

Änderungsvorschlag für die ICD-10-GM 2021

Dieses Formular ist urheberrechtlich geschützt und darf nur zur Einreichung eines Vorschlags heruntergeladen und genutzt werden. Eine Veröffentlichung z.B. auf Webseiten, in Internetforen oder vergleichbaren Medien ist nicht gestattet.

Bearbeitungshinweise

1. Bitte füllen Sie für inhaltlich nicht zusammenhängende Vorschläge jeweils ein eigenes Formular aus.
2. Füllen Sie dieses Formular elektronisch aus. Die Formulare Daten werden elektronisch weiterverarbeitet, so dass nur **strukturell unveränderte digitale** Kopien im DOCX-Format angenommen werden.
3. Vergeben Sie einen Dateinamen gemäß unten stehendem Beispiel; verwenden Sie Kleinschrift ohne Umlaute und ß, ohne Leer- oder Sonderzeichen und ohne Unterstrich:
icd2021-kurzbezeichnungdesinhalts.docx; *kurzbezeichnungdesinhalts* sollte nicht länger als 25 Zeichen sein. **Beispiel: icd2021-diabetesmellitus.docx**
4. Senden Sie Ihren Vorschlag ggf. zusammen mit Stellungnahmen der Fachverbände unter einem prägnanten Betreff als E-Mail-Anhang bis zum **29. Februar 2020** an **vorschlagsverfahren@dimdi.de**.
5. Der fristgerechte Eingang wird Ihnen per E-Mail bestätigt. Heben Sie diese **Eingangsbestätigung** bitte als Nachweis auf. Sollten Sie keine Eingangsbestätigung erhalten, wenden Sie sich umgehend an das Helpdesk Klassifikationen (0221 4724-524, klassi@dimdi.de).

Hinweise zum Vorschlagsverfahren

Änderungsvorschläge sollen **primär durch die inhaltlich zuständigen Fachverbände** eingebracht werden. Dies dient der fachlichen Beurteilung und Bündelung der Vorschläge, erleichtert die Identifikation relevanter Vorschläge und trägt so zur Beschleunigung der Bearbeitung bei.

Einzelpersonen und auch einreichende Fachverbände werden gebeten, ihre Vorschläge **vorab mit allen bzw. allen weiteren für den Vorschlag relevanten Fachverbänden** (Fachgesellschaften www.awmf-online.de, Verbände des Gesundheitswesens) abzustimmen. Für Vorschläge, die nicht mit den inhaltlich zuständigen Fachverbänden abgestimmt sind, leitet das DIMDI diesen Abstimmungsprozess ein. Kann die Abstimmung nicht während des laufenden Vorschlagsverfahrens abgeschlossen werden, so kann der Vorschlag nicht umgesetzt werden.

Vorschläge, die die externe Qualitätssicherung betreffen, sollten mit der dafür zuständigen Organisation abgestimmt werden.

Wir weisen ausdrücklich darauf hin, dass Vorschläge nur im eigenen Namen oder mit ausdrücklicher Einwilligung der unter 1. genannten verantwortlichen Person eingereicht werden dürfen. Das DIMDI führt vor der Veröffentlichung keine inhaltliche Überprüfung der eingereichten Vorschläge durch. Für die Inhalte sind ausschließlich die Einreichenden verantwortlich. Bei Fragen oder Unstimmigkeiten bitten wir, sich direkt an die jeweiligen im Vorschlagsformular genannten Ansprechpersonen zu wenden.

Einräumung der Nutzungsrechte

Mit Einsendung des Vorschlags räumen Sie dem DIMDI das Nutzungsrecht an dem eingereichten Vorschlag ein.

Erklärung zum Datenschutz

Datenschutzrechtliche Hinweise zur Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten und zu Ihren Rechten finden Sie unter: www.dimdi.de – Datenschutzerklärung

Wir bitten Sie, die Einräumung der Nutzungsrechte und die gemäß Datenschutzgesetzgebung erforderliche Einwilligung zur Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten zu bestätigen.

Pflichtangaben sind mit einem * markiert.

1. Verantwortlich für den Inhalt des Vorschlags

Organisation *	Gesellschaft der Kinderkrankenhäuser und Kinderabteilungen in Deutschland e.V.
Offizielles Kürzel der Organisation (sofern vorhanden)	GKind
Internetadresse der Organisation (sofern vorhanden)	www.gkind.de
Anrede (inkl. Titel) *	Frau Dr.
Name *	Lutterbüse
Vorname *	Nicola
Straße *	Wilhelmstr. 2a
PLZ *	93049
Ort *	Regensburg
E-Mail *	nicola.lutterbuese@gkind.de
Telefon *	0941-2983668

Einräumung der Nutzungsrechte

- * Ich als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag versichere, dass ich berechtigt bin, dem DIMDI die nachfolgend beschriebenen Nutzungsrechte an dem Vorschlag einzuräumen. Mit Einsendung des Vorschlags wird die folgende Erklärung akzeptiert:
 „Gegenstand der Nutzungsrechteübertragung ist das Recht zur Bearbeitung und Veröffentlichung des Vorschlags im Rahmen der Weiterentwicklung der ICD-10-GM komplett oder in Teilen und damit Zugänglichmachung einer breiten Öffentlichkeit. Dies schließt sprachliche und inhaltliche Veränderungen ein. Dem DIMDI werden jeweils gesonderte, räumlich unbeschränkte und nicht ausschließliche Nutzungsrechte an dem Vorschlag für die Dauer der gesetzlichen Schutzfristen eingeräumt. Die Einräumung der Nutzungsrechte erfolgt unentgeltlich.“

Einwilligung zur Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten

- * Ich bin als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag einschließlich meiner unter Punkt 1 genannten personenbezogenen Daten zum Zweck der Vorschlagsbearbeitung verarbeitet und ggf. an Dritte weitergegeben wird, die an der Bearbeitung des Vorschlags beteiligt sind (z.B. Selbstverwaltungspartner und Vertreter der Fachverbände sowie Organisationen oder Institutionen, die durch gesetzliche Regelungen mit der Qualitätssicherung im ambulanten und stationären Bereich beauftragt sind, Mitglieder der Arbeitsgruppe ICD und der Arbeitsgruppe OPS sowie ggf. weitere Experten). Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
- Ich bin als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag **einschließlich** meiner unter Punkt 1 genannten personenbezogenen Daten auf den Internetseiten des DIMDI veröffentlicht wird. Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
 Sollten Sie damit nicht einverstanden sein, wird Ihr Vorschlag ab Seite 4 veröffentlicht.

2. Ansprechpartner/-in (wenn nicht mit 1. identisch)

Organisation *	Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Stoffwechselstörungen
Offizielles Kürzel der Organisation (sofern vorhanden)	APS
Internetadresse der Organisation (sofern vorhanden)	http://www.aps-med.de
Anrede (inkl. Titel) *	Herr Prof. Dr.
Name *	Anibh
Vorname *	Das
Straße *	Carl Neuberg Str. 1
PLZ *	30625
Ort *	Hannover
E-Mail *	das.anibh@mh-hannover.de
Telefon *	0511-5323273

Einwilligung zur Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten

- * Ich bin als Ansprechpartner/-in für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag einschließlich meiner unter Punkt 2 genannten personenbezogenen Daten zum Zweck der Vorschlagsbearbeitung verarbeitet und ggf. an Dritte weitergegeben wird, die an der Bearbeitung des Vorschlags beteiligt sind (z.B. Selbstverwaltungspartner und Vertreter der Fachverbände sowie Organisationen oder Institutionen, die durch gesetzliche Regelungen mit der Qualitätssicherung im ambulanten und stationären Bereich beauftragt sind, Mitglieder der Arbeitsgruppe ICD und der Arbeitsgruppe OPS sowie ggf. weitere Experten). Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
- Ich bin als Ansprechpartner/-in für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag **einschließlich** meiner unter Punkt 2 genannten personenbezogenen Daten auf den Internetseiten des DIMDI veröffentlicht wird. Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
Sollten Sie damit nicht einverstanden sein, wird der Vorschlag ab Seite 4 veröffentlicht.

Bitte beachten Sie: Wenn Sie damit einverstanden sind, dass die Seiten 2 und 3 mitveröffentlicht werden, setzen Sie bitte das entsprechende Häkchen auf Seite 2 bzw. Seite 3. Sollten Sie nicht damit einverstanden sein, wird der Vorschlag ab Seite 4, also ab hier, veröffentlicht.

3. Prägnante Kurzbeschreibung Ihres Vorschlags (max. 85 Zeichen inkl. Leerzeichen) *

Differenzierung der Codegruppe G24.- Dystonie zur Spezifizierung des AADC-Mangels

4. Mitwirkung der Fachverbände *

(siehe **Hinweise** am Anfang des Formulars)

- Es liegen keine schriftlichen Erklärungen über die Unterstützung des Vorschlags oder Mitarbeit am Vorschlag seitens der Fachverbände vor.
- Dem DIMDI werden zusammen mit dem Vorschlag schriftliche Erklärungen über die Unterstützung des Vorschlags oder Mitarbeit am Vorschlag seitens der folgenden Fachverbände übersendet.

Bitte entsprechende Fachverbände auflisten:

Verbändeübergreifende DRG-AG in der GKinD mit Vertretern der Subdisziplinen der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.v. (DGKJ), der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH) und dem Berufsverband für Kinderkrankenpflege Deutschland e.V. (BeKD), Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI), insbes. auch Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen in der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (schriftliche Erklärung)

5. Inhaltliche Beschreibung des Vorschlags *

(ggf. inkl. Vorschlag für (neue) Schlüsselnummern, Klassentitel, Inklusiva, Exklusiva, Hinweise und Klassifikationsstruktur; bitte geben Sie ggf. auch Synonyme und/oder Neuzuordnungen für das Alphabetische Verzeichnis an)

Die Codegruppe G24.- „Dystonie“ beschreibt aktuell mit acht endständigen Kodes eine Reihe ätiologisch und klinisch sehr verschiedener Krankheitsbilder mit unterschiedlichen Verläufen und diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten.

Mit dem Kode G24.8 Sonstige Dystonie werden sehr unterschiedliche Erkrankungen zusammengefasst. Dazu gehören lt. alphabetischem Verzeichnis u.a. die „anstrengungsinduzierte paroxysmale Dyskinesie“; die „dystonische paroxysmale Choreoathetose mit episodischer Ataxie und Spastik“; die „kinesiogene sowie die nicht- kinesiogene paroxysmale Dyskinesie“; die „lentikuläre Dyskinesie“; das Sandifer-Syndrom sowie der Mangel an Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase (AADC-Mangel).

Es wird mit Verweis auf die momentanen Entwicklungen der therapeutischen Möglichkeiten für den AADC-Mangel (siehe unten) vorgeschlagen, diese Erkrankung in dem Kode G24.8, z.B. G24.80 aufzuführen oder eine andere spezifische Kodierung vorzunehmen.

Die Codegruppe G24.- „Dystonie“ könnte folgendermaßen angepasst werden:

G24 Dystonie

...

G24.8- Sonstige Dystonie

G24.80 Dystonie durch AADC-Mangel

G24.88 Sonstige näher bezeichnete Dystonie

6. Problembeschreibung und Begründung des Vorschlags

- a. **Problembeschreibung** (inkl. Begründung von Vorschlägen, die primär 'klassifikatorisch' motiviert sind, z.B. inhaltliche oder strukturelle Vorschläge) *

Bei Vorschlägen, die primär klassifikatorisch motiviert sind, sind grundsätzlich auch die Auswirkungen auf die Entgeltsysteme zu prüfen, wir bitten daher auch in diesen Fällen um Beantwortung der unter b genannten Fragen.

Der AADC-Mangel (MIM # 608643 in der OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man®-Datenbank) ist eine sehr seltene, autosomal rezessive Stoffwechselstörung, die auf Mutationen im DDC-Gen (Lokalisation 7p12.2-p12.1) zurückzuführen ist (Orpha.net ORPHA:35708). Im Gegensatz zur Parkinson-Erkrankung oder neurotoxischem Parkinsonismus, die durch den erworbenen Verlust von Dopamin-produzierenden Neuronen in höherem Alter gekennzeichnet sind, führt der vererbte AADC-Enzymmangel von Geburt an zu einem deutlichen oder vollständigen Verlust der Dopamin- und Serotoninproduktion im Gehirn.

Gentherapie als neue therapeutische Möglichkeit

Als neue therapeutische Möglichkeit steht eine Gentherapie zur Verfügung, die an das Gen of interest (GOI) „human dopa decarboxylase“ (DDC) adressiert ist und dazu den Vektor rAAV2-hAADC verwendet. Der Vektor hat ein Wildtyp-(WT)-AAV2-Capsid, welches das DDC-Gen-Insert einkapselt. Basierend auf der Seltenheit der Erkrankung und fehlenden zugelassenen Behandlungsalternativen bei AADC-Mangel erteilte die Europäische Kommission 2016 die Orphan Designation für diese Therapie (Handelsname Upstaza™, EU/3/16/1786).

Upstaza™ wird bilateral mittels etablierter stereotaktischer neurochirurgischer Verfahren direkt in das Putamen des Gehirns injiziert. Es werden handelsübliche stereotaktische Leitsysteme wie die auf dem Schädel montierte NeXframe-Plattform verwendet, die vom Stealthstation® Treon-Navigationssystem (Medtronic) gesteuert wird, einem Gerät zur Tiefenhirnstimulation bei Morbus Parkinson.

- b. **Inwieweit ist der Vorschlag für die Weiterentwicklung der Entgeltsysteme relevant?** *

- Wie viele Fälle sind in den jeweiligen Fallgruppen ('aktuell' vs. 'neu') voraussichtlich betroffen?
- Wie groß ist der Kostenunterschied zwischen den aktuellen Fallgruppen und den neuen Fallgruppen (mit den vorgeschlagenen neuen Schlüsselnummern)?
- Mittels welcher Schlüsselnummernkombinationen (ICD/OPS) werden die im Vorschlag genannten Fallgruppen aktuell verschlüsselt?
- **Benennen Sie die maßgeblichen Kostenpositionen (inkl. ihres Betrags) zum ggf. geltend gemachten Behandlungsmehr- oder -minderaufwand. Stellen Sie diese auch gegenüber den**

bisher zur Verfügung stehenden ICD-/OPS-Schlüsselnummernkombinationen dar. Sollten Ihnen keine genauen Daten bekannt sein, bitten wir um eine plausible Schätzung.

Aktuell werden lt. Angaben des statistischen Bundesamtes ca. 2.500 stationäre Fälle pro Jahr mit Hauptdiagnosen aus der Gruppe G24.- Dystonie registriert, z.B. für das Jahr 2017 insgesamt 2.564 Fälle (GENESIS Online Datenbank, Krankenhauspatienten: Deutschland, Jahre, Hauptdiagnose ICD-10 (1-3-Steller Hierarchie), Zugriff am 20.01.2020). Eine genauere Differenzierung ist anhand der veröffentlichten Daten nicht möglich. Eine Teilmenge dieser Fälle betrifft die Patienten mit der Hauptdiagnose G24.8 Sonstige Dystonie, zu denen wiederum die Teilmenge der Patienten mit AADC-Mangel gehört.

Bei Umsetzung des Vorschlages wird die Gruppe der Patienten mit AADC (geschätzte Inzidenz in Deutschland: kleiner 15 / Jahr) identifizierbar. Da der Kostenunterschied aufgrund der hochpreisigen Genterapie für die AADC (Größenordnung im hohen sechsstelligen bis siebenstelligen €-Betrag) für einen relevanten Kostenbetrag im Gesundheitswesen sorgt, ist trotz der kleinen Fallzahl eine differenzierte Möglichkeit der Kodierung wesentlich.

c. Inwieweit ist der Vorschlag für die Weiterentwicklung der externen Qualitätssicherung relevant? *

(Vorschläge, die die externe Qualitätssicherung betreffen, sollten mit der dafür zuständigen Organisation abgestimmt werden.)

Der Vorschlag ist für die Weiterentwicklung der externen Qualitätssicherung relevant, da die neuartige Therapiemöglichkeit der Genterapie fortlaufend in Registern in Bezug auf ihre Wirksamkeit evaluiert wird. Auch dazu ist eine Identifikation der Fallgruppe notwendig und relevant, was mit dem aktuellen Kode G24.8 Sonstige Dystonie nicht möglich ist.

d. Inwieweit ist der Vorschlag für andere Anwendungsbereiche der ICD-10-GM relevant? *

7. Sonstiges

(z.B. Kommentare, Anregungen)

Liste der zitierten Literatur:

Hwu WL, Muramatsu S, Tseng SH, Tzen KY, Lee NC, Chien YH, et al. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Sci Transl Med. 2012 May 16;4(134):134ra61.

Hyland K, Clayton PT. Aromatic amino acid decarboxylase deficiency in twins. Journal of inherited metabolic disease. 1990;13(3):301-4.Epub 1990/01/01.

Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, Hoffmann GF, Assmann B, Blau N, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017 18 Jan;12 (1) (no pagination)(12).

W. H. O. Multicentre Growth Reference Study Group. WHO Motor Development Study: windows of achievement for six gross motor development milestones. Acta Paediatr Suppl. 2006 Apr;450:86-95.

- Abeling, N. G. G. M., Brautigam, C., Hoffmann, G. F., Barth, P. G., Wevers, R. A., Jaeken, J., Fiumara, A., Knust, A., van Gennip, A. H. Pathobiochemical implications of hyperdopaminuria in patients with aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *J. Inherit. Metab. Dis.* 23: 325-328, 2000.
- Abeling, N. G. G. M., van Gennip, A. H., Barth, P. G., van Cruchten, A., Westra, M., Wijburg, F. A. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: a new case with a mild clinical presentation and unexpected laboratory findings. *J. Inherit. Metab. Dis.* 21: 240-242, 1998.
- Brun, L., Ngu, L. H., Keng, W. T., Ch'ng, G. S., Choy, Y. S., Hwu, W. L., Lee, W. T., Willemsen, M. A. A. P., Verbeek, M. M., Wassenberg, T., Regal, L., Orcesi, S., and 13 others. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Neurology* 75: 64-71, 2010. Note: Erratum: *Neurology* 75: 576 only, 2010.
- Chang, Y. T., Mues, G., McPherson, J. D., Bedell, J., Marsh, J. L., Hyland, K., Courtwright, K. H., Summers, J. W. Mutations in the human aromatic L-amino acid decarboxylase gene. *J. Inherit. Metab. Dis.* 21: 4 only, 1998.
- Chien, Y.-H., Lee, N.-C., Tseng, S.-H., Tai, C.-H., Muramatsu, S., Byrne, B. J., Hwu, W.-L. Efficacy and safety of AAV2 gene therapy in children with aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: an open-label, phase 1/2 trial. *Lancet Child Adolesc. Health* 1: 265-273, 2017.
- Hwu, W.-L., Muramatsu, S., Tseng, S.-H., Tzen, K.-Y., Lee, N.-C., Chien, Y.-H., Snyder, R. O., Byrne, B. J., Tai, C.-H., Wu, R.-M. Gene therapy for aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Sci. Transl. Med.* 4: 134ra61, 2012. Note: Electronic Article.
- Hyland, K., Clayton, P. T. Aromatic amino acid decarboxylase deficiency in twins. *J. Inherit. Metab. Dis.* 13: 301-304, 1990.
- Hyland, K., Surtees, R. A. H., Rodeck, C., Clayton, P. T. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, diagnosis, and treatment of a new inborn error of neurotransmitter amine synthesis. *Neurology* 42: 1980-1988, 1992.
- Kojima, K., Nakajima, T., Taga, N., Miyauchi, A., Kato, M., Matsumoto, A., Ikeda, T., Nakamura, K., Kubota, T., Mizukami, H., Ono, S., Onuki, Y., Sato, T., Osaka, H., Muramatsu, S., Yamagata, T. Gene therapy improves motor and mental function of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. *Brain* 142: 322-333, 2019.
- Korenke, G. C., Christen, H.-J., Hyland, K., Hunneman, D. H., Hanefeld, F. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: an extrapyramidal movement disorder with oculogyric crises. *Europ. J. Pediatr. Neurol.* 2/3: 67-71, 1997.
- Maller, A., Hyland, K., Milstien, S., Biaggioni, I., Butler, I. J. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, diagnosis, and treatment of a second family. *J. Child Neurol.* 12: 349-354, 1997.
- Pons, R., Ford, B., Chiriboga, C. A., Clayton, P. T., Hinton, V., Hyland, K., Sharma, R., De Vivo, D. C. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, treatment, and prognosis. *Neurology* 62: 1058-1065, 2004.
- Swoboda, K. J., Saul, J. P., McKenna, C. E., Speller, N. B., Hyland, K. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: overview of clinical features and outcomes. *Ann. Neurol.* 54: S49-S55, 2003.

Verbeek, M. M., Geurtz, P. B. H., Willemsen, M. A. A. P., Wevers, R. A. Aromatic L-amino acid decarboxylase enzyme activity in deficient patients and heterozygotes. *Molec. Genet. Metab.* 90: 363-369, 2007.