

SELÉE – SELTENE ERKRANKUNGEN BÜRGERWISSENSCHAFTLICH ERFORSCHEN

¹ZERR T, ¹KHOURI A, ²NEFF M, ²SCHAAF J, ²STORF H, ¹SCHEIDT J

¹INSTITUT FÜR INFORMATIONSSYSTEME, HOCHSCHULE FÜR ANGEWANDTE WISSENSCHAFTEN HOF, HOF

²INSTITUT FÜR MEDIZINISCHE INFORMATIK, GOETHE-UNIVERSITÄT FRANKFURT, UNIVERSITÄTSKLINIK FRANKFURT, FRANKFURT

Einleitung

- Eine Krankheit zählt in der Europäischen Union als Seltene Erkrankung (SE), wenn unter 10.000 Personen nicht mehr als 5 davon betroffen sind.
- Es wird momentan zwischen ca. 6.000 Seltenen Erkrankungen unterschieden, dabei sind ein Großteil der Erkrankungen genetisch bedingt.
- Durch die geringe Prävalenz ist das Wissen bei den behandelnden MedizinerInnen oft unzureichend, dies führt dazu, dass Betroffene sehr lange auf die korrekte Diagnose und damit auch auf eine angemessene Behandlung warten.
- Andererseits kennen Betroffene ihre Erkrankungen oft sehr genau, sie sind ExpertenInnen ihrer Krankheit. Es liegt daher nahe, dieses vorhandene Expertenwissen in einem bürgerwissenschaftlichen Projekt zu nutzen, um neue Erkenntnisse bezüglich der Erkrankungen zu gewinnen.

Citizen Science

- Das Projekt ist als bürgerwissenschaftliches Projekt (Citizen Science) darauf ausgerichtet, forschende BürgerInnen in allen Projektphasen mit zu beteiligen.
- Dies betrifft insbesondere auch die Definition der zu bearbeitenden Forschungsfragen sowie der Festlegung der verwendeten Forschungsmethoden.

Projektpartner

- Das Institut für Informationssysteme ist die zentrale Forschungseinrichtung der Informatik an der Hochschule Hof. Die Forschungsgruppe Analytische Informationssysteme führt seit 2011 bürgerwissenschaftliche Projekte auf dem Gebiet der Gesundheitsforschung durch, insbesondere rund um die Erforschung anfallartiger Kopfschmerzen wie Migräne und Clusterkopfschmerz (3-7).
- Die MIG wurde im Januar 2016 am Universitätsklinikum Frankfurt gegründet. Mit ihrer Expertise fungiert sie als Mediator zwischen medizinischen / klinischen Fragestellungen und Lösungen aus der Informatik. Im Fokus ihrer Tätigkeiten stehen angewandte Forschungs- und Entwicklungsprojekte aus verschiedenen Bereichen der Medizininformatik, insbesondere auch auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen (8-11).
- Die ACHSE ist ein Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen, die für zahlreiche Seltene Erkrankungen bestehen. Sie hat als Ziel, das Wissen um Seltene Erkrankungen bei Betroffenen, Angehörigen und auch bei medizinischem Personal zu fördern.

Projekttablauf

- In der ersten Phase fanden (Online-)Workshops mit Betroffenen und VertreterInnen verschiedener Selbsthilfeorganisationen statt. Dabei wurde erarbeitet, welche Möglichkeiten zur Unterstützung Betroffener mit digitalen Anwendungen möglich und sinnvoll sind.
- Es stellte sich heraus, dass die meisten TeilnehmerInnen ein System zur Dokumentation des Krankheitszustandes präferieren, wodurch eine individuelle Datensammlung entsteht, welche medizinischem Fachpersonal vorgelegt werden kann. Außerdem können die Datensammlungen mehrerer Betroffener einer speziellen Seltene Erkrankung dazu dienen, bestimmte Forschungsfragen zu beantworten.

- Es wurde ein bürgerwissenschaftliches Kernteam gebildet, welches eine zu implementierende digitale Anwendung konzipieren soll, bevorzugt wurden eine Smartphone App für die Plattformen Android und iOS.
- In monatlichen Workshops wurden dann die Anforderungen für eine solche App gesammelt und in Wireframes festgehalten, die dann in der Folge als Grundlage für die Programmierung der Apps dienen werden. Ein besonderen Wert wird dabei auch auf die Möglichkeit der barrierefreien Bedienung der Apps gelegt, beispielsweise durch blinde TeilnehmerInnen.

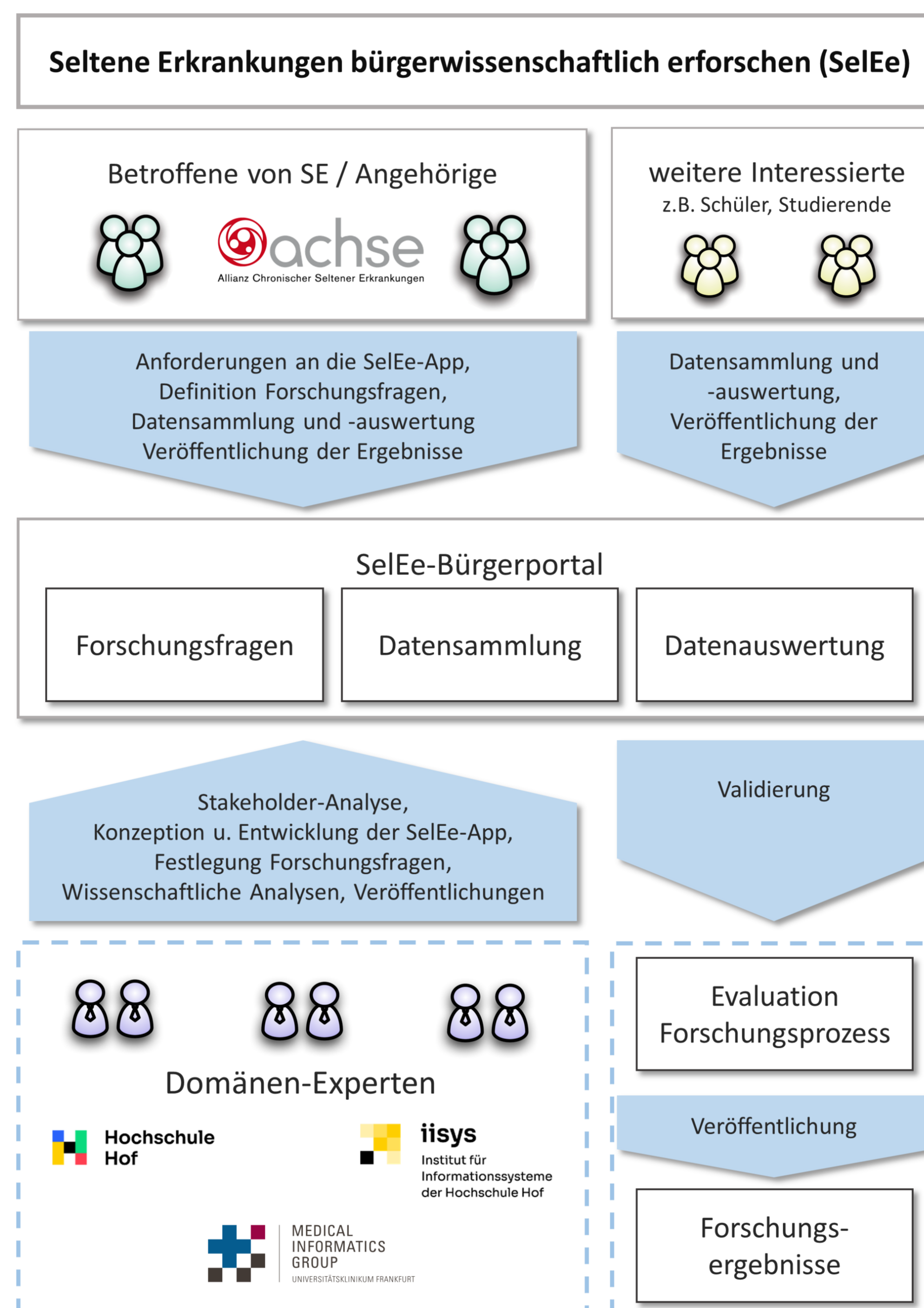


Abbildung 1: Überblick über den geplanten Projekttablauf.

- Nach der Programmierung und Test der Apps wird dann voraussichtlich ab Herbst 2022 die Phase der Datensammlung über die Apps starten.
- Es schließt sich dann die Auswertung der Daten an, hier können auch interessierte SchülerInnen und Studierende sowie forschungsaffine BürgerInnen mitwirken.
- Die gewonnenen Forschungsergebnisse werden in Fachmagazinen sowie auf Fachtagungen publiziert.
- Zum Projektende wird der gesamte Forschungsprozess evaluiert, insbesondere der Grad der Beteiligung der BürgerforscherInnen.
- Abbildung 1 zeigt den geplanten Projekttablauf im Projekt.

Aktueller Stand

- Aktuell wird die Programmierung der Apps zur Datennahme vorbereitet. Dafür finden kontinuierlich Workshops und Gespräche mit dem Kernforschungsteam statt.
- Daneben beschäftigt sich das Team intensiv mit den Herausforderungen, die sich aus der geplanten, barrierefreien Nutzbarkeit der Apps ergeben.

Veröffentlichungen

Projekt SelEe

- (1) 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.* ;283:172-179. doi: 10.3233/SHTI210557. PMID: 34545833, 2021.
- (2) Neff M, Storf H, Vasseur J, Scheidt J, Zerr T, Khouri A, Schaaf J. Identifying research topics and requirements in a citizen science project in rare diseases – a qualitative study (in Vorbereitung).

Bürgerwissenschaftliche Projekte – Hochschule Hof

- (3) Drescher J, Amann T, Gaul C, Kropp P, Siebenhaar Y, Scheidt J. Results of a web-based questionnaire: A gender-based study of migraine with and without aura and possible differences in pain perception and drug effectiveness. *Cephalalgia Reports*. <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/25158163211062257>, 2021.
- (4) Drescher J, Khouri A, Amann T, Gaul C, Kropp P, Siebenhaar Y, Scheidt J. Effectiveness of medication in cluster headache. *BMC Neurology* 21, 174, <https://doi.org/10.1186/s12883-021-02195-8>, 2021.
- (5) Amann T, Strauß C. Klassische Migräne vs. gewöhnliche Migräne - Untersuchung basierend auf Altersstruktur und Geschlecht. *Studierendenkonferenz Informatik (SKILL 2020)*. Gesellschaft für Informatik, 2020.
- (6) Wogenstein F. Untersuchung des Einflusses verschiedener Wetterelemente als mögliche Auslöser migräneartiger Kopfschmerzen. *Dissertation Universität Rostock*, 2019.
- (7) Wogenstein F, Gaul C, Kropp P, Scheidt J, Siebenhaar Y, Drescher J. Design and Implementation of a Platform for the Citizen Science Project Migraine Radar. *IT - Information Technology*. de Gruyter; 60(1):11-19, <https://www.degruyter.com/document/doi/10.1515/itit-2017-0016/html>, 2018.

Seltene Erkrankungen – MIG der Uniklinik Frankfurt

- (8) Neff M, Schaaf J, Tegtbauer N, Schaefer J, Till M, Wagner Thomas O.F., Graefner H, Mundlos C, Storf H. se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. *Internist, Springer-Verlag* <https://doi.org/10.1007/s00108-021-01085-y>, 2021.
- (9) Schaaf J, Sedlmayr M, Sedlmayr B, Prokosch HU, Storf H. Evaluation of a Clinical Decision Support System for Rare Diseases - a qualitative study. *BMC Med Inform Decis Mak*, 21(65). <https://doi.org/10.1186/s12911-021-01435-8v1>, 2021.
- (10) Schaaf J, Chalmers J, Omran H, Pennekamp P, Sitbon O, Wagner TOF, Reis A, Kadioglu D, Storf H. The Registry Data Warehouse in the European Reference Network for Rare Respiratory Diseases – Background, Conception and Implementation. *Stud Health Technol Inform* 2021; 278. <https://doi.org/10.3233/SHTI210049>, 2021.
- (11) Schaaf J, Prokosch HU, Boeker M, Schaefer J, Vasseur J, Storf H, Sedlmayr M (2020). Interviews with experts in Rare Diseases for the development of Clinical Decision Support System software - a qualitative study. *BMC Med Inform Decis Mak*. 20,230, <https://bmcmedinformdecismak.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12911-020-01254-3>, 2020.

Das Projekt „Seltene Erkrankungen bürgerwissenschaftlich erforschen“ wird im Rahmen des Förderbereichs Bürgerforschung vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert.

Es gehört zu 15 Projekten, die bis 2024 die Zusammenarbeit von BürgerInnen und WissenschaftlerInnen inhaltlich und methodisch voranbringen und Antworten auf gesellschaftliche Herausforderungen geben sollen.