



**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) \*

Genauere Spezifizierung des ICD-Kodes E75.2

### 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 BfArM 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:

### 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 Neuordnungen für das Alphabetische Verzeichnis an)

Angefragt wird die Einführung von 5-stelligen Codes innerhalb der bisher 4-stelligen ICD-Subkategorie E75.2 ("Sonstige Sphingolipidosen"). Die Etablierung der 5-stelligen Codes soll nach zugrunde liegender Stoffwechselerkrankung erfolgen.

Vorgeschlagen wird die folgende Struktur. Die jeweils aufgeführte Bezeichnung steht exemplarisch für alle weiteren Bezeichnungen aus dem alphabetischen Verzeichnis für diese Grunderkrankung.

E75.20  
Fabry-Krankheit  
E75.21  
Farber-Krankheit  
E75.22  
Gaucher-Krankheit  
E75.23  
Krabbe-Krankheit  
E75.24  
Leukodystrophie, metachromatische  
E75.25  
Saure Sphingomyelinase-Mangel

E75.26

Niemann-Pick-Krankheit Typ C

E75.27

Sulfatase-Mangel, multipler

E75.28

Sonstige

E75.29

frei

Auflistung der unter dem Code E75.2 aufgeführten IDs und Krankheitsbezeichnungen aus dem alphabetischen ICD-Katalog.

ICD10 Alpha-ID Bezeichnung

E75.2 I130359 ADLD [Autosomal-dominante Leukodystrophie mit adultem Beginn]

E75.2 I75642 Adulte Gaucher-Krankheit

E75.2 I132845 Akute reversible Leukoenzephalopathie durch SLC13A3-Defizienz

E75.2 I118355 Akut-neuronopathische Gaucher-Krankheit

E75.2 I117624 Alexander-Krankheit

E75.2 I82866 Alexander-Syndrom

E75.2 I117504 Alpha-Galaktosidase A-Mangel

E75.2 I117627 Aminoacylase 2-Mangel

E75.2 I75184 Anderson-Fabry-Krankheit

E75.2 I67358 Angiokeratoma corporis diffusum

E75.2 I68780 Aplasia axialis extracorticalis congenita

E75.2 I68779 Aplasia extracorticalis axialis

E75.2 I118071 Arylsulfatase A-Mangel

E75.2I 117630 Aspartoacylase-Mangel

E75.2 I130574 C11ORF73-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie

E75.2 I127802 CACH [Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination]-Syndrom

E75.2 I75565 Canavan-Krankheit

E75.2 I117625 Canavan-Syndrom

E75.2 I118070 Ceramidase-Mangel

E75.2 I118388 Chronisch-neuropathische Form der Gaucher-Krankheit

E75.2 I128913 Enzephalopathie durch Prosaposin-Mangel

E75.2 I96763 Essentielle Lipoidhistiozytose

E75.2 I75630 Fabry-Anderson-Krankheit

E75.2 I2418 Fabry-Krankheit

E75.2 I81674 Fabry-Syndrom

E75.2 I109007 Familiäre diffuse Gehirnsklerose

E75.2 I100605 Familiäre diffuse Hirnsklerose

E75.2 I80723 Familiäre zentrolobäre Sklerose

E75.2 I75520 Farber-Krankheit

E75.2 I118641 Farber-Lipogranulomatose

E75.2 I81675 Farber-Syndrom



E75.2 I118802 Fetale Gaucher-Krankheit  
E75.2 I117450 Galaktosylzeramidase-Mangel  
E75.2 I117448 Galaktozerebrosidase-Mangel  
E75.2 I65858 Gaucher-Krankheit  
E75.2 I 65862 Gaucher-Krankheit beim Erwachsenen  
E75.2 I118542 Gaucher-Krankheit mit Ophthalmoplegie und kardiovaskulären Verkalkungen  
E75.2 I118801 Gaucher-Krankheit Typ 1  
E75.2 I118799 Gaucher-Krankheit Typ 2  
E75.2 I118800 Gaucher-Krankheit Typ 3  
E75.2 I118642 Gaucher-Krankheit Typ 3C  
E75.2 I65859 Gaucher-Splenomegalie  
E75.2 I65863 Gaucher-Splenomegalie beim Erwachsenen  
E75.2 I81782 Gaucher-Syndrom  
E75.2 I65865 Globoidzellen-Leukodystrophie  
E75.2 I119484 Glukozerebrosidase-Mangel  
E75.2 I77143 Glykolipoide Lipidose  
E75.2 I95946 Greenfield-Krankheit [Metachromatische Leukodystrophie]  
E75.2 I125326 Hereditäre diffuse Leukoenzephalopathie mit axonalen Sphäroiden und pigmentierter Glia  
E75.2 I133017 Hypomyelinisierung mit Hirnstamm- und Rückenmarkbeteiligung und Beinspastik  
E75.2 I109013 Infantile diffuse Gehirnsklerose  
E75.2 I100604 Infantile diffuse Hirnsklerose  
E75.2 I130037 Infantile Form der Krabbe-Krankheit  
E75.2 I65860 Infantile Gaucher-Krankheit  
E75.2 I65861 Infantile Gaucher-Splenomegalie  
E75.2 I108549 Infantile Gehirnsklerose  
E75.2 I92999 Infantile Hirnsklerose  
E75.2 I130038 Juvenile Form der Krabbe-Krankheit  
E75.2 I118337 Juvenile Sulfatidose Typ Austin  
E75.2 I118384 Kardiovaskuläre Form der Gaucher-Krankheit  
E75.2 I108535 Krabbe-Gehirnsklerose  
E75.2 I93139 Krabbe-Hirnsklerose  
E75.2 I75488 Krabbe-Krankheit  
E75.2 I130039 Krabbe-Krankheit mit Beginn im Erwachsenenalter  
E75.2 I64613 Krabbe-Leukodystrophie  
E75.2 I2421 Krabbe-Syndrom  
E75.2 I14497 Leukodystrophie  
E75.2 I130483 Leukodystrophie durch ACER3 [Alkalische Ceramidase 3]-Mangel  
E75.2 I132121 Leukoenzephalopathie mit beidseitigen vorderen Temporallappen-Zysten  
E75.2 I126288 Leukoenzephalopathie mit milder zerebellärer Ataxie und Ödem der weißen Substanz  
E75.2 I128925 Megalenzephalie Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten  
E75.2 I11302 Metachromatische Leukodystrophie  
E75.2 I76143 Metachromatische Leukoenzephalopathie  
E75.2 I118018 MLD [Metachromatische Leukodystrophie]  
E75.2 I2420 Morbus Gaucher



E75.2 I118006 Mukosulfatidose  
E75.2 I118643 Multipler Sulfatase-Mangel  
E75.2 I14499 Myeloleukodystrophie  
E75.2 I101823 Nasu-Hakola-Krankheit  
E75.2 I118356 Nicht-neuronopathische Gaucher-Krankheit  
E75.2 I2419 Niemann-Pick-Krankheit  
E75.2 I118948 Niemann-Pick-Krankheit Typ A  
E75.2 I132849 Niemann-Pick-Krankheit Typ A/B  
E75.2 I118964 Niemann-Pick-Krankheit Typ B  
E75.2 I118644 Niemann-Pick-Krankheit Typ C  
E75.2 I119751 Niemann-Pick-Krankheit Typ E  
E75.2 I82798 Niemann-Pick-Splenomegalie  
E75.2 I81973 Niemann-Pick-Syndrom  
E75.2 I130587 NKX6-2-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie  
E75.2 I129595 Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Erkrankung  
E75.2 I67359 Pelizaeus-Merzbacher-Aplasie  
E75.2 I108555 Pelizaeus-Merzbacher-Gehirnsklerose  
E75.2 I93141 Pelizaeus-Merzbacher-Hirnsklerose  
E75.2 I75768 Pelizaeus-Merzbacher-Krankheit  
E75.2 I82009 Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom  
E75.2 I118963 Perinatal-letale Form der Gaucher-Krankheit  
E75.2 I86719 Phosphatid-Thesaurimose  
E75.2 I129041 PMLD [Pelizaeus-Merzbacher-ähnliche Erkrankung]  
E75.2 I131373 Polymerase-III-assoziierte Leukodystrophie  
E75.2 I108554 Progressive familiäre Gehirnsklerose  
E75.2 I93142 Progressive familiäre Hirnsklerose  
E75.2 I64590 Progressive Leukodystrophie  
E75.2 I14498 Progressive zerebrale Leukodystrophie  
E75.2 I130482 RARS-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie  
E75.2 I130127 RNASET2-defiziente zystische Leukoenzephalopathie  
E75.2 I81107 Scholz-Syndrom  
E75.2 I20873 Sphingomyelinspeicherkrankheit  
E75.2 I20872 Sphingomyelinthesaurimose  
E75.2 I75566 Spongioforme Leukodystrophie  
E75.2 I118385 Subakut-neuropathische Form der Gaucher-Krankheit  
E75.2 I64589 Sudanophile Leukodystrophie  
E75.2 I117876 Sudanophile Leukodystrophie vom Typ Pelizeus-Merzbacher  
E75.2 I77742 Sulfatasemangel  
E75.2 I77144 Sulfatidlipidose  
E75.2 I131954 Syndrom der hypomyelinisierenden Leukodystrophie mit spondylometaphysärer Chondrodysplasie  
E75.2 I131953 Syndrom der Leukoenzephalopathie mit spondylometaphysärer Chondrodysplasie  
E75.2 I127658 TACH [Tremor, Ataxie, zentrale Hypomyelinisierung]-Syndrom  
E75.2 I129244 VPS11-assoziierte autosomal-rezessive hypomyelinisierende Leukodystrophie



E75.2 I118657 Zerebrale Form der infantilen Gaucher-Krankheit  
E75.2 I118537 Zerebrale Form der juvenilen und adulten Gaucher-Krankheit  
E75.2 I64588 Zerebrale Leukodystrophie  
E75.2 I11080 Zerebrosidose  
E75.2 I31651 Zerebrosidosis  
E75.2 I77145 Zerebrosidzellige Lipidose  
E75.2 I130126 Zystische Leukoenzephalopathie ohne Megalenzephalie

## 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.

In dem ICD-Kode E75.2 ("Sonstige Sphingolipidosen") werden ohne weitere Differenzierung aktuell nach dem alpha-ID Verzeichnis 125 verschiedene Krankheitsbezeichnungen erfasst. Hinzu kommen 9 weitere Krankheitsbezeichnungen in der Kreuz-Stern-Kodierung.

Die jeweiligen Stoffwechselstörungen als Grunderkrankung sind unterschiedlichen Enzymdefekten bzw. Entitäten zuzuordnen. Die bisherige Kodierung als 4-Steller ermöglicht keine Differenzierung nach Grunderkrankung oder Symptomen dieser seltenen und schwerwiegenden Stoffwechselstörungen. Weder aus den Abrechnungsdaten im ambulanten Sektor noch im stationären Sektor sind die Grunderkrankungen aus den zur Anwendung kommenden Codes erkennbar bzw. zuzuordnen.

Die bisherige Kodierung erscheint angesichts der Schwere dieser seltenen Erkrankungen und der unterschiedlichen assoziierten therapeutischen Maßnahmen nicht hinreichend. Dieses Problem ist nur durch die Etablierung von 5-stelligen Codes zu lösen.

**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.**

Im Datenjahr 2021 wurden 607 Fälle mit Hauptdiagnose E75.2 kodiert. Davon wurden 91,6% der Fälle in die DRG B85C gruppiert. Die mittlere Verweildauer dieser Fälle lag bei 3,84 Tagen. Ca. 1/3 dieser Fälle sind der teilstationären Leistungserbringung zugeordnet.

Weitere 3,8% der Fälle wurden in die DRG B85A gruppiert, so dass insgesamt eine sehr homogene DRG-Gruppierung dieser Fallgruppen vorliegt.

Leitend für die Gruppierung sind nach dem DRG Definitionshandbuch die Hauptdiagnose E75.2 aus Tabelle B85-V3 (DRG B85C) bzw. Tabelle B85-V5 in Verbindung mit einer aufwendigen/ hochaufwendigen Behandlung (Tabelle B85-V6) im Fall der DRG B85A.

Die häufigste Prozedur für diese stationären Fälle ist die Neueinstellung oder Fortführung einer Enzyersatztherapie (OPS 6-003.7). Die Kosten für diese Prozedur sind in dem unbewerteten Zusatzentgelt ZEXXXX-66 abgebildet und krankenhausindividuell zu verhandeln.

Prägend sind weiterhin diagnostische Verfahren aus den Kapiteln 1 und 3 des OPS-Katalogs.

Kostenunterschiede und Veränderungen in der DRG-Gruppierung sind nach Differenzierung der ICD E75.2 in die Sub-Kategorien der 5-Steller nicht zu erwarten, da der Aufwand und die Häufigkeit der diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen in den neu gebildeten Sub-Kategorien vergleichbar sein wird. Der größte Kostenblock in den Sachkosten ist Diagnose-spezifisch die Durchführung der Enzyersatztherapie. Kosten und Umfang des Zusatzentgeltes für OPS 6-007.3 sind hierbei Substanz-spezifisch, da je nach Erkrankung hier individuelle Wirksubstanzen zugelassen sind.

**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.)

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

Die Differenzierung des bisherigen Codes E75.2 als 5-Steller ermöglicht die genauere systematische Erfassung der seltenen und schwerwiegenden Erkrankung innerhalb der "Sonstigen Sphingolipidosen". Die Erfassung und Differenzierung der betroffenen Patienten/Patientinnen und Krankheitsverläufe sind dann aus den Routinedaten der Kostenträger möglich. Dieses betrifft sowohl Datenerhebungen zu epidemiologischen Zwecken als auch die differenzierte Erfassung von Maßnahmen und Kosten im jeweiligen Krankheitsverlauf. Zudem sind die therapeutischen Erfolge bestimmter Interventionen systematisch auswertbar, da die durchgeführten Prozeduren einzelnen abgegrenzten Krankheitsbildern zuzuordnen sind. Dieses betrifft sowohl den ambulanten als auch den stationären Sektor sowie die gesamte Behandlungsperiode nach Erstdiagnose.



7. **Sonstiges**  
(z.B. Kommentare, Anregungen)