

Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) Dresden

Häufigkeit seltener Erkrankungen an einem Universitätsklinikum

Tanita Kretschmer¹, Julia Körholz¹, Andre Heinen¹, Adrian Danker², Victoria Tüngler¹, Olaf Müller³, Ulrike Reuner¹, Jochen Schäfer¹, Amalia-Mihaela Hanßke¹, Claudia Günther¹, Martin Bornhäuser¹, Angela Rösen-Wolff¹, Min Ae Lee-Kirsch¹, Reinhard Berner¹

¹ UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, TU Dresden, Deutschland

² Geschäftsbereich Informationstechnologie, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, TU Dresden, Deutschland

³ Carus Consilium Sachsen GmbH, Dresden, Deutschland

Hintergrund und Ziel

In Deutschland existieren bisher keine umfassenden Erhebungen zur Häufigkeit von an einem Klinikum behandelten Patienten mit seltenen Erkrankungen. Es ist jedoch davon auszugehen, dass sie bevorzugt an Universitätsklinikum behandelt werden und im gültigen deutschen Vergütungssystem nicht adäquat abgebildet sind¹. Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen sieht die vollständige und qualitativ hochwertige Erfassung und Kodierung aller Patienten mit seltenen Erkrankungen als einen Maßnahmenvorschlag vor².

Das Universitäts-Centrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Dresden (UKD) ist Mitglied im Innovationsfonds-Projekt „Translate NAMSE“.

Ziel des hier vorgestellten Projekts war die Ermittlung der Häufigkeit von stationär behandelten Patienten (Fällen) mit seltenen Erkrankungen am UKD im Jahr 2018. Hierzu wurde die Kodierung einer seltenen Erkrankung verpflichtend in den Fallabschluss von stationären Patienten integriert.

Methoden

Datenbank Orphanet

- **Orphanet:** Internationales Referenzportal für seltene Erkrankungen inkl. Terminologie zu seltenen Erkrankungen³
- **Vorteile:** hohe Informationsbreite, Aktualität und Verfügbarkeit
- **Techn. Anforderungen:**
 - Anpassungen, um Kompatibilität mit Krankenhausinformationssystem (KIS) zu sichern
 - Generierung einer Deltameldungen durch Excel-Makro

9.614 Codes für 5.873 Erkrankungen
ICD-10 WHO, zahlreiche Synonyme, Klassifikationen
monatliches Update
Finanzierung über Europäische Kommission
keine Deltameldungen
kostenfreie, deutsche Version

Eckdaten: Orphanet-Terminologie im Überblick

Erhebungsinstrument KIS-Formular in Agfa Orbis

12 Ergebnisse werden angezeigt.

Orpha-Nummer	Bezeichnung/Synony	ICD10 (X##.#)	Gen	Protein
2008	Akro-kardio-faziales Syndrom			
2995	Baraitser-Winter zerebro-fronto-faziales Syndrom			
399329	Epiphysiolyse der Hüfte			
2268	ICF-Syndrom			
98113	Ionenkanalkrankheit bei epithelalem CFTR-Chloridkanaldefekt			
1340	Kardio-fazio-kutanes Syndrom			
48431	Kongenitale Katarakt-Gesichtsdysmorphie-Neuropathie-Syndrom			
2032	Lungenfibrose, idiopathische			
178540	Lymphom, primär kutanes, follikuläres			
2878	Phkomelie - Ektrodaktylie - Schwerhörigkeit - Sinusarrhythmie			
3363	Trichomegalie - retinale Pigmentdegeneration - Kleinwuchs			
586	Zystische Fibrose			

Formular zur Erhebung: Suchmaske und Auswahlfeld im KIS

Vorgehen

- seit 2017 verpflichtende Dokumentation über Vorliegen einer seltenen Erkrankung in Formular des KIS Agfa Orbis.
- Koppelung der Dokumentation an die Entlass-Abrechnung.
- Kodierung mittels mehrerer Suchparameter aus Orphanet.
- zur Vorbereitung und begleitend Schulungen und Schulungsvideos an allen Kliniken angeboten.

Ergebnisse

- Kodierung einer seltenen Erkrankung in 18 % aller stationären Fälle.



- Kodierung insgesamt 1.415 verschiedener seltener Diagnosen.

Ausblick

- bundesweite Erfassung zum Vergleich notwendig.
- Erfassung auch ambulanter Patienten mit seltenen Erkrankungen notwendig.

Literatur

1. Bundesministerium für Gesundheit (Hrsg). o.J. ICD-10-GM-2019 [Aufruf am 16.09.2019] URL: <https://www.icd-code.de/icd/code/ICD-10-GM.html> 2. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (Hrsg). o.J. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) [Aufruf am 06.09.2019] URL: <https://www.namse.de/> 3. Orphanet (Hrsg). o.J. Nutzen Sie Orphanet [Aufruf am: 06.09.2019] URL: <https://www.orpha.net/> 4. Empfehlung 2009/C 151/02 des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten [ABl. C 151 vom 03.07.2009, S.7].

Diskussion

➔ **erstmalig verpflichtende klinikumswerte Erhebung zur Häufigkeit von Patienten mit seltenen Erkrankungen an einem Universitätsklinikum.**

- geschätzte Prävalenz seltener Erkrankungen von 6 bis 8%⁴ in der Gesamtbevölkerung wurde deutlich überschritten.
- tragende Rolle der Universitätsklinik in der stationären Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen dadurch deutlich unterstrichen.

Probleme/Einschränkungen

- Kodierqualität stark nutzerabhängig; d.h. anzunehmen ist eine Unterschätzung der Häufigkeit.