

# Apps, Sensoren und seltene Erkrankungen

„The real problem is not whether machines think but whether men do.“  
B. F. Skinner

Sensoren und Apps können anderweitig schwer erreichbare Patientengruppen erreichbar machen. Das kann der terminlich voll ausgelastete Topmanager sein oder der Landwirt in einer abgelegenen Region. In beiden Fällen können Sensoren Werte erfassen und Apps diese sammeln und (vor-) auswerten, um auf eventuelle Untersuchungsnotwendigkeit hinzuweisen. Doch es gibt noch eine andere Gruppe, die von mobiler App-Begleitung profitieren kann: Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Auch wenn Techniqueuphorie angesichts uneingelöster Versprechen der künstlichen Intelligenz (KI) unangebracht ist, so sprechen mehrere Gründe dafür, dass die Diagnose seltener Erkrankungen von der Entwicklung von Apps und Sensoren profitieren kann. Die schiere Anzahl von ca. 6.000 seltenen Erkrankungen und ihren Symptomkombinationen überfordert den Einzelnen. Durch die Ökonomisierung des Gesundheitswesens sind die Anstrengungen und Entwicklung von Heilmitteln dafür ungenügend. Ein internationales Netzwerk von Einrichtungen bemüht sich um Klassifikation und bessere Berücksichtigung.

- » <https://rarediseases.org/>
- » [www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease\\_Search\\_List.php?lng=DE](http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search_List.php?lng=DE)
- » <https://rarediseases.info.nih.gov/>
- » <https://globalgenes.org/>

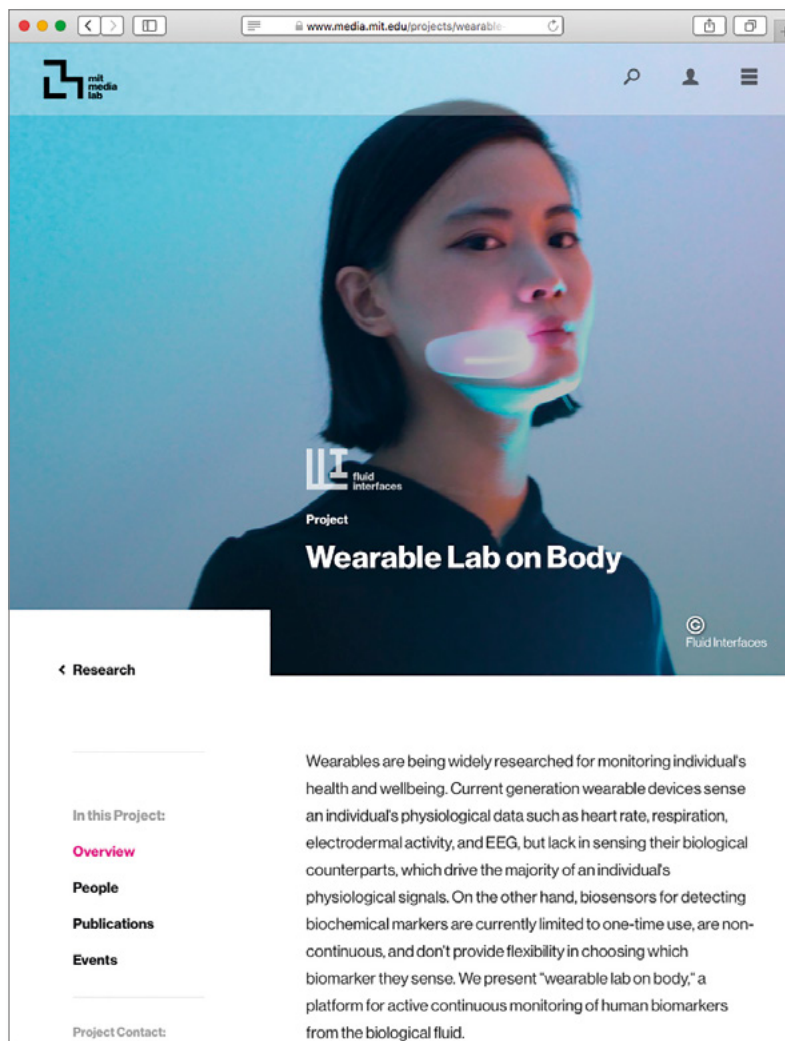
Algorithmen und Datenbanken können dabei Hinweise in die richtige Richtung geben. Betroffene können selbst mit Apps und Sensoren Langzeit-

befundverläufe erstellen, die das Krankheitsbild verdeutlichen und eine Diagnose erleichtern.

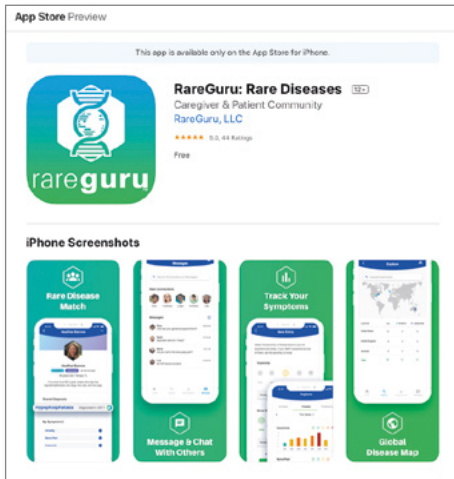
Selten auftretende Symptome können in bisherigen Verläufen oft übersehen werden oder gar nicht auftreten. Daher ist die Möglichkeit eines permanenten Selbstmonitorings allein schon eine deutliche Verbesserung, mit der sich die Diagnosewahrscheinlichkeit erhöht.

Dabei ist im Blick zu behalten, dass Sensorrohdaten noch keine Biomarker sind, Biomarker keine Diagnose und eine Diagnose noch keine Behandlung. Dennoch ist das Potenzial für ein besseres Verständnis eines Verlaufes durch permanente begleitende Messwerte vollkommen real wie zum Beispiel die Stanford Herz-Studie zeigt.

- » <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1901183>



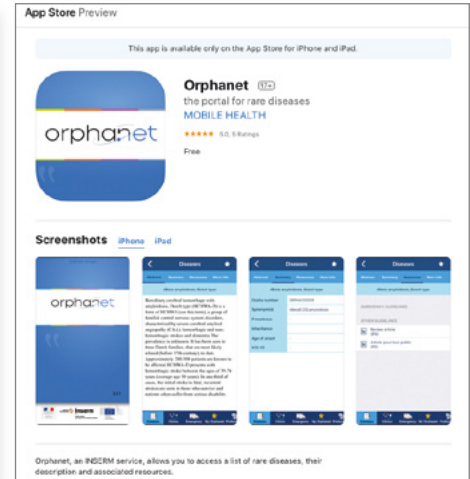
Pilotstudie eines am Körper zu tragenden Minilabors zeigt das Massachusetts Institute of Technology (MIT): [www.media.mit.edu/projects/wearable-lab-on-body/overview/](http://www.media.mit.edu/projects/wearable-lab-on-body/overview/)



App zum Informationsaustausch, zur Daten- und Verlaufsdokumentation sowie Datenbank mit seltenen Erkrankungen: <https://apps.apple.com/us/app/rareguru-rare-diseases/id1497253264>



App für Ärzte, die aus Gesichtsbildern und phänotypischen Merkmalen Hinweise zu seltenen genetischen Erkrankungen bietet, inklusive Labor- und Forschungsnetzwerk: <https://apps.apple.com/us/app/face2gene-smart-phenotyping/id533737939>



Orphanet-App mit Informationssammlung zu seltenen Erkrankungen, Symptomen und spezialisierten Kliniken: <https://apps.apple.com/us/app/orphanet/id605792786>

## Die Entwicklung von Sensoren schreitet ständig und schnell voran

Aktuelle Beispiele sind die Blutdruckmessung per Radar

» [www.blumio.com/](http://www.blumio.com/)

und die Messung von Hämoglobin via Foto des Augenunterlids.

» [www.osapublishing.org/optica/abstract.cfm?uri=optica-7-6-563](http://www.osapublishing.org/optica/abstract.cfm?uri=optica-7-6-563)

Sensoren für medizinische Zwecke zu verwenden, die für den Konsumenteneinsatz gedacht sind, bringt einige Herausforderungen mit sich. Die Sensoren haben eine nicht benannte Fehlerrate. Ihre Messrate kann absichtlich variieren, um Batterie zu sparen. Die unabsehbare Zahl von Tätigkeiten der Träger (von Kaffeetrinken über Stressbelastung bis zu Extremsport) kann die unterliegenden (oft einfachen) Modelle in die Irre führen. Bei Verwendung von KI und Machine Learning kann die limitierte Datenqualität anscheinend ausreichend kompensiert werden.

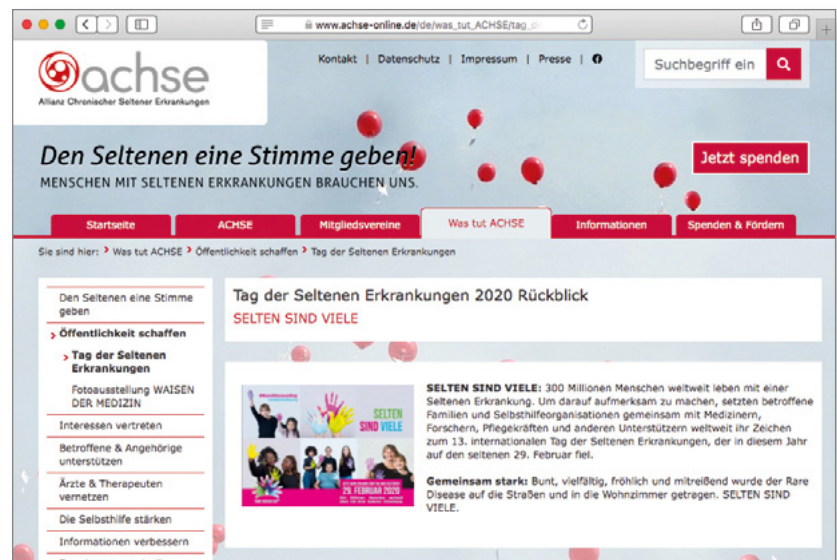
» [www.aaai.org/ocs/index.php/AAAI/AAAI18/paper/view/16967/15916](http://www.aaai.org/ocs/index.php/AAAI/AAAI18/paper/view/16967/15916)

Doch es gibt noch ganz andere Ansätze als Sensoren. Die App Face2Gene verwendet Porträtbilder gepaart mit Machine Learning, um seltene genetische Krankheiten zu diagnostizieren.

» <https://leapsmag.com/say-cheese-this-app-diagnoses-rare-genetic-disorders-from-a-picture/>

Die Anzahl der Publikationen dazu ist beeindruckend und bestätigt den Ansatz.

» [www.face2gene.com/publications/](http://www.face2gene.com/publications/)



Um auf die über 300 Millionen Betroffenen aufmerksam zu machen, gibt es inzwischen einen Tag der Seltenen Erkrankungen: den letzten Tag im Februar. [www.achse-online.de/de/was\\_tut\\_ACHSE/tag\\_der\\_seltenen/Tag-der-Seltenen-Erkrankungen-2020-Rueckblick.php](http://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/tag_der_seltenen/Tag-der-Seltenen-Erkrankungen-2020-Rueckblick.php)

Bei seltenen Erkrankungen und ihrer systembedingten Benachteiligung bei Diagnose, Forschung und Behandlung kann sich der Demokratisierungseffekt des Internets und die Flexibilität bei der App-Entwicklung gegenseitig verstärken. Es ist zum Nutzen der Patienten zu hoffen, dass die dabei entstehenden Werkzeuge und Angebote rege Anwendung finden.

Wie immer gibt es auch diesen Artikel als PDF mit Links zum Anklicken: [www.bayerisches-aerzteblatt.de/aktuelles-heft.html](http://www.bayerisches-aerzteblatt.de/aktuelles-heft.html)

## Autor

Dr. Marc M. Batschkus

Arzt, Medizinische Informatik, Spezialist für E-Health, E-Learning, Datenmanagement & macOS,

E-Mail: [mail@batschkus.de](mailto:mail@batschkus.de)