

SelEe- Seltene Erkrankungen bürgerwissenschaftlich erforschen!

Michaela Neff^a, Jannik Schaaf^a, Jörg Scheidt^b, Andreas Khouri^b, Thomas Zerr^b, Holger Storf^a

^a Institut für Medizininformatik, Goethe-Universität Frankfurt, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main, Deutschland

^b Institut für Informationssysteme, Hochschule für angewandte Wissenschaften Hof, Hof, Deutschland

EINLEITUNG

- In der Europäischen Union wird eine Krankheit als selten bezeichnet, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen davon betroffen sind [1, 2]
- Derzeit sind mehr als 6000 seltene Krankheiten bekannt, von denen 80% genetischen Ursprungs sind [3]

Die geringe Prävalenz (Anzahl der Fälle einer bestimmten Krankheit in einer bestimmten Bevölkerung zu einem bestimmten Zeitpunkt /in einem bestimmten Zeitraum), die komplexe Symptomatik, die Verfügbarkeit von Gesundheitsdiensten, sowie noch viele offene Fragen in Diagnostik und Behandlung schaffen große Herausforderungen [2, 4]. Forschungslücken müssen geschlossen sowie die Forschung und Patientenversorgung verbessert werden. Dies soll mit der aktive Einbeziehung von Betroffenen, als Experten ihrer eigenen Erkrankung geschehen [5, 6].

PROJEKT UND ZIELSETZUNG

Das Projekt SelEe ist ein bürgerwissenschaftliches Projekt zu seltenen Erkrankungen (SE) in Deutschland mit folgenden Partnern:

- Institut für Informationssysteme der Hochschule Hof (iisys)
- Institut für Medizininformatik der Goethe Universität Frankfurt (IMI), unterstützt durch die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V., gemeinnützige Allianz der Patientenorganisationen in Deutschland).

In SelEe wollen Bürgerinnen und Bürger gemeinsam mit Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler mithilfe einer digitalen Anwendung SE erforschen. Die Bürgerinnen und Bürger können ihr Wissen und ihre Ideen direkt in das Projekt einbringen, Anforderungen formulieren und die Zusammenarbeit zwischen allen Beteiligten verbessern [5,7].

METHODIK

Bürgerinnen und Bürger sollen mitentscheiden und mitdiskutieren, welche Themen erforscht werden, welche Forschungsfragen im Rahmen des Projekts gestellt werden und mit welcher Methodik diese Fragen mit Unterstützung einer digitalen Anwendung beantwortet werden können. Ein wesentliches Ziel ist es, eine Weiterverwendung der digitalen Anwendung auch nach dem Ende des Projekts zu erreichen. Um die Herausforderungen und Probleme der Betroffenen und ihrer Angehörigen zu ermitteln, sowie die Projektziele zu definieren, ist eine qualitative und partizipative Methodik erforderlich.

Das Projekt durchläuft mehrere Phasen:

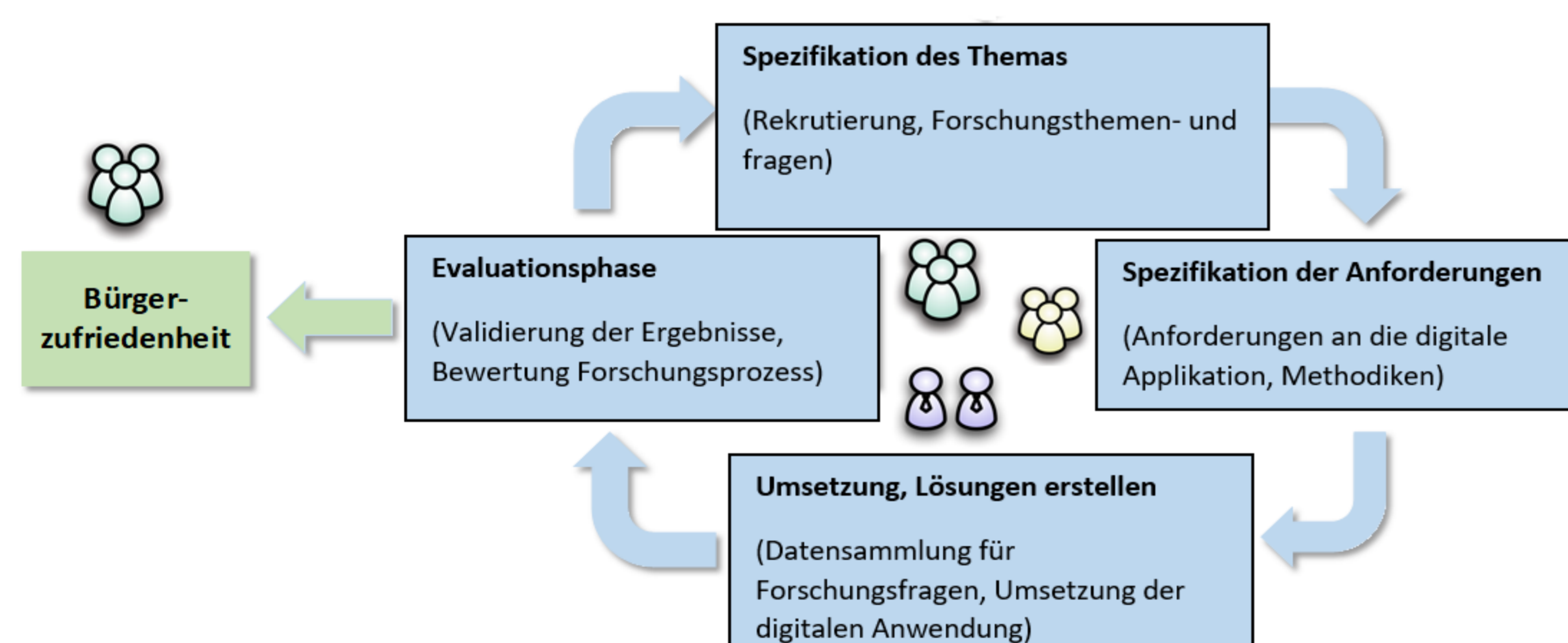


Abbildung 1: Projekttablauf

Kontaktinformationen

Michaela Neff (michaelachristina.neff@kgu.de)
Institut für Medizininformatik (IMI)
Goethe-Universität Frankfurt, Universitätsklinikum Frankfurt
Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt am Main, Deutschland
www.imi-frankfurt.de

Referenzen

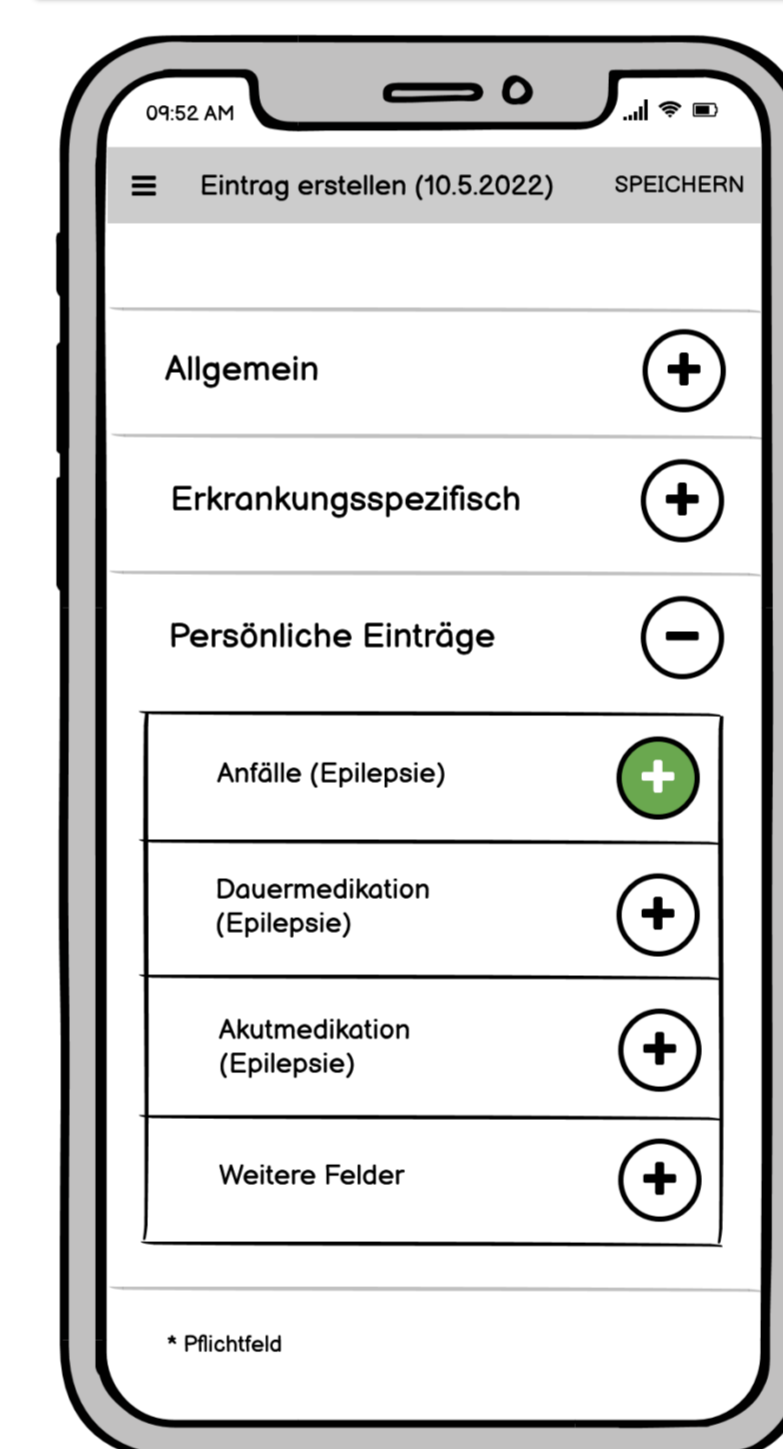
- [1] COM. Council Recommendation (EU) of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. [Internet]. 2009. Verfügbar unter: [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/ALL/?uri=celex:32009H0703\(02\)](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/ALL/?uri=celex:32009H0703(02))
- [2] Aymé S, Schmidtke J. Networking for rare diseases: a necessity for Europe. Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz. 1. Dezember 2007;50(12):1477–83.
- [3] Nguengang Wakap S, Lambert DM, Oly A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, u. a. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet. 1. Februar 2020;28(2):165–73
- [4] Field MJ, Boat TF, Herausgeber. Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development. Washington (DC): National Academies Press (US); 2010. <https://doi.org/10.17226/12953>
- [5] Storf H, Schaaf J, Kadioglu D, Göbel J, Wagner TOF, Ückert F. [Registries for rare diseases : OSSE - An open-source framework for technical implementation]. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz. Mai 2017;60(5):523–31.
- [6] Budyk K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient–physician interaction. Health Policy. 2012;105(2):154–64. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2012.02.018>
- [7] Schaaf J, Neff M, Scheidt J, Steglich M, Storf H. Citizen Science in Human Medicine and the Use of Software-Systems: A Rapid Scoping Review. Stud Health Technol Inform. 21. September 2021;283:172–9. <https://doi.org/10.3233/SHTI210557>

- 1) Spezifikation des Themas: Rekrutierung von Teilnehmenden und Sammlung sowie Diskussion von Forschungsfragen und Themen, die in SelEe behandelt werden sollen mit Hilfe verschiedener Methoden (Fokusgruppe/ Workshop und Fragebogen)
- 2) Spezifikation der Anforderungen an die digitale Anwendung: Diskussion mit den Bürgerinnen und Bürgern (Workshops, Kernforschungsteam)
- 3) Umsetzung: Programmierung der Anwendung und Datensammlung
- 4) Evaluation: Evaluation aller Projektschritte und Ergebnisse
 - Bürgerinnen und Bürger werden in alle Phasen miteinbezogen
 - Ergebnisse werden anonymisiert publiziert (SelEe-Website, internationalen Fachzeitschriften, Citizen Science-Konferenzen)

ERSTE ERGEBNISSE

Projektthema:

Konzeption einer Dokumentationsunterstützung für eine patienten-geführte Akte mit Übersicht über die medizinische und soziale Versorgung sowie der Schaffung einer Basis für den Austausch und die Vernetzung mit medizinischem Personal.



Erste Anforderungen an eine digitale Anwendung zur Datenerfassung:

- Erfassung von Parametern z.B. Symptome wie hoher Blutdruck, aber auch Trigger Faktoren wie äußere Umstände
- tagesaktuelle sowie rückwirkende Erfassung
- sofortige Eingabe sowie Nachtrag aus ärztlichen Dokumenten
- möglichst viele unterschiedliche Erkrankungsgruppen erfassbar
- ausdrückbar und exportierbar (z.B. in Excel)
- visuelle Darstellung z.B. in einer Kurve über die Zeit
- Barrierefreiheit

Abbildung 2: Mock-up zur Parametererfassung in der digitalen Applikation

RELEVANZ DES PROJEKTES

Das SelEe-Projekt zielt darauf ab, die Sichtbarkeit von SE in der Gesellschaft durch Bürgerbeteiligung und -gestaltung zu erhöhen und gleichzeitig einen Mehrwert für die Forschung und für die von einer Seltene Erkrankung betroffenen Menschen zu schaffen. Bürgerinnen und Bürger können ihre Stärken einbringen, sich sozial engagieren und Neues über die Krankheiten und ihre Erforschung erfahren. Der Mehrwert für die Betroffenen reicht von der Unterstützung bei ihrer Erkrankung bis hin zum Erwerb neuen Wissens. Durch die aktive Einbindung und den ständigen Austausch soll die Forschung näher an die Bürgerinnen und Bürger heranrücken und gemeinsam kann die Forschung und ihre Relevanz gestärkt werden. Ein sehr wichtiger Aspekt im Bereich der Seltene Erkrankungen ist das öffentliche Bewusstsein, die Sichtbarkeit und die Akzeptanz, die SelEe fördern möchte. Auf der Grundlage der zunehmenden Menge an Forschungsdaten wird es für die Betroffenen leichter sein, im Gesundheitswesen anerkannt zu werden. Mit der Entwicklung der digitalen Anwendung soll ein nachhaltiges Konzept geschaffen werden, das auch nach dem Ende des Forschungsprojekts weiter genutzt und von den Bürgern weiter gestaltet und fortgeführt werden kann.

ACKNOWLEDGEMENTS

SelEe wird vom Bundesministerium für Bildung und Forschung im Rahmen des Förderbereichs Bürgerforschung von 2021 bis 2024 gefördert (BMBF - FKZ 01BF2112A, 01BF2112B).