



TECHNISCHE  
UNIVERSITÄT  
DRESDEN

# Begleitbroschüre zur Abschlusspräsentation des Projekts „BIDA-SE“ Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von Big Data Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen

Eine Kooperation zwischen  
der Professur für Medizinische Informatik (MI) und  
dem Zentrum für Evidenzbasierte  
Gesundheitsversorgung (ZEGV)  
der Technischen Universität Dresden

Gefördert durch:



Bundesministerium  
für Gesundheit

aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages



# Inhalt

BIDA-SE – Das Projekt .....	5
Hintergrund und Projektziel .....	5
Das Projektteam.....	7
Big Data und seltene Erkrankungen?.....	8
1 – Ist-Analyse .....	10
Aktuelle Versorgungssituation .....	10
Aktuelle IT-Landschaft .....	12
Big Data basierte Anwendungen für die Dokumentation und Benennung von seltenen Erkrankungen .....	12
Big Data basierte Anwendungen für die (Differential-) Diagnostik .....	14
Big Data basierte Anwendungen für Therapie und Behandlung	16
Big Data basierte Anwendungen zur Generierung und Sammlung von Informationen .....	17
2 – Zukunftsszenario und Evaluation.....	18
Das Zukunftsszenario .....	18
Wie haben wir das Zukunftsszenario entwickelt? .....	18
Was wäre ein denkbares Zukunftsszenario für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen? .....	19
Evaluation.....	25
Wie wurde das Szenario durch verschiedene Zielgruppen bewertet? .....	25
3 – Maßnahmen und Fazit.....	28
Maßnahmenplan.....	28
Themenfeld 1: Finanzierung und Investition.....	29
Themenfeld 2: Datenschutz und Datensicherheit .....	30

Themenfeld 3: Standards / Datenquellen / Datenqualität.....	32
Themenfeld 4: Technologieakzeptanz.....	34
Themenfeld 5: Integration in den Arbeitsalltag.....	35
Themenfeld 6: Wissen um Verfügbarkeit.....	36
Themenfeld 7: Gewohnheit und Präferenzen .....	37
BIDA-SE – Das Fazit.....	38
Referenzen .....	39

# BIDA-SE – Das Projekt

## Hintergrund und Projektziel

Seltene Erkrankungen treten mit einer Häufigkeit von <5/10.000 Menschen auf, betreffen ca. 3-6% der Bevölkerung und umfassen schätzungsweise 5.000-8.000 einzelne Erkrankungen [1-5]. Aufgrund ihrer Seltenheit und vielfältigen Ausprägungen ergeben sich vermehrt Herausforderungen für die Patientenversorgung (z. B. verzögerte Diagnosestellung, fehlende Therapiemöglichkeiten) [6], [7]. Eine Möglichkeit zur verbesserten Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen stellen Big Data Anwendungen dar [8-9].

Deutschlandweit existiert aber bisher kein konkretes, umfassendes Konzept für den Einsatz von Big Data zur Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Im Rahmen des vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) geförderten Projekts „Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von Big Data Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen - BIDA-SE“ (Förderkennzeichen: ZMVI1-2519DAT702, Laufzeit: 03/2019-02/2020, verlängert bis 05/2020) sollte daher erarbeitet werden, wie Big Data Anwendungen sinnvoll in die Versorgungspraxis von Menschen mit seltenen Erkrankungen einfließen können.

Dafür sollten folgende Fragestellungen beantwortet werden:

- Wie sieht ein fachübergreifendes, praxisnahes Szenario unter Verwendung von Big Data Anwendungen für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen aus und welche Maßnahmen werden für die mittelfristige Umsetzung empfohlen?
- Welchen klinischen Nutzen sehen Ärztinnen und Ärzte für die Versorgung und wie würden Patientinnen und Patienten einen durch Big Data unterstützten Versorgungsprozess akzeptieren?
- Welche technischen, systemischen, organisatorischen und rechtsregulatorischen Barrieren sind vorhanden und wie können diese überwunden werden?

- Welche ökonomischen Implikationen sind mit dem entwickelten Szenario verbunden?

Das Projektvorhaben setzt direkt an die im „Nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen“ benannten Ziele (1) Unterstützung des Erstkontakts beim Primärversorger und (2) Entwicklung bzw. Erforschung von Technologien zur Diagnosefindung an. Der Fokus liegt dabei auf den Schnittstellen zwischen den niedergelassenen Hausärztinnen und Hausärzten sowie Fachärztinnen und Fachärzten und den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), um den Zugang zu den Zentren zu kanalisieren.

Das Projekt gliederte sich in drei Phasen:

1. **Ist-Analyse:** Zunächst wurde ein fachübergreifender Versorgungspfad erstellt sowie mögliche Big Data Anwendungen und Daten / Datenquellen identifiziert.
2. **Initiale Szenarioentwicklung:** Darauf folgte die interdisziplinäre Entwicklung eines initialen Nutzungsszenarios für den Einsatz von Big Data Anwendungen im Versorgungsprozess.
3. **Evaluation und Anpassung des Szenarios:** Abschließend wurde das Szenario hinsichtlich seiner Akzeptanz, Nutzen für die Versorgung, ökonomischer Implikationen sowie Grenzen / Barrieren für die mittelfristige Umsetzung evaluiert. Auf Basis der Evaluationsergebnisse erfolgte die Erarbeitung eines Maßnahmenkatalogs für die mittelfristige Umsetzung.

Innerhalb der einzelnen Phasen lag der Fokus auf der Interdisziplinarität, weshalb unterschiedliche Stakeholder wie Ärztinnen und Ärzte, IT-Expertinnen und IT-Experten, Patientinnen und Patienten, Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter, Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher, IT-Sicherheitsbeauftragte und die Datenschützin der TU Dresden einbezogen wurden. Um die Relevanz und Realisierbarkeit des Szenarios zu gewährleisten, kam ein Methodenportfolio aus Literaturanalysen / Reviews, Workshops, Online-Befragungen sowie einer groben ökonomischen Analyse zum Einsatz.

## Das Projektteam

Die Professur für Medizinische Informatik (MI) am Institut für Medizinische Informatik und Biometrie übernahm die Gesamtprojektleitung. Gemeinsam mit dem Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) wurde ein fachübergreifendes, praxisnahes Szenario unter Anwendung von Big Data Technologien für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen sowie ein Maßnahmenplan für dessen mittelfristige Umsetzung erarbeitet.



### **Professur für Medizinische Informatik (MI)**

#### **Technische Universität Dresden**

Prof. Dr. Martin Sedlmayr

[Martin.Sedlmayr@tu-dresden.de](mailto:Martin.Sedlmayr@tu-dresden.de)

Michéle Kümmel

[Michele.Kuettel@tu-dresden.de](mailto:Michele.Kuettel@tu-dresden.de)

Dr. Franziska Bathelt

[Franziska.Bathelt@tu-dresden.de](mailto:Franziska.Bathelt@tu-dresden.de)



### **Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)**

#### **Technische Universität Dresden**

Prof. Dr. Jochen Schmitt, MPH

[Jochen.Schmitt@uniklinikum-dresden.de](mailto:Jochen.Schmitt@uniklinikum-dresden.de)

Dr. Brita Sedlmayr

[Brita.Sedlmayr@uniklinikum-dresden.de](mailto:Brita.Sedlmayr@uniklinikum-dresden.de)

Andreas Knapp

[Andreas.Knapp@uniklinikum-dresden.de](mailto:Andreas.Knapp@uniklinikum-dresden.de)

# Big Data und seltene Erkrankungen?

„Big Data“ kann nach MARR [10] durch 5 Dimensionen (die sogenannten „5Vs“) beschrieben werden:

- Volume: Datenmenge
- Velocity: Geschwindigkeit, mit der Datenmengen generiert und ausgewertet werden können
- Variety: Vielfalt der Datentypen und -quellen
- Veracity: Wahrhaftigkeit und Glaubwürdigkeit der Daten
- Value: Wert der Daten

Für den Kontext seltene Erkrankungen ist vor allem die Dimension „Variety“, also die Vielfalt der Daten und Quellen relevant. Um mit dieser Komplexität umzugehen, wurde in den letzten Jahren eine ganze Reihe von Methoden und Technologien entwickelt...

- ...für die Datenhaltung, z. B. Datenbanken zur verteilten Speicherung von Daten
- ...für den Datenzugriff, z. B. Methoden für die Verarbeitung von Eingangsdaten
- ...für die analytische Verarbeitung, z. B. Analyseverfahren zum Auffinden von Mustern
- ...für Visualisierungen, z. B. interaktive visuelle Darstellungen, die Zusammenhänge kommunizieren helfen
- ...für die Datenintegration, z. B. Methoden für den Import der Daten aus verschiedenen Quellen
- ...für die Daten-Governance und -Sicherheit, z. B. Technologien, die den Zugang zu den Daten regeln oder auch Methoden für die Datenverschlüsselung



Unser Ziel im Projekt war es zu erarbeiten, wie diese Technologien und Methoden mit Mehrwert in einen Versorgungsprozess für Menschen mit seltenen Erkrankungen integriert werden können.

# 1 – Ist-Analyse

## Wie sehen die aktuelle Versorgungssituation und die IT-Landschaft für Menschen mit seltenen Erkrankungen aus?

### Aktuelle Versorgungssituation

Mit Hilfe einer Literaturanalyse und eines Workshops mit Expertinnen und Experten (n=6) aus der ambulanten und stationären Ärzteschaft sowie aus Zentren für Seltene Erkrankungen wurde der aktuelle Versorgungspfad von Menschen mit seltenen Erkrankungen erarbeitet und in einem umfangreichen Prozessmodell abgebildet.

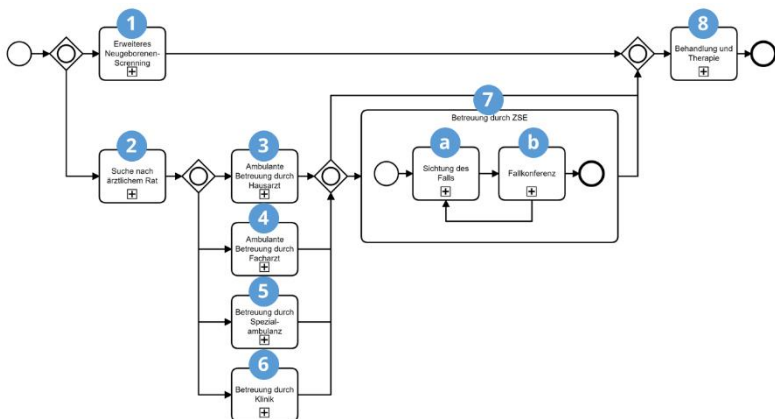


Abbildung 1: Übersicht über groben Versorgungspfad von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Der Gesamtprozess beinhaltet folgende Teilprozesse (siehe Abbildung 1):

1. Neugeborenen-Screening
2. Suche nach ärztlichem Rat
3. Ambulante Betreuung durch die Hausärztin oder den Hausarzt
4. Ambulante Betreuung durch die Fachärztin oder den Facharzt
5. Stationäre Betreuung in einer Spezialambulanz
6. Stationäre Betreuung in einer Klinik
7. Betreuung durch ein Zentrum für Seltene Erkrankung:
  - a. Sichtung des Falls
  - b. Fallkonferenz
8. Behandlung und Therapie.

## Aktuelle IT-Landschaft

Für einen Überblick über bereits existierende Anwendungen und deren Vor- und Nachteile, wurde eine Literaturanalyse vorgenommen. Nachfolgend werden die identifizierten Gruppen an Big Data basierten Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen sowie dazugehörige Beispiele aufgeführt.

### Big Data basierte Anwendungen für die Dokumentation und Benennung von seltenen Erkrankungen

#### Register für die Benennung von seltenen Erkrankungen

Register für seltene Erkrankungen können als Kataloge an Namen von und / oder Informationen zu seltenen Erkrankungen verstanden werden. Die Darstellung der Informationen erfolgt anhand von bestimmten Kriterien, wie beispielsweise anhand der inhaltlichen Zuordnung bzw. Abhängigkeit von Erkrankungen oder anhand der geographischen Verteilung von Versorgungseinrichtungen. Beispiele sind:

- *Orphanet*<sup>1</sup> sammelt und aggregiert Informationen über seltene Erkrankungen und stellt eine Nomenklatur für seltene Erkrankungen (Orpha-Codes) zur Verfügung [11].
- *se-atlas*<sup>2</sup> stellt eine Informationsplattform dar, die Informationen über Versorgungseinrichtungen für seltene Erkrankungen (z. B. spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen, Selbsthilfegruppen) aggregiert und geographisch visualisiert [12].

#### Kodierungsmöglichkeiten und Taxonomien

Mit Hilfe von Kodierungen und Taxonomien können Krankheiten eindeutig benannt werden. Bisher sind seltene Erkrankungen in Kodierungssystemen unterrepräsentiert: So werden beispielsweise in ICD10 (International Classification of Diseases and Related Health

---

<sup>1</sup> <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>

<sup>2</sup> <https://www.se-atlas.de/>

Problems) nur 355 der ca. 6.000 – 8.000 seltenen Erkrankungen gelistet [11]. Alternative Kodierungsmöglichkeiten helfen diese Lücke zu schließen. Beispiele sind:

- *Orpha-Nummern / Orpha-Codes*<sup>3</sup>, mit deren Hilfe die einzelnen Krankheiten hierarchisch sortiert und gekennzeichnet werden [11].
- *HPO*<sup>4</sup> (Human Phenotype Ontology) bietet eine Datenbank über bioinformatische Ressourcen, sodass die Beschreibung und Analyse von Phänotypen der Patienten erleichtert werden kann [13].
- *OMIM*<sup>5</sup> (Online Mendelian Inheritance in Man) stellt eine Datenbank für genetische Informationen (menschliche Gene und genetische Störungen) zur Verfügung [14].

---

<sup>3</sup> <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>

<sup>4</sup> <https://hpo.jax.org/app/>

<sup>5</sup> <https://www.omim.org/>

## Big Data basierte Anwendungen für die (Differential-) Diagnostik

### Unterstützung durch vergleichbare Informationen

Die (Differential-) Diagnostik kann durch vergleichbare Informationen unterstützt werden. So können Register an Biomaterialien, klinischen Studien oder Patienteninformationen genutzt werden, welche auf umfangreichen Datenbanken basieren und vor allem für die Forschung eingesetzt werden können [15-17]. Beispiele sind:

- Register für Biomaterialien: *RD-HUB*<sup>6</sup> ist eine webbasierte, zentralisierte Datenbank an Biomaterialien, wobei der Fokus explizit auf seltenen Gewebeproben liegt [15].
- Register für klinische Studien und Pfade: *ClinicalTrials.gov*<sup>7</sup> ist ein Register an klinischen Studien, wobei sowohl die Studieninformationen strukturiert als auch die Datengrundlagen zugänglich dargestellt werden [16].
- Register für klinische Studien / Patientenregister: *CEMARA* (Centres Maladies Rares) ermöglicht die Registrierung von Patienten mit seltenen Erkrankungen und die umfängliche Beschreibung deren Krankheitsverläufe [17].

### Vorschlagsbasierte Anwendungen

Auf Basis einer Eingabe von Symptomen oder anderen freitextlichen Begriffen zu einer vermuteten Erkrankung, suchen vorschlagsbasierte Anwendungen mittels Algorithmen nach Übereinstimmungen zu gelisteten Krankheiten, sodass eine Rangliste an wahrscheinlichen Diagnosen ausgegeben werden kann [18, 19]. Beispiele sind:

- *FindZebra*<sup>8</sup> stellt eine Suchmaschine für seltene Erkrankungen dar. So können Symptome und Phänotypen in ein Suchfeld ein-

---

<sup>6</sup> <https://www.rarediseasesnetwork.org/spotlight/january2012/rd-hub>

<sup>7</sup> <https://clinicaltrials.gov/>

<sup>8</sup> <http://www.findzebra.com/>

gegeben werden, woraufhin möglichst passende und ähnliche Erkrankungen sowie krankheitsassoziierte Gene gelistet werden [18].

- *PhenX*<sup>9</sup> ist ein Projekt zur Integration von epidemiologischen und genetischen Daten, wobei vor allem untersucht wird, inwiefern Umweltdaten / -informationen (z. B. Ernährungsweisen) beschrieben werden können, sodass ein Vergleich und eine Aggregation über mehrere Studien hinweg möglich wird [15].
- *FACE2GENE*<sup>10</sup> ist eine Anwendung, die anhand eines Portraits des Gesichts ein Ähnlichkeitsprofil zu genetischen Erkrankungen berechnet. Daraus resultiert eine Rangliste an wahrscheinlichen Krankheiten [20].

### **Strukturierte Anamnese- / Befunderhebung**

Mit Hilfe eines strukturierten Fragebogens sollen die meist in unstrukturierter Form vorliegenden Informationen (z. B. Arztbriefe, textuelle Befunde) über den Patientenzustand übersichtlich erfasst werden, sodass ein schneller Überblick über die Patientenhistorie erstellt und die (Differential-) Diagnostik beschleunigt werden kann [21]. Ein Beispiel ist:

- *Marburger Methode der Anamneseerhebung*: Die ausgefüllten Fragebögen werden automatisiert eingelesen und in einer relationalen Datenbank gespeichert, wodurch eine Filterung / Suche nach unterschiedlichen Aspekten des Patientenzustands (z. B. Medikamente, Symptome) in kurzer Zeit möglich ist [21].

---

<sup>9</sup> <https://www.phenx.org/>

<sup>10</sup> <https://www.face2gene.com/>

## Big Data basierte Anwendungen für Therapie und Behandlung

### Big Data basierte Anwendungen für die Dokumentation von Lebensqualität und Behandlungsverläufen

Mit Hilfe der Verwaltung von Patientendaten sowie von Informationen über den Krankheitsverlauf sowie Therapie- und Behandlungsfortschritte kann ein umfangreiches Krankheitsmanagement bei der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ermöglicht werden. Ein Beispiel ist:

- Mittels der *Data Collection Tools* in Verbindung mit *PROMIS*<sup>11</sup> (Patient-Reported Outcomes Measurement Information System) können Informationen über die Lebensqualität des Patienten telemedizinisch erfasst werden, indem beispielsweise Angaben über Schmerzen, emotionalen Stress und physiologische Funktionen dokumentiert werden [15].

---

<sup>11</sup> <http://www.healthmeasures.net/explore-measurement-systems/promis>



## Big Data basierte Anwendungen zur Generierung und Sammlung von Informationen

### Soziale Netzwerke

Soziale Netzwerke bilden sich aus komplexen Beziehungen von unterschiedlichen Personen sowie deren Interaktionen [22]. Soziale Netzwerke für Ärztinnen und Ärzte dienen dem fachspezifischen Austausch über Erfahrungen, Probleme und Erkenntnisse aus der medizinischen Praxis und Forschung; vergleichbar sind diese mit Konsultationen oder Fallkonferenzen. Soziale Netzwerke für Patientinnen und Patienten dienen vor allem dem persönlichen Austausch über Fragen, Probleme, Erkenntnisse und Erfahrungen innerhalb einer bestimmten Krankheitsgruppe; vergleichbar sind diese mit Selbsthilfegruppen. Beispiele sind:

- Soziale Netzwerke für Ärztinnen und Ärzte: *DataGenno* ist eine Plattform für Ärztinnen und Ärzte zum Austausch über primär genetische Fragen und Erkenntnisse [22].
- Soziale Netzwerke für Patienten: *PatientsLikeMe*<sup>12</sup> ist eine Plattform für Patientinnen und Patienten, die den Austausch über Krankheits- und Behandlungsinformationen ermöglicht [22].

### Digitale Kommunikation

Mit Hilfe von Messenger-Anwendungen, Chatfunktionen und / oder anderen Möglichkeiten der digitalen Kommunikation können alle an dem Versorgungsprozess Beteiligten Informationen austauschen. Ein Beispiel ist:

- Mittels *Videokonferenz-Anwendungen* (z. B. *Cisco*<sup>13</sup>, *Adobe Connect*<sup>14</sup>, *Skype4Business*<sup>15</sup>) können, wie beispielsweise bei virtuellen Tumorboards [23], verschiedene Beteiligte ortsunabhängig kommunizieren.

---

<sup>12</sup> <https://www.patientslikeme.com/>

<sup>13</sup> [https://www.cisco.com/c/de\\_de/products/conferencing/index.html](https://www.cisco.com/c/de_de/products/conferencing/index.html)

<sup>14</sup> <https://www.adobe.com/de/products/adobeconnect.html>

<sup>15</sup> <https://www.skype.com/de/business/>

## 2 – Zukunftsszenario und Evaluation

**Was wäre ein denkbares Zukunftsszenario für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen und wie wird dieses bewertet?**

### Das Zukunftsszenario

#### Wie haben wir das Zukunftsszenario entwickelt?

Im Rahmen eines Expertenworkshops (n=10) gemeinsam mit Ärztinnen und Ärzte, Patientenvertreterinnen und Patientenvertretern, IT-Expertinnen und IT-Experten, Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforschern sowie der Datenschutzbeauftragten des Universitätsklinikums Carl Gustav Carus Dresden wurde erarbeitet, welche der identifizierten Big Data Technologien und -Anwendungen mit Mehrwert im Versorgungsprozess (Verbesserung des Umfangs und/oder der Qualität der Versorgung bei seltenen Erkrankungen) eingesetzt werden könnten. Hieraus ist ein Modell der zukünftigen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen entstanden (siehe Abbildung 2), das den Einsatz von Big Data Anwendungen zur Unterstützung der Diagnosestellung in den Mittelpunkt stellt. Um die Verständlichkeit des Zukunftsszenarios für verschiedenste Zielgruppen (u. a. auch Patientinnen und Patienten) zu ermöglichen, wurde das Szenario im Abschluss an den Expertenworkshop in eine bildliche Form überführt (siehe Abbildung 3 und Abbildung 4).

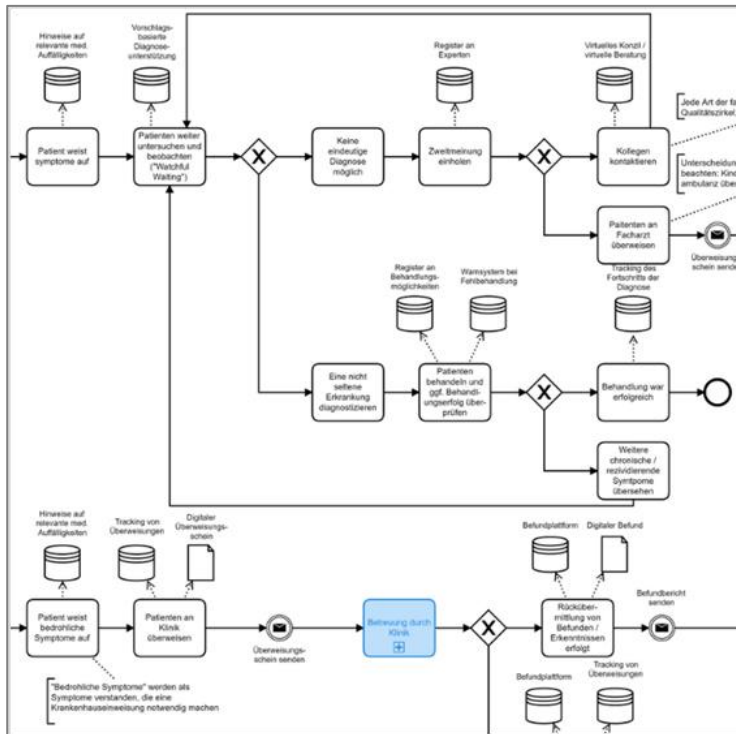


Abbildung 2: Ausschnitt der Modellabbildung des zukünftigen Versorgungspfads. Damit das Szenario für verschiedene Zielgruppen leicht verständlich ist, wurde die Modellabbildung in eine „anfassbare“ Szenariodarstellung überführt

## Was wäre ein denkbares Zukunftsszenario für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen?

Das Szenario wurde in zwei Abschnitte unterteilt. Zunächst wurde eine typische Situation des heutigen Versorgungsalltags von Menschen mit seltenen Erkrankungen geschildert, danach wurde ein mögliches Zukunftsszenario für den Einsatz von Big Data Anwendungen zur Unterstützung der Diagnosestellung von Menschen mit seltenen Erkrankungen präsentiert.

## Ein mögliches Szenario heute

Zunächst erst einmal eine mögliche Situation heute mit unserem Beispielpatienten Fred (siehe Abbildung 3).

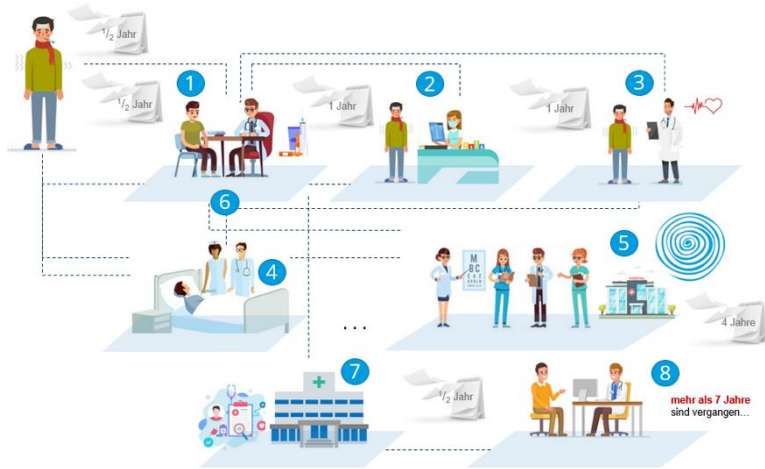


Abbildung 3: Ein mögliches Szenario heute

- 1 Fred leidet seit längerem an starken Fieberschüben, fühlt sich zunehmend schlapp und hat Gelenkschmerzen. Fred beschließt zum **Hausarzt** zu gehen. Dieser vermutet hinter den Beschwerden das Symptom einer häufig vorkommenden Erkrankung und verschreibt entsprechende Medikamente. Freds gesundheitlicher Zustand verschlechtert sich jedoch. Er leidet unter immer stärkeren Schmerzen. Der Hausarzt veranlasst weitere Untersuchungen und probiert es mit anderen Medikamenten, die jedoch ebenfalls nicht anschlagen. Er ist ratlos und überweist Fred an eine Fachärztin.
- 2 Die **Fachärztin** führt weitere Untersuchungen durch und Fred bekommt neue Medikamente verschrieben. Fred hat jedoch immer noch Schmerzen. Die Fachärztin weiß nicht

	weiter und schickt Fred zum Hausarzt zurück. Der Hausarzt ist immer noch ratlos.
3	Der Hausarzt überweist Fred an einen <b>Facharzt mit einem anderen Schwerpunkt</b> . Der Facharzt führt ebenfalls Untersuchungen durch. Der Facharzt findet jedoch keine Ursachen für Freds Beschwerden. Fred geht es immer schlechter.
4	Eines Tages ist Fred so erschöpft und geschwächt, dass er ins <b>Krankenhaus</b> eingewiesen werden muss. Im Krankenhaus werden weitere Untersuchungen durchgeführt. Fred erhält Medikamente und wird wieder entlassen. Die Symptome beruhigen sich etwas und Fred erholt sich zunächst. Doch bald kommen neue Schübe.
5	Fred konsultiert <b>noch mehr Ärztinnen und Ärzte sowie Kliniken und Spezialambulanzen</b> , doch keiner kann ihm helfen.
6	Während eines <b>weiteren Krankenhausaufenthalts</b> erzählt ein Arzt Fred von dem seltenen Fiebersyndrom. Fred geht mit diesen Informationen zu seinem <b>Hausarzt</b> . Der Hausarzt meldet Fred daraufhin bei einem Zentrum für Seltene Erkrankungen an und übermittelt Freds Patientenunterlagen.
7	Der Fallmanager des <b>Zentrums für Seltene Erkrankungen</b> nimmt die Unterlagen entgegen und schickt dem Hausarzt und Fred Fragebögen zu, um weitere Informationen zu erhalten. Die ausgefüllten Fragebögen und die Unterlagen werden dann an die zuständige Zentrumsärztin weitergeleitet. Diese prüft die Unterlagen und erstellt eine Fallzusammenfassung. Die Zentrumsärztin sichtet den Patientenfall und wählt danach Expertinnen und Experten für die Fallkonferenz aus, die den jeweiligen Patientenfall besprechen. So auch den Fall von Fred. Dabei wird die Vermutung geäußert, dass es sich um ein seltenes Fiebersyn-

drom handelt. Das Zentrum fasst seine Erkenntnisse in einer Kurzbeschreibung zusammen und schickt Fred an einen Spezialisten, der ihn weiterbehandelt.

8

Beim **Spezialisten** erhält Fred ein passendes Medikament. Daraufhin geht es Fred besser, er kann wieder arbeiten gehen und aktiv am Leben teilhaben. **Es hat mehr als 7 Jahre gedauert, bis Fred die richtige Diagnose und die richtige medizinische Hilfe erhalten hat...**

### Ein mögliches Szenario in nicht allzu ferner Zukunft

Technologisch gäbe es die Möglichkeit, durch das Zusammenführen von Informationen den Diagnoseprozess von seltenen Erkrankungen zu beschleunigen. Stellen Sie sich vor in nicht allzu ferner Zukunft, hätte die Situation für Fred so ausgesehen (siehe Abbildung 4).



Abbildung 4: Ein mögliches Szenario in nicht allzu ferner Zukunft

1

Unser Patient Fred befindet sich in derselben gesundheitlichen Situation und die ersten Hausarztkontakte konnten seine Probleme nicht lindern. Der **Hausarzt** hat mit Fred einen Patientenfall vor sich, der ihm so noch nicht begegnet ist und hat Zweifel, dass er in eine der bekannten Kategorien fällt.

Der **Hausarzt** ruft daher ein **Diagnoseunterstützungssystem** über das Internet auf.

Dieses basiert auf verschiedenen Datenbanken zu seltenen Erkrankungen von denen Informationen abgerufen werden können und bietet eine Suchmöglichkeit für schwierige medizinische Fälle. Der Hausarzt gibt die Symptome von Fred ein und erhält dann – auf Grundlage intelligenter Algorithmen – eine Liste von vorgeschlagenen Diagnosen, gewichtet nach dem Grad der Übereinstimmung der Suchbegriffe und Erkrankungen.

Zusätzlich werden zu jeder Erkrankung Zusatzinformationen angeboten, beispielsweise Leitlinien, die Kontaktdaten von Expertinnen und Experten für diese Erkrankung und Informationen zu vorhandenen Selbsthilfegruppen.

Der Hausarzt gelangt zu dem Schluss, dass für Freds Beschwerden auch eine seltene Erkrankung in Frage kommen könnte und überweist Fred an eine Fachärztin. Für die Sucheingaben und -ergebnisse erstellt Freds Arzt einen elektronischen Zugangscode, der der Fachärztin gemeinsam mit Freds Befunden elektronisch übermittelt wird.

2

Die **Fachärztin** ruft ebenfalls das **Diagnoseunterstützungssystem** über das Internet auf und liest den elektronischen Zugangscode von Fred ein. Sofort sieht sie alle Eingaben und Suchergebnisse des Hausarztes und führt weitere Untersuchungen durch. Die Fachärztin gibt nun die zusätzlichen Erkenntnisse ihrer weiterführenden Diagnostik ein und sieht, dass Fred höchstwahrscheinlich an einem seltenen Fiebersyndrom leiden könnte.

	Daraufhin meldet sie Fred bei einem Zentrum für Seltene Erkrankungen an und übermittelt die Patientenunterlagen digital an das Zentrum und zurück an den Hausarzt.
3	Der Fallmanager des <b>Zentrums für Seltene Erkrankungen</b> überprüft alle Unterlagen und führt die digitalen Befunde zusammen. Die Unterlagen werden dann an die zuständige Zentrumsärztin weitergeleitet, gesichtet und in der Fallkonferenz besprochen. Dabei wird die Vermutung bestätigt, dass Fred an einem seltenen Fiebersyndrom leidet.
4	Fred wird anschließend zu einem <b>Spezialisten</b> geschickt, von dem er entsprechend weiterbehandelt wird. Fred geht es daraufhin besser.

Das vollständige Szenario ist als Video über den folgenden Link abrufbar: <https://youtu.be/7MxgD2aYUc0> (YouTube).



# Evaluation

## Wie wurde das Szenario durch verschiedene Zielgruppen bewertet?

Für die Evaluation des entwickelten Zukunftsszenarios unter Anwendung von Big Data Technologien für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen wurde eine Online-Befragung durchgeführt. Im Zeitraum vom 08.10.2019 bis zum 10.11.2019 wurden insgesamt 113 Ärztinnen und Ärzte, Patientinnen und Patienten, Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter, IT-Expertinnen und IT-Experten sowie Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher bezüglich ihrer allgemeinen Akzeptanz, des wahrgenommenen Nutzens für die Patientenversorgung, ökonomischer Implikationen des Szenarios und potentieller Herausforderungen für die mittelfristige Umsetzung des Szenarios mit dem Online-Umfrage Tool „SoSciSurvey“ ([www.soscisurvey.de](http://www.soscisurvey.de)) befragt (siehe Abbildung 5).

	Allgemeine Akzeptanz	Nutzen für die Versorgung	Ökonomische Implikationen	Grenzen und Barrieren
Ärztinnen und Ärzte (n=9)	X	X	X	X
Patientinnen und Patienten/ Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter (n=69)	X	X		X
IT-Expertinnen und IT-Experten (n=14)	X			X
Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher (n=21)	X	X	X	X

Abbildung 5: Erfragte Themenkomplexe pro Zielgruppe

In Bezug auf diese Themenkomplexe lassen sich aus den Ergebnissen der Online-Befragung folgenden Tendenzaussagen ableiten:

<b>Erfragte Themenkomplexe</b>	<b>Kernaussagen</b>
<p><b>Allgemeine Akzeptanz des Szenarios</b></p> <p><i>hierzu befragt wurden: Ärztinnen und Ärzte, Patientinnen und Patienten / Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter, IT-Expertinnen und IT-Experten, Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nützlichkeit der Anwendung für die ärztliche Arbeit und Patientenversorgung</li> <li>• Vertrauen in die Anwendung</li> <li>• Umsetzung des Szenarios ist eine gute Idee</li> <li>• Szenario hat Potential für langfristigen Erfolg</li> <li>• geteilte Meinung bezüglich mittelfristiger Umsetzung des Szenarios</li> </ul>
<p><b>Nutzen für die Versorgung</b></p> <p><i>hierzu befragt wurden: Ärztinnen und Ärzte, Patientinnen und Patienten / Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter, Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher</i></p>	<p>Potential des Szenarios wird gesehen in:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Beschleunigung der Diagnosestellung und Therapieeinleitung</li> <li>• Erhöhung der Diagnosesicherheit</li> <li>• Vermeidung von Doppelleistungen (v. a. diagnostisch)</li> <li>• Verbesserung der sektorübergreifenden Behandlung</li> </ul>
<p><b>Ökonomische Implikationen</b></p> <p><i>hierzu befragt wurden: Ärztinnen und Ärzte, Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anpassung der Vergütungssituation gewünscht / erforderlich</li> <li>• aus Sicht der Ärztinnen und Ärzte sowie Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher: Rentabilität des Szenarios</li> </ul>

Erfragte Themenkomplexe	Kernaussagen
<p><b>Grenzen und Barrieren</b></p> <p><i>hierzu befragt wurden: Ärztinnen und Ärzte, Patientinnen und Patienten / Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter, IT-Expertinnen und IT-Experten, Versorgungsforscherinnen und Versorgungsforscher</i></p>	<p>Sieben Themenfelder mit Handlungsbedarf wurden identifiziert:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Finanzierung und Investition</li> <li>• Datenschutz und Datensicherheit</li> <li>• Standards / Datenquellen / Datenqualität</li> <li>• Technologieakzeptanz</li> <li>• Integration in den Arbeitsalltag</li> <li>• Wissen um Verfügbarkeit</li> <li>• Gewohnheiten und Präferenzen / Arztrolle</li> </ul>

Die Ergebnisse der Befragung dienen dazu, - gemeinsam mit am Versorgungsprozess Beteiligten - einen Maßnahmenkatalog zu erstellen, der konkrete Empfehlungen für die mittelfristige Umsetzung des Szenarios unter Berücksichtigung der technischen, organisatorischen und rechtlichen Voraussetzungen enthält.

## 3 – Maßnahmen und Fazit

### Welcher Handlungsbedarf besteht für eine erfolgreiche Umsetzung des Szenarios?

#### Maßnahmenplan

Der Maßnahmenplan wurde im Rahmen des dritten Workshops rundenbasiert erarbeitet. Beteiligt waren die Expertinnen und Experten (n=10) aus den vorherigen Workshops. Das Moderatorenteam präsentierte eingangs jeweils ein Themenfeld mit Handlungsbedarf, welches aus den Ergebnissen der Online-Befragung hervorging. Daraufhin erarbeiteten die Expertinnen und Experten in Einzelarbeit einen Lösungsansatz für das Problem und stellten diesen im Plenum vor. Gemeinsam wurden durch die Expertinnen und Experten die Vorschläge bewertet und die drei wichtigsten Vorschläge (wenn mehr als drei Vorschläge erarbeitet wurden) bestimmt. Diese Top 3 wurden anschließend anhand ihrer Priorität und den mit der Umsetzung verbundenen Arbeitsaufwand bewertet. Die endgültige Textfassung erfolgte im Anschluss an den Workshop durch Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter des Projektteams. Ähnliche Maßnahmen wurden dabei zusammengefasst. Aus den 7 Themenfeldern mit Handlungsbedarf wurden insgesamt 15 Maßnahmen abgeleitet.

## Themenfeld 1: Finanzierung und Investition

### Herausforderung

- Hohe Kosten für IT-Infrastrukturen
- Mangelnde finanzielle Ressourcen für die Anschaffung und den Betrieb
- Fehlende Vergütung für den zusätzlichen Aufwand bei der Nutzung
- Fehlende Gebührenordnungsposition

### Maßnahmen

- Zur Sicherstellung einer kontinuierlichen Nutzung des Systems durch Ärztinnen und Ärzte sollte der zusätzliche Aufwand für das Verwenden der Anwendung vergütet werden. Dies kann insbesondere für den ambulanten Sektor über die Einführung einer entsprechenden Gebührenordnungsposition im einheitlichen Bewertungsmaßstab erfolgen. Voraussetzung dafür ist eine positive Nutzenbewertung der Anwendung. Verantwortlich hierfür wären die Spitzenorgane der Selbstverwaltung im Gesundheitswesen.
- Für die Gewährleistung einer passenden IT-Infrastruktur (z. B. geeignete Hard- und Software sowie Telekommunikationsmöglichkeiten) werden Investitionen und übergreifende Unterstützung für die Finanzierung benötigt. Hier können gesundheitspolitische Maßnahmen (z. B. durch das BMG oder die Spitzenorgane der Selbstverwaltung) wie beispielsweise Anreizsysteme helfen, die auf Basis von definierten Qualitätskriterien finanzielle Zuschläge für die Anwenderinnen und Anwender (z. B. Hausarztpraxen, Zentren für Seltene Erkrankungen, Spezialambulanzen) bereitstellen.

## Themenfeld 2: Datenschutz und Datensicherheit

### Herausforderung

- Bedenken bei Datenschutz und Datensicherheit (z. B. Schutz vor Hacking, Cyberdiebstahl, Phishing)
- Fehlende Infrastruktur für den schutzwürdigen Umgang mit sensiblen Patienten- und Behandlungsdaten im Rahmen elektronischer Kommunikationsbeziehungen
- Mangelndes Vertrauen der Patientinnen und Patienten in Bezug auf den Missbrauch von Daten durch z. B. Versicherungen, Krankenkassen
- Mangelndes Verständnis der Patientinnen und Patienten, was mit den eigenen Daten passiert und welche Risiken vor Missbräuchen potentiell bestehen

### Maßnahmen

- Auf Basis der datenschutzrechtlichen und gesetzlichen Anforderungen muss ein Datenschutzkonzept explizit formuliert werden. Hierfür müssen (1) Datenflüsse, Prozessabläufe, Zugriffsrechte, Speicherorte und Löschrufen etc. genau definiert und (2) die Transparenz für das medizinische Personal sowie für die Patientinnen und Patienten hinsichtlich der Struktur der Datenverarbeitung, der Datenverarbeitungsprozesse, der eingesetzten Software sowie der Datenströme garantiert werden. Die Entwicklung eines solchen Konzepts sollte durch die Entwicklerinnen und Entwickler, Anwenderinnen und Anwender sowie Datenschutzbeauftragten erfolgen.
- Zur Förderung der Akzeptanz, des Verständnisses und des Vertrauens der Patientinnen und Patienten für die Anwendung sollte eine Aufklärung über Chancen und mögliche Risiken bei der Erhebung, Verarbeitung und Speicherung ihrer Personen- und Gesundheitsdaten stattfinden. Dies sollte direkt durch die medizinische Einrichtung (bzw. durch die behandelnden Ärztinnen und Ärzte) erfolgen. Zusätzlich kön-

nen entsprechende Öffentlichkeitskampagnen unter Einbezug der Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen initiiert werden. Neben der Nutzung herkömmlicher Medien, wie z. B. Gespräche, Broschüren und Flyer wird der Einsatz von weiteren Formen der Informationsvermittlung, wie beispielsweise Erklärvideos, empfohlen.

- Bei der Entwicklung der Anwendung müssen die Grundsätze der Datensparsamkeit und Datenminimierung eingehalten werden. Dies kann durch die Zusammenarbeit zwischen Expertinnen und Experten der Softwareentwicklung und des Datenschutzes ermöglicht werden.

## Themenfeld 3: Standards / Datenquellen / Datenqualität

### Herausforderung

- Fehlende Standards
- Fehlende standardisierte Formulare für Dateneingaben
- Mangelnde Datenqualität / Unvollständigkeit und Ungenauigkeit der Patientendaten
- Probleme bei der Datenerfassung aufgrund der Vielfalt der Quellen und die damit verbundene Schwierigkeit die „besten Quellen“ auszuwählen
- Eingeschränkte Übernahme gemeinsamer Datenmodelle durch z. B. Hausärztinnen und Hausärzte, Fachärztinnen und Fachärzte, Zentren für Seltene Erkrankungen
- Schwierigkeiten bei der Identifikation und Klassifikation von Daten, z. B. ICD10, SNOMED, HPO
- Schwierigkeiten bei der Zusammenführung relevanter Daten, damit diese zur Modellierung der Probleme verwendet werden können

### Maßnahmen

- Für die Sicherstellung einer hohen Datenqualität sowie einer nationalen und internationalen Vergleichbarkeit sollten die existierenden Terminologien einheitlich genutzt werden können. Hierfür kann eine Harmonisierung mit Hilfe von Metadaten erfolgen. Zur Umsetzung sollten Entwicklerinnen und Entwickler mit Institutionen für die Daten-standardisierung zusammenarbeiten.
- Zur Steigerung der Interoperabilität sollte die Entwicklung eines Kerndatensatzes für den Kontext seltener Erkrankungen auf Basis von bereits existierenden Standards erfolgen. Hierfür sollten unter Einbezug von medizinischer und technologischer Expertise sowie von Institutionen für Datenstandardisierung (z. B. DIMDI) relevante Daten identifiziert und unter Verwendung von Metadaten modelliert werden.



- Zur Verbesserung der Datenqualität sollten standardisierte Formulare für die Erfassung von Daten entwickelt und genutzt werden. Dies kann durch einen iterativen Prozess, ähnlich der Pilotierung erfolgen, bei der die Anwendung zuerst in einzelnen und anschließend in weiteren Organisationseinheiten implementiert wird. Dies sollte in Zusammenarbeit von Entwicklerinnen und Entwicklern mit den Anwenderinnen und Anwendern erfolgen.

## Themenfeld 4: Technologieakzeptanz

### Herausforderung

- Angst der Ärztinnen und Ärzte vor ...
  - neuen Technologien
  - Haftung bei Fehldiagnose
  - Einforderung der Nutzung des Systems durch Patientinnen und Patienten („Massenanforderung“)
- Mangelnde Erfahrung und mangelndes Wissen der Ärztinnen und Ärzte in Bezug auf die Nutzung der Anwendung
- Mangelndes Vertrauen der Ärztinnen und Ärzte in die Anwendung (Aktualität der Daten, korrekte Arbeitsweise)
- Mangelndes Vertrauen der Patientinnen und Patienten in die Anwendung (aufgrund des langen Leidenswegs)
- Angst der Patientinnen und Patienten vor Fehlbedienung des Systems durch Ärztinnen und Ärzte (Eingabe falscher Schlagwörter führt zu falscher Diagnosestellung)

### Maßnahmen

- Zur Sicherstellung des Wissens über die Anwendung und deren Handhabung sollten entsprechende Inhalte in der Ausbildung der Endnutzerinnen und Endnutzer fest verankert sein sowie weitere Fort- und Weiterbildungsmöglichkeiten angeboten werden. Dies kann über Ausbildungsstätte (z. B. Hochschulen, Gesundheits- und Krankenpflegeschulen) und weitere Bildungseinrichtungen (z. B. Ärztekammer) erfolgen.
- Um das Vertrauen und eine hohe Nutzungsbereitschaft sicherzustellen, sollte der Mehrwert der Anwendung veranschaulicht sowie die potentiellen Endnutzerinnen und Endnutzer in den Entwicklungsprozess einbezogen werden. Hierfür können die Führungsebene der Institution als auch Key-User / Clinical Champions verantwortlich sein.

## Themenfeld 5: Integration in den Arbeitsalltag

### Herausforderung

- fehlende Zeit der Ärztinnen und Ärzte
  - für die Nutzung des Systems (Eingabe von Suchwörtern)
  - für die Aufklärung der Patientinnen und Patienten über das System (u.a. auch über Datenmissbrauchs-Aspekte)
- mangelnde Integration der Anwendung in bestehende Arbeitsabläufe

### Maßnahmen

- Das System sollte sich bestmöglich in die bestehende IT-Landschaft einfügen sowie den interoperablen Datenaustausch ermöglichen. Für die Schaffung der entsprechenden Voraussetzungen (u.a. Schnittstellen, Standards) sind Entwicklerinnen und -Entwickler verantwortlich; für die Bereitstellung und den Betrieb müssen unternehmensspezifische Voraussetzungen gegeben sein (z. B. Implementierung durch IT-Expertinnen und IT-Experten vor Ort)
- Mit Hilfe der Re-Strukturierung bestehender Arbeitsabläufe im Sinne eines Change Managements sollte die Anwendung in diese integriert werden. Dies kann der Führungsebene der Institution sowie den Key-User / Clinical Champions und Multiplikatoren obliegen.

## **Themenfeld 6: Wissen um Verfügbarkeit**

### **Herausforderung**

- Mangelndes Wissen der Patientinnen und Patienten, dass solche Anwendungen existieren und für die Versorgung genutzt werden können
- Mangelndes Wissen der Ärztinnen und Ärzte, dass solche Anwendung existieren und wie sie zu benutzen wären

### **Maßnahmen**

- Die Existenz des Systems und dessen Nutzen soll sowohl den Patientinnen und Patienten als auch den Anwenderinnen und Anwendern beworben werden. Dies kann über entsprechende Kongresse, Weiterbildungen, Fachzeitschriften und Aushänge in den Praxen erfolgen. Zum anderen könnten auch Kampagnen initiiert werden, die Erfolgsgeschichten und Schulungsvideos über das Internet verbreiten.

## Themenfeld 7: Gewohnheit und Präferenzen

### Herausforderung

- Fehlender Zweifel der Ärztinnen und Ärzte an ihrer bisherigen Strategie (damit erfolgt kein „Umdenken“ in Bezug auf eine andere mögliche Diagnose)
- Fehlende Bereitschaft der Ärztinnen und Ärzte, ihre Patientinnen und Patienten „abzugeben“ (Ärztinnen und Ärzte probieren sich lieber selbst aus)
- Ablehnung der Ärztinnen und Ärzte, dass sich jemand oder „etwas“ (=Anwendung/System) in ihre Diagnose einmischt
- Kein „Zugeben-Wollen“ der eigenen Unkenntnis

### Maßnahmen

- Die Anwendung sollte als Assistenz der Ärztinnen und Ärzte und nicht als Konkurrenz wahrgenommen werden. Die Vermittlung dieser Sichtweise sollte bereits in der Ausbildung durch die Ausbildungsstätten erfolgen und darüber hinaus z. B. durch Fachgesellschaften und Berufsverbänden kommuniziert werden.
- Ein zeitgerechtes, technologieaffines und patientenzentriertes Selbstverständnis der Ärztinnen und Ärzte sollte durch die Sensibilisierung in der ärztlichen Ausbildung durch die Ausbildungsstätten (z. B. Hochschulen, Gesundheits- und Krankenpflegeschulen) gefördert werden. Um die interdisziplinäre Kooperation zwischen den Expertinnen und Experten zu verbessern, sollten zusätzliche Vernetzungsmöglichkeiten (z. B. Plattformen, Kongresse) für den fachlichen Austausch durch Fachgesellschaften und Berufsverbände geschaffen werden.

## BIDA-SE – Das Fazit

Auch wenn sich in der aktuellen Versorgungssituation noch viele Herausforderungen zeigen, so stimmt uns optimistisch, ...

- ...dass bei allen am Versorgungsprozess Beteiligten ein großer Wille vorhanden ist, diese Herausforderungen anzugehen,
- ...dass eine ganze Reihe technologischer Lösungsansätze existiert, die für einen sinnvollen Einsatz weiterentwickelt werden könnten und
- ...dass konkrete Maßnahmen identifiziert werden konnten, die helfen, ein zukünftiges Szenario zu realisieren, um somit die Versorgungssituation für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

# Referenzen

- [1] M. Lelgemann and R. Francke, 'Seltene Erkrankungen in professionellen Versorgungssystemen', *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, vol. 51, no. 5, pp. 509–518, 2008, doi: 10.1007/s00103-008-0522-9.
- [2] B. Wetterauer and R. Schuster, 'Seltene Krankheiten: Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung', *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, vol. 51, no. 5, pp. 519–528, 2008, doi: 10.1007/s00103-008-0524-7.
- [3] M. Frank, D. Eidt-Koch, I. Aumann, A. Reimann, T. O. F. Wagner, and J.-M. Graf von der Schulenburg, 'Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland: Ein Vergleich mit dem Nationalen Aktionsplan', *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, vol. 57, no. 10, pp. 1216–1223, Oct. 2014, doi: 10.1007/s00103-014-2040-2.
- [4] L. Schöls, T. Gasser, I. Krägeloh-Mann, H. Graessner, T. Klockgether, and A. Münchau, 'Zentren für seltene neurologische Erkrankungen', *Aktuelle Neurol.*, vol. 45, no. 03, pp. 178–186, 2018, doi: 10.1055/s-0043-114000.
- [5] A. Schieppati, J.-I. Henter, E. Daina, and A. Aperia, 'Why rare diseases are an important medical and social issue', *The Lancet*, vol. 371, no. 9629, pp. 2039–2041, 2008, doi: 10.1016/S0140-6736(08)60872-7.
- [6] T. Voigtländer, '„Orphan diseases“: Warum seltene Erkrankungen viele Netzwerke brauchen', *Monatsschr. Kinderheilkd.*, vol. 160, no. 9, pp. 863–875, 2012, doi: 10.1007/s00112-012-2668-7.
- [7] Bundesministerium für Gesundheit, 'Seltene Erkrankungen', *Bundesgesundheitsministerium*, 01-Apr-2019. [Online]. Available: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>. [Accessed: 01-Apr-2019].
- [8] T. Müller, A. Jerrentrup, and J. R. Schäfer, 'Computerunterstützte Diagnostik bei seltenen Erkrankungen', *Internist*, vol. 59, no. 4, pp. 391–400, 2018, doi: 10.1007/s00108-017-0218-z.
- [9] S. C. Groft and M. Posada de la Paz, 'Preparing for the Future of Rare Diseases', in *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview*, M. Posada de la Paz, D. Taruscio, and S. C. Groft, Eds. Cham: Springer International Publishing, 2017, pp. 641–648.

- [10] B. Marr, *Big Data: Using SMART big data, analytics and metrics to make better decisions and improve performance*. Wiley & Sons, 2015.
- [11] S. Aymé, B. Bellet, and A. Rath, 'Rare diseases in ICD11: making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding', *Orphanet J. Rare Dis.*, vol. 10, no. 1, 2015, doi: 10.1186/s13023-015-0251-8.
- [12] J. Haase, T. O. F. Wagner, and H. Storf, 'se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen: Unterstützung bei der Recherche nach Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen', *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, vol. 60, no. 5, pp. 503–509, May 2017, doi: 10.1007/s00103-017-2529-6.
- [13] S. Köhler *et al.*, 'The Human Phenotype Ontology in 2017', *Nucleic Acids Res.*, vol. 45, no. 1, pp. 865–876, 2016, doi: 10.1093/nar/gkw1039.
- [14] A. Hamosh, A. F. Scott, J. S. Amberger, C. A. Bocchini, and V. A. McKusick, 'Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), a knowledgebase of human genes and genetic disorders', *Nucleic Acids Res.*, vol. 33, no. 1, pp. 514–517, 2005, doi: 10.1093/nar/gki033.
- [15] Y. R. Rubinstein *et al.*, 'Creating a global rare disease patient registry linked to a rare diseases biorepository database: Rare Disease-HUB (RD-HUB)', *Contemp. Clin. Trials*, vol. 31, no. 5, pp. 394–404, 2010, doi: 10.1016/j.cct.2010.06.007.
- [16] S. A. Bell and C. Tudur Smith, 'A comparison of interventional clinical trials in rare versus non-rare diseases: an analysis of ClinicalTrials.gov', *Orphanet J. Rare Dis.*, vol. 9, no. 1, p. 170, 2014, doi: 10.1186/s13023-014-0170-0.
- [17] P. Landais *et al.*, 'CEMARA an information system for rare diseases', *Stud. Health Technol. Inform.*, pp. 481–485, 2010, doi: 10.3233/978-1-60750-588-4-481.
- [18] T. Müller, A. Jerrentrup, and J. R. Schäfer, 'Computerunterstützte Diagnosefindung bei seltenen Erkrankungen', *Internist*, vol. 59, no. 4, pp. 391–400, Apr. 2018, doi: 10.1007/s00108-017-0218-z.
- [19] G. M. Sacco, 'e-RARE: Interactive Diagnostic Assistance for Rare Diseases through Dynamic Taxonomies', in *2008 19th International Conference on Database and Expert Systems Applications*, Turin, Italy, 2008, pp. 407–411, doi: 10.1109/DEXA.2008.61.
- [20] T. Fujiwara, Y. Yamamoto, J.-D. Kim, O. Buske, and T. Takagi, 'PubCase-Finder: A Case-Report-Based, Phenotype-Driven Differential-Diagnosis



System for Rare Diseases', *Am. J. Hum. Genet.*, vol. 103, no. 3, pp. 389–399, 2018, doi: 10.1016/j.ajhg.2018.08.003.

- [21] J. König, L. Grigull, H.-W. Fritsch, and F. Klawonn, 'IT-Unterstützung zur Diagnosefindung seltener Erkrankungen – Umfassende Datenanalyse bei komplexen Fällen', *Klin.*, vol. 44, no. 01, pp. 16–21, 2015, doi: 10.1055/s-0035-1544983.
- [22] F. F. Costa, 'Social networks, web-based tools and diseases: implications for biomedical research', *Drug Discov. Today*, vol. 18, no. 5–6, pp. 272–281, 2013, doi: 10.1016/j.drudis.2012.10.006.
- [23] M. Renovanz, N. Keric, C. Richter, A. Gutenberg, and A. Giese, 'Patientenzentrierte Versorgung', *Nervenarzt*, vol. 86, no. 12, pp. 1555–1560, 2015, doi: 10.1007/s00115-015-4473-8.





## **Kontakt**

Professur für Medizinische Informatik  
Institut für Medizinische Informatik und Biometrie

Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus  
der Technischen Universität Dresden

Fetscherstraße 74  
01307 Dresden

Mehr Informationen über folgenden Link:

*[https://tu-dresden.de/med/mf/imb/→  
forschung/forschungsprojekte/bida-se](https://tu-dresden.de/med/mf/imb/→forschung/forschungsprojekte/bida-se)*