

"Künstliche Intelligenz revolutioniert die Differentialdiagnostik: Neue Wege zur Erkennung seltener Knochenerkrankungen"

Hintergrund: Die Diagnose seltener Erkrankungen gleicht der Suche nach einer Nadel im Heuhaufen, erschwert durch unspezifische Symptome und den üblichen ausschlussbasierten diagnostischen Ansatz. Symptombasierte Differentialdiagnose-Frameworks sind essentiell, ihre traditionelle Entwicklung jedoch äußerst ressourcenintensiv. KI-Systeme bieten hier neue Lösungsansätze. Diese Studie zu Morbus Gaucher, einer lysosomalen Speicherkrankheit mit "Knochenschmerzen" als Kardinalsymptom, zielte darauf ab, andere seltene Erkrankungen mit diesem Symptom zu identifizieren, um ein umfassendes Differentialdiagnose-Framework zu erstellen und diagnostische Verzögerungen zu reduzieren.

Methode: Die Literaturanalyse wurde mit NEOASTIS durchgeführt, einer österreichischen KI-Plattform, die tausende wissenschaftliche Publikationen pro Sekunde verarbeitet. Das System nutzt unüberwachtes maschinelles Lernen, um Muster in Forschungsergebnissen zu identifizieren, während die vollständige Quellenrückverfolgbarkeit gewährleistet bleibt. Die Analyse folgte einem iterativen Prozess, beginnend mit einer breiten Betrachtung, bevor spezifische Bereiche wie die Symptomatologie fokussiert wurden, stets unter Anleitung menschlicher Experten.

Ergebnisse: Mittels der KI-gestützten Analyseplattform wurden 18 verschiedene seltene Erkrankungen neben Morbus Gaucher identifiziert, die primäre Knochenmanifestationen aufweisen. Die identifizierten Erkrankungen wurden in vier ätiologische Kategorien eingeteilt: genetische und metabolische Störungen, endokrine Pathologien, infektiöse und entzündliche Erkrankungen sowie verschiedene seltene Erkrankungen. Alle identifizierten Zustände waren durch "Knochenschmerzen" und "Knochenanomalien" als klinische Hauptmanifestationen gekennzeichnet. Prävalenzdaten wurden systematisch für jede Erkrankung extrahiert.

Diskussion und Implikationen: Dieser analytische Ansatz ermöglichte eine schnelle und präzise Charakterisierung seltener Erkrankungen mit Skelettmanifestationen, wobei jeder Befund direkt mit seiner entsprechenden PubMed-Referenz verknüpft wurde. Diese Methodik positioniert pharmazeutische Unternehmen als wertschöpfende Partner im Gesundheitsökosystem, indem sie Klinikern anspruchsvolle diagnostische Entscheidungshilfen zur Verfügung stellt, die letztendlich die diagnostische Verzögerung für Patienten mit seltenen Erkrankungen reduzieren können.