

KI: Abkürzung zur Diagnose

VON JOHANNA BADORREK

Seltene Erkrankungen werden erstens selten und zweitens oftmals spät diagnostiziert. Um das zu ändern, müsste ein Hausarzt bis zu 8.000 seltene Erkrankungen erkennen können. Unter anderem sind also Informationen der Schlüssel. Dort setzte Professor Lorenz Grigull von der Uni Bonn an und entwickelte mit zwei Kollegen einen klugen Algorithmus. Ein Gespräch über Datenbanken, kurze Wege und Datenqualität.



Professor Dr. Lorenz Grigull, Uni Bonn, Zentrum für Seltene Erkrankungen, Fragebögen unter: <https://diagnostik.kimedi.de/>

Professor Grigull, was genau ist eigentlich eine KI?

Eine klare Definition gibt es nicht. Aber eine Datenbank mit Abgleich von Schlagwörtern macht sicher noch keine Künstliche Intelligenz (KI). Kommen mathematische Verfahren hinzu, mit denen Muster erkannt werden, nähern wir uns der KI. Wenn das System dann noch dazulernen und sich selbst verbessern und anpassen kann, sind wir der KI schon sehr nahe. Wir sprechen dann von einer Automatisierung des Lernens.

Wie funktioniert die KI, an der Sie arbeiten?

Mathematisch gesehen gehören unsere Fragebomentechnologien in den Bereich des maschinellen Lernens. Die Diagnose entsteht durch einen mathematischen Sortierungsprozess, die Verfahren kommen aus dem „Data Mining“. Zentral sind elektronische Fragebögen, mit denen bei Arzt oder Patient Symptome abgefragt werden. Die Ergebnisse werden in Datenbanken abgeglichen, in denen die Antworten und Diagnosen anderer Patienten anonymisiert hinterlegt wurden. Dann liefert das System eine Einschätzung, um was für eine Krankheit es sich handeln könnte – und liegt damit zu 90 Prozent richtig. Das haben Auswertung und Erfahrung gezeigt. Und mit jedem neuen Fragebogen lernt das System hinzu.

Mit wem arbeiten Sie zusammen?

Mit Professor Frank Klawonn, einem Mathematiker vom Helmholtz-Zentrum für Infektionsforschung in Braunschweig, und Dr. Werner Lechner, einem deutschen Data Mining-Spezialisten der ersten Stunde. Natürlich sind immer viele Köpfe beteiligt, aber das sind meine beiden wichtigsten Partner. Wir drei knobeln seit etwa zehn Jahren an mathematischen Verfahren, die der maschinellen

Intelligenz zugeordnet werden können, um den Weg zur Diagnose zu verkürzen. Schon in unserem Kernprojekt für eine Kindernotaufnahme hatten wir eine Diagnosesicherheit von 90 Prozent. Damals haben wir mit Labordaten gearbeitet und hatten knapp über 300 Datensätze, mit denen das System trainieren und lernen konnte.

Wie funktioniert das genau?

Wir haben Fragenkataloge für sehr unterschiedliche Leitsymptome entwickelt und grenzen anhand dieser Leitsymptome die Diagnose ein. Immer stimmt die Diagnose jeweils zu 90 Prozent. Deshalb würde ich behaupten, dass wir für jedes beliebige Leitsymptom ein fragebogenbasiertes, KI-gestütztes Werkzeug entwickeln könnten.

Was haben Sie speziell für die Diagnose von seltenen Erkrankungen entwickelt?

Zwei Werkzeuge, mit denen wir 100 seltene Krankheiten abdecken. Eines ist für Ärzte, die klären müssen, ob es sich eher um einen Patienten handelt mit einer seltenen, einer häufigen chronischen oder einer psychosomatischen Erkrankung. Es soll eine Entscheidungshilfe für niedergelassene Ärzte liefern, die im hektischen Praxisalltag wenig Zeit haben. Stoßen sie auf ein auffälliges Antwortmuster, können sie weitere Schritte einleiten, zum Beispiel den Patienten an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen überweisen. Dort ist mehr Zeit für die Diagnose.

Und die zweite Anwendung?

Das ist ein Fragenbogenwerkzeug, das seltene neuromuskuläre Erkrankungen erkennen helfen kann. Es gibt leider sehr, sehr viele unterschiedliche neuromuskuläre Erkrankungen, die teilweise nur genetisch unterscheidbar sind. Wir haben aktuell für sieben neuromuskuläre Erkrankungsgruppen einen Fragebo-

gen mit 46 Fragen. Nehmen wir als Beispiel die Energiestoffwechselerkrankung Morbus Pompe (MP), die sich klinisch u. a. durch fortschreitende Muskelschwäche und -schmerzen äußert. Und jetzt sind wir bei des Pudels Kern. Ich kenne

» Unser KI-System kann eine Art Alarm auslösen, der den Weg zur Diagnose initiiert.

Menschen mit MP, die 20 Jahre lang Beschwerden hatten. Die schon als Kinder beim Sport gehänselt wurden. Die sich angestrengt haben, aber nie die Leistungen ihrer Mitschüler brachten. Mit einem einfachen Trockenbluttest hätte die Erkrankung diagnostiziert werden können. Aber weil niemand diese Erkrankung kennt, kommt niemand auf die Idee, dass ein vermeintlich unспортlicher Mensch in Wirklichkeit an MP leidet. Unser KI-System kann hier eine Art Alarm auslösen, der den Weg zur Diagnose initiiert. Aufgrund der vorgeschlagenen Diagnose macht der Hausarzt den Test selbst oder wendet sich an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen. Dort übernehmen die Experten. Damit sind wir beim Motto „kurze Wege zur Diagnose“. Kein Hausarzt kann 8.000 seltene Erkrankungen erkennen. Hausärzte sind Lotsen. Unsere Werkzeuge sollen sie bei begrenzten Informationen in begrenzter Zeit unterstützen.

Und wenn der Arzt nicht auf die Idee kommt, Ihr Werkzeug einzusetzen?

Ich verstehe unsere Anwendungen auch als Hilfe zur Selbsthilfe. Wir haben aktuell ein Projekt laufen mit Fragebögen im Netz. Menschen auf der

Suche nach einer Diagnose können sie selbst ausfüllen. Ist ihr Antwortmuster auffällig, bekommen sie einen Code, mit dem sie sich an einen der am Projekt beteiligten Ärzte wenden können. Diese prüfen mit dem Code, welche Diagnose unsere KI vorgeschlagen hat. Das ist zwar noch keine abschließende Diagnose, aber eine Orientierung. Viele erleben, dass ihre Symptome ernst genommen werden, oft nach einer langen Odyssee zum ersten Mal.

Es gibt heute einige technische Anwendungen, die Diagnosevorschläge liefern. Gibt es Qualitätsunterschiede?

Datenbanken gibt es viele, aber woher kommen die Daten? Unsere stammen aus Interviews mit Patienten, die eine gesicherte Diagnose hatten. Unsere Fragebögen sind wissenschaftlich validiert, entstanden aus Erfahrungswissen, denn wir haben eng mit Selbsthilfegruppen zusammengearbeitet. Erfahrungswissen unterscheidet sich fundamental von Lehrbuchwissen. Die „sprachlichen Feinheiten“, die uns so möglich wurden, tauchen in keinem Lehrbuch auf, bilden sich aber in der Qualität unseres Fragebogens ab. Also ja, es gibt große Unterschiede.

Es bleiben zehn Prozent Fehldiagnosen.

Ich wünschte, es wäre nicht so. Aber wie viele Fehldiagnosen gibt es im Krankenhaus oder in Praxen? Es wird leider nicht gemessen, Statistiken fehlen. Was mich zu einem anderen Punkt führt: Ich wünsche mir mehr Transparenz im Gesundheitssystem. Man stelle sich vor, dass wir in der Zukunft vielleicht mit einer Pneumonie in die Notaufnahme kommen und wissen, dass die Ärzte von einer KI unterstützt werden. Dann wäre ich als Patient sicher, dass das Antibiotikum wirklich notwendig ist. fa