

# Brukerveiledning ORPHA-koder for sjeldne diagnoser i DIPS Arena

---

Av Nasjonalt servicemiljø for ORPHA-koding i Norge,  
Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD)

23. mai 2023

Denne brukerveiledningen beskriver hvordan koder for sjeldne diagnoser skal registreres på pasienter i DIPS Arena ved Oslo universitetssykehus. Korrekt registrering er en forutsetning for å kunne finne igjen disse pasientene til forskning og kliniske studier.

## **Brukerveiledningen innhold følgende:**

Definisjon av sjeldne diagnoser .....	2
Hva er ORPHA-koder? .....	2
Mapping av ICD-10 koder til ORPHA-kodeverket .....	4
Koding med ORPHA-koder i DIPS Arena .....	5
ORPHA-kodeverket er tilgjengelig i Arena som <i>prosedyrekoder (P)</i> .....	5
Slik gjør du i DIPS Arena .....	5
Kode på hvert sykehusopphold? .....	9
Jeg finner ikke diagnosen i kodelisten i DIPS .....	9
Hvor ofte oppdateres ORPHA-kodene? .....	11
Kodestøtte .....	11
Ressurser .....	12

## Definisjon av sjeldne diagnoser

Begrepet sjelden sykdom, diagnose eller tilstand, på engelsk kalt «rare disease» eller «rare disorder», brukes om sykdommer som har lav forekomst i en befolkning.

Helse- og omsorgsdepartementet fastsatte en ny definisjon for sjeldne diagnoser og helsetilstander gjeldende fra juni 2019:

"En sjelden tilstand defineres som en helsetilstand med lav prevalens dvs. med veiledende forekomst færre enn **5 av 10.000 innbyggere** i tråd med Europaparlamentets og -rådets beslutning nr. 1295/1999/EG av den 29. april 1999".

I praksis brukes en kortversjon av definisjonen < **1/2000** (mindre enn 1 per 2000).

## Hva er ORPHA-koder?

ORPHA-koder (uttales *orfakoder*) med tilhørende nomenklatur er et kodeverk laget spesifikt for sjeldne diagnoser. Kodeverket utvikles og vedlikeholdes av det europeiske konsortiet Orphanet<sup>1</sup>. I Norge bruker vi den engelske versjonen av kodeverket.

ORPHA-nomenklaturen består av:

ORPHA-kode	Navn på diagnose	Synonymer
ORPHA:904	Williams syndrome	Deletion 7q11.23 Monosomy 7q11.23 Williams-Beuren syndrome
<b>Definisjon av diagnosen:</b> <i>A rare genetic multisystemic neurodevelopmental disorder characterized by a distinct facial appearance, cardiac anomalies (most frequently supraaortic stenosis), cognitive and developmental abnormalities, and connective tissue abnormalities (such as joint laxity).</i>		

Slik ser det ut på nettsiden [www.orpha.net](http://www.orpha.net) hvor du finner hele kodeverket i tillegg til klassifisering av alle diagnosene:

---

<sup>1</sup> [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Atypical hemolytic uremic syndrome Suggest an update

**Disease definition**

A rare thrombotic microangiopathy disorder characterized by mechanical hemolytic anemia, thrombocytopenia, and renal dysfunction.

**ORPHA:2134**

Classification level: [Disorder](#)

Synonym(s): **Atypical HUS**

aHUS

Prevalence: 1-9 / 100 000

Inheritance: **Autosomal dominant or Autosomal recessive or Not applicable**

Age of onset: **All ages**

ICD-10: **D58.8**

OMIM: [235400](#) [609814](#) [612922](#) [612923](#) [612924](#) [612925](#) [612926](#) [615008](#)

UMLS: **C2931788**

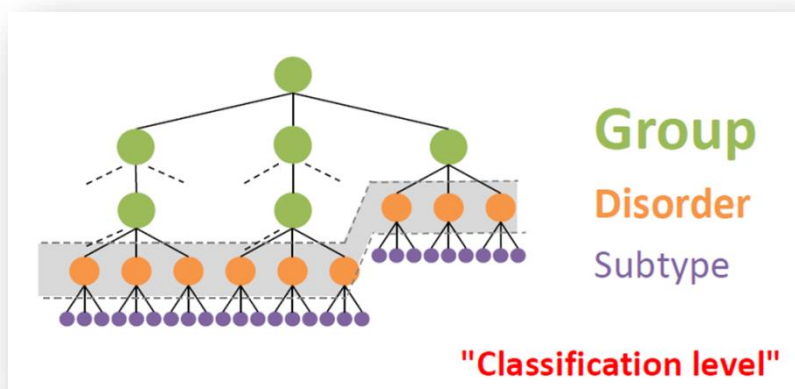
MeSH: **C538266**

GARD: [8702](#)

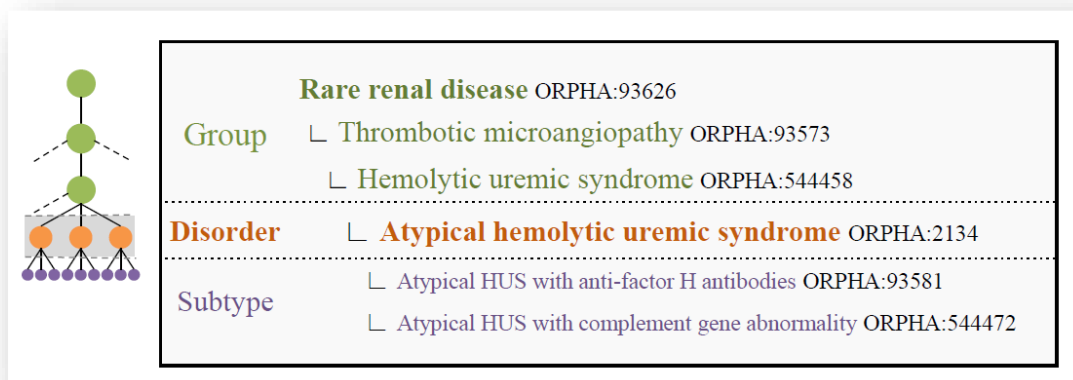
MedDRA: -

### 3 nivåer i kodeverket

ORPHA-kodene er organisert i tre nivåer: Gruppe, sykdom og undertype. Nivået *sykdom* (eng. disorder) er hovednivået som er anbefalt som statistisk rapporteringsnivå for EU (kalt *aggregation level* på engelsk). I tillegg vil en del sykdommer kunne deles inn enda finere og ha *undertyper* (eng. subtype). Over nivået *sykdom* har vi også nivået *gruppe* (eng. group), som grupperer sykdommer sammen i grupper basert på kliniske symptomer.



Eksempellet ovenfor illustrert med klassifikasjonsnivåene:



## Mapping av ICD-10 koder til ORPHA-kodeverket

Orphanet har mappet alle sine ORPHA-koder med ICD-10 koder<sup>2</sup>. Det betyr at du kan finne den korresponderende ICD-10 koden for alle de mer enn 6000 sjeldne diagnosene ved hjelp av ORPHA-koder som du så kan bruke til medisinsk koding av din pasient i tillegg til ORPHA-koden.

Vær oppmerksom på at Orphanet har mappet til den internasjonale versjonen av ICD-10 kodeverket og det kan være noen nasjonale tilpasninger i de nasjonale ICD-10 versjonene. Ta kontakt med kodeløstøtte (kontaktinformasjon på s. 11) dersom du har spørsmål eller det dukker opp uoverensstemmelser.

I DIPS finner du ICD-10 kodene som er mappet til ORPHA-kodene i parentes etter diagnosenavnet. Se eksempel nedenfor.

<sup>2</sup> [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet\\_ICD10\\_coding\\_rules.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_ICD10_coding_rules.pdf)

## Koding med ORPHA-koder i DIPS Arena

### ORPHA-kodeverket er tilgjengelig i Arena som *prosedyrekode* (P)

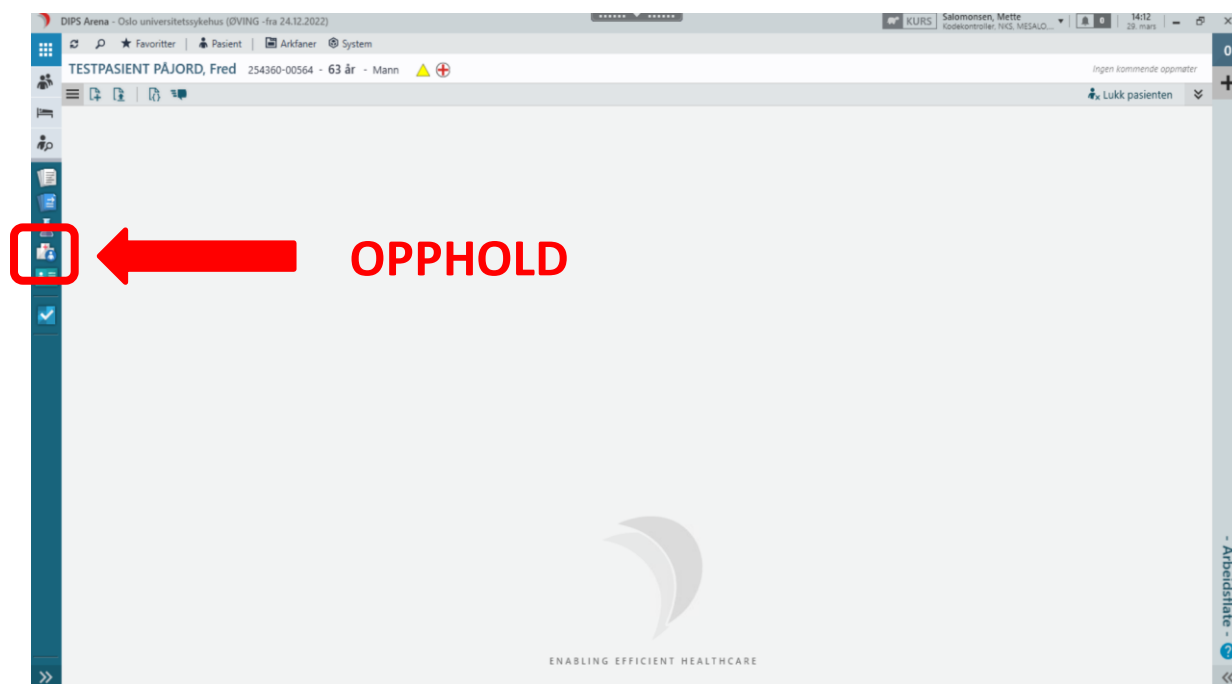
ORPHA-kodeverket er et medisinsk kodeverk, men i DIPS Arena finner du ORPHA-kodene som prosedyrekoder (P). Grunnen er at kodeverket videreføres slik det var implementert i DIPS Classic.

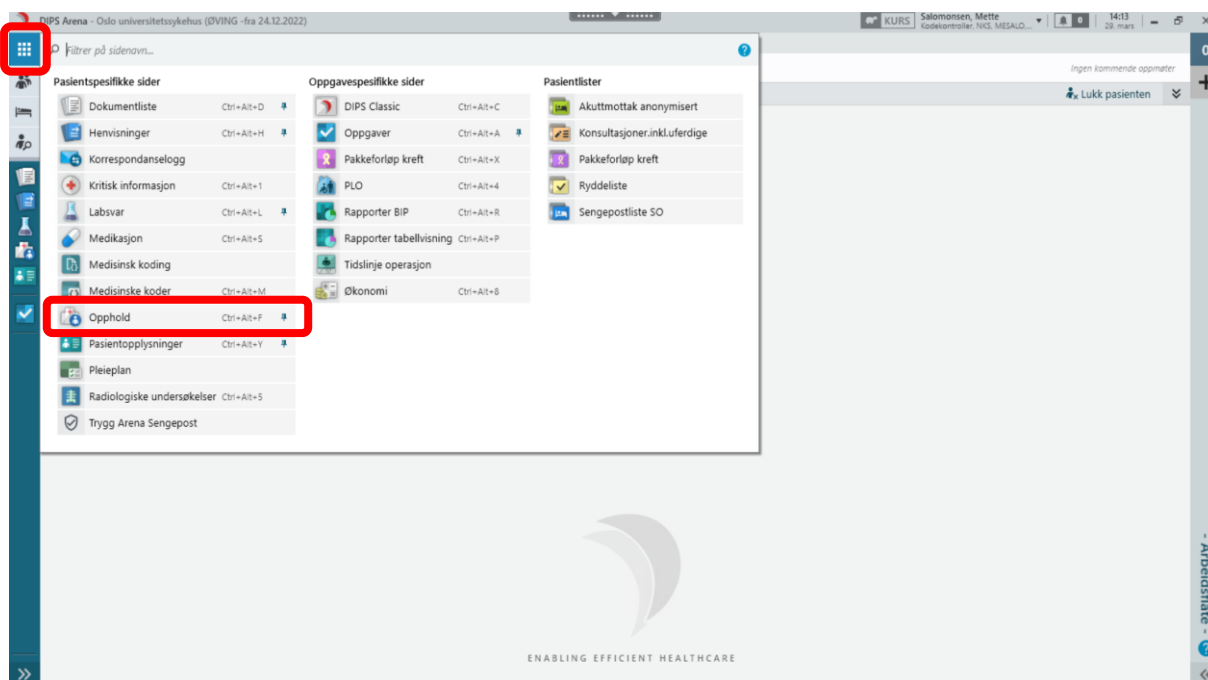
Vær oppmerksom på at du alltid må ha en ICD-10 kode som hoveddiagnose.

ORPHA-koder gjør det mulig å sette en mer spesifikk kode for sjeldne diagnoser enn det ICD-10 gir mulighet til. NB: ORPHA-koder bør ikke brukes som tentative diagnoser eller arbeidsdiagnoser i kodefeltet i DIPS da det kan bli aktuelt med automatisert uttrekk til register.

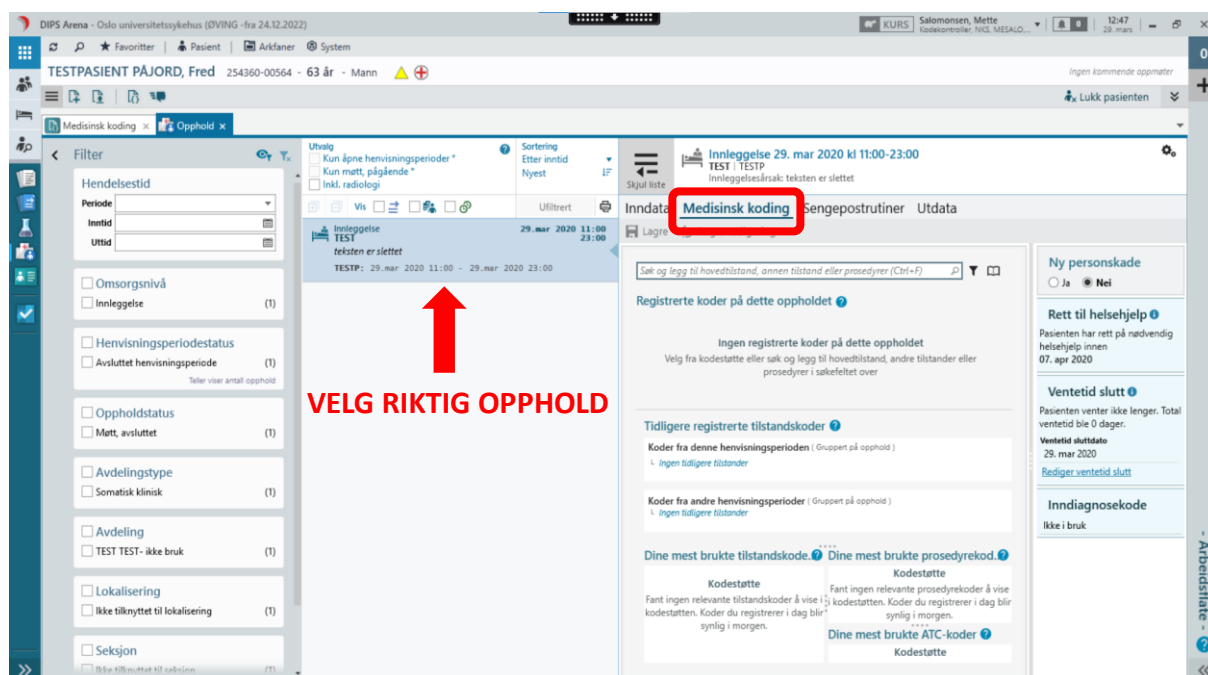
### Slik gjør du i DIPS Arena

- Marker et opphold enten ved å klikke på ikonet til venstre (bilde 1 nedenfor) eller klikk på menylinjen og scroll ned til *Opphold* (bilde 2 nedenfor).





- Velg riktig opphold. Klikk på *Medisinsk koding*.



- Klikk på *Filter* og finn *ORPHA* i lista som vises. Hak av for *ORPHA* – dette gjør du kun én gang. Neste gang du logger inn er *ORPHA* haket av automatisk uavhengig av pasient.

**FILTER**

**FØRSTE INNLOGGING: MERK ORPHA**

Filter for søkefelt

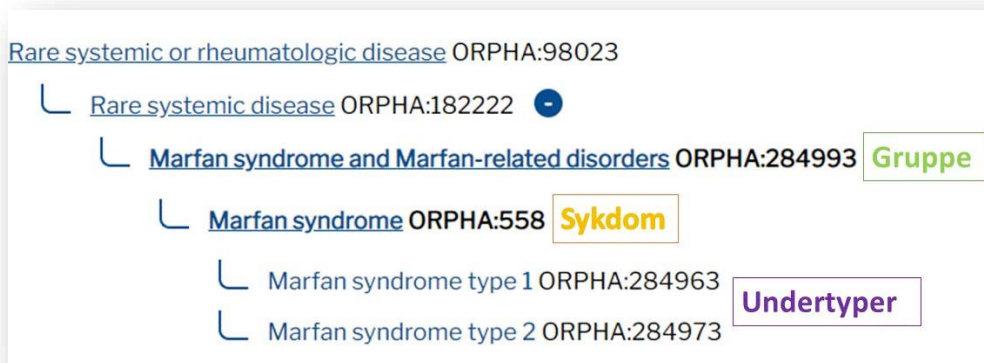
- ICD
- Intensiv medisin
- KEF Klin.ernæring
- LAR start slutt
- Logoped OUS
- NANDA
- Nasjonale særkoder
  - NCMP Medisinske prosedyrekoder
  - NCRP Radiologiske koder
  - NCSP Operasjonskoder
  - NIC
  - Observasjonstid intensiv for poliklinikk
  - ORPHA

- I søkefeltet skriver du inn den ORPHA-koden du ønsker å registrere. Du kan søke både på navn på diagnosen (på engelsk) og på selve tallkoden (bilde 1 nedenfor). ICD-10 koden som ORPHA-koden er mappet til ligger i parentes etter diagnosenavnet. Du kan også søke på ICD-10 koden for forslag til ORPHA-koder som er mappet til denne ICD-10 koden (bilde 2 nedenfor).

hemophilia

Velg kode	ORPHA-kode
169793 Severe hemophilia B (D67)	ORPHA-1
169796 Moderately severe hemophilia B (D67)	ORPHA-1
169799 Mild hemophilia B (D67)	ORPHA-1
169802 Severe hemophilia A (D66)	ORPHA-1
169805 Moderately severe hemophilia A (D66)	ORPHA-1
169808 Mild hemophilia A (D66)	ORPHA-1
177926 Symptomatic form of hemophilia A in female carriers (D66)	ORPHA-1
177929 Symptomatic form of hemophilia B in female carriers (D67)	ORPHA-1
448 Hemophilia (Ingen ICD10-mapping)	ORPHA-1
73274 Acquired hemophilia (D68.4)	ORPHA-1
98878 Hemophilia A (D66)	ORPHA-1
98879 Hemophilia B (D67)	ORPHA-1

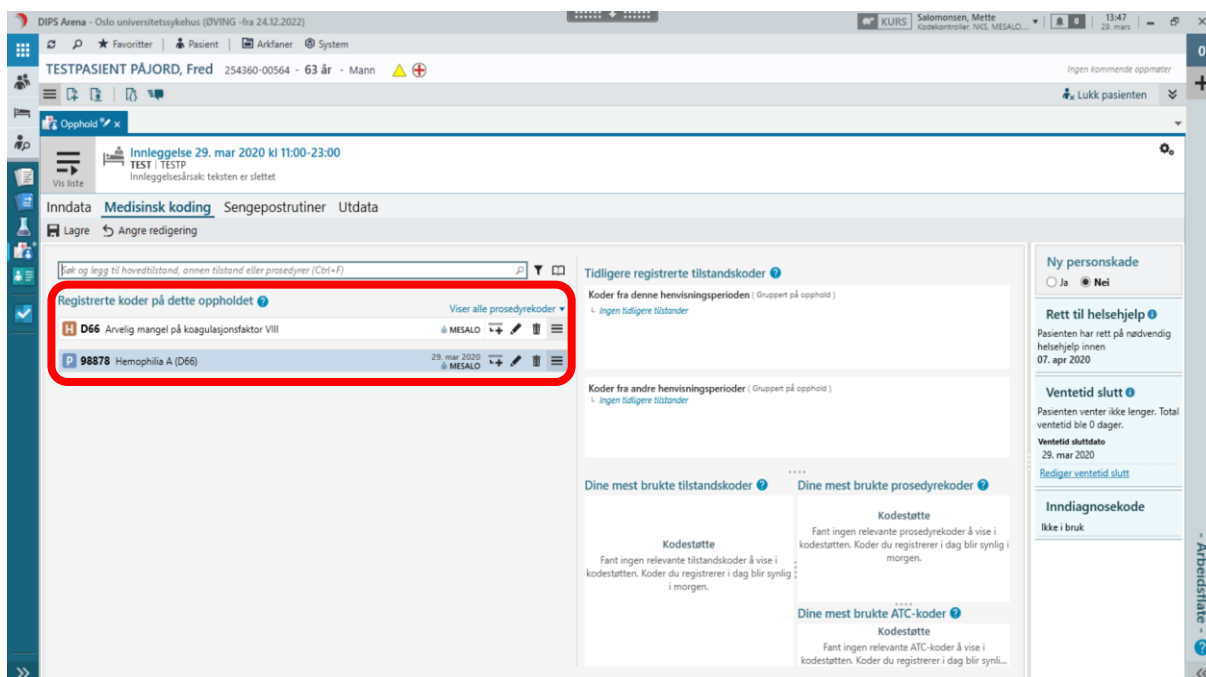
- NB: Fortrinnsvis skal du kode så spesifikt som mulig. ORPHA-kodene finnes på tre nivåer: gruppe, sykdom (bekreftet diagnose) og undertype (se figuren nedenfor), men nivået fremkommer ikke i kodelista i DIPS Arena. Gruppekoder skal kun brukes dersom ansvarlig lege ikke klarer å sette en kode på sykdomsnivå (*eng. disorder*). Vær oppmerksom på at en pasient med en gruppekode anses av Orphanet som å ha en ubekreftet diagnose (*eng. unconfirmed diagnosis*).



Les mer om nivåer i klassifisering av ORPHA-koder her: **3 nivåer i kodeverket** (s. 3).



- Velg riktig ORPHA-kode. Koden har bokstaven P (= prosedyre). ICD-10 koden har bokstaven H (= hovedtilstand).



## Kode på hvert sykehusopphold?

Det er en fordel hvis du koder den sjeldne diagnosen på hvert sykehusopphold, men det viktigste er at pasienten er kodet med ORPHA minst én gang.

En fordel ved å kode på hvert sykehusopphold, er når man skal rekruttere til kliniske studier, utprøvende behandling eller forskningsprosjekter. Da kan dato være en viktig faktor. F.eks. dersom et forskningsprosjekt kun skal inkludere pasienter de siste fem årene.

Det er mulig å legge inn ORPHA-kode på opphold tilbake til 1. januar 1999.

## Jeg finner ikke diagnosen i kodelisten i DIPS

Dersom du ikke finner den diagnosen du leter etter i DIPS kan du gå til nettsiden til kodeverket og søke – [www.orpha.net](http://www.orpha.net). Verktøyet [RDcode data viewer \(orphacode.org\)](http://RDcode.data.viewer(orphacode.org)) kan også brukes til å søke opp diagnoser og koder, og gir en visuell oversikt over klassifikasjonen og nivåer.

NB: Vi bruker den engelske versjonen av ORPHA-kodene da kodeverket ikke er oversatt til norsk. Husk derfor å søke med engelske termer, både i DIPS og på nettsiden.

Figurene nedenfor viser ulike søkefunksjoner på [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Homepage > Rare diseases > Search

## Search for a rare disease

Atypical hemolytic uremic syndrome \*

(\*) mandatory field

Disease name     OMIM     Gene name or symbol  
 ORPHAcode     ICD-10

→ Preferred term, synonym, keyword

→ Phenotype MIM number

Search

Homepage > Rare diseases > Genes

## Search for a gene

CD46 \*

(\*) mandatory field


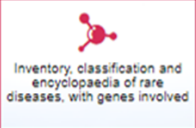




Gene name or symbol     Disease name  
 MIM number (Gene)     MIM number (disease)

Search

## Hvor ofte oppdateres ORPHA-kodene?

Det fins i overkant av 6000 sjeldne diagnoser, men feltet utvikles raskt og nye diagnoser kommer stadig til. Orphanet oppdaterer regelmessig diagnosene og kodeverket, men kodefilene som implementeres i helseinformasjonssystemer (journaler og registre) oppdateres kun én gang i året. I DIPS implementeres de nye kodefilene **1. januar** hvert år. NB: Pga. oftere oppdatering av kodeverket på Orphanet sin nettside, kan det være uoverensstemmelser mellom det du finner i DIPS og det som vises på [www.orpha.net](http://www.orpha.net). Ta kontakt med NKSD v/kodeansvarlig Lene Martinsen ([lenma2@ous-hf.no](mailto:lenma2@ous-hf.no)) ved uopklarte spørsmål.

Tabellen nedenfor beskriver kildene til kodeverket og hvor ofte de oppdateres.

Kilde	Beskrivelse	Bruksområde	Oppdatering
	Diagnosebeskrivelser, koder, klassifikasjon og annen informasjon for alle 6000+ sjeldne diagnoser	 Informasjon om hver enkelt diagnose	Daglig
	Klassifikasjon av alle 6000+ sjeldne diagnoser til bruk i analyser	 Implementering Analyse	En gang per måned
	Kodefiler for hele ORPHA-kodeverket	 Implementering Koding	En gang i året
	ORDO=Orphanet Rare Disease Ontology is a structured vocabulary for rare diseases, capturing relationships between diseases, genes and other relevant features.	 Analyse	To ganger i året

## Kodestøtte

Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser (NKSD) koordinerer det norske engasjementet i Orphanet og ORPHA-koder.

### Kontaktinformasjon NKSD

Seniorrådgiver og kodeansvarlig: Lene Martinsen

Telefon: 90936115

E-post: [lenma2@ous-hf.no](mailto:lenma2@ous-hf.no)

Forsker og registeransvarlig: Linn Bjørnstad

E-post: [linbj3@ous-hf.no](mailto:linbj3@ous-hf.no)

Leder av NKSD og nasjonal koordinator Orphanet: Stein Are Aksnes

Telefon: 23026974 (Ullevål)

E-mail: [steaks@ous-hf.no](mailto:steaks@ous-hf.no)

## Ressurser

[ORPHA-koding i Norge - Oslo universitetssykehus \(oslo-universitetssykehus.no\)](https://oslo-universitetssykehus.no)

Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

RD-CODE: [www.rd-code.eu](http://www.rd-code.eu)

Orphadata: [www.orphadata.com](http://www.orphadata.com)