



KI-basierte Phänotypisierung

Toralf Kirsten (Professur für Medical Data Science)
Alexandr Uciteli (Nachwuchsgruppe TOP: Terminologie- und Ontologie-
basierte Phänotypisierung)

Universität Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig AöR

SMITH Kongress, Berlin, 2022

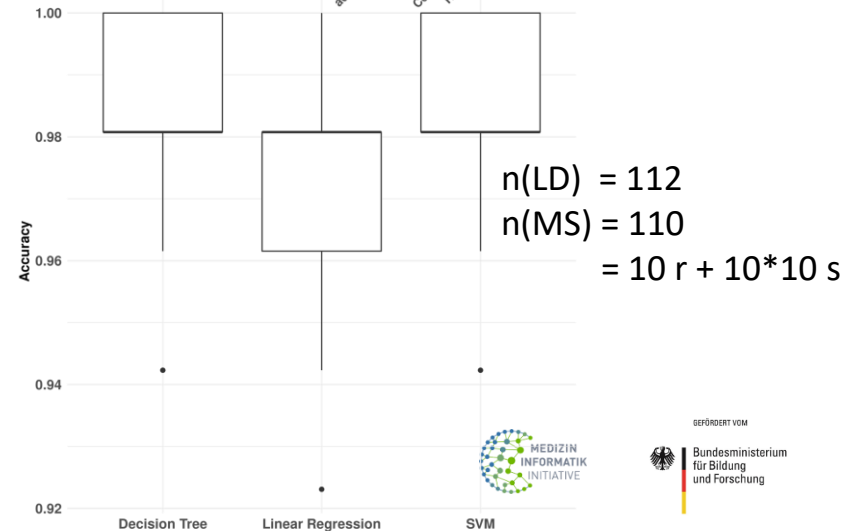
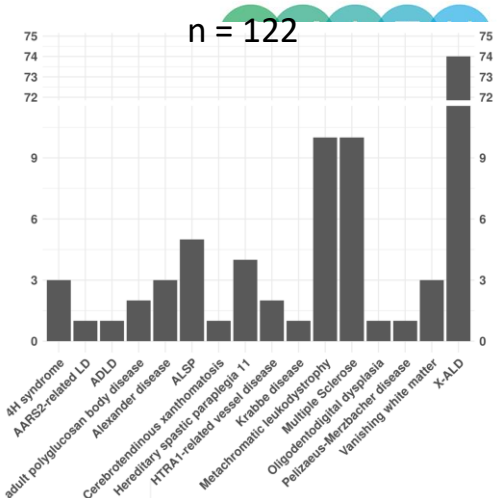
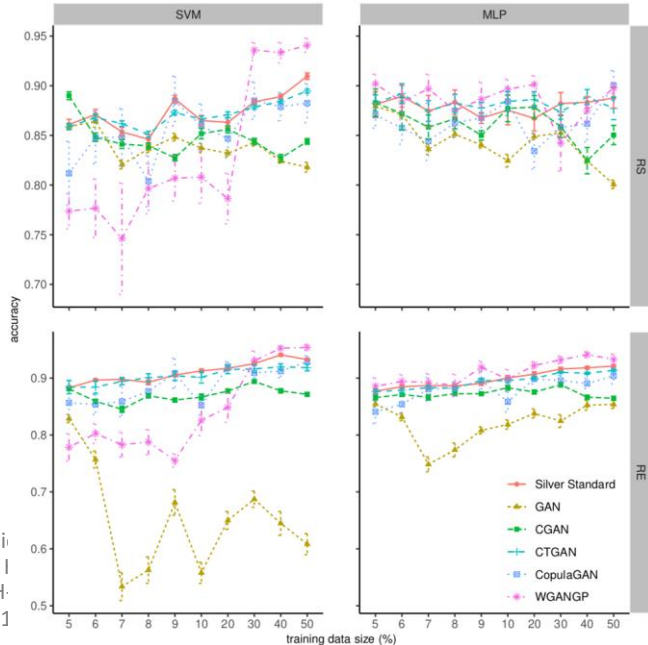
- Eigenschaften eines Individuums, die allein oder in Kombination auftreten können
- Zentrale Fragestellungen:
 - Wie lassen sich Phänotypen als relevante Eigenschaften z.B. für eine Diagnose, für eine Therapie etc. auffinden und beschreiben?
 - Wie können Phänotypen zur Unterstützung einer Analyse eingesetzt werden?
 - Wie können Phänotypen modelliert werden?
unter Nutzung von Terminologien und Ontologien
⇒ Nachwuchsgruppe TOP: A. Uciteli

- Kohorten = Patientengruppe, die sich anhand spezifischer Eigenschaften ergibt, z.B. Alter > 50, (Haupt-/Neben-)Diagnose = Diabetes Typ 2 etc.
- Nutzung von Methoden des Data Mining und des Machinellen Lernens zur datengetriebenen Profilierung
 - Aufdecken von Klassen (Clustering)
 - Klassifikation von Patienten, z.B. entsprechend Ihrer Symptomatik
 - Prädiktion von zukünftigen Ereignissen
- Nutzung von Versorgungsdaten über MII Infrastruktur
 - Einfluss der standardisierten Dokumentation auf Behandlungsentscheidungen in der Ophthalmologie
 - Unterscheidung von Diabetes Typ 2 Patienten
 - Risikofaktoren von Patienten vor und während chirurgischer Eingriffe
 - ...

- 
- Leukodystrophie: Gruppe von genetisch bedingten Erkrankungen, bei denen sich das Myelin (Gewebe um Nervenfasern) abbaut
 - Gruppe Seltener Erkrankungen
 - Zwei Zentren für Seltene Erkrankung für LD: Leipzig & Tübingen
 - Problem: Wie können potentielle Patienten zu ZSE geführt werden (Lotse)?
 - Multizentrisches Projekt (BMG), u.a. UK Aachen, UK Leipzig, UK Tübingen
 - Ziel: Erkennen von potentiellen Leukodystrophie Patienten und Abgrenzung von Differentialdiagnosen
 - Systematische Erhebung von klinischen Symptomen, MRT-Daten und genetischen Befunden
 - Herausforderung: Seltene Erkrankung → wenig Patienten → wenig Daten

Projekt Leuko-Expert

- Einsatz von generativen Algorithmen (GAN) zur datengetriebenen Erzeugung synthetischer Daten
- Erste (vorläufige) Ergebnisse



Abedi, Hempel
et al. 2022

title:
author:
protection class:
slide:

KI-basi
Toralf I
SMITH:
5 von 1

- 
- Infrastruktur zur Analyse verteilter Datenbestände
 - Paradigma “Bringe Algorithmus zu Daten”
 - Setzt Analyse-Facility am Standort voraus
 - Vorteile
 - Kein Transport von Individualdaten notwendig
 - Datenschutz
 - Kontrolle über Daten verbleibt beim DIZ / Dateneigner
 - Anwendung in verschiedenen wissenschaftlich geprägten Analyseszenarien
 - Aktuell: Anwendung auf aktuelle Fragestellungen unter Nutzung des DIZ, z.B. Leuko-Expert

01

Spezifikation meist als nicht-
maschinell-interpretierbare
und oft mehrdeutige
beschreibende Text-Dokumente

02

Keine allgemein anerkannte
Definition des Phänotyp-Begriffs

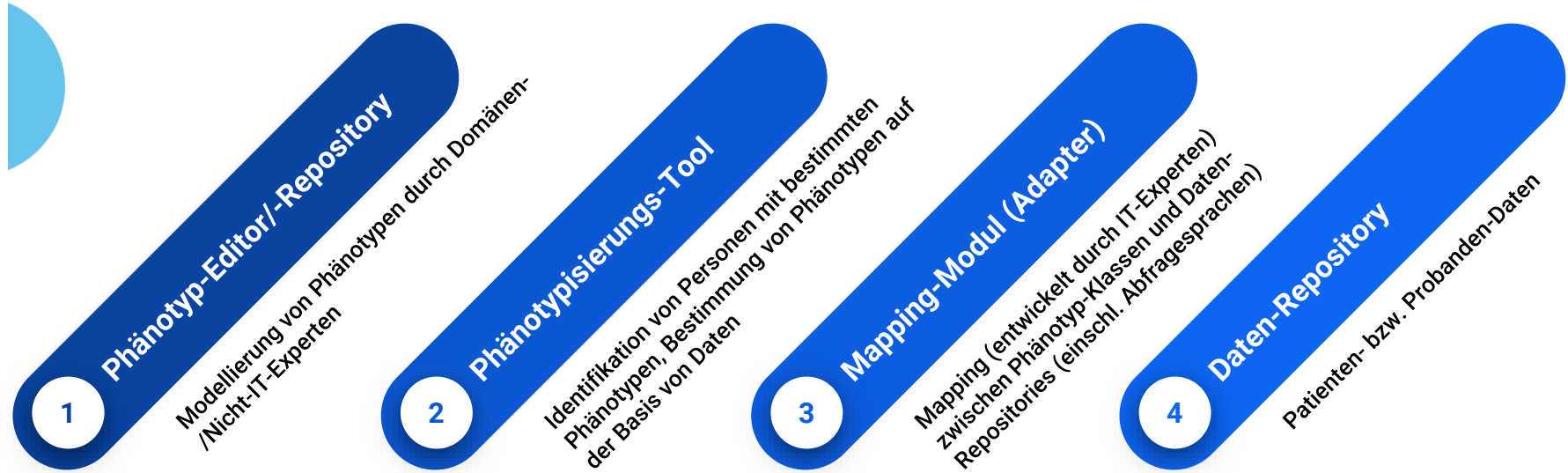
03

Erfordern Integration von
Diagnosen, Medikationen, Labor-
Parameter, etc.

**Ziel: Entwicklung eines Frameworks zur
Modellierung und Ausführung semantisch-
fundierter computer-gestützter Phänotyp-
Algorithmen**

- Trennung der Spezifikation von der Implementierung
- Modellierung in standardisierten Ontologien (strukturiert, erklärbar und reproduzierbar)
- Anbindung an verschiedene Datenquellen

Phänotypisierung: Architektur



TOP Framework: aktueller Stand

TOP Framework Search Entity... Language English

MDPI Build query Obesity x

Filter Obesity Version: 1 (Jun 10, 2022, 11:43 AM) Save Reset RAW

- Combined Phenotype
 - SBP and BMI Assessment
 - Hypertension or Obesity
- Derived Phenotype
 - BMI
 - Obesity
- Single Phenotype
 - Age
 - Age 40-65
 - Gender
 - Male
 - Height
 - Myocardial Infarction
 - Stroke
 - Systolic Blood Pressure
 - Hypertension
 - Weight

Titles

en Obesity

+ ADD ENTRY

Restriction

Quantor
At least one value in range

Value range Enumeration ☐ Negated

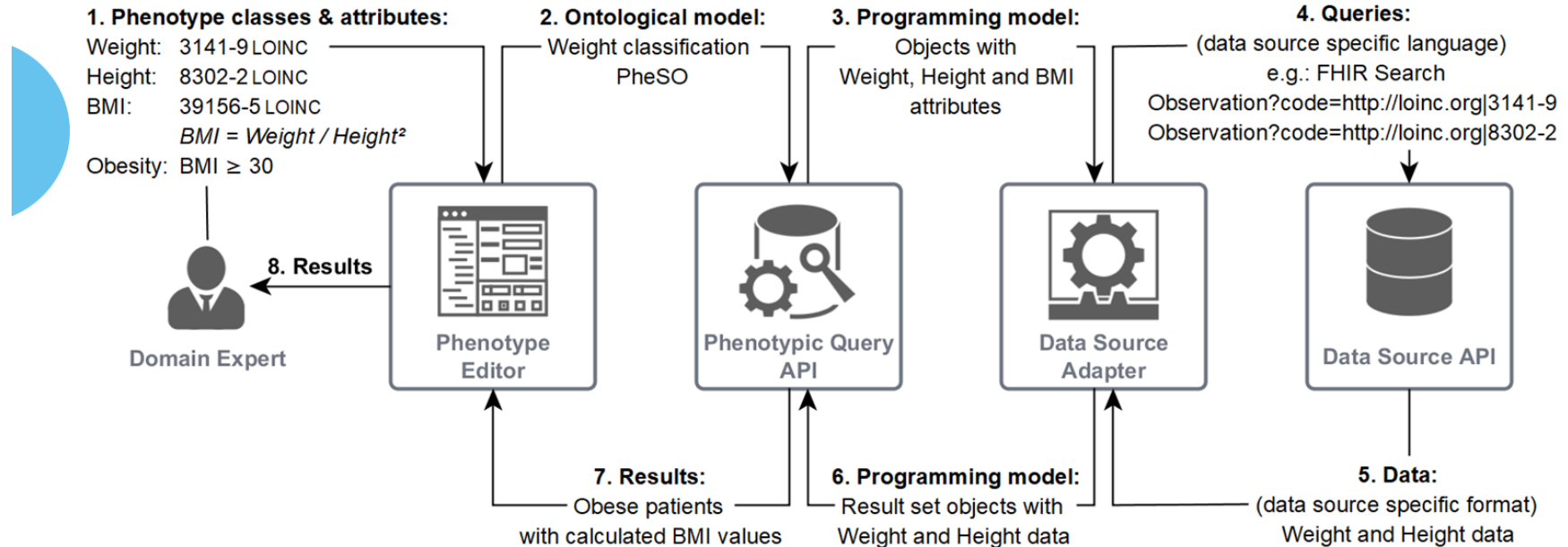
>= Minimum 30 <= Maximum

Synonyms

title:
author:
protection class:
slide:

KI-basierte Phänotypisierung
Toralf Kirsten, Alexandr Uciteli (28.06.2022)
SMITH-intern
9 von 11

TOP Framework: Ausblick



Beger C, Matthies F, Schäfermeier R, Kirsten T, Herre H, Uciteli A. Towards an Ontology-Based Phenotypic Query Model. Applied Sciences. 2022;12:5214.



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!

SMITH.
Klinische Forschung und Patientenversorgung nachhaltig verbessern.

www.smith.care