



## ICD-10-GM 2026

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

### 3. Prägante Kurzbeschreibung Ihres Vorschlags (maximal 85 Zeichen inkl. Leerzeichen) \*

#### Kurzbeschreibung

Hereditäre Alpha-Tryptasämie (HaT) als eigenständige Diagnose D89.44

### 4. Mitwirkung der Fachverbände \*

(eventuelle Stellungnahme(n) bitte als gesonderte Datei(en) mit dem Vorschlag einreichen, s. a. **Hinweise** am Anfang des Formulars. Bitte nur **eine** der beiden nachfolgenden Checkboxen anhaken.)

- 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:

#### Fachverbände mit schriftlicher Unterstützung

### 5. Inhaltliche Beschreibung der klassifikatorischen Änderungen\*

(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)

#### Inhaltliche Beschreibung des Vorschlags

Wir schlagen die Aufnahme der hereditären Alpha-Tryptasämie (HaT) unter D89.44 im Kapitel D89.- „Sonstige Störungen mit Beteiligung des Immunsystems, anderenorts nicht klassifiziert“ vor.

Dieser Code wird in der amerikanischen ICD-10-CM seit 2022 für hereditäre Alpha-Tryptasämie genutzt. Wir schlagen eine Übernahme in die deutsche ICD-10-GM vor.

Ziel:

Ermöglichung einer eindeutigen Diagnosestellung für eine genetisch bedingte Erkrankung, die mit multiplen klinischen Manifestationen und einem erhöhten Risiko für systemische Reaktionen verbunden ist.

Vorgeschlagene Schlüsselnummer: D89.44 – Hereditäre Alpha-Tryptasämie (HaT)

Exkl.:

- Systemische Mastozytose (D47.0)
- indolente Systemische Mastozytose (D47.0)



## ICD-10-GM 2026

### Inhaltliche Beschreibung des Vorschlags

- Systemische Mastozytose, assoziiert mit klonaler hämatologischer Nicht-Mastzell-Krankheit [SM-AHNMD] (D47.0)
- Mastozytom, o.n.A. (D47.0)
- Andere Mastzellneoplasmen unsicheren oder unbekanntes Verhaltens (D47.0)
- akute allergische Reaktionen (z.B. Z91.0)
- anaphylaktische Reaktionen (z. B. T78.2)
- Aggressive Systemische Mastozytose (C96.2)
- Mastozytose (angeboren) (Q82.2)
- Urticaria pigmentosa (Q82.2)
- Bösartiger Mastzelltumor (C96.2)
- Mastzelleukämie (C94.3)
- Mastzellsarkom (C96.2)
- Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS und MMAS, noch kein Code)

Diese Erkrankungen können gemeinsam mit HaT auftreten, sind aber nicht synonym mit HaT und werden nicht als D89.44 codiert. HaT ist eine eigene Entität und kann unabhängig von diesen Erkrankungen auftreten.

Es können, falls zutreffend, zusätzliche Codes genutzt werden, z.B. für:

- Allergie, ausgenommen Allergie gegenüber Arzneimitteln, Drogen oder biologisch aktiven Substanzen, in der Eigenanamnese (Z91.0)
- Anaphylaktischer Schock durch Nahrungsmittelunverträglichkeit (T78.0)
- Anaphylaktischer Schock, nicht näher bezeichnet (T78.2)

Info:

Diese Schlüsselnummer ist zu verwenden, wenn eine genetische Vervielfältigung (Duplikation, Triplikation, Quintuplikation) im TPSAB1-Gen nachgewiesen wurde, die mit einer chronisch erhöhten basalen Serum-Tryptase von mehr als 8ng/ml einhergeht.

## 6. Problembeschreibung und weitere Angaben \*

### 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.

#### Problembeschreibung

Aktuell kann die hereditäre Alpha-Tryptasämie (HaT) nicht codiert werden, was zu Fehldiagnosen und ineffizienten Behandlungsansätzen führt. Dabei wird HaT als relevanter Risikofaktor für eine potenziell lebensbedrohliche Anaphylaxie übersehen. Häufig werden Symptome fälschlich unter „unspezifische allergische Reaktionen“, „psychosomatische Beschwerden“ oder „chronische Schmerzsyndrome“ klassifiziert.

Die Einführung eines ICD-10-Codes würde:

- Fehldiagnosen reduzieren und eine klarere Differenzierung ermöglichen
- Erlauben, Risikopatienten gezielt zu identifizieren, z. B. Personen mit schwerer Anaphylaxie



## ICD-10-GM 2026

### Problembeschreibung

- Die medizinische Versorgung verbessern und personalisierte Therapieansätze erleichtern
- Die Forschung vorantreiben, da eine epidemiologische Erfassung möglich wird

Beschreibung der Relevanz eines Codes für die hereditäre Alpha-Tryptasämie

Hereditäre Alpha-Tryptasämie wurde erstmals 2016 beschrieben (Lyons et al., 2016) und ist eine häufige, aber unterdiagnostizierte genetische Erkrankung, die durch eine erhöhte basale Serum-Tryptase und multiple systemische Beschwerden gekennzeichnet ist. Die genetische Bestätigung erfolgt durch den Nachweis einer TPSAB1-Vervielfältigung.

Studien zeigen, dass HaT potenziell ein bedeutender genetischer Risikofaktor für schwere Anaphylaxien ist, insbesondere bei Patienten mit Insektengiftallergien oder klonalen Mastzellerkrankungen (Wu & Lyons, 2021; Kačar et al., 2023). Aktuell kann HaT nicht codiert werden, was sowohl Diagnostik als auch Versorgung erschwert – bei einer erheblichen Prävalenz von etwa 5-6% (von Bubnoff et al., 2024).

Es handelt sich bei der HaT um ein autosomales, dominantes genetisches Merkmal. In Stichproben mit diesem genetischen Merkmal liegt eine so gut wie vollständige Penetranz vor, bei der alle Betroffenen basale Tryptasewerte von mehr als 8ng/ml aufweisen. Die Höhe des basalen Tryptasewertes steigt mit der Anzahl der Vervielfältigungen im TPSAB1-Gen (Wu und Lyons, 2021), ebenso die Intensität der Symptome (Lyons, 2018). Bei Basal-Tryptase-Werten von über 10ng/ml liegt in über 70-80% der Fälle eine HaT vor (von Bubnoff et al., 2024). Diese Störung kann zweifelsfrei nachgewiesen werden und kann weitreichende Folgen für die Betroffenen haben, kann in Deutschland zur Zeit aber nicht verschlüsselt werden.

HaT sollte in Betracht gezogen werden, wenn eine Mastozytose, ein Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS), idiopathische Anaphylaxie (Sprinzl et al., 2021) oder eine komplexe Konstellation von Symptomen ohne verursachende Diagnose (von Bubnoff et al., 2024) vorliegen. Bei einem Basal-Tryptase-Wert von über 8ng/ml ist die molekulargenetische Testung indiziert (von Bubnoff et al., 2024). Ein Test ist in Deutschland bereits verfügbar.

Die klinischen Symptome zeigen sich aktuell heterogen (Lyons et al., 2016; Lyons, 2018, von Bubnoff et al., 2024). Etwa ein Drittel der Betroffenen zeigt milde Symptome, ein weiteres Drittel milde bis moderate Symptome und ein weiteres Drittel zeigt vielfältige Multisystembeschwerden.

- Gastrointestinal: Reizdarmsyndrom, Reflux, Diarrhö, Übelkeit, Nahrungsmittelunverträglichkeiten
- Dermatologisch: Flush, Pruritus, Angioödem, Urtikaria
- Neurologisch/psychiatrisch: Schlafstörungen, Depression, Gedächtnisstörungen
- Kardiovaskular: Tachykardie, Palpitationen, (Prä)Synkope, Hypotonie
- Schmerzen: Körperschmerzen, Kopfschmerzen, Arthralgie
- Mastzellvermittelt: Anaphylaxie, Allergie
- Weitere: Hypermobilität, Skelettmalformationen, positiver Tilt-Table-Test, Bindegewebsstörungen, Dysautonomien, Fatigue

Davon stellen Reizdarm, Flush, Pruritus, Fatigue, Schlafstörungen, Gedächtnisstörungen und Reflux die häufigsten Symptome dar (von Bubnoff et al., 2024; Wu und Lyons, 2021).

HaT kann einen Risikofaktor für Auftreten und Schweregrad einer potenziell lebensbedrohlichen Anaphylaxie darstellen (Sprinzl et al., 2021; Lyons, 2018). Das gleichzeitige Vorliegen einer klonalen Mastzellerkrankung verschärft dieses Risiko, erklärt es aber nicht vollständig. HaT wird gehäuft bei Mastzellerkrankungen wie Mastozytose oder MCAS beobachtet (Sprinzl et al., 2021). Es ist wahrscheinlich, dass auch weitere Erkrankungen wie Urtikaria oder gastrointestinale Erkrankungen in dafür empfänglichen Menschen von HaT modifiziert oder hervorgerufen werden können (Kačar et al., 2023; Wu und Lyons, 2021). Dieser Umstand kann aktuell aber nicht codiert werden, was die Berücksichtigung dieses zusätzlichen Risikofaktors erschwert. Da auch MCAS nicht codiert werden kann, stehen die Betroffenen im



## ICD-10-GM 2026

### Problembeschreibung

schwersten Fall mit einem hohen Risiko für lebensbedrohliche Komplikationen da – aber ohne Unterstützung.

Abgrenzung zu der systemischen Mastozytose

Bei HaT wird die erhöhte Basal-Tryptase durch eine Vervielfältigungen im TPSAB1-Gen hervorgerufen. Bei der Mastozytose ergibt sich die erhöhte Basal-Tryptase durch die erhöhte Anzahl an Mastzellen, zumeist hervorgerufen durch eine aktivierende KIT-Mutation. Beide können gleichzeitig vorliegen, HaT tritt bei Menschen mit Mastozytose verstärkt auf (12-21% bei systemischer Mastozytose, von Bubnoff et al., 2024).

Notwendigkeit eines eigenständigen Codes

Eine HaT kann ohne klonale Mastzellerkrankungen oder Mastozytose auftreten (Lyons, 2018). Ein Großteil der Menschen mit erhöhter Basal-Tryptase weist eine HaT auf, aber nur wenige davon eine systemische Mastozytose (von Bubnoff et al., 2024). Daher ist es nicht ausreichend, die bestehenden Codes für Mastozytose zu nutzen.

1. Wu, R., & Lyons, J. J. (2021). Hereditary Alpha-Tryptasemia: A Commonly Inherited Modifier of Anaphylaxis. *Current Allergy and Asthma Reports*, 21(33).
2. Lyons, J. J. (2018). Hereditary alpha tryptasemia: genotyping and associated clinical features. *Immunology and Allergy Clinics of North America*, 38(3), 483–495.
3. Couto, M. L., Silva, M., & Barbosa, M. J., et al. (2023). Defining hereditary alpha-tryptasemia as a risk/modifying factor for anaphylaxis: Are we there yet? *European Annals of Allergy and Clinical Immunology*, 55(4), 152–160.
4. von Bubnoff, D., Koch, D., & Stocker, H., et al. (2024). The clinical features of hereditary alpha-tryptasemia—Implications for interdisciplinary practice. [Klinisches Erscheinungsbild der hereditären Alpha-Tryptasämie] *Deutsches Ärzteblatt International*, 121, 258–264.
5. Kačar, M., Rijavec, M., & Šelb, J., et al. (2023). Clonal mast cell disorders and hereditary  $\alpha$ -tryptasemia as risk factors for anaphylaxis. *Clinical and Experimental Allergy*, 53(4), 392–404.
6. Sprinzl, B., Greiner, G., & Uyanik, G., et al. (2021). Genetic regulation of tryptase production and clinical impact: Hereditary alpha tryptasemia, mastocytosis and beyond. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(2458).
7. Lyons, J. J., Yu, X., & Hughes, J. D., et al. (2016). Elevated basal serum tryptase identifies a multisystem disorder associated with increased TPSAB1 copy number. *Nature Genetics*, 48(12), 1564–1569.

### 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



## ICD-10-GM 2026

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

### Relevanz Entgeltsysteme

Relevanz für die Entgeltsysteme

- Aktuelle Fallzahlen: Prävalenz von H<sub>a</sub>T liegt bei ca. 5–6 % in der Bevölkerung, jedoch häufig unerkannt (Bubnoff et al., 2024).
- Kostenauswirkungen: Einsparung durch Reduktion von Fehlbehandlungen, Ärzthopping und Chronifizierung. Vermeidung von Intensivbehandlung durch Früherkennung eines hohen Anaphylaxie-Risikos mit entsprechenden Gegenmaßnahmen.
- Aktuelle Kodierung: Derzeit werden Symptome kodiert (z. B. Urtikaria L50.-, Reizdarm K58.-), jedoch nicht die Grunderkrankung. Das verschleiert das Risiko für Symptome einer lebensbedrohlichen systemischen Hypersensitivität.

### 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.)

### Relevanz Qualitätssicherung

Die Einführung eines ICD-10-Codes hilft, Risikopersonen zu identifizieren und einer Behandlung zuzuführen, diagnostische Ungenauigkeiten zu reduzieren und Fehlbehandlungen zu vermeiden.

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

### Relevanz andere Anwendungsbereiche

- Bessere epidemiologische Erfassung
- Erhöhte Forschungsförderung durch klar abgegrenzte Patientengruppe

## 7. Sonstiges

(z. B. Kommentare, Anregungen)

### Sonstiges

Hereditäre Alpha-Tryptasämie ist eine der häufigsten genetischen Varianten, die mit einer erhöhten Serum-Tryptase einhergeht (Wu und Lyons, 2021). Trotz ihrer weiten Verbreitung wird sie in der medizinischen Praxis kaum als eigenständige Erkrankung anerkannt und kann in Deutschland auch nicht als solche codiert werden, während in der amerikanischen ICD-10-CM bereits der hier beantragte Code seit 2022 genutzt wird.

H<sub>a</sub>T ist jedoch mehr als nur ein Laborbefund – sie beeinflusst die klinische Manifestation von Mastzell-Mediatorsyndromen, Anaphylaxie und anderen immunologischen Reaktionen. Damit ist die HaT der erste häufig vorkommende genetische Modifier der Anaphylaxie (Kačar et al., 2023).

Ein ICD-10-Code würde:

- Die klinische Relevanz dieser Erkrankung widerspiegeln.
- Betroffenen den Zugang zu adäquater Diagnostik und Therapie erleichtern.
- Die Vergleichbarkeit internationaler Forschung verbessern.

Wir bitten daher um eine Neubewertung und die Einführung von D89.44 für hereditäre Alpha-Tryptasämie.