

## Statement Prof. Dr. Jürgen Schäfer

**Leiter des Zentrums für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg**

*„Wenn wir in der Luftfahrt moderne Computerunterstützung für selbstverständlich halten, sollten wir in hochmodernen Krankenhäusern nicht darauf verzichten.“*

### **Riesige Fortschritte in vielen Bereichen der Medizin**

Die vergangenen Jahre sind gekennzeichnet durch einen dramatischen Fortschritt in nahezu allen Bereichen der modernen Medizin. Im Laborbereich sind wir mittlerweile in der Lage, das komplette menschliche Genom nach krankheitsauslösenden Veränderungen durch zu sequenzieren. Im Bereich der Bildgebung können wir Strukturen im Mikrometerbereich erkennen und dank moderner IT-Systeme steht allen Beschäftigten das Wissen der Welt zur Verfügung.

### **Computerunterstützung hilft bei der Diagnose seltener Krankheiten**

Gerade im Bereich von seltenen und schwer zu diagnostizierenden Erkrankungen sind spezielle Suchmaschinen eine enorme Hilfe und werden von uns tagtäglich genutzt. Um Erkrankungen diagnostizieren zu können, die weltweit nur ein paar Mal vorkommen, braucht man Computerunterstützung in der Medizin. Dabei ist nicht zwingend „künstliche Intelligenz“ oder „machine learning“ erforderlich, - bereits konventionelle IT Systeme können hier sehr hilfreich sein. Anders als bei „normalen“ Suchmaschinen, die das Internet nach häufig genannten Suchbegriffen durchforsten, sucht man mit den speziellen Anwendungen für seltene Erkrankungen nur nach „Seltenem“. Aufgrund der enormen Dynamik in der Medizinforschung sind jedoch lernende Systeme von enormem Vorteil. Ging man noch 1950

von einer Laufzeit bis zur Verdopplung des Wissens in der Medizin von 50 Jahren aus, so schätzt man heute, dass bereits im Jahre 2020 eine Wissensverdopplung alle 3 Monate stattfindet! Wenn wir diesen unglaublichen Wissenszuwachs für unsere Patienten optimal nutzen wollen, dann kommen wir am Einsatz von lernenden Systemen und künstlicher Intelligenz nicht vorbei.

### **Moderne Software-Systeme können die Diagnostik enorm verbessern**

Hat man etwa einen Patienten mit den Symptomen Xanthome (Verdickung der Sehne/Haut durch Ablagerungen), Katarakt (grauer Star) und Atherosklerose (Gefäßverkalkung) vor sich, erkennt bereits eine konventionelle Suchmaschine für seltene Erkrankungen (wie FindZebra) sofort das sehr seltene – aber gut behandelbare – Syndrom „Cerebrotendinöse Xanthomatose“. Im „wahren Leben“ dauerte die Diagnosefindung bei einem unserer Patienten mit genau dieser Erkrankung mehr als 20 Jahre – leider mit schwerwiegenden Folgen. Moderne Software und auch der zunehmende Einsatz innovativer KI-Systeme in der Medizin ermöglicht den Datenabgleich mit großen Datenbanken. Dadurch erhoffen wir uns eine deutliche Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

### **Das Gehirn sitzt vor dem Bildschirm**

Aus diesem Grund planen wir derzeit Forschungsprojekte mit „Ada Health“, um schneller zu einer Diagnose bei unseren Patienten zu kommen. Aus anderen Kooperationen mit KI-Anbietern ist uns bewusst, dass dies kein einfacher Weg ist. Ada Health hat hier jedoch bereits weitreichende Vorarbeiten geleistet. Um die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern führt kein Weg am Einsatz moderner IT-Systeme vorbei. Alleine in unserem kleinen Zentrum in Marburg haben wir mehr als 8.000 Hilfeersuchen von Menschen mit komplexen Krankheitsbildern aus der gesamten Bundesrepublik. Viele dieser Patienten haben bis zu drei dicke Aktenordner mit Vorbefunden, deren kritische Sichtung zum Teil mehrere Tage in Anspruch nehmen kann. Verständlicherweise sind die Anlaufstellen für solch komplex erkrankte Menschen rar gesät – üblicherweise bei Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) an vielen Unikliniken. So gut wie unser Gesundheitssystem auch ist, so benötigen doch gerade Menschen mit komplexen Krankheiten innovative Strukturen zur Diagnosefindung. Durch die Unterstützung von KI-Anwendungen erhoffen wir uns eine schnellere und bessere Diagnostik, gerade bei Patienten mit seltenen Erkrankungen. Dabei gilt jedoch trotz aller Begeisterung für Computertechnologie in der Medizin: das Gehirn sitzt vor dem Bildschirm.