



# Definition und Kodierung – der Schlüssel zu Informationen

Manfred Stuhrmann-Spangenberg  
Koordinator Orphanet Deutschland  
Medizinische Hochschule Hannover  
Institut für Humangenetik

# Definition – Name der Erkrankung

- Die gleiche Erkrankung wird unterschiedlich bezeichnet; z.B. DMD, Duchenne-Muskeldystrophie, progressive Muskeldystrophie, X-chromosomale Muskeldystrophie, Muskelschwund, etc.
- Die gleiche Erkrankung wird in verschiedenen Ländern unterschiedlich bezeichnet; z.B. Morbus Osler = hereditäre hämorrhagische Teleangiektasien

# Definition – Name der Erkrankung

Der gleiche Name wird für verschiedene Erkrankungen benutzt;

z.B. Muskelschwund für DMD, BMD, und viele andere, insgesamt 680 verschiedene Verlaufsformen laut [www.muskelschwund.de](http://www.muskelschwund.de)

**Achtung !**



# Definition – Name der Erkrankung

- Informationssuche über Erkrankungen startet meistens beim Namen der Erkrankung, sofern überhaupt eine (Verdachts-) Diagnose gestellt wurde.
- Informationssuche über Symptome: noch viel komplizierter, Laie oder Arzt ?



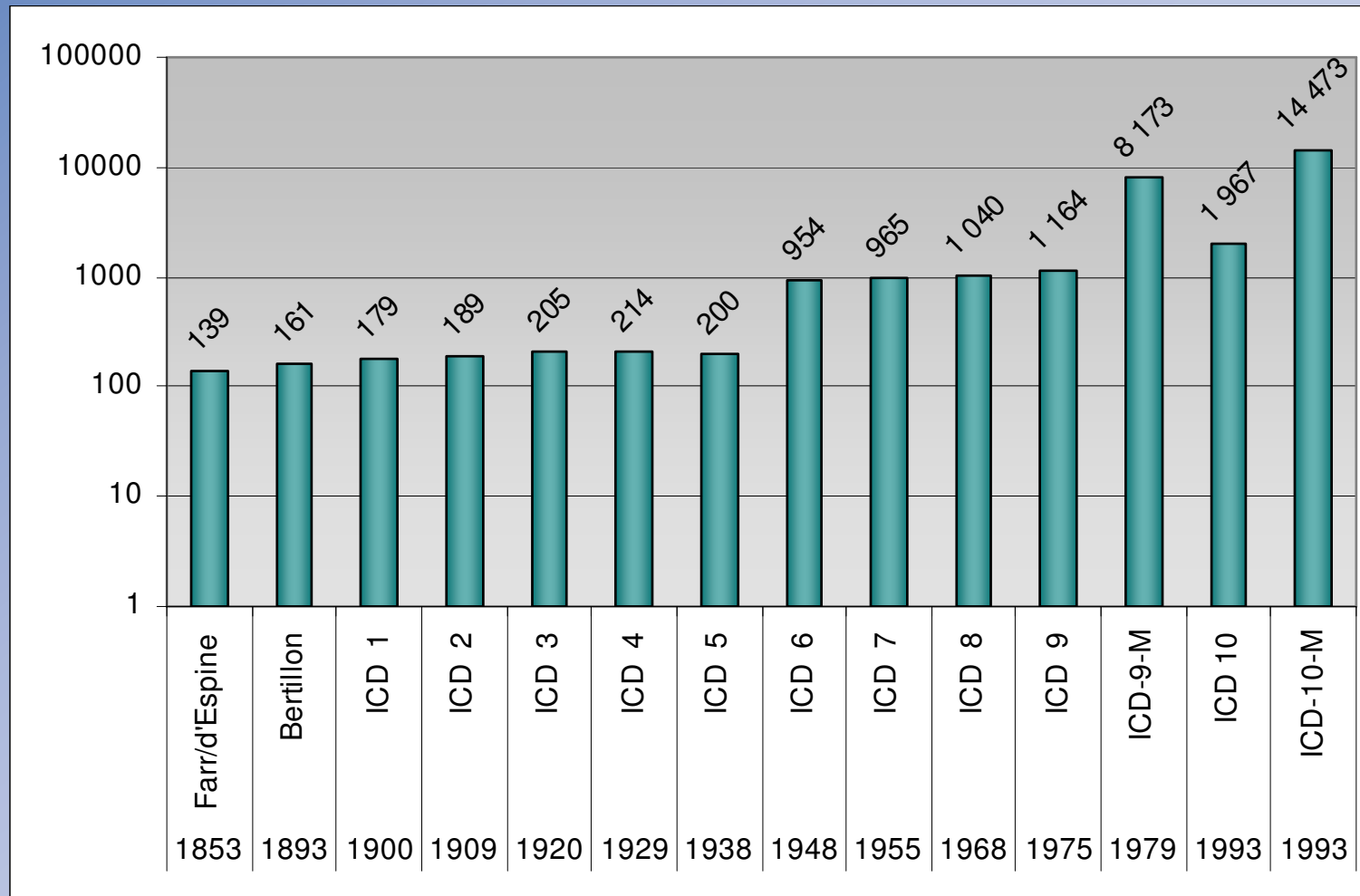
# Definition – Kodierung

- Jede Erkrankung sollte eindeutig kodierbar sein
- Gibt es eine eindeutige Kodierung für seltene Erkrankungen?
- Erfüllt die WHO International Classification of Diseases (ICD) diesen Anspruch?

# Die größten Probleme des ICD10

- Nur 240 seltene Erkrankungen mit einem spezifischen Code
- Keine Sichtbarkeit seltener Erkrankungen in Gesundheits-Informationssystemen
- Mangel eines systematischen Ansatzes
  - Klassifikation bezüglich des Hauptsymptoms
  - Klassifikation bezüglich der Krankheitsursache / Mechanismen
- Konfusion zwischen Anatomie / Organen und Systemen  
*respiratorisches System, cardiovasculäres System, immunologisches System.....*
- Konfusion zwischen « Malformation » und « congenital »  
und « genetisch »

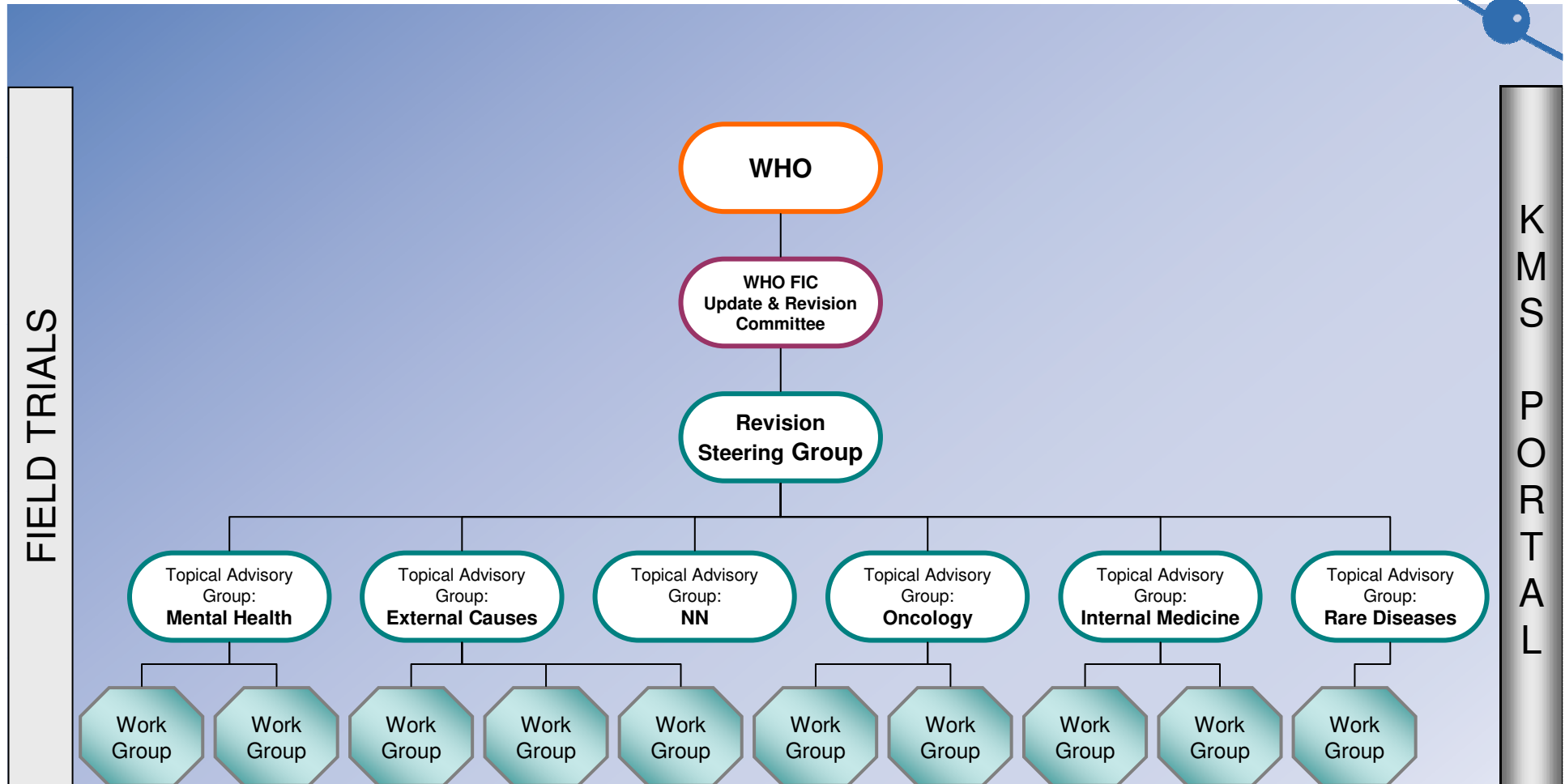
# ICD Revisionen



# Ziele der ICD-11 Revision

1. Entwicklung einer **Mehrzweck-** und **in sich stimmigen** Klassifikation
  - *Mortalität, Morbidität, Primärversorgung, klinische Versorgung, Forschung, Gesundheitswesen...*
  - *Übereinstimmung & Interoperabilität quer durch unterschiedliche Nutzungen*
2. Schaffung einer **internationalen** und **mehrsprachigen Referenz-Klassifikation** für **wissenschaftliche Vergleiche** und **Informationsaustausch**
3. Sicherstellung, dass ICD-11 nahtlos funktioniert im Zeitalter **elektronischer Krankenakten**
  - *Verbindung von ICD mit Terminologien und Ontologien (z.B. SNOMED systematische Nomenklatur der Medizin)*
  - *ICD Kategorien müssen durch "Stichwortsuche/Algorithmen" bezüglich ihrer Verbindungen und Details erkannt werden*

# ICD-10 Revision Organisationsstruktur



# Die Revision Lenkungsgruppe

## Rare Diseases

- Chair: Ségolène Aymé
- **Orphanet**
- Rare Diseases Platform
- Broussais Hospital, Paris, France



# Zusammensetzung TAG Rare Diseases

- Europa: Ségolène Aymé, Ana Rath (Orphanet)
- USA: Stephen Groft, Roberta Pagon (Office of RD-NIH)
- Korea: Hyun-Young Park (CDC-Information Center, Seoul)
- Brasilien: Eduardo Castilla
- Argentinien: Monica Rittler
- Mexico: Osvaldo Mutchinick
- Russland: Evgeny Ginter
- China: Yiming Wang

# Hierarchie der ICD Domänen

- 0 Revision Steering Committee (Lenkungsgruppe)
- 1 Arbeitsgebiete/themenbezogene Arbeitsgruppen
- 2 Anerkannte Experten
  - nominiert durch Mitglieder der Arbeitsgruppen
- 3 Ausgewählte Personen
  - Nominiert durch die Experten
- 4 Registrierte interessierte Personen (Öffentlichkeit)

# voraussichtlicher Zeitrahmen

2010: **Alpha Version** ( ICD 10+ → ICD 11draft)

- +1 Jahr: Kommentare und Befragungen

2011: **Beta Version** & Feldversuch Version

- 20+2 YR: Feldversuche

2013: **Finale Version** für öffentliche Begutachtung

- 2014: WHA Anerkennung

2015+ Einführung



# Basis für eine Revision im Feld seltener Erkrankungen

- Alle seltenen Erkrankungen sollten letztendlich im Index des ICD11 aufgeführt werden
- Ein Teil (1000 bis 2000) der seltenen Erkrankungen wird einen spezifischen Code bekommen, basierend auf Kriterien wie Prävalenz – Beitrag zu Morbidität / Mortalität – Bedeutung für (medizinische) Leistungen
- Seltene Erkrankungen dienen als Modell für die Formgebung der zukünftigen Struktur des ICD11, da es sich bei ihnen um untere Knotenpunkte in jeder Hierarchie und in allen Feldern in der Medizin handelt

# Das Grundprinzip einer klinischen Klassifikation

- Merkmal: häufig sind mehrere verschiedene medizinische/chirurgische Fachdisziplinen involviert, um die verschiedenen Manifestationen einer Erkrankung zu behandeln
- Die Klassifikation beruht primär auf der medizinische Fachdisziplin des betroffenen Organsystems (z.B. zentrales Nervensystem), gefolgt von Altersgruppe (Pädiatrie/Erwachsenenmedizin), gefolgt von Subspezialität (z.B. Epileptologie)
- Ätiologische/pathophysiologische Kriterien kommen ebenfalls hinzu, wenn sie für Diagnose/Management von Bedeutung sind

# Beitrag von Orphanet

- Kapitel für Kapitel erfolgt ein Vergleich zwischen
  - ICD-10
  - Orphanet Klassifikation
  - Anderen publizierten Klassifikationen (sofern vorhanden)
- Erstellung einer Vorschlagsliste für ICD-10+ (jährliches update)
- Vorschlag für die Kapitel des ICD-11

# ICD-11 Vorschläge

- Ein Dossier mit der Begründung der Vorschläge wurde erstellt
- Eine Rangliste erklärender Begriffe wurde für jede Erkrankung erstellt
- Dossiers wurden durch Orphanet an Experten übergeben
- Fertige Vorschläge werden zur WHO geschickt, Kapitel für Kapitel, je eines pro Monat
- Die Vorschläge werden auf der WHO website publiziert (Beginn: April 2010) und sind dann offen für Kommentare
- Anschließend erfolgt die weltweite Testung (Feldversuche)

# Vorschlag für die Organisation der Kapitel

- Nach Organsystem
  - Basierend auf der Physiologie
  - Ätiologie/Mechanismen stellen den letzten Level dar
  - vom « höchsten Level » zum « niedrigsten Level »
- Hinzufügung eines Kapitels für Multisystem-Erkrankungen
  - Beispiel: Marfan Syndrom ist eine Multisystem-Erkrankung
- Kapitel für Entwicklungsdefekte vorgeburtlichen Ursprungs (nicht nur Malformationen), da in utero Entwicklung einem « (Organ)-System » entspricht
- Trennung von « konstitutionell » und « erworben »

# Fazit

- Es besteht die Möglichkeit einer tiefgreifenden Entwicklung der Organisation der Kapitel II bis XVIII
  - Mit einer möglichen Übernahme/Überführung praktisch aller existierenden Code
  - Mit einer einheitlichen Struktur aller Kapitel
  - Einstellung seltener/genetischer Erkrankungen dort, wo sie hingehören
    - Überall als « lower node »
- Kapitel « Haematologie », « Endokrinologie », « Immunologie », « Metabolische Erkrankungen »
  - Bereits zugänglich und unter Begutachtung durch Experten
- Kapitel in Vorbereitung: « Malformation », « Neurologie »

# Was können Sie beitragen ?

- Übermitteln Sie Orphanet Namen von Experten, die bereit sind, Kapitel aus ihrem Fachgebiet zu begutachten
- Senden Sie Orphanet etablierte Klassifikationen
- Unterstützen/bewerben Sie die Benutzung der Orphanet Nomenklatur seltener Erkrankungen durch Informationssysteme, um seltene Erkrankungen besser sichtbar zu machen

# Orpha Nomenklatur

- Umfassende Liste seltener Erkrankungen (<5,850)
  - Identity card + Gene
  - eigene Orpha Zahl (Orpha code)
    - ✓ Stabil, auch bei Zuwachs an Wissen
  - Datensätze sind auf Anforderung erhältlich
    - ✓ für die Nutzung in Informationssystemen
    - ✓ für Forschungszwecke
    - ✓ Zu laufenden Kosten für « non-profit use » + Material Transfer Agreement
- Klassifikationen seltener Erkrankungen
  - Liste aller publizierten Klassifikationen
  - Sichtbarkeit jeder Klassifikation
  - Möglichkeit, auf jedem Level « anzuklicken » um detaillierte Informationen zu erhalten

# Orpha Nomenklatur

## :: Acute lymphoblastic leukaemia

### Identity card

**Orpha number:** ORPHA513  
**Prevalence of rare diseases:** 1-9 / 100 000  
**Inheritance:** -  
**Age of onset:** Childhood  
**ICD 10 code:** C91.0  
**MIM number:** [151390](#) [[↗](#)] [151448](#) [[↗](#)] [186770](#) [[↗](#)]  
[186855](#) [[↗](#)] [186921](#) [[↗](#)] [186980](#) [[↗](#)]  
[187040](#) [[↗](#)] [247640](#) [[↗](#)] [600185](#) [[↗](#)]

**Synonym(s):** -

### Unique Orpha number

- Stable what ever is the evolution of knowledge
- Linked to parent and child diseases in every classification

Indexation with ICD10 codes: 2,074 diseases  
 Indexation with MIM codes: 4,381 diseases

### SUMMARY

Acute lymphoblastic leukaemia (ALL) is a malignant proliferation of lymphoid cells blocked at an early stage of differentiation and accounts for 75% of all cases of childhood leukaemia. About 2,000 children in the United States and 5,000 children between 2 and 14 years of age die each year from ALL. The disease is associated with a high degree of distress. The signs and symptoms are related to the failure of any organ system. The signs are related to the failure of the bone marrow, and bone marrow failure is the most common complication occurring in ALL.

### Epidemiology

- Indexed with class of prevalence: 2,508 diseases
- Indexed with mode of inheritance: 2,658 diseases
- Indexed with age of onset: 2,560 diseases

ALL is biologically heterogeneous and morphologic, immunologic, cytogenetic, biochemical, and molecular genetic characterisation of leukaemia lymphoblasts is needed to establish the diagnosis or to exclude other possible causes of bone marrow failure and, finally, to classify ALL subtypes. Biological findings include hyperleukocytosis due to circulating lymphoblasts, anaemia and thrombocytopenia. Diagnosis is established by bone marrow biopsy showing a diffuse infiltration of lymphoblasts. The chemotherapy protocols adopted by the International Working Group for Burkitt's lymphoma and the ALL working group with the a...

Files available on request  
 Suitable to code clinical activity / lab activity

### Additional information

#### Further information on this disease

- > Gene(s)
- > Publications in PubMed [[↗](#)]
- > Other website(s)

#### Health care resources for this disease

- > Diagnostic tests
- > Patient organisations
- > Medical products

#### Research activities on this disease

- > Research projects
- > Clinical trials
- > Registries/databases

Direct link to PubMed: 2,510 diseases



**Vielen Dank für Ihre  
Aufmerksamkeit !**