

«Kodierung seltener Krankheiten. Wieso? Herausforderungen und Chancen»

Marlies Morf, Wissenschaftliche Mitarbeiterin, Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern

Übersicht

Einleitung

- Definition
- Größenordnung Betroffener
- Ursachen & Auswirkungen der Krankheiten
- Medizinische Versorgung
- Epidemiologie & Forschung
- Übersicht Projekte / 9 Zentren für Seltene Krankheiten

Kodierung

- ICD-10 / ICD-11 / TARMED
- Orphanet, Orphadata, Orphacode
- Aufbau Orphanet Klassifikation & Beispiel
- Herausforderungen Inselspital
- Kodierung Inselspital
- Aufschaltung Spezialsprechstunden
- Ablage Informationen Intranet
- Was wird erfasst und was wurde erreicht

Fazit & Ausblick

- Fazit, Weiterbildungsprogramm

Definition

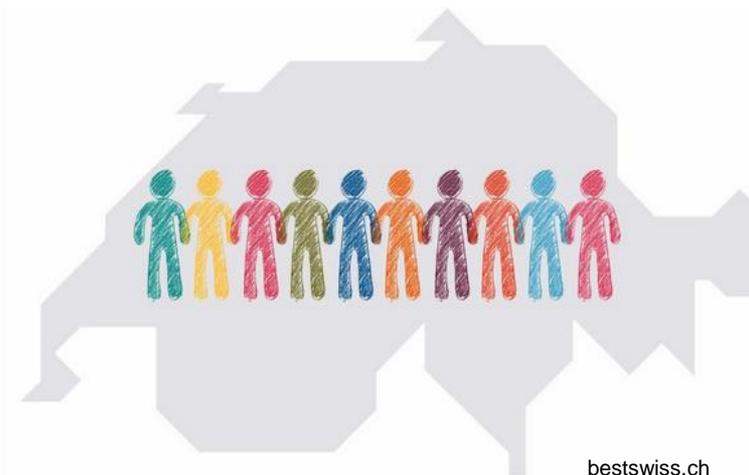


Prävalenz

Eine Krankheit gilt in Europa als selten, wenn **weniger als 5 von 10'000 Personen** betroffen sind.

Grössenordnung Betroffener

Weltweit bekannt: ca. **6'000 - 8'000 Seltene Krankheiten**



Schätzfrage:

*Wie viele Menschen sind in der Schweiz **in der Summe** etwa betroffen?*

Grössenordnung Betroffener



Im Einzelnen selten, in der Summe häufig:

In der Schweiz sind geschätzt **580'000 Personen** betroffen.
> **7 %** der Schweizer Bevölkerung

In Europa sind es geschätzt **30 Mio. Personen.**

„Wenn Sie Hufschläge hören, denken Sie an Pferde, nicht an Zebras“

Ursachen & Auswirkungen

Ursachen:

- ~ **80%** (mono)genetischer Ursprung
- Seltene Infektionskrankheiten
- Autoimmunstörungen
- Bei vielen: Ursache ungeklärt

Auswirkungen:

- stark belastend
- Lebensqualität eingeschränkt
- chronisch, invalidisierend
- lebensbedrohend

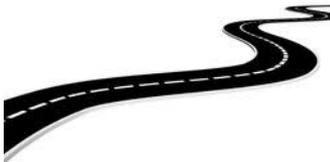
Medizinische Versorgung

Spezialist*innen:

- Sind **schwer zu finden** und oft ebenfalls **selten**
- Patient*innen und Ärzt*innen sind **geographisch weit voneinander entfernt**

Diagnose:

- Oft langer und beschwerlicher Weg
- Jahre bis Jahrzehnte bis zur richtigen Diagnose
- Diagnosestellung erfordert **Zeit & spezifisches Wissen**



Medizinische Versorgung

Behandlungs- und Versorgungsangebote:

- Schwierig ausfindig zu machen
- Für die **grosse Mehrheit** besteht bis heute **keine Aussicht auf Heilung**
- Beschränkung auf die **Bekämpfung der Symptome**

Therapien: Für die meisten seltenen Krankheiten gibt es keine spezifischen Therapieoptionen und/oder der **Zugang** ist **erschwert**



Epidemiologie & Forschung

Seltenheit erschwert die Forschung:

- ❖ Patient*innen: **wenige & schwer zu finden**
- ❖ Studien: **Kleine Patientenzahlen**
- ❖ Absatzmarkt klein: **Unattraktiv für Pharmafirmen**



Epidemiologie/Statistiken: Zuverlässige Zahlen fehlen

Übersicht Projekte

2014 Nationales Konzept Seltene Krankheiten (BAG)

Das Konzept beinhaltet

19 Massnahmen und
7 Zielsetzungen

Verbesserung der Situation von
Betroffenen.

Juni 2017 Verein „Nationale Koordination Seltene Krankheiten“ (kosek)

Koordinationsplattform

Hauptziel:

Verbesserung der **Versorgung**
Zugang zu einer **Diagnose** und
ihrer **Vergütung** verbessern

Versorgungsangebote dienen als
Anlaufstelle:

Zentren für Seltene Krankheiten

Referenzzentren

Mai 2020 Anerkennung erste 6 ZSK's

Mai 2021 Anerkennung 3 weitere ZSK's

**Bern, Basel, Genf, Lausanne,
St.Gallen, Zürich**

Neu: **Bellinzona, Aarau, Luzern**

Bündeln von Kompetenzen

Anlaufstelle von Patient*innen
ohne Diagnose

Auftrag:

Kodieren von Patient*innen mit
seltenen Krankheiten mit dem
Orphacode

Im Aufbau Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK)

Ziel:

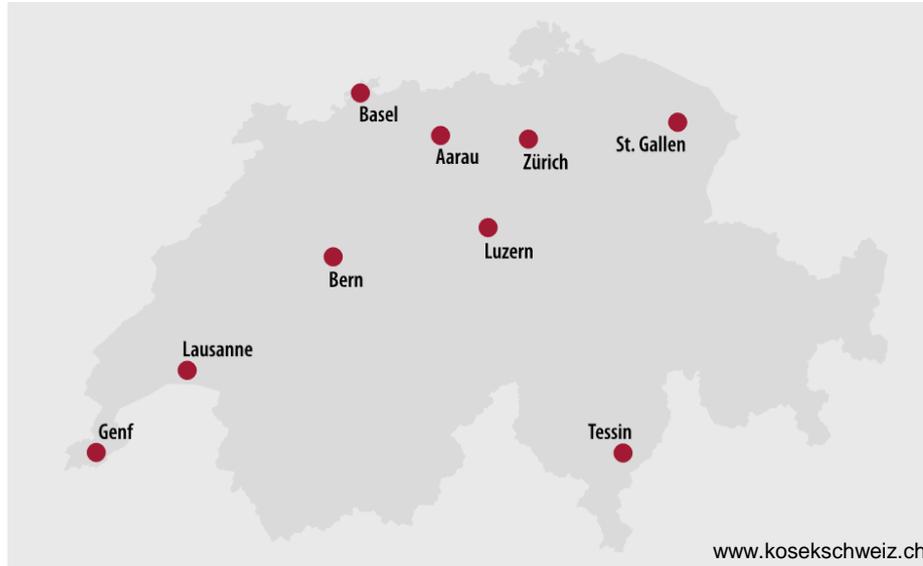
Sammeln eines **Basisdatensatzes**
von allen in der Schweiz
wohnhaften Menschen mit
seltenen Krankheiten.

Epidemiologie

Forschung ermöglichen

**Gesundheitsversorgung
langfristig verbessern**

9 Zentren für seltene Krankheiten



Auftrag: Spezifische Kodierung Seltener Krankheiten -> **Orphacode**

Übersicht Projekte

2014 Nationales Konzept Seltene Krankheiten (BAG)

Das Konzept beinhaltet

19 Massnahmen und
7 Zielsetzungen

Verbesserung der Situation von
Betroffenen.

Juni 2017 Verein „Nationale Koordination Seltene Krankheiten“ (kosek)

Koordinationsplattform

Hauptziel:

Verbesserung der **Versorgung**
Zugang zu einer **Diagnose** und
ihrer **Vergütung** verbessern

Versorgungsangebote dienen als
Anlaufstelle:

Zentren für Seltene Krankheiten

Referenzzentren

Mai 2020 Anerkennung erste 6 ZSK's

Mai 2021 Anerkennung 3 weitere ZSK's

Bern, Basel, Genf, Lausanne,
St.Gallen, Zürich

Neu: Bellinzona, Aarau, Luzern

Bündeln von Kompetenzen

Anlaufstelle von Patient*innen
ohne Diagnose

Auftrag:

Kodieren von Patient*innen mit
seltene Krankheiten mit dem
Orphacode

Im Aufbau Schweizer Register für Seltene Krankheiten (SRSK)

Ziel:

Sammeln eines **Basisdatensatzes**
von allen in der Schweiz
wohnhaften Menschen mit
seltene Krankheiten.

Epidemiologie

Forschung ermöglichen

Gesundheitsversorgung
langfristig verbessern

Übersicht

Einleitung

- Definition
- Größenordnung Betroffener
- Ursachen & Auswirkungen der Krankheiten
- Medizinische Versorgung
- Epidemiologie & Forschung
- Übersicht Projekte / 9 Zentren für Seltene Krankheiten

Kodierung

- ICD-10 / ICD-11 / TARMED
- Orphanet, Orphadata, Orphacode
- Aufbau Orphanet Klassifikation & Beispiel
- Herausforderungen Inselspital
- Kodierung Inselspital
- Aufschaltung Spezialprechstunden
- Ablage Informationen Intranet
- Was wird erfasst und was wurde erreicht

Fazit & Ausblick

- Fazit, Weiterbildungsprogramm

ICD-10

Weltweit anerkanntes Diagnose-Klassifikationssystem der WHO

Swiss DRG AG verantwortlich für die **stationären Tarifstrukturen** (gemeinsame Institution der Leistungserbringer, der Versicherer & der Kantone)

ICD-10-GM Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme, 10. Revision, German Modification

HD: Grösster **Aufwand**

ND: Medizinischer **Aufwand** > 0

CHOP Schweizerische Operationsklassifikation

ICD-10

Vergütung **stationärer Spitalleistungen** nach **Fallpauschalen**

➤ **Fallbasierte Kodierung**

Zudem bietet ICD-10:

➤ **Wenig spezifische Codes für SK: ~ 355**

- Eine spezifische SK: unspezifischer ICD-10 Code
- Ein ICD-10 Code: führt zu mehreren SK
- Viele SK: Keine Abbildung mit ICD-10 möglich

Fazit:

➤ für die **spezifische Kodierung & Zielsetzung** der SK **nicht geeignet!**

ICD-11

Bessere Abbildung SK:

- Ca. **5400 spezifische Codes** für SK

Aber:

- Patient*innen mit SK werden vorwiegend **ambulant betreut**
- ICD-Kodierung: Anwendung (obligatorisch) nur im **stationären Bereich**
- Bis zur Einführung von ICD-11 in den Schweizer Spitälern vergehen **noch einige Jahre**

TARMED

Abrechnung **ambulanter** Leistungen:

Katalog umfasst mehr als 4600 Positionen, nahezu sämtliche ärztlichen und arztnahen Leistungen in der **Arztpraxis** und im **ambulanten Spitalbereich**.

Jeder Leistung ist je nach **zeitlichem Aufwand**, **Schwierigkeit** und **erforderlicher Infrastruktur** eine bestimmte Anzahl von **Taxpunkten** zugeordnet. Dabei unterscheidet TARMED zwischen der **ärztlichen** und der **technischen** Leistung.

Fazit:

- **Keine Kodierung von Diagnosen**

Orphanet

orphanet

Twitter Facebook YouTube Hilfe Kontakt DE

Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

*„Keine Krankheit kann zu **selten** sein, um ihr Aufmerksamkeit zu schenken“*

Nutzen Sie Orphanet

- Inventar, Klassifikation und Enzyklopadie der seltenen Krankheiten mit assoziierten Genen
- Informationen über ein Arzneimittel für seltene Krankheiten
- Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen
- Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen
- Verzeichnis der Expertenzentren
- Verzeichnis medizinischer Labors, die diagnostische Leistungen anbieten
- Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinischen Studien, Register und Biobanken
- Sammlung der Themen-Artikel: Orphanet-Berichtsreihe

Bitte Krankheit eingeben **Suche**

Orphadata



Rare diseases and
classifications



Orphanet nomenclature
files for coding

ORPHA NOMENCLATURE PACK (JULY 2020) POWERED BY [orphanet](#)

>RD-CODE

Language	Files	Size
English	Orphanet_Nomenclature_Pack_EN.zip	4.1 MB
French	Orphanet_Nomenclature_Pack_FR.zip	3.9 MB
German	Orphanet_Nomenclature_Pack_DE.zip	3.6 MB
Dutch	Orphanet_Nomenclature_Pack_NL.zip	4.1 MB
Italian	Orphanet_Nomenclature_Pack_IT.zip	3.7 MB
Spanish	Orphanet_Nomenclature_Pack_ES.zip	4.1 MB
Portuguese	Orphanet_Nomenclature_Pack_PT.zip	3.3 MB
Polish	Orphanet_Nomenclature_Pack_PL.zip	4.5 MB
Czech	Orphanet_Nomenclature_Pack_CS.zip	4.4 MB

Detailed description of the Orphanet nomenclature files for coding
In order to visualise previous versions one can check history at the [RD-CODE Github](#)

<http://www.orphadata.org>

Orphacode

Spezifische Kodierung für Seltene Krankheiten:

- Orphacode: **spezifische** und **eindeutige** Identifikationsnummer (**stabil**)
- Name: der in der wissenschaftlichen Gemeinschaft gemäß der **Literatur am meisten akzeptierte Name** oder der von einem Ad-hoc-Ausschuss angenommene Begriff (Konsens)
- Synonyme: Begriffe, die dem bevorzugten Titel vollkommen gleichwertig sind. Die Anzahl der Synonyme ist unbestimmt und **kann je nach Sprache der Übersetzung variieren**.

Anmerkung: Orphanet legt bei der Definition der Krankheiten nicht die ursächlichen Gene, sondern die jeweiligen **Phänotypen** zugrunde.

Orphacode

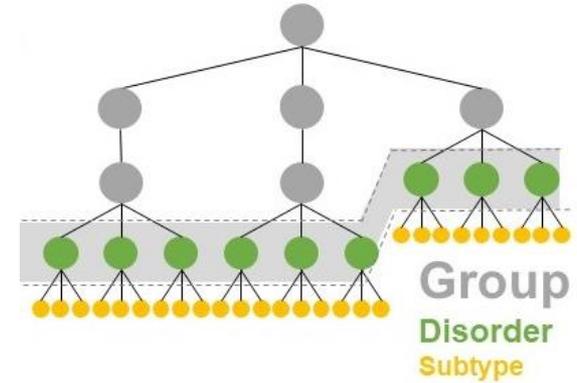
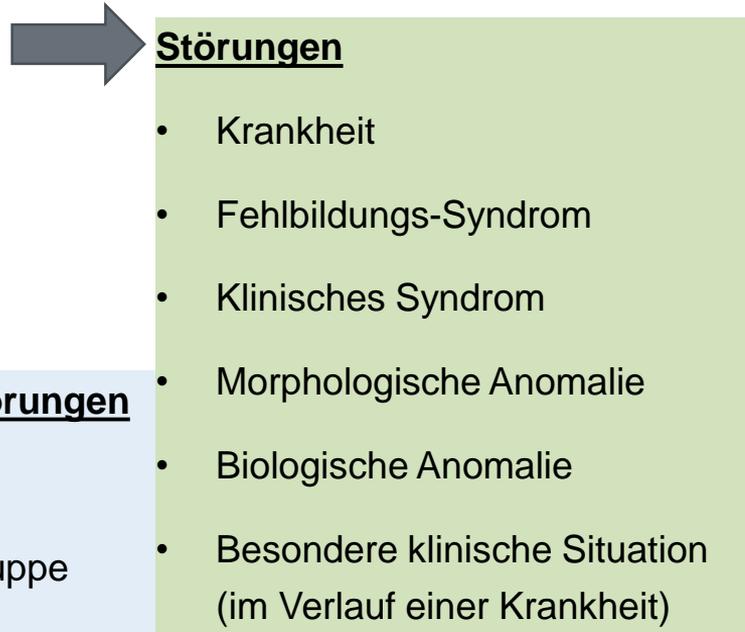
Spezifische Kodierung für Seltene Krankheiten:

- Orphacode: **spezifische** und **eindeutige** Identifikationsnummer (**stabil**)
 - Name: der in der Internationalen Nomenklatur der Krankheiten gemäß der WHO (ICD-10) unter einer bestimmten Nummer (Orphanet) aufgeführt ist
 - Synonym: **Herausforderung:**
 - Schreibweisen** der Krankheiten
 - Einheitliche Kodierung** in den Zentren
 - Arbeitsgruppe im Aufbau
- und **Klassifizierung** **unterschiedlich** **setzt** **variieren**.

Anmerkung: Orphanet legt bei der Definition der Krankheiten nicht die ursächlichen Gene, sondern die jeweiligen **Phänotypen** zugrunde.

Aufbau Orphanet Klassifikation

Multidimensional & Multihierarchisch



Subtyp von Störungen

- Klinisch
- Ätiologisch
- Histopathologisch

Beispiel Thalassämie



Seltene
Krankheiten

Suche

Klinische Zeichen und
Symptome

Klassifikationen

Gene

Behinderungen

Enzyklopädie für
Patienten

Enzyklopädie für
Fachleute

Notfall-Leitlinien

Quellen/Verfahren

Startseite > Seltene Krankheiten > Suche

Suche Krankheit

Suche

(*) Felder müssen ausgefüllt werden

- Krankheitsname
 OMIM
 Genname
 ORPHAcode
 ICD-10

Weitere Suchoptionen ▾

25 Ergebnis(se)

ORPHA-846 (Störung) [Alpha-Thalassämie](#)

Mehr Informationen

ORPHA-275745 (Gruppe von Störungen) [Alpha-Thalassämie und verwandte Krankheiten](#)

Mehr Informationen

ORPHA-98791 (Störung) [Alpha-Thalassämie-Intelligenzminderung-Syndrom, gekoppelt an Chr. 16](#)

Mehr Informationen

Alpha-Thalassämie

[Kommentar](#)

Krankheitsdefinition

Die Alpha-Thalassämie ist eine erbliche Hämoglobinopathie, die durch eine beeinträchtigte Synthese der Alpha-Globin-Ketten gekennzeichnet ist, was zu einem variablen klinischen Bild je nach Zahl der betroffenen Allele führt.

ORPHA:846

[Klassifizierungsebene: Störung](#)

Synonym(e): -

Prävalenz: **1-5/10 000**

Erbgang: **Autosomal-rezessiv**

Manifestationsalter: **Alle**

Altersgruppen

ICD-10: **D56.0**

OMIM: [604131](#)

UMLS: **C0002312 C1456873**

MeSH: **D017085**

GARD: [621](#)

MedDRA: **10043390**

Zusammenfassung

 [Für diese Krankheit ist ein aktuellere Kurzbeschreibung in der englischen Version verfügbar](#)

Epidemiologie

Wie andere Globin-Genstörungen auch, ist die Alpha-Thalassämie in allen tropischen und subtropischen Regionen stark gehäuft (Prävalenz ungefähr 1/10.000), insbesondere im Äquatorgürtel Afrikas. Mittlere und schwere Formen der Alpha-Thalassämie sind in Nordamerika und Nordeuropa sehr selten (ungefähr 1/1.000.000) und werden vor allem bei Einwanderungspopulationen aus südostasiatischen oder Mittelmeer-Ländern beobachtet.

Klinische Beschreibung



Seltene
Krankheiten

Suche

Klinische Zeichen und
Symptome

Klassifikationen

Gene

Behinderungen

Enzyklopädie für
Patienten

Enzyklopädie für
Fachleute

Notfall-Leitlinien

Quellen/Verfahren

Startseite > Seltene Krankheiten > **Klassifikationen**

Suche Klassifikation

Suche

(*) Felder müssen ausgefüllt werden

Krankheitsname

ORPHAcode

3 Ergebnis(se)

- > [Orphanet-Klassifikation der seltenen genetisch bedingten Krankheiten](#)
- > [Orphanet-Klassifikation der seltenen hämatologischen Krankheiten](#)
- > [Orphanet-Klassifikation der seltenen Störungen mit Indikation für eine Transplantation](#)



Seltene
Krankheiten

Suche

Klinische Zeichen und
Symptome

Klassifikationen

Gene

Behinderungen

Enzyklopädie für
Patienten

Enzyklopädie für
Fachleute

Notfall-Leitlinien

Quellen/Verfahren

Startseite > Seltene Krankheiten > **Klassifikationen**

Suche Klassifikation

(*) Felder müssen ausgefüllt werden

Krankheitsname

ORPHAcode

[Zurück zu den Klassifikationen](#)

Orphanet-Klassifikation der seltenen hämatologischen Krankheiten

> [Hämatologische Krankheit_seltene](#) ORPHA:97992

└ [Anämie_seltene](#) ORPHA:108997

└ [Hämoglobinopathie](#) ORPHA:68364

└ [Alpha-Thalassämie und verwandte Krankheiten](#) ORPHA:275745

└ [Alpha-Thalassämie](#) ORPHA:846

└ [Hämoglobin-H-Krankheit](#) ORPHA:93616

└ [Hb-Bart's Hydrops fetalis-Syndrom](#) ORPHA:163596

Orphanet-Klassifikation der seltenen hämatologischen Krankheiten

> [Hämatologische Krankheit, seltene](#) ORPHA:97992

└ [Anämie, seltene](#) ORPHA:108997 -

└ [Hämoglobinopathie](#) ORPHA:68364 -

└ [Alpha-Thalassämie und verwandte Krankheiten](#) ORPHA:275745 +

└ [Beta-Thalassämie und verwandte Krankheiten](#) ORPHA:275749 +

└ Hämoglobin-C-Krankheit ORPHA:2132

└ Hämoglobin-D-Krankheit ORPHA:90039

└ Hämoglobin-E-Krankheit ORPHA:2133

└ Hämoglobin-M-Krankheit ORPHA:330041

└ Hämoglobinopathie Toms River ORPHA:280615

└ Hämolytische Anämie durch Instabiles Hämoglobin ORPHA:99139

└ Methämoglobinämie, erworbene ORPHA:464453

└ Methämoglobinämie, hereditäre ORPHA:621

└ [Sichelzellkrankheit und verwandte Störungen](#) ORPHA:275752 +

Orphanet-Klassifikation der seltenen hämatologischen Krankheiten

> Hämatologische Krankheit, seltene ORPHA:97992

└ Anämie, seltene ORPHA:108997 -

└ Hämoglobinopathie ORPHA:68364 -

└ Beta-Thalassämie und verwandte Krankheiten ORPHA:275749 -

└ **Beta-Thalassämie ORPHA:848 -**

└ Beta-Thalassämie, dominante ORPHA:231226

└ Beta-Thalassämie intermedia ORPHA:231222

└ Beta-Thalassämie major ORPHA:231214



Amyotrophe Lateralsklerose

Krankheitsdefinition

Die Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) ist eine neurodegenerative Erkrankung Paralyse als Folge einer Degeneration der Motorneuronen der primären motorischen Bahnen, des Hirnstamms und des Rückenmarks.

ORPHA:803

Klassifizierungsebene: Störung

Synonym(e):

Charcot-Krankheit

Lou-Gehrig-Krankheit

Prävalenz: **1-9 / 100 000**

Erbgang: **Autosomal-dominant oder Autosomal-**

rezessiv oder Nicht anwendbar

Manifestationsalter:
Erwachsenenalter

ICD-10: **G12.2**

OMIM: [105400](#) [205250](#) [300857](#)
[606070](#) [606640](#) [608030](#) [608031](#)
[608627](#) [611895](#) [612069](#) [612577](#)
[613435](#) [613954](#) [614696](#) [614808](#)

[615426](#) [615515](#) [616208](#) [616437](#)
[617839](#) [617892](#)

UMLS: **C0002736**

MeSH: **D000690**

GARD: [5786](#)

MedDRA: **10002026**

Orphanet-Klassifikation der seltenen neurologischen Krankheiten

> [Neurologische Krankheit, seltene](#) ORPHA:98006

└ [Seltene neurodegenerative Krankheit](#) ORPHA:182070 -

└ [Amyotrophe Lateralsklerose](#) ORPHA:803 -

> [Neurologische Krankheit, seltene](#) ORPHA:98006

└ [Neuromuskuläre Krankheit](#) ORPHA:68381 -

└ [Motoneuronkrankheit](#) ORPHA:98503 -

└ [Amyotrophe Lateralsklerose](#) ORPHA:803 -

ICD-10: G12.2 Motoneuron-Krankheit

31 Ergebnis(se)

Suche

(*) Felder müssen ausgefüllt werden

Krankheitsname

OMIM

Genname

ORPHAcode

ICD-10

[Weitere Suchoptionen](#) ▼

ORPHA:803 [Amyotrophe Lateralsklerose](#)

Mehr Informationen

Synonym(e): Charcot-Krankheit ; Lou-Gehrig-Krankheit

Stichwörter: ALS

ORPHA:357043 [Amyotrophe Lateralsklerose Typ 4](#)

Mehr Informationen

Synonym(e): ALS4 ; Neuropathie, distale hereditäre motorische, mit oberen Motoneuron-Signalen ; dHMN mit oberen Motoneuron-Signalen

ORPHA:300605 [Amyotrophe Lateralsklerose, juvenile](#)

Mehr Informationen

Synonym(e): Charcot-Krankheit, juvenile ; JALS ; Lou-Gehrig-Krankheit, juvenile

ORPHA:2048 [Foix-Chavany-Marie-Syndrom](#)

Mehr Informationen

Synonym(e): Diplegie, fazio-pharyngo-glosso-mastikatorische ; Fazio-pharyngo-linguale Diplegie mit willkürlich-automatischer Dissoziation ; Operkulumyndrom, anteriores bilaterales

Herausforderungen Inselspital

2020

- **842 491 ambulante Konsultationen** -> keine Kodierung von Diagnosen
- **58 354 akutstationäre Patient*innen** -> keine spezifische Kodierung von SK

Herausforderung:

Wie filtern wir
Patient*innen mit SK
aus dieser grosser
Menge?

Chance:

- Projekte zur automatisierten Fall-Kodierung der medizinischen Kodierung
- Motivation der Fachpersonen, die Patient*innen betreuen

Kodierung Inselspital

Seltene Krankheit

Prävalenz:

1:2000 oder weniger
Personen betroffen

Sprechstundenbericht /
Excelliste an

rare@insel.ch



Benötigt wird:

PID

mit/ohne Name, Vorname,
Geburtsdatum Patient*in

Kodierung erfolgt:

mit dem Orphacode
erfolgt durch das ZSK
Team

Was wird erfasst?

Orphacode

✓ mit/ohne Verdacht

Add on, wenn in den
Patientenberichten vorhanden:

- Datum Erstdiagnose
- Datum Symptombeginn
- Diagnostische Methode
- Genetische Mutation
- Bemerkungsfeld

Was haben wir bis jetzt erreicht?

- **Patientenbasierte** Orpha-Codierung in SAP
- Anbindung **IDSC**
- Bereits ~ **2500** Patient*innen sind mit dem Orphacode kodiert
- Einige Kliniken melden uns regelmässig Patient*innen für die Kodierung:
 - Neuropädiatrie
 - Hämato-Onkologie
 - Endokrinologie
 - Dermatologie
 - Neurologie
 - Stoffwechsel
 - Weitere (gelegentlich):
Osteometabolik, Hämophilie,
Hepatologie, Nephrologie,
Pneumologie, Pädiatrische
Rheumatologie

Aufschaltung Spezialprechstunden

 → Zuweisung Patienten → Patienten mit Diagnose - Spezialprechstunden Inselspital

Spezialprechstunden

Aufgelistet finden Sie hier die Links zu einzelnen Spezialprechstunden in den verschiedenen Kliniken im Inselspital und anderen Institutionen. Diese Liste ist nicht abschliessend und wird laufend ergänzt.

Links zu Spezialprechstunden für Erwachsene

- [☞ Spezialprechstunde für Gefässmissbildungen
Universitätsklinik für Angiologie](#)
- [☞ Sprechstunde für seltene Augenkrankheiten
Universitätsklinik für Augenheilkunde](#)
- [☞ Sprechstunde für angeborene Stoffwechselkrankheiten
Universitätsklinik für Diabetologie, Endokrinologie, Ernährungsmedizin und
Metabolismus](#)
- [☞ Hämophilie-Sprechstunde
Universitätsklinik für Hämatologie](#)
- [☞ Hautprobleme bei Störungen des erworbenen und angeborenen
Immunsystems
Universitätsklinik für Dermatologie](#)
- [☞ Interdisziplinäre Sprechstunde Genodermatose
Universitätsklinik für Dermatologie](#)
- [☞ Interstitielle Pneumopathie-Sprechstunde Lungenfibrose
Universitätsklinik für Pneumologie](#)
- [☞ Sprechstunde für zystische Fibrose
Universitätsklinik für Pneumologie](#)
- [☞ Interdisziplinäre Sprechstunde für pulmonale Hypertonie
Universitätskliniken für Kardiologie und Pneumologie](#)
- [☞ Multidisziplinäre Sprechstunde Epidermolysis bullosa
Universitätsklinik für Dermatologie](#)
- [☞ Schweizerisches Huntington-Zentrum, Siloah AG, 3073 Muri b. Bern](#)

Links zu Spezialprechstunden für Kinder

- [☞ Zystische Fibrose Zentrum Kinderspital](#)
- [☞ Spezialprechstunden der pneumologischen Abteilung](#)

www.seltenekrankheiten.ch

Bitte melden an: rare@insel.ch

Wo sind Informationen abgelegt

Auf dem Intranet:



Auf dem Kinderklinik Server:

Department (L:) > _DFKE-GRP > KKL_Ped_Rare_Diseases

Name	Änderungsdatum
Allgemeine_Informationen zu SK	15.04.2021 11:14
Listen SK_nach_Fachgebieten	16.02.2021 12:27
Richtlinien_Kodierung SK	15.04.2021 11:12

Übersicht

Einleitung

- Definition
- Größenordnung Betroffener
- Ursachen & Auswirkungen der Krankheiten
- Medizinische Versorgung
- Epidemiologie & Forschung
- Übersicht Projekte / 9 Zentren für Seltene Krankheiten

Kodierung

- ICD-10 / ICD-11 / TARMED
- Orphanet, Orphadata, Orphacode
- Aufbau Orphanet Klassifikation & Beispiel
- Herausforderungen Inselspital
- Kodierung Inselspital
- Aufschaltung Spezialsprechstunden
- Ablage Informationen Intranet
- Was wird erfasst und was wurde erreicht

Fazit & Ausblick

- Fazit, Weiterbildungsprogramm

Fazit



Sichtbarkeit der SK

Kompetenznachweis (Referenzzentren)



Für die Kohortenbildung spezifischer SK können Orphacodes abgefragt werden (statt unspezifische ICD-10 Codes)

Anbindung SRSK

«Puzzlestein»



Ausblick Weiterbildungsprogramm 2021

Datum	Titel	Referent*innen
01.07.2021 16:30 - 17:30 Uhr	Kodierung Seltener Krankheiten. Wieso? Herausforderungen und Chancen.	Marlies Morf Wissenschaftlich Mitarbeiterin Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern
02.09.2021 16:30 - 17:30 Uhr	Ethische Aspekte bei Seltenen Krankheiten	Prof. Bernice Elger, Institute for Biomedical Ethics, Universität Basel
07.10.2021 16:30 - 17:30 Uhr	Behandlung bei Patient*innen mit seltenen Krankheiten aus vertrauensärztlicher Sicht	Dr. med. Ursula Schafroth Präsidentin der Schweizerischen Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte
04.11.2021 17:00 - 18:00 Uhr	Das Schweizerische Register für Seltene Krankheiten (SRSK) – Stand der Dinge	PD Dr. Michaela Fux Projektleiterin SRSK am Institut für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Bern
02.12.2021 16:30 - 17:30 Uhr	Psychologische Aspekte bei IEM („inborn errors of metabolism“)	Prof. Dr. med., Dipl.-Psych. Martina Huemer Oberärztin Stoffwechselsprechstunde UKBB - Universitäts-Kinderspital beider Basel, Kinderspital Zürich

Vielen Dank für die Aufmerksamkeit.

Marlies Morf, Wissenschaftliche Mitarbeiterin, Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital Bern

Fragen

