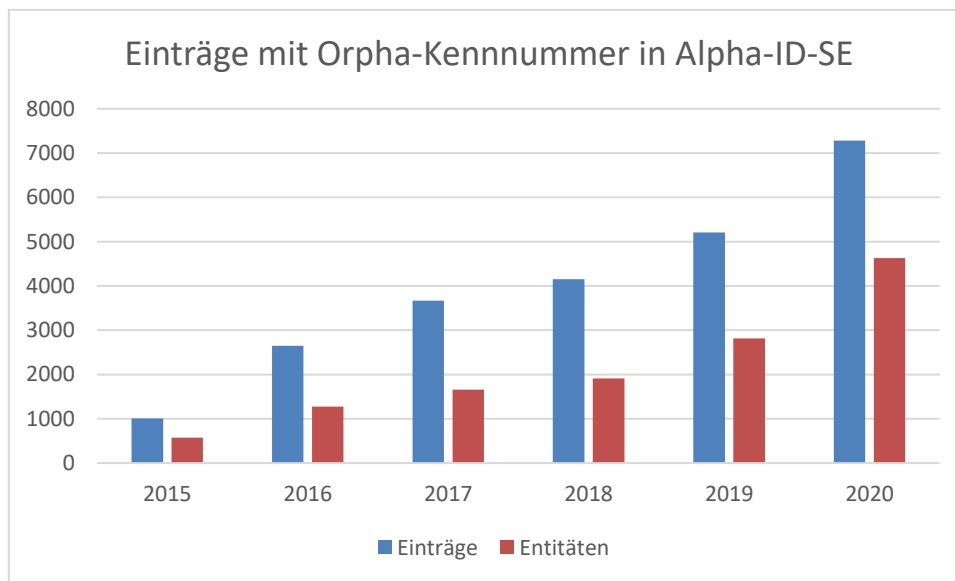


Abbildung 4: Einträge und Entitäten mit Orpha-Kennnummer in den Versionen von Alpha-ID-SE und Musterdatensatz

Die Alpha-ID-SE 2020 sowie der Musterdatensatz 2020 sind als TXT-Dateien zum Import in Datenbanken gedacht und stehen im Downloadcenter Klassifikationen des DIMDI zum kostenfreien Download zur Verfügung. Seit April 2018 sind erstmalig alle vom DIMDI veröffentlichten Dateien, somit auch die Alpha-ID-SE, dauerhaft kostenfrei im Downloadcenter erhältlich.

Die an der Testung der Datei beteiligten ZSE sowie die Mitarbeitenden des Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE-Atlas) erhielten während der Testphase zusätzlich aktualisierte Versionen des Musterdatensatzes außerhalb der offiziellen jährlichen Veröffentlichungen. Diese dienten lediglich zur Testung und standen daher nur den oben genannten Adressaten zur Verfügung. Durch Bereitstellung der zusätzlichen Versionen sollte sichergestellt werden, dass Rückmeldungen der ZSE zum Inhalt zeitnah umgesetzt und getestet werden konnten.

Die Informationen über SE sind durch eine hohe Dynamik aufgrund wissenschaftlicher Fortschritte geprägt. Diese führen permanent zu zahlreichen Aktualisierungen in der Orphanet-Nomenklatur. Um die Dateien Alpha-ID-SE und Musterdatensatz auf aktuellem Stand zu halten, mussten diese Aktualisierungen jeweils identifiziert, geprüft und ggf. in die Dateien eingepflegt werden. Das Ausmaß und die Art der Aktualisierungen durch Orphanet verzögerten die Bearbeitung und machten die Pflege der DIMDI-Datenbanken zu einem sehr aufwendigen Prozess.

Seit Juli 2016 wurden durch den in Abbildung 2 dargestellten Prozess ca. 850 Kodierungsaktualisierungen und ca. 2.900 Übersetzungsaktualisierungen, die für das DIMDI relevant waren, erkannt und eingepflegt. Aufgrund von Änderungen in der Datenbankstruktur bei Orphanet konnte der Aktualisierungsprozess im zweiten Projektjahr nur in unregelmäßigen Abständen durchgeführt werden.

Im letzten Projektjahr wurde ein Abgleich nur noch vor Veröffentlichung der Dateien durchgeführt, um den zeitlichen Schwerpunkt der Arbeiten auf die Aufnahme noch fehlender SE in die Alpha-ID-SE/den Musterdatensatz legen zu können. Eine zusätzliche Aktualisierungsoption wurde im Rahmen des Übersetzungsprojektes des DIMDI genutzt. Die hierzu quartalsweise von Orphanet zur Verfügung gestellten Listen der Modified Diseases mit insgesamt mehr als 3.000 Einträgen wurden jeweils auf Aktualisierungsbedarf von Diagnosenbegriff, ICD-10-Kodierung und Orpha-Kennnummer-Zuordnung der Alpha-ID-SE-Einträge geprüft.

Die Diagnosenbegriffe des Musterdatensatzes sind im SE-Atlas in der Regel enthalten und mit den Namen der die jeweilige SE behandelnden Versorgungseinrichtungen verknüpft. Das Suchkriterium stellt jeweils der Diagnosenbegriff dar.

7.2 Prüfung von Alphabet-Inhalten auf Relevanz für die Orphanet-Nomenklatur

Bei der fortlaufenden Pflege des Musterdatensatzes konnten bis Juni 2018 etwa 2.100 Synonyme für SE im Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM identifiziert und mit einer Orpha-Kennnummer versehen werden. Aufgrund der Priorisierung der Aufnahme weiterer nicht im Alphabetischen Verzeichnis enthaltenen Entitäten des „Master File for statistical reporting with Orphacodes“ wurde dieses Procedere nur noch in Ausnahmefällen weiterverfolgt. Diese Arbeiten sollten perspektivisch weitergeführt werden, um alle relevanten Diagnosenbegriffe von SE in der Alpha-ID-SE mit einem Orphacode auszuzeichnen und damit die Akzeptanz zum Thema „Vollständigkeit“ weiter zu erhöhen.

7.3 Testung des Datensatzes in Referenzzentren für Seltene Erkrankungen

7.3.1 Startworkshop

Am 20. und 21. März 2017 fand ein Startworkshop mit den Testzentren im DIMDI statt. Seitens des DIMDI wurde das Projekt nochmals im Detail vorgestellt. Weitere Einzelheiten zur Zusammenarbeit wurden ebenfalls diskutiert und festgelegt. Insbesondere die verknüpfte Kodierung von SE anhand von ICD-10-GM, Alpha-ID sowie Orpha-Kennnummer wurde erläutert. Die Teilnehmenden der Testzentren bekamen die Gelegenheit, ihr Zentrum vorzustellen sowie die jeweilige Intention an der Projektteilnahme zu erläutern. Der in den Testzentren zu implementierende Musterdatensatz wurde seitens des DIMDI vorgestellt und erläutert. Zur fortlaufenden Pflege des Musterdatensatzes wurden die Testzentren gebeten, in regelmäßigen Abständen Rückmeldungen bezüglich fehlender Orpha-Kennnummern oder fehlerhafter Datensätze zu melden. Die Details zum Startworkshop können der Anlage 7 entnommen werden.

7.3.2 Zwischenworkshop

Am 13. April 2018 fand der Zwischenworkshop mit den Testzentren im DIMDI statt. Seitens des DIMDI wurde der Projektstatus nochmals im Detail dargestellt. Einzelheiten zur weiteren Zusammenarbeit wurden ebenfalls diskutiert und festgelegt. Insbesondere der aktuelle Status der Testung in den einzelnen Zentren sowie das weitere Vorgehen zur Rückmeldung von Auffälligkeiten oder Anmerkungen zum Musterdatensatz wurden besprochen. Aus den Erfahrungen der ZSE durch die Testung wurden erste Ideen zu Schulungsmaterialien, wie beispielsweise zu einem Flyer für Softwarehersteller oder zur Entwicklung einer Kurzschulung für die Nutzenden besprochen. Auch die Beteiligung der ZSE an der Erstellung der Zwischenevaluation und des Zwischenberichts wurde besprochen. Die detaillierten Ergebnisse des Projekttreffens können der Anlage 8 entnommen werden.

7.3.3 Zwischenbericht aus dem ZSE Bonn (vom ZSE Bonn formuliert)

Das Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn (ZSEB) besteht aus 15 Forschungs- und Behandlungszentren und zwei reinen Forschungszentren sowie der Interdisziplinären Kompetenzzentrale für Patienten ohne Diagnose (InterPoD).

Das Universitätsklinikum Bonn nutzt als Klinisches Arbeitsplatz System (KAS) AGFA-ORBIS mit SAP. Innerhalb des ZSE wurde vor Projektbeginn noch keine doppelte Kodierung anhand von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer vorgenommen.

Im Juni 2017 wurde der erste, vom DIMDI zur Verfügung gestellte Musterdatensatz in das KAS des KHV implementiert. Die aktuell gültige Alpha-ID-SE Version 2018 wurde im Dezember 2017 implementiert und ersetzte somit die erste Datei. Die Implementierung des Musterdatensatzes in das KAS des UKB verlief reibungslos und war mit nur geringem Aufwand umsetzbar. Der erste Schritt war dabei die Erstellung eines sogenannten "korrelierten Katalogs". In diesen selbst erstellbaren Katalogen können kundenspezifische Daten in hierarchischer Struktur hinterlegt werden. Dazu wurde die vom DIMDI vorliegende Liste der Alpha-Codierung in das benötigte Katalogformat überführt. Für die zukünftige Katalogpflege wäre es wichtig, wenn die vom DIMDI gelieferten Daten/Listen immer in einer festen Formatierung geliefert würden, um die Katalogformatierung evtl. automatisiert über Macros zu ermöglichen. In einem zweiten Schritt wurde durch einen UKB-Entwickler ein Erfassungsformular in Orbis erstellt, in dem zu einem gewählten Patienten eine Auswahl aus dem korrelierten Katalog erfolgen kann. Dieses Formular wurde an einer für UKB konfigurierbaren Stelle im Orbis-Programmumfeld integriert. Dieses befindet sich, thematisch verwandt, in einem Reiter im DRG-workplace, in dem auch die übrige Codierung zum Patienten stattfindet und somit auch bei vielen Nutzern bekannt ist. Das KAS ist ein Systemteil von Orbis. Im Kodierungsformular können entweder die gesamte ICD-10-GM oder nach Filterung durch Suchwörter Teile der ICD-10-GM durchsucht werden. Die Suche erfolgt anhand einer Freitexteingabe mit dem Begriff bzw. Teilbegriff der Diagnose. Anhand der Suchkriterien werden Vorschläge zu Diagnosen ausgegeben. Der Kodierer kann sich aus diesen Vorschlägen eine oder auch mehrere Diagnosen aussuchen. Angezeigt werden hier die Alpha-ID, der Erkrankungsbegriff sowie der ICD-10-GM Kode. Nach erfolgreicher Übernahme der Auswahl in die Krankengeschichte des Patienten ist die Orpha-Kennnummer in der Patientenakte als Dokument bzw. vidiertes Formular mit dem Namen „OrphaNet-Codierung“ sichtbar und abrufbar. In der UKB nutzen die B-Zentren diese Möglichkeit der Kodierung. Hierbei ist den Anwendern aufgefallen, dass noch nicht alle SE enthalten sind, die zur Kodierung benötigt werden. Welche Orpha-Kennnummern kodiert wurden und wie viele Patienten mit SE im UKB behandelt wurden, kann über die interne Datenbank abgefragt und ausgewertet werden. Dies wird durch das in der UKB vorgenommene „Taggen“ von Patienten ermöglicht, was bereits seit 2015/2016 im Einsatz ist. Hierüber ist auch eine Auswertung für die Evaluation denkbar.

Bisher wird die Möglichkeit der Kodierung mit Orpha-Kennnummern von der Ambulanz der InterPoD, der Neurologie und in der Kinderklinik im UKB genutzt. Die Experten für seltene neurologische Erkrankungen haben festgestellt, dass viele der relevanten molekulargenetisch definierten Krankheiten nicht

auffindbar, oder nur als Synonyme zu finden sind. Der zur Verfügung gestellte Musterdatensatz enthält eine Vielzahl den Experten der Neurologie unbekannter oder sogar offensichtlich absurder Krankheitsentitäten. Der Musterdatensatz entspricht nicht dem neuesten Stand der Forschung auf dem Gebiet der seltenen neurologischen und neuromuskulären Erkrankungen. Es gibt ein grundsätzliches Problem mit der Kodierung unklarer, z.T. noch im Prozess der Diagnostik befindlicher, Syndrome. Benötigt wird z. B. eine Kategorie wie "Früh beginnende Ataxie unklarer Ätiologie".

Seitens der Kinderklinik war das Feedback positiv. Dort wurde der Datensatz von den Experten für konnatale Fehlbildungen sehr erfolgreich eingesetzt. Das B-Zentrum verwendet nun dauerhaft die Orpha-Kennnummern.

Die grundsätzliche technische Anwendung und das Handling des Datensatzes wird als unproblematisch, die Stichwortsuche ohne Verzeichnis allerdings als problematisch empfunden. Die Kodierung erfolgt nicht automatisiert, sondern muss aktiv initiiert werden.

Wie bereits von den Experten der Neurologie beschrieben, besteht dringender Verbesserungsbedarf bei der Vollständigkeit und der Sinnhaftigkeit der Systematik des Datensatzes. Auch sollte der Datensatz gemäß dem neuesten Stand der Wissenschaft aktualisiert werden.

Zusammenfassend ist zu sagen, dass die Verwendbarkeit unter Berücksichtigung von Vollständigkeit und Konsistenz sehr unterschiedlich in den verschiedenen Fachrichtungen beurteilt wurde (s.o.). Daraus resultiert auch, dass die Möglichkeit zum Generieren von Daten uneinheitlich wahrgenommen wird und daher nur durch die einzelne Fachrichtung individuell beurteilt werden kann, sobald der Musterdatensatz mindestens eine mittelfristige Anwendung erfahren hat, und auch nur dort, wo er uneingeschränkt verwendbar ist. Bislang ist also auch der Überblick über die Patienten nicht verbessert oder eine statistische Auswertung anhand des Musterdatensatzes gemacht worden. Dadurch, dass der Musterdatensatz in verschiedenen klinischen Bereichen unvollständig oder nicht anwendbar ist aufgrund der Zuordnungen (siehe Neurologie), besteht die Gefahr, dass er gar keine Anwendung findet bzw., dass keine oder falsche Zusatzinformationen entstehen. Wenn Erkrankungen nicht abbildbar sind, können auch keine Abrechnungsdaten generiert werden, so dass gar nicht mit dem Musterdatensatz gearbeitet werden kann.

Kommentar DIMDI zu den Kritikpunkten des B-Zentrums Neurologie des ZSE Bonn: „Am 04.07.2018 fand hierzu eine Besprechung mit dem Klinikdirektor der Neurologie und Mitarbeiterinnen sowie zwei Vertretenden des DIMDI in Bonn statt. Bezüglich des Kritikpunkts unbekannter oder sogar offensichtlich absurder Krankheitsentitäten wurden seitens des Klinikdirektors offensichtliche begriffliche Fehler von zwei Diagnosenbezeichnungen der Orphanet-Nomenklatur aufgezeigt. Diese wurden vom DIMDI in der Alpha-ID korrigiert und an Orphanet Deutschland zur Korrektur gemeldet. Bezüglich des Kritikpunkts der Unvollständigkeit der Ataxie-Entitäten legten die DIMDI-Mitarbeitenden zwei ausführliche Listen zu autosomal-dominanten sowie autosomal-rezessiven Ataxien vor. Diese zeigten, dass von 49 bei Orphanet gelisteten autosomal-dominanten Ataxien bereits 44 vom DIMDI bearbeitet wurden, die restlichen sollten bis zur nächsten Datei-Veröffentlichung folgen. Von 44 bei Orphanet aufgeführten autosomal-rezessiven Ataxien waren bereits 36 vom DIMDI bearbeitet, die restlichen sollten folgen. Dies wurde von seiten des Klinikdirektors als gut brauchbare Arbeitsgrundlage bewertet.“

7.3.4 Zwischenbericht aus dem ZSE Lübeck (vom ZSE Lübeck formuliert)

Das ZSE Lübeck weist von der Struktur ein definiertes A-Zentrum mit angegliederten B- bzw. C-Zentrumsmitgliedern auf (insgesamt 11 B-Zentren).

Im Universitätsklinikum Schleswig-Holstein (UKSH) wird AGFA-HealthCare ORBIS verwendet.

Für die Registrierung von Patienten mit Seltene Erkrankungen und die Prozesssteuerung wurde in den vergangenen Jahren eine MS Access-Datenbank entwickelt, welche die Kodierung mittels ICD-10-GM, Alpha-IDs und Orpha-Kennnummern ermöglicht. Bis zur Umstellung auf das Translate

NAMSE-Projekt Anfang 2018 wurden 2016-2017 ca. 300 Fälle mit Hilfe der Datenbank bearbeitet und seit der Umstellung ca. 120 Fälle innerhalb der neuen Datenbankumgebung.

Die Implementierung verlief unproblematisch. Die Alpha-ID-SE wurde in eine Tabelle konvertiert und als solche in die MS Access-Datenbank eingebunden. Die Tabelle kann bei Updates ohne Datenverlust mit geringem Aufwand durch die neue Version ersetzt werden. Etwas problematischer sind nachträgliche Änderungen in der Struktur der Alpha-ID-SE, zum Beispiel zusätzliche Felder, da dies weitere Änderungen in der Programmierung und auf den (Such-)Formularen zur Folge hat.

Bis Ende 2017 wurde im ZSE Lübeck die Alpha-ID-SE (zuletzt in der Version 2018) verwendet. Mit dieser Datei verlief die Kodierung von SE problemlos. Seit Anfang 2018 wird durch die Teilnahme am Translate NAMSE-Projekt ein neues Datenbanksystem verwendet, welches eine Weiterentwicklung der alten Datenbankanwendung darstellt. In diesem Datenbanksystem ist ebenfalls die aktuell gültige Alpha-ID-SE hinterlegt. Ziel ist es, eine bereits erprobte Vorlage mit definierten Anforderungskriterien zu schaffen, bevor die geplante Implementierung der Prozesse in Orbis erfolgt.

Bisher gab es einige Unklarheiten bei der Vollständigkeit der Alpha-ID-SE bei den Anwendern. Es sollte klarer herausgestellt werden, warum weniger Codes enthalten sind als in der Online-Orphanet-Nomenklatur. Als erster Schritt sollte nochmals auf das Manual zum Master file verwiesen werden. Hier ist detailliert erklärt, welche Codes in der Datei enthalten sind (<http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/06/Specification-and-implementation-Manual-for-the-Beta-Master-file-Draft.pdf>). Zudem soll versucht werden, einen Weg zu finden, um, ausgehend vom Musterdatensatz, auf alle Orpha-Kennnummern zugreifen zu können, ohne zwei Systeme separat bedienen zu müssen. Diese Diskussion wird auch im Rahmen der RD-ACTION geführt.

Bei der Kodierung wurde sowohl in der alten Datenbank als auch in der neuen Datenbank die zu kodierende Erkrankung entweder über Toplisten oder über Suchkriterien wie die Beschreibung der Erkrankung, den ICD-10-GM Kode oder die Orpha-Kennnummer gesucht. Am häufigsten werden die Toplisten und die Beschreibungen der Erkrankungen zur Kodierung verwendet. Das System schlägt dann verschiedene Diagnosen vor, aus denen der Kodierer auswählen kann. Nach der Auswahl der Diagnose können verschiedene zusätzliche, patientenbezogene Informationen erfasst werden, z.B. Diagnosestatus (Verdacht auf, gesichert, genetisch gesichert).

Die Kodierung hat sich aus Sicht der Koordinatoren bei leichter Bedienbarkeit gut an unserem und den anderen Translate NAMSE-Projektzentren etabliert.

In der hinterlegten Alpha-ID-SE wurden bisher selbstständig 6 Einträge zu Dystonien ergänzt, da diese vorher nicht detailliert genug kodiert werden konnten. Auch weitere Ataxien sind nicht adäquat mit der Alpha-ID-SE abzubilden. Hierzu hat das ZSE Lübeck auch eine Rückmeldung von Pädiatern aus Dresden erhalten, die nicht alle benötigten Codes finden konnten. Eine Rücksprache mit den ZSE Lübeck und Dresden sowie die anschließende Meldung der fehlenden Orpha-Kennnummern soll angeregt werden.

Für die statistische Auswertung ist die Identifizierung von Seltenen Erkrankungen über das Vorhandensein einer Orpha-Kennnummer sehr viel einfacher, als eigenständig eine ungenaue Zuordnung zu ICD-10-Kodes vorzunehmen, um diese dann filtern zu können. Der Orpha-Code stellt außerdem im System einen zusätzlichen Hinweis (Link) zu einer weiteren Informationsquelle (Orphanet) dar.

7.3.5 Zwischenbericht aus dem MKSE Magdeburg (vom MKSE vorgestellt und vom DIMDI zusammengefasst)

Das MKSE Magdeburg besteht aus einem Koordinierungszentrum mit einem ärztlichen Lotsen und insgesamt 21 B-Zentren. Genutzt wird das Krankenhausinformationssystem MEDICO. Innerhalb der Software wurde ein Merkmal zur personenbezogenen Statistik mittels Orphanet-Kennnummern eingeführt. Von Fachvertretenden wird im MEDICO-System des Uni-Klinikums Magdeburg die Kodierung

vorgenommen, um eine Statistik der stationären und ambulanten Versorgung der Seltenen Erkrankungen zu erhalten.

Nach dem Startworkshop (20./21. März 2017) hat das MKSE Kontakt zu ID (DIACOS) aufgenommen. Da die Orpha-Kennnummer lediglich ein weiteres Feld in der Benutzeroberfläche benötigt und sie ohne weitere erforderliche Schritte bei der Kodierung dokumentiert wird, ist die Anpassung der KIS-Oberfläche möglich gewesen. Die Umsetzung erfolgte mit dem nächsten Softwarerelease (November 2017). Es wurde der Musterdatensatz 2017 integriert.

Bei Diagnosestellung können nun alle benötigten Codes in einem Schritt in DIACOS wörtlich gesucht werden. Die Kodierenden müssen somit nur einen Suchvorgang starten, um nach der Auswahl des passenden Begriffs/Kodes den Patienten alle benötigten Codes zuzuordnen. Diese können wiederum für verschiedene Auswertungen verwendet werden. In der Vergangenheit wurde manuell eine Gegenüberstellung von dokumentierten SE-Behandlungsfällen in 2015 und 2016 erstellt. Es könnte nun auf Basis des neuen Feldes im KIS eine elektronische Auswertung erfolgen. Diese Zahlen sind dann aber aufgrund der bisher nicht konsequent durchgeführten Kodierung von Orpha-Kennnummern voraussichtlich noch nicht valide.

Die Nutzung der Kodierung mit Orpha-Kennnummern wird in den einzelnen Kliniken unterschiedlich stark angewendet. Es können theoretisch aber alle Ärztinnen und Ärzte anhand Orpha-Kennnummern kodieren, da der Einsatz bereits im Realsystem erfolgt. Von vielen Anwendenden kam bereits positives Feedback zu dieser neuen Möglichkeit.

Zwischen den Universitätskliniken Halle und Magdeburg gibt es einen Zusammenschluss. Die Uniklinik Halle verwendet, anders als das MKSE, Orbis als KIS. Inwiefern auch in Halle Orpha-Kennnummern kodiert werden können, bleibt vorerst noch offen und muss geklärt werden. Eine Kodierung von SE anhand der Orpha-Kennnummer in beiden Häusern ist jedoch angestrebt.

7.3.6 Zwischenbericht aus dem ZSE Würzburg (vom ZSE Würzburg formuliert)

Das ZSE Würzburg verfügt über 17 assoziierte B-Zentren und betreut zusammen mit dem A-Zentrum mehr als 4.000 Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Das Universitätsklinikum Würzburg nutzt als Krankenhausinformationssystem SAP mit ISH-med und hat bereits ein Dokument in SAP eingebunden, in das sowohl die ICD-10-GM Codes als auch die Alpha-ID und die Orpha-Kennnummer eingetragen werden können.

Der Musterdatensatz war bereits vor dem Projekt als PDF in der Softwarestruktur integriert. Er wurde zum manuellen Verschlüsseln verwendet. Für die Implementierung des Musterdatensatzes wurde eine Maske im SAP neu programmiert. Über diese Maske lassen sich unter anderem für die händische Eingabe die PDF-Dateien für die Kodierung öffnen. Die Maske erfasst auch, in welchem Typ-B-Zentrum der Patient betreut wird, wie die Diagnose im Klartext lautet und wie sicher sie ist. Der Aufwand der basalen Implementierung mit händischer Codierung in die bestehende IT-Infrastruktur war relativ schnell einzurichten. Der Aufwand, die Codierung an die allgemeine Kodierung im Klinikum anzugliedern (über Diacos) und dort eine automatische Kodierung von Orpha-Kennnummern zu erzeugen, ist hoch und noch nicht gelungen. Im ZESE A-Zentrum gelang es, durch regelmäßige Nutzung und kontinuierliche Evaluation/Kontrolle der Eingaben eine sehr vollständige Kodierung zu erreichen. Auch in ausgewählten B-Zentren, in denen Kodierassistenten eingesetzt sind, insbesondere auch die Zentren mit hohem Patientenaufkommen, ist die Umsetzung gut gelungen. In allen anderen B-Zentren sowie im Bereich der stationären Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen verlief die Implementierung eher nicht so gut. Daher konnte die Implementierung noch nicht in allen gewünschten Bereichen erfolgen. Es fehlen noch manche (neueren) B-Zentren sowie insbesondere der stationäre Bereich. Aufgrund des generell erhöhten administrativen Aufwands sind die Anwender (Kodierer, Ärzte) mit der Implementierung eher mäßig zufrieden.

Der Aufwand wird von ihnen aufgrund des generell erhöhten administrativen Aufwands als mäßig hoch beschrieben. Das Handling wäre bei kompletter Integration des Musterdatensatzes sicher viel einfacher.

Der Musterdatensatz könnte hinsichtlich der Vollständigkeit noch verbessert werden. Auch die automatisierte Übernahme von ICD-10 und Orphacodes sowie ggf. der Alpha-IDs bei der allgemeinen Kodierung funktioniert noch nicht optimal. Dies ist aufgrund der noch nicht umgesetzten automatischen Kodierung anhand ICD-10 und Orpha-Kennnummer noch ausbaufähig.

Die Qualität der Daten in Hinblick auf Vollständigkeit und Konsistenz ist relativ gut und verbessert sich stetig. Durch die bereits gewonnenen Daten können Analysen über die Anzahl der Patienten, die Art der Erkrankungen im Zentrum und Zuordnung zum Fachgebiet vorgenommen werden. Die statistische Auswertbarkeit der Daten hat sich somit verbessert. Dies ermöglicht z.B. einen besseren Überblick über das Patienten-Kollektiv.

Ein langfristiges Risiko der „doppelten Kodierung“ anhand des Musterdatensatzes könnten der erhöhte Arbeitsaufwand und die damit verbundene sinkende Motivation der Anwender sein, welche zum Unterlassen der Dokumentation führen kann. Es muss dringend möglichst viel automatisiert werden. Außerdem könnte es durch die „doppelte Kodierung“ zu Inkongruenzen kommen. Aus Sicht unserer Kodierabteilung gibt es auch noch das Risiko, dass eine doppelte Kodierung zu unterschiedlichen ICD-10-Codes im System führen könnte, was für Abrechnungsfragen, statistische Auswertungen etc. ein Problem darstellen kann.

7.3.7 Abschlussworkshop

Am 05.11.2018 fand im DIMDI der Abschlussworkshop mit Vertretenden des DIMDI, der vier Testzentren sowie der Medical Informatics Group (MIG) der Universitätsklinik Frankfurt statt.

Die Vertretenden des DIMDI berichteten zunächst über den aktuellen Stand der Datei sowie über den Abschluss des europäischen Projektes RD-Action.

Anschließend berichteten die Vertretenden der vier Testzentren abschließend anhand der Fragen des Fragebogens aus dem Startworkshop über ihre Resultate der Testphase.

Schließlich wurden die Ergebnisse der Testzentren zusammengeführt und dienten als Basis für die Erstellung einer gemeinsamen Empfehlung zur weiteren Verwendung der Datei Alpha-ID-SE.

Die Vertretenden der Medical Informatics Group (MIG) der Universitätsklinik Frankfurt berichteten schließlich über die Anforderungen der Medizininformatik-Initiative an die Kodierung von SE im Kontext von aktuellen und geplanten Projekten der Initiative.

Abschließend wurden Eckpunkte für die Erstellung der Schulungsmaterialien erarbeitet, welche in den folgenden Monaten vom DIMDI unter Mitarbeit der Testzentren entwickelt wurden. Hierzu zählen eine Empfehlung zur Implementierung der Alpha-ID-SE, ein Flyer „Datei zur Kodierung Seltener Erkrankungen – Hinweise für Kodierende“, ein Flyer „Datei zur Kodierung Seltener Erkrankungen – Hinweise für Softwarehersteller“ sowie eine Schulungspräsentation für Kodierende.

Die detaillierten Inhalte des Abschlussworkshops können der Anlage 9 entnommen werden.

7.3.8 Abschlussbericht aus dem ZSE Bonn (vom ZSE Bonn formuliert)

Das ZSE Bonn hat während der Testphase folgende Meilensteine absolviert: im Juni 2017 erfolgte die erste Implementierung des zur Verfügung gestellten Katalogs. Im Dezember 2017 erfolgte die Installation des Katalogs aus der Datei Alpha-ID-SE 2018. Eine intensive Testphase, welche das A-Zentrum

und die B-Zentren des ZSE involvierte, schloss sich im Zeitraum Januar bis Oktober 2018 an. Im Oktober 2018 erfolgte die Installation des Musterdatensatzes 2019.

Der Katalog wurde im DRG-Workplace hinterlegt. In einem Suchformular kann entweder die komplette ICD-10-Liste geöffnet werden, oder mit einem Suchbegriff auf Diagnosenbezeichnungen vorbelegt und dann die Suche initiiert werden. Der Orphacode kann in der Krankengeschichte als vidiertes Formular dargestellt werden.

Wie beurteilen Sie den Aufwand der Implementierung des Musterdatensatzes für Ihr Zentrum?

Eine einfache Implementierung in das KIS (Orbis) ist möglich. Die Hilfe der IT-Abteilung der Klinik ist notwendig. Auch Updates des Musterdatensatzes lassen sich problemlos installieren.

In welchen Bereichen lief die Implementierung gut bzw. sehr gut?

Die Implementierung lief in allen Bereichen sehr gut. Durch die zentrale Installation des Musterdatensatzes in das Orbis kann der Datensatz von allen Abteilungen genutzt werden.

In welchen Bereichen lief die Implementierung weniger gut bzw. konnte nicht erfolgen?

In keinem Bereich gab es bei der Implementierung Probleme, da der Musterdatensatz zentral im Orbis installiert wurde.

*Sind die Anwendenden (Kodierer*innen/ Ärzte und Ärztinnen) mit der Implementierung zufrieden?*

Die Anwendung lässt sich einfach und intuitiv verwenden. Sowohl das A-Zentrum als auch die B-Zentren des ZSEB nutzen den Musterdatensatz zur Kodierung.

Einige Erkrankungen fehlen allerdings im Datensatz. Beispiele von Anwender-Rückmeldungen sind:

- „Bei den „Frontotemporal-Demenzen“ braucht man aus meiner Sicht dringend eine Differenzierung in die Verhaltensvariante (behaviorale Variante der FTD) und den Sprachvarianten.“

- „Ich habe die Orphanet-Kodierung getestet und all unsere Entitäten gefunden, außer der „Multiplen Epiphysären Dysplasie“ (Polyepiphysäre Dysplasie, Dysplasia epiphysaria multiplex, Dysostosis epiphysaria). Die sollte man noch als eigene Entität aufnehmen. Ansonsten funktioniert die Kodierung.“

- „Habe die wichtigen Diagnosen durchgeschaut. Sie sind erfasst, aber zum Teil mit einem lange veralteten Namen, wie z.B. für Granulomatose mit Polyangiitis steht noch Wegener Granulomatose, bei Eosinophiler Granulomatose mit Polyangiitis steht noch Churg-Strauss Vaskulitis. Könnte man diese Namen ändern? Ganz fehlt die Entität der IgG4-assoziierten Erkrankung und der Morbus Behcet, welche wenn möglich unbedingt ergänzt werden sollten.“

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

Bei der Nutzung erfolgt eine automatische Kodierung anhand der ICD-10-GM und der Orpha-Kennnummer.

Liefert der Musterdatensatz alle für Sie relevanten Informationen? (Falls nein, bitte kurz erläutern)

Der Musterdatensatz liefert prinzipiell alle für uns relevanten Informationen. Allerdings ist er für einige Fachbereiche noch nicht ausführlich genug.

Wie beurteilen Sie die Qualität der Daten in Hinblick auf Vollständigkeit und Konsistenz?

Aufgrund der Unvollständigkeit der Orpha-Datenbank ergeben sich auch fehlende Einträge im DIMDI-Musterdatensatz. Ergänzungen wären wünschenswert.

Welche Analysen können mittels der gewonnenen Daten durchgeführt werden?

Ausgewertet werden könnten die Eingaben der am ZSEB angeschlossenen B-Zentren (spezifische Diagnosen). Die Gesamtzahl von SE am Standort können ausgewertet werden. Kosten-/Nutzenanalysen können im Abgleich mit der DRG durchgeführt werden. Patienten können spezifisch für Studien rekrutiert werden.

Hat sich die statistische Auswertung verbessert?

Eine Aussage zur Verbesserung der statistischen Auswertung lässt sich aktuell noch nicht treffen, erste Analysen werden gerade am Standort begonnen.

Ist ein besserer Überblick über das Patientenkollektiv möglich?

Ja, durch die spezifische Auswertemöglichkeit können Patientenkollektive gefunden und beispielsweise für Studien rekrutiert werden.

Welche langfristigen Risiken birgt die „doppelte Kodierung“ anhand des Musterdatensatzes Ihrer Meinung nach?

Aus unserer Sicht birgt sie keine langfristigen Risiken.

Würden Sie die dauerhafte Implementierung des Musterdatensatzes als Grundlage zur Kodierung empfehlen? Wenn ja, wie? (freiwillig, verbindlich, ...)

Die Implementierung des Musterdatensatzes sollte verbindlich werden. Hierdurch ergibt sich eine bessere Übersicht über die Versorgungssituation von Menschen mit SE. Durch den Austausch zwischen Standorten kann sich das Patientenkollektiv verschiedener Erkrankungen erhöhen und so zentrenübergreifende Studien ermöglicht werden. Auch die Frage: „selten oder nicht?“ wird sich bei bestimmten Erkrankungen beantworten lassen.

Kommentar DIMDI zu den erwähnten Rückmeldungen: *„Der Wunsch nach Aufnahme der Entitäten Frontotemporal-Demenzen mit differenzierten Formen, multiple epiphysäre Dysplasie, Morbus Behcet und verschiedene IgG4-assoziierte Entitäten hatte das DIMDI bereits im Vorfeld aus den B-Zentren des ZSE Bonn erreicht. Diese waren bereits in die Version 2019 der Alpha-ID-SE aufgenommen worden. Auch die aktuellen Begriffe „Granulomatose mit Polyangiitis“ und „Eosinophile Granulomatose mit Polyangiitis“ waren bereits hinzugefügt worden oder wurden noch ergänzt.“*

7.3.9 Abschlussbericht aus dem ZSE Lübeck (vom ZSE Lübeck formuliert)

Wie beurteilen Sie den Aufwand der Implementierung des Musterdatensatzes für Ihr Zentrum?

Die Implementierung in eigene Softwareentwicklungen (Access-Datenbank-Anwendungen) ist mit geringem Aufwand möglich. Folgende Faktoren erhöhen den Aufwand (teils erheblich): Kodieren mit mehreren Listen (parallel).

In welchen Bereichen lief die Implementierung gut bzw. sehr gut?

Im Bereich der Leistungserfassung der neurologischen Spezialsprechstunden, sowie der ehemaligen Patientenverwaltung des ZSE Lübeck (bis Ende 2017) lief die Implementierung sehr gut.

In welchen Bereichen lief die Implementierung weniger gut bzw. konnte nicht erfolgen?

Die Implementierung im KIS (AGFA Orbis) konnte bisher nicht erfolgen. Zurzeit gibt es erneute Gespräche zur Implementierung des Musterdatensatzes in Orbis.

*Sind die Anwendenden (Kodierer*innen/ Ärzte und Ärztinnen) mit der Implementierung zufrieden?*

Die Kodierung funktioniert nach einer kurzen Schulung in der Regel problemlos. Ein Thema insbesondere für Ärztinnen und Ärzte: die Kodierungstiefe der Orpha-Kodierung nicht ausreichend. Einzelne Erkrankungen können in der Online-Orpha-Liste gefunden werden, aber nicht im Musterdatensatz.

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

Es erfolgt eine automatische Kodierung anhand ICD-10 und Orpha-Kennnummer. Die Suche erfolgt über Toplisten oder Beschreibung / ICD-10-Kode / Orphanummer.

Liefert der Musterdatensatz alle für Sie relevanten Informationen? (Falls nein, bitte kurz erläutern)

Alle für uns relevanten Informationen sind enthalten: ICD-10, Orpha-Kennnummer (Kodierungstiefe begrenzt), AlphaID für einfachere Kodierung (Synonyme).

Wie beurteilen Sie die Qualität der Daten in Hinblick auf Vollständigkeit und Konsistenz?

Viele Anwender wünschen sich die vollständige Orpha-Liste, um alle Diagnosen, die auch auf der Orpha-Homepage zu finden sind, kodieren zu können.

Welche Analysen können mittels der gewonnenen Daten durchgeführt werden?

Seltene Erkrankungen können über die Orpha-Kennnummer besser statistisch ausgewertet werden. Zuvor konnten diese nur grob über einen ICD-10 Code und händisch herausgefiltert werden.

Hat sich die statistische Auswertung verbessert?

Seltene Erkrankungen können genauer und einfacher ausgewertet werden.

Ist ein besserer Überblick über das Patientenkollektiv möglich?

Es ist ein besserer, aber vor allem schnellerer und einfacherer Überblick möglich (Orpha-Kennnummer filtern).

Welche langfristigen Risiken birgt die „doppelte Kodierung“ anhand des Musterdatensatzes Ihrer Meinung nach?

Bei Verwendung einer Kodierungsliste (alpha_id_se): keine Risiken

Bei mehreren Kodierungslisten, die parallel verwendet werden: die Datenqualität nimmt möglicherweise ab, wenn z.B. eine SE nicht mehr als selten eingestuft wird oder eine Erkrankung zur SE wird (Wechsel zwischen Kodierungslisten).

Würden Sie die dauerhafte Implementierung des Musterdatensatzes als Grundlage zur Kodierung empfehlen? Wenn ja, wie? (freiwillig, verbindlich, ...)

Eine verbindliche Lösung wäre vorteilhafter. Sie macht Datenaustausch und vergleichende Statistik möglich. Eine freiwillige Lösung ermöglicht nur lokale Statistik/Auswertungen.

7.3.10 Abschlussbericht aus dem ZSE Würzburg (vom ZSE Würzburg formuliert)

Wie beurteilen Sie den Aufwand der Implementierung des Musterdatensatzes für Ihr Zentrum?

Die basale Implementierung mit händischer Codierung war relativ schnell einzurichten.

Der Aufwand, die Codierung an die allgemeine Kodierung im Klinikum anzugliedern (Diacos) und dort eine automatische Kodierung von Orpha-Codes zu erzeugen ist hoch. Die automatische Kodierung ist noch nicht umgesetzt.

In welchen Bereichen lief die Implementierung gut bzw. sehr gut?

Im ZESE A-Zentrum gelang es, durch regelmäßige Nutzung und kontinuierliche Evaluation/Kontrolle der Eingaben eine vollständige Kodierung zu erreichen. In ausgewählten B-Zentren, in denen Kodierassistenten eingesetzt sind (Zentren mit hohem Patientenaufkommen), ist die Umsetzung gut gelungen.

In welchen Bereichen lief die Implementierung weniger gut bzw. konnte nicht erfolgen?

In B-Zentren ohne Kodierassistenten mit niedrigem Patientenaufkommen. Im Bereich der stationären Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen wird kaum kodiert. Dies sollte sich durch kommende Zentrumszuschläge ändern.

*Sind die Anwendenden (Kodierer*innen/ Ärzte und Ärztinnen) mit der Implementierung zufrieden?*

Die Zufriedenheit ist mäßig aufgrund des generell erhöhten administrativen Aufwands. Die fehlende Automatisierung schafft „hohe Hürden“. Schulungen und regelmäßige Erinnerung der Anwender sind notwendig.

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

Bisher leider noch nicht.

Wie beurteilen Sie die Qualität der Daten in Hinblick auf Vollständigkeit und Konsistenz?
Sie ist gut und es wird immer besser!

Welche Analysen können mittels der gewonnenen Daten durchgeführt werden?
Die Analyse der Anzahl der Patienten, der Art der Erkrankungen im Zentrum sowie die Zuordnung zum Fachgebiet.

Hat sich die statistische Auswertung verbessert?
Ja, deutlich.

Ist ein besserer Überblick über das Patientenkollektiv möglich?
Ja, jedoch fehlende Vollständigkeit (B-Zentren, Stationen).

Welche langfristigen Risiken birgt die „doppelte Kodierung“ anhand des Musterdatensatzes Ihrer Meinung nach?

Ein höherer Arbeitsaufwand und damit sinkende Motivation der Anwender, welche zum Unterlassen der Dokumentation führen kann. Außerdem könnte es durch „doppelte Kodierung“ zu Inkongruenzen kommen. Aus Sicht unserer Kodierabteilung gibt es auch noch das Risiko, dass eine doppelte Kodierung zu unterschiedlichen ICD-10-Codes im System führen könnte, was für Abrechnungsfragen, statistische Auswertungen etc. ein Problem darstellen kann.

Würden Sie die dauerhafte Implementierung des Musterdatensatzes als Grundlage zur Kodierung empfehlen? Wenn ja, wie? (freiwillig, verbindlich, ...)

Ja, auf jeden Fall! Verpflichtend und vollständig für das A-Zentrum. Verpflichtend für B-Zentren und Stationen entsprechender Fachabteilungen mit Zentrumszuschlägen. Freiwillig für andere B-Zentren im Sinne einer „Soll“-Bestimmung als Benchmark und zur Weiterentwicklung.

7.3.11 Abschlussbericht aus dem MKSE Magdeburg (vom MKSE Magdeburg formuliert)

Wie beurteilen Sie den Aufwand der Implementierung des Musterdatensatzes für Ihr Zentrum?

Die ICD10-Kodierung im Medico erfolgt vom Controlling, d.h. nicht ärztlich. Plan: über jede Klinik wird der Orphanet-Code im Entlassungsbrief ärztlich festgelegt. Notwendig ist Dienstanweisung und Schulung der Ärzte.

In welchen Bereichen lief die Implementierung gut bzw. sehr gut?

Im Medico wurde eine zusätzliche Spalte `Merkmal` SE im Januar 2017 eingerichtet. Motivierte Fachärzte kodieren OrphaNet-Code personenbezogen.

In welchen Bereichen lief die Implementierung weniger gut bzw. konnte nicht erfolgen?

Nur 9 von 35 Kliniken/Abteilungen kodieren mit OrphaNet-Code. Problem: ICD10-Kodierung im Medico erfolgt vom Controlling, d.h. nicht ärztlich.

*Sind die Anwendenden (Kodierer*innen/ Ärzte und Ärztinnen) mit der Implementierung zufrieden?*

Die Kodierung erfolgt über die zusätzliche Spalte `Merkmal` SE. Diagnosen: 175, Patientenzahl: 413.

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

Über Diacos erfolgt die Freitextrecherche im implementierten Musterdatensatz.

Liefert der Musterdatensatz alle für Sie relevanten Informationen? (Falls nein, bitte kurz erläutern)

Noch nicht, da nur etwa 50% der Orpha-Codes bisher im Musterdatensatz enthalten sind.

Weitere Aufnahme von relevanten Nummern in Musterdatensatz erforderlich. Am Uniklinikum Dresden wurde 2017 Orpha-Kodierung verbindlich eingeführt, dabei aber Musterdatensatz nicht ausreichend.

Wie beurteilen Sie die Qualität der Daten in Hinblick auf Vollständigkeit und Konsistenz?

Die Kodierung ist rückläufig: 2014-660, 2015-318, 2016-310, 2017-239.

Welche Analysen können mittels der gewonnenen Daten durchgeführt werden?

Bisher wurden Analysen zu Diagnosen, Kliniken, Betreuung stationär/teilstationär/ambulant auf der Basis der unvollständig (9/35) erhobenen Daten durchgeführt. Möglichkeit mit anderen Miracum-Standorten: Abfragen.

Hat sich die statistische Auswertung verbessert?

Noch nicht beurteilbar.

Ist ein besserer Überblick über das Patientenkollektiv möglich?

Ja, bisher waren nur wenige `private` Register vorhanden. Aktuell wurde eine Zusage von Cerner/Medico zur Zusammenarbeit bei der Auswertung angeboten.

Welche langfristigen Risiken birgt die „doppelte Kodierung“ anhand des Musterdatensatzes Ihrer Meinung nach?

Bei Umsetzung der Kodierung über den Musterdatensatz erfolgt simultan mit ICD10 die Kodierung der Orphanet-Nummer. Mehraufwand bisher bei personenbezogener Kodierung nur einmalig gegeben.

Würden Sie die dauerhafte Implementierung des Musterdatensatzes als Grundlage zur Kodierung empfehlen? Wenn ja, wie? (freiwillig, verbindlich, ...)

Ja.

Sie sollte verbindlich als Anordnung durch Ärztlichen Direktor erfolgen, wie im Beispiel des Universitätsklinikums Dresden umgesetzt.

7.4 Entwicklung von Schulungsmaterialien für die Einführung der Alpha-ID-SE/des Musterdatensatzes in die Routineversorgung

Im Rahmen des Abschlussworkshops wurden seitens der Teilnehmenden der vier Testzentren Art und Inhalte der Schulungsmaterialien festgelegt. Das DIMDI entwickelte daraufhin einen Entwurf, der von den Testzentren geprüft und kommentiert wurde. Die Kommentare flossen in die finalisierten Dokumente ein.

Entwickelt wurden ein Flyer zur Verwendung der Alpha-ID-SE für Kodierende (siehe Anhang 14.21), ein Flyer zur Verwendung der Alpha-ID-SE für Softwarehersteller (siehe Anhang 14.22) sowie eine Schulungspräsentation für Kodierende (siehe Anhang 14.23).

Weiterhin wurde eine Empfehlung zur Implementierung der Datei Alpha-ID-SE erarbeitet (siehe Anhang 14.24).

Die Flyer wurden im Rahmen von Veranstaltungen (z.B. NAKSE-Konferenz, Berlin, September 2019) und gezielt an potentielle Anwendende verteilt, wie z.B. die Teilnehmenden der Medizininformatik-Initiative.

7.5 Test-Übersetzung und Bereitstellung der deutschsprachigen Orphanet-Nomenklatur

Nach Unterzeichnung der Übersetzungslizenz konnte das DIMDI fünf Übersetzungszyklen im Rahmen des Projektes abschließen.

Für den Übersetzungsprozess wurde laut Übersetzungslizenz eine Datei benötigt, die nur über einen internen Server Orphanets heruntergeladen werden kann. Diese Datei enthält alle Einträge, die zum Zeitpunkt des Herunterladens bei Orphanet online zu finden sind. Neben Vorzugsbegriffen und Synonymen sind auch Suchwörter und eine spezielle interne ID (sog. PatID) enthalten. Ohne diese Datei war es nicht möglich, die Übersetzung nach den vorgeschriebenen Prozessen und im geforderten Zeitraum durchzuführen. Das DIMDI hatte sich von Orphanet Frankreich die Erlaubnis eingeholt, diese

spezielle Datei von Orphanet Hannover zur Verfügung gestellt zu bekommen. Das DIMDI selbst hatte trotz entsprechendem Lizenzvertrag keinen Zugriff auf die Datei auf dem Orphanet-internen Server.

Im ersten Übersetzungszyklus erfolgte zunächst eine Übersetzung der Created Diseases-Liste sowie eines 50 Einträge umfassenden Ausschnitts der Modified Diseases-Liste durch das DIMDI mit Prüfung durch Orphanet Hannover, um den Arbeitsprozess zu verifizieren. Die Rückmeldungen von Orphanet Hannover wurden in einer Telefonkonferenz besprochen. Als Resultat überarbeitete das DIMDI einige der rückgemeldeten Begriffe und vervollständigte die Liste der Modified Diseases. Der erste Abstimmungs- und Übersetzungszyklus zeigte noch einige Schwächen, die durch gemeinsame Diskussion der Beteiligten optimiert werden konnten.

Die Durchführung der Übersetzung sowie die Abstimmung mit Orphanet Hannover gelangen in den Zyklen 2-5 sehr gut. Änderungen und Korrekturvorschläge waren eindeutig identifizierbar. Der Umfang der fünf Übersetzungszyklen mit gemeldeten neuen und geänderten Einträgen, vom DIMDI fertig übersetzten Einträgen und Rückmeldungen zur Übersetzung durch Orphanet Hannover kann der untenstehenden Tabelle 1 entnommen werden. Hierbei ist zu erwähnen, dass es sich bei mehr als 90% der von Orphanet Hannover rückgemeldeten Begriffe um formale Differenzen handelte (Beispiel: DIMDI: Primäre Mastzellaktivierungs-Erkrankung; Orphanet Hannover: Mastzellaktivierungskrankheit, primäre). Dies hat mit der in den Vorjahren geübten Praxis der formalen Darstellung von Krankheitsbegriffen der deutschen Orphanet-Nomenklatur zu tun, die teilweise von der englischen Nomenklatur abweicht. Inhaltliche Differenzen waren selten und machten weniger als 10% der Rückmeldungen aus. Diese ließen sich in der Regel in einer Telefonkonferenz in beidseitiger Übereinstimmung lösen. Konnte im Einzelfall keine Einigkeit gefunden werden, wurde abschließend das Votum des wissenschaftlichen Beirats der Medizinischen Hochschule Hannover akzeptiert, welches in der Regel dem DIMDI-Vorschlag entsprach. Die abschließend konsentierten Übersetzungsdateien wurden unter Kenntnisnahme des DIMDI von Orphanet Hannover an Orphanet Frankreich weitergeleitet.

Die Bearbeitung der Modified Disease-Listen von Orphanet wurde vom DIMDI parallel dazu genutzt, Änderungen von Begriffen und damit verbundene eventuelle neue Entitätsdefinitionen der jeweiligen SE in der Orphanet-Nomenklatur mit bereits in der Alpha-ID-SE enthaltenen Einträgen abzugleichen. Dies ermöglichte eine weitere Aktualisierung der Datei jenseits der unter 6.1 beschriebenen Aktualisierungsprozesse.

Während der Arbeit mit der Orphanet-Datenbank vom DIMDI identifizierte Übersetzungsfehler/Rechtsschreibfehler der deutschen Orphanet-Nomenklatur wurden darüber hinaus regelmäßig an Orphanet Hannover zurückgemeldet und dort zügig auf der Orphanet-Webseite korrigiert.

Insgesamt war der Arbeitsaufwand für das DIMDI bezogen auf die Übersetzungsarbeit nicht unerheblich, u.a. wegen des weiterhin bestehenden Abstimmungsaufwandes mit Orphanet Deutschland. Der Anteil der qualitativen Verbesserung der Übersetzung, gemessen am Gesamtaufwand, wurde vom DIMDI als nicht ausreichend signifikant angesehen. Den erhofften Zeitgewinn im Hinblick auf den gesamten Bearbeitungsprozess der SE-Entitäten der Orphanet-Nomenklatur konnte das DIMDI in der Konstellation des mehrstufigen Abstimmungsprozesses mit Orphanet Deutschland nicht feststellen. Somit kann aus Sicht des DIMDI eine Fortsetzung der Übersetzungstätigkeit in der im Projekt durchgeführten Arbeitsweise in zwei getrennten Organisationen unter Aspekten einer positiven Aufwand-Nutzen-Relation nicht empfohlen werden.

Tabelle 1: Aufstellung zu Einträgen und Rückmeldungen der durchgeführten Übersetzungszyklen

	Created diseases-Zyklus 1	Created diseases-Zyklus 2	Created diseases-Zyklus 3	Created diseases-Zyklus 4	Created diseases-Zyklus 5	Created diseases-Gesamt
Gemeldete Einträge von Orphanet Frankreich	85	156	93	228	76	638
Von DIMDI übersetzte Einträge	87	159	96	228	82	652
Rückmeldungen von Orphanet Hannover zur Übersetzung	10 (11,5%)	47 (29,6%)	38 (39,6%)	88 (38,6%)	12 (14,6%)	195 (29,9%)
	Modified diseases-Zyklus 1	Modified diseases-Zyklus 2	Modified diseases-Zyklus 3	Modified diseases-Zyklus 4	Modified diseases-Zyklus 5	Modified diseases-Gesamt
Gemeldete Einträge von Orphanet Frankreich	445	835	714	564	513	3.071
Von DIMDI übersetzte Einträge	340	590	279	344	298	1.851
Rückmeldungen von Orphanet Hannover zur Übersetzung	75 (22,1%)	171 (29,0%)	62 (22,2%)	66 (19,2%)	85 (28,5%)	459 (24,8%)

Der Bericht von Orphanet Hannover über die geleisteten Arbeiten befindet sich in Anlage 5.

7.6 Empfehlungen zur weiteren Verwendung des Datensatzes zur verknüpften Kodierung von Seltenen Erkrankungen

Die zusammengeführten Erfahrungen und Testresultate der beteiligten ZSE führten zu einer gemeinsamen Empfehlung zur weiteren Verwendung der Alpha-ID-SE und wurde dem BMG zum Jahreswechsel 2018/2019 zur Verfügung gestellt. Die Empfehlungen lauteten wie folgt:

„

1) Die teilnehmenden Testzentren empfehlen eine Weiterführung der Bereitstellung der erweiterten Alpha-ID, bestehend aus der Verknüpfung von ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer

Die Implementierung der erweiterten Alpha-ID zur verknüpften Kodierung war aus technischer Sicht möglich und das zur Verfügung gestellte Dateiformat war strukturell zufriedenstellend. Im ZSE Bonn konnte die Implementierung zur automatisierten Verwendung im KIS-System klinikübergreifend bereits erfolgreich umgesetzt werden. In weiteren ZSE gelang die Implementierung im Rahmen individueller Datenbanklösungen.

Die Vertreter und Vertreterinnen der Testzentren sind sich über die Chancen und den Nutzen einig, die die spezifische Kodierung von SE bietet: die hiermit erreichte Sichtbarkeit von SE führt zu repräsentativen Fallzahlen, welche eine Grundlage u.a. für die epidemiologische Forschung darstellen können. Weiterhin wird die Rekrutierung geeigneter Probanden und Probandinnen zu SE-Studien (prospektiv, retrospektiv) ermöglicht, welche Diagnostik und Therapie von SE verbessern können. Auch schafft die verknüpfte Kodierung die Grundlage zur Durchführung von Kosten-Nutzen-Analysen, welche im Einzelfall von erheblicher Bedeutung für die Zentrumsfinanzierung sein können.

Die Testzentren wünschen ausdrücklich die weitere Bereitstellung der erweiterten Alpha-ID, die für die spezifische Kodierung von SE benötigt wird. Als von besonderer Bedeutung ist die zunehmende Vervollständigung des Datensatzes anzusehen.

Die Verwendung der verknüpften Kodierung von SE ist dann besonders effizient, wenn eine Implementierung des Datensatzes am Ort der Routinekodierung erfolgt und die Möglichkeit der personenbezogenen Kodierung genutzt werden kann.

2) Die teilnehmenden Testzentren empfehlen eine verpflichtende Anwendung der Kodierung Seltener Erkrankungen mittels ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in Zentren für Seltene Erkrankungen

Diese Verpflichtung soll für A-, B- und C-Zentren eines ZSE gleichermaßen gelten. Sie ermöglicht die repräsentative Erfassung aller SE eines ZSE und kann damit als Grundlage für einen besseren standortübergreifenden Datenaustausch sowie eine zuverlässige statistische Auswertung von SE dienen. Die Zentren sind sich einig darüber, dass das gesamte Patientenkollektiv auf diese Weise besser, schneller und einfacher erfasst werden und sich damit die Versorgungssituation von Menschen mit SE verbessern kann.

Eine verpflichtende Anwendung in ZSE könnte auch im Sinne einer Qualitätssicherung bezüglich der ZSE-Zertifizierungsprozesse von Bedeutung sein.

Eine flächendeckende Verpflichtung der verknüpften Kodierung außerhalb der ZSE wird bisher jedoch nicht empfohlen.

3) Die teilnehmenden Testzentren empfehlen, den Nutzen der verknüpften Kodierung für weitere Anwendungsbereiche zu prüfen

Die teilnehmenden Testzentren schlagen weitere mögliche Einsatzgebiete der verknüpften Kodierung vor, die es zu evaluieren gilt. Dazu zählen die Speicherung von Orpha-Kennnummern auf der elektronischen Gesundheitskarte bzw. dem Notfallausweis sowie auf dem Arzt-/Entlassbrief. Dies würde die Transparenz der SE eines Patienten im diagnostischen und therapeutischen Umfeld erhöhen und die Gefahr von Fehlbehandlungen reduzieren.

Eine regelmäßig aktualisierte erweiterte Alpha-ID kann außerdem vorteilhaft für die Weiterentwicklung des SE-Atlas sein. Hierdurch wird die Zuführung von Patienten und Patientinnen mit SE an spezialisierte ZSE unterstützt.

Darüber hinaus kann die Nutzung der erweiterten Alpha-ID für die vom BMBF geförderte Medizin-informatik-Initiative von Bedeutung sein, um als Basis für diverse Anwendungen im Roll-Out SE des MIRACUM-Konsortiums zu dienen (SE-Diagnoseunterstützung, Identifizierung von Referenzfällen, Demonstratorstudie).

Auch für den Nachweis der Behandlung eines speziellen Patientenkollektivs, etwa gegenüber Krankenkassen, könnte die Kodierung mit Orpha-Kennnummern verwendet werden, beispielsweise im Zusammenhang mit möglichen Zentrumszuschlägen für ZSE.

4) Berücksichtigung der Empfehlungen aus der europäischen Joint Action „RD-Action“

Im Rahmen der RD-Action wurden Empfehlungen und Richtlinien für eine vergleichbare Kodierung von SE in den EU-Mitgliedsstaaten entwickelt. Diese stellen die Basis für die Erhebung europäischer epidemiologischer Daten und eine Verbesserung der Forschung und Therapie von SE dar. Der im Projekt verwendete Datensatz zur verknüpften Kodierung berücksichtigt diese Empfehlungen und Richtlinien der RD-Action.

Insbesondere die empfohlene Verwendung des „Masterfile for statistical reporting with Orphacodes“, der einen für Klassifikationssysteme verwendbaren Auszug von Entitäten aus der multihierarchischen

Orphanet-Datenbank darstellt, wird als Basis für die Aufnahme der SE in den Datensatz der verknüpften Kodierung genutzt. Da die Orphanet-Datenbank im Hinblick auf Änderungen und Aufnahme neuer Entitäten einen hochdynamischen Charakter besitzt, ist eine jährliche Aktualisierung des „Masterfile for statistical reporting with Orphacodes“ notwendig und wird von den Mitgliedern der RD-Action empfohlen.

Risiko: Die jährliche Bereitstellung des „Masterfile for statistical reporting with Orphacodes“ soll von Orphanet generiert werden. Eine verbindliche Vereinbarung besteht hierzu bisher nicht.

5) Das DIMDI empfiehlt, die Übersetzungsarbeit der deutschsprachigen Orpha-Nomenklatur durch das DIMDI nicht fortzusetzen

Das Ziel, durch eine Vermeidung der unterschiedlichen Herangehensweisen und Arbeitszyklen der beteiligten Organisationen zugunsten der Durchführung in einer einzelnen Organisation einen Zeitgewinn zu generieren, konnte aus Sicht des DIMDI nicht erreicht werden. Die Prüfung der DIMDI-Übersetzung durch Orphanet Hannover führte jeweils zu Differenzen in Höhe von ca. 25-30% der Begriffe. In mehr als 90% der Fälle waren formale Gründe die Ursache der Differenzen, was einen aufwendigen Abstimmungsprozess erforderte. Abschließend entscheidungsbefugt ist laut Vertrag Orphanet Deutschland. Hierauf wurde bei der Vertragsschließung von Orphanet Frankreich bestanden.

Dennoch wurde ein Qualitätsgewinn der Übersetzungsarbeit seitens des DIMDI festgestellt. Die wenigen Abstimmungsfälle aus inhaltlichen Gründen wurden durch den Wissenschaftlichen Beirat von Orphanet Hannover evaluiert, wobei fast ausnahmslos den Vorschlägen des DIMDI gefolgt wurde. Dieser Qualitätsgewinn steht aus Sicht des DIMDI jedoch nicht im Verhältnis zum Zeitaufwand der Übersetzungs- und Abstimmungsarbeiten.

Risiko: Als Risiko für die langfristige Gewährleistung der Übersetzungstätigkeit durch Orphanet Hannover muss die nicht langfristig gesicherte Finanzierung dieser Arbeiten angesehen werden.

Schlussbemerkung:

Im Falle einer weiteren Verwendung der verknüpften Kodierung von SE über das Projektende hinaus ist zu berücksichtigen, dass zur Aufrechterhaltung einer erweiterten Alpha-ID ein kontinuierlicher Pflegeaufwand notwendig ist.

Aufgrund der hohen Dynamik der Orphanet-Datenbank und der damit verbundenen Orpha-Kennnummern im Hinblick auf Ergänzungen neuer SE, Änderungen der Entitätsinhalte und -begrifflichkeiten oder Entfernung von Entitäten ist mit der Notwendigkeit zahlreicher Anpassungen zu rechnen. Das DIMDI schätzt, dass hierfür ein Aufwand von 0,5 VZÄ einer wissenschaftlichen Mitarbeiterin/eines wissenschaftlichen Mitarbeiters dauerhaft notwendig ist. Es ist abzuwägen, ob diese Verwendung von Bundesmitteln dauerhaft gerechtfertigt ist, wenn keine verpflichtende Anwendung der verknüpften Kodierung zumindest in den ZSE angestrebt wird.“

Im Nachgang zu der Übersendung der Empfehlung wurde durch das NAMSE die Verwendung der Datei als Kernkriterium für A- und B-Zentren für SE in den NAMSE-Anforderungskatalog aufgenommen. Auch wurde im Rahmen der Medizininformatik-Initiative ein Projekt beantragt, in dem die Alpha-ID-SE als Kernelement zur Anwendung kommen soll. Dieses Projekt soll in den Jahren 2020 bis 2022 durchgeführt werden.

Somit ist die weitere Bereitstellung der Datei zumindest bis zur Einführung der ICD-11 geboten. Um die Anwendenden in ausreichendem Umfang zur Anwendung beraten zu können und um die Anforderungen von Anpassungen, die sich aus der Anwendung in allen A- und B-Zentren für SE ergeben, umsetzen zu können, scheint die Weiterführung der Arbeiten im Umfang von 1 VZÄ zum Zeitpunkt der Projektberichterstellung sinnvoll. Diese Arbeiten sollten auch den kontinuierlichen Austausch mit Orphanet Frankreich umfassen, um deutsche Anforderungen, die sich aus der Anwendung ergeben, in den Weiterentwicklungsprozess der Orpha-Nomenklatur einbringen zu können.

7.7 Laufende Prüfungen der Auswirkungen des EU-Projektes „Joint Action on Rare Diseases“ auf die deutsche Umsetzung der Kodierung und ggf. Anpassung der deutschen Herangehensweise

Die Richtlinien und Empfehlungen der RD-Action wurden im Rahmen der europäischen Projektarbeiten bisher nicht verändert. Sie konnten in der Arbeit des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“ berücksichtigt werden, so dass die deutsche Umsetzung der Kodierung mithilfe von ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer den Anforderungen bezüglich der Interoperabilität der Daten auf EU-Ebene entspricht. Da bei der Weiterentwicklung von Alpha-ID-SE und Musterdatensatz der Fokus auf die im „Master file for statistical reporting with Orphacodes“ enthaltenen Entitäten gelegt wurde, entsprechen ca. 67 % der Entitäten mit Orpha-Kennnummer in der Version 2020 der Alpha-ID-SE/dem Musterdatensatz den Entitäten im „Master file for statistical reporting with Orphacodes“.

8. Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung

Der Feldtest der Dateien Alpha-ID-SE/Musterdatensatz zur verknüpften Kodierung von SE mithilfe von ICD-10-GM-Kode und Orpha-Kennnummer in vier ZSE konnte erfolgreich durchgeführt werden.

Sowohl Dateiformat als auch Datenqualität wurden von den Testzentren positiv beurteilt. Das Ziel, SE durch die verknüpfte Kodierung eindeutig und standardisiert kodieren zu können, wird erreicht. Laut den Testzentren ist damit die Grundlage geschaffen, um zu repräsentativen Fallzahlen von SE zu gelangen, welche eine Basis u.a. für die epidemiologische Forschung darstellen können. Auch erleichtert sie die Rekrutierung von SE-Studienteilnehmenden und ermöglicht die Erstellung von auf SE bezogene Kosten-/Nutzen-Analysen mit potentiell erheblicher Bedeutung für Fragen zur Zentrumsfinanzierung. Als wichtig wurde von den Testzentren eine möglichst vollständige Aufnahme der Entitäten von SE aus der Orphanet-Nomenklatur in die Alpha-ID-SE angesehen.

Im Rahmen des Projektes konnten die im Vorprojekt angelegten Dateien bezüglich der Aufnahme weiterer Entitäten von SE erheblich ausgebaut werden. Aufgrund der hohen Dynamik der Orphanet-Nomenklatur und dem damit verbundenen erheblichen Pflegeaufwand der Datei konnte die gewünschte mögliche Vollständigkeit im Rahmen des Projektes noch nicht ganz erreicht werden.

Die Durchführung der Übersetzungsarbeiten zur deutschen Orphanet-Nomenklatur mit zwei beteiligten Organisationen (Orphanet Hannover und DIMDI) führte aus Sicht des DIMDI nicht zu signifikantem Ressourcengewinn gegenüber der Übersetzung durch Orphanet Hannover und der Pflege der Alpha-ID-SE durch das DIMDI. Ein überschaubarer Qualitätsgewinn in der deutschen Nomenklatur konnte jedoch durch die Beteiligung des DIMDI am Übersetzungsprozess generiert werden. Auf Grund der Lizenzbedingungen, die von Orphanet Frankreich vorgegeben wurden, konnte eine alleinige Übersetzung durch das DIMDI zusammen mit der Pflege der Alpha-ID-SE nicht getestet werden. Sollte eine Durchführung der Übersetzung der Orpha-Nomenklatur durch die Medizinische Hochschule Hannover nicht möglich sein, so wäre die Übernahme dieser Arbeiten durch das DIMDI perspektivisch möglich.

Gemeinsam mit den Testzentren konnten eine Empfehlung zur Einführung der Alpha-ID-SE sowie Schulungsmaterialien für Anwendende und Softwarehersteller erarbeitet werden.

Die Alpha-ID-SE berücksichtigt die Richtlinien und Empfehlungen des Arbeitspaketes 5 der europäischen RD-Action im Hinblick auf internationale Interoperabilität der Daten zu SE.

Die Vertretenden der Testzentren empfehlen ausdrücklich eine weitere Bereitstellung der Alpha-ID-SE sowie eine verpflichtende Verwendung in den ZSE. Das NAMSE hat die Verwendung der Datei Alpha-ID-SE im Sommer 2019 als Kernkriterium im Anforderungskatalog für A- und B-Zentren für SE aufgenommen. Die Verwendung der Alpha-ID-SE beispielsweise im beantragten Projekt „Collaboration of Rare Diseases“ der Medizininformatik-Initiative ist vorgesehen und würde ein wichtiges Tool des Projektes darstellen. Diese Aspekte lassen zukünftig eine weite Verbreitung der Verwendung der Alpha-ID-SE in deutschen ZSE erwarten.

Zusätzlich kann die Datei auch zukünftig eine der Grundlagen zur Pflege des SE-Atlas darstellen. Eine Abbildung der Orpha-Kennnummer beispielsweise in der elektronischen Patientenakte, der elektronischen Gesundheitskarte oder dem Notfallausweis würde die Transparenz der SE von Betroffenen im diagnostischen und therapeutischen Umfeld erhöhen. Dies könnte dazu beitragen, die Gefahr von Fehlbehandlungen zu reduzieren.

Um eine weitere Vervollständigung der Datei und die notwendige umfangreiche jährliche Aktualisierung zu ermöglichen, wäre eine dauerhafte Bereitstellung der hierfür notwendigen Personalkapazität notwendig. Dies wäre aus Sicht des DIMDI zum Zeitpunkt der Projektberichterstellung mit einem Aufwand von einer wissenschaftlichen Mitarbeiterin/einem wissenschaftlichen Mitarbeiter darstellbar und sollte auch die Weiterentwicklung der Datei auf Basis von Rückmeldungen der Anwendenden und den internationalen Abgleich mit Orphanet Frankreich umfassen.

9. Gender Mainstreaming Aspekte

Im Rahmen des Projektes wurden keine personenbezogenen Daten verwendet und keine individuellen Patienten/Patientinnen betrachtet oder behandelt. Im durchgeführten Projekt erfolgte allein eine Zuordnung von Diagnosenbegriffen zu ICD-10 Kodes und Orpha-Kennnummern. Somit wurde in diesem Vorhaben nicht zwischen Geschlechtern unterschieden.

10. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse

10.1 Informationsblatt zum Projekt "Kodierung von Seltenen Erkrankungen"

Ein Informationsblatt zum Projekt wurde erstellt und steht auf der Webseite des DIMDI den Interessierten zur Verfügung. Es ist über folgenden Weblink abrufbar: [hier klicken](#)

10.2 Flyer „Datei zur Kodierung Seltener Erkrankungen“

Zwei Flyer zum Projekt mit den Titeln „Datei zur Kodierung Seltener Erkrankungen – Hinweise für Kodierende“ und „Datei zur Kodierung Seltener Erkrankungen – Hinweise für Softwarehersteller“ wurden gemeinsam mit den Vertretenden der Testzentren als Schulungsunterlagen erstellt und stehen auf der Webseite des DIMDI zur Verfügung (siehe Anlagen 20 und 21). Sie sind unter den folgenden Weblinks abrufbar: [hier klicken](#) [hier klicken](#)

10.3 Empfehlungen für die Einführung der Alpha-ID-SE

Ein Informationsblatt mit Empfehlungen zur Einführung der Datei Alpha-ID-SE wurde im Rahmen der Erstellung von Schulungsmaterialien gemeinsam mit den Vertretenden der Testzentren entwickelt und steht auf der DIMDI-Webseite zur Verfügung (siehe Anlage 23). Es ist unter folgendem Weblink abrufbar: [hier klicken](#)

10.4 Veröffentlichung des Musterdatensatzes und der Alpha-ID-SE

Die Dateien Musterdatensatz und Alpha-ID-SE wurden in folgenden Versionen veröffentlicht:

10.2016: Alpha-ID-SE Version 2017 (Stand 05.10.2016)

10.2016: Musterdatensatz Version 2017 (Stand 05.10.2016)

11.10.2017: Alpha-ID-SE Version 2018 (Stand 04.10.2017)

30.10.2017: Musterdatensatz Version 2018 (Stand 04.10.2017)

09.10.2018: Alpha-ID-SE Version 2019 (Stand 05.10.2018)

31.10.2018: Musterdatensatz Version 2019 (Stand 05.10.2018)

10.10.2019: Alpha-ID-SE Version 2020 (Stand 04.10.2019)

17.10.2019: Musterdatensatz Version 2020 (Stand 04.10.2019)

Die aktuelle Datei Alpha-ID-SE Version 2020, die Alpha-ID-SE-Vorgängerversionen sowie der aktuelle Musterdatensatz Version 2020 befinden sich auf der DIMDI-Webseite unter:

Klassifikationen > Downloads > Alpha-ID

10.5 Projekt-Vorstellung

Das Projekt wurde auf folgenden Tagungen vorgestellt:

- GMDS-Jahrestagung, München 2016 (Anlage 11)
- Kuratorium für Fragen der Klassifikation im Gesundheitswesen (KKG), Köln 2017 (Anlage 12)
- TMF Sitzung der AG Molekulare Medizin, Berlin 2017 (Anlage 13)
- DVMD Frühjahrssymposium 2018 (Anlage 15)
- European Conference on Rare Diseases 2018, Wien (Anlage 16)
- GMDS-Jahrestagung, Osnabrück 2018 (Anlage 17)
- GMDS-Jahrestagung, Dortmund 2019 (Anlage 18)
- 1.Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen, Berlin 2019 (Anlage 19)

10.6 Weitere Veröffentlichungen

- Artikel im Bundesgesundheitsblatt 2017 (Anlage 14)
- Zum Projektende wurde ein Buchkapitel „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ zum Fachbuch „Elsevier Essentials: Seltene Erkrankungen“ verfasst. Geplante Veröffentlichung: 2020

11. Verwertung der Projektergebnisse

Im Sommer 2019 hat das NAMSE die Verwendung der Alpha-ID-SE als Kernkriterium im Anforderungskatalog für A- und B-Zentren für SE aufgenommen. Dies bedeutet, dass die zukünftige Verwendung der Datei in deutschen ZSE zunehmend zu erwarten ist.

Im beantragten Projekt „Collaboration on Rare Diseases (CORD)“ der Medizininformatik-Initiative ist eine verpflichtende Verwendung der Alpha-ID-SE bei der Kodierung von SE vorgesehen.

Optionen für einen erweiterten Einsatz der Ergebnisse: Die Ergebnisse des Projektes sind potentiell auch für andere Belange nutzbar. So ist z.B. denkbar, dass über die Verknüpfung von Alpha-ID

und Orpha-Kennnummer allen Ärztinnen und Ärzten ein zielgerichteter und leichter Zugang zu den Informationen über SE über das Orphanet-Webportal zur Verfügung gestellt werden kann.

Die im Projekt beteiligten Testzentren schlagen weitere mögliche Einsatzgebiete der verknüpften Kodierung vor, die es zu evaluieren gilt. Dazu zählen die Speicherung von Orpha-Kennnummern auf der elektronischen Gesundheitskarte/in der elektronischen Patientenakte bzw. dem Notfallausweis sowie auf dem Arzt-/Entlassbrief. Dies würde die Transparenz der SE von Betroffenen im diagnostischen und therapeutischen Umfeld erhöhen und die Gefahr von Fehlbehandlungen reduzieren. Eine regelmäßig aktualisierte erweiterte Alpha-ID könnte außerdem vorteilhaft für die Weiterentwicklung des SE-Atlas sein. Dieser unterstützt die Zuführung von Patientinnen und Patienten mit SE an spezialisierte ZSE.

12. Publikationsverzeichnis

Davila Vanegas M.M., Krause T., Dulas F., Schumacher K.M., Weber S. (2016): Zusammenführung der ICD-10-GM und der Orpha-Kennnummer für die Kodierung von Seltenen Erkrankungen. Poster anlässlich der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie e.V. 2016 in München.

Marx, M.M./ Dulas, F.M./ Schumacher, K.M. (2017): Verbesserung der Sichtbarkeit seltener Erkrankungen in Gesundheitssystemen durch spezifische Routinekodierung. In: Bundesgesundheitsblatt. 60:532. URL: <https://doi.org/10.1007/s00103-017-2534-9>. [Zugriff am: 19. Dezember 2019].

DIMDI, „Alpha-ID-SE 2017“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

DIMDI, „Musterdatensatz 2017“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

DIMDI, „Alpha-ID-SE 2018“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

DIMDI, „Musterdatensatz 2018“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

Dulas F.M., Marx M.M., Hebestreit H., Himstedt C., Mohnike K., Mücke M., Ripke A., Stieber C., Tunc S., Weber S. (2018): How to improve the codification of RD with ICD-10 and Orphacodes. Poster anlässlich der European Conference on Rare Diseases 2018, Wien.

Kirch K., Marx M.M., Dulas F.M., Mücke M., Stieber C., Himstedt C., Ripke A., Tunc S., Weber S. (2018): Testimplementierung von Orphacodes in die Routinekodierung im Rahmen des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen II“. Poster anlässlich der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie e.V. 2018 in Osnabrück.

DIMDI, „Alpha-ID-SE 2019“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

DIMDI, „Musterdatensatz 2019“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

Romahn S., Kirch K., Weber S. (2019): Testung der erweiterten Alpha-ID-SE zur Kodierung von Seltenen Erkrankungen. Poster anlässlich der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie e.V. 2019 in Dortmund. *Erhielt folgende Auszeichnung: „Beste Abstract-Einreichung für den Bereich Medizinische Dokumentation“*

DIMDI, „Alpha-ID-SE 2020“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

DIMDI, „Musterdatensatz 2020“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].

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 19. Dezember 2019].
- [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 19. Dezember 2019].
- [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 19. Dezember 2019].
- [5] DIMDI, „ICD-10-GM,“ Version 2019. [Online]. Available: <http://www.dimdi.de/static/de/klassi/icd-10-gm/index.htm>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].
- [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 19. Dezember 2019].
- [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 19. Dezember 2019].
- [8] DIMDI, „Musterdatensatz 2020“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].
- [9] DIMDI, „Alpha-ID-SE 2020“. [Online]. Available: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>. [Zugriff am 19. Dezember 2019].
- [10] Orphadata: Orphanet nomenclature files for coding. [Online]. Available: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html> [Zugriff am 19. Dezember 2019].