

Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von Big Data Anwendungen im Kontext Seltener Erkrankungen

Projekt „BIDA-SE“

Dr. Brita Sedlmayr

Zi-Congress Versorgungsforschung Berlin // 05. Juni 2019

Gefördert durch:



aufgrund eines Beschlusses
des Deutschen Bundestages

Die Projektpartner

Wer sind „wir“?

Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von **Big Data** Anwendungen im Kontext **Seltener Erkrankungen - BIDA-SE**



**Professur für
Medizinische Informatik (MI)**
Prof. Martin Sedlmayr



*Prof. Martin
Sedlmayr*



*Michéle
Kümmel*



*Dr. Franziska
Bathelt*

Fördermittelgeber
Bundesministerium für
Gesundheit

Fördersumme
107.000 Euro

Laufzeit
03/2019-02/2020



**Zentrum für
Evidenzbasierte
Gesundheitsversorgung (ZEGV)**
Prof. Jochen Schmitt



*Prof. Jochen
Schmitt*



*Andreas
Knapp*



*Dr. Brita
Sedlmayr*

Hintergrund und Motivation

Was treibt uns an?

Kontext Seltene Erkrankungen

- selten heißt: <5 von 10.000 Menschen; Deutschland: ca. 4 Mio. Betroffene
- ca. 8.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen, ca. 80% genetisch bedingt

Besondere Herausforderungen

- geringe Fallzahlen, komplexe Krankheitsbilder
- geringe Anzahl räumlich verteilter Experten
- hohe Zahl initiativer Fehldiagnosen/deutlich verzögerte Diagnosestellung, erschwerte medizinische Versorgung

Deutschlandweit gibt es noch kein konkretes, umfassendes Konzept für den Einsatz von Big Data zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.



Kleiner Exkurs

Big Data

Dimensionen: die großen 5V von Big Data (Marr, 2015)

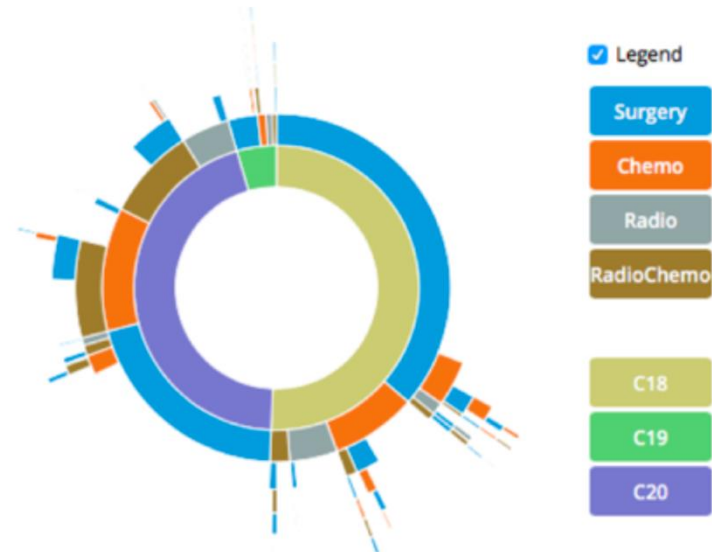
- Volume: Datenmenge
- Velocity: Geschwindigkeit
- Variety: Vielfalt
- Veracity: Glaubwürdigkeit
- Value: Wert



Bildquelle: <https://www.7wdata.be/wp-content/uploads/2017/05/BD-5Vs-300x157.png>

Technologien und Methoden

- Datenhaltung
- Datenzugriff
- Analytische Verarbeitung
- Fortgeschrittene Visualisierungen
- Datenintegration
- Daten Governance und -sicherheit



Visualisierung der Behandlungspfade von mehr als 18.000 Patienten mit kolorektalem Karzinom aus 10 Universitätskliniken (Maier C et al., 2018)

Maier C et al. Towards Implementation of OMOP in a German University Hospital Consortium. Appl Clin Inform. 2018; 9(1):54-61
Marr B. Big Data- Using SMART Big Data, Analytics and Metrics To Make Better Decisions and Improve Performance. Wiley & Sons, US, 2015

Projektziele

Was wollen wir erreichen?

Entwicklung eines fachübergreifenden, praxisnahen Szenarios unter Anwendung von Big Data Technologien

- Berücksichtigung technischer, systemischer, organisatorischer, rechtsregulatorischer Voraussetzungen
- **Evaluation:** Grenzen/Barrieren, zu erwartender klinischer Nutzen aus Ärztesicht, Nutzungspotentiale und Akzeptanz aus Patientensicht



Bildquelle: <https://privacy-analytics.com/files/RWE-web-graphic-1-Patient-Data-1.png>

Entwicklung eines Maßnahmenplans für die mittelfristige Umsetzung des Szenarios

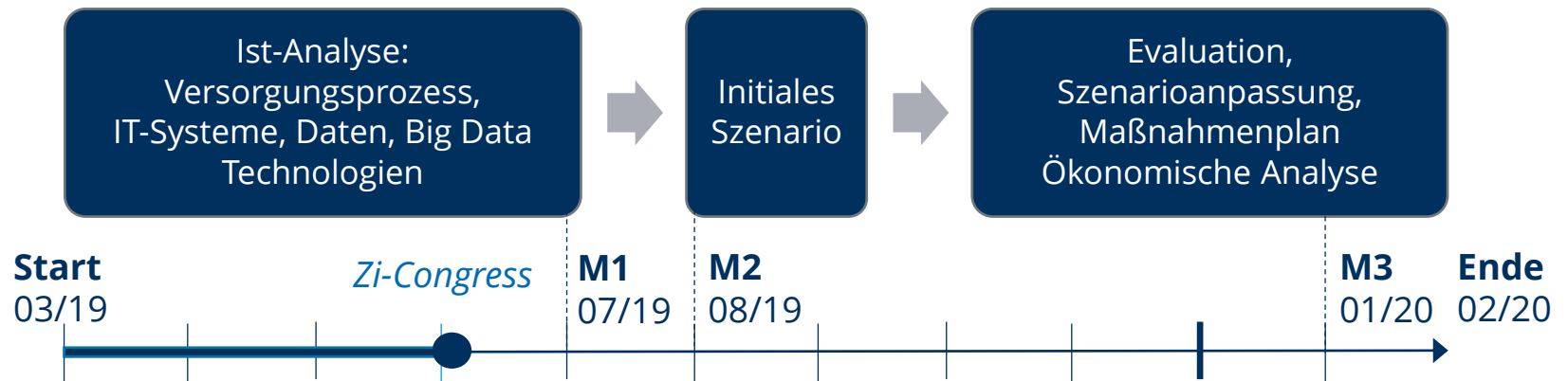
Ökonomische Analyse hinsichtlich ggf. erforderlicher Anpassungen der Vergütung, Investitionskosten für das Szenario



Bildquelle: http://thatcompany.wpengine.com/wp-content/uploads/2017/03/best-practice-puzzle-shows-effective-habit_MyK3xGPO-300x226-300x226.jpg

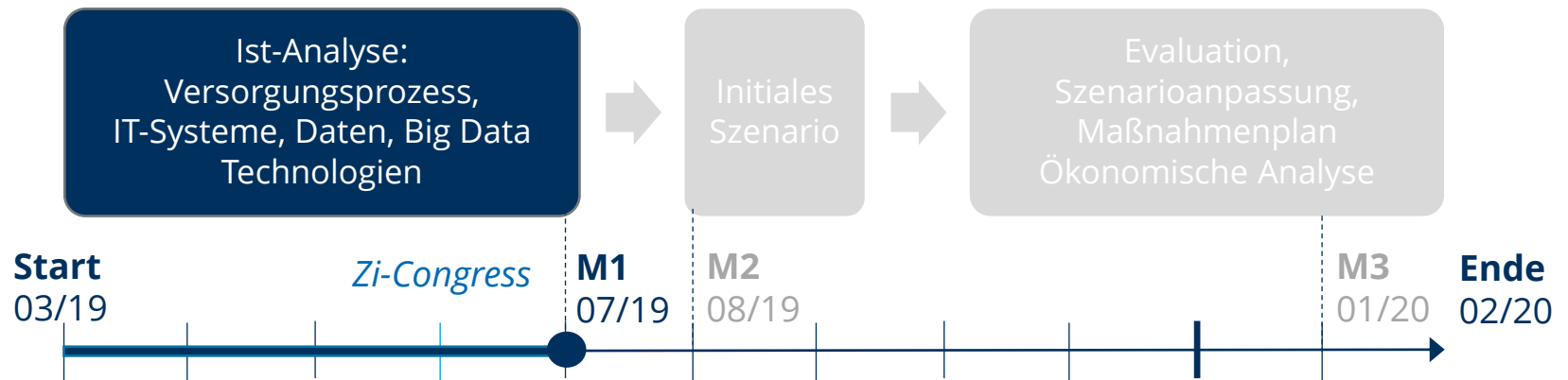
Arbeits- und Zeitplan

Wie gehen wir vor?



Arbeits- und Zeitplan

Wie gehen wir vor?

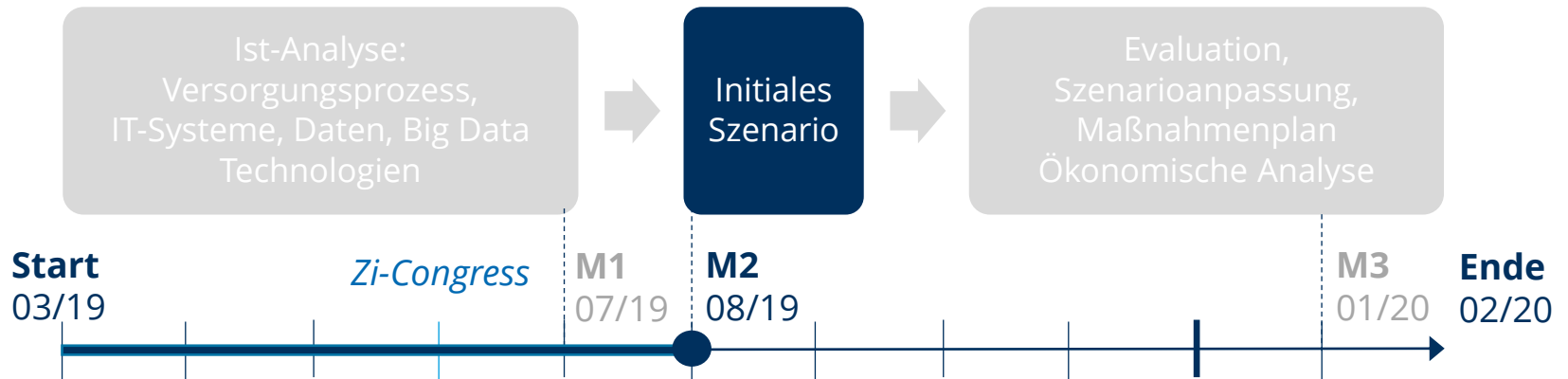


Ist-Analyse

- Abbildung Versorgungsprozess → **Literatur, Expertenworkshop**
(ambulant tätige Ärzte, Experten aus Zentren für Seltene Erkrankungen)
- Analyse IT-Systeme (Schnittstellen, Funktionen...) → **Marktanalyse**
- Identifikation obligatorischer/fakultativer Daten → **Narratives Review**
- Identifikation geeigneter Big Data Technologien → **Umbrella Review**

Arbeits- und Zeitplan

Wie gehen wir vor?

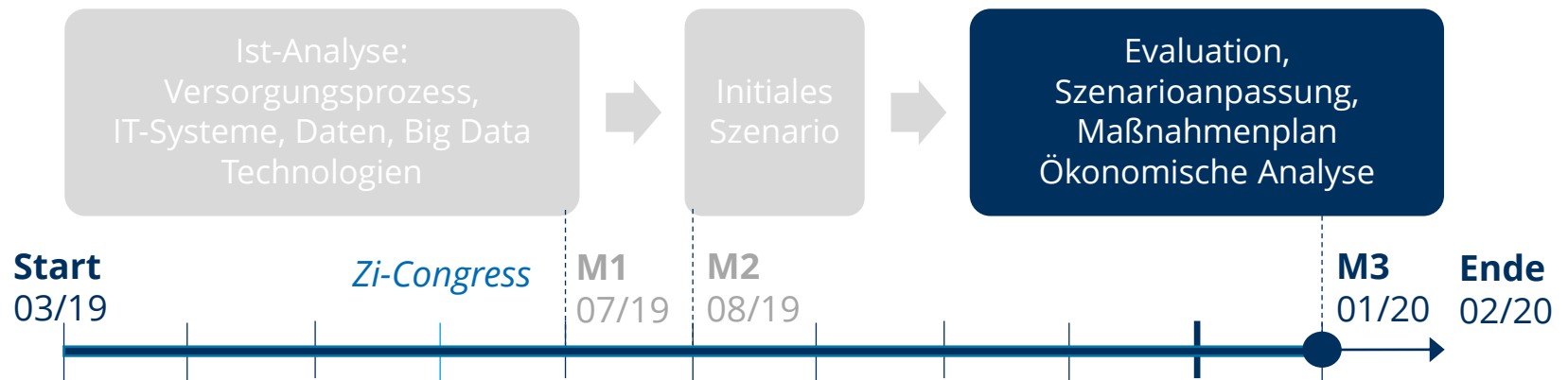


Initiales Szenarios

- Abbildung fachübergreifendes, praxisnahes „Big Data“ Szenario → **Expertenworkshop** (Ärzte, Patientenvertreter, IT-Experten, Versorgungsforscher, IT-Sicherheitsbeauftragte, Datenschutzbeauftragte)

Arbeits- und Zeitplan

Wie gehen wir vor?



Evaluation

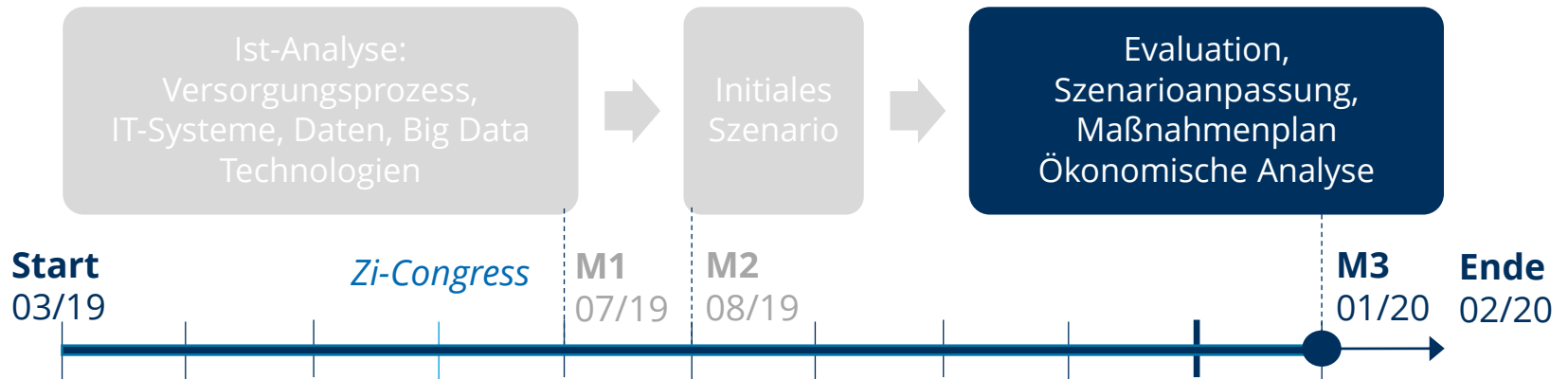
- Analyse (klinischer) Nutzen, Akzeptanz, mögliche Barrieren/Grenzen und Sammlung Lösungsmöglichkeiten → **Online-Befragung** (Ärzte, Patienten, IT-Experten, Versorgungsforscher)

Szenarioanpassung, Maßnahmenplan

- Finalisierung Szenario und Erarbeitung Maßnahmenplan → **Expertenworkshop** (Ärzte, Patientenvertreter, IT-Experten, Versorgungsforscher, IT-Sicherheitsbeauftragte, Datenschutzbeauftragte)

Arbeits- und Zeitplan

Wie gehen wir vor?



Ökonomische Analyse

- grobe Abschätzung ggf. nötiger Vergütungsanpassung und Investitionskosten → **Simulation** der Wirkung des entwickelten Szenarios

Erste Ergebnisse

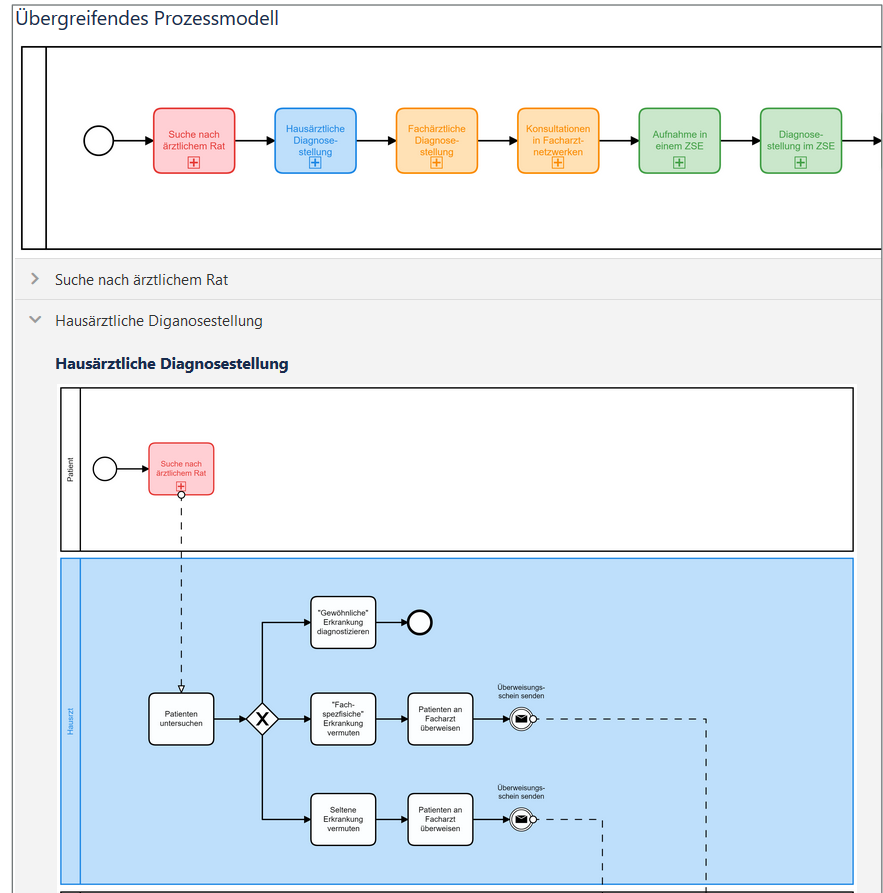
Was können wir schon „vorzeigen“?



Initiales Prozessmodell

*Literaturanalyse

- Startpunkt: Suche nach ärztlichem Rat; Endpunkt: Behandlung und Therapie
- Problem: Komplexität, Variabilität („spezielle Prozesse“)
- Fokussierung: endokrinologische Erkrankungen
- Herausarbeiten der Kernprozesse
- Abbildung Varianten: Phenylketonurie (PKU), Pro-Opiomelanocortin-Mangel (POMC)



Erste Ergebnisse

Was können wir schon „vorzeigen“?



IT-Systeme und Schnittstellen

*Marktanalyse

- Analyse der TOP 20 führenden Systeme der Allgemeinmedizin (KBV, 2018)
- Websites der Hersteller, technische Reports/Systemspezifikationen...
 - Unterstützungsfunktionen
 - Visualisierungen
 - Schnittstellen/Zugangsformen
 - Interoperabilität/Standards

System (Name)	URL	Art	Unterstützungsfunktionen
TURBOMED	https://www.cgm.com/de/arzt_zahnarzt/ais/cgm_turbomed/cgm_turbomed_produkthinformationen/ein_arztinformationssystem_wie_fuer_sie_gemacht.de.jsp	AIS	PRAXIS-MANAGEMENT, PRAXIS-ORGANISATION, ABRECHNUNG, DOKUMENTATION, KARTEIKARTE, FORMULARWESEN, STATISTIK, WISSENSDATENBANK, DATENAUSTAUSCH, VERSORGUNGS-MANAGEMENT, QUALITÄTSMANAGEMENT
MEDISTAR	https://www.cgm.com/de/arzt_zahnarzt/ais/medistar/medistar_produkthinformationen/medistar_produkthinformationen_broschueren/medistar_broschueren.de.jsp	AIS	Abrechnung, Archivierung, Dokumentation, Kommunikation, Praxisorganisation, Qualitätsmanagement, Wirtschaftsanalyse, Telekonsultation
x.isynet	https://arztsoftware.medatix.de/software/xisynet/	AIS	
x.concept	https://arztsoftware.medatix.de/software/xconcept/	AIS	
x.comfort	https://arztsoftware.medatix.de/software/xcomfort/	AIS	
ALBIS	https://www.cgm.com/de/arzt_zahnarzt/ais/albis/albis_de.de.jsp	AIS	Karteikarte, Praxisorganisation, Termin- und Ressourcenmanagement, Abrechnung, digitale Archivierung, Online-Service, Formularwesen, Statistik, Dokumentation, Versorgungsmanagement
QUINCY WIN	https://www.frey.de/quincy-die-praxissoftware-die-ihren-alltag-versteht/	AIS	Praxisorganisation, Abrechnung und Buchhaltung, Statistiken/Analysen/Auswertungen
CGM M1 PRO	https://www.cgm.com/de/arzt_zahnarzt/ais/cgm_m1_pro/cgm_m1_pro_produkthinformationen/ihr_arztinformationssystem_der_neusten_generation.de.jsp	AIS	Abrechnung, Medikamentendatenbank, Medikationsplan, Finanzen, Statistik, Dokumentation, Zeit- und Ressourcenmanagement, Qualitätsmanagement
Medical Office	https://www.indamed.de/arztsoftware/medical-office-professional.html	AIS	Dokumentation, Zeitmanagement, Statistik, Abrechnung
EL - Elaphe Longissima	https://www.softland.de/	AIS	
DURIA	https://www.duria.de/cms/startseite	AIS	
S3-Win	https://www.praxiscomputer.de/	AIS	Patientenliste, Elektronische Karteikarte, Listen, Rezeptdruck, Statistik, Suchfunktion, Terminkalender

Kassenärztliche Bundesvereinigung, TOP 20 Systeme – Allgemeinmediziner (2018). Internet: https://www.kbv.de/media/sp/Arztgruppe_Allgemeinmediziner.pdf

Erste Ergebnisse

Was können wir schon „vorzeigen“?

Ist-Analyse:
Versorgungsprozess,
IT-Systeme, Daten,
Big Data Technologien

Initiales
Szenario

Evaluation,
Szenarioanpassung,
Maßnahmenplan
Ökonomische Analyse

Potentielle Big Data Technologien

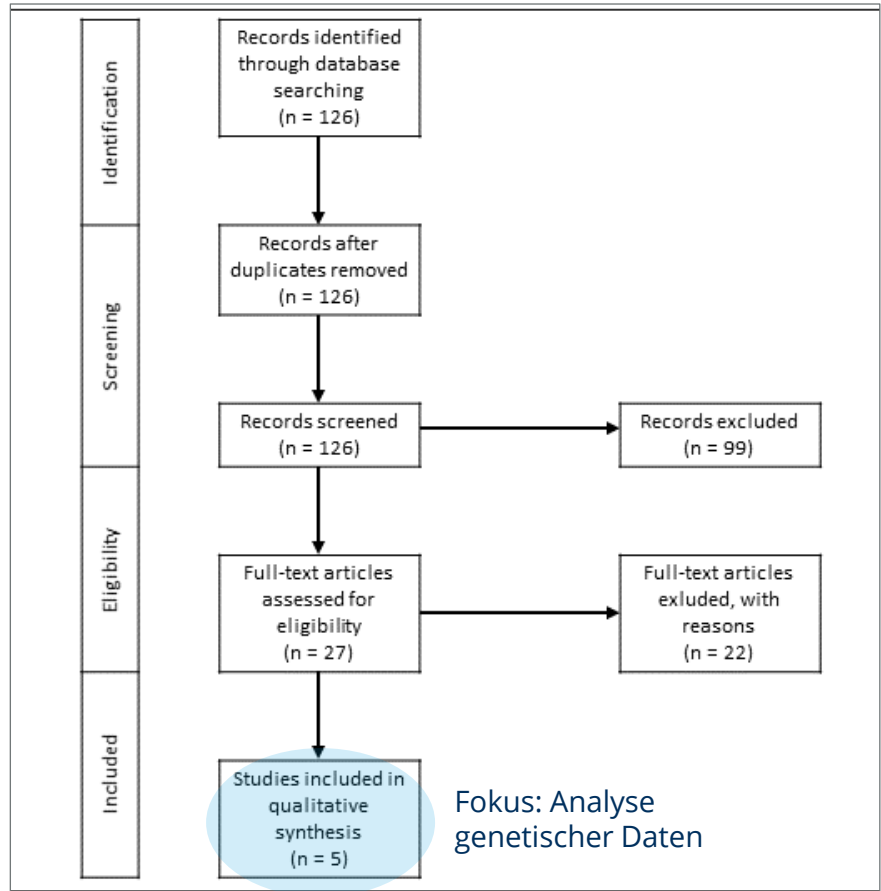
*Umbrella Review

- Suchbegriffe aus den Bereichen: „Seltene Erkrankungen“, „Big Data“ „Entscheidungsunterstützung“, „Künstliche Intelligenz“...
- Datenbanken: Medline, Embase, CINAHL, EBSCO host, Science Direct, IEEE Xplore

– eingeschlossene Paper: 5

*Ergänzung: selektive Literaturrecherche

- neue Suchbegriffe: „Expertensysteme“, „Regelbasierte Systeme“...
- Datenbanken: Medline, Science Direkt, IEEE Xplore



Erste Ergebnisse

Was können wir schon „vorzeigen“?



Potentielle Big Data Technologien

Beispiel: FindZebra (Dänemark)

- Webbasierte Suchmaschine
- Eingabe von Symptomen und/oder Phänotypen
- benutzt im Gegensatz zu allgemeinen Suchmaschinen (Google, etc.) eine begrenzte Anzahl von definierten hochwertigen Quellen (z.B. OMIN, Orphanet, GARD, NORD)
- Vergleich: In den Top 20 der Suchergebnisse findet sich bei FindZebra zu 68% das richtige Ergebnis, bei Google nur zu 32% (vgl. Dragusin 2013)

Dragusin et al. FindZebra: a search engine for rare diseases. Int J Med Inform. 2013; 82(6): 528-38

The screenshot shows the FindZebra search engine interface. At the top, there are navigation links: 'FindZebra', 'About', 'Testimonials', and 'Mentions in press'. Below this is a search bar containing the text 'arrythmia, hypoglycemia,'. To the right of the search bar, it says 'We found 33 diseases and 276 genes m'. Below the search bar is a 'Filters' section. On the left, there is a list of search results with their respective article counts: 'Carnitine-acylcarnitine tra...' (5 articles), 'Carnitine palmitoyl transf...' (6 articles), 'Carnitine palmitoyl transf...' (2 articles), 'Carnitine palmitoyl transf...' (2 articles), 'CPT II deficiency' (3 articles), 'Very long chain acyl-CoA dehydrogen...' (1 article), 'Systemic primary carnitine deficiency' (1 article), 'Timothy syndrome' (2 articles), 'Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydr...' (1 article), 'Exercise-induced hyperinsulinemic hy...' (1 article), 'Neonatal hypoglycemia' (1 article), 'Reactive hypoglycemia' (1 article), 'Cardiogenic shock' (1 article), 'Hyperinsulinism due to IN...' (2 articles), 'Adult-onset non-insulinoma persisten...' (1 article), and 'Cardiac arrhythmia' (1 article). On the right, the search results for 'Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency' are displayed. It includes the title, a 'Add to' button, the retrieval date (27-07-2015), the source (WIKIPEDIA), and associated genes (slc25a20, hadha, ncoa3). Below this is a detailed description of the disorder, its presentation, and its pathophysiology. The presentation section states that signs usually begin within the first few hours of life, including seizures, irregular heartbeat, and breathing problems. The pathophysiology section explains that mutations in the SLC25A20 gene lead to a defective version of the enzyme carnitine-acylcarnitine translocase, which prevents the conversion of long-chain fatty acids into energy.

www.findzebra.com

Erste Ergebnisse

Was können wir schon „vorzeigen“?



Potentielle Big Data Technologien

Beispiel: face2gene (FDNA, USA)

- kostenlose Smartphone-App für Kliniker
- Funktion: Künstliche Intelligenz gleicht Portraits nach relevanten Merkmalen/Dysmorphien ab (Vergleich der Daten mit anderen gespeicherten Fällen/der London Dysmorphology Database)
- Visualisierung der Ähnlichkeit zu anderen Gesichtern mittels Splitscreen oder Headmap
- Vorschlag wahrscheinlicher Syndromdiagnosen
- bei unklaren Fällen: App-Konsil (Expertenpanel)

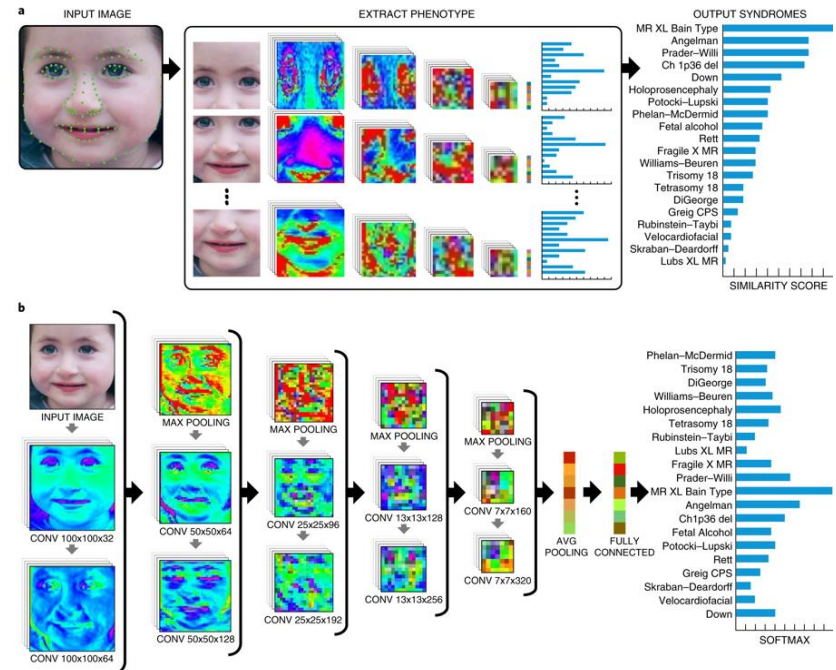


Abbildung: Gurovich Y et al. Identifying facial phenotypes of genetic disorders using deep learning. Nat Med. 2019; 25(1):60-64.

Wissenschaftliche Sichtbarkeit

Wo finden Sie unsere Ergebnisse?

Professur für Medizinische Informatik, TU Dresden

Internet: <https://tu-dresden.de/med/mf/imb/forschung/forschungsprojekte/bida-se>

Michéle Kümmel

Michele.Kuettel@uniklinikum-dresden.de

Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, TU Dresden

Internet: <https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/zegv/projekte/bida-se>

Dr. Brita Sedlmayr

Brita.Sedlmayr@uniklinikum-dresden.de



Wir freuen uns auf wissenschaftlichen Austausch!