

Digitalgespräch Folge 75

KI in der Diagnostik seltener Erkrankungen

mit Michael von Wagner vom Universitätsklinikum Frankfurt am Main, 17. Februar 2026

<https://zevedi.de/digitalgespraech-75-michael-von-wagner/>

[Der Vorspann mit Musik und Ausschnitten aus dem Gespräch beginnt.]

Marlene Görger [mg]: Herr von Wagner, Sie sind Arzt und tragen Verantwortung für die Digitalstrategie am Universitätsklinikum Frankfurt am Main.

Dr. Michael von Wagner [Dr. von Wagner]: Ein Grund, warum wir immer mehr seltene Erkrankungen haben, ist, dass digitale Medien in der Forschung wie in der klinischen Forschung überhaupt erst möglich gemacht haben, dass wir sie als eigene Entität identifizieren können.

Petra Gehring [pgg]: Im Grunde wäre doch die Frage, gibt es irgendwo auf dem Globus ein, zwei, drei Patientinnen und Patienten, die ihren Ärzten was Ähnliches erzählt haben?

[Dr. von Wagner]: Es gibt einen weiteren, ganz spannenden Ansatz: das sind sogenannte synthetische Daten. Das heißt dort, wo wir keine großen Datensätze haben, die Information aus solchen Datensätzen zu vervielfachen und dann auf diesen Datensätzen zum Beispiel Therapieansätze zu simulieren. Es ist tatsächlich immer eine Grauzone gewesen, zu sagen, was als krank bezeichnet wird. Das verändert sich sicherlich und es wird immer mehr individuell.

[Der Vorspann endet, das Gespräch beginnt.]

[mg]: Nicht erst seit künstlicher Intelligenz verändert der digitale Wandel die Medizin. Dennoch, die neuen Möglichkeiten, die sich gerade im Gesundheitswesen durch KI-Systeme bieten, scheinen beeindruckend zu sein. Zeitersparnis im Praxisalltag ist nur ein Aspekt. Auch futuristisch anmutende Begriffe wie digitaler Zwilling und personalisierte Medizin spielen eine Rolle. Und eine spezielle Gruppe von Patientinnen könnte womöglich besonders profitieren. Betroffene seltener Erkrankungen. Dass eine Erkrankung als selten gilt, lässt einerseits erahnen, dass sie wenig bekannt ist, man also nicht so schnell an sie denkt, wenn Beschwerden sich nicht leicht einordnen lassen, und für KI-Systeme bedeutet Seltenheit auch, es gibt weniger Daten und Erfahrungswerte, mit denen die Systeme arbeiten können. Immer wieder gerät darum genau in diesem Feld der Datenschutz in die Kritik, weil er den Interessen Betroffener zuwiderlaufen soll. Wie also kann KI die Diagnostik und Behandlung seltener Erkrankungen unterstützen und wer setzt sich dafür ein? Worauf müssen MedizinerInnen achten, wenn sie komplexe Datenlagen mittels KI beherrschen wollen? Und wie öffnen digitale Möglichkeiten den medizinischen Blick für die Komplexität persönlicher Umstände, die letztlich jede Erkrankung zu einem individuellen Fall machen? Das ist unser Thema heute im Digitalgespräch. Mein Name ist Marlene Görger, ich bin Physikerin und Technikphilosophin und arbeite für das Zentrum verantwortungsbewusster Digitalisierung. Und ich bin

[pgg]: Und ich bin Petra Gehring, Professorin für Philosophie an der Technischen Universität Darmstadt. Als Gast und Experten für unser heutiges Thema dürfen wir heute Dr. Michael von Wagner begrüßen, der uns aus Frankfurt am Main zugeschaltet ist. Herzlich willkommen im Digitalgespräch Herr von Wagner. Wir sind sehr gespannt auf das Thema. Danke für Ihre Zeit.

[Dr. von Wagner]: Vielen Dank für Ihre Einladung.

[mg]: Herr von Wagner, Sie sind Arzt und intensiv mit Fragen der Digitalität in der medizinischen Versorgung befasst. Sie tragen Verantwortung für die Digitalstrategie

am Universitätsklinikum Frankfurt am Main. Dort sind Sie ärztlicher Leiter der Stabsstelle Medizinische Informationssysteme und Digitalisierung, Chief Medical Informatics Officer und Geschäftsführer und der Direktor des University Center for Digital Healthcare. Heute wollen wir mit Ihnen auf seltene Erkrankungen schauen, bevor wir das Digitale ins Bild holen. Bitte erstmal grundsätzlich, was genau versteht man unter dem Sammelbegriff seltene Erkrankungen.

[Dr. von Wagner]: Seltene Erkrankungen zeichnen sich durch eine sehr niedrige Inzidenz aus – wir begegnen ihnen im klinischen Alltag selten. Und das ist genau die Herausforderung, die wir haben. In der Einleitung haben Sie schon beschrieben, dass einfach wenig Daten, was das entsprechend bedeutet, wenig Erfahrung bei Ärzten mit diesen Erkrankungen vorliegt, was aber auch bedeutet, dass es oft wenig Handlungsempfehlungen gibt. Wenig Einigkeit darüber, wie man etwas behandeln soll. All das sind Herausforderungen, vor denen im Alltag der Arzt, der eben nicht Spezialist für eine dieser seltenen Erkrankungen ist, steht. Und genau darin liegen die Schwierigkeiten, aber auch die Möglichkeiten moderner Digitalisierung in der Behandlung, aber letztlich auch im besseren Verständnis dieser Erkrankung.

[mg]: Wie hat denn Digitalisierung bisher dazu beigetragen, dass man da erfolgreicher unterwegs war?

[Dr. von Wagner]: Zum einen bietet Digitalisierung die Möglichkeit, viel besser, viel strukturierter Daten und damit Erfahrungen zu sammeln, auch über die seltenen Erkrankungen. Um Erfahrungen zu einer Erkrankung systematisch zu erfassen, musste man früher Unmengen von Papierakten durchsuchen und riskierte dabei, den Überblick zu verlieren. Allein die digitale Dokumentation ermöglicht heute sehr viel einfacher, solche Informationen zusammenzutragen. Und sie sind der erste Schritt, dass sich eine Krankheit überhaupt als eigene Entität, sagen wir also als eigenes Krankheitsbild identifizieren kann. Früher haben wir sehr viele Erkrankungen, die wir heute untereinander unterscheiden können, in einem großen Topf zusammengefasst, weil wir es einfach gar nicht besser konnten. Weil auch oft der subjektive Eindruck des einzelnen Behandelnden darüber entschied, ob etwas eine eigene Erkrankung ist oder ob man es im größeren Komplex sieht. Das können wir heute eben deutlich besser objektivieren, damit Evidenz schaffen und mit dieser Evidenz überhaupt Erkrankungen identifizieren.

[pgg]: Das klingt jetzt so, als ob es erst mal ums Suchen geht. Und was ja irgendwie nahe liegt, wenn ich jetzt nicht weiß, welche Krankheit das ist, kann ich auch nicht unter dem Namen der Krankheit nachschlagen, weil den Namen kenne ich ja noch nicht. Also muss ich vermutlich, stelle ich mir jetzt mal vor, unter den Symptomen nachschlagen. Und das wird dann sehr unübersichtlich. Ist das richtig vermutet, dass es da erst mal losgeht, dass man mit sehr, sehr vielen unterschiedlichen, vielleicht auch unspezifischen Symptomen zu tun hat und die lassen sich digital besser recherchieren.

[Dr. von Wagner]: Ich würde noch viel früher ansetzen. Es gehört dazu, dass wir erst einmal Krankheiten als solche identifizieren können. Denn erst, wenn ich die Krankheit identifiziert habe, kann ich ihr die typischen, vielleicht auch atypischen Symptome zuordnen. Und das wiederum ist die grundsätzliche Voraussetzung, dass ich dann mit Suchalgorithmen diese Krankheit bei einem anderen Patienten zuordnen kann. Das heißt, wir müssen als Erstes die Erkrankung einordnen können als eigene Erkrankung und dann ist es möglich, über Suchmaschinen sie wieder zu identifizieren. Ein Grund, warum wir immer mehr seltene Erkrankungen haben, ist, dass digitale Medien in der Forschung wie in der klinischen Forschung überhaupt erst möglich gemacht haben, dass wir sie als eigene Entität identifizieren können. Damit haben wir ein Katalog von Erkrankungen geschaffen, das es uns ermöglicht, Patienten besser gerecht zu werden. Wir verstehen die Individualität von Erkrankungen heute ganz anders als früher. Und

auch das ist darin begründet, dass Digitalisierung uns ermöglicht hat, überhaupt bestimmte Gruppen von Erkrankungen weiter aufzudröseln, weiter zu verstehen und damit den Patienten im Verständnis, wie dann auch in der Therapie gerechter werden zu können. Deshalb komme ich noch mal darauf. Der erste Schritt der Digitalisierung ermöglicht hat bei den seltenen Erkrankungen ist, dass es uns enorm darin unterstützt, sie überhaupt zu verstehen, zu identifizieren und damit auch in Katalogen dann für die Behandler von Patienten verfügbar zu machen.

[pgg]: Das heißt, es geht jetzt erstmal mit der Digitalisierung einfach leichter, sehr viel mehr dieser seltenen Krankheiten als Krankheiten zu identifizieren, sodass man, ich sag mal, von sehr allgemeinen Befunden, jemand fühlt sich nicht wohl, jemand hat Schmerzen oder sowas in der Art zu spezifischeren Krankheitsbildern übergehen kann und die dann genauer.

[Dr. von Wagner]: Ganz genau. Schauen wir auf die Entwicklung beim Brustkrebs: Früher als Student habe ich ihn ganz anders beurteilt als heute und wie viel das damit zu tun hat, dass wir auch durch Digitalisierung ganz anders das Genom verstehen, das Genom analysieren können, Mutationen zuordnen können und gelernt haben, dass diese Mutationen nicht grundsätzlich nur vorliegen, sondern dass sie einen erheblichen Unterschied für den Verlauf wie für die Therapie machen, dann wird uns deutlich, dass wir noch sehr viel besser viele der Erkrankungen verstehen müssen. Dabei seltene Erkrankungen, die früher einfach subsummiert wurden, in häufigen Erkrankungen identifizieren. Nehmen wir die genetisch angelegten Tumorerkrankungen gegenüber den sporadisch auftretenden. Abgegrenzt werden und sich oft auch therapeutisch unterscheiden und durch dieses bessere Verständnis durch Digitalisierung auch bessere, personalisierter Medizin ermöglichen können. Und dieser deutliche Zugewinn an medizinischem Wissen, der ist auch eng verbunden mit der Digitalisierung in der Forschung, wie aber auch in der Versorgung.

[mgj]: Wie ist das denn mit der Digitalisierung, sage ich mal, in der öffentlichen Kommunikation auch der Vernetzung von Betroffenen oder der Information über Erkrankungen, spielt das auch mit rein in diese Erfolgslinien?

[Dr. von Wagner]: Das spielt sicherlich damit hinein. Wir haben einfach heute, das ist ja generell etwas, was den gesellschaftlichen Umbruch durch Digitalisierung auch ausmacht, eine viel größere Transparenz. Wir können heute uns Informationen sehr viel autonomer verfügbar machen. Wir können sehr viel autonomer Information teilen. Wir diskutieren im Moment eher die Schattenseiten, die wir kennenlernen, Darüber weil es immer schwerer wird, Informationen in ihrer Qualität zu unterscheiden. Aber es ist natürlich immer noch vor allem ein Fortschritt, weil jeder Einzelne für sich Information beziehen kann. Und gerade im Bereich für Betroffene ermöglicht das, sich sehr viel individueller zu informieren.

[pgg]: Das heißt, manche Erkrankte an seltenen Erkrankungen können sich auch selbst ein Stück weit diagnostizieren oder melden sich bei ihnen und sagen Ich habe da was. Und hier habe ich auch schon mal eine Idee, in welche Richtung das gehen könnte. Geht das so weit?

[Dr. von Wagner]: Das geht so weit und es geht natürlich auch so weit, dass wir damit umgehen müssen, dass Menschen eine falsche Zuordnung finden oder dass zum Beispiel auch eine Somatisierung von Störungen stattfindet oder eine Psychologisierung. Es gibt beide Wege.

[mgj]: Wenn Sie bitte kurz den Begriff Somatisierung erklären könnten.

[Dr. von Wagner]: Ich versuche als Mensch oft eine organische Störung für meine Beschwerden. Zu finden, dann spricht man von somatisieren, also ein Organ, den Beschwerden zuordnen. Denn wenn der Patient nach einer Erklärung sucht, und das ist ja der Wunsch eines jeden, wenn er Beschwerde hat, möchte er dem Beschwerden

einen Namen geben. Und das bedeutet, er möchte eine Diagnose haben. Und wenn diese Diagnose sich nicht direkt herleiten lässt, sucht er auch nach der Diagnose. Das kann ein guter Weg sein, genauso wie es ein Irrweg sein kann. Und damit umzugehen ist mittlerweile Teil der Arbeit, wenn wir darüber reden, dass ein Patient nicht sehr unmittelbar eine Diagnose bekommt oder ein Krankheitsbild eben sehr viel länger anhält, als man das von Infekten gewohnt ist. Wir haben auch ein Empfinden, was ist normal und normal ist für uns, dass nach einer Woche Beschwerden wieder abklingen oder nach zwei Wochen. Oder wir dann zumindest dem klaren Namen geben können, der auch der einen oder anderen Nachfrage standhält, also eine Diagnose. Und wenn das nicht eintritt, dann gehen viele Menschen auf die Suche, auch selbstständig. Und das ist sicherlich auch eine der Herausforderungen, wie wir qualitätsgesicherte, gute Informationen zur Verfügung stellen, sodass Menschen sich selbst ein Stück weit auch kompetent machen können. Enablement, Empowerment. In diesem Sinne und gute qualitative Information auch aus medizinischer Sicht von Desinformation oder unklaren Empfehlungen abgrenzen.

[mgj]: Seit wann ist denn in diesem Komplex KI ein Thema? Wann ging das los, dass man darüber gesprochen hat?

[Dr. von Wagner]: Also gesprochen hat man ja seit Jahrzehnten von KI und dieses Sprechen über KI war weitgehend ungefähr so, wie wenn man Star Trek geguckt hat. Also es hatte was mit Raumfahrt zu tun. Es war unglaublich weit weg. Es war nebulös. Dann kamen die ersten Erfahrungen mit neuronalen Netzen. Also KI, die doch schon so ihre ersten Anwendungen fand, aber doch noch auf Rechnern lief, die sich nicht jeder kaufen kann. Die auch nicht im Internet ansteuerbar waren. Das war so was Wissenschaftliches. Aber da sprossen dann die Wünsche, die man sich an KI vorstellen konnte, ins Kraut. Aber eine wirkliche Erfahrung ist natürlich so seit Chat-GPT da. Das ist sicherlich so der Umbruch, wo KI, ich sag mal, für jedermann begreifbar wurde, weil jeder plötzlich mit Large Language Models arbeiten konnte, sah, wie Texte plötzlich verständlich werden. Mittlerweile ist jede bessere Suchmaschine mit einem KI-Assistenten ausgestattet. Das heißt, man bekommt erste Erfahrungen damit. Die Effekte sind aber ungefähr so, wie als Dr. Google eingeführt wurde. Das heißt als die Suchmaschinen im Internet ihren Einzug hielten, da hat auch bereits ein ähnliches Phänomen eingesetzt. Nur die Technik ist heute eine andere.

[mgj]: Das ist dann auch der Zeitpunkt, ab dem man in der Medizin mit einem größeren Nachdruck auch die ernsthaften seriösen Systeme entwickelt.

[Dr. von Wagner]: Das würde ich jetzt nicht sagen. Wir haben in der Bildgebung schon länger zum Beispiel KI evaluiert hinsichtlich der Nutzbarkeit, dass er damit zu tun, dass wir da sehr automatisiert sehr große Datenmengen in hoher Qualität, weil standardisiert, strukturiert zur Verfügung haben. Also dort haben wir das schon länger, gerade in der Bildgebung, allen bildverarbeitenden Systemen und man setzt sich schon länger mit der Frage der klinischen Entscheidungsunterstützung. Auseinander. Auch hier ist KI nur die neueste Entwicklung. Vorher hat man schon fixe Algorithmen im Sinne von Wenn-Dann-Algorithmen gehabt. Das heißt: Wenn der Befund eines Patienten bestimmte Kriterien erfüllt, folgt logisch der nächste Schritt. Das kann ich in Systemen automatisiert hinterlegen und damit auch schon eine Entscheidungsunterstützung herbeiführen. Also die grundsätzliche Diskussion haben wir schon länger, aber es hat einen deutlichen Schub. Bekommen durch die modernen KI-Systeme.

[pgg]: Datenbanken oder besondere digitale Ressourcen, die Sie nutzen, wenn Sie jetzt auf der Spur einer Diagnose für eine Krankheit sind, die sie nicht sofort zuordnen können? Gibt es da Experten, Datenbanken und vielleicht auch eine Community, mit der Sie sich dann austauschen?

[Dr. von Wagner]: Also es gibt natürlich beides. Es gibt einmal die Community, die man sich selbst bildet. Es gibt die Fachgesellschaften, über die man schon immer traditionell sich austauscht, gerade bei Patienten, wo man eben zweifelt an der Diagnose oder eben sich schwertut, damit dem Beschwerdebild eine Diagnose zu geben. In den letzten Jahrzehnten aufgekommen sind solche Datenbanken, die das Wissen über einfache Suchalgorithmen anbieten. Das heißt, die bekannteste ist sicherlich PubMed. Das ist eine amerikanische riesige Literaturdatenbank, die vor allem aktuelle und auch ältere wissenschaftliche Publikationen erschließt. Das ist so in den letzten 20 Jahren das Nachschlagewerk gewesen, wo man auch aktuelle Empfehlungen, Leitlinien etc. Nachschlagen konnte, aber im sehr allgemeinen Algorithmus. Und was im Moment aufkommt, ist, dass genau solche ... Wissens-Datenbanken erschlossen werden mit KI-Algorithmus, also wie ChatGPT, das aber eben dann nicht das gesamte Internet als Wissen akzeptiert, sondern nur solche Fachliteratur, die ja auch im Peer-Review-Verfahren, das heißt, durch andere Experten geprüfte Publikationen einbezieht. Dabei auch noch mal unterscheidet ist, dass ein einzelner Artikel, den mal jemand geschrieben hat. Oder ist das eine Leitlinie, die von einer ganzen Fachgesellschaft oder sogar einer internationalen Community erstellt wurde mit Empfehlungen? Und dieses dann aber über Large-Language-Models in einer anwenderfreundlicheren Art und Weise aufbereitet, direkt zusammenfasst und die Frage sehr konkret beantwortet, so wie wir das von Chat-GPT auch kennen, aber eben mit dem erheblichen Unterschied zum einen, dass sich eine sehr grenzte. Auf Fachwissen stützende Datenbank nutze und nicht allgemein das Internet und zum anderen sind diese Systeme heute noch stärker darauf trainiert, auch eine Nicht-Antwort zuzulassen, also zu unterdrücken, dass das System anfängt zu halluzinieren, wenn es keine Antwort sofort findet.

[mg]: Woher kommen diese Nachschlagewerke? Wer entwickelt die?

[Dr. von Wagner]: Die Nachschlagewerke sind des wissenschaftlichen Journals, also das, was wir auch schon seit Jahrhunderten nutzen. Wissenschaftliche Publikationen, früher in Buchform, heute vor allem in den medizinischen Journalen, die es ja auch schon viele Jahrzehnte gibt und die auch in ihrer Bedeutung für die Community gerankt sind. Das heißt, es gibt Journale, in denen Artikel erscheinen, die von einer besonderen wissenschaftlichen Güte sind, beziehungsweise von hohem Interesse, die besonders streng geprüft sind. Solche Datenbanken beziehen dann auch dieses Ranking mit ein.

[pgg]: Wäre es nicht auch wichtig, gerade wenn Sie auf der Suche nach so einer Diagnose, nach der richtigen Diagnose sind, Datenbanken, die was mit der Versorgung, also der Behandlung von Kranken zu tun haben, anzupapfen. Wissenschaft hat immer eine ziemliche Flughöhe und vermutlich ist da alles anonym und so weiter. Also im Grunde wäre doch die Frage, gibt es irgendwo auf dem Globus ein, zwei, drei Patientinnen, Patienten, die ihren Ärzten was ähnliches erzählt haben?

[Dr. von Wagner]: Das sind wir auch dabei zu entwickeln. Also es gibt solche Datenbanken weniger im Sinne von Datenbanken, als dass wir tatsächlich Patientengeschichten anonymisiert für solche Datenbanken zusammenfassen und dann die Suchalgorithmen darauflegen. Wichtig ist zu verstehen: Diese Datenbanken enthalten das Wissen und die Erfahrung aus der klinischen Routine. Dann sind die Algorithmen auch nicht darauf trainiert zu sagen, fasse mir jetzt schon eine Empfehlung zur Therapie zusammen, sondern zunächst einmal findest du zum Beispiel einen ähnlichen Patienten. Dazu sind diese Modelle auch etwas umtrainiert, weil die klassischen Mustererkennungen hier schlechter greifen. Muster erfordern eine Mindestmenge an Fällen. Haben wir diese nicht, haben wir nur einzelne Punkte – und einzelne Punkte ergeben kein Muster. Aber diese einzelnen Punkte aufgrund ihrer hohen Ähnlichkeit zu dem Fall, den ich habe, zu identifizieren, das ist im Moment in

wissenschaftlichen Projekten ein Ansatz, um hier für ganz seltene oder für Patienten mit einer ganz atypischen Konstellation von Symptomen zunächst einmal Vergleichspatienten zu finden. Eventuell haben diese Patienten dann bereits eine Diagnose, dann kann ich diese Diagnosen bei meinen Patienten identifizieren oder überprüfen. Aber das ist dann der endgültig wissenschaftliche Ansatz. Vielleicht finde ich darüber erst meine Kohorte an Patienten, über die ich dann überlegen kann, ist das eine seltene Erkrankung oder eine Unterform der seltenen Erkrankung, die sich aber über mehr als nur einen Patienten wiederfinden lässt? Und dann sind wir wieder dabei. Solche Methoden ermöglichen uns heute deutlich mehr eigene Diagnosen zu identifizieren, als uns das früher möglich war und dann kommen wir da rein, dass wir mehr Diagnose haben, also mehr unterschiedliche Diagnosen zur Auswahl.

[pgg]: Haben Sie da Beispiel? Gibt es in Frankfurt entdeckte Krankheiten?

[Dr. von Wagner]: Also ich könnte jetzt nicht ad hoc eine entdeckte Krankheit benennen. Was ich benennen kann, ist ein Projekt, in dem wir genau das aufgesetzt haben. Das heißt, wir haben in einem Projekt, das Saturn hieß, unterschiedliche Algorithmen benutzt, die genau das gemacht haben. Sie haben auf Datenbanken aus unserem eigenen Haus mit anonymisierten Patientendaten und der Uniklinik Dresden trainiert. Solche Analogien unter Patienten zu identifizieren, um die Diagnose für Patienten zu ermöglichen. Das haben wir beispielhaft gemeinsam mit dem Institut für Allgemeinmedizin und der Medizin Informatik in Dresden und Frankfurt entwickelt. Da ist das Ziel, dass wir am Ende Hausärzten dieses Portal anbieten, um einen nächsten Schritt bei einem Patienten mit einem unklaren Krankheitsbild zu gehen. Man muss auch dazusagen ... Unklares Krankheitsbild heißt noch lange nicht selten, eine Erkrankung. Ich selbst komme aus der Gastroenterologie, habe viele Jahre Hepatologie gemacht, also Patienten mit Lebererkrankungen behandelt, vor allem auch zum Beispiel mit einer chronischen Hepatitis C und dann lernen sie sehr viele Patienten kennen, die das ganz typische Krankheitsbild haben, auch die typische Vorgeschichte, die typischen Risikofaktoren und sie lernen Patienten kennen. Deren Krankheitsgeschichte deutlich länger ist, bis die Diagnose gestellt wurde, weil zum Beispiel ein autoimmunes Phänomen die ersten Symptome gemacht hat und die Hepatitis selbst eigentlich asymptomatisch verlief. Und dann merken Sie, dass auch die typischen oder die häufigeren Erkrankungen atypisch verlaufen können und manchmal auch die Diagnose ganz schön schwer sein kann. Und dazu muss es keine seltene Erkrankung sein. Es ist einfach der atypische Verlauf ein häufiges seltenes Symptom.

[mgj]: Man kann sich ja vorstellen, dass das für Betroffene auch persönlich eine ganz schöne Herausforderung ist, mit diesen unklaren Situationen zu leben, nicht zu wissen, was ist los, vielleicht auch von Untersuchung zu Untersuchungen. Wie verhalten sich denn Personen, die von schwierigen Diagnosen betroffen sind, in dem Zusammenhang? Sind die proaktiv, organisieren die sich in Gruppen, stellen die vielleicht auf Forderungen, suchen die Kontakte?

[Dr. von Wagner]: Die Erkrankungen selbst sind ja selten, aber die Gruppe der Patienten mit seltenen Erkrankungen, die ist häufig. Also durch die hohe Zahl an seltene Erkrankungen ist die Gruppe dann eben doch sehr groß. Und dementsprechend verhalten sich diese Menschen genauso wie alle anderen Menschen. Sie haben die, die sehr proaktiv und sehr strukturiert auf die Suche gehen, den Dialog suchen und Ansprechpartner suchen. Und sie haben die, die versuchen, dem Ganzen einen Namen zu geben, egal wie passend oder nicht passend, sie finden alle Phänomene. Viele schließen sich in Gruppen zusammen, sind aktiv, möchten auch zum Beispiel die Forschung in ihrem Krankheitsbild vorantreiben, unterstützen. Mit Selbsthilfegruppen gehen auch zum Beispiel hier an der Universitätsklinik in Studentenunterricht, um das

Krankheits- bekannter zu machen oder auf die Probleme von Patienten mit seltenen Erkrankungen hinzuweisen, von ihrer Krankengeschichte zu erzählen. Sie haben genauso die Menschen, die das sehr mit sich selbst ausmachen möchten. Da kann man nicht sagen, es gibt den typischen Patienten, sie sind genauso typisch wie die Patienten mit häufigen Erkrankungen, nämlich.

[pgg]: Die Menschen, die eine seltene Erkrankung oder einen seltenen Verlauf vielleicht auch eine Krankheit haben, größere Schwierigkeiten, eine gute Therapie zu bekommen.

[Dr. von Wagner]: Die Herausforderung ist ja vor allem die Diagnosestellung oder die erste Herausforderung. Ohne Diagnose ist es schwer, die Ursache zu behandeln. Und die symptomatische Therapie hängt davon ab, dass ich das Krankheitsbild verstehe und auf das vorhandene Wissen zu diesem Krankheitsbild zugreife. Solange ich also keine Diagnose habe, habe ich Schwierigkeiten in der Therapie. Ich habe keine Prognose. Das heißt, diese Patienten können sich nicht einordnen. Sie wissen nicht, wie geht das weiter? Was bedeutet das für mein Leben? Auch für meine soziale Situation? Womit muss ich rechnen? Also das ist sehr, sehr herausfordernd für Patienten mit seltener Erkrankung. Wenn dann die Diagnose steht, besteht die nächste Herausforderung darin, dass aufgrund der Seltenheit der Erkrankung oft weniger Erfahrung vorliegt als bei häufigen Erkrankungen. Außerdem gibt es häufig keine spezifischen Therapien, weil sie bisher nicht entwickelt wurden. Es gibt mittlerweile einen pharmazeutischen Bereich, der sich genau auf diese Orphan Diseases, diese seltenen Erkrankungen spezialisiert hat, Bereich der Orphan Drugs, also die seltenen Medikamente. Wir haben es bei den seltenen Erkrankungen auch oft mit Erkrankungen oder gehäuft mit Erkrankungen zu tun, die zum Beispiel im Bereich des Stoffwechsels liegen, die sehr spezifische, punktuelle Ursachen haben, für die man auch eventuell sehr punktuelle Medikamente entwickeln kann, deren Entwicklung aber sehr aufwendig ist und dann dem wieder eine kleine Gruppe von Patienten nur gegenübersteht. Das ist auch eine der großen Herausforderungen: Der Zulassungsprozess wird kompliziert, weil ich eben nicht Hunderte von Patienten im Zulassungsprozess in klinischen Studien beobachten kann. Das Zulassungsverfahren ist schwierig. Das kennen wir schon aus der Kinderheilkunde. Auch da haben wir das Problem, dass die Gruppe klein ist, kranke Kinder zum Glück noch seltener sind. Da haben wir ähnliche Probleme, Arzneimittel im klassischen Sinne zuzulassen. Und auch das ist ein Phänomen, dass wir dann bei den seltenen Erkrankungen wiederfinden. Das heißt zugelassene Medikation, die klassisch vergeben werden kann, findet sich selten.

[mg]: Gibt es denn da auch Möglichkeiten oder Versuche, digitale Lösungen oder auch KI-Lösungen einzusetzen, um Patienten zu identifizieren, die zu der Kohorte gehören?

[Dr. von Wagner]: Es gibt Ansätze, in großen Patienten-Kollektiven zum Beispiel in den Datenbanken von Unikliniken oder in anderen Datenbanken zu identifizieren, um zum einen mehr über die Erkrankungen herauszufinden, aber auch, um solche Patienten einer Therapie zuzuführen oder für solche klinischen Studien zu identifizieren und dann im Zulassungsprozess zu unterstützen. Es gibt einen weiteren spannenden Ansatz in den letzten Jahren im Bereich der Digitalisierung und das sind sogenannte synthetische Daten, das heißt dort, wo wir keine großen Datensätze haben, durch moderne Algorithmen die Information aus solchen Datensätzen zu multiplizieren, zu vervielfachen und dann auf diesen Datensätzen zum Beispiel Therapieansätze zu simulieren. Aus den Erfahrungen, die man zu den Therapeutika zum Beispiel hat, um gezielter in der Entwicklung die richtigen Substanzen zu identifizieren, die man dann in die klinische Testung nimmt. Oder bei zum Beispiel sehr kleinen Patienten-Kollektiven auf ein Kontrollkollektiv verzichten zu können, sodass man sagen kann, ich habe hier eine Gruppe. Es ist im Moment noch ein Ansatz, aber der Ansatz ist sicherlich für

bestimmte Erkrankungen vielversprechend, um die Kontrolle zu virtualisieren, dass ich also nicht eine Gruppe von Patienten unbehandelt lassen muss, um ein Arzneimittel gegen eine unbehandelte Kontrolle laufen zu lassen. Das ist auch bei schweren Erkrankungen, bei Erkrankungen mit sehr kurzfristiger Verschlechterung immer schwierig zu sagen, ich habe ja ein Medikament, das schon so weit fortgeschritten ist, dass sich eigentlich gut weiß, dass es hilft. Aber ich bräuchte jetzt, um zum Beispiel die Nebenwirkungen besser zu verstehen, eine Kontrolle. Das bedeutet aber, diese Menschen erhalten keine Therapie. Sie dürfen keine Therapie bekommen. Das ist auch dann ethisch eine Schwierigkeit. Und hier könnte die Entwicklung solcher synthetischen Daten und solcher großen Kollektive, die uns erlauben, zum Beispiel Nebenwirkung besser zu identifizieren bei der behandelten Gruppe, einen deutlichen Fortschritt bringen. Und dieses Dilemma, dass sich Patienten unbehandelt lassen muss, auflösen. Das ist ein Ansatz, der diskutiert wird, der sicherlich noch nicht in der Breite im Einsatz ist. Aber hier könnte Digitalisierung einen deutlichen Fortschritt bringen, bis hin, dass wir überhaupt Medikamente zunächst einmal in solchen virtuellen Ansätzen durchspielen, simulieren, ihre Wirkung simulierend, ihre Nebenwirkungen simuliert. Erst sehr viel später dann klinische Studien einsetzen zu müssen. Das wissen wir schon aus der Biochemie, da gibt es schon sehr viel mehr diese Ansätze, dass ich sehr viel schneller zu den vielversprechenden Substanzen komme. Und das kann man jetzt einfach weiter denken anhand klinischer Daten.

[pgg]: Das geht dann schon so in Richtung Zwilling, einen Zwilling, den ich entweder unbehandelt lasse und ich werde mal auf Probe behandelt oder umgekehrt, an dem die Sachen getestet werden und ich bleibe erst noch mal unbehandelt und schaue, ob es am Zwilling funktioniert.

[Dr. von Wagner]: Das ist richtig, genau. Das ist auch das Ziel, dass wir zum Beispiel dann auch wieder auf den einzelnen Patienten gedacht, auf den Einzelnen Fall, in solch einem digitalen Zwilling dieses Patienten, was bedeutet, ich habe alle klinisch bekannten Parameter in diese Akte eingefügt und ich verknüpfe jetzt dieses Wissen über meinen Patienten mit dem medizinischen Wissen zu diesem Krankheitsbild. Und der klinischen Studienlage z.B. Zur Therapie dieser Krebserkrankung mit all den Voraussetzungen, die mir für den Patienten bekannt sind. In Und kann dann im digitalen Zwilling simulieren, welche Therapieaussichten hat mein Patient mit diesem oder diesem Therapieansatz. Und dabei auch berücksichtigen, die 80-jährige Patientin, die bereits zwei Vortherapien hatte, bereits ein Diabetes hat, eine Niereninsuffizienz hat. Ich muss die Dosis anpassen und fragen, welche Prognosemöglichkeit ich denn überhaupt in diesem einen Fall im Vergleich zur sonst gesunden jüngeren Frau mit der gleichen Brustkrebserkrankung, bei der ich dann diese Therapie im digitalen Zwilling simuliere und mir ausrechnen lasse, wie ist in diesem konkreten Fall die Prognose. Und ich kann in ein sehr viel persönlicheres Gespräch im Sinne einer persönlicheren Prognose. Mit meiner Patientin dann anschließend gehen und über die Risiken ganz anders individuell aufklären.

[mg]: Ist denn für die Möglichkeiten, die Sie gerade beschrieben haben, der Datenschutz wirklich so ein großes Problem, wie man manchmal hört?

[Dr. von Wagner]: Ich glaube, wir sind heute viel weiter als noch vor fünf bis zehn Jahren bei dem Thema Datenschutz, und zwar im gemeinsamen Verständnis dessen, wie wir mit diesem schwierigen Thema umgehen sollten. Und ich nehme heute eine viel konstruktivere Diskussion zu dem Thema. Ich denke, es gibt für diese berechtigten Sorgen, die es ja rund um den Datenschutz gibt, auch gute Lösungen. Es gibt Lösungen, wenn man in einem vernünftigen Nutzen-Risiko-Verhältnis denkt. Es gibt keine absolute Datensicherheit. Auf der anderen Seite gibt es aber enorme Nutzen, den man durch die Nutzung von Daten in solchen. Digitalen Zwillingen zum Beispiel oder in der

wissenschaftlichen Forschung gewinnen kann. Das bedeutet aber nicht, dass wir nicht trotzdem uns maximal darum bemühen, den Datenschutz, was vor allem heißt, die Datensicherheit für die Patienten zu gewährleisten. Und wenn wir von Datensicherheit sprechen, meinen wir, dass eben niemand von den Krankheitsbildern eines Patienten erfährt. Der nicht dazu berechtigt ist, also der Nachbar soll nicht erfahren, was ich habe. Und das ist etwas, wo wir einen sehr hohen Stellenwert dranlegen, wo wir noch in gewissen Diskussionen sind, ist, wie individuell dürfen Patienten zum Beispiel die Forschung an ihren Daten mit beeinflussen. Das ist manchmal kompliziert. Wo wir auch noch in Diskussionen sind, ist, wie können wir gleichzeitig den Patienten die Hoheit über seine Daten auf einer sehr granularen Einzelebene ermöglichen. Und wie gut versteht der Patient, dass dieser Eingriff in die Transparenz der Daten, und das bedeutet jetzt wirklich gegenüber seinem Behandler, wiederum auch seine eigene Patientensicherheit gefährdet. Wenn ich meinem Arzt meine Medikamente zum Teil vorenthalte, kann ich nicht erwarten, dass er eine gute therapeutische Entscheidung trifft. Und das geht manchmal ein bisschen verloren. Da reden wir dann von Datenschutz, weil es ja nicht um den Verlust von Daten geht oder die Offenlegung von Daten, sondern um das Vertrauensverhältnis zwischen Behandler und Patienten.

[pgg]: Also einerseits geht es um die eigenen Daten so direkt im Sinne von Vollständigkeit, so dass alles erzählt wird, was dazu gehört. Und das andere, die Vorstellung, dass mit den eigenen Daten irgendwie geforscht wird, mag vielleicht bedrohlich sein. Ich habe das Gefühl, dass das Thema seltene Krankheiten oder die Situation von Menschen, wo eben Daten fehlen, aber auch ein ganz gutes Beispiel ist, um zu erklären, warum Forschung wirklich hilft. Wenn den Leuten zum Beispiel klar wäre, naja, meine Daten werden für die Recherche guter Krankheitsbilder oder passender Krankheitsbilder oder guter Diagnosen von Menschen mit seltenen Erkrankungen verwendet, dann ist das vielleicht eine sehr viel handfestere Idee, warum ich die Daten auch zur Forschung freigebe, als wenn ich so was ganz Unspezifisches mir jetzt unter Forschung vorstellen muss.

[Dr. von Wagner]: Also ich glaube, zunächst einmal ist es ja etwas, wo Patienten ein deutlich geringeres Problem mit haben, wenn wir sagen, wir möchten ihre Daten nutzen, um wissenschaftlich zu forschen, als die Menschen, die eben kein Krankheitsbild haben, also sprich die Gesunden. Die Gesunden haben mit dem Thema ein viel größeres Problem als die Kranken, weil die Kranken ein viel unmittelbareres Verständnis dafür haben. Mit diesen Daten könnte etwas geschehen, was mir am Ende auch nutzt. Das ist das eine. Und die Herausforderung ist jetzt aber auch die Gesunden oder die eben nicht in diesem Feld Erkrankten, davon zu überzeugen, dass trotzdem ihre Daten, und sei es als Kontrollgruppe, von ganz besonderer Bedeutung sind, um zum Beispiel für Patienten mit seltenen Erkrankungen, aber auch allen anderen Erkrankungen die Therapie zu verbessern. Und sicherlich ist es unsere Aufgabe, immer wieder auf die Möglichkeiten hinzuweisen, die wir durch Forschung an solchen Daten haben und auch darauf hinzuweisen, mit welchem Respekt und mit welcher Sorgfalt wir auch mit diesen Daten umgehen und wie viel Wert daraufgelegt wird, dass der Datenschutz und vor allem die Datensicherheit eingehalten werden. Es ist aber auch, das muss man manchmal sagen, gar nicht ein Phänomen der Mehrheit. Es ist ein Phänomen einer kleinen, aber lauten Minderheit. Die meisten Menschen sind sehr wohl bereit. Das ist unsere Erfahrung, wenn wir sie fragen. Und wir haben ja ein Konzept des aktiven Einverständnisses in die Forschung mit den Daten, dann auch zuzustimmen. Aber das ist natürlich auch an einer Uniklinik, dass wir Menschen, die schon erkrankt sind, fragen.

[pgg]: Sie haben jetzt erwähnt, dass natürlich aber auch so Systeme wie ChatGPT, also generelle KI, die im Netz ganz niedrighschwellig greifbar ist, nicht in Europa, werden die

Daten dazu dann weiterverarbeitet und wir wissen auch nicht ganz genau, wie weit sich diese Hersteller an Regeln halten, dass diese Systeme auch eine wichtige Rolle spielen, gerade bei den seltenen Krankheiten. Da gibt es doch vielleicht dann das größere Datenschutzproblem, oder?

[Dr. von Wagner]: Also wir reden jetzt erst einmal davon, dass Betroffene ihre Daten selbst eingeben. Und ich glaube, dass es ein ganz entscheidender Punkt bei dieser Datenschutzdiskussion für die Menschen ist. Es ist immer schwierig, wenn das Dritte tun, weil dann haben sie keine Hoheit darüber. Wenn ich selbst meine Daten teile, und das wissen wir ja schon seit den ganzen sozialen Medien, jeder teilt auf Facebook, wo er in Urlaub hinfährt, trotz aller Risiken, die auch Land auf Land diskutiert werden, wenn man mit jedem teilt, dass man jetzt mal drei Wochen im Urlaub ist und das Haus unbewacht. Also offensichtlich ist es ein erheblicher Unterschied, ob ich das selbst teile oder ich das Gefühl habe, Dritte könnten meine Daten teilen. Diese verlorene Autonomie, die scheint eine ganz große Rolle zu spielen. Ein anderer Punkt ist natürlich, wenn zum Beispiel Ärzte die Information von Patienten in solche Systeme eingeben, um eine Antwort zu bekommen. Da ist der Unterschied zu solchen Fachsystemen, die eben in sich geschlossen sind und wo die Information mit niemandem geteilt wird.

[mgj]: Ich würde gerne mal ganz praktisch fragen, nach den Daten, die man so erhebt, und wie man mit denen dann auch umgeht, wie man die ablegt, ob es neue systematische Vorgehensweisen gibt, weil man jetzt KI nutzt. Also gibt es Parameter vielleicht, die jetzt stärker in den Blick bekommen hat, oder Untersuchungen, die überhaupt erst macht, seit man weiß, man könnte das in so einem KI-System geben, und das geht anders damit um, als ein Arzt früher das gemacht hätte?

[Dr. von Wagner]: Wir haben definitiv eine Entwicklung auf dieser Ebene. Der Punkt ist natürlich, was heißt denn dokumentieren? Dokumentieren heißt, ich schreibe auf, was ich jetzt für wichtig halte. Und das tue ich nicht sinnfrei. Das tue immer mit einem Zweck. Und die medizinische Dokumentation war über viele Jahre durch zwei Dinge geprägt. Ich möchte meinem Kollegen, der auch auf Station ist, hinterlassen, was ich gerade gesehen habe, oft mit Abruf prüfen und irgendwelchen Zeichen und gängigen Abkürzungen, die im Haus gängig sind. Jeder Kollege, der ein Krankenhaus gewechselt hat, muss sich erst mal in die Abkürzungen eines neuen Hauses einfinden. Und der andere Weg war die Abrechnung. Das heißt, ich musste Ziffern erzeugen, damit ich Geld bekomme für die Arbeit, die ich geleistet habe. Das waren die zwei Zwecke. Daran haben wir schon gekrankt, als wir glaubten, dass die Berechnungsdokumentation zu wissenschaftlicher Forschung geeignet wäre. Da sie dem Zweck der Vermehrung von Geld diente, war das nicht unbedingt zielführend oder sehr begrenzt in der Auswertbarkeit. Und ich glaube auch, dass diese Interaktion zwischen digitale Entwicklung und Anwendern ganz wesentlich ist, um die Datenqualität in Richtung solcher Nutzbarkeit in halb- oder vollautomatisierten Lösungen, die mich in meiner Arbeit wieder aktiv unterstützen, voranzubringen. Wir brauchen das, damit die Dokumentation sich darauf einstellt, dass sie jetzt einen neuen Zweck hat. Und das merken wir zum Beispiel schon an der Stelle. Heute dokumentieren wir Allergien an einer anderen Stelle und in einer viel strukturierteren Form in einer digitalen Akte, als wir das noch vor einigen Jahren getan haben. Warum? Weil wir die Möglichkeit haben, mit modernen Arzneimittelverordnungssystem eine automatische Prüfung auf Interaktionen und Allergien durchzuführen. Jetzt sehe ich einen Sinn darin, dieses mühsamere, strukturierte Auswählen und Angeben bestimmter Eigenschaften auf mich zu nehmen, weil ich damit eben eine höhere Sicherheit in meinem Verordnungsverhalten habe. Aber ich brauche diese zwei Seiten.

[mgj]: Verändert sich durch die vielen Möglichkeiten, einen Blick auf einen Menschen zu richten und vielleicht auch da Muster zu erkennen, auch ein Stück weit die Vorstellung davon, was krank ist, was gesund ist, verschiebt sich da was?

[Dr. von Wagner]: Also ich glaube, das ist fast mehr ein gesellschaftliches Phänomen, als dass das ein Phänomen der Medizin ist. Wir haben eine deutliche Veränderung in der Selbstwahrnehmung. Wir haben einen Wunsch zur Selbstoptimierung. Also man kann genauso die Frage stellen, was ist gesund? Also was definieren wir denn heute als gesund? Wenn Sie Menschen sehen, die sehr, sehr auf ihre Ernährung, auf ihren Körper, auf ihre Fitness achten, würden die gesund anders definieren. Als ein Mensch, der sagt, meine größte Freude ist, den Sonntag auf der Couch zu verbringen. Die beiden würden nie darüber ein, was ist gesund. Und dementsprechend ist es tatsächlich immer eine Grauzone gewesen, zu sagen, was als krank bezeichnet wird. Das verändert sich sicherlich und es wird immer mehr individuell. Und im Krank, das haben wir ja am Anfang schon gesagt, verstehen wir immer besser die Erkrankungen, wodurch es aber einfach auch immer heterogener wird. Wir merken, dass auch die gleiche Krankheit in zwei unterschiedlichen Menschen sehr, sehr unterschiedlich zu bewerten ist. Das haben wir schon immer gewusst. Aber es wird immer nuanciere. Genauso werden die Therapieempfehlungen immer nuancierter. Und vor dieser Vielfalt. Ist Digitalisierung auch schon wieder ein Punkt, der unser einziges Heil ist, weil wir ansonsten den Menschen mit all dem Wissen, das wir auf der einen Seite haben und der Individualität, die wir in den Patienten immer mehr identifizieren können, gar nicht Herr werden, um den Patienten letztlich gerecht werden zu können.

[pgg]: Das heißt, hier sehen wir eine Welt vor uns, in der irgendwann alles seltene Erkrankungen sein werden. Und wir haben aber auf der anderen Seite ganz starke Möglichkeiten, diesen speziellen Phänomenen nachzugehen.

[Dr. von Wagner]: Das ist die eine Seite des Ganzen. Die andere Seite wird sicherlich sein, dass wir auch ein irgendwie geartet effizientes Gesundheitssystem aufrechterhalten müssen. Und wir sehen auch immer mehr, dass das Verständnis von Erkrankungen immer singulärer Therapieansätze hervorbringt, die immer teurer werden. Das ist sicherlich auch ein Phänomen, dem wir uns als Gesellschaft stellen müssen.

[mgj]: Und damit ist dieses Digitalgespräch zu Ende und wir bedanken uns bei Michael von Wagner vom Universitätsklinikum in Frankfurt am Main für dieses spannende Einblick und die interessante Diskussion. Viele Grüße und wie immer auch vielen Dank an Sie, liebe Zuhörerinnen und Zuhörer, für das Interesse und die Aufmerksamkeit. Wenn Sie mögen, hören wir uns in drei Wochen wieder zur nächsten Folge des Digitalgesprächs, einem Podcast von ZEVEDI, dem Zentrum für Verantwortungsbewusste Digitalisierung.

[Der Abspann mit Musik und Ausschnitten aus dem Gespräch endet.]



This work is licensed under CC BY-NC-ND 4.0. To view a copy of this license, visit <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>