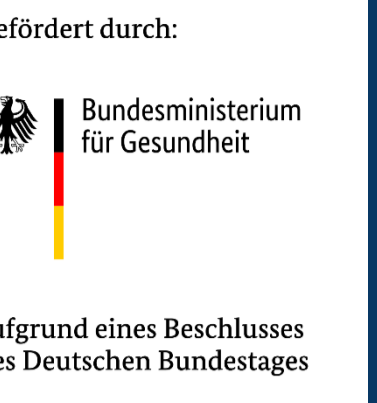


BIG DATA ANWENDUNGEN IM KONTEXT SELTENER ERKRANKUNGEN

M. Kümmel¹, B. Sedlmayr², F. Bathelt¹, J. Schmitt², M. Sedlmayr¹

¹ Institut für Medizinische Informatik und Biometrie, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus der Technischen Universität Dresden
² Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus der Technischen Universität Dresden



Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von Big Data Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen – BIDA-SE (BMG, Förderkennzeichen: ZMVI1-2519DAT702)

Projektvorhaben

- Entwicklung eines fachübergreifenden, praxisnahen Szenarios unter Anwendung von Big Data Anwendungen
 - Berücksichtigung technischer, systemischer, organisatorischer und rechtsregulatorischer Voraussetzungen
 - Evaluation: Grenzen und Barrieren, klinischer Nutzen, Akzeptanz
- Entwicklung eines Maßnahmenplans für die mittelfristige Umsetzung des Szenarios
- Ökonomische Analyse hinsichtlich erforderlicher Anpassungen der Vergütung und der Investitionskosten

Seltene Erkrankungen [1-3]

- < 5 / 10.000 Menschen sind erkrankt
- 3 – 6 % der Bevölkerung sind betroffen
- 5.000 – 8.000 unterschiedliche Erkrankungen (nur ca. 355 sind in ICD10 erfasst)

Big Data [4]

- Volume (Datenmenge)
 - Velocity (Geschwindigkeit)
 - Veracity (Glaubwürdigkeit)
 - Value (Wert)
 - Variety (Vielfalt)
- und insbesondere

Identifizierte Big Data Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen (Beispiele)

Methode: Umbrella Review, Narratives Review

Datenhaltung, Analyse und Integration

Anwendungen für die Dokumentation und Benennung von seltenen Erkrankungen

- Register für seltene Erkrankungen:
- Orphanet
 - Se-atlas
- Kodierungen, Taxonomien und Terminologien:
- Orpha Codes
 - Human Phenotype Ontology (HPO)
 - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

Anwendungen zur Generierung und Sammlung von Informationen

- Soziale Netzwerke für medizinisches Fachpersonal
- DataGenno
 - eMERGE
 - Ozmosis
 - RenalTube
- Soziale Netzwerke für Patienten
- PatientsLikeMe

Diagnosefindung, Krankheitsmanagement und Prävention

Anwendungen für die (Differential-) Diagnostik

- Unterstützung durch vergleichbare Informationen
- Register für Biomaterialien: RD-Hub
 - Register für klinische Studien: ClinicalTrials.gov
- Vorschlagsbasierte Anwendungen:
- FindZebra
 - Genotyp-basiert: PhenX
 - Phänotyp-basiert: Face2Gene

Anwendungen für die Therapie und Behandlung

- Dokumentation von Behandlungsverläufen und Lebensqualität
- Data Collection Tools für PROMIS (Patient-Reported Outcomes Measurement Information System)
 - Pathway Companion

Nutzen der Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen

- Eindeutige Benennung der Erkrankung ermöglicht den interdisziplinären und internationalen Austausch (Wissenstransfer, Verbesserung der Forschung) [5]
- Sichtbarmachen und Vergleichen der Diagnosemethoden sowie der klinischen Wirksamkeit von Therapie- und Behandlungsmöglichkeiten [6]
- (Interaktive) Assistenz bei der Diagnose, wodurch Diagnosestellung beschleunigt und verbessert wird [7]

Mögliche Barrieren und Grenzen der Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen

- Klinischer Nutzen abhängig von Qualität und Quantität der zugrundeliegenden Datenbank (keine vollständige Abbildung aller seltenen Erkrankungen möglich) [8]
- Geringe Vergleichbarkeit der verschiedenen Register aufgrund der unterschiedlichen Erfassung von (Meta-) Daten [9]
- Generelle Bedenken im Umgang mit Patientendaten (Bioethik, Privatsphäre des Patienten, etc.) [9]

[1] Wetterauer B, Schuster R. Seltene Krankheiten: Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und europäischen Forschungsförderung. Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz. 2008;51(5):519-28.
 [2] Frank M, Eidt-Koch D, Aumann I, Reimann A, Wagner TOF, Graf von der Schulenburg J-M. Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland: Ein Vergleich mit dem Nationalen Aktionsplan. Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz. Oktober 2014;57(10):1216-23.
 [3] Schieppati A, Henter J-I, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. The Lancet. 2008;371(9629):2039-41.
 [4] Salas-Vega S, Haimann A, Mossialos E. Big Data and Health Care: Challenges and Opportunities for Coordinated Policy Development in the EU. Health Syst Reform. 2015;1(4):285-300.
 Bildquellen: <https://www.flaticon.com/authors/geotatah>; <https://www.flaticon.com/authors/surang>; <https://www.flaticon.com/authors/becris>; <https://www.7data.be/wp-content/uploads/2017/05/BD-5Vs-300x157.png>

[5] Rath A, Olry A, Dhombres F, Brandt MM, Urbero B, Ayme S. Representation of rare diseases in health information systems: The orphanet approach to serve a wide range of end users. Hum Mutat. 2012;33(5):803-8.
 [6] Forrest CB, Bartek RJ, Rubinstein Y, Groft SC. The case for a global rare-diseases registry. The Lancet. 2011;377(9771):1057-9.
 [7] Sacco GM. e-RARE: Interactive Diagnostic Assistance for Rare Diseases through Dynamic Taxonomies. In: 2008 19th International Conference on Database and Expert Systems Applications [Internet]. Turin, Italy: IEEE; 2008 [zitiert 7. Mai 2019]. S. 407-11.
 [8] Fujiwara T, Yamamoto Y, Kim J-D, Buske O, Takagi T. PubCaseFinder: A Case-Report-Based, Phenotype-Driven Differential-Diagnosis System for Rare Diseases. Am J Hum Genet. 2018;103(3):389-99.
 [9] Rubinstein YR, Groft SC, Bartek R, Brown K, Christensen RA, Collier E, u. a. Creating a global rare disease patient registry linked to a rare diseases biorepository database: Rare Disease-HUB (RD-HUB). Contemp Clin Trials. 2010;31(5):394-404.