



**CENTOGENE**

## Auswertung seltener Krankheiten in Minuten statt Wochen durch Automatisierung mithilfe genetischen und medizinischen Know-hows und ausgereifter Algorithmen

CENTOGENE implementiert die ACTICO Plattform zur wesentlichen Beschleunigung und Verbesserung der Qualität des Arbeitsablaufes bei der Aufbereitung diagnostischer Daten.

**actico**<sup>7</sup>  
Smarter Decisions

### Success Story

#### Aufgabe

Beschleunigung der Diagnose und Erforschung seltener Krankheiten durch Automatisierung der manuellen Auswertung von Diagnose-daten für die CENTOGENE-eigene Datenbank CentoMD®.

#### Umsetzung

Prozessautomatisierung der Datenauswertung mit der ACTICO Business Rules Engine, die zusammen mit dem Business Rules Spezialisten S&D implementiert wurde.

#### Ergebnis

Der Prozess der Datenauswertung wurde komplett automatisiert, was die Zeitspanne bis zur Ergebnislieferung von einem Monat auf fünf Minuten verkürzt hat.

### DIAGNOSE SELTENER KRANKHEITEN NICHT IN WOCHEN, SONDERN MINUTEN

Für Patienten, die an einer bisher nicht diagnostizierten, seltenen, genetischen Krankheit leiden, ist eine möglichst schnelle Diagnose überlebenswichtig. Als weltweit führendes Unternehmen in der genetischen Diagnostik seltener Krankheiten setzt sich die in Rostock gegründete CENTOGENE GmbH dafür ein, die Diagnose solcher Erkrankungen zu beschleunigen. Dank der Partnerschaft mit dem Business-Rules-Spezialisten S&D und der Implementierung der ACTICO Decision Management Plattform hat das Unternehmen vor kurzem bedeutende Fortschritte auf diesem Gebiet erzielt.

### EINE EINZIGARTIGE GENETISCHE DATENBANK

Seit der Gründung im Jahr 2006 hat CENTOGENE seine einzigartige genetische Informationsdatenbank CentoMD® entwickelt. CentoMD® 5.8 enthält derzeit über 430.000 analysierte Fälle (Stand August 2020) und ist ein leistungsstarkes Werkzeug, um den Diagnoseprozess für seltene Krankheiten einfacher, schneller und präziser zu gestalten.



Es kann häufig bis zu **acht Jahre** dauern, bis eine korrekte Diagnose gestellt wird. Deshalb ist die **Fähigkeit, den Diagnoseprozess zu beschleunigen** und den Patienten dadurch früher behandeln zu können, **so entscheidend**.

Prof. Dr. Carsten Ullrich, Leiter für Künstliche Intelligenz, CENTOGENE

CENTOGENEs Leiter für Künstliche Intelligenz, Prof. Dr. Carsten Ullrich, erklärt: „Unser Ziel ist es, die Diagnose seltener Erbkrankheiten mit einer genetischen Ursache zu beschleunigen. Wir erhalten Tausende von Blutproben von Ärzten aus der ganzen Welt, die unsere CentoCard®-Lösung verwenden. Diese innovative Filterkarte verwendet die Dried-Blood-Spot-Technologie (DBS, getrocknete Blutstropfen), die das Versenden von Patientenproben so einfach wie das Versenden eines Briefes macht. Aus jeder DBS-Probe können wir dann genetische, enzymatische und Biomarker-Profile der Patienten erstellen, die unsere medizinischen Experten auswerten, um innerhalb weniger Tage eine Diagnose zu stellen.“

Es ist wichtig, sich daran zu erinnern, dass es für die medizinische Wissenschaft oft schwierig ist, seltene Erbkrankheiten zu erkennen. Es kann häufig bis zu acht Jahre dauern, bis eine korrekte Diagnose gestellt wird. Deshalb ist die Fähigkeit, den Diagnoseprozess zu beschleunigen und den Patienten dadurch früher behandeln zu können, so entscheidend. Sie kann dazu beitragen, viel Leid der Patienten zu vermeiden. Wir verfügen bereits über eine sehr gut funktionierende bioinformatische Pipeline, die es uns erlaubt, genetische Daten zu analysieren und die Mutationen eines einzelnen Patienten zu identifizieren, die seine seltenen genetischen Krankheiten verursachen.“

#### **BESCHLEUNIGUNG DER DIAGNOSE-DATEN-AUSWERTUNG**

Die Aufbereitung wichtiger diagnostischer Daten war schon immer mit einer manuellen, häufig auch zeitintensiven Verarbeitung verbunden. Dies ist eine besondere Herausforderung, wenn beispielsweise neue Informationen über genetische Mutationen in die Datenbank integriert werden müssen. Prof. Dr. Ullrich erläutert, „Wir nutzen eine Reihe von Standardverfahren zur Auswertung von Diagnosedaten, die von unseren medizinischen Fachkräften um weitere

Auswertungen ergänzt werden. Wir haben jetzt untersucht, wie uns der Einsatz von Automatisierung mithilfe Künstlicher Intelligenz Zeit einsparen könnte. Dieser Prozess war ein idealer Testfall, um herauszufinden, was machbar ist, wie einfach sich die KI in den Workflow integrieren lässt und wie flexibel der Prozess ist.“

#### **DEN RICHTIGEN PARTNER FINDEN**

Anfang 2019 prüfte CENTOGENE den Einsatz seines regelbasierten Decision-Management-Systems zur Automatisierung des Aufbereitungs- und Auswertungsprozesses. „Ich war sofort beeindruckt von der Expertise von S&D und ihrer Offenheit, die Vor- und Nachteile der verschiedenen Business Rules Plattformen objektiv herauszuarbeiten“, erklärt Prof. Dr. Ullrich.

Während ihrer Gespräche schlug das S&D-Team ACTICO als die am besten geeignete Plattform für die Automatisierung des Datenkurationsprozesses von CENTOGENE vor. „Die Benutzeroberfläche und die grafische Darstellung des Entscheidungsprozesses waren sehr übersichtlich, was dem allgemeinen entscheidungsbasierten System, das unsere Mitarbeiter bisher verwendet hatten, sehr ähnlich ist. Die einfache Implementierung und die berechenbaren Kosten waren ebenfalls sehr attraktiv. Am Ende fiel uns die Entscheidung leicht. Die S&D-Spezialisten haben unsere Anforderungen in sehr kurzer Zeit erfasst und haben direkt und flexibel auf unsere Bedürfnisse reagiert. Die ACTICO-Lösung erwies sich als einfach in CentoMD® zu integrieren“, fügt Prof. Dr. Ullrich hinzu.



Unabhängig von der einfachen Integration ist es natürlich immer wichtig, das Vertrauen der Benutzer in das neue System zu fördern. Aus diesem Grund hat sich CENTOGENE für eine zweistufige Implementierung entschieden:

1. Integration des Systems in den Anwender-Workflow – damit können die Benutzer überprüfen, ob die von der ACTICO Plattform erzeugten Ergebnisse valide sind.
2. Erhöhung des Automatisierungsgrades bis zur vollständigen Streichung aller manuellen Verarbeitungsschritte

Prof. Dr. Ullrich sagt: „Wichtig war, dass wir mit diesem Ansatz eine hohe Transparenz gewährleisten konnten. Wir konnten die Regeln für die Entscheidungsfindung mit dem Fachpersonal diskutieren, wie sie innerhalb der ACTICO Plattform umgesetzt wurden. Damit war es für sie einfach zu prüfen, ob sie korrekt realisiert wurden.“

#### **EIN DURCHBRUCH BEI DER PATIENTEN-DIENSTLEISTUNG**

Dr. Martin Werber, Senior Technical Project Manager für KI bei CENTOGENE, erläutert den Wert für Patienten, der durch die Zusammenarbeit mit S&D und der ACTICO Plattform erreicht wurde: „Mit dieser vollständig integrierten Lösung können wir tausende von Patientenproben auf einmal verarbeiten und damit pro Fall bis zu einem Monat Arbeit einsparen. Für die Patienten ist das ein enormer Fortschritt. Die Zeit, die wir früher für eher einfache Fälle aufgewendet haben, können wir jetzt in die Untersuchung schwieriger Fälle stecken - was allen Patienten zugutekommt.“

Zusätzlich meint er: „Unser Qualitätssicherungsverfahren lässt sich leicht auch im Nachhinein anwenden, um Fälle zu finden, zu denen neue Informationen verfügbar sind, die jetzt eine Diagnose ermöglichen. Dies ist von zentraler Bedeutung im Hinblick auf die lebenslange Verpflichtung, die wir unseren Patienten gegenüber eingehen. Wenn ein negatives Testergebnis im Laufe der Zeit aufgrund neuer Informationen



neu klassifiziert wird, informieren wir den Patienten über die mögliche Änderung der Diagnose. Der automatisierte Auswertungsprozess, den wir mit S&D und ACTICO etabliert haben, hilft uns, dieses Versprechen noch effizienter einzulösen.“

Prof. Dr. Ullrich ergänzt: „Die jetzt implementierte Automatisierung ist ein weiterer Beleg für unsere Position als Technologieführer, denn sie erhöht die Qualität unserer CentoMD®-Datenbank durch die Minimierung menschlicher Eingriffe und hilft uns letztlich, bessere und schnellere Diagnosen zu liefern. **Dies ist möglich, weil der Kurationsprozess, der früher einen Monat benötigte, jetzt fünf Minuten dauert. Dieses eindrucksvolle Ergebnis hat uns darin bestärkt, in Zukunft auch bei anderen Prozessen auf die ACTICO Plattform zu setzen. Wir vertrauen ihr.**“

Mit Blick auf die Zukunft sehen sowohl Prof. Dr. Ullrich als auch Dr. Werber die Chance, diesen Erfolg mit anderen manuellen, aber wichtigen Prozessen zu wiederholen. „In der Zukunft können wir uns auch vorstellen, das Machine-Learning-Modul der ACTICO Plattform einzusetzen. Wir freuen uns sehr darauf, mit Unterstützung von S&D herauszufinden, was wir mit der Technologie noch alles machen können“, schließt Prof. Dr. Ullrich.



Mit dieser vollständig integrierten Lösung können wir tausende von Patientenproben auf einmal verarbeiten und damit **pro Fall bis zu einem Monat Arbeit einsparen.**

Dr. Martin Weber, Senior Technical Project Manager für KI, CENTOGENE

## CENTOGENE

CENTOGENE arbeitet in den Bereichen Diagnostik und Forschung seltener Krankheiten und generiert aus klinischen und genetischen Daten Informationen für Patienten, Ärzte und Pharmaunternehmen, die sich in die Praxis umsetzen lassen. Unser Ziel ist es, die Rationalität von Behandlungsentscheidungen zu unterstützen und mit unseren umfassenden Daten, darunter epidemiologische und klinische Informationen sowie innovative Biomarker, zur Entwicklung neuer Therapien für seltene Krankheiten beizutragen. CENTOGENE verfügt über eine proprietäre, globale Plattform für seltene Krankheiten. Zum Stand 31. August 2020 umfasste diese etwa 3,6 Milliarden Datenpunkte von rund 570.000 Patienten aus über 120 Ländern.

Die Plattform des Unternehmens umfasst epidemiologische, phänotypische und genetische Daten von Patientengruppen weltweit sowie eine Biobank mit biologischen Proben, die als Referenzquelle für die Forschung dient. Nach unserem Wissensstand stellt CENTOGENE die weltweit einzige Datenbank bereit, die Daten parallel auf mehreren Ebenen analysieren kann. Diese bildet eine unverzichtbare Ressource für das Verständnis seltener Erbkrankheiten, ist bei der Erkennung von Krankheiten hilfreich und unterstützt die pharmazeutische Industrie bei der Entwicklung von Orphan-Arzneimitteln. Zum Stand 31. August 2020 hat das Unternehmen bei über 45 verschiedenen seltenen Erkrankungen mit über 40 Pharmapartnern zusammengearbeitet.



ACTICO ist ein führender internationaler Anbieter von Lösungen für intelligente Automatisierung und digitale Entscheidungsfindung. Seine skalierbare Software kombiniert in einzigartiger Weise Regeltechnologie mit maschinellem Lernen und ist durchgängig revisionssicher. So können Unternehmen aller Größen umfangreiche Datenmengen verarbeiten und KI-gestützte sowie regelbasierte Entscheidungen in Echtzeit treffen und automatisieren. ACTICO steigert durch Intelligente Automatisierung den Business Value seiner Kunden, indem operative Entscheidungen verbessert werden.

Zu seinen Kunden zählen heute führende Unternehmen in über 25 Ländern, von kleinen/mittleren Unternehmen bis hin zu Fortune-500-Unternehmen. ACTICO hat Büros in Chicago und Singapur und die Hauptgeschäftsstelle befindet sich in Immenstaad, Deutschland.

**Mehr Information unter [www.actico.de](http://www.actico.de)**

### ACTICO

#### Europa

ACTICO GmbH  
Ziegelei 5  
88090 Immenstaad  
Germany

#### Amerika

ACTICO Corp.  
141 W. Jackson Blvd.  
Ste 300A  
Chicago, IL 60604  
USA

#### Asien & Pazifik

ACTICO Pte. Ltd.  
#11 - 04, The Arcade  
11 Collyer Quay  
049317 Singapore

[info@actico.com](mailto:info@actico.com)  
[www.actico.com](http://www.actico.com)

**actico**  
Smarter Decisions