

Anwenderschulung BfArM Abteilung K- Kodiersysteme und Register

„Kodierung von Seltenen
Erkrankungen“



Inhalt

- Warum wurde die Alpha-ID-SE entwickelt?
- Struktur und Anwendung der Alpha-ID-SE
- Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE
- Kodierung von SE auf EU-Ebene

Seltene Erkrankungen

- In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind.
- Expertenschätzungen zufolge sind derzeit ca. 6.000-8.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen (SE) bekannt. In der Gesamtzahl sind sie jedoch gar nicht so selten, denn allein in Deutschland leiden geschätzt 4 Millionen Menschen an einer SE.
- SE sind häufig durch einen chronischen Verlauf, geringere Lebenserwartung, erhebliche Belastungen für Betroffene sowie das Versorgungssystem gekennzeichnet.
- Das Fehlen von verlässlichen epidemiologischen Daten erschwert Fortschritte in Diagnostik und Therapie von SE.

NAMSE

- 2009: Empfehlung des Rates der Europäischen Union für Europäisches Handeln im Bereich der Seltenen Krankheiten an die Mitgliedstaaten: u.a. Bildung von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) und Ausarbeitung von Plänen zur Steuerung von Maßnahmen auf dem Gebiet der SE
- 2010: Gründung des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)
- NAMSE: 28 Bündnispartner (neben BMG, BMBF, ACHSE e.V. Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen)
- 2013: Veröffentlichung des nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen mit 52 Maßnahmenvorschlägen
- Ziel: Verbesserung der gesundheitlichen Situation und Versorgung von Menschen mit SE

ICD-10-GM

- Die Verschlüsselung von Krankheitsdiagnosen im stationären und ambulanten Bereich erfolgt in Deutschland mittels der Internationalen statistischen Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme, 10. Revision, German modification (ICD-10-GM).
- Grundlage für:
 - Vergütung in der stationären, als auch der ambulanten Versorgung
 - morbiditätsorientierten Risikostrukturausgleich
 - Qualitätsberichte der Krankenhäuser
 - Erhebung von epidemiologischen Krankheitsdaten
- Die ICD-10-GM besteht aus 2 Teilen:
 - Systematisches Verzeichnis: hierarchisch geordnete Liste der Codes
 - Alphabetisches Verzeichnis: >86.000 verschlüsselte Diagnosen aus dem Sprachgebrauch in der ambulanten und stationären Versorgung

Seltene Erkrankungen in der Routinekodierung

- Die ICD-10-GM gibt derzeit nur für ca. 500 Seltene Erkrankungen einen spezifischen Kode vor (siehe Q87.4)
- Die meisten SE werden unspezifisch kodiert (siehe Q87.8)

Auszug aus der ICD-10-GM-Systematik

Q87.4	Marfan-Syndrom
Q87.5	Sonstige angeborene Fehlbildungssyndrome mit sonstigen Skelettveränderungen
Q87.8	Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungssyndrome, anderenorts nicht klassifiziert
	Alport-Syndrom
	Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom
	Zellweger-Syndrom

Auszug aus dem Alphabet der ICD-10-GM mit aktuell 619 gültigen Einträgen zum Kode Q87.8

Q87.8	Costello-Syndrom
Q87.8	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom
Q87.8	Dahlberg-Syndrom
Q87.8	Desmosterolose
Q87.8	Ellis-Yale-Winter-Syndrom
Q87.8	Fazio-kutano-skelettales Syndrom
Q87.8	Fehlbildungssequenz des urorektalen Septums
Q87.8	German-Syndrom
Q87.8	Hadziselimovic-Syndrom
Q87.8	Hall-Hittner-Syndrom
Q87.8	HEC-Syndrom [Hydrocephalus, endocardial fibroelastosis, cataract]
Q87.8	Hennekam-Syndrom
	Hirnfehlbildung mit kongenitalem Herzfehler und postaxialer
Q87.8	Polydaktylie
Q87.8	Houlston-Ironton-Temple-Syndrom
Q87.8	Hydrozephalus mit Endokardfibroelastose und Katarakt
Q87.8	Irons-Bianchi-Syndrom

NAMSE Maßnahmenvorschlag 19



Bis zur Einführung des ICD-11 empfiehlt das NAMSE die Entwicklung von ressourcenschonenden Lösungen. Im Rahmen eines Projektes soll die Möglichkeit der automatisierten Verknüpfung/ Kopplung der Alpha-ID des ICD-10 GM mit den Orpha-Kennnummern aus Orphanet geprüft und ggf. umgesetzt werden. Ziel ist es, an den Zentren für Seltene Erkrankungen eine eindeutige und einheitliche Kodierung für Forschung und Register zu erreichen. Auf dieser Grundlage ist es denkbar, dass Software-Algorithmen in gängige Praxissoftware implementiert werden, die bei bestimmten Konstellationen auf das mögliche Vorliegen einer Seltene Erkrankung hinweisen. Dazu sollte geprüft werden, welche gängige Praxissoftware dafür in Frage kommt und wie die Softwareanbieter Seltene Erkrankungen in diese integrieren könnten.

Maßnahmenvorschlag 19:

Kodierung aller Patienten mit Seltene Erkrankungen unter Nutzung des Orpha-Diagnosecodes gekoppelt an ICD-10 GM vor Einführung des ICD-11 im Rahmen eines Projektes zur Implementierung einer einheitlichen Kodierung.

Zeitschiene: kurzfristig

Verantwortliche: Orphanet Deutschland, DIMDI

Orphanet-Datenbank www.orpha.net

Informationen zum Thema ORPHAcodes liefert das Video <https://www.youtube.com/watch?v=UbkJ3saNEac>

*„Keine Krankheit kann zu **selten** sein, um ihr Aufmerksamkeit zu schenken“*

Nutzen Sie Orphanet

2022 in 9 Sprachversionen verfügbar

 Inventar, Klassifikation und Enzyklopädie der seltenen Krankheiten mit assoziierten Genen	 Informationen über ein Arzneimittel für seltene Krankheiten	 Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen	 Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen
 Verzeichnis der Expertenzentren	 Verzeichnis medizinischer Labors, die diagnostische Leistungen anbieten	 Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinischen Studien, Register und Biobanken	 Sammlung der Themen-Artikel: Orphanet-Berichtsreihe

Informationsangebote der Orphanet-Datenbank

- **Inventar, Klassifikation und Enzyklopädie** der Seltenen Krankheiten; Verlinkte Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie sowie klinische Versorgungsleitlinien.
- **Verzeichnis von Expertenzentren** auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten
- **Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinischen Studien, Register und Biobanken**
- Ein vollständiges Verzeichnis der **Orphan Drugs**
- **Berichtsreihe** mit speziellen Schwerpunkten (Orphan Drugs, Liste aller Krankheiten)
- Regelmäßig erscheinender **Newsletter**

Weltweite Datenbanknutzung



Täglich mehr als 104000
Seitenaufrufe aus über
200 Ländern

Etwa 2/3 Fachleute und
1/3 Patienten und Angehörige

orphanet

Orpha-Kennnummer (ORPHAcode)

Zellweger-Syndrom

[/ Kommentar](#)

ORPHA:912

Klassifizierungsebene: Störung

Synonym(e):

**Schwere Störung der
Peroxisomen-Biogenese-
Zellweger-Spektrum-Störung**

Schweres PBD-ZSD

ZS

Zerebro-hepato-renales Syndrom

Prävalenz: **Unbekannt**

Erbgang: **Autosomal-rezessiv**

Manifestationsalter:
Neugeborenenzeit

ICD-10: **Q87.8**

ICD-11: **5C57.0**

OMIM: **214100 214110 614859
614862 614866 614870 614872
614876 614882 614883 614886
614887 617370**

UMLS: **C0043459**

MeSH: **D015211**

GARD: **7917**

MedDRA: -

Alpha-ID

- Enthält sämtliche medizinische und alltagssprachliche Diagnosenbezeichnungen, verknüpft mit den zugehörigen ICD-10-GM-Kodes, aus dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM
- Jeder Diagnosenbezeichnung wird eine fortlaufende, maschinenlesbare, stabile und nicht-sprechende (systemfreie) Identifikationsnummer zugeordnet, der Alpha-ID-Kode
- Der Alpha-ID-Kode identifiziert den Diagnose-Eintrag des Alphabetischen Verzeichnisses eindeutig und dauerhaft
- Die Datei Alpha-ID wird jährlich aktualisiert vom BfArM veröffentlicht und enthält aktuell mehr als 87.000 Einträge
- Im Gegensatz zum Alphabetischen Verzeichnis zur ICD-10-GM ist die Alpha-ID-SE kumulativ: Einträge, die im Rahmen des Pflegeverfahrens zur ICD-10-GM gestrichen werden, bleiben zur historischen Dokumentation mit entsprechender Kennzeichnung erhalten.

Ausschnitt aus der Alpha-ID

Gültigkeit	Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Primärkode 1	ICD-10-GM-Stern-Kode	ICD-10-GM-Zusatzkode	ICD-10-GM-Primärkode 2	Eintrag
1	I4054	L12.1+	H13.3*			Okuläres Pemphigoid
1	I72533	G10+	F02.2*			Chorea Huntington mit Demenz
1	I32050	M61.19				Fibrodysplasia ossificans progressiva
1	I81949	M61.19				Münchmeyer-Syndrom
1	I11303	J81				Akutes Lungenödem
1	I118177	Q41.1				Jejunalatresie
1	I17291	Q41.9				Dünndarmatresie
1	I18490	I05.0				Mitralstenose
1	I9222	Q87.8				Zerebro-hepato-renales Syndrom
1	I125150	C56		C97!	C50.9	Hereditäres Brust- und Ovarialkrebssyndrom

Struktur und Anwendung der Alpha-ID-SE



Alpha-ID-SE

- Die Alpha-ID-SE ist eine Datei, die seit 2015 bis 2019 im Rahmen des Projektes „Kodierung von Seltenen Erkrankungen“ vom DIMDI, seit 2020 vom BfArM als dessen Rechtsnachfolger publiziert wird.
- Die Alpha-ID-SE enthält für Diagnosenbezeichnungen von SE zusätzlich zu Alpha-ID-Kode, Diagnosenbezeichnung und ICD-10-GM-Kode die zugeordnete Orpha-Kennnummer.
- Die hiermit erzielte Zusammenführung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in einer Datei soll die statistische Erfassung von SE und damit deren Abbildung im Gesundheitssystem ohne zusätzlichen Kodier-Aufwand verbessern.
- Eindeutige und einheitliche Kodierung wird durch die Verwendung der Datei ermöglicht.
- Das Digitale–Versorgung–und–Pflege–Modernisierungs–Gesetz (DVPMG) regelt die verbindliche Kodierung von SE mithilfe der Alpha-ID-SE ab 2023 im stationären Sektor.

Ausschnitt aus der Alpha-ID-SE

Gültigkeit	Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Primärkode 1	ICD-10-GM-Stern-Kode	ICD-10-GM-Zusatzkode	ICD-10-GM-Primärkode 2	Orpha-Kennnummer	Eintrag
1	I4054	L12.1+	H13.3*			99922	Okuläres Pemphigoid
1	I72533	G10+	F02.2*				Chorea Huntington mit Demenz
1	I32050	M61.19				337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
1	I81949	M61.19				337	Münchmeyer-Syndrom
1	I11303	J81					Akutes Lungenödem
1	I118177	Q41.1				1201	Jejunalatresie
1	I17291	Q41.9				1201	Dünndarmatresie
1	I18490	I05.0					Mitralstenose
1	I9222	Q87.8				912	Zerebro-hepato-renales Syndrom
1	I125150	C56		C97!	C50.9	145	Hereditäres Brust- und Ovarialkrebssyndrom

Testung der Alpha-ID-SE

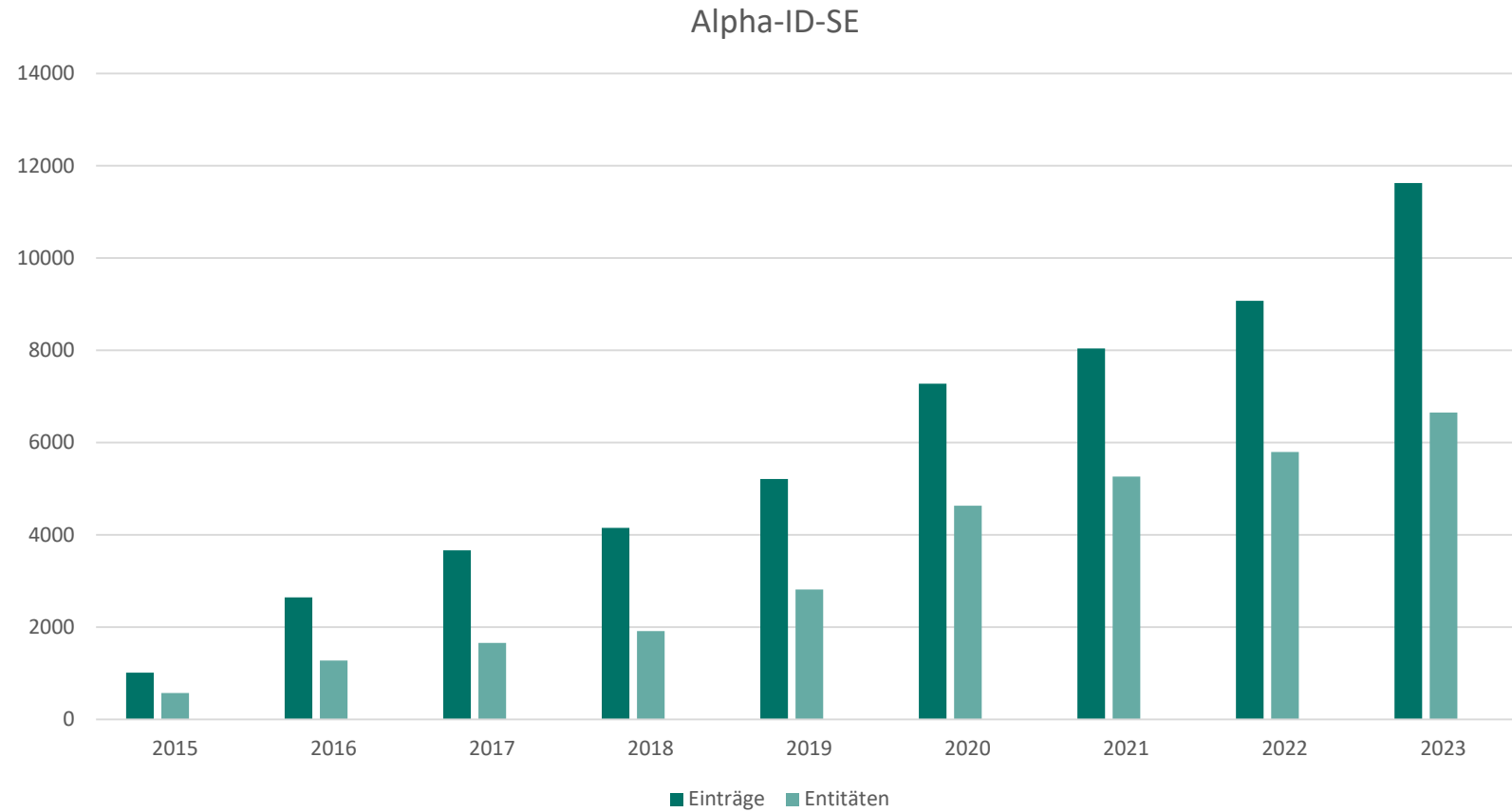
Testung der Datei durch 4 ZSE im Klinikbetrieb über ca. 1,5 Jahre

Bewertung der Datei durch die ZSE:

- Dateiformat geeignet und durch IT implementierbar
- Verwendung der Datei einfach und intuitiv
- Erzielte Sichtbarkeit der SE ermöglicht repräsentative Fallzahlen als Grundlage für epidemiologische Studien
- Rekrutierung von Studienpatienten vereinfacht

Kritik: noch nicht alle SE enthalten

Entwicklung der Alpha-ID-SE 2015-2023



Alpha-ID-SE Version 2023

- Entfernung der Orpha-Kennnummer bei **78** Diagnosenbegriffen (inaktiviert durch Orphanet, veraltet oder nicht mehr selten in Europa)
- Es wurden **2.631** Orpha-Kennnummern bei neu aufgenommenen bzw. bereits enthaltenen Diagnosenbegriffen hinzugefügt. Somit ergeben sich für die Version 2023 der Alpha-ID-SE:
- Gesamtzahl der Diagnosenbegriffe mit Orpha-Kennnummer: **11.625** (+2.553 gegenüber Version 2022)
- Gesamtzahl der Entitäten mit Orpha-Kennnummer: **6.655** (+859 gegenüber Version 2022)

Wie sollte die Kodierung erfolgen?

- Abhängig vom verwendeten Krankenhaus-Informationssystem und der erfolgten Implementierung der Alpha-ID-SE suchen Sie zu kodierende Diagnose in der Regel über den Krankheitsbegriff oder ein dazu passendes Schlagwort im Diagnosenkatalog auf und erhalten einige Ergebnisse, aus denen Sie die zutreffende Diagnose auswählen.
- Nach Implementierung der Alpha-ID-SE sollte die Suche zusätzlich nach der Alpha-ID, dem ICD-10-GM-Kode oder der Orpha-Kennnummer möglich sein.

Alpha-ID-SE

Beispiel 1

- Die zu kodierende Diagnose lautet „Zerebrohepato-renales Syndrom“.
- Bei der Bezeichnungssuche wird die Entität aufgefunden und liefert folgende Informationen:

Alpha-ID	ICD-10-GM-Kode	Orpha-Kennnummer
I9222	Q87.8	912

- Eine zusätzliche Suche nach der Orpha-Kennnummer auf der Orphanet-Webseite ist nicht erforderlich.

Alpha-ID-SE

Beispiel 2

- Die zu kodierende Diagnose lautet „Ewing-Sarkom der Fibula“.
- Bei der Suche werden folgende Diagnosenbezeichnungen angezeigt:
- Auswahl der Diagnosenbezeichnung „Ewing-Sarkom der Fibula“
- Folgende Codes werden angezeigt:

Alpha-ID	ICD-10-GM-Kode	Orpha-Kennnummer
I131627	C40.2	319

Ewing-Sarkom der Ulna
Ewing-Sarkom des Humerus
Ewing-Sarkom des Radius
Ewing-Sarkom der Fibula
Ewing-Sarkom der Tibia
Ewing-Sarkom des Femurs
Ewing-Sarkom der Patella
Ewing-Sarkom der Wirbelsäule
Ewing-Sarkom der Rippe
Ewing-Sarkom des Sternums
Ewing-Sarkom der Klavikula
Ewing-Sarkom des Beckens
Ewing-Sarkom des Kreuzbeins
Ewing-Sarkom des Steißbeins
Diffuses Endotheliom [Ewing-Sarkom]
Ewing-Angioendotheliom
Ewing-Sarkom
Ewing-Tumor
Extraossäres Ewing-Sarkom

Alpha-ID-SE

Beispiel 3

- Die zu kodierende Diagnose lautet „Myosklerose“.
- Bei der Bezeichnungssuche nach Myosklerose werden folgende Diagnosenbezeichnungen aufgeführt:

Myosklerose

Alpha-ID	ICD-10-GM-Kode	Orpha-Kennnummer
I131208	G71.8	289380

Myosklerose-Syndrom

Alpha-ID	ICD-10-GM-Kode	Orpha-Kennnummer
I131206	G71.8	289380

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE



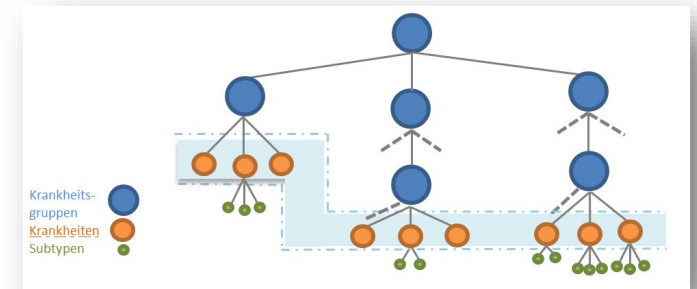
Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE

- Aufnahme noch nicht enthaltener Entitäten aus der Orphanet-Nomenklatur
- Ergänzung der Orpha-Kennnummer zu in der Alpha-ID-SE enthaltenen Synonymen bereits mit Orpha-Kennnummer versehenen SE-Entitäten
- Ergänzung von Diagnosenbezeichnungen zu bereits enthaltenen Entitäten zur spezifischen Kodierung
- Systematische Aktualisierungsprüfung der bereits mit Orpha-Kennnummer versehenen Entitäten der Datei im Hinblick auf Änderungen in der Orphanet-Nomenklatur

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (1)

Aufnahme noch nicht enthaltener Entitäten aus der Orphanet-Nomenklatur

- Priorisierung der Entitäten der Krankheiten/Störung-Hierarchieebene der Orphanetnomenklatur (Masterfile for statistical reporting with ORPHAcodes), 6.227 im Nomenclature Pack 2022
- Bereits in der Alpha-ID-SE enthalten: 5.745, noch aufzunehmen: 482
- Zu prüfen sind:
 - Definition des Konzepts der Entität in der Orphanetnomenklatur
 - Zu verwendende deutschsprachige Diagnosenbezeichnung (Verwendung in dt. Fachliteratur, unter Berücksichtigung der Richtlinien des Alphabetischen Verzeichnis)
 - Korrekte ICD-10-GM-Kodierung



Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (2)

Prüfung einer Ergänzung der schon in der Alpha-ID-SE enthaltenen Orpha-Kennnummern zu möglichen Synonymen, die in der Datei enthalten sind

Myzetom

[Kommentar](#)

ORPHA:2583

[Klassifizierungsebene: Störung](#)

Synonym(e):

Madurafuß

Maduramykose

Prävalenz: **Unbekannt**

Erbgang: **Nicht anwendbar**

Manifestationsalter: **Alle Altersgruppen**

ICD-10: **B47.0 B47.1 B47.9**

ICD-11: **[1C43](#) [1F29](#) [1G60.0](#)**

OMIM: -

UMLS: **C0024449**

MeSH: **D008271**

GARD: **[3862](#)**

MedDRA: **10028427**

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (2)

Prüfung jeder der abgebildeten Diagnosenbezeichnungen, ob die Orpha-Kennnummer 2583 zutreffend ist; wenn ja, dann Ergänzung der Orpha-Kennnummer

Myzetom

ORPHA:2583

Klassifizierungsebene: Störung

Synonym(e):

Madurafuß

Maduramykose

Manifestationsalter: Alle Altersgruppen

ICD-10: B47.0 B47.1 B47.9

1 I74033	B47.0					Infektion durch Neotestudina rosatii
1 I73699	B47.0					Infektion durch Acremonium falciforme
1 I96353	B47.0					Mykotisches Fußmyzetom
1 I76172	B47.0					Mykotischer Madurafuß
1 I77478	B47.0					Maduramykotisches Myzetom
1 I27727	B47.0			2583		Maduramykose
1 I74045	B47.0					Infektion durch Pyrenochaeta romeroi
1 I74094	B47.0					Infektion durch Madurella mycetomi
1 I74093	B47.0					Infektion durch Madurella grisea
1 I73701	B47.0					Infektion durch Cephalosporium falciforme
1 I27728	B47.0					Mykotisches Myzetom
1 I27726	B47.0					Eumyzetom
1 I32848	B47.0					Deuteromycetes-Infektion
1 I73700	B47.0					Ascomycetes-Infektion
1 I74002	B47.0					Infektion durch Leptosphaeria senegalensis
1 I74082	B47.1					Infektion durch Streptomyces
1 I77482	B47.1					Myzetom durch Nocardia
1 I27730	B47.1					Streptomykose
1 I116752	B47.1					Myzetom durch Aktinomyzeten
1 I27729	B47.1					Aktinomyzetom
1 I77258	B47.1					Aktinomykotisches Myzetom
1 I73703	B47.1					Actinomadura-Infektion
1 I96354	B47.1					Aktinomykotisches Fußmyzetom
1 I64220	B47.1					Aktinomyzetom des Fußes
1 I14580	B47.9					Mycetoma pedis
1 I14772	B47.9					Pilzmyzetom
1 I14770	B47.9			2583		Myzetom
1 I31502	B47.9			2583		Mycetoma
1 I77506	B47.9					Maduramyzetom a.n.k.
1 I14579	B47.9			2583		Madurafuß
1 I77479	B47.9					Fußmyzetom
1 I14773	B47.9					Phykomyzetom
1 I77505	B47.9+	M90.29*				Mykotisches Knochenmyzetom

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (2)

Insgesamt Prüfung von ca. 19.000
Diagnosenbezeichnungen notwendig

1 I73700	B47.0			2583	Ascomycetes-Infektion
1 I32848	B47.0			2583	Deuteromycetes-Infektion
1 I27726	B47.0			2583	Eumyzetom
1 I73699	B47.0			2583	Infektion durch Acremonium falciforme
1 I73701	B47.0			2583	Infektion durch Cephalosporium falciforme
1 I74002	B47.0			2583	Infektion durch Leptosphaeria senegalensis
1 I74093	B47.0			2583	Infektion durch Madurella grisea
1 I74094	B47.0			2583	Infektion durch Madurella mycetomi
1 I74033	B47.0			2583	Infektion durch Neotestudina rosatii
1 I74045	B47.0			2583	Infektion durch Pyrenochaeta romeroi
1 I27727	B47.0			2583	Maduramykose
1 I77478	B47.0			2583	Maduramykotisches Myzetom
1 I76172	B47.0			2583	Mykotischer Madurafuß
1 I96353	B47.0			2583	Mykotisches Fußmyzetom
1 I27728	B47.0			2583	Mykotisches Myzetom
1 I73703	B47.1			2583	Actinomadura-Infektion
1 I96354	B47.1			2583	Aktinomykotisches Fußmyzetom
1 I77258	B47.1			2583	Aktinomykotisches Myzetom
1 I27729	B47.1			2583	Aktinomyzetom
1 I64220	B47.1			2583	Aktinomyzetom des Fußes
1 I74082	B47.1			2583	Infektion durch Streptomyces
1 I116752	B47.1			2583	Myzetom durch Aktinomyzeten
1 I77482	B47.1			2583	Myzetom durch Nocardia
1 I27730	B47.1			2583	Streptomykose
1 I77479	B47.9			2583	Fußmyzetom
1 I14579	B47.9			2583	Madurafuß
1 I77506	B47.9			2583	Maduramyzetom a.n.k.
1 I31502	B47.9			2583	Mycetoma
1 I14580	B47.9			2583	Mycetoma pedis
1 I14770	B47.9			2583	Myzetom
1 I14773	B47.9			2583	Phykomyzetom
1 I14772	B47.9			2583	Pilzmyzetom
1 I77505	B47.9+	M90.29*		2583	Mykotisches Knochenmyzetom

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (3)

Ergänzung von Diagnosenbezeichnungen zu bereits enthaltenen Entitäten zur spezifischen Kodierung

Ewing-Sarkom, skelettales

[Kommentar](#)

ORPHA:319

Klassifizierungsebene: Störung

Synonym(e):

Ossäres Ewing-Sarkom

Prävalenz: **Unbekannt**

Erbgang: **Nicht anwendbar**

Manifestationsalter: **Alle Altersgruppen**

ICD-10: **C40.0 C40.1 C40.2 C40.3 C41.2 C41.3 C41.4**

OMIM: [612219](#)

UMLS: **C0553580**

MeSH: -

GARD: [6390](#)

MedDRA: **10015560**

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (3)

- C40.- Bösartige Neubildung des Knochens und des Gelenkknorpels der Extremitäten**
- C40.0 Skapula und lange Knochen der oberen Extremität**
 - C40.1 Kurze Knochen der oberen Extremität**
 - C40.2 Lange Knochen der unteren Extremität**
 - C40.3 Kurze Knochen der unteren Extremität**
 - C40.8 Knochen und Gelenkknorpel der Extremitäten, mehrere Teilbereiche überlappend**
[Siehe Hinweis 5 am Anfang dieses Kapitels]
 - C40.9 Knochen und Gelenkknorpel einer Extremität, nicht näher bezeichnet**

Ergänzung der Diagnosenbezeichnungen verschiedener Lokalisationen des Ewing-Sarkoms in das Alphabetische Verzeichnis, sowie die Alpha-ID-SE mit Ergänzung der Orpha-Kennnummer in der Alpha-ID-SE

Ausschnitt aus der ICD-10-GM-Systematik

1	I131625	C40.0					319	Ewing-Sarkom der Skapula
1	I131623	C40.0					319	Ewing-Sarkom der Ulna
1	I131624	C40.0					319	Ewing-Sarkom des Humerus
1	I131622	C40.0					319	Ewing-Sarkom des Radius
1	I131627	C40.2					319	Ewing-Sarkom der Fibula
1	I131626	C40.2					319	Ewing-Sarkom der Tibia
1	I131628	C40.2					319	Ewing-Sarkom des Femurs
1	I131629	C40.3					319	Ewing-Sarkom der Patella
1	I131630	C41.2					319	Ewing-Sarkom der Wirbelsäule
1	I131631	C41.30					319	Ewing-Sarkom der Rippe
1	I131632	C41.31					319	Ewing-Sarkom des Sternums
1	I131633	C41.32					319	Ewing-Sarkom der Klavikula
1	I131634	C41.4					319	Ewing-Sarkom des Beckens
1	I131635	C41.4					319	Ewing-Sarkom des Kreuzbeins
1	I131636	C41.4					319	Ewing-Sarkom des Steißbeins
1	I17543	C41.9					319	Ewing-Sarkom

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (4)

Systematische Aktualisierungsprüfung der bereits mit Orpha-Kennnummer versehenen Entitäten der Datei im Hinblick auf Änderungen in der Orphanet-Nomenklatur

Ca. 2.000 Änderungen p.a. in der Orphanetnomenklatur

- Neue Entitäten
- Inaktivierung von Entitäten (nicht mehr selten in Europa, veraltete Konzepte etc.)
- Änderung von Vorzugsbegriff oder Synonymen, ggf. mit Änderung des Konzeptes
- Änderung des zugeordneten ICD-10-WHO-Kodes

Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE (4)

- Im EU-Projekt RD-Action (2016-2018) erarbeitete Richtlinien zur Kodierung von SE in europäischen Mitgliedsländern empfehlen zusätzlich zur jährlichen Bereitstellung des Orphanet-Datensatzes zu SE eine Differenzliste der zur Vorjahresversion durchgeführten Änderungen
- Erstmals im Orphanet-Nomenclature Pack 2021 umgesetzt bezüglich neuer und inaktivierter Entitäten sowie Änderungen der ICD-10-WHO-Kode-Zuordnung, nicht hinsichtlich Änderungen der Vorzugsbegriffe und Synonyme

Kodierung von SE auf EU-Ebene



Orphanet im Fokus der EU

Die EU fördert eine Vielzahl von Projekten rund um Seltene Erkrankungen mit Beteiligung von Orphanet (und BfArM):

- EJP-RD
- Solve-RD
- RD-Code
- European Reference Networks
- OD4RD
- RD-Action

Gemeinsames Ziel: Bessere Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Kodierung: Zusammenführung der Daten zu SE auf EU-Ebene mithilfe von Orpha-Kennnummern der disorder-Hierarchie-Ebene



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union



Semantische Standardisierung auch auf europäischer Ebene

Durch die Verwendung einheitlicher Sprache soll:

- Datenaustausch zwischen IT-Systemen so ermöglicht werden, dass auch im Empfängersystem die übermittelten Inhalte sinnvoll weiterverwendet werden können (z.B. für elektronische Patientenakte) – **Semantische Interoperabilität**
- Sekundärnutzen von Daten ermöglicht/erleichtert werden, da diese auch aus verschiedenen Datenquellen verständlich zusammengeführt werden können
- Internationaler Datenaustausch ermöglicht werden (z.B. **Cross border directive der EU - Directive 2011/24/EU** (<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/HTML/?uri=CELEX:32011L0024&from=EN>))

Guideline on

the electronic exchange of health data
under Cross-Border Directive 2011/24/EU

Patient Summary

4.2. PATIENT CLINICAL DATA

Variable (nesting level 1)	Variables (nesting level 2)	Variables (nesting level 3)	DEFINITION AND COMMENTS	Preferred Code Systems * **
Medical problems	Current problems	Problem / diagnosis description	Health conditions affecting the health of the patient and are important to be known for a health professional during a health encounter.	ICD-10* SNOMED CT GPS Orphacode if rare disease is diagnosed
		Onset date	Date of problem onset	ISO 8601

Sonderfall Orpha-Kennnummer: 616874

- **616874, „Seltene Krankheit ohne eindeutige Diagnose nach ausgeschöpfter Diagnostik durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen“, Alpha-ID I133492, ICD-10-GM-Kode: R69**
- „Die Orpha-Kennnummer 616874 soll verwendet werden, wenn es sich um eine vermutete Seltene Erkrankung handelt, für die durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen alle angemessenen Anstrengungen unternommen wurden, um eine Diagnose nach dem Stand der Technik und den verfügbaren diagnostischen Möglichkeiten zu stellen, die jedoch zu keinem klinisch bekannten Konzept geführt haben. Die Vergabe der Orpha-Kennnummer 616874 soll durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen erfolgen. Die Orpha-Kennnummer 616874 soll nicht verwendet werden, wenn noch nicht alle diagnostischen Möglichkeiten ausgeschöpft wurden oder wenn noch diagnostische Resultate ausstehen, die zu einer Diagnose führen könnten.“
- Weitere Informationen zum Thema finden Sie unter <http://www.rd-code.eu/guidelines-for-coding-undiagnosed-patients-video/>

Zusammenfassung

- Um epidemiologische Erkenntnisse zu SE als eine Grundlage für Fortschritte in Diagnostik und Therapie von SE zu erlangen, ist eine spezifische Kodierung von SE mithilfe von Orpha-Kennnummern erforderlich.
- Die Verwendung der Alpha-ID-SE ermöglicht eine einheitliche und zeitsparende verknüpfte Kodierung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer, ohne das Kodierpersonal zusätzlich zu belasten.
- Die Interoperabilität von Orpha-Kennnummern auf europäischer Ebene kann die Forschung zur Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit SE weiter befördern.

Weiterführende Links

Orphanet Deutschland:

E-Mail: orphanet@bfarm.de

Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen:

https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_-_Handlungsfelder_Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf

Specification and implementation Manual for the Master file for statistical reporting with Orphacodes:

<http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2018/07/Specification-and-implementation-Manual-for-the-MF-for-statistical-reporting-with-Orphacodes.pdf>

BfArM, Kodiersysteme und Register – weitere Informationen zur Alpha-ID-SE:

https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Terminologien/Alpha-ID-SE/_node.html

Video zum Thema: ORPHAcodes

<https://www.youtube.com/watch?v=UbkJ3saNEac>

Video zum Thema: Seltene Erkrankung ohne eindeutige Diagnose nach ausgeschöpfter Diagnostik durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen

<http://www.rd-code.eu/guidelines-for-coding-undiagnosed-patients-video/>

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



Kontakt

Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
Abteilung K – Kodiersysteme und Register
Kurt-Georg-Kiesinger-Allee 3
53175 Bonn

Ansprechpartner
orphanet@bfarm.de
www.bfarm.de
Tel. +49 (0)228 99 307-4945



19
Jan

BfArM im Dialog
„Terminologien für das
Gesundheitswesen in
Deutschland – Quo vadis?“

19.01.2023

→ Mehr

26
Jan

Anwenderschulung BfArM
Kodieren von Seltenen
Erkrankungen

26.01.2023

→ Mehr

https://www.bfarm.de/DE/Aktuelles/Veranstaltungen/_node.html

