



# Die Kodierung Seltener Erkrankungen

## Es ist (fast) geschafft

Von Dr. med. Ulf Dennler

Seit dem 01. April 2023 sind Krankenhäuser verpflichtet, bei der Übermittlung der Abrechnungsdaten die sogenannte Orphanet-Kennnummer zusätzlich zum ICD-Kode an die Krankenkassen zu übermitteln, wenn eine sogenannte Seltene Erkrankung behandelt wurde. Die Hintergründe dieser Regelungen wurden durch die DGfM im Heft 01/2023 der KU Gesundheitsmanagement erläutert. Die Verbesserung der Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ist seit dem Jahr 2009 das Ziel von NAMSE, dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Im Jahr 2014 wurde ein Nationaler Aktionsplan erarbeitet, der u.a. die Gründung von Zentren für Seltene Erkrankungen vorsah.

In der Zentrumsvereinbarung des GBA wird erläutert, dass eine seltene Erkrankung im Sinne dieser Regelung als eine Krankheit definiert ist, die nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen betrifft. Als Fallzahl sind mindestens 3.000 stationäre Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung jährlich zu behandeln. Für diese Fälle sind die Alpha-ID und die Orphanet-Kennnummer anzugeben. In dem Artikel wurde auch dargestellt, dass der dafür einzusetzende Katalog Alpha-ID-SE für das Datenjahr 2023 noch erhebliche Lücken aufwies. Teilweise glich es einem Glücksspiel, über einen alphabetischen Eintrag die passende Orphanet-Kennnummer zu finden. Die Kritik an der Alpha-ID-SE Version 2023 bezog sich im wesentlichen auf zwei Punkte:

- Synonyme waren nicht nach einheitlichen Regeln und somit unvollständig mit einer Orphanet-Kennnummer verknüpft
- Orphanet-Kennnummern waren bei vielen Kodes nur mit einem alphabetischen Eintrag für einen unspezifischen Code und somit nicht mit spezifischen Lokalisationen, Schweregraden oder der Ätiologie verknüpft

Dies hatte im ersten Fall die Konsequenz, dass über die Kodierungsbrowser darauf hingewiesen werden musste, dass zu einem ausgewählten Eintrag weitere Bezeichnungen existieren, die auf eine Seltene Erkrankung verweisen. Diese Einträge mussten durch die kodierenden Ärzte und Kodierfachkräfte mit einem entsprechenden Bürokratie-Aufwand gesondert geprüft werden.

Im zweiten Fall verschärfte sich das Problem, da man die Wahl hatte, entweder die Kodierrichtlinien in Bezug auf eine möglichst spezifische Kodierung oder die Vorgaben des GBA zur Kennzeichnung einer Seltene Erkrankung einzuhalten. Beide Richtlinien stammen aus der Feder der Selbstverwaltung und sind symptomatisch für das babylonische Regelchaos im Gesundheitswesen.

Das Problem wird bei der Kodierung eines Schlaganfalls im Kindesalter deutlich. Im Jahr 2023 konnte diese Erkrankung nur unspezifisch mit I63.9 verschlüsselt werden (► Tab. 1). Es war

somit nicht möglich, ohne die gleichzeitige Angabe eines zweiten Kodes die Ätiologie abzubilden (► Tab. 2). Für das Jahr 2024 wurden alphabetische Einträge unter Berücksichtigung der Orphanet-Definition umfassend erweitert (► Tab. 3).

Die Kodes I63.1 und I63.2 wurden nicht berücksichtigt, da sie durch die Definition in der Orphanet-Datenbank ausgeschlossen wurden: „Eine seltene neurologische Erkrankung, die durch eine fokale zerebrale Ischämie und einen Infarkt aufgrund der Verstopfung einer Hirnarterie mit anschließender Beeinträchtigung der Blutzufuhr und Sauerstoffversorgung des Hirngewebes gekennzeichnet ist. Bei den meisten Kindern tritt zu Beginn des Schlaganfalls eine Hemiparese mit oder ohne Gesichtslähmung auf. Darüber hinaus erleiden Kinder im Vergleich zu Erwachsenen häufiger Schlaganfälle im hinteren Kreislauf, die zu Ataxie oder okulomotorischen Störungen führen. Auch eine Aphasie ist bei Kindern häufiger zu beobachten. Weitere Anzeichen und Symptome sind Krampfanfälle, Kopfschmerzen, Erbrechen und Veränderungen des Bewusstseinszustandes. Bei Kindern unter einem Jahr treten eher Krampfanfälle und Bewusstseinsstörungen auf, während ältere Kinder häufiger fokale neurologische Defizite aufweisen.“ ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))

Um die Lücken im Katalog so schnell wie möglich zu schließen, führten das Bundesinstitut für Arzneimittel und

Medizinprodukte (BfArM), die Deutsche Krankenhausgesellschaft (DKG) und der Verband der Universitätsklinika Deutschland (VUD) Gespräche zur weiteren Vorgehensweise. Schnell war allen Gesprächspartnern klar, dass die Bearbeitung des Katalogs über mehrere tausend Einträge nicht durch einzelne Personen oder kleine Teams und auch nicht im regulären Vorschlagsverfahren erfolgen konnte. Der Autor wurde als langjähriger Leiter des FoKA der DGfM und ehemaliger Delegierter der Arbeitsgemeinschaft wissenschaftlicher medizinischer Fachgesellschaften (AWMF) in den Arbeitsgruppen ICD und OPS des Kuratoriums für Klassifikationen im Gesundheitswesen mit der Koordination eines Projekts zur Qualitätsverbesserung der Alpha-ID-SE aus Sicht der Anwender beauftragt.

Im ersten Schritt wurde geprüft, welche Orphanet-Kennnummern mit welchen systematischen Diagnosekodes verbunden sind. Im zweiten Schritt wurden die medizinischen Fachgesellschaften über die Geschäftsstelle der AWMF angefragt, wer bereit sei, das Projekt zu unterstützen. Die von den Fachgesellschaften benannten Vertreter wurden durch Fortbildungsveranstaltungen des BfArM detailliert in das System der Verknüpfung von Diagnosekodes über die zugeordneten alphabetischen Einträge mit den Orphanet-Kennnummern eingeführt.

Um den Arbeitsaufwand für die Fachgesellschaften zu begrenzen, wurde empfohlen, spezifische Listen für die einzelnen Fachgebiete anstelle des Versands der Gesamtliste mit über 30.000 Einträgen vorzubereiten. Diese Vorbereitung war in weiten Bereichen über die hierarchische Struktur des ICD-Verzeichnisses unproblematisch. Besondere Bearbeitungen der Ausgangslisten waren immer dann erforderlich, wenn bei Erkrankungen explizite Einträge für Neugeborene, Säuglinge oder Kinder vorhanden waren oder wenn für bestimmte Erkrankungen mehrere Fachgebiete für die Bewertung der Einträge in Frage kamen.

Nach Versendung der Fachgebietslisten gab es zahlreiche Abstimmungen zur Klärung fachlicher und methodischer Fragestellungen. Die Fachgesellschaften wurden gebeten, die von ihnen bearbeiteten Listen bis Ende Mai 2023 zu übermitteln. Die Kommunikation zum BfArM wurde zu großen Teilen durch die Geschäftsstelle des VUD übernommen. Die Vorschläge der

ICD-Kode	ICD-Kode-Text	ICD-Alpha-Text	Orphanet-Kennnummer
I63.9	Hirnfarkt, nicht näher bezeichnet	Ischämischer Schlaganfall des Kindes	439175

Tab. 1: Kodierung eines Hirnfarkts beim Kind als Seltene Erkrankung (2023)

ICD-Kode	ICD-Kode-Text
I63.0	Hirnfarkt durch Thrombose präzerebraler Arterien
I63.1	Hirnfarkt durch Embolie präzerebraler Arterien
I63.2	Hirnfarkt durch nicht näher bezeichneten Verschluss oder Stenose präzerebraler Arterien
I63.3	Hirnfarkt durch Thrombose zerebraler Arterien
I63.4	Hirnfarkt durch Embolie zerebraler Arterien
I63.5	Hirnfarkt durch nicht näher bezeichneten Verschluss oder Stenose zerebraler Arterien
I63.6	Hirnfarkt durch Thrombose der Hirnvenen, nichteitrig
I63.8	Sonstiger Hirnfarkt
I63.9	Hirnfarkt, nicht näher bezeichnet

Tab. 2: Differenzierung der Codes für Hirnfarkte aus Sicht der Ätiologie

ICD-Kode	ICD-Kode-Text	ICD-Alpha-Text	Orphanet-Kennnummer
I63.3	Hirnfarkt durch Thrombose zerebraler Arterien	Ischämischer Schlaganfall durch Thrombose einer intrakraniellen Arterie im Kindesalter	439175
I63.4	Hirnfarkt durch Embolie zerebraler Arterien	Ischämischer Schlaganfall durch Embolie zerebraler Arterien im Kindesalter	439175
I63.5	Hirnfarkt durch nicht näher bezeichneten Verschluss oder Stenose zerebraler Arterien	Ischämischer Infarkt einer intrakraniellen Arterie im Kindesalter	439175
I63.9	Hirnfarkt, nicht näher bezeichnet	Ischämischer Schlaganfall des Kindes	439175

Tab. 3: Kodierung eines Hirnfarkts beim Kind als Seltene Erkrankung (2024)

Datenjahr	2023	2024	Änderung absolut	Änderung relativ
ICD-Kodes	14261	14290	29	0,20%
Alpha-ID ohne ICD-Kode	470	471	1	0,21%
ICD-Kodes mit Orphanet-Kennnummer	2481	2621	140	5,64%
Alpha-ID	35269	36873	1604	4,55%
Orphanet-Kennnummern	11621	17369	5748	49,46%
Unterschiedliche Orphanet-Kennnummern	6654	7022	368	5,53%

Tab. 4: Entwicklung des systematischen und des alphabetischen ICD-Katalogs

Fachgesellschaften gingen deutlich über die Erwartungen an das Projekt hinaus. Unter anderem wurden Lücken gefunden, wo Seltene Erkrankungen noch gar nicht in den primären Orphanet-Datenbanken gelistet waren, z.B. Siamesische Zwillinge. Bestehenden alphabetischen Einträgen wurden Orphanet-Kennnummern, die bisher noch nicht in der Alpha-ID-SE enthalten waren, zugefügt. Und nicht zuletzt wurden viele methodische Hinweise zur systematischen Überarbeitung des Katalogs eingebracht.

Insgesamt ist die Erweiterung der Alpha-ID-SE für das Katalogjahr beeindruckend. Die Zahl der Einträge mit

Datenjahr	2023	2024
Verhältnis Orphanet-Kennnummer/Alpha-ID	32,95%	47,10%

Tab. 5: Anteil der Alpha-ID mit Orphanet-Kennnummer bei ICD-Kodes mit Orphanet-Kennnummer

Orphanet-Kennnummern wurde um fast 50 Prozent erhöht (► Tab. 4).

Bei den zutreffenden ICD-Kodes ist der Anteil der alphabetischen Einträge mit einer Orphanet-Kennnummer von 33 auf 47 Prozent gestiegen (► Tab. 5).

Die größten absoluten Entwicklungssprünge gibt es bei Infektionskrankhei-

ICD-Kapitel	ICD-Kapitel-Text	2023	2024	Änderung absolut	Änderung relativ
1	Bestimmte infektiöse und parasitäre Krankheiten	1057	3316	2259	213,7%
2	Neubildungen	1698	2810	1112	65,5%
3	Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems	552	601	49	8,9%
4	Endokrine, Ernährungs- und Stoffwechselkrankheiten	1688	1952	264	15,6%
5	Psychische und Verhaltensstörungen	37	99	62	167,6%
6	Krankheiten des Nervensystems	1182	1445	263	22,3%
7	Krankheiten des Auges und der Augenahangsgebilde	258	270	12	4,7%
8	Krankheiten des Ohres und des Warzenfortsatzes	28	45	17	60,7%
9	Krankheiten des Kreislaufsystems	272	370	98	36,0%
10	Krankheiten des Atmungssystems	101	235	134	132,7%
11	Krankheiten des Verdauungssystems	189	238	49	25,9%
12	Krankheiten der Haut und der Unterhaut	243	325	82	33,7%
13	Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes	378	826	448	118,5%
14	Krankheiten des Urogenitalsystems	77	101	24	31,2%
15	Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett	23	70	47	204,3%
16	Bestimmte Zustände, die ihren Ursprung in der Perinatalperiode haben	128	139	11	8,6%
17	Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien	3568	4272	704	19,7%
18	Symptome und abnorme klinische und Laborbefunde, die anderenorts nicht klassifiziert sind	14	15	1	7,1%
19	Verletzungen, Vergiftungen und bestimmte andere Folgen äußerer Ursachen	122	231	109	89,3%
22	Schlüsselnummern für besondere Zwecke	6	9	3	50,0%

Tab. 6: Entwicklung aller Einträge mit Orphanet-Kennnummer nach ICD-Kapitel

ICD-Kapitel	ICD-Kapitel-Text	2023	2024	Änderung absolut	Änderung relativ
1	Bestimmte infektiöse und parasitäre Krankheiten	183	198	15	8,2%
2	Neubildungen	677	697	20	3,0%
3	Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems	364	381	17	4,7%
4	Endokrine, Ernährungs- und Stoffwechselkrankheiten	849	901	52	6,1%
5	Psychische und Verhaltensstörungen	26	29	3	11,5%
6	Krankheiten des Nervensystems	899	958	59	6,6%
7	Krankheiten des Auges und der Augenahangsgebilde	173	183	10	5,8%
8	Krankheiten des Ohres und des Warzenfortsatzes	21	22	1	4,8%
9	Krankheiten des Kreislaufsystems	123	126	3	2,4%
10	Krankheiten des Atmungssystems	54	55	1	1,9%
11	Krankheiten des Verdauungssystems	129	134	5	3,9%
12	Krankheiten der Haut und der Unterhaut	144	150	6	4,2%
13	Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes	157	164	7	4,5%
14	Krankheiten des Urogenitalsystems	53	55	2	3,8%
15	Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett	16	18	2	12,5%
16	Bestimmte Zustände, die ihren Ursprung in der Perinatalperiode haben	48	53	5	10,4%
17	Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien	2689	2852	163	6,1%
18	Symptome und abnorme klinische und Laborbefunde, die anderenorts nicht klassifiziert sind	13	14	1	7,7%
19	Verletzungen, Vergiftungen und bestimmte andere Folgen äußerer Ursachen	45	49	4	8,9%
22	Schlüsselnummern für besondere Zwecke	2	2	0	0,0%

Tab. 7: Entwicklung der unterschiedlichen Orphanet-Kennnummern nach ICD-Kapitel

ten, Neubildungen sowie angeborenen Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien (► Tab. 6).

Die meisten neuen Orphanet-Kennnummern wurden bei Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien, gefolgt von Krankheiten des Nervensystems und Endokrine, Ernährungs- und Stoffwechselkrankheiten eingefügt (► Tab. 7).

Mit der Überarbeitung der Alpha-ID-SE für das Jahr 2024 im Ergebnis der engen Zusammenarbeit von BfArM, AWMF, VUD und DGfM wurde die Basis für das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen und für die Arbeit der Zentren für Seltene Erkrankungen deutlich verbessert. Noch sind nicht alle Vorschläge geprüft bzw. umgesetzt und es gibt bereits erste Überlegungen, wie der Katalog für 2025 weiterzuentwickeln ist. Aber während es im letzten Jahr hieß, „Der Anfang ist gemacht“ steht dieser Artikel zu Recht unter dem Motto „Es ist (fast) geschafft.“ ■



**Dr. med. Ulf Dennler**  
Präsidiumsmitglied der Deutschen Gesellschaft für Medizincontrolling e.V.