ORPHAcodes implementation in Hospitals: German use case

Holm Graeßner

Universitätsklinikum Tübingen

13.04.2023

© UNIVERSITÄTSKLINIKUM TÜBINGEN.

Overview of content

1. OrphaCoding at Centre for Rare Diseases
2. OrphaCoding at University Hospital Tübingen
3. Summary including interface to ERNs

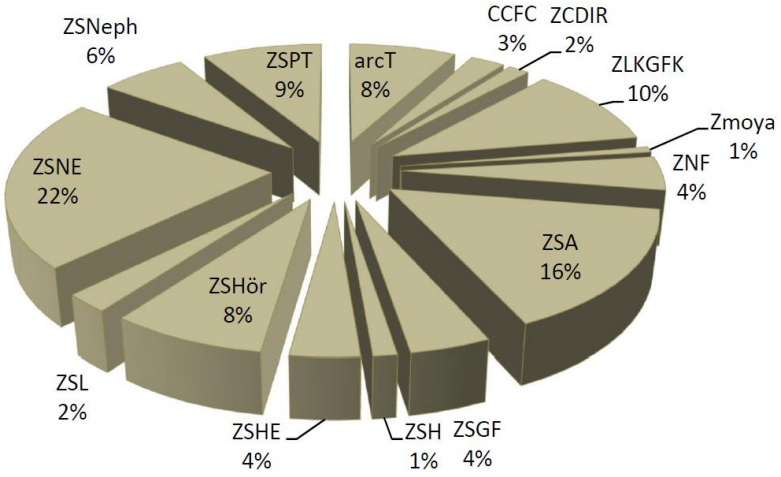
Centre for Rare Diseases

1. Centre established in 2010
2. Main structural components
   - > Umbrella centre including diagnostic care pathway for undiagnosed RD patients
   - > 16 Centres of Expertise for RD groups that (too a lage extent) correspond with ERN disease grouping
3. Inpatient and outpatient care
4. Care, research and training/education
5. Formally acknowledge centre since 2018
6. Public funding since 2020

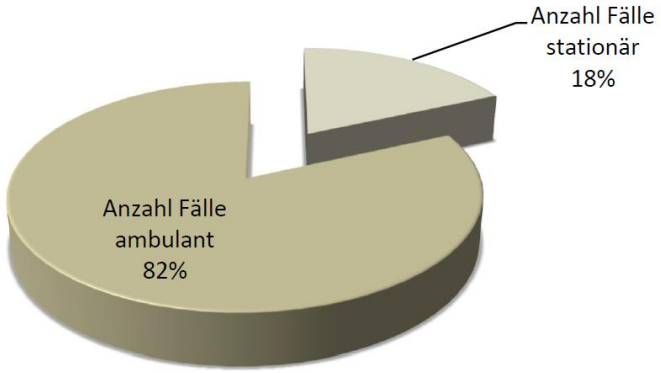
OrphaCoding at Centre for Rare Diseases

1. Started OrphaCoding at Centre in 2019
2. Main reasons
   - > Visibility of expertise
   - > Distribution of public funding to CoE based on OrphaCoded patient and case numbers

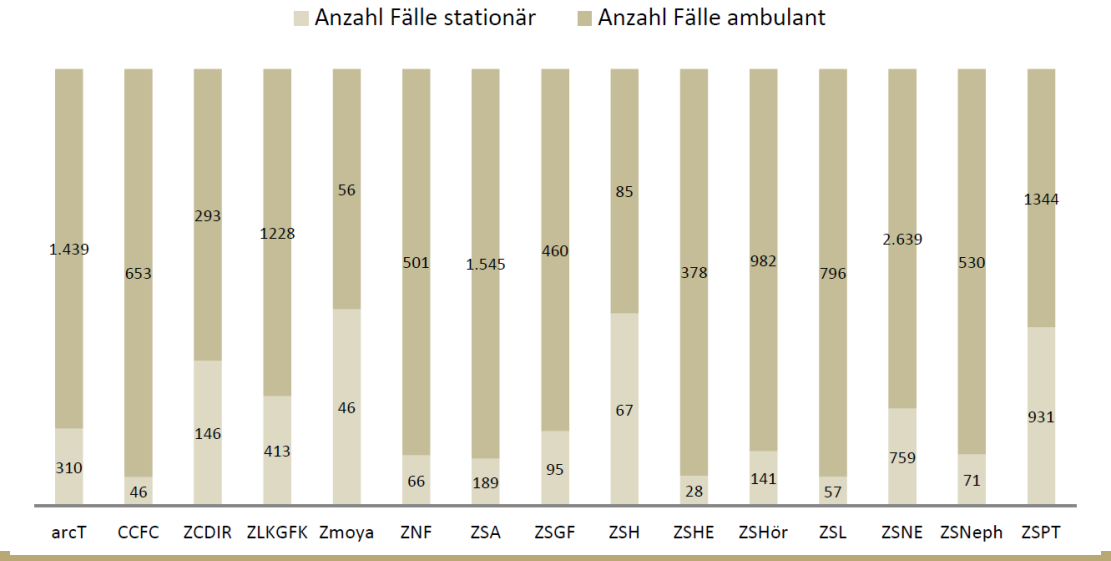
Anzahl Patient:innen ZSE Tübingen 2021 gesamt: 10.246



Anteil ambulante/stationäre Patient:innen 2021



Ambulante bzw. stationäre Fälle je Fachzentrum 2021



OrphaCoding at Centre for Rare Diseases

Expertise-based ORPHAcoding

- CoE report ORPHAcodes according to their expertise
  - ORPHAcodes on disorder level
    → Goal: high compliance with BfArM/DIMDI alpha-id-se list
  - ORPHAcode + ICD-10-GM code firmly linked
    → Minimal extra coding work.
- Medical Controlling & IT: Entering OU expertise lists into the local hospital information system (SAP).
- CoEs have access exclusively to their individual hit lists

Diagnosen Bearbeiten Springen Zusätze Umfeld System Hilfe

Diagnosenübersicht: Auswahl

Konsistenz | Diagnosen | Verschlüsseln | DiagKatalog | Hitliste | Hierarch. Katalog | OE-Hitliste | Schlagwortkatalog | Entgeltvorschlag | Diagnosen verbinden

[redacted]

Geschl. männlich **Aufn.** 25.06.2004 FA. Päd.Haemato. S.. 34 Int. A8W
Fall 3438 Prüfz. Fall: 0

Aufnahmegrund 01 01 vollstationä/Normalfall Geplante Dauer Tage
EntlGrund

Status E0008 in Bearbeitung

FA/D1	pOE/D2	Bewegung/T
Päd.Haemato.	KI3S33	Aufnahme (2

OE-Diagnosenhitliste

Einrichtung Uni-Klinikum TÜ

OrgId	Organisationsname
KI3	Paed. Haematologie
KI3	Paed. Haematologie

Auswählen (Enter)

Diagnosenübersicht: Auswahl

Konsistenz | Diagnosen | Verschlüsseln | DiagKatalog | Hitliste | Hierarch. Katalog | OE-Hitliste | Schlagwortkatalog | Entgeltvorschlag | Diagnosen verbinden

[redacted]

Geschl. männlich **Aufn.** 25.06.2004 FA. Päd.Haemato. S.. 34 Int. A8W
Fall 3438 Prüfz. Fall: 0

Aufnahmegrund 01 01 vollstationä/Normalfall Geplante Dauer Tage
EntlGrund

Status E0008 in Bearbeitung

FA/D1	pOE/D2	Bewegung/Text	E/Ü	B	Auf	Ent	Op	TUr	FA	D...	KH	Lokal
Päd.Haemato.	KI3S33	Aufnahme (25.06.2004 08:31:16)										

Auswahl der Hitliste

Einr.	Hi...	Text...
1	KA	KI3 arcT
1	KC	KI3 CCFC
1	KN	KI3 ZNF
1	KS	KI3 ZSPT
1	KZ	KI3 ZSL

OE-Diagnosenhitliste Bearbeiten Springen Zusätze System Hilfe

OE-Diagnosenhitliste

DiagKatalog | Hitliste | Hierarch.Katalog | Schlagwortkatalog

Übernehmen (F5)

Schlüssel	T	G	Diagnose	Pri	S
KI3_1451_E85.0			CAPS: CINCA-Syndrom	1	
KI3_47045_L50.2			Kälte-Urtikaria, familiäre	2	
[illegible]			Muckle-Wells-Syndrom	3	
KI3_32960_E85.0			TRAPS	4	
[illegible]			HIDS	5	
KI3_342_E85.0			FMF	6	
KI3_117_M35.2			M. Behcet	7	
KI3_42642_E85.0			PFAPA	9	
KI3_85408_M08.3			Arthritis, idiopathische juvenile, Rheumafaktor-negative	12	
KI3_251328_M31.8			Vaskulitis, unklassifizierte	18	
KI3_79147_L87.1			Kollagenosen: Kollagenose, familiäre reaktive perforierende	19	
KI3_809_M35.1			Mischkollagenose	20	
KI3_251312_M35.1			Mischkollagenose, überlappende	21	
KI3_90002_M35.8			Undifferenzierte Kollagenosen	22	
KI3_90290_M34.1			CREST-Syndrom	23	
KI3_220393_M34.0			Systemische Sklerose, diffuse kutane	24	
KI3_220402_M34.1			Systemische Sklerose, kutane limitierte	25	
KI3_220407_M34.0			Systemische Sklerose, limitierte	26	
KI3_90289_L94.0			Sklerodermie, zirkumskripte	27	
KI3_779_K74.3			Reynolds-Syndrom	28	
KI3_779_L94.0			Reynolds-Syndrom	29	
KI3_398127_P83.8			Neonatale Sklerodermie	30	
KI3_324964_M86.3			CRMO	31	
KI3_829_M06.1			Adulter M. Still	32	
KI3_85414_M08.20			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Mehrere Lokalisationen	39	
KI3_85414_M08.21			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Schulterregion [Klavikula, Skapula, Akromioklavikular-, Schulter-, Ste	40	
KI3_85414_M08.22			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Oberarm [Humerus, Ellenbogengelenk]	41	
KI3_85414_M08.23			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Unterarm [Radius, Ulna, Handgelenk]	42	
KI3_85414_M08.24			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Hand [Finger, Handwurzel, Mittelhand, Gelenke zwischen diesen Knochen]	43	
KI3_85414_M08.25			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Beckenregion und Oberschenkel [Becken, Femur, Gesäß, Hüfte, Hüftgelenk	44	
KI3_85414_M08.26			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Unterschenkel [Fibula, Tibia, Kniegelenk]	45	
KI3_85414_M08.27			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Knöchel und Fuß [Fußwurzel, Mittelfuß, Zehen, Sprunggelenk, sonstige G	46	
KI3_85414_M08.28			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Sonstige [Hals, Kopf, Rippen, Rumpf, Schädel, Wirbelsäule]	47	
KI3_85414_M08.29			sIJA: Juvenile chronische Arthritis, systemische: Nicht näher bezeichnete Lokalisation	48	
KI3_85438_M08.80			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Mehrere Lokalisationen	50	
KI3_85438_M08.81			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Schulterregion [Klavikula, Skapula, Akromioklavikular-, Schul	51	
KI3_85438_M08.82			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Oberarm [Humerus, Ellenbogengelenk]	52	
KI3_85438_M08.83			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Unterarm [Radius, Ulna, Handgelenk]	53	
KI3_85438_M08.84			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Hand [Finger, Handwurzel, Mittelhand, Gelenke zwischen diesen	54	
KI3_85438_M08.85			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Beckenregion und Oberschenkel [Becken, Femur, Gesäß, Hüfte, H	55	
KI3_85438_M08.86			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Unterschenkel [Fibula, Tibia, Kniegelenk]	56	
KI3_85438_M08.87			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Knöchel und Fuß [Fußwurzel, Mittelfuß, Zehen, Sprunggelenk, s	57	
KI3_85438_M08.88			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Sonstige [Hals, Kopf, Rippen, Rumpf, Schädel, Wirbelsäule]	58	
KI3_85438_M08.89			Arthritis, idiopathische juvenile, Enthesitis-assoziierte: Nicht näher bezeichnete Lokalisation	59	

Foc

OrphaCoding at Centre for Rare Diseases

Disadvantages of the CoE expertise lists:

- In-house maintenance needing SAP programming/IT deployment time
- Enable simple, standardised OrphaCoding exclusively at the Centre for RD
- Match with Alpha-ID-SE list not 100%

OrphaCoding at Centre for Rare Diseases

Counting RD patients with ORPHAcodes (QlikView):

- QlikView (data analysis software): Counting patient and case numbers (CoE and UKT)
- Assignment of patients to CoEs in QlikView via combination of specific ORPHAcode lists + organisational unit

→ Simple, efficient analysis of rare disease figures via ORPHAcodes

→ Evaluation of CoEs and distribution of the centre funding based on ORPHAcodes

Paradigm change

As of 1st April 2023 all German hospital must ORPHAcode inpatient RD patients/cases.

The ORPHAcoding has to be done using the Alpha-ID-SE list which matches ICD10-GM with Orphacodes on disorder level.

Overview of HIS and coding tools

Hospital Information System	Coding tool
SAP IS/H - Cerner i.s.h.med	ID DIACOS
SAP IS/H - Daedalus Orbis	ID DIACOS
SAP IS/H - Cerner Medico	ID DIACOS
MEONA	ID DIACOS
SAP IS/H - Cerner i.s.h.med	3M KODIP
SAP IS/H - Daedalus Orbis	3M KODIP
SAP IS/H - Cerner Medico	3M KODIP
MEONA	3M KODIP
MEONA	Own development

ORPHA coding in the practice - Tübingen
(SAP IS/H - Cerner i.s.h.med and ID DIACOS)

Coding software DIACOS:

- Coding via "Rare" tab for entire hospital
- Coding according to the Alpha-ID-SE list of the BfArM
- Implementation of so-called DIACOS card index boxes: cooperation with DIACOS to ensure the same functionality as OU hit lists.

Coding of an SE in the ID DIACOS

Zurück
Fall
Kartei
Suche
Graphik
SEMGuide
CCC
Dokumente

Eingabe: Kraniosynostose

Regel: Hinweis: Nach Dokumentationshäufigkeit (InEK) sortieren
(Kraniosynostose)

Systematik

ICD-10-GM

- (Q00-Q07) Angeborene Fehlbildungen des Nervensystems
- (Q10-Q18) Angeborene Fehlbildungen des Auges, des Ohres,
- (Q20-Q28) Angeborene Fehlbildungen des Kreislaufsystems
- (Q30-Q34) Angeborene Fehlbildungen des Atmungssystems
- (Q35-Q37) Lippen-, Kiefer- und Gaumenspalte
- (Q38-Q45) Sonstige angeborene Fehlbildungen des Verdauur
- (Q50-Q56) Angeborene Fehlbildungen der Genitalorgane
- (Q60-Q64) Angeborene Fehlbildungen des Harnsystems
- (Q65-Q79) Angeborene Fehlbildungen und Deformitäten des
  - Q65.- Angeborene Deformitäten der Hüfte
  - Q66.- Angeborene Deformitäten der Füße
  - Q67.- Angeborene Muskel-Skelett-Deformitäten des Kopfes
  - Q68.- Sonstige angeborene Muskel-Skelett-Deformitäten
  - Q69.- Polydaktylie
  - Q70.- Syndaktylie
  - Q71.- Reduktionsdefekte der oberen Extremität
  - Q72.- Reduktionsdefekte der unteren Extremität
  - Q73.- Reduktionsdefekte nicht näher bezeichneter Extremit
  - Q74.- Sonstige angeborene Fehlbildungen der Extremität(e
  - Q75.- Sonstige angeborene Fehlbildungen der Schädel- un
    - Exkl
    - Q75.0 Kraniosynostose
    - Inkl
    - Q75.1 Dysostosis craniofacialis
    - Inkl
    - Q75.2 Hypertelorismus
    - Q75.3 Makrozephalie
    - Q75.4 Dysostosis mandibulofacialis
    - Inkl
    - Q75.5 Okulo-mandibulo-faziales Syndrom
    - Q75.8 Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbild
    - Inkl
    - Q75.9 Angeborene Fehlbildung der Schädel- und Gesich
    - Inkl
  - Q76.- Angeborene Fehlbildungen der Wirbelsäule und des
  - Q77.- Osteochondrodysplasie mit Wachstumsstörungen de
  - Q78.- Sonstige Osteochondrodysplasien
  - Q79.- Angeborene Fehlbildungen des Muskel-Skelett-Syste
- (Q80-Q89) Sonstige angeborene Fehlbildungen

☐ Zeilenumbruch ☐ Kurzinfo ☐ Inkl. ☐ Exkl.
☐ Kommentar

Suchergebnis

Spezifisch (9) | Sekundär (0) | Unspezifisch (0) | Selten (81)

S.	Code	Text
	Q75.0	Kraniosynostose
		Kraniosynostose Typ ...
	Q75.0	... Boston
	Q75.0	... Philadelphia
	Q75.8	... Warman
	Q75.0	Kraniosynostose mit intrakraniellen Verkalkungen
	Q75.0	Syndrom der Kraniosynostose und Radiusaplasie
	Q75.0	Baller-Gerold-Syndrom [Kraniosynostose-Radiusaplasie-Syndrom]
	Q75.0	Hypsizephalie
	Q75.0	Oxyzephalie
	Q75.0	Turrizephalie
	Q75.0	Akrozephalie
	Q75.0	Pyrgozephalie
	Q75.0	Pyrgozephalus
	Q75.0	Spitzschädel
	Q75.0	Turmschädel
	Q75.0	Kreiborg-Pakistani-Syndrom
	Q75.0	Familiäres Skaphozephalie-Syndrom Typ McGillivray
	Q75.0	Nicht-syndromale Sagittalnaht-Synostose
	Q75.0	Nicht-syndromaler Oxyzephalus
		Isolierte ...
	Q75.0	... Brachyzephalie
	Q75.0	... Trigonozephalie
	Q75.0	... Skaphozephalie
	Q75.0	Isoliertes Kleeblattschädel-Syndrom
		Dysostosis ...
	Q75.1	... craniofacialis
	Q75.1	... craniofacialis Crouzon
	Q75.1	... craniofacialis hereditaria
	Q75.1	Kraniofaziale Dysostose Typ Crouzon
	Q75.1	Kranio-fronto-nasale Dysplasie
	Q75.1	Crouzon-Krankheit
	Q75.1	Crouzon-Syndrom
	Q75.1	Morbus Crouzon

Details zu Q75.0 Kraniosynostose...: B

Katalog

Codeeingabe: Q75.0 Suchen Voriger Nächster

S.	Text
	Kraniosynostose
	Akrozephalie

Details zu Q75.0 Kraniosynostose...: B

Coding information for §301 data set

Representation in the NDIA module of SAP IS/H

Aufnahmegrund 01 01 Vollstationä/Normalfall Geplante Dauer 15 Tage

EntlGrund

Status in Bearbeitung

FA/D1	pOE/D2	OrphaCode	Alpha-ID (ALPHAID)	Verb. Dia.	Bewegung/Text	Te...	Lk
					Diagnosenhistorie		
FA Pädiatrie	40823				Aufnahme		
25/Q75.0	---	1531			K: Kraniosynostose		
25/Z11	---			U99.0!	K: Spezielle Verfahren zur Untersuch...		
25/U99.0!	---			Z11	K: Spezielle Verfahren zur Untersuch...		
25/Q75.0	---	35093	I130197		Isolierte Sagittalnaht-Synostose		
FA Rö.-Diag.	229125				Konsil intern		
FA NCH	539421				Operation		
---	---				SNS		
FA Rö.-Diag.	229156				Konsil intern		

"Card index boxes" in DIACOS:

→Quickly access all relevant codes per subject centre

→Enable simple, standardised ORPHAcoding & CoE assignment

Excerpt from the diagnosis list of the "ID DIACOS® card index" for the ZSHE
(CoE for Rare Hormonal Diseases):

ID DIACOS® Karteikasten

Fachbereich: ZSE

Karteikarte: ZSHE

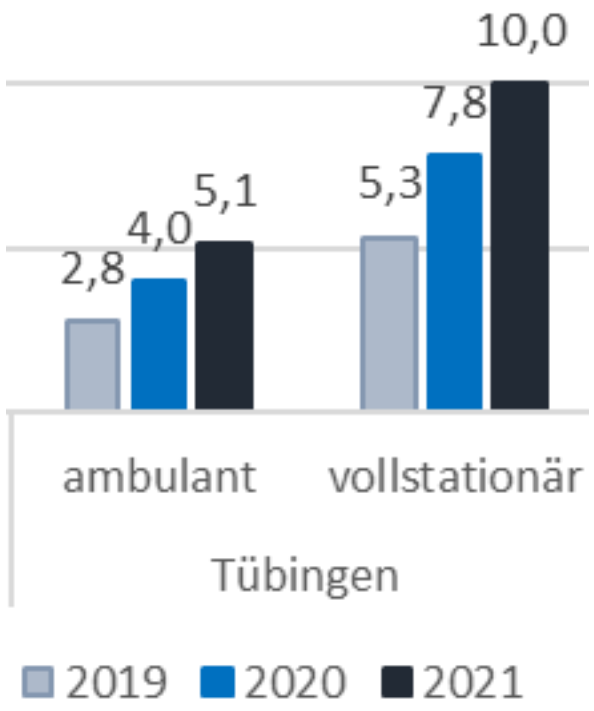
Syndrome		
Q87.1	648	Noonan-Syndrom
Q96.8	444048	Ovardysgenesie-Kleinwuchs-Syndrom
Q87.1	739	Prader-Willi-Syndrom
Q04.4	3157	Septooptische Dysplasie
Q87.1	813	Silver-Russell-Syndrom
Q87.1	231140	Silver-Russell-Syndrom durch Imprintingdefekt von 11p15
Q96.9	881	Turner-Syndrom
Q96.9	99226	X-Monosomie
E71.3	43	X-ALD [X-chromosomale Adrenoleukodystrophie]
Schilddrüse Kind		
E03.1	95717	Angeborene Hypothyreose
E05.0	525731	Morbus Basedow mit Beginn im Kindesalter
Hypophysenerkrankungen		
D35.2	99408	Hypophysenadenom onA
D35.2	91349	NFPA [Hormoninaktives Hypophysenadenom]
D35.2	314777	Familiäres isoliertes Hypophysenadenom
D35.2	91348	Gonadotropes Hypophysenadenom
D35.2	96253	Kortikotropes Hypophysenadenom
E24.0	96253	Hypophysäres Cushing-Syndrom
E22.0	963	Akromegalie
D35.2	314769	Somatomammotropinom
D35.2	91347	Thyreotropes Hypophysenadenom
D35.2	2965	Prolaktinom

Martin et al. Bundesgesundheitsblatt Health Research Health Protection 2022

Orphacoding at the UKT in figures

- ORHAcoding at the UKT (ZSE) since 2019

Orphacoding in 2021 (Tübingen)	(as at 19.04.2022)
Full inpatient cases	
Total number	66.579
With diagnosis Orpha identification number	6.661
Partial inpatient cases	
Total number	3.022
With diagnosis Orpha identification number	519
Outpatient new arrivals	
Total number	387.690
With diagnosis Orpha identification number	19.811



Martin,..., Hebestreit. Bundesgesundheitsbl 2022
https://rdcu.be/cXAOw

	Tübingen		
	2019	2020	2021
Total number of cases full inpatient	70.530	64.572	66.579
Inpatient cases with diagnosis ORPHA code	3.756	5.026	6.661

Orphacoding at the UKT: Data quality

First statements on the quality of orphacoding at the UKT:

Analysis based on R-script "DQ-Checker", developed by Kais Tahar (Göttingen) in the framework of CORD-MI

Cases were evaluated whose diagnoses:

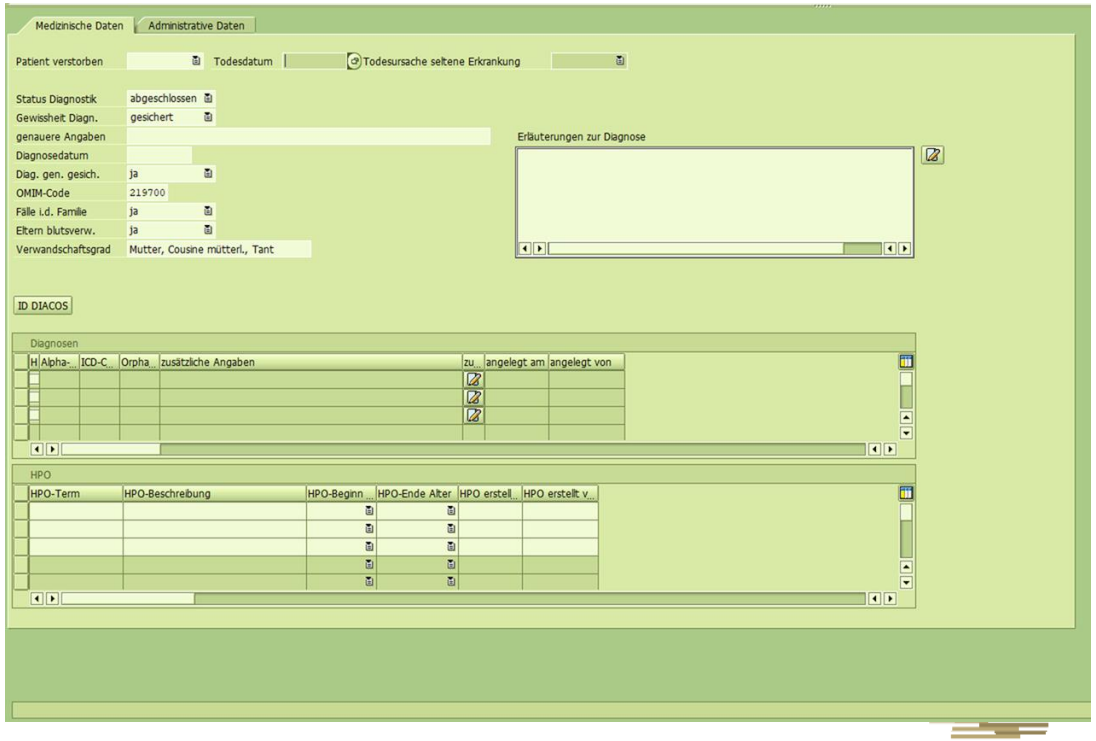
- ICD-10 code to orpha codes are in 1:1 ratio (ICD-10 code coded for a rare disease)
- ICD-10 and Orphacode connection is present in Alpha-ID-SE

Completeness: for ICD-10 codes clearly coding for an SE, an orpha code was also coded.
Plausibility: for ICD-10 codes uniquely coded for an SE, the assigned orphacode was coded using Alpha-ID-SE version 2021.

	OrphaCoding Completeness Rate	OrphaCoding plausibility rate
2019	49,0 %	87,61 %
2020	62,5 %	90,4 %

Summary

- ORHAcoding at the UKT since 2019
- Centre for RD: ORPHAcoding thanks to OU hit lists and financial incentive almost seamless and complete
- Hospital: (proportionally) fewer, but increasing
- From January 2023: Coding exclusively via ID DIACOS (some problems)



- ERN interface: counting patients for ERN monitoring in principle possible
- ERN registries interface: template for minimal (ERDRI) dataset currently implemented