

# MII-Demonstrator Seltene Erkrankungen

Josef Schepers, Berlin; Holger Storf, Frankfurt; Martin Lablans, Heidelberg

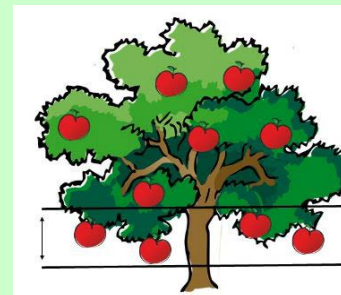


Auftrag des MI-I-Steuerungsgremium:

„Low hanging fruits“  
als  
Konsortienübergreifender  
Demonstrator

Variante: Seltene Erkrankungen

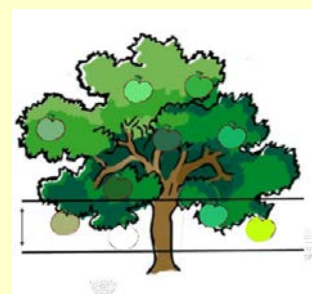
High Impact



Low hanging fruits



Cream of the Crop



Harmless Weeds  
(makes no difference)



Rotten Tomatoes  
(not worth doing)

Low Impact

Low Effort

High Effort

# Roadmap Medizininformatik-Initiative

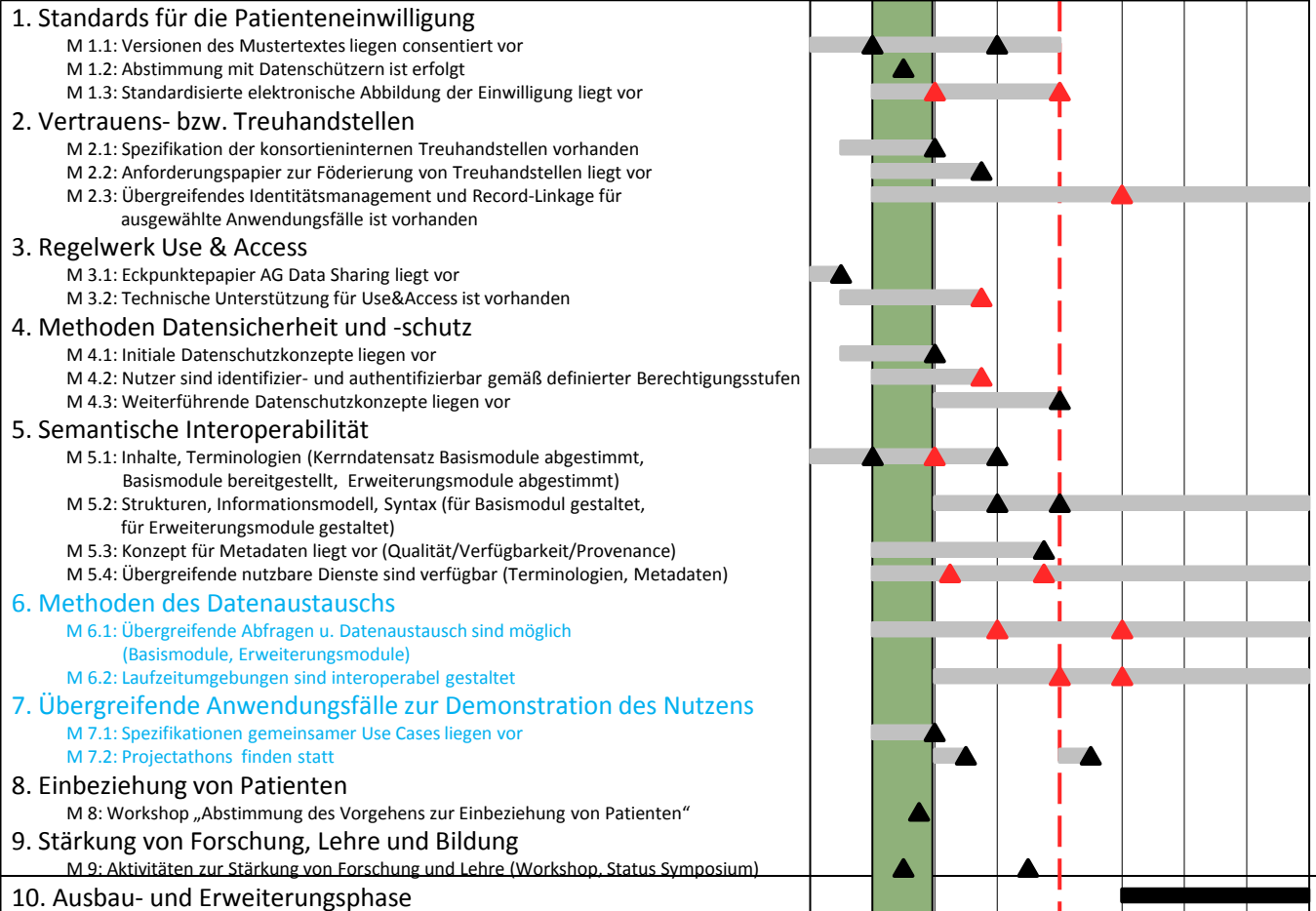


Roadmap des Nationalen Steuerungs-gremiums und der Arbeitsgruppen

- Data Sharing
- Consent
- Interoperabilität
- Datenschutz

MI-I | NSG | Stand 31.03.2017

## Roadmap – Meilensteine



MI-I | NSG | 31.03.2017 ▲ Meilensteine für die gemeinsame Arbeit ▲ Meilensteine für die Arbeit in den Konsortien ▲ Audits ab Q1 2021

# Schrittweise, zyklische Entwicklung des Demonstrators

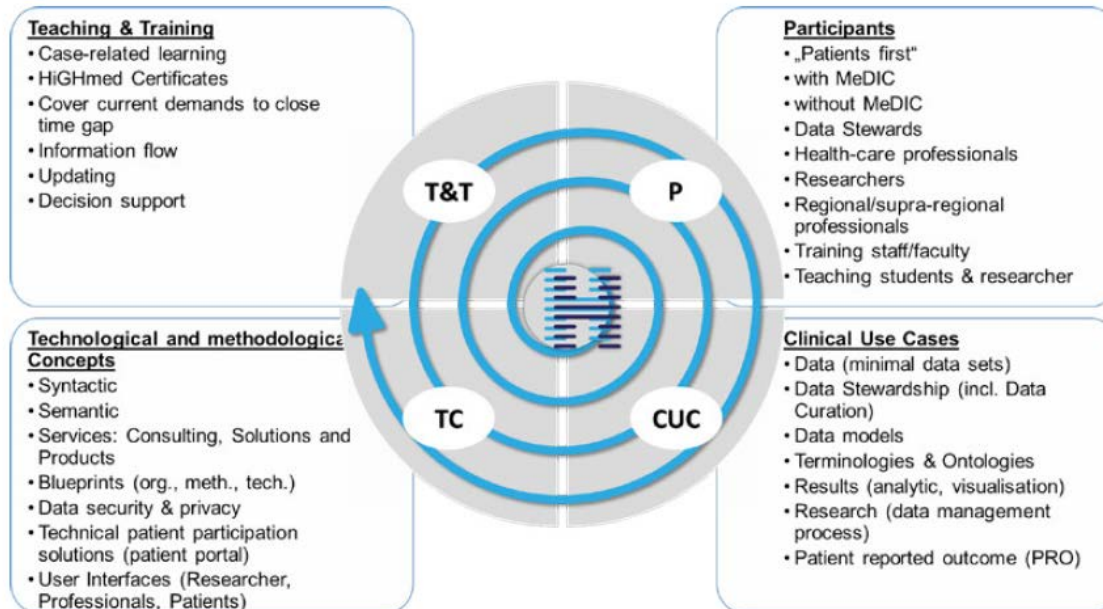
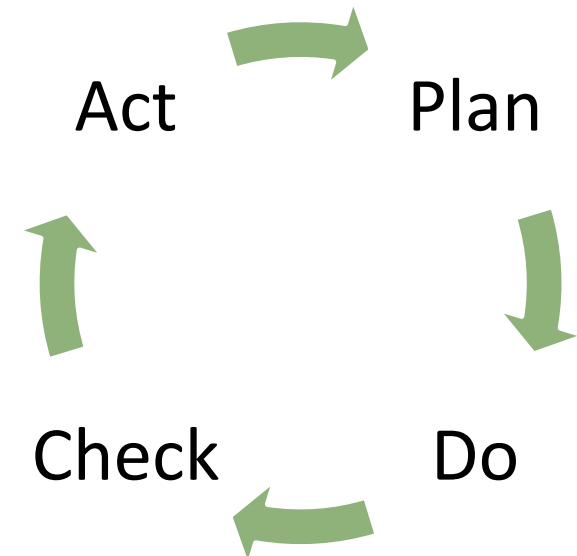


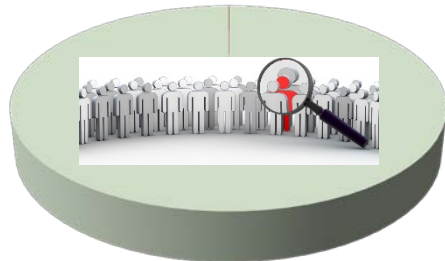
Fig. 12-1: The four dimensions of the HiGHmed consortium within the roll-out phase.



PDCA - Zyklus

# Hintergrund – Seltene Erkrankungen

Definition "SE": weniger als **5** Betroffene bei **10.000**.



> 6,000 Seltene Erkrankungen  
80% genetischer Ursprung

50% betreffen Kinder

ca. 300 SE mit  
eigenem ICD-Code

> 4 Millionen  
Betroffene in Deutschland

> 30 Millionen  
Betroffene in der EU

# Hintergrund – Seltene Erkrankungen

---



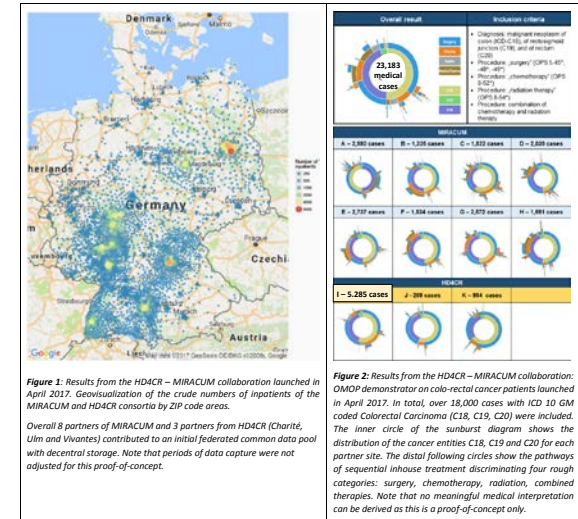
**Ist-Situation laut Heiko Krude, Charité, PI Translate NAMSE:**

- **„Kenntnis“ über Prävalenz und Inzidenz beruht auf Schätzungen**
- **Keine sicheren Daten über Versorgungsumfang**
- **Keine sicheren Daten über Versorgungsverläufe**
  - oft lange Ungewissheit
  - Irrfahrten auf der Suche nach Spezialisten in Hoffnung auf Diagnose und richtiger Therapie

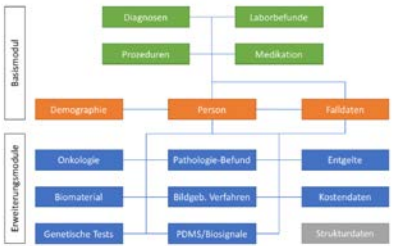
# Allgemeine Fragestellungen



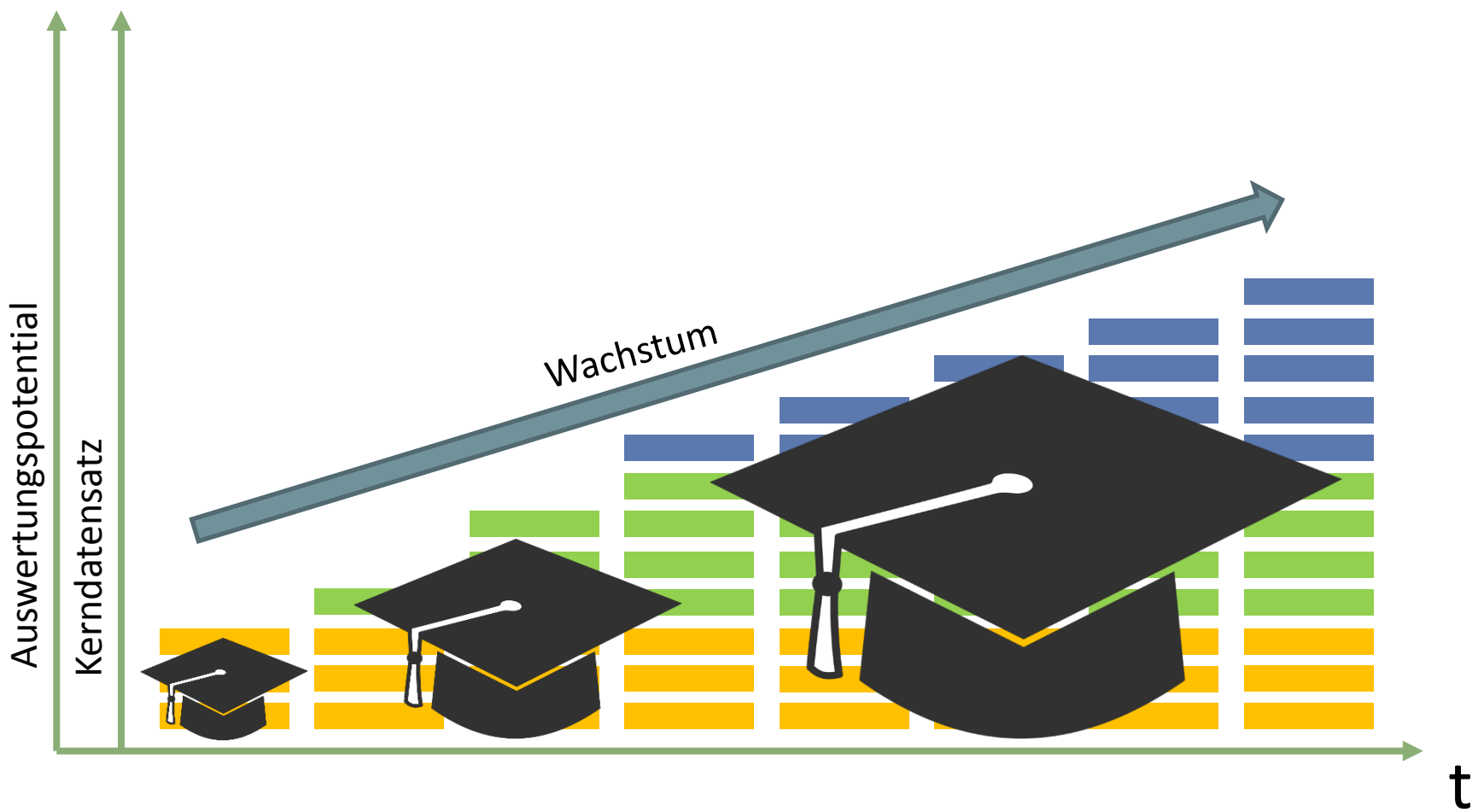
- ▶ Wie viele Patienten mit Seltenen Erkrankungen sind pro Standort insgesamt vorhanden (+ Verlauf)?
- ▶ Wie viele Patienten mit bestimmten Seltenen Erkrankungen sind pro Standort vorhanden (+ Verlauf)?
  - ▶ ~ Feasibility
  - ▶ ~ Versorgungsumfang
- ▶ Wie ist die regionale Verteilung bestimmter Seltenen Erkrankungen?
- ▶ Konsekutive Versorgung in verschiedenen Einrichtungen?



	Fallzahl	Charité	UK HD	UK ER	UK DD
Charité	500	500	70	30	50
UK HD	250	50	250	10	15
UK ER	150	40	20	150	10
UK DD	200	50	30	10	200



# Entwicklung der Fragestellungen - Kontinuierlicher Prozess





# Kontinuierliche Entwicklung des Demonstrators parallel zur Entwicklung des MI-I-Kerndatensatzes



Basismodule **Fall / Demografie / Diagnosen**  
=> Einfache räumliche Verteilungen  
=> Vorsicht bei ICD-Vierstellern (nur bedingt stabil über Jahreswechsel)



Differenzierung des Moduls **Diagnosen**  
Ergänzung um Modul **Genetische Tests**  
=> Präzisere Häufigkeiten von Seltenen Erkrankungen



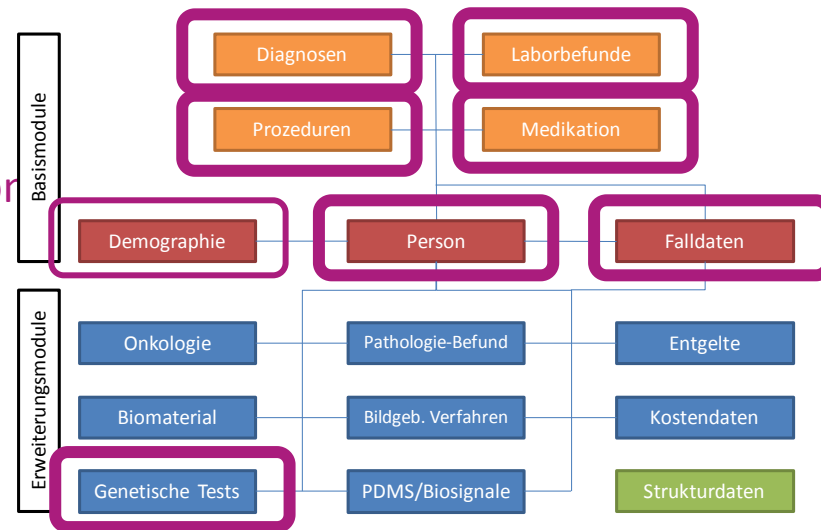
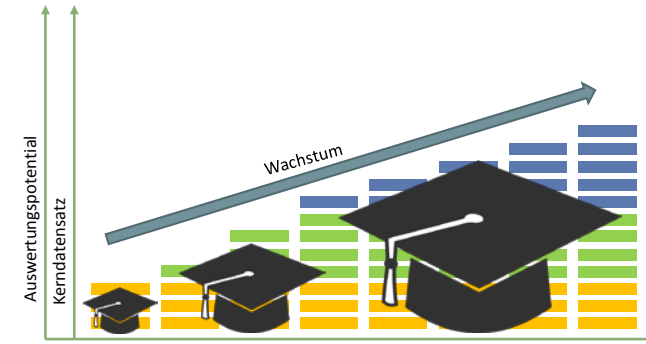
Ergänzung um Modul **Prozeduren**  
=> Einfache Behandlungspfade



Ergänzung um Module **Labor und Medikation**  
=> Differenziertere Fallbeschreibungen

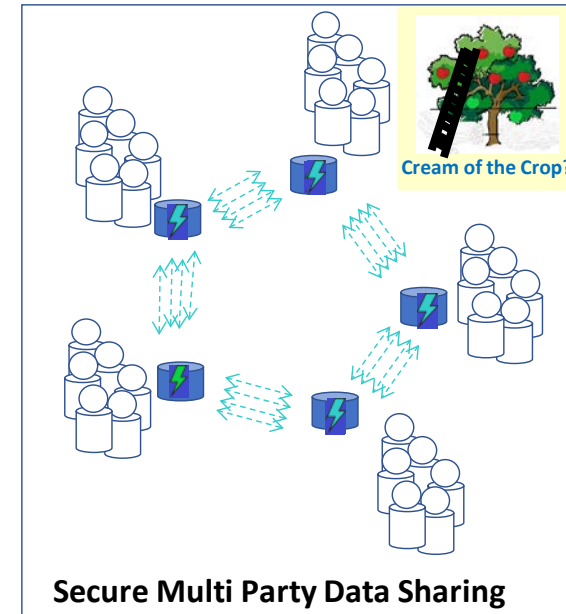
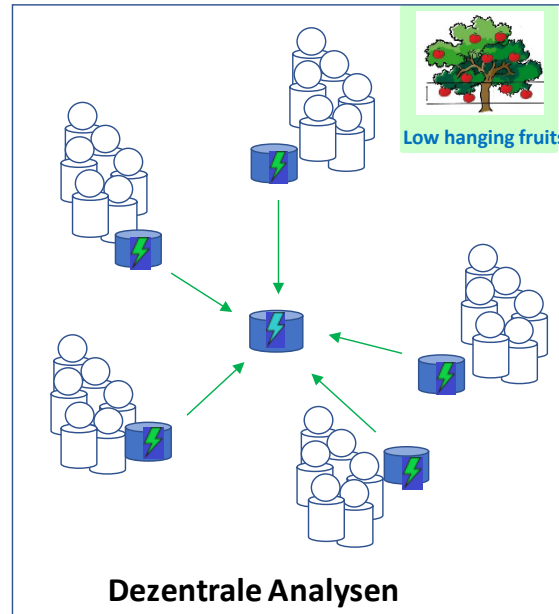
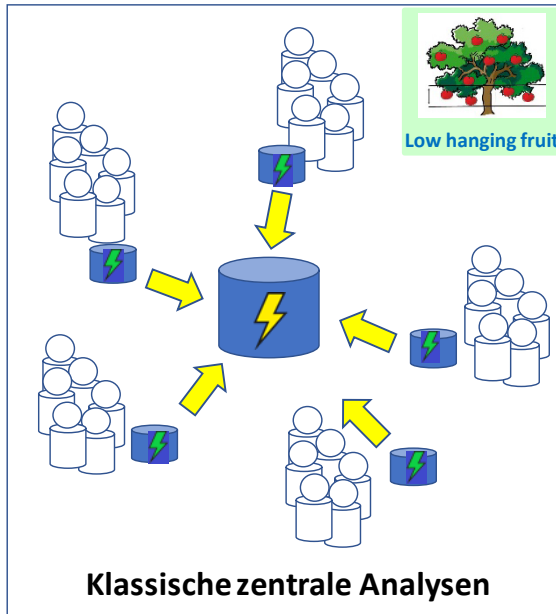


Longitudinale Ergänzungen mit **übergreifendem MPI** im Modul **Person**  
=> Übergreifende Behandlungsverläufe  
(Secure Multi Party Computation?)





# Berechnungsmethoden



- Lokale Berechnungen
- Zentrale Berechnungen
- Multi Party Computation



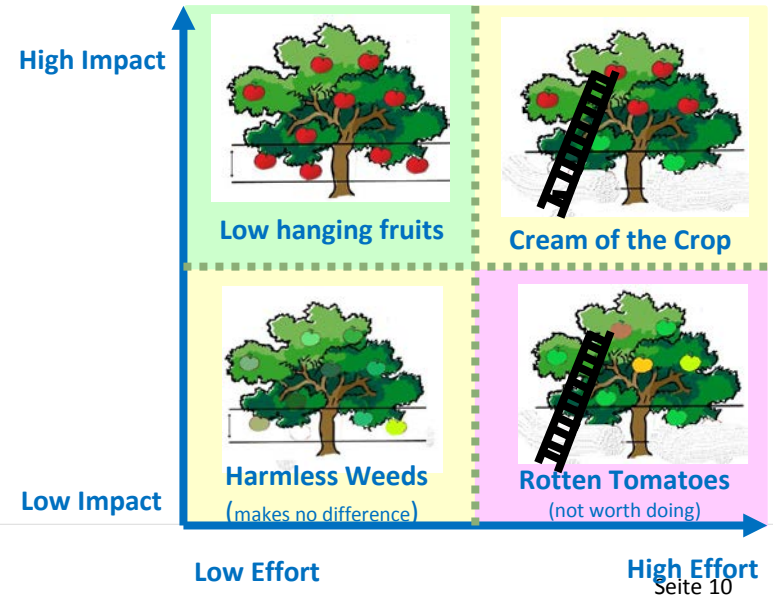
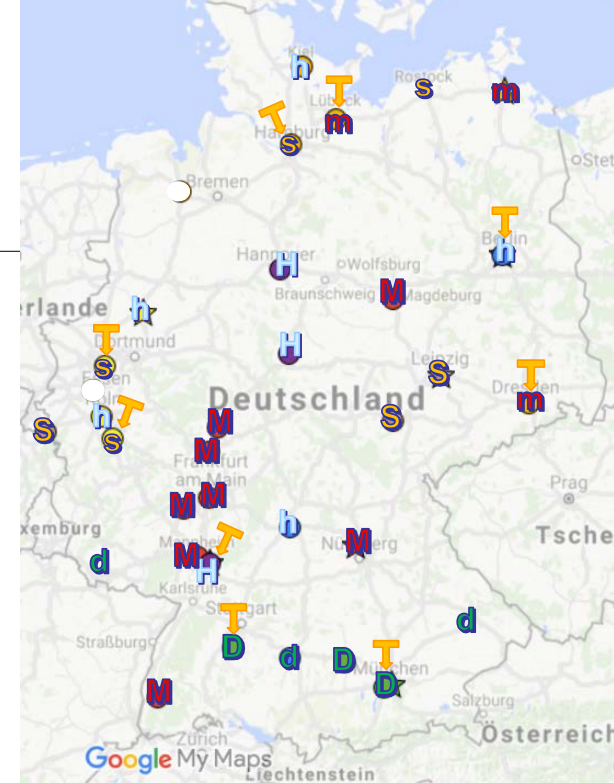
- Herausgabe von Datensätzen mit Einzelangaben
- Herausgabe von anonymen Aggregaten
- Garbled Circuits, Secret Sharing

# Weiteres Vorgehen

## Entwicklung des Demonstrators unter Abwägung von Impact und Effort

### Beteiligte:

- Heiko Krude, Charité, PI Translate NAMSE
- Projektpartner Translate NAMSE
- Holger Storf, Frankfurt
- Martin Lablans, Heidelberg
- Josef Schepers, Berlin
- weitere Partner in der MI-I ...





# Knowledge Discovery in Data

