



Optionen zur Unterstützung von Diagnostik und Therapie Seltener Krankheiten

Dr. Holger Storf, MIG UK Frankfurt

29.03.2019, Mainz

MIRACUM Symposium 2019

Google



Ungefähr 1.720.000 Ergebnisse (0,39 Sekunden)

Mögliche Ursachen rechtsseitiger **Bauchschmerzen**. ...
Rechtsseitige **Bauchschmerzen** im Oberbauch können unter anderem auf Leberkrankungen oder Gallenwegserkrankungen hindeuten. Schmerzen, die im Oberbauch beginnen und in den rechten Unterbauch wandern, weisen meist auf eine Blinddarmentzündung hin. 13.03.2018



Bauchschmerzen rechts: Was es sein kann - T-Online

<https://www.t-online.de/gesundheit/.../id.../bauchschmerzen-rechts-was-es-sein-kann.htm...>

🔍 Informationen zu diesem Ergebnis 🗨 Feedback geben

Nutzer fragen auch

Was macht man wenn man Bauchweh hat? ▾

Welches Organ liegt rechts im Oberbauch? ▾

Wie kann ich eine Blinddarmentzündung feststellen? ▾

Wo schmerzt der Blinddarm? ▾

Feedback geben

Bauchschmerzen rechts: Was es sein kann - T-Online

<https://www.t-online.de/gesundheit/.../id.../bauchschmerzen-rechts-was-es-sein-kann.htm...>

13.03.2018 - Bauchschmerzen rechts vom Bauchnabel können viele unterschiedliche Ursachen haben, etwa eine Blinddarmentzündung (Quelle: ARCO ...)

Bauchschmerzen: Ursachen, Diagnose, Risiken und Tipps - NetDoktor

<https://www.netdoktor.de> > Symptome ▾

★★★★★ Bewertung: 4,3 - 112 Abstimmungsergebnisse

18.12.2018 - Bauchschmerzen sind meist harmlos, manchmal stecken aber ernste ...

Bauchschmerzen links oder rechts, manchmal in Kombination mit ... Bauchschmerzen können sowohl harmlose als auch ernste Ursachen haben.

Bauchschmerzen - Was kann es sein? | Apotheken Umschau

<https://www.apotheken-umschau.de/bauchschmerzen-...>

PATIENT IN DEUTSCHLAND

Gehört die Zukunft Dr. Google?

Patienten telefonieren, mailen, recherchieren mit dem Smartphone. Ihre Ärzte schreiben Lebenswichtiges auf Karteikarten und lassen Röntgenbilder in Kellern verstauben – von einem Gesundheitswesen, das die Patienten zwingt, zu Kunden zu werden.



Informierter Patient dank Dr. Google?

8 Homo Digivitalis – Gesundheit + digitale Medienkompetenz = Digitale Gesundheitskompetenz

1

Gesundheit + digitale Medienkompetenz = Digitale Gesundheitskompetenz

Ärzteschaft

Dr. Google kann Ärzte nicht ersetzen

Mittwoch, 28. November 2018

IT Mobiles Entertainment Wissen Netzpolitik Wirtschaft

TOPTHEMEN: ARTIKEL 13 ELEKTROAUTO DSGVO WINDOWS 10 ANDROID KI

heise online > News > 11/2018 > Helfer oder Angstmacher? – "Dr. Google" macht Ärzten Konkurrenz

28.11.2018 09:45 Uhr

Helfer oder Angstmacher? – "Dr. Google" macht Ärzten Konkurrenz

Mit der Neigung von Patienten, Symptome im Internet zu recherchieren, beschäftigt sich der Digitalgipfel Gesundheit. Der persönliche Kontakt sei unersetzlich.

mdr MITTELDEUTSCHER RUNDFUNK

NACHRICHTEN SPORT SACHSEN SACHSEN-ANHALT TH

mdr WISSEN

DIE GROSSEN FRAGEN UNSERER ZEIT

STARTSEITE DOKUS ANTWORTEN VIDEOS PODCAST KONTAKT

MDR.DE > Wissen

NDR.de Nachrichten Sport

Das Beste am Norden Niedersachsen Sa

Stand: 28.11.2018 19:30 Uhr - Lesezeit: ca. 3 Min.

Wenn "Dr. Google" Patienten zu Hypochondern macht



Google weiß guten Rat, oder?

öffentlicht am 26.01.2018 | Lesedauer: 3 Minuten

ristin Kruthaup



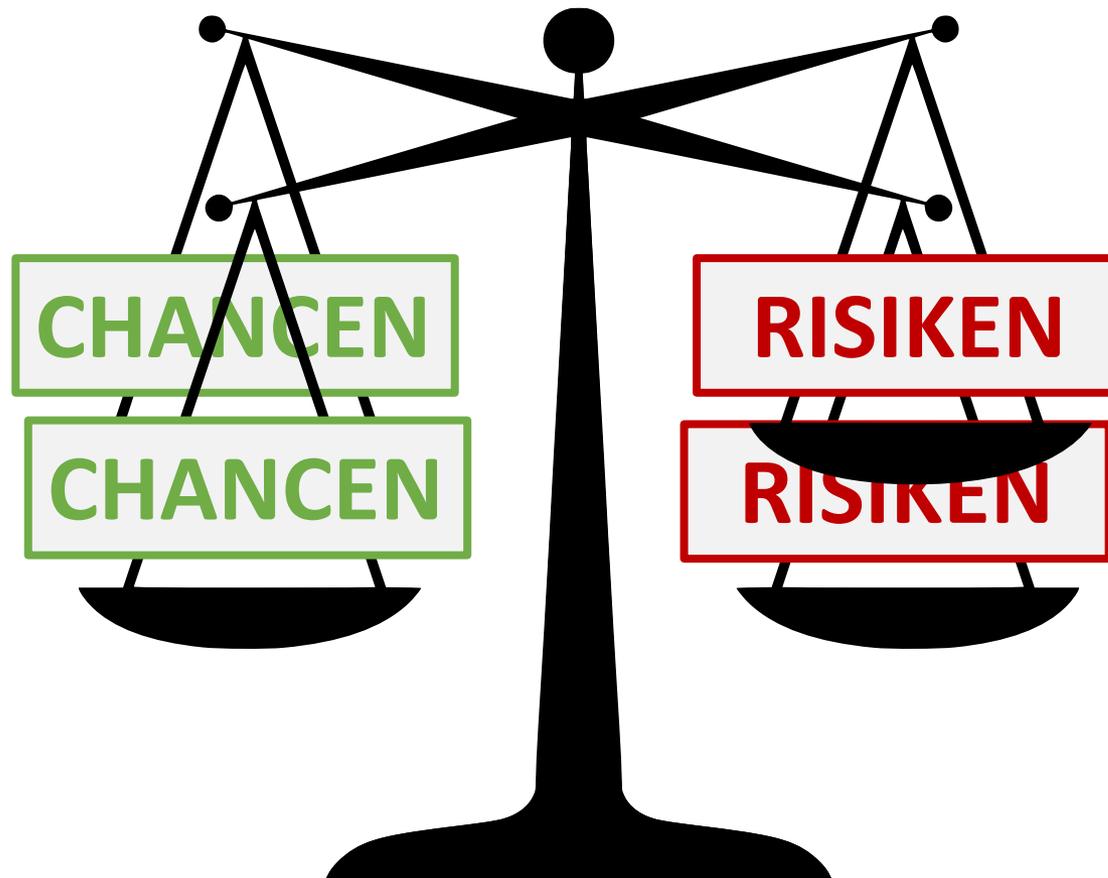
GUT INFORMIERT ODER UNNÖTIG VERÄNGSTIGT?

WAS "DR. GOOGLE" MIT UNS MACHT

Wer krank ist, geht zum Arzt? Das war einmal. Längst sind Ärzte nicht mehr mitbestimmen, wie seine Behandlung aussieht. Also wird erst einmal das Internet für zuverlässig sind die Informationen, die wir da finden und was macht die...

Ein Ziehen im Hals, plötzliche Bauchschmerzen, Atemnot ... Symptom zu konsultieren, befragen viele Deutsche erst einmal das Internet. Ein Drittel der Befragten informiert sich mindestens einmal im Monat über Gesundheit. Die meisten nutzen Wikipedia und andere Online-Lexika, mit einigem Abstand folgen Gesundheitsportale wie [NetDoktor](#), [Onmeda](#) oder [gesundheit.de](#). Deutlich

Was überwiegt?



Dr. Google in der Wissenschaft,...



Homo Digivitalis

TK-Studie zur Digitalen
Gesundheitskompetenz 2018



„Homo Digivitalis“, TK-Studie zur Digitalen
Gesundheitskompetenz 2018;
www.tk.de/resource/.../studienband-tk-studie-homo-digivitalis-2018-data.pdf



GESUNDHEITSKOMPETENZ der Bevölkerung in Deutschland

Ergebnisbericht

Autorenteam
Doris Schaeffer, Dominique Vogt, Eva-Maria Berens, Klaus Hurrelmann
Universität Bielefeld, Fakultät für Gesundheitswissenschaften
Bielefeld, Dezember 2016

Gesundheitskompetenz
HEALTH LITERACY in Deutschland

www.uni-bielefeld.de/gesundhw/ag6/downloads/Ergebnisbericht_HLS-GER.pdf



Gefördert durch das
Bundesministerium
der Justiz und
für Verbraucherschutz

J Med Internet Res. 2014 Apr 2;16(4):e100. doi: 10.2196/jmir.2642.

The impact of search engine selection and sorting criteria on vaccination beliefs and attitudes: two experiments manipulating Google output.

Allam A¹, Schulz PJ, Nakamoto K.

Author information

Abstract

BACKGROUND: During the past 2 decades, the Internet has evolved to become a necessity in our daily lives. The selection and sorting algorithms of search engines exert tremendous influence over the global spread of information and other communication processes.

OBJECTIVE: This study is concerned with demonstrating the influence of selection and sorting/ranking criteria operating in search engines on users' knowledge, beliefs, and attitudes of websites about vaccination. In particular, it is to compare the effects of search engines that deliver websites emphasizing on the pro side of vaccination with those focusing on the con side and with normal Google as a control group.

METHOD: We conducted 2 online experiments using manipulated search engines. A pilot study was to verify the existence of dangerous health literacy in connection with searching and using health information on the Internet by exploring the effect of 2

Arthroscopy. 2016 Oct;32(10):2090-2091. doi: 10.1016/j.arthro.2016.06.039.

Editorial Commentary: Google It!-Reliability of Medical Information Found on the Internet.

Wetzler MJ.

Abstract

Patients use Google or other search engines to obtain information on various medical problems. This information is not always reliable, and physicians should direct patients to Web sites that are validated and reliable.

Copyright © 2016 Arthroscopy Association of North America. Published by Elsevier Inc. All rights reserved.

Comment on

Assessment of Quality and Content of Online Information About Hip Arthroscopy. [Arthroscopy. 2016]

PMID: 27697186 DOI: 10.1016/j.arthro.2016.06.039

Published Online 2016 Sep 7. doi: 10.2196/jmir.2642.

Patient and Consumer Safety Risks When Using Conversational Assistants for Medical Information: An Observational Study of Siri, Alexa, and Google Assistant

Monitoring Editor: Gunther Eysenbach

Reviewed by Amaryllis Mavragani, Zhou Zhang, and Wei Tian

[Timothy W Bickmore](#), PhD,¹ [Ha Trinh](#), PhD,¹ [Stefan Olafsson](#), MA,¹ [Teresa K O'Leary](#), BA,¹ [Reza Asadi](#), PhD,¹ [Nathaniel M Rickles](#), PharmD, PhD, BCPP,² and [Ricardo Cruz](#), MD, MPH³

¹ College of Computer and Information Science, Northeastern University, Boston, MA, United States

² School of Pharmacy, University of Connecticut, Storrs, CT, United States

³ General Internal Medicine, Boston Medical Center, Boston, MA, United States

Timothy W Bickmore, College of Computer and Information Science, Northeastern University, 910-177, 360 Huntington Avenue, Boston, MA, 02115, United States, Phone: 1 6173735477, Email:

bickmore@ccs.neu.edu.

▶ Author information ▶ Article notes ▶ Copyright and License information [Disclaimer](#)



Internetnutzung bei Medizinern?

Tägliche Internetnutzung aus
berufl. Gründen bei Ärzten:

- 2016: 48,2%
- 2014: 39,5 %

Recherche von:

1. Krankheitsbildern und neuen wissenschaftl. Erkenntnissen
2. Arzneimitteln
3. CME-Fortbildungen

Seltene Erkrankungen /
Patienten ohne Diagnose

Spezialisierte Werkzeuge
zur Recherche /
Diagnoseunterstützung

[Quelle: Umfrage „Mediennutzung und Informationsverhalten“, PM-Report 2017
n=1.087: Allgemeinmediziner, Praktiker und Internisten]

[Bild: <https://www.swr.de/odyso/zeitreise-computer-in-der-medizin/-/id=1046894/did=22307724/nid=1046894/dstmkh/index.html>]

Selten heißt:

weniger als **5** von **10.000**

sind von einer bestimmten Erkrankung betroffen.

8.000 

Erkrankungen in Deutschland gelten als selten.
Jahr für Jahr kommen neue Krankheiten hinzu.

5 Jahre
vergehen im Schnitt bis zu richtigen Diagnose.

80% sind genetisch bedingt.



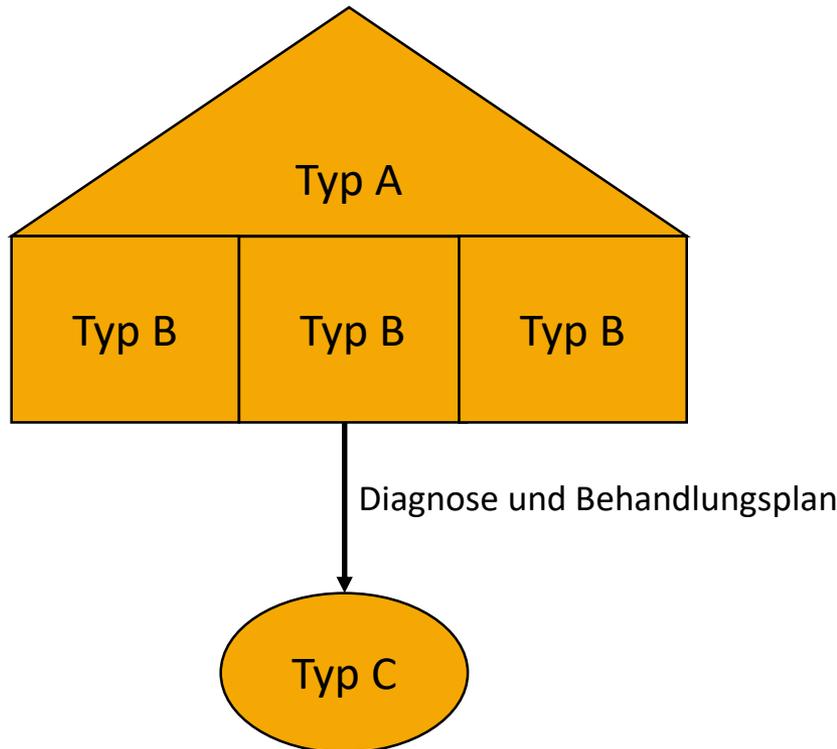
Lebenserwartung bei Mukoviszidose

40 Jahre  **6** Monate
heute 1938 

„Zentren für Seltene Erkrankungen“ (ZSE)

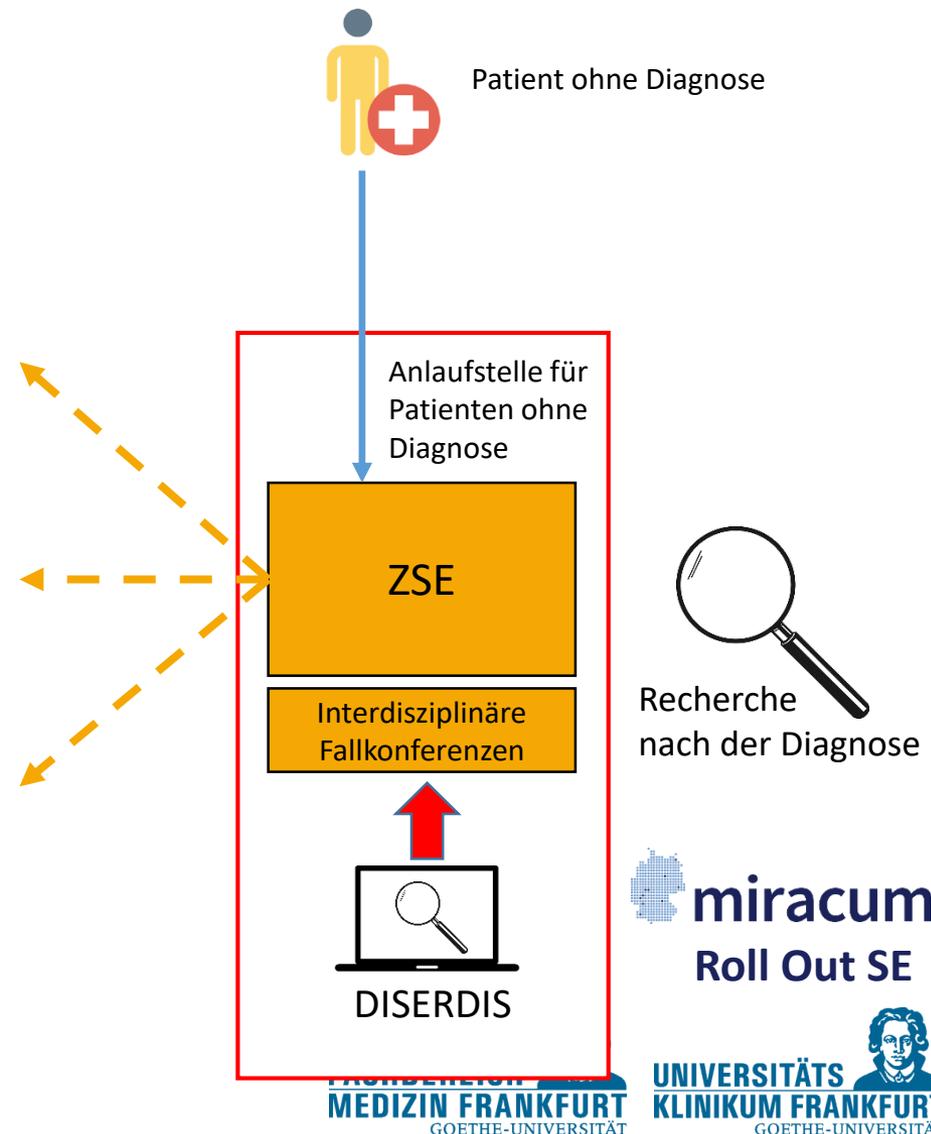
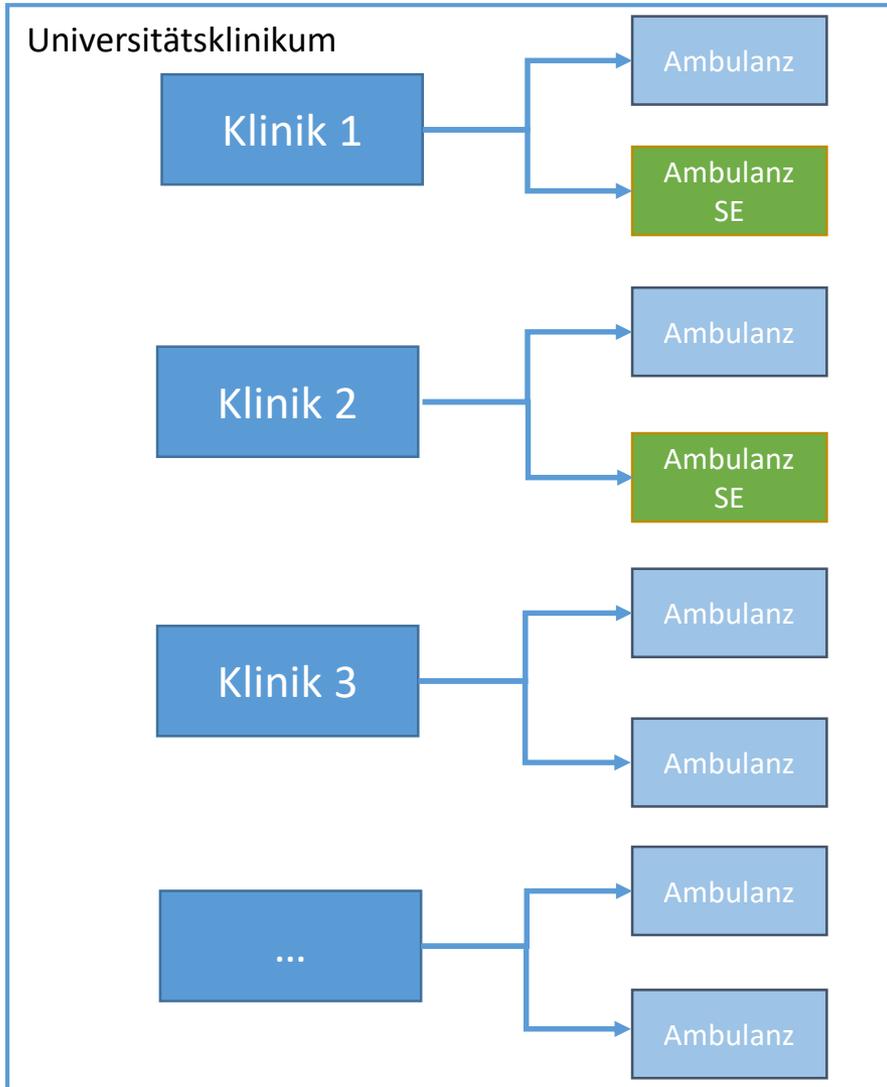


Etablierung von ZSE im Rahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (2013)

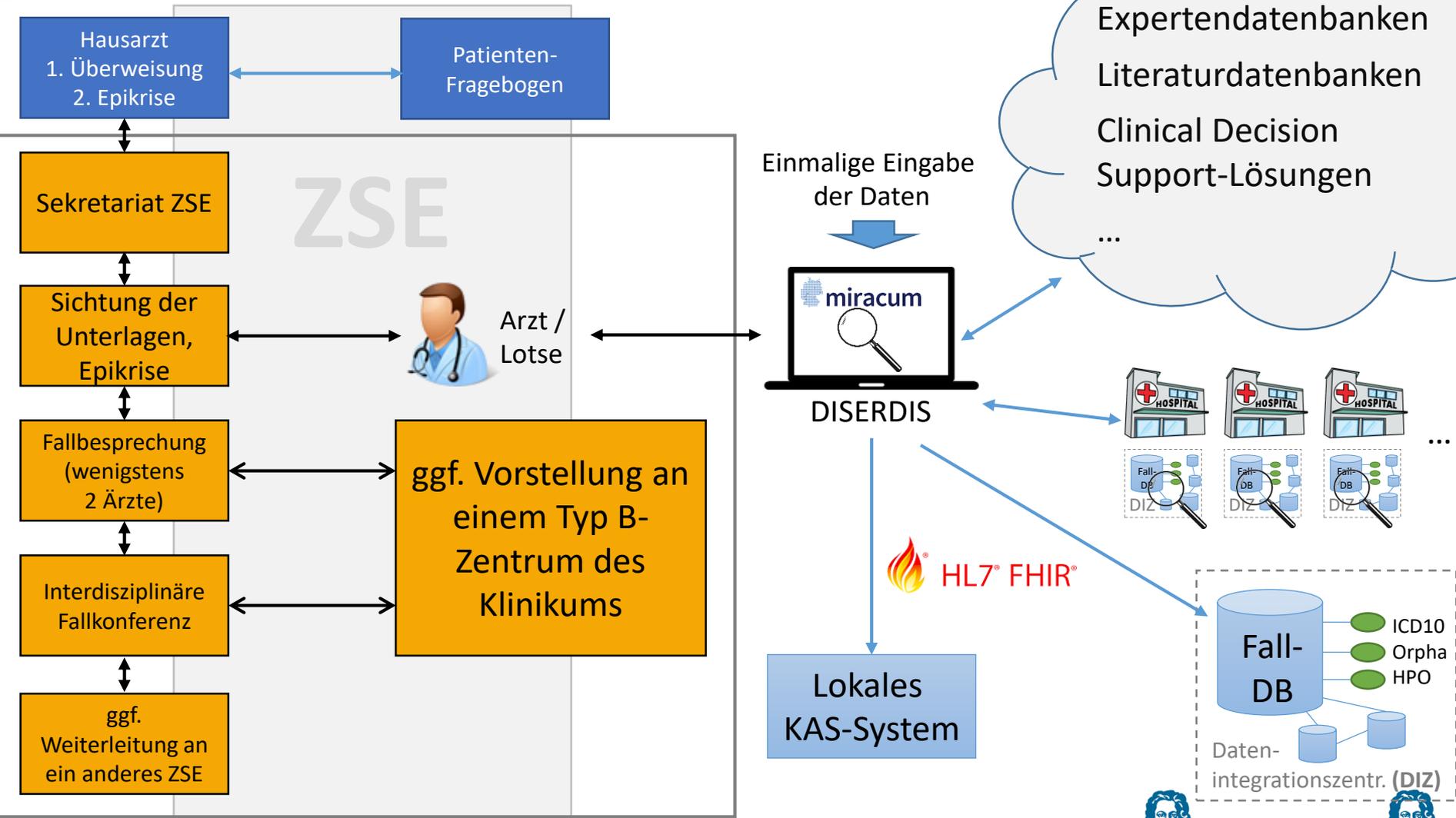


[Quelle: www.se-atlas.de]

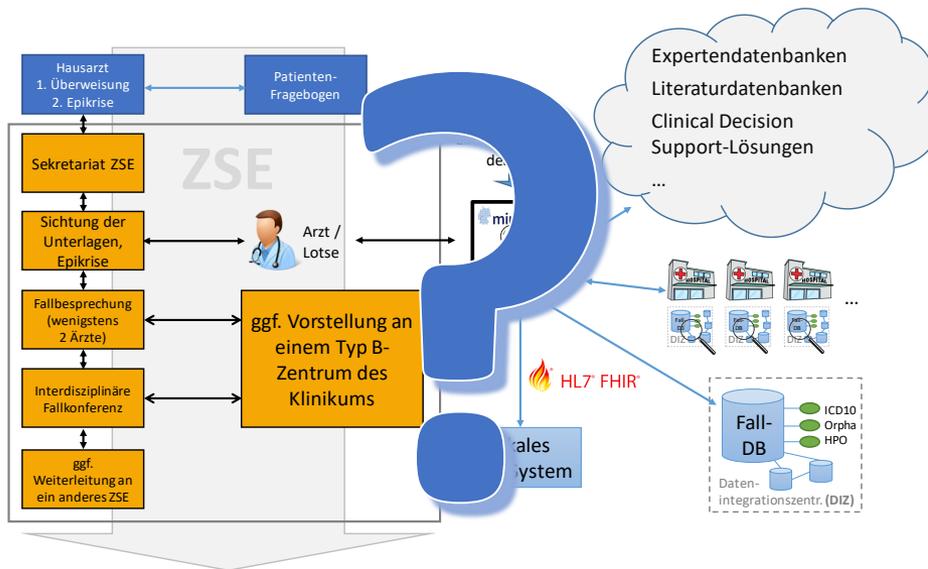
Roll Out SE – Patienten ohne Diagnose



DISERDIS – Idee: Diagnoseunterstützung



Fragen über Fragen...



- Wie gehen die Experten vor?
- Welche Daten erheben sie?
- Welche Tools nutzen sie?

Stakeholderanalyse:

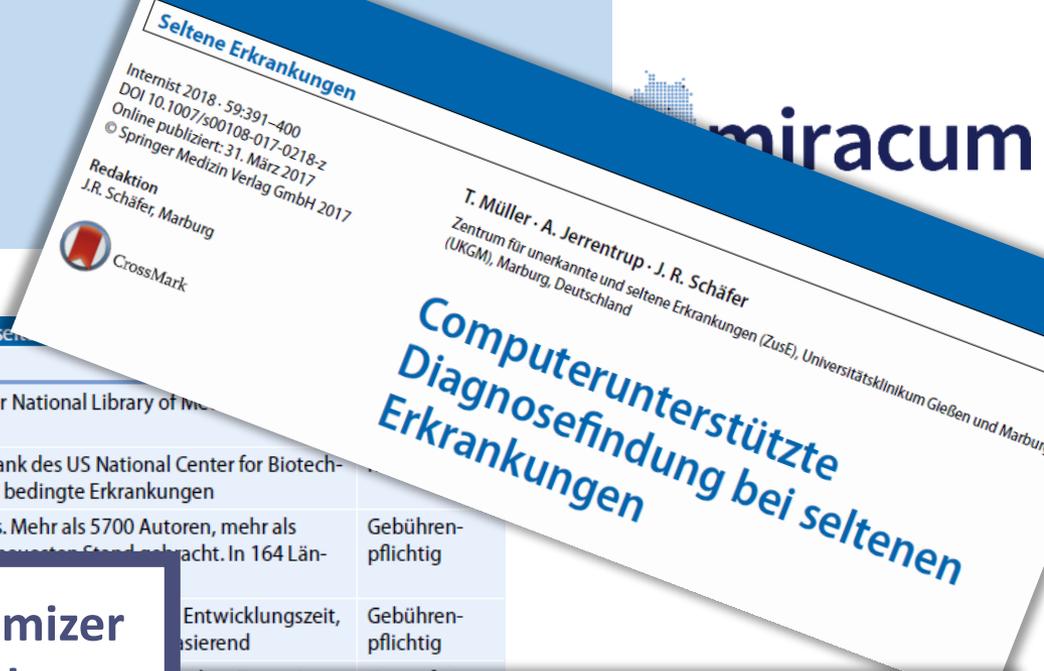
- Experteninterviews
- Fragebogen
- Web-/Literaturrecherche
- ➔ Expertenworkshop

Welche Daten erheben / bekommen die Experten?

- Bei ZSE:
 - Verschiedenste Fragebögen im Einsatz:
 - Komplex / viel Freitext
 - „Aktenweise“ unstrukt. Informationen
- Datensätze von Registern für Patienten ohne Diagnose
- Minimaldatensätze für Register

GROUP	ELEMENT N°	ELEMENT NAME	ELEMENT DESCRIPTION	CODING	COMMENT
1. Pseudonym	1.1.	Pseudonym	Patient's pseudonym	• String	The JRC is working on providing a pseudonymisation tool to the registries
	2.1.	Date of birth	Patient's date of birth	• Date (dd/mm/yyyy)	
2. Personal information	2.2.	Sex	Patient's sex at birth	• Female • Male • Undetermined • Foetus (Unknown)	
	3.1.	Patient's status	Patient alive or dead	• Alive • Dead • Lost in follow-up • Opted-out	If dead then answer question 3.2
3. Patient Status	3.2.	Date of death	Patient's date of death	• Date (dd/mm/yyyy)	
	4.1.	First contact with specialised centre	Date of first contact with specialised centre	• Date (dd/mm/yyyy)	
Care pathway					

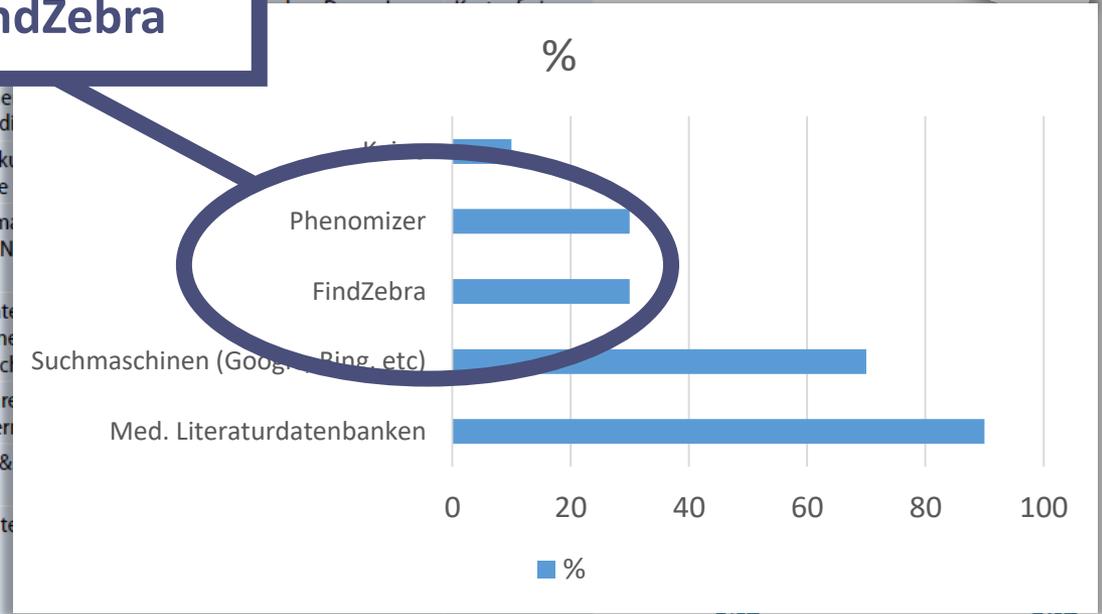
Welche Tools nutzen die Experten?



Tab. 1 Auswahl hilfreicher Datenbanken und Internetseiten zur Diagnoseunterstützung bei seltenen Erkrankungen

Name	URL	Inhalt
MEDLINE	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed	Weltbekannte de facto Standarddatenbank der National Library of Medicine. Enthält mehr als 24 Mio. Zeitschriftenbeiträge
OMIM	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim	Online Mendelian Inheritance in Man, Datenbank des US National Center for Biotechnology Information. Informiert über genetisch bedingte Erkrankungen
UpToDate	http://www.uptodate.com	Volltextdatenbank des Wolters-Kluwer-Verlags. Mehr als 5700 Autoren, mehr als 10.000 medizinische Themen, täglich auf den neuesten Stand gebracht. In 164 Ländern und nahezu allen Fachgebieten verfügbar
Isabel Health-care	http://www.isabelhealthcare.com	Englischsprachiges Suchsystem für seltene Erkrankungen. Enthält etwa 100.000 Entwürfe
Orphanet	http://www.orpha.net	Europäische Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen. Umfasst mehr als 1000 seltene Krankheiten und 10000 Gene. Umfasst auch Informationen zur Diagnoseunterstützung
Phenomizer	http://compbio.charite.de/phenomizer/	Diagnoseunterstützung auf Basis einer Vernetzung von Symptomen. Inkludiert Informationen über seltene Krankheiten
FindZebra	http://findzebra.compute.dtu.dk	FindZebra ist eine auf seltene Erkrankungen spezialisierte Suchmaschine. Die Suchergebnisse werden durch spezialisierte Ressourcen angereichert
GARD	http://rarediseases.info.nih.gov/gard	Das Genetic and Rare Diseases Information System (GARD) ist ein Projekt der National Organization for Rare Disorders (NORD) und des National Institutes of Health (NIH)
GHR	http://ghr.nlm.nih.gov	Genetics Home Reference ist eine Datenbank für seltene Krankheiten. Enthält Informationen über mehr als 900 genetische Krankheiten und mehr als 1200 Gene und Chromosomen
NORD	https://www.rarediseases.org	Von der National Organization for Rare Disorders (NORD) betrieben. Enthält Informationen über seltene Krankheiten, Zentren und Fördermöglichkeiten
RD-HuB	https://ncats.nih.gov/grdr/rdhub	Rare Diseases Human Biospecimens & Biorepositories (RD-HuB) ist eine zentrale Datenbank für seltene Krankheiten
Medizinische und molekulargenetische Datenbanken	http://www.meddb.info/	Metadatenbank zu mehr als 1000 unterschiedlichen Datenbanken
POSSUM	http://www.possuim.net.au/	Pictures Of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations, Bilddatenbank zu Malformationen und Syndromen

- Phenomizer
- FindZebra



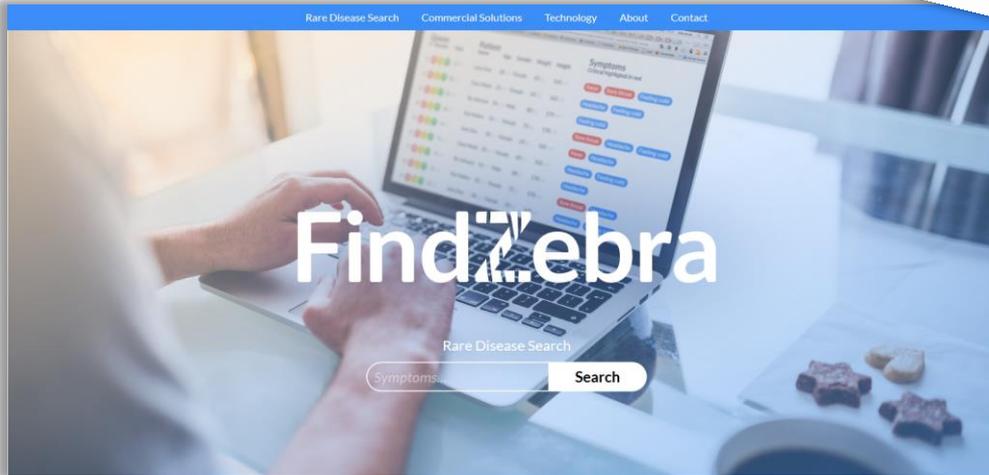
Published with license by Taylor & Francis Group, LLC

Rare disease diagnosis: A review of web search, social media and large-scale data-mining approaches

Dan Svenstrup¹, Henrik L Jørgensen², and Ole Winther^{1,*}

¹DTU Compute; Technical University, Lyngby, Denmark; ²Department of Clinical Biochemistry; Bispebjerg Hospital; Copenhagen, Denmark

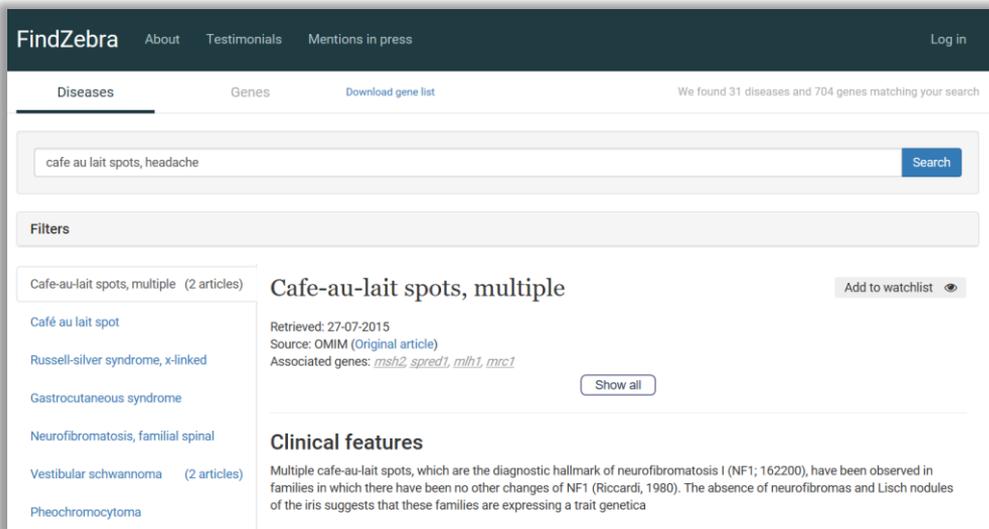
Keywords: clinical diagnosis decision support systems, data mining, information retrieval, machine learning, rare diseases, search engines



Google: 130 Billionen ($130 \cdot 10^{12}$) Artikel
 FindZebra: 33.400 Artikel zu ca. 7000 SE

Indexiert werden öffentlich zugängliche Datenbanken, z. B.:

- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)
- Orphanet
- Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)
- Wikipedia



Phenomizer

The Human Phenotype Ontology project: linking molecular biology and disease through phenotype data

Sebastian Köhler^{1,2,*}, Sandra C. Doelken¹, Christopher J. Mungall³, Sebastian Bauer¹, Melissa Haendel^{3,3}, Damian Smedley⁴, Suzanna E. Lewis³ and Peter N. Robinson^{1,2,3,4,*}

Nucleic Acids Research, 2014, Vol. 42, Database issue

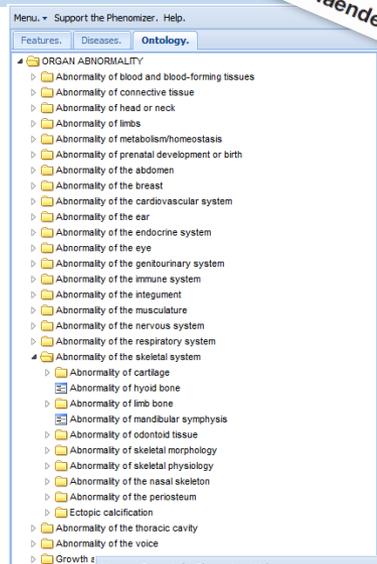
Published online 11 November 2014

miracum

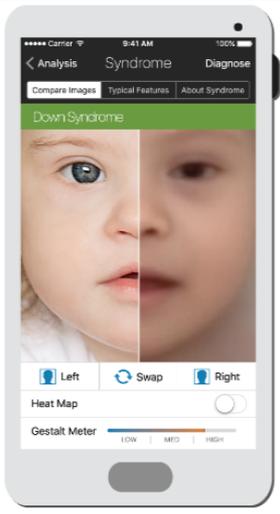
Herausforderung der Diagnose bei (mono-)genetischen Erkrankungen:

- Pleiotropie: mögliche Manifestation eines Defekts in verschiedenen Organen
- variable Expressivität: Unterschiedliche ausgeprägte phänotypische Merkmale eines definierten Defekts

➔ ,Human Phenotype Ontology' (HPO)
 >10.000 medizinische Termini mit
 >13.000 Beziehungen
 >7000 Erkrankungen mit
 >100.000 Begriffen
 (Ø 15 Begriffe / Erkrankung)



p-value	Disease name	Genes
0.2666	OMIM:14... #142900 HOLT-ORAM SYNDROME; HOS; HOST1; HEART-HAND SYNDROME; ATRIDIGITAL DYSPLASIA	TBX5 (6910)
0.2666	OMIM:10... DIAMOND-BLACKFAN ANEMIA	TSR2 (90121...)
0.2666	OMIM:61... #612561 DIAMOND-BLACKFAN ANEMIA 6; DBA6; AASE-SMITH SYNDROME II; AASE SYNDROME	TSR2 (90121...)
0.2666	OMIM:61... #615550 DIAMOND-BLACKFAN ANEMIA 12; DBA12	TSR2 (90121...)
0.2666	OMIM:18... #183600 SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 1; SHFM1; SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 1 WITH OR...	BTRC (8945)...
0.2666	OMIM:18... #183600 SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 1; SHFM1; SPLIT-HAND/FOOT MALFORMATION 1 WITH OR...	ECE1 (1889)

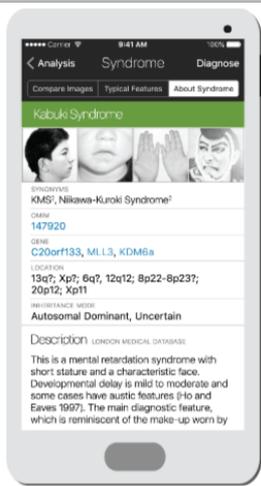


Detect Phenotypes & Reveal Relevant Facial and Non-facial Features

- Detection of phenotypes from facial photos
- Automatic calculation of anthropometric growth charts
- Suggestion of likely phenotypic traits to assist in feature annotation

An objective computer-aided dimension to the art of dysmorphology

Dr. Michael Hayden, Clinical Genetics



Access Best-in-class Resources

- Fully integrated London Medical Databases
- Unique visualization tools for phenotype analysis
- Comprehensive real-world phenotype-genotype data

London Medical Databases (LMD), Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), Orphanet, GeneReviews, Genetic Testing Registry (GTR), POSSUM, Gene Tests

It saves me significant time when I'm evaluating patients in my clinic.

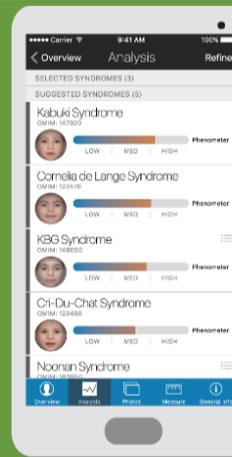
Dr. David A. Chitayat, Mount Sinai Hospital, Toronto

Review Relevant Syndrome Matches

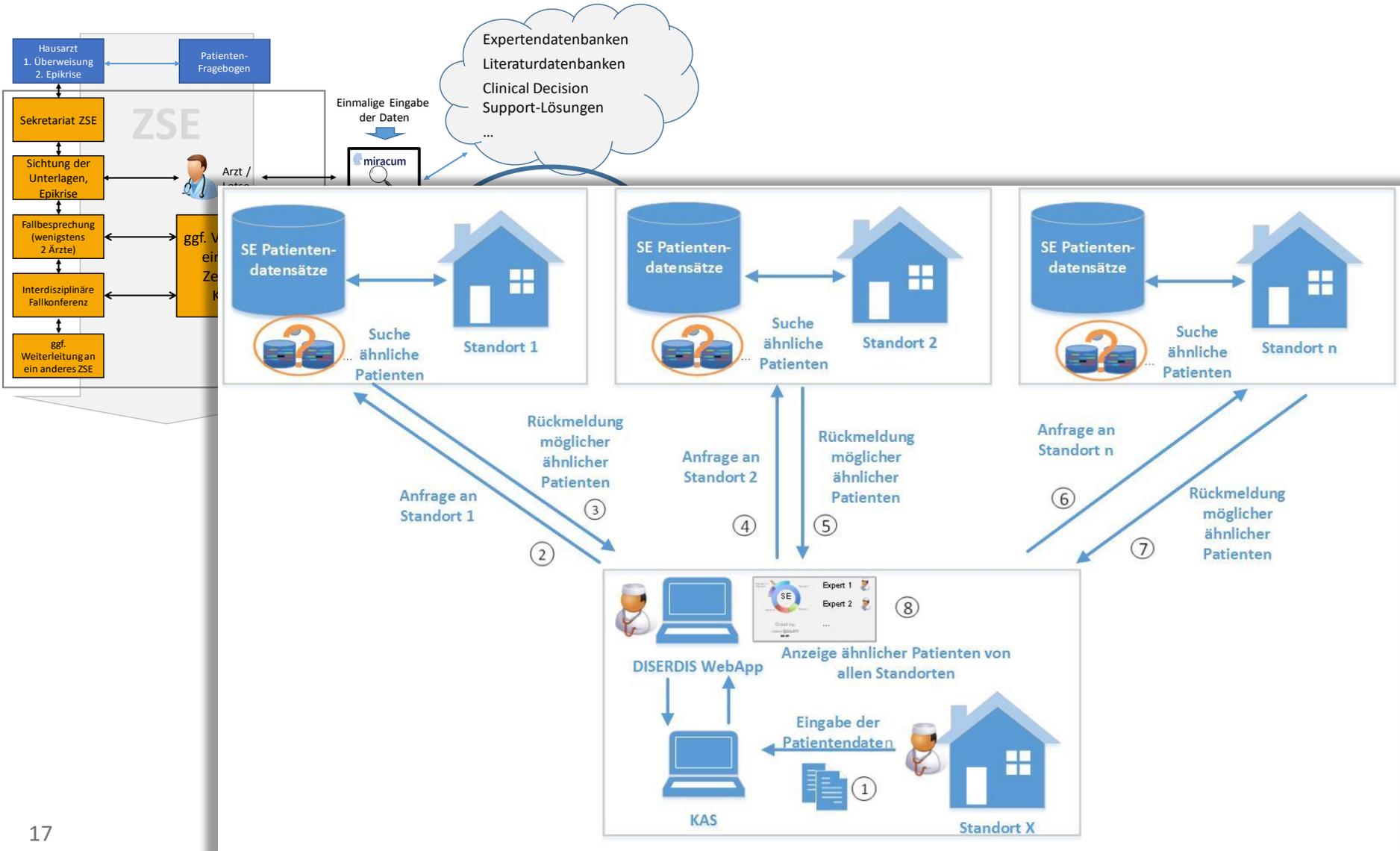
- Matching of phenotypes to genetic disorders based on gestalt
- Refine relevance of genetic disorders based on deep phenotyping
- Supports over 7,500 genetic disorders

FDNA has been "right on the money"... with relevant, accurate and insightful information for differential diagnoses.

Dr. Cynthia J.R. Curry, UCSF, Stanford



Fallvergleiche



Acknowledgements



Vielen Dank

Kontakt:

Universitätsklinikum Frankfurt
Medical Informatics Group (MIG)



Dr. Holger Storf

Tel: 069 6301 84438

E-Mail: holger.storf@kgu.de



Jannik Schaaf

Tel: 069 6301 80360

E-Mail: jannik.schaaf@kgu.de



MITGLIED DER



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

FKZ 01ZZ1801C

