

Kurzbericht zum BMG-geförderten Forschungsvorhaben

Vorhabentitel	Kodierung von Seltenen Erkrankungen II
Schlüsselbegriffe	Seltene Erkrankungen, ICD-10, Alpha-ID, Orpha-Kennnummer
Vorhabendurchführung	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
Vorhabenleitung	Dr. Stefanie Weber
Autor(en)/Autorin(nen)	Kurt Kirch
Vorhabenbeginn	01.07.2016
Vorhabenende	31.10.2019

1. Vorhabenbeschreibung, Vorhabenziele

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. Sie dient unter anderem der statistischen Abbildung von Krankheiten im Gesundheitssystem sowie als Grundlage für epidemiologische Analysen. Voraussetzung für valide Analysen zu einer Krankheit ist, dass diese einen spezifischen Kode in der ICD-10-GM besitzt. Im Falle der ca. 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen (SE) ist dies für nur ca. 500 zutreffend. Die meisten SE sind in sogenannten Restklassen kodiert und über den ICD-10-GM-Kode dann nicht differenzierbar. In diesen Fällen ist ein zusätzlicher Identifikator notwendig.

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit SE (NAMSE) hat im Jahr 2013 im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit SE im Maßnahmenvorschlag 19 empfohlen, bis zur Einführung der ICD-11 eine ressourcenschonende Lösung zu erarbeiten, um SE für Forschung und Register sichtbar zu machen [1]. Dies sollte durch eine verknüpfte Kodierung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer mithilfe der Datei Alpha-ID des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) erzielt werden.

Das DIMDI begann mit der Umsetzung des NAMSE-Maßnahmenvorschlags 19 im Rahmen des Projekts "Kodierung von Seltenen Erkrankungen" (2013-2016). Hierzu wurde die Datei Alpha-ID-SE entwickelt, zahlreiche SE wurden aufgenommen. Im Projekt "Kodierung von Seltenen Erkrankungen II" sollte die Aufnahme von SE in die Datei weiter fortgesetzt werden. Zusätzlich sollte die Datei in mehreren Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) getestet und eine Empfehlung zu ihrer weiteren Verwendung abgegeben werden.

2. Durchführung, Methodik

Die Orpha-Kennnummer ist ein spezifischer Kode, den Orphanet, ein europäisches Webportal zu SE und Orphan Drugs, jeder dort enthaltenen Entität von SE zuordnet [2].

Die Datei Alpha-ID basiert auf dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM, welches aktuell mehr als 82.000 Diagnosenbegriffe von Krankheiten, verknüpft mit dem zugehörigen ICD-10-GM-Kode, enthält. In der Datei Alpha-ID wird jedem dieser Diagnosenbegriffe ein spezifischer, stabiler, maschinenlesbarer Identifikator, der Alpha-ID-Kode, hinzugefügt. Im Vorprojekt wurde die Datei Alpha-ID zur Alpha-ID-SE erweitert, indem zusätzlich die Orpha-Kennnummer im Falle von SE den Diagnosenbegriffen hinzugefügt werden kann. Einen Ausschnitt aus der Datei Alpha-ID-SE stellt der sogenannte Musterdatensatz dar, der nur die mit Orpha-Kennnummer verknüpften Diagnosenbegriffe enthält. Die Datei Alpha-ID-SE mit bereits

enthaltenen Orpha-Kennnummern wurde im Projekt weiterentwickelt und in vier Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) im Klinikbetrieb getestet. Auf Basis der Testresultate wurde eine Empfehlung zur weiteren Verwendung und zur Implementierung der Alpha-ID-SE erstellt. In Zusammenarbeit mit den Testzentren wurden Schulungsmaterialien für Kodierkräfte und Softwarehersteller entwickelt. Potentielle Vorteile einer Prozessoptimierung bei der Weiterentwicklung der Datei wurden geprüft, indem das DIMDI die Übersetzungsarbeit zur deutschen Orphanet-Nomenklatur mit Unterstützung durch Orphanet Deutschland übernahm. Zahlreiche synonyme SE-Diagnosenbegriffe des Alphabetischen Verzeichnisses der ICD-10-GM konnten in die deutsche Orphanet-Nomenklatur aufgenommen werden. Schliesslich wurde die Entwicklung der Empfehlungen und Richtlinien der europäischen Joint Action "Rare Disease Action" (RD-Action, 2015-2018) zur Implementierung von Orpha-Kennnummern in nationale Kodiersysteme hinsichtlich einer europäischen Interoperabilität der gewonnenen Daten zu SE beobachtet und auf eventuelle Implikationen auf die Projektarbeit geprüft.

3. Gender Mainstreaming

Im Rahmen des Projektes wurden keine personenbezogenen Daten verwendet und keine individuellen Personen 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.

4. Ergebnisse, Schlussfolgerung, Fortführung

Entwicklung der Datei:

Im Rahmen des Projektes wurden konsekutiv vier Versionen der Alpha-ID-SE und des Musterdatensatzes veröffentlicht. Version 2020 stellt mit 7.278 Diagnosenbegriffen (+101%) von 4.629 Entitäten (+180%) von SE eine gegenüber dem Vorprojekt signifikant weiterentwickelte Alpha-ID-SE zur Verfügung [3]. Zusätzliche Testversionen wurden während des Testzeitraumes den Testzentren sowie für die Herausgabe des SE-Atlas zur Verfügung gestellt. Zahlreiche im Alphabetischen Verzeichnis enthaltene Synonyme konnten in Zusammenarbeit mit Orphanet Deutschland in die deutsche Orphanet-Nomenklatur aufgenommen werden. Die sehr aufwändige regelmäßige Identifikation und Prüfung der zahlreichen Änderungen in der Orphanet-Nomenklatur im Hinblick auf Adaptionbedarf in der Alpha-ID-SE sowie zahlreiche ständig neu veröffentlichte SE ließen eine vollständige Aufnahme der eindeutig kodierbaren Entitäten von SE im Rahmen der im Projekt zur Verfügung stehenden Kapazitäten noch nicht zu.

Testung der Datei:

Die Datei konnte an vier ZSE erfolgreich getestet werden. Das Dateiformat wurde von den Testzentren als geeignet, die Anwendung als einfach und intuitiv bewertet. Die mithilfe der Datei erreichte Sichtbarkeit von SE, so die Testzentren, führe zu repräsentativen Fallzahlen, welche eine Grundlage u.a. für die epidemiologische Forschung darstellen können. Weiterhin werde die Rekrutierung geeigneter Probanden und Probandinnen zu SE-Studien ermöglicht, welche Diagnostik und Therapie von SE verbessern können. Auch schaffe 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 und eine weitere Vervollständigung der erweiterten Alpha-ID, die für die spezifische Kodierung von SE benötigt wird. Sie empfehlen eine verpflichtende Anwendung der Kodierung von SE mittels ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in ZSE. Diese ermögliche die repräsentative Erfassung aller SE eines ZSE und könne 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.

In Zusammenarbeit mit den Testzentren entwickelte das DIMDI Schulungsflyer für Kodierende und für Softwarehersteller, eine Schulungspräsentation für Kodierende sowie eine Empfehlung zur Implementierung der Alpha-ID-SE.

Berücksichtigung der europäischen RD-Action:

Die im Rahmen des vom DIMDI geleiteten Arbeitspakets 5 der RD-Action entwickelten Richtlinien und Empfehlungen zur Implementierung von Orpha-Kennnummern in nationale Kodiersysteme konnten berücksichtigt werden, ohne dass Korrekturen der Projektdateien erforderlich geworden wären. Insbesondere die Priorisierung der Aufnahme von SE aus dem "Master file for statistical reporting with

Orphacodes", eines im Arbeitspaket 5 entwickelten Referenzdatensatzes von SE-Entitäten aus der "Disorder"-Hierarchieebene der Orphanet-Nomenklatur zur Gewährleistung internationaler Daten-Interoperabilität, entspricht den dort formulierten Empfehlungen.

Das Ziel, durch eine Vermeidung der unterschiedlichen Herangehensweisen und Arbeitszyklen Orphanets und des DIMDI zugunsten der Durchführung in einer einzelnen Organisation einen Zeitgewinn zu generieren, konnte aus Sicht des DIMDI nicht erreicht werden. Die Lizenzvereinbarungen mit Orphanet Frankreich ließen nur eine Übersetzung in Zusammenarbeit mit Orphanet Deutschland zu, so dass die unterschiedlichen Arbeitszyklen und -weisen weiter bestehen blieben. Sollte die Übersetzung der Orpha-Nomenklatur nicht durch Orphanet Deutschland weitergeführt werden können, so kann diese Aufgabe ggf. durch das DIMDI übernommen werden.

5. Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG

Das NAMSE hat die Verwendung der Datei Alpha-ID-SE im Sommer 2019 als Kernkriterium in den Anforderungskatalog für A- und B-Zentren für Seltene Erkrankungen aufgenommen [4,5]. Dies lässt die Verwendung der Datei in einer zunehmenden Zahl von ZSE erwarten. Die verpflichtende Verwendung der Alpha-ID-SE ist im beantragten Projekt „Collaboration of Rare Diseases“ (CORD) der Medizininformatik-Initiative vorgesehen. Da die Teilnahme der meisten deutschen ZSE am CORD-Projekt geplant ist, würde die Durchführung des Projektes zu einer deutlichen Ausweitung der Verwendung der Alpha-ID-SE führen.

Zusätzlich kann die Datei auch zukünftig eine der Grundlagen zur Pflege des SE-Atlas darstellen. Weitere Anwendungsbereiche wären beispielsweise die Mitführung der Orpha-Kennnummer in der elektronischen Patientenakte oder auf der elektronischen Gesundheitskarte. Eine damit erhöhte Transparenz der Seltenen Erkrankung von Betroffenen im diagnostischen und therapeutischen Umfeld könnte potentiell zu einer Reduzierung von Fehlbehandlungen beitragen.

Die zunehmende Bedeutung der Datei in ZSE erfordert die weitere Bereitstellung einer jeweils aktuellen Version im jährlichen Zyklus. Die dazu notwendige weitere Vervollständigung und umfangreiche jährliche Aktualisierung der Datei würde eine dauerhafte Bereitstellung der hierfür notwendigen Personalkapazität erfordern. Dies wäre aus Sicht des DIMDI dauerhaft mit einem Aufwand von einer wissenschaftlichen Mitarbeiterin/einem wissenschaftlichen Mitarbeiter darstellbar.

6. Verwendete Literatur

[1] Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Hrsg.) (2013): Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge; URL: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf, Zugriff am 19.12.2019

[2] Orphanet: das Portal für Seltene Erkrankungen und Orphan Drugs. URL: <https://www.orpha.net/consor/cgibin/index.php?lng=DE>, Zugriff am 19.12.2019

[3] Alpha-ID-SE 2020. URL: <https://www.dimdi.de/dynamic/de/klassifikationen/downloads/>, Zugriff am 19.12.2019

[4] Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Anforderungskatalog an Typ-A-Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen). URL: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/logos/Anforderungskatalog_an_Typ_A_Zentren_120419.pdf, Zugriff am 19.12.2019

[5] Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Anforderungskatalog an Typ-B-Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x). URL: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/logos/Anforderungskatalog_an_Typ_B_Zentren_120419.pdf, Zugriff am 19.12.2019