



# Die Kodierung Seltener Erkrankungen

## Der Anfang ist gemacht

Von Ulf Dennler

Im Jahr 2009 hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) den Forschungsbericht „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“ publiziert. Wenige Monate später wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet.

Im Rahmen des vom Nationalen Aktionsbündnis erarbeiteten Nationalen Aktionsplans wurden 2014 die Anforderungen an Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) definiert.

Um die Datengrundlage für die Bedarfsanalysen und die Versorgungsforschung zu verbessern, wurde im Jahr 2020 das alphabetische Verzeichnis der Diagnosen (Alpha-ID) um die Orpha-Kennnummern aus dem Orphanet durch das Deutsche Institut für medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) ergänzt und so das Alpha-ID-SE-Verzeichnis geschaffen.

In der ersten Fassung der Alpha-ID-SE wurden 4.629 Begriffe für Seltene Erkrankungen mit insgesamt 7.278 Einträgen des alphabetischen Diagnoseverzeichnisses verknüpft.

Bis zum Katalogjahr 2023 wurde die Zahl der unmittelbar kodierbaren Seltenen Erkrankungen auf 6.654 Entitäten mit 11.621 Verknüpfungen erweitert.

In der Novellierung des § 301 SGB V Satz 4 durch den Artikel 1 des Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungs-Gesetz (DVPfMG) vom 03.06.2021 wurde das Bundesamt für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) ermächtigt, die Orpha-Kennnummern als verbindliche Information in die Klassifikation aufzunehmen.

„Das Bundesministerium für Gesundheit gibt den Zeitpunkt der Inkraftsetzung der jeweiligen Fassung des Diagnoseschlüssels nach Satz 1 sowie des Prozedureschlüssels nach Satz 2 im Bundesanzeiger bekannt; es kann das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte beauftragen, den in Satz 1 genannten Schlüssel um Zusatzkennzeichen zur Gewährleistung der für die Erfüllung der Aufgaben der Krankenkassen notwendigen Aussagefähigkeit des Schlüssels sowie um Zusatzangaben für seltene Erkrankungen zu ergänzen.“

Mit der Veröffentlichung der Alpha-ID-SE für das Katalogjahr 2022 teilte das BfArM am 05.10.2021 mit: „Zur Umsetzung der Änderung des § 301 SGB V durch das Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungs-Gesetz (DVPfMG) soll zum Zweck der eindeutigen Kodierung von Seltenen Erkrankungen in Einrichtungen im Geltungsbereich des § 301 SGB V die vom BfArM entwickelte Alpha-ID-SE genutzt und in die Software der Krankenhäuser integ-

riert werden. Dadurch wird die Kennnummer der Orphanet-Nomenklatur zugeordnet und bei der Kodierung zusätzlich angegeben, um eine eindeutige und international vergleichbare Kodierung Seltener Erkrankungen zu ermöglichen. Die Einführung der verbindlichen Kodierung Seltener Erkrankungen mittels Alpha-ID-SE wird ab dem 1. Januar 2023 erfolgen. Anwendern und Softwareentwicklern steht so ausreichend Zeit für die Umsetzung zur Verfügung. Das BfArM wird zur Vorbereitung der Einführung Informationsmaterialien zur Verfügung stellen. Die nun veröffentlichte Alpha-ID-SE Version 2022 sollte von Anwendern und Softwareherstellern genutzt werden, um die verbindliche Verwendung ab dem 1. Januar 2023 vorzubereiten.“

Seitens der Selbstverwaltung wurde der Zeitplan zur generellen Nutzung der Orpha-Kennnummern in der Fortschreibung der Rahmenvereinbarung zur Datenübertragung von Abrechnungsdaten auf den 01.04.2023 verschoben.

„Fortschreibungen Nr. 3, 6, 10, 12 - Übermittlung von Zusatzangaben zu seltenen Erkrankungen gem. §301 Abs.2 SGB V

Gemäß §301 Abs. 2 Satz 4 und 5 SGB V und den entsprechenden Veröffentlichungen des Bundesinstituts für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) haben Krankenhäuser ab dem 2023 Angaben zu Seltenen Er- ▶

krankungen gemäß der Alpha ID-SE Kodierung vorzunehmen. Die Datei Alpha-ID-SE wird jährlich in ergänzter und aktualisierter Version vom BfArM veröffentlicht; die aktualisierte Version tritt zu Jahresbeginn in Kraft und ist bis Ende des Jahres gültig. Ab dem 01.04.2023 wird eine flächendeckende/bundesweite Kodierung umgesetzt. Zur Umsetzung wird ein eigenes Segment geschaffen, in die Orpha-Kennnummer (Feld 7 der Alpha ID SE Datei) angegeben wird. Das Nähere regelt diese Fortschreibung.“

Unmittelbare Relevanz wird die Angabe der Orpha-Kennnummern für die Zentren für Seltene Erkrankungen entfalten, da der GBA in der Zentrums-Regelung verbindliche Vorgaben für Mindestmengen angegeben hat.

„(3) Mindestfallzahlen

Am Standort des Zentrums werden jährlich mindestens 3.000 Fälle mit der Hauptdiagnose einer seltenen Erkrankung stationär behandelt. Die Kodierung erfolgt mittels ICD 10-GM. Alpha ID-SE und Orphanet-Kennnummer sind zusätzlich anzugeben, sofern sie für die zu kodierende Erkrankung vorliegen. Maßgeblich für die Ermittlung der Mindestfallzahl nach Satz 1 ist die ICD 10-GM.“

Zu erwarten ist, dass die entsprechenden Zentren über die Orpha-Kennnummer-Statistik im Zuge der Verhandlung von Zentrumszuschlägen nachweisen müssen.

Bei der Interpretation des Satzes: „Maßgeblich für die Ermittlung der Mindestfallzahl nach Satz 1 ist die ICD 10-GM.“ ist auch der vorherige Satz zu beachten, so dass nur die ICD-Codes berücksichtigt werden, für die die Alpha-IDs und die Orpha-Kennnummern angegeben wurden. Eine Interpretation in dem Sinne, dass jede Diagnose zählt, bei der überhaupt eine Orpha-Kennnummer zugewiesen werden könnte, würde zu einer deutlichen Verwerfung der Fallzahlen bei ausgewählten, vor allem onkologischen Erkrankungen führen.

Die Alpha-ID-SE enthält eine Vielzahl von Synonymen und Spezifizierungen zu den systematischen ICD-Codes. Jeder Eintrag ist eindeutig über die Alpha-ID gekennzeichnet und ggf. mit einer Orpha-Kennnummer verknüpft (► Tab. 1).

Im Katalog sind insgesamt 87.577 Alpha-ID-Codes enthalten, von denen 637 Alpha-ID-Einträge nicht unmittelbar einem ICD-Code zugeordnet sind. Durch die systematische Pflege des Katalogs wurden 1.421 Einträge als ungültig gekennzeichnet. Bei 4.439 ICD-Codes gibt es keinen Eintrag im alphabetischen Verzeichnis. Reduziert man die Tabelle 1 auf die 2190 ICD-Codes, die Bezug zu einer Orpha-Kennnummer haben und der Alpha-ID-Code gültig ist, entsteht folgendes Bild (► Tab. 2).

Dabei treten sowohl 1:1-, 1:n- und n:1-Verknüpfungen zwischen ICD-Codes und Orpha-Kennnummern

auf. 6.399 Orpha-Kennnummer weisen auf einen einzelnen ICD-Code. Die größte Anzahl von ICD-Codes für einen Orpha-Kennnummer findet man bei der Tuberkulose, wo die Orpha-Kennnummer 3389 mit insgesamt 32 unterschiedlichen ICD-Codes verknüpft ist. Am anderen Ende der extremen Verknüpfungen steht der ICD-Code Q87.8 Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungssyndrome, anderenorts nicht klassifiziert, der mit 540 unterschiedlichen Orpha-Kennnummern in Beziehung steht. Bei dem zuletzt genannten ICD-Code scheint es kaum praktikabel, die korrekte Auswahl der Orpha-Kennnummer in der routinemäßigen Kodierung sicherzustellen.

Für die 20.758 Alpha-IDs ohne Bezug zu einer Orpha-Kennnummer ist zu prüfen, ob die Lücke im Katalog der Definition einer Seltenen Erkrankung geschuldet ist oder ob es sich hierbei um die noch nicht vollständige Verbindung der beiden Katalogsysteme Alpha-ID und Orphanet handelt.

Bei der Betrachtung einzelner ICD-Codes sind unterschiedliche Muster als Ursache der Abweichung zwischen Alpha-IDs und Orpha-Kennnummern zu finden.

Eine besonders problematische Erkrankung im Kontext der Seltenen Erkrankungen ist die Tuberkulose, die mit Codes aus der ICD-Gruppe A15 verschlüsselt wird. Zur Abbil-

Orpha-Kennnummer	Alpha-ID-Gültigkeit	Anzahl aller systematischer ICD-Codes	Anzahl aller alphabetischer ICD-Codes	Anzahl unterschiedlicher alphabetischer ICD-Codes	Anzahl alle Alpha-ID-Codes	Alle Orpha-Kennnummern	Unterschiedliche Orpha-Kennnummern
JA	0	4	4	4	4	4	4
JA	1	2190	11621	2190	11621	11621	6654
NEIN	0	654	1417	708	1417	0	0
NEIN	1	9409	74535	9409	74535	0	0
NEIN	ohne Alpha-ID	4439	0	0	0	0	0
<b>Gesamt</b>		<b>14261</b>	<b>87577</b>	<b>9876</b>	<b>87577</b>	<b>11625</b>	<b>6655</b>

Tab. 1: Anzahl von Codes und Kennnummern der ICD-10 GM (2023)

Orpha-Kennnummer	Alpha-ID-Gültigkeit	Anzahl aller systematischer ICD-Codes	Anzahl aller alphabetischer ICD-Codes	Anzahl unterschiedlicher alphabetischer ICD-Codes	Anzahl alle Alpha-ID-Codes	Alle Orpha-Kennnummern	Unterschiedliche Orpha-Kennnummern
JA	1	2190	11621	2190	11621	11621	6654
NEIN	1	1782	20758	1782	20758	0	0
<b>Gesamt</b>		<b>2190</b>	<b>32379</b>	<b>2190</b>	<b>32379</b>	<b>11621</b>	<b>6654</b>

Tabelle 2: ICD-Codes mit Bezug zu einer Orpha-Kennnummer

ICD unterschiedlicher Organmanifestationen und unterschiedlicher Nachweismethoden stehen innerhalb der ICD-Gruppe 33 systematische ICD-Codes zur Verfügung, die mit 766 alphabetischen Einträgen verbunden sind. Nur 44 alphabetische Einträge verweisen auf einen von zwei Orpha-Kennnummern. Zwar ist jeder ICD-Code grundsätzlich mit einer Orpha-Kennnummer gekoppelt. Wird bei der Kodierung aber der Empfehlung des BfArM zur Anwendung der Klassifikation gefolgt, ist die unvollständige Erfassung der Orpha-Kennnummern fast zwingend die Folge.

Das BfArM empfiehlt in seinem Ratgeber „Basiswissen Kodieren“:  
 „Die entsprechenden Codes findet man am einfachsten, indem man die Diagnosen- bzw. Prozedurenbezeich-

nungen im jeweiligen Alphabetischen Verzeichnis sucht; der Code ist direkt hinter der Bezeichnung angegeben.

Wird man im Alphabet – trotz Suche nach synonymen Begriffen – nicht fündig, sucht man den passenden Begriff im Systematischen Verzeichnis auf und sucht dort nach einem Code, der der gesuchten Diagnose bzw. Prozedur möglichst genau entspricht.“

Beim ICD-Code A17.0 Tuberkulöse Meningitis führt nur die systematische Bezeichnung zur Orpha-Kennnummer 499004, weitere 29 alphabetische Einträge, die bspw. entweder auf bestimmte Lokalisationen oder Verlaufsformen hinweisen und somit im Grunde spezifischer und seltener sind, laufen bezüglich einer Orpha-Kennnummer ins Leere (► Tab. 3).

Es wäre jedoch falsch, für Zwecke der vollständigen Erfassung Seltener Erkrankungen Diagnosen unmittelbar unter Umgehung der Alpha-ID mit der Liste der Orpha-Kennnummer zu kombinieren.

Beim ICD-Code C61 Bösartige Neubildung der Prostata führt lediglich der alphabetische Eintrag Familiäres Prostatakarzinom zum Orpha-Kennnummer 1331 (► Tab. 4).

Der Mechanismus, das ausgewählte histologische Tumorformen wie zum Beispiel Plattenepithelkarzinome im Magen-Darm-Trakt oder erbliche Veranlagungen als Seltene Erkrankungen eingeordnet werden, nicht jedoch die Mehrzahl der bösartigen Neubildungen an gleicher Lokalisation, ist an vielen Stellen zu finden. ►

ICD-Kode	ICD-Kode-Text	Orpha-Kennnummer	ICD-Alpha-Text	Alpha-ID			
A17.0	Tuberkulöse Meningitis	499004	Tuberkulöse Meningitis	I27432			
			Arachnoideatuberkulose	I78735			
			Hirnhaut-TBC [Tuberkulose]	I27434			
			Hirnhauttuberkulose	I78736			
			Käsige Meningitis	I76418			
			Leptomeninx tuberkulose	I78740			
			Meningen-TBC [Tuberkulose]	I108760			
			Meningentuberkulose	I108763			
			Spinale tuberkulöse Leptomeningitis	I78742			
			Tuberkulöse Adhäsion der Meningen	I90782			
			Tuberkulöse Arachnoiditis	I68642			
			Tuberkulöse basiläre Meningitis	I82071			
			Tuberkulöse Basilar meningitis	I78739			
			Tuberkulose der Dura mater encephali	I78733			
			Tuberkulose der Dura mater spinalis	I78734			
			<i>weitere 15 Einträge ohne Orpha-Kennnummer</i>				

Tabelle 3: Auflistung von Alpha-IDs und Orpha-Kennnummern für A17.0 Tuberkulöse Meningitis

ICD-Kode	ICD-Kode-Text	Orpha-Kennnummer	ICD-Alpha-Text	Alpha-ID
C61	Bösartige Neubildung der Prostata	1331	Familiäres Prostatakarzinom	I127421
			Bösartige Neubildung der Prostata	I86600
			Endometrioides Adenokarzinom beim Mann	I67972
			Endometrioides Zystadenokarzinom beim Mann	I84534
			Intraduktales Karzinom der Prostata [IDPCa]	I116424
			Maligne Prostataerkrankung	I21705
			Maligner Prozess der Prostata	I21713
			Metastasierende Neoplasie der Prostata	I21711
			Metastasierendes Prostatakarzinom	I21708
			Prostataadenokarzinom	I21573
			Prostatakarzinom	I21706
			Prostatakrebs	I21707
			Prostatamalignom	I21710
			Prostatasarkom	I21721
			Vorsteherdrüsenkrebs	I21709
			Vorsteherdrüsenmalignom	I21712

Tab. 4: Auflistung von Alpha-IDs und Orpha-Kennnummern für C61 Bösartige Neubildung der Prostata



ICD-Kode	ICD-Kode-Text	Orpha-Kennnummer	ICD-Alpha-Text	Alpha-ID
C11.1	Bösartige Neubildung: Hinterwand des Nasopharynx	150	Karzinom der Adenoide	I29914
		150	Karzinom des hinteren Nasenrachenraums	I29917
		150	Rachenmandelkarzinom	I29913
			Bösartige Neubildung der Adenoide	I84687
			Bösartige Neubildung der hinteren Wand des Nasenrachenraums	I106105
			Bösartige Neubildung der Pharynxtonsille	I105378
			Bösartige Neubildung der Rachenmandel	I104898
			Bösartige Neubildung der Rachenmandel	I84967
			Bösartige Neubildung der Tonsilla pharyngea	I104484
			Bösartige Neubildung des hinteren Nasenrachenraums	I29915
			Krebs des hinteren Nasenrachenraums	I29916

Tabelle 5: Auflistung von Alpha-IDs und Orpha-Kennnummern für C11.1 Bösartige Neubildung: Hinterwand des Nasopharynx

Aber auch dieses Muster ist nicht uneingeschränkt reproduzierbar. Beim ICD-Code C11.1 Bösartige Neubildung: Hinterwand des Nasopharynx führt das Synonym „Karzinom“ zum Orpha-Kennnummer 150, während die Synonyme „Bösartige Neubildung“ oder „Krebs“ leer ausgehen (►Tab. 5).

Nicht unproblematisch ist, dass 59 ICD-Codes nur als unspezifische Kodierung mit endständiger „9,“ auf eine Orpha-Kennnummer verweisen. Bei der Erkrankung Osteodystrophia deformans (Paget-Krankheit), die mit ICD-Codes aus M88.- zu verschlüsseln ist, führen lediglich zwei alphabetische Einträge mit der Kennzeichnung „juvenil“ zum unspezifischen ICD-Code M88.99 und eine Orpha-Kennnummer. In der praktischen Kodierung muss man sich folglich entscheiden, ob die Lokalisation des Schädels bzw. sonstiger konkret benannter Knochen oder der Krankheitsbeginn im jugendlichen Alter im Vordergrund steht. Spätestens hier entsteht der Konflikt, dass das Institut für das Entgeltsystem im Krankenhaus die lokalisationsbezogene Kodierung zur korrekten Ansteuerung einer Fallpauschale als spezifischere Kodierung annimmt.

Ähnlich stellt es sich auch beim Hirninfarkt dar, wo lediglich der ICD-Code I63.9 Ischämischer Schlaganfall des Kindes als Thesaurus zum Begriff Hirninfarkt, nicht näher bezeichnet auf den Orpha-Kennnummer 439175 verweist, während alle Ätiologie- und Anatomie-assoziierten ICD-Codes (I63.0 – I63.8) im alphabetischen Verzeichnis keinen Bezug zum Alter des Pa-

tienten haben und deshalb auch keine Orpha-Kennnummer ansteuern. Folgende Problemstellungen lassen sich ohne Anspruch auf Vollständigkeit verallgemeinernd feststellen:

- Uneinheitliche Behandlung von Synonymen
- Altersspezifische Zuordnung zu Seltenen Erkrankungen nur bei unspezifischer Kodierung
- Histologie als Differenzierungsmerkmal zwischen häufigen und seltenen Erkrankungen oft nur bei unspezifischer Kodierung
- Fehlende Zuordnung von Orpha-Kennnummern bei spezifischen Lokalisationen oder Manifestationen
- Fehlende Zuordnung von Orpha-Kennnummern bei Mehrfachkodierung mit #-Codes

Abschließend lassen sich die Erkenntnisse aus der Beschäftigung mit der Alpha-ID-SE wie folgt zusammenfassen:

- Die Verknüpfung von Diagnosen und Orpha-Kennnummern über die Alpha-ID ist grundsätzlich gut geeignet, Transparenz bei der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu schaffen und so deren Behandlung zu verbessern.
- Die für 2023 veröffentlichten Kataloge erhalten noch beträchtliche Lücken, wenn synonyme Begriffe, verschiedene Manifestationen oder Lokalisationen oder spezifische Altersangaben zu einzelnen Diagnosen den inhaltlich zutreffenden Orpha-Kennnummern nicht einheitlich zugeordnet werden oder die erforderlichen alphabetischen Einträge fehlen.
- Bis zur vollständigen Revision und Bewertung der 20.758 alphabeti-

schen Einträge ohne Orpha-Kennnummer einerseits und der 59 Diagnosedreisteller mit einer Orpha-Kennnummer ausschließlich bei unspezifischer Kodierung andererseits ist die Reliabilität des Klassifikationssystems nicht ausreichend, um die gesetzlichen Vorgaben umfassend zu erfüllen.

- Die Herausforderung bei einer umfassenden Revision ist so groß, dass dies kaum innerhalb der gesetzlich vorgegebenen Frist durch die Arbeitsgruppe des BfArM allein zu bewältigen ist. Es bedarf einer konzertierten Zusammenarbeit des Bundesinstitutes mit der Hochschulmedizin, Fachgesellschaften und dem Verbund der Zentren für Seltene Erkrankungen, die bestehenden Katalogsysteme für einen umfassenden Einsatz in der Kodierung stationärer Fälle zu vervollständigen.
- Bis zum Abschluss der Revision erscheint es nicht gerechtfertigt, Abrechnungsdaten der Krankenhäuser zum Nachweis der Erfüllung der Mindestmengen für die Zentren für Seltene Erkrankungen oder als Anlass für Rechnungsabweisungen seitens der Krankenkassen oder für Rechnungsprüfungen durch den Medizinischen Dienst zu nutzen. ■

Literatur beim Verfasser

**Dr. med. Ulf Dennler**  
Mitglied des Fachausschusses für ordnungsgemäße Kodierung und Abrechnung (FoKA) der DGfM e.V.  
ulf.dennler@medizincontroller.de