

# Diagnoseunterstützung bei Seltenen Erkrankungen auf Basis von verteilten klinischen Daten

J Schaaf<sup>1</sup>, M Sedlmayr<sup>2</sup>, HU Prokosch<sup>3</sup>, M von Wagner<sup>4</sup>, D Kadioglu<sup>1</sup>, J Schäfer<sup>1</sup>, K Schubert<sup>5</sup>, MA Lee-Kirsch<sup>6</sup>, B Krämer<sup>7</sup>, B Winner<sup>8</sup>, T Müller<sup>9</sup>, J Schäfer<sup>9</sup>, TOF Wagner<sup>10</sup>, L Bruckner-Tudermann<sup>11</sup>, O Tüscher<sup>12</sup>, M Boeker<sup>13</sup>, H Storf<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Medical Informatics Group (MIG), Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main

<sup>2</sup> Institut für Medizinische Informatik und Biometrie (IMB), Carl Gustav Carus Medizinische Fakultät TU-Dresden, Dresden

<sup>3</sup> Lehrstuhl für Medizinische Informatik, Institut für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie, Friedrich-Alexander Universität Erlangen-Nürnberg, Erlangen

<sup>4</sup> Stabsstelle Medizinische Informationssysteme und Digitalisierung, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main

<sup>5</sup> Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene Erkrankungen (MKSE), Universitätsklinikum Magdeburg & Halle, Magdeburg, Halle

<sup>6</sup> Universitätszentrum für Seltene Erkrankungen (USE), Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Dresden

<sup>7</sup> Zentrum für Seltene Erkrankungen Mannheim, Universitätsmedizin Mannheim, Mannheim

<sup>8</sup> Zentrum für Seltene Erkrankungen Erlangen (ZSEER), Universitätsklinikum Erlangen, Erlangen

<sup>9</sup> Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg, Marburg

<sup>10</sup> Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE), Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main

<sup>11</sup> Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE), Medizinische Fakultät und Universitätsklinikum der Universität Freiburg, Freiburg

<sup>12</sup> Zentrum für Seltene Erkrankungen des Nervensystems (ZSNE), Universitätsmedizin Mainz, Mainz

<sup>13</sup> Institut für Medizinische Biometrie und Statistik (IMBI), Medizinische Fakultät und Universitätsklinikum der Universität Freiburg, Freiburg

## Hintergrund

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung fördert im Rahmen der Medizinischen Informatik-Initiative vier Konsortien zur Verbesserung von Forschung und Patientenversorgung durch innovative IT-Lösungen. Dies bietet auch für die Seltenen Erkrankungen (SE) große Chancen [1]. In einem ersten Szenario wird im MIRACUM-Konsortium auf die Unterstützung der Diagnosefindung von SE fokussiert. Ziel ist eine erste Konzeption, Entwicklung und Erprobung eines softwarebasierten Diagnoseunterstützungssystems, welches ähnliche Patientenfälle in den Datenintegrationszentren (DIZ) der Universitätskliniken identifiziert und somit langfristig den Arzt bei der Diagnosefindung von SE unterstützen kann [2].

## Methoden

Für das Vorgehen wurde ein User-Centered Design Process (UCD) etabliert, der Vertreter der möglichen Anwender der Software von Beginn an mit in den Entwicklungsprozess einbezieht. Hierbei handelt es sich konkret um Experten der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) der MIRACUM Standorte. Im Rahmen des UCD wurden Umfragen, Experteninterviews und Workshops durchgeführt, um die inhaltlichen Anforderungen an das System zu erheben. Im nächsten Schritt erfolgte eine Konzeptionierung und Entwicklung eines klinischen Prototyps.

## Ergebnisse

Der Prototyp ermöglicht dem Kliniker in einer ersten Version ungeklärte Patientenfälle einzutragen und auf vorhandenen Daten der DIC ähnliche Patientenfälle zu diagnostizieren. Dabei werden die Daten des nicht-diagnostizierten Patienten mit den vorhandenen Patientendaten an den anderen Standorten verglichen (siehe Abbildung 1). Anschließend werden die gefundenen Ergebnisse dem Kliniker visualisiert. Eine beispielhafte Visualisierung ist Abbildung 2 zu entnehmen.

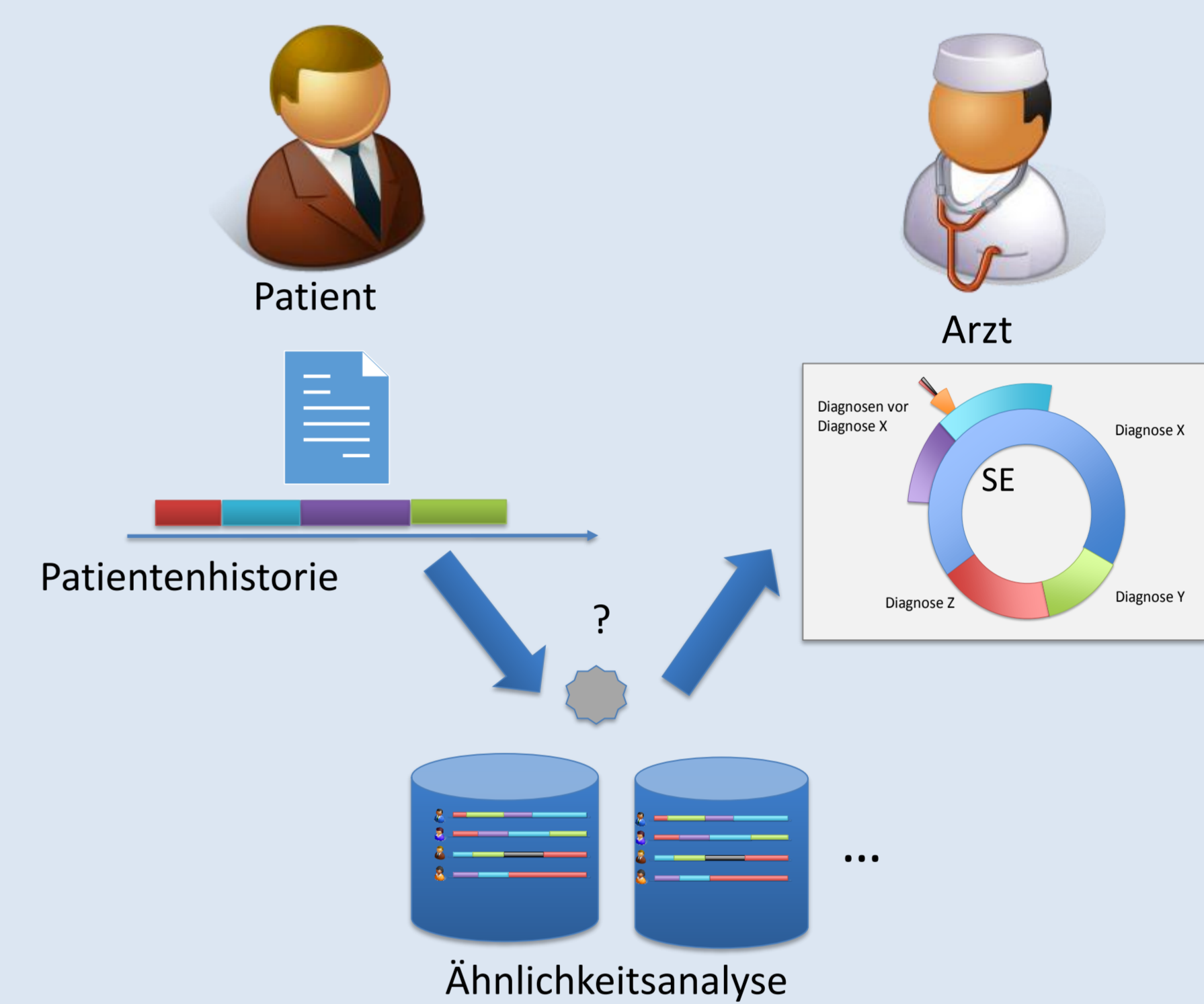


Abbildung 1: Schematische Darstellung der Ähnlichkeitsanalyse

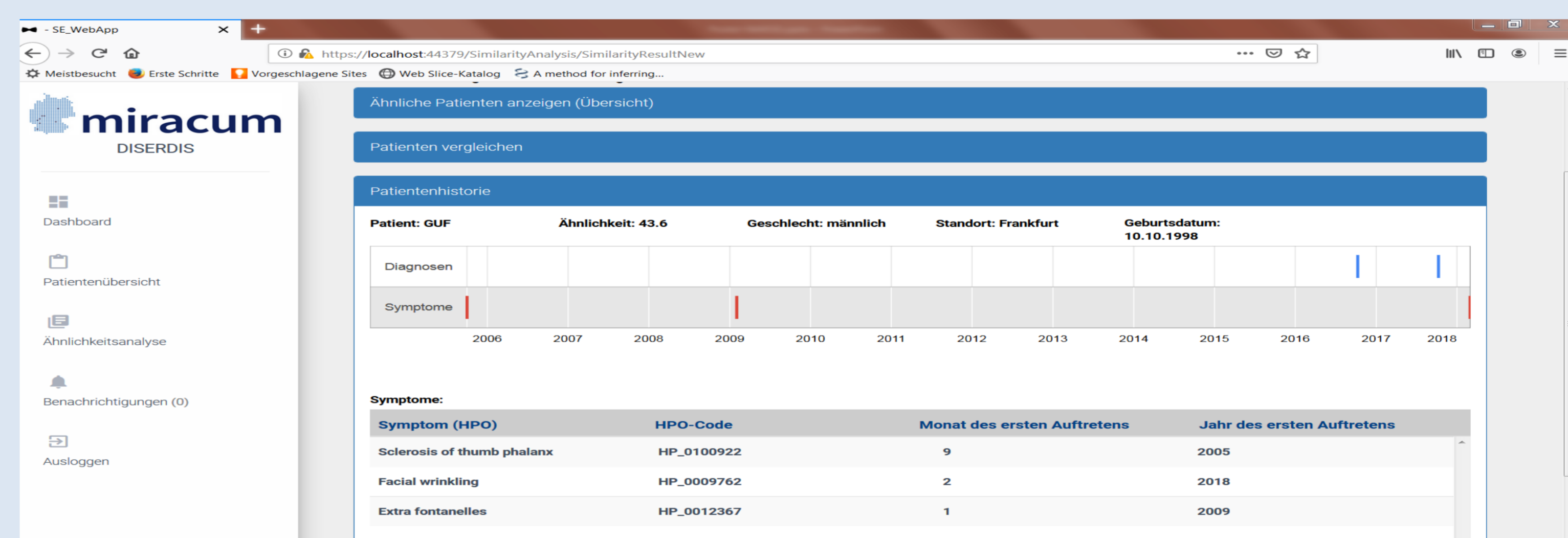


Abbildung 2: Visualisierung der Patientenhistorie eines ähnlichen Patienten von einem MIRACUM-Standort

## Fazit

Die entwickelte Lösung ermöglicht eine erste Identifizierung ähnlicher Patientenfälle und kann dem Arzt einen Hinweis zur Diagnose liefern. Im weiteren Verlauf des Projekts erfolgt das Ausrollen der Anwendung und eine Evaluation durch die klinischen Anwender. Mit dem langfristigen Ausbau der DIZ und der steigenden Anzahl an verfügbaren Daten, werden die Möglichkeiten solcher Lösungen steigen.

## Acknowledgements

MIRACUM wird gefördert vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), FKZ 01ZZ1801C.

## Kontakt:

Jannik Schaaf  
schaaf@med.uni-frankfurt.de  
Medical Informatics Group (MIG), Universitätsklinikum Frankfurt  
www.mig-frankfurt.de

## References

- [1] H. Prokosch, T. Acker, J. Bernarding, H. Binder, M. Boeker, M. Borries, P. Daumke, T. Ganslandt, J. Hesser, G. Höning, M. Neumaier, M. Marquardt, H. Lenz, H. Rothkötter, C. Schade-Brittinger, M. Sedlmayr, K. Sohrabi, and H. Storf, MIRACUM: Medical Informatics in Research and Care in University Medicine - A Large Data Sharing Network to Enhance Translational Research and Medical Care, *Methods Inf Med.* 57 (2018) 82–91.
- [2] Schaaf J, Boeker M, Ganslandt T, Haverkamp C, Hermann T, Kadioglu D, Prokosch HU, Wagner T, von Wagner M, Schäfer J, Sedlmayr M, Storf H (2019). Finding the Needle in the Hay Stack: An Open Architecture to Support Diagnosis of undiagnosed Patients. *Stud Health Technol Inform.* 2019;264:1580-1581. doi: 10.3233/SHTI190544