

OPG Spezial

Operation Gesundheitswesen • »Wir erklären **Gesundheitspolitik**«

21. Jahrgang – Gesundheitspolitische Nachrichten und Analysen der
Presseagentur Gesundheit • ISSN 1860-8434

Sonderausgabe, Februar 2023

Quantensprung

Wie Digitalisierung Seltenen hilft



© iStock.com, matejmo. Bearbeitung: pag, Anna Fiolka

INHALT

Quantensprung – Wie Digitalisierung Seltenen hilft

Editorial Seite 7

I. EINFÜHRUNG

Digitalisierung beflügelt Versorgung und Forschung Seite 8
SE zeigen wie das System von digitaler Vernetzung profitieren könnte

II. DIGITALISIERUNG AUS DER PATIENTENPERSPEKTIVE

Schneller zur richtigen Diagnose kommen Seite 12

Dr. Christine Mundlos von der ACHSE gibt Seltenen eine Stimme

Die forschende Patientin Seite 17

Nadine Großmann promoviert über ihren seltenen Gendefekt

ePA: Opt-out statt Opt in Seite 20

Freigabe der Forschungsdaten erst ab Juli 2024

III. DIGITALISIERUNG AUS DER VERSORGERPERSPEKTIVE

Mit Ambulanzpartner den ganzen Patienten im Blick Seite 22

Internetplattform kann nicht nur datenbasiertes Fallmanagement

Patientengerecht digital versorgen Seite 24

Prof. Christoph Münch über Netzwerkversorgung bei ALS

Digitale Hilfe bei seltenen dermatologischen Krankheiten Seite 30

Autor Dr. Sebastian Sitaru sieht viel Potenzial für digitale Tools

Künstliche Intelligenz liest Diagnose am Gesicht ab Seite 33

Der „GestaltMatcher“ liest Seltene Erkrankungen aus den Gesichtszügen

KI holt das Gesundheitssystem aufs Sofa Seite 36

Prof. Martin Hirsch: Mensch-Maschine-Interaktion braucht Vertrauen

Herr K. fährt mit dem Taxi zur Diagnose Seite 41

IV. DIGITALE FORSCHUNGSINITIATIVEN FÜR SELTENE

Noch unendlich viel zu tun	Seite 42
Dr. Josef Schepers und Claudia Finis treiben Forschungsprojekte voran	
„Ohne IT wären wir auf verlorenem Posten“	Seite 49
Für Prof. Jürgen F. Schäfer sind Seltene Krankheiten Innovationstreiber	
Künstliche Intelligenz spart Zeit und Kosten	Seite 54
KI birgt Einsparpotenzial bei der Diagnosestellung von SE	
„Wir benötigen jetzt die rechtlichen Rahmen“	Seite 57
Prof. Sylvia Thun zu Datenstandards bei seltenen Erkrankungen	
Standards für die Genomdiagnostik etablieren	Seite 59
Prof. Markus M. Nöthen zum Modellvorhaben Genomdiagnostik	
Digitaler Evidenzbeschleuniger	Seite 62
Arzneimittelentwicklung für Seltene braucht hochwertige Daten	
Informationen für Betroffene und Behandelnde	Seite 63
Wo wertvolles qualitätsgeprüftes Wissen im Internet zu finden ist	
CME-punkten für Seltene - digital fortbilden	Seite 65
Abkürzungsverzeichnis	Seite 68
Impressum	Seite 69



© iStock.com, gremlin

Editorial

Digital trifft Seltene

Nirgendwo wird die große Bedeutung der Digitalisierung in der Medizin so deutlich wie bei Seltene Erkrankungen. Das beginnt bei der Entschlüsselung des Rätsels Diagnose.

Digitale Helfer können Patienten, die keine zufriedenstellenden Antworten auf ihre Symptome erhalten, den entscheidenden Hinweis geben. Die oft jahrelange Odysseen durch das Gesundheitssystem bleiben dann erspart, Kosten ebenso.

Die Digitalisierung leistet darüber hinaus Unterstützung, wenn Ärztinnen und Ärzte bei einem Patienten Neuland betreten. Ähnliche „Fälle“ lassen sich schnell finden und Erfahrungen über Therapie und Entwicklungen austauschen. Aber nur, wenn die Seltene Erkrankungen sichtbar gemacht werden. Die Vorarbeiten dazu sind in vollem Gange.

Das wird der Eintritt in ein echtes lernendes System: „machine learning“. Welches Potenzial die Digitalisierung in der Medizin besitzt, um neues Wissen aus Gesundheits- und Krankendaten erschließen zu können, will diese Publikation aufzeigen. Warum Seltene auch einen Innovationsschub für andere Krankheiten bedeuten, lesen Sie in dieser Ausgabe, die von vielen Beispielen und Fortschritten erzählt.



Ich wünsche Ihnen viel Freude beim Lesen und neue Erkenntnisse.

**Lisa Braun und das Redaktionsteam
der Presseagentur Gesundheit**

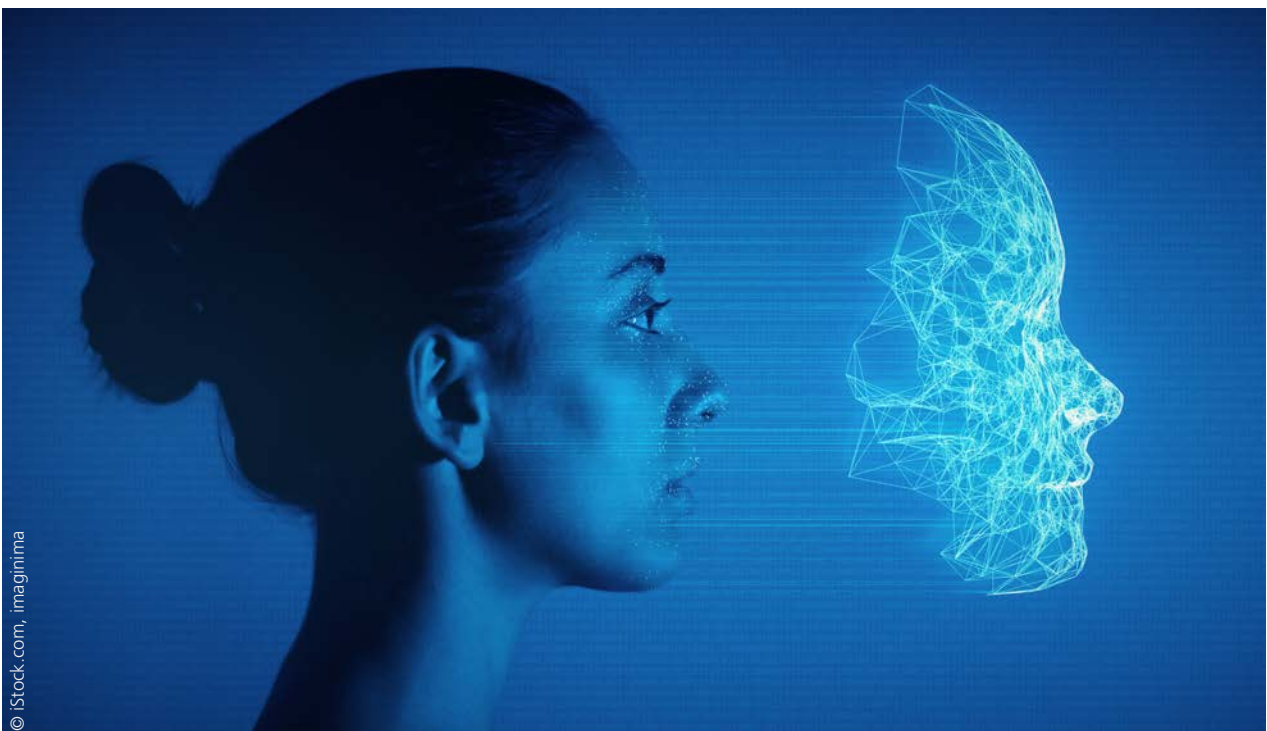
I. Einleitung

Digitalisierung beflügelt Versorgung und Forschung

Seltene Erkrankungen zeigen wie das System von digitaler Vernetzung profitieren könnte

Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE) haben es im Gesundheitssystem schwer: Nur wenige Spezialisten kennen sich mit ihrer Erkrankung aus, die Forschung hat einen riesigen Nachholbedarf. Es mangelt vor allem an Daten. In den vergangenen Jahren hat sich einiges getan. Geknüpft ist das Datennetz jedoch noch lange nicht.

Auf ihrem Lebensweg müssen Menschen mit Seltenen Erkrankungen häufig nicht nur persönliche, sondern auch institutionelle Grenzen überwinden: die zwischen ambulantem und stationärem Sektor, zwischen verschiedenen Krankenhausabteilungen, mehreren Zentren und zwischen



Bundesländern. Auf dieser Odyssee gehen oft wichtige Aspekte ihrer Krankengeschichte verloren. Ärztinnen und Ärzte können sich häufig keinen Reim auf ihre Symptome machen. Spezialisten, die sich mit ihrer Erkrankung auskennen, sind rar. Um Diagnose- und Therapieentscheidungen fällen zu können, müssen verschiedene medizinische Fachrichtungen zusammenarbeiten. Oft vergehen viele Jahre, bevor diese Patienten ihre Diagnose und eine darauf abgestimmte Behandlung erhalten – nach Angaben von EURORDIS, der Europäischen Organisation für Seltene Erkrankungen, verstreichen im Schnitt sieben Jahre.

Digitalisierung bringt Durchbruch für Seltene

Die Digitalisierung birgt für diese Menschen große Chancen. An den Seltene Erkrankungen wird mehr als deutlich, was digitale Lösungen im Gesundheitssystem bewirken können. Sie vernetzen Versorgungs- und Forschungseinrichtungen, tragen zur Mehrung und Verbreitung von Wissen bei. Gerade im Hinblick auf die „Seltene“ ist Vernetzung unabdingbar – denn die regional oder national vorhandenen Patientenzahlen reichen oft nicht für aussagekräftige wissenschaftliche Untersuchungen aus. Klinische Studien, die Entwicklung von Medikamenten – das alles

Von einer „**Seltenen Erkrankung**“ ist die Rede, wenn sie höchstens einen von 2.000 Menschen betrifft. Zurzeit sind etwa 8.000 bekannt, regelmäßig werden neue entdeckt. Meist handelt es sich um genetische Erkrankungen, aber es gibt auch seltene Infektionskrankheiten, Autoimmunstörungen oder seltene Krebsformen. In Deutschland sind geschätzt vier Millionen Menschen betroffen.



geht nicht ohne Daten, und dank der Digitalisierung kann weltweit nach ihnen gefahndet werden. 2021 forderten die Vereinten Nationen ihre Mitgliedstaaten auf, alles dafür zu tun, um Daten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bereitzustellen und zu teilen. In Deutschland macht sich seit 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) dafür stark, die gesundheitliche Situation der Betroffenen zu verbessern. Das NAMSE ist eine gemeinsame Initiative des Bundesgesundheitsministeriums, des Bundesforschungsministeriums und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), die mit 25 weiteren Bündnispartnern wichtige Entwicklungen angestoßen haben (*siehe Zeitstrahl*).

Im Jahr 2020 legte das NAMSE ein Positionspapier vor, in dem es die Bedarfe an Digitalisierung für den Bereich SE benennt. Das A und O: Interoperabilität – also Informationssysteme in Praxen und Kliniken, die kompatibel sind und miteinander kommunizieren können. Damit der Daten- und Wissensaustausch zwischen den verschiedenen Einrichtungen der Gesundheitsversorgung funktioniert und klinische Befunde digital ausgewertet werden können, bedarf es eines einheitlichen Datenstandards, aus dem die Diagnose eindeutig hervorgeht. In Deutschland werden Diagnosen bislang über den ICD-10 verschlüsselt, eine internationale Klassifikation der Krankheiten. Dieser bildet SE jedoch nur lückenhaft ab. In deutschen Krankenhäusern gilt ab dem 1. April 2023 die Alpha-ID-SE Pflicht. Sie verbindet den ICD-10-Code über eine Alpha-ID mit einer Orpha-Kennnummer. Damit können Seltene fortan einheitlich kodiert werden.

Daten für die Forschung

Weil die Forschung an Seltenen Erkrankungen so dringend auf Daten aus der medizinischen Versorgung angewiesen sind, sollen Patienten in nicht allzu ferner Zukunft die Daten auf ihrer elektronischen Patientenakte (ePA) an ein Forschungsdatenzentrum spenden können. Über eine Einwilligungserklärung ist dies bereits heute möglich. Die Bereitschaft der Patienten für die Forschung Daten zur Verfügung zu stellen,

Meilensteine für digitalen Fortschritt bei Seltenen

2013

Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit SE wird veröffentlicht – mit 52 Vorschlägen, wie Betroffene, Angehörige und medizinisches Personal besser informiert, medizinische Versorgungsstrukturen ausgebaut und Kompetenzen gebündelt werden könnten.

2014

Das Zentrale Informationsportal zu SE geht online, um für Patienten, ihre Familien und medizinische Fachkräfte qualitätsgesichertes Wissen zu bündeln.

2015

Das GKV-Versorgungsstärkungsgesetz gibt den Startschuss für den Innovationsfonds, über den zahlreiche Projekte gefördert wurden und werden. Der Medizinische Versorgungsatlas für SE, www.se-atlas.de, geht online.

sei groß, konstatiert das NAMSE – vorausgesetzt, sie behalten die Kontrolle darüber, wer die Daten nutzt und an wen sie weitergegeben werden. Deshalb müsse ein geschützter Datenraum geschaffen und für die Einwilligung eine praktikable Lösung gefunden werden. Bislang bedeutet sie für die Patienten einen Papierkrieg. Der Aufklärungsbogen, den sie dafür durcharbeiten müssen, umfasst zehn Seiten und mehr.

Noch ganz am Anfang

Auch telemedizinische Lösungen sind gefragt – damit Ärzte und Patienten auch über weite Entfernungen hinweg miteinander in Kontakt treten oder sich Mediziner untereinander beraten können, wenn sie es mit einem kniffligen Fall zu tun bekommen. Verheißungsvoll sind außerdem IT-Anwendungen, die auf Künstlicher Intelligenz basieren und schneller als jeder Mensch Datenbanken durchforsten und auffällige Muster erkennen können. Schon heute gibt es Algorithmen, die Symptomen wahrscheinliche Erkrankungen zuordnen oder aus Gesichtszügen eine seltene Diagnose ableiten können. Für die Zukunft ist zu erwarten, dass dies auch anhand von Labor- und Bilddaten möglich sein wird.



Telemedizinische Lösungen sind gefragt – damit Ärzte und Patienten auch über weite Entfernungen untereinander beraten können.
© iStock.com, elenabs

Daneben lassen auch die Entwicklungen der Genommedizin darauf hoffen, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen bald besser geholfen werden kann. Gerade sie können von der Analyse ihrer Genomsequenzen profitieren, da die Ursache ihrer Erkrankung oft tief in ihren Genen verborgen liegt. Auch dabei spielt die Digitalisierung eine entscheidende Rolle – anders als mit modernen bioinformatischen Methoden ließen sich die Unmengen von Daten, die bei einer Sequenzierung anfallen, kaum interpretieren. ◀

2019

Per Pflegepersonal-Stärkungsgesetz beauftragt der Gesetzgeber den G-BA, die Aufgaben der Zentren für SE zu formulieren und Qualitätsstandards festzulegen. Das (mittlerweile im BfArM aufgegangene) DIMDI veröffentlicht einen Musterdatensatz für die Alpha-ID-SE.

2020

Das NAMSE veröffentlicht ein Positionspapier zu den Bedarfen an die Digitalisierung für den Bereich SE.

2021

Zentren für SE können sich nach den Vorgaben des NAMSE und des G-BA zertifizieren lassen. Orphanet Deutschland wird an das BfArM angegliedert. Außerdem wird in der Kodier-Abteilung des BfArM eine Stelle für SE geschaffen.