

# SELTENE ERKRANKUNGEN

**WEBCAST:** WIE DIGITALE ASSISTENTEN BEI  
DER DIAGNOSTIK UNTERSTÜTZEN

# HERZLICH WILLKOMMEN

## IHRE WEBCAST-HOSTS:



Katrin Mara Westphal  
Key Account Management



Marc Hemmerich  
Teamlead Medical Solutions

## Organisatorisches

- › Aufzeichnung des Webcast
- › Fragen per F&A
- › Zusendung der Unterlagen



## Rare Diseases - Facts

25% warten zwischen **5** und **30** Jahre auf ihre Diagnose<sup>1</sup>



**40%** erhalten eine falsche Diagnose<sup>1</sup>

Mehr als **6.000** unterschiedliche seltene Erkrankungen<sup>2</sup>



In Deutschland ca. **vier Millionen** Menschen betroffen<sup>2</sup>

**Die Realität: Ein zeitaufwändiger und langer Diagnoseweg für Patienten**

» *“Wir müssen den Niedergelassenen die Fähigkeit geben zu diagnostizieren. Ihnen die richtigen Informationen verfügbar machen. Denn Patientinnen und Patienten warten heute deutlich zu lange auf Termine bei Spezialistinnen und Spezialisten oder Uni-Kliniken.“*



**Prof. Dr. med. habil. Jörg Seidel aus Jena**

Schirmherr der diesjährigen Rare Disease Kampagne

# Podcast zum Rare Disease Day

Hier Reinhören:

[Zum Podcast](#)



Zu Gast sind ...

**Prof. Dr. Jörg Seidel**

Schirmherr der Rare Disease Kampagne und ausgewiesener Experte auf dem Gebiet

**Prof. Dr. Daniel Gotthardt**

Leitung des Bereichs Medical Knowledge & Platform Solutions bei CompuGroup Medical

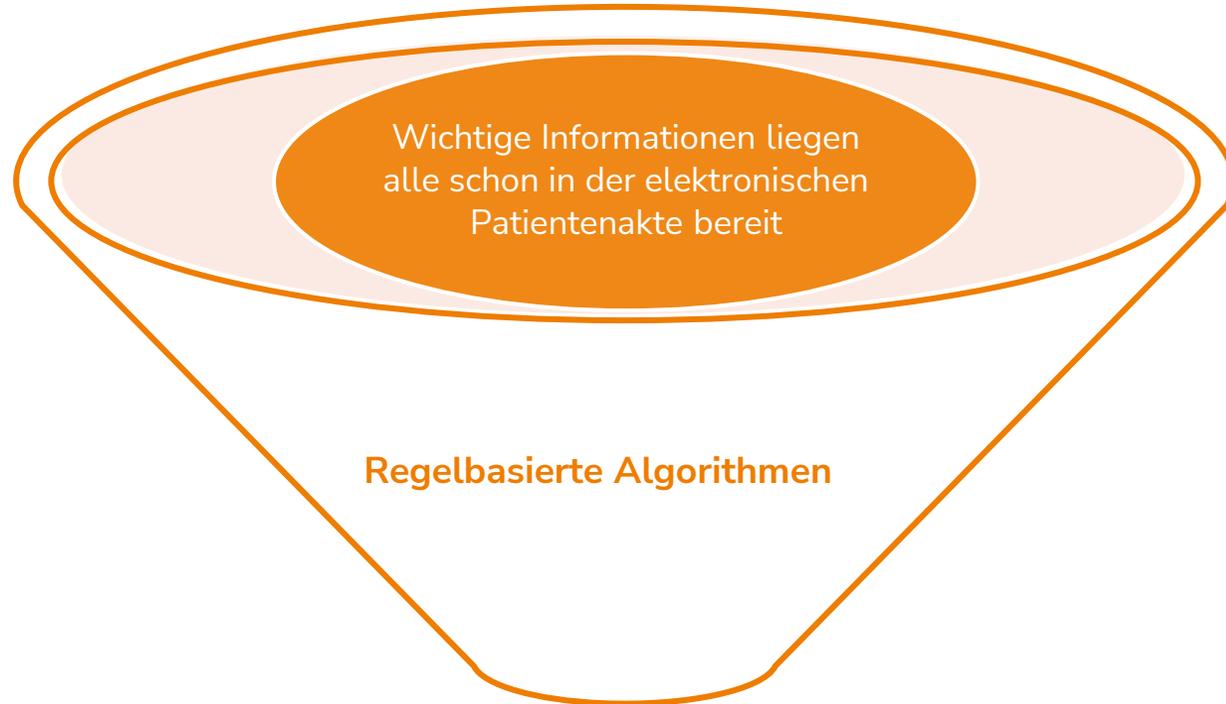
# Lösung zur Unterstützung von Ärzten bei der Diagnostik

- › 5,3 Millionen Patienten besuchen täglich eine Arztpraxis
- › Für einige von ihnen sind wichtige und sehr spezielle Informationen relevant
- › Doch wie können behandelnde Ärzte diese Informationen gezielt erhalten?

› **WICOM Rare Disease unterstützt Ärzte dabei.**



## Basis der Lösung – das Herzstück der Praxissoftware: die elektronische Patientenakte



WICOM Rare Disease Assist ermöglicht es, dem Arzt Informationen zu einer seltenen Erkrankung kontextspezifisch anzuzeigen und eine Interaktion zu starten

- Zusammenführen der ärztlichen Dokumentation mit Expertenwissen zu seltenen Erkrankungen
- Regelbasierte Algorithmen – iterative Optimierung durch Analyse des Interaktionsverhaltens
- Bereitstellung optimierter Algorithmen für über 61.000 Ärzte

## So funktioniert WICOM Rare Disease



### Anamnese

(Befund, Diagnostik, Therapie)



Der Patient kommt in die Praxis und berichtet.



## Dokumentation

Arzt öffnet die Patientenakte in der Arztsoftware und dokumentiert:

Symptome, Diagnosen, Verordnungen, Laborwerte, Schlagworte



## Analyse

Automatischer Check der Patientenakte:

Diagnose-Codes, Medikation, biometrische Daten, Laborwerte, Schlagworte u.v.m.



## Hinweis

Benachrichtigung des Arztes:

Patientenspezifische Benachrichtigung mit Hinweis auf eine seltene Krankheit



## Information



Aus dem Hinweisfenster heraus erhält der Arzt kontextsensitive Informationen zum Krankheitsbild und zur weiteren Abklärung.

# > PROJEKTBEISPIEL

Muster-Patientin: Marga Clausnitzer

# Patientenakte mit Muster-Patientin: Marga Clausnitzer



# Benachrichtigung für den Arzt



 **Seltene Erkrankungen**  

 Die Einträge in dieser Patientenakte könnten auf **Primäre Biliäre Cholangitis** hinweisen.

Möchten Sie sich jetzt weitere Informationen zu dieser Seltenen Erkrankung ansehen?

[Anzeigen](#) [Verwerfen](#)

# Abstract und Auflistung der gefundenen Datenpunkte

The screenshot displays the GHG Praxisdienst web application interface. The main content area is titled "Übersicht - Primäre biliäre Cholangitis" and contains an abstract and a list of findings. The abstract describes PBC as a chronic inflammation of the bile ducts. The findings list includes Pruritus, Leberschädigung, Weibliches Geschlecht, Gewichtsverlust, and Gelenksbeschwerden. The right-hand panel shows patient information for Frau Marga Clausnitzer and literature references for Leitlinie and Quellen. The interface is clean and professional, with a green and white color scheme.

GHG Praxisdienst

Seltene Erkrankungen

Übersicht - Primäre biliäre Cholangitis

**Abstract**

Die Primäre biliäre Cholangitis [PBC] (früher: "Primäre biliäre Zirrhose") ist eine chronische Entzündung der Gallenwege unbekannter Ursache. Sie betrifft vor allem Frauen (Verhältnis 9:1) und tritt meist um das 5. Lebensjahrzehnt in Erscheinung.

Zu Beginn äußert sich die Erkrankung häufig mit unklarer Leberwert- oder Cholestaseparametererhöhung und unspezifischer Allgemeinsymptomatik. Unbehandelt kann die PBC zu einer Leberzirrhose führen.

**In CGM MEDISTAR gefunden**

✓ Pruritus	Diagnose ⓘ
✓ Leberschädigung	Diagnose ⓘ
✓ Weibliches Geschlecht	Patient ⓘ
✓ Gewichtsverlust	Diagnose ⓘ
✓ Gelenksbeschwerden	Diagnose ⓘ

▶ Klinik

**Patient**

Frau Marga Clausnitzer  
05. Januar 1973 (51 J.)

**Literatur**  
Primäre biliäre Cholangitis

Leitlinie  
▶ Anzeigen

Quellen  
▶ Anzeigen

Auf die Hinweisliste Verwerfen Weitere Abklärung

Info

# Diagnostikoptionen und -kriterien

The screenshot displays a web application window titled "GHG Praxisdienst" with a green header "Seltene Erkrankungen". The main content area is titled "Weitere Abklärung - Primäre Biliäre Cholangitis" and contains a section for "Diagnostikoptionen" with the following list:

- **Anamnese:** Abfragen typischer Symptomatik wie Fatigue, Pruritus, unspez. Oberbauchbeschwerden, Sicca-Symptomatik, Arthralgien
- **Körperliche Untersuchung:** Ggf. Zeichen der Leberzirrhose; Ikterus; Xanthelasmen
- **Labor:** Cholestaseparameter, Transaminasen, Gesamt-IgG und -IgM, PBC-spezifische Antikörper
- **Bildgebung:** Ultraschall, Elastographie
- **Histologie:** Leberbiopsie (bei unklarer Diagnose)
- **Begleiterkrankungen:** Fettstoffwechselstörungen, Osteoporose, Mangel an fettlöslichen Vitaminen, Hashimoto-Thyreoiditis, Rheumatoide Arthritis, Sjögren-Syndrom, systemische Sklerose
- **Wichtige Ausschlussdiagnosen:** Andere Hepatitiden, extrahepatische Cholestase

Below this list is a section for "Diagnosekriterien". At the bottom of the main content area are three buttons: "Auf die Hinweisliste", "Verwerfen", and "Weitere Schritte".

On the right side of the interface, there are two panels:

- Patient:** Frau Marga Clausnitzer, 05. Januar 1973 (51 J.)
- Literatur Primäre Biliäre Cholangitis:** Includes "Leitlinie" and "Quellen", both with "Anzeigen" links.

# Therapieoptionen und Verweis auf Spezialisten

The screenshot displays the 'Seltene Erkrankungen' (Rare Diseases) section of the GHG Praxisdienst web application. The main content area is titled 'Weitere Schritte - Primäre biliäre Cholangitis' and is divided into several sections:

- Therapieoptionen** (Treatment Options):
  - Ursodeoxycholsäure [UDCA] lebenslang
  - Bei unzureichendem Ansprechen Zweitlinientherapie mit Obeticholsäure [OCA] in Kombination mit UDCA
  - Symptomatische Therapie
  - Lebertransplantation bei terminaler Leberzirrhose
- Spezialisten zu Rate ziehen** (Consult Specialists):

Bei Verdacht auf eine primäre biliäre Cholangitis kann die Überweisung an einen Gastroenterologen/Hepatologen zielführend sein.

Link zu SE-Atlas, Zentren für primäre biliäre Cholangitis  
[Anzeigen](#)
- Feedback zu seltener Erkrankung** (Feedback on rare disease):

[Auf die Hinweisliste](#) [Verwerfen](#) [Beenden](#)

On the right side, there is a sidebar with patient and literature information:

- Patient:** Frau Marga Clausnitzer, 05. Januar 1973 (51 J.)
- Literatur:** Primäre biliäre Cholangitis
  - [Leitlinie Anzeigen](#)
  - [Quellen Anzeigen](#)

## Zusammenfassung

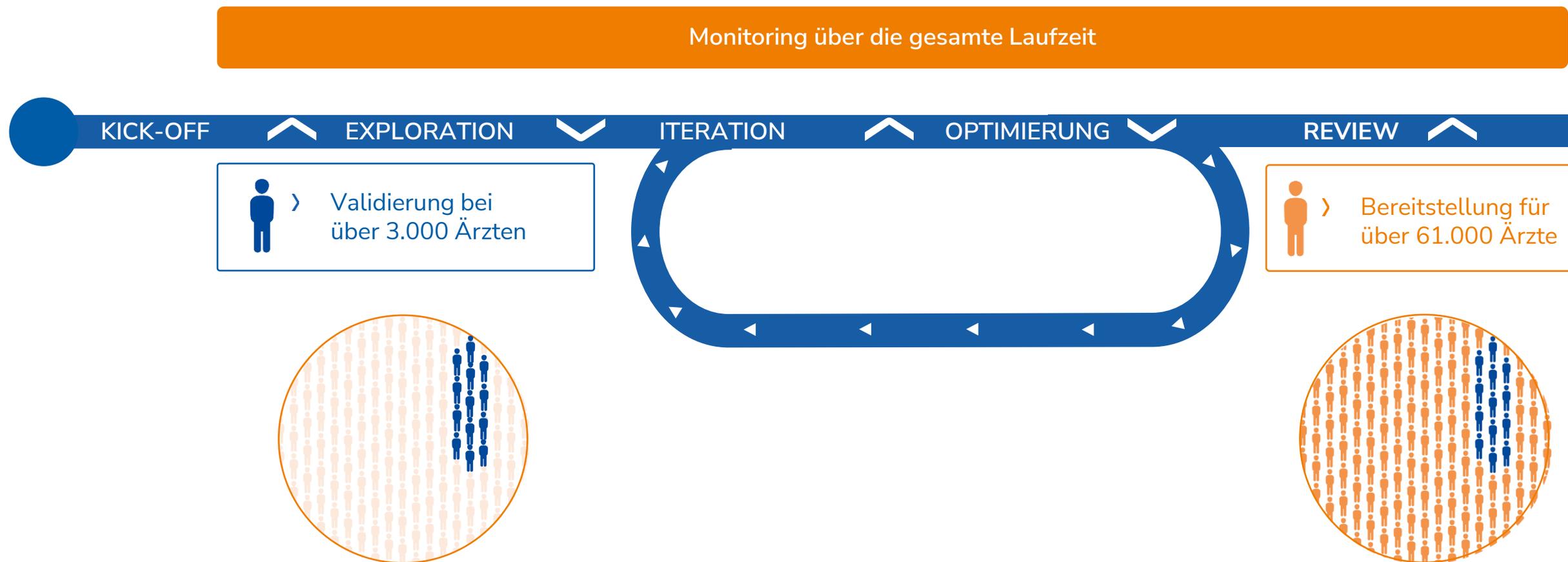
- › Patientenspezifische Benachrichtigung mit Hinweis auf eine möglicherweise vorliegende seltene Krankheit
- › Patientendaten werden im Hintergrund mit der Symptomkonstellation bestimmter seltener Krankheiten abgeglichen
- › Auflistung der Symptome und anderer Auffälligkeiten, die zur Anzeige der Benachrichtigung geführt haben
- › Verkürzung des Wegs zur Diagnose

The screenshot displays the GHG Praxisdienst software interface. The main window is titled 'Seltene Erkrankungen' (Rare Diseases) and shows a patient record for 'Frau Marga Clausnitzer' (born 05. Januar 1973, 51 J.). The patient's symptoms are listed as follows:

Symptom	Diagnose
✓ Pruritus	Diagnose ⓘ
✓ Leberschädigung	Diagnose ⓘ
✓ Weibliches Geschlecht	Patient ⓘ
✓ Gewichtsverlust	Diagnose ⓘ
✓ Gelenksbeschwerden	Diagnose ⓘ

The interface also includes an 'Abstract' section for 'Primäre biliäre Cholangitis [PBC]' and a list of related literature. A notification overlay is present, stating: 'Die Einträge in dieser Patientenakte könnten auf Primäre biliäre Cholangitis hinweisen. Möchten Sie sich jetzt weitere Informationen zu dieser Seltenen Erkrankung ansehen?' with buttons for 'Anzeigen' and 'Verwerfen'.

# WICOM Rare Disease





*“Wir müssen den Niedergelassenen die Fähigkeit geben zu diagnostizieren. Ihnen die richtigen Informationen verfügbar machen. Denn Patientinnen und Patienten warten heute deutlich zu lange auf Termine bei Spezialistinnen und Spezialisten oder Uni-Kliniken.“*



**Prof. Dr. med. habil. Jörg Seidel**



**VIELEN DANK FÜR IHRE  
TEILNAHME!**

WIR FREUEN UNS NUN AUF IHRE FRAGEN!