

Paulina JASŁOWSKA  
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
Wydział Lekarsko-Dentystyczny  
paulina.hudek1@gmail.com

Michał JASŁOWSKI  
Politechnika Wrocławska  
Wydział Informatyki i Zarządzania  
michal.janusz.jaslowski@gmail.com

Ireneusz J. JÓŹWIAK  
Politechnika Wrocławska  
Wydział Informatyki i Zarządzania  
ireneusz.jozwiak@pwr.edu.pl

## ZASTOSOWANIE SYSTEMÓW WSPOMAGANIA DECYZJI KLINICZNYCH W DIAGNOZOWANIU CHOROÓB RZADKICH

**Streszczenie.** W artykule opisano zastosowanie systemów wspomaganie decyzji klinicznych w diagnozowaniu chorób rzadkich oraz przedstawiono perspektywy rozwoju tych systemów. W odpowiedzi na zidentyfikowane problemy stawiania złych diagnoz chorób trudnych do zdiagnozowania, opisano charakterystykę systemów wspomaganie decyzji klinicznych opierających się na analizie algorytmicznej wielowymiarowych danych pacjenta. Powszechne wdrożenie takich systemów w placówkach leczniczych pozwoliłoby na dostarczenie usługi dla szerokiego grona odbiorców, która potencjalnie może poprawić jakość stawianych diagnoz.

**Słowa kluczowe:** system wspomaganie decyzji klinicznych, system ekspertowy, diagnozowanie chorób rzadkich.

## USE OF CLINICAL DECISION SUPPORT SYSTEMS IN DIAGNOSTIC OF RARE DISEASES

**Abstract.** The paper presents the use of clinical decision support systems in diagnostic of rare diseases and describe developing of those systems. In answer to identified problem of making the wrong diagnosis of unprecedented in our latitude diseases, described a system based on algorithmic analysis of patient data. Widespread implementation of such systems in the health-care centers would

allow the provision of services for a wide audience which will not only help in the daily work, but also will affect the quality of medical diagnoses.

**Keywords:** clinical decision support system, expert system, diagnosis of rare diseases.

## 1. Wprowadzenie

We współczesnej medycynie istotnym problemem jest konieczność przetwarzania dużych ilości danych pacjentów. W związku ze wzrostem dostępności podróży do krajów egzotycznych, wzrasta także liczba niecharakterystycznych dla Europy chorób. Czynniki te sprawiają, że mimo posiadania danych pozwalających na wprowadzanie efektywnych metod leczenia, lekarze nie są w stanie sprawdzić wszystkich czynników mogących składać się na dany problem. Dlatego też od lat trwają prace nad systemami wspomaganie decyzji klinicznych. Są to systemy komputerowe, które na bazie danych pacjenta mogą dostarczyć personelowi medycznemu wskazania dotyczące decyzji klinicznych na drodze zaawansowanej analizy danych [6]. Decyzja kliniczna może być wspomagana w sposób [9]:

- a) bezpośredni - system sugeruje decyzje diagnostyczne i terapeutyczne na bazie modeli decyzyjnych i wykorzystując wiedzę ekspercką,
- b) pośredni - system dostarcza dowody, fakty, argumenty wykorzystując repozytoria z danymi historycznymi oraz z danymi z publikacji medycznych.

Dzięki tym systemom pracujący nad nimi naukowcy z branży medycznej oraz informatycznej udostępniają lekarzom wyspecjalizowane narzędzia mogące wspomóc i przyspieszyć proces diagnozy rzadko spotykanych lub trudno diagnozowanych chorób, ratując tym samym zdrowie i życie pacjentów.

## 2. Problemy we współczesnej diagnostyce

Na przestrzeni ostatnich lat zauważa się wzrost podróży w kierunkach egzotycznych, co skutkuje przenoszeniem chorób niespecyficznych dla danej szerokości geograficznej. [8] Często choroby te nie mają specyficznych objawów w początkowych stadiach, więc mogą być błędnie diagnozowane. Przykładem takiej choroby jest malaria, która przy braku prawidłowej diagnozy prowadzi do śmierci pacjenta. Mimo, że w Europie nie odnotowano rodzimych przypadków malarii i ich transmisji, to wykazano, iż lokalnie występujące widliszki mogą przenosić zarodźce malarii po uprzednim ukąszeniu osoby zarażonej podczas podróży. Ponadto drogą zakażenia może być również przetaczanie krwi, transplantacja

narządów lub zakażenia przenoszone przez ubrudzone krwią strzykawki (zaniedbania personelu medycznego laboratorium lub narkomanii). O malarię w pierwszej kolejności podejrzewa się osoby gorączkujące, przebywające w niedalekiej przeszłości w regionach, w których występuje malaria. Natomiast u osób zakażonych na przykład w Europie bardzo trudno jest ją prawidłowo zdiagnozować w początkowych stadiach choroby. Coraz częściej z powodu pobierania leków przeciwmalarycznych lub niektórych antybiotyków gorączka nie ma charakterystycznego dla malarii przebiegu. Objawy malarii mogą być podobne do grypy czy przeziębienia przez co wdrożenie złego leczenia stanowi poważne zagrożenie dla życia i zdrowia pacjentów. [10]

Częstym problemem jest również fakt występowania u większości pacjentów w podeszłym wieku kilku chorób współwystępujących, a co za tym idzie fakt przyjmowania na stałe wielu leków. Czynniki te muszą zostać wzięte pod uwagę przez klinicystów w przypadku diagnozowania nowej choroby u pacjenta. Przykładem może być warfaryna [13] - lek zmniejszający krzepliwość krwi, który używany jest w profilaktyce i leczeniu zakrzepicy żył głębokich, zatorowości płucnej oraz zapobiega powikłaniom zakrzepowo-zatorowym po zawale serca oraz w przypadku migotania przedsionków czy patologii zastawek serca. Istnieje wiele leków (np. amiodaron, amoksycylina, cefoperazon, cymetydyna, kwas acetylosalicylowy, kwas walproinowy, erytromycyna, lepirudyna, ketokonazol i wiele innych), które mogą wchodzić w interakcje z warfaryną, co może prowadzić do osłabienia lub nasilenia jej działania, z powodu zmiany jej stężenia we krwi, a to z kolei może prowadzić do poważnych konsekwencji zdrowotnych (np. krwawienia). W tym przypadku system nie tylko wspomógłby decyzję lekarza przy diagnozowaniu, ale również usuwałby potencjalnie niezgodne, wykluczające się zalecenia czy też leki.

Kolejnym problemem, który może być rozwiązany przy wprowadzeniu do procesu leczenia specjalistycznych systemów wspomagających diagnozowanie, jest fakt obszernych historii chorobowych pacjentów. [4] Dane przyrastające w lawinowym tempie sprawiają, że bez systemów komputerowych ich analiza może być bardzo trudna i zajmować dużo czasu. Dane te powinny być integrowane i udostępniane przez system w taki sposób, aby ich przeszukiwanie i analiza, były dla lekarza jak najprostsze. Ponadto systemy te powinny wspomagać integralną analizę danych pacjenta w celu wykrycia trudnych do zauważenia, rozwijających się długofalowo odchyień w organizmie. Przy braku specjalistycznego systemu, odnotowanie takich zmian mogłoby być niemożliwe.

### **3. Systemy wspomaganie decyzji - systemy ekspertowe**

Systemy ekspertowe są szczególnym rodzajem systemów wspomaganie decyzji. Są to systemy komputerowe z bazą wiedzy, posiadające umiejętności eksperta zdolnego do zaoferowania decyzji lub porady dotyczącej przetwarzanego problemu. [2] Ważne jest, aby

systemy te miały możliwość zaprezentowania całego procesu wnioskowania i uzasadniania tym samym swojej decyzji. Zachowanie takie, jest możliwe dzięki działaniu na bazie reguł i faktów. Budowa takich systemów rozpoczyna się od ekspertów posiadających pewien zbiór wyspecjalizowanych informacji z danej dziedziny. Informacje te są odpowiednio transformowane w fakty i reguły poprzez moduł pozyskiwania wiedzy. Operacja ta odbywa się poprzez uczenie maszynowe. Reprezentacja tak pozyskanej wiedzy znajduje się w bazie wiedzy systemu, która to razem z maszyną wnioskującą stanowi jądro systemu. Maszyna wnioskująca na bazie wprowadzonych danych i wiedzy zawartej w bazie wiedzy jest w stanie przedstawić wiarygodne wnioski. Najwyższą warstwą systemu jest interfejs użytkownika, przez który udostępniane są wyniki uzyskane przez system. Systemy takie wykorzystywane są w wielu dziedzinach między innymi w metalurgii, gdzie monitorowanie wielu czynników mających wpływ na produkcję żelaza jest kluczowe dla bezpieczeństwa pracowników zakładu. Natomiast w medycynie zastosowanie tych systemów ma bezpośrednio wpływ na zdrowie i życie pacjentów.

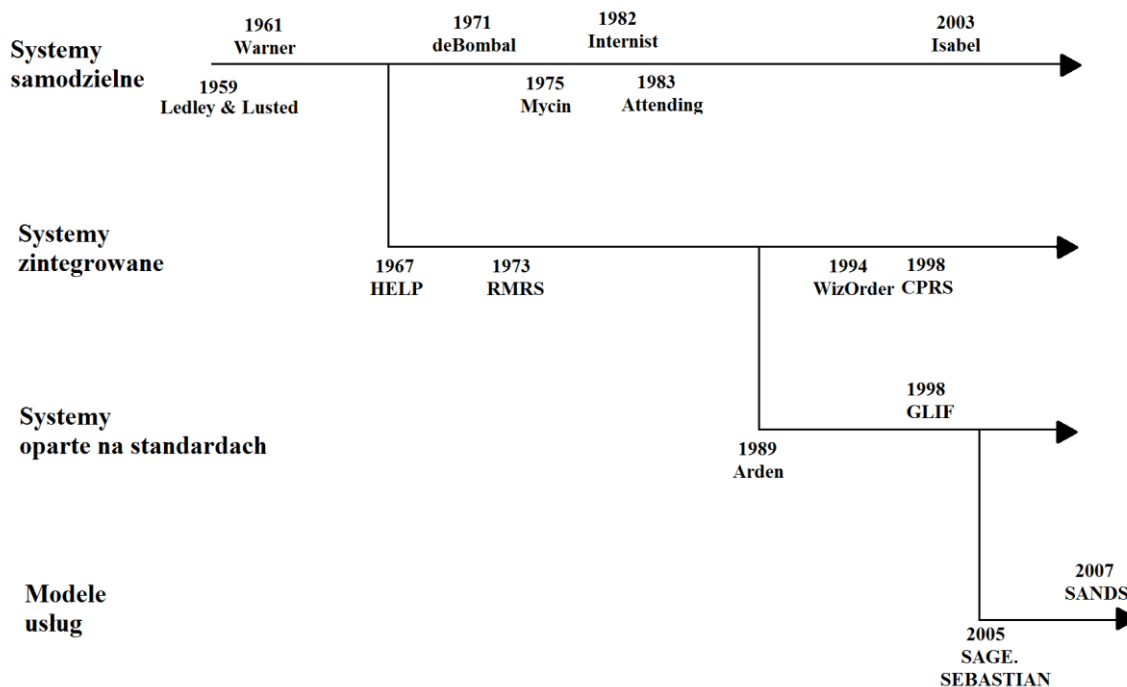
#### **4. Zastosowanie systemów wspomaganie decyzji w medycynie**

Wykorzystanie technologii komputerowej do wspomaganie decyzji klinicznych zostało po raz pierwszy użyte już pod koniec lat 50 przez amerykańskich naukowców Roberta Stevensa Ledley'a oraz Lee B. Lusteda [3], kiedy to opublikowali oni artykuł „Digital Electronic Computers in Biomedical Science”, w którym zachęcali lekarzy do stosowania technologii komputerowej jako pomocy w leczeniu. Od tego czasu wraz z rozwojem technologii oraz wzrostem wiedzy w diagnozowaniu i leczeniu chorób zauważa się wzrost wykorzystania systemów wspomaganie decyzji klinicznych. Na rysunku 1 zostały przedstawione najważniejsze systemy medyczne ostatnich dekad rozwijające się w czterech sekcjach.

##### **4.1. Samodzielne systemy wspomaganie decyzji klinicznych**

W 1961 roku Warner opracował matematyczny model do diagnozowania wad wrodzonych serca, natomiast 8 lat po nim Bleich opracował system leczenia zaburzeń kwasowo-zasadowych. System ten był innowacyjny, ponieważ oprócz postawienia diagnozy proponował również leczenie. W 1971 deBombal zbudował system rozpoznawania dolegliwości brzusznych (wstępna diagnoza komputera była dokładna w 91,8%). Opisane systemy miały wspólną cechę: każdy z nich dotyczył jednego rodzaju dolegliwości. By dostarczyć narzędzia, które będzie wspomagało decyzje kliniczne w całym zakresie chorób wewnętrznych powstał system Internist, który posiadał 500 profili chorobowych oraz 3550 objawów. Kolejnym przykładem samodzielnego systemu wspomaganie decyzji klinicznych

jest program Isabel [12], który opracowali rodzice źle zdiagnozowanej dziewczynki (Jason i Charlotte Maude) nazywając go imieniem swojej córki. W wyniku błędu lekarzy spędziła ona 2 miesiące w szpitalu zmagając się z niewydolnością wielonarządową i walcząc o przetrwanie. Jej rodzice postanowili wspólnie z zespołem technicznym opracować narzędzie diagnostyczne dla klinicystów, które początkowo było przeznaczone dla chorób wieku dziecięcego. Natomiast w 2006 roku zostało ono rozbudowane o diagnostykę osób dorosłych. Isabel ma w swojej bazie ok. 11 tys. chorób oraz 4 tys. leków. Wiedza ekspercka pochodzi z publikacji oraz podręczników medycznych. W testach osiąga wysoki poziom dokładności – ok. 95% przypadków zostaje prawidłowo zdiagnozowanych. Z licznych opinii wynika, że Isabel uratowała życie wielu ludziom, którzy przez długi czas byli leczeni na bazie błędnej diagnozy.



Rys. 1. Rozwój systemów medycznych na przestrzeni lat  
Źródło: [11].

#### 4.2. Zintegrowane systemy wspomaganie decyzji klinicznych

Na drodze rozwoju systemów wspomaganie decyzji klinicznych zaczęły powstawać systemy wspomaganie decyzji zintegrowane z innymi systemami funkcjonującymi w placówkach medycznych. [7] Przykładem takiego systemu wspomaganie decyzji jest program Help opracowany w 1967r. Jest on skonsolidowany z systemem elektronicznego rekordu pacjenta. Dzięki temu ma on dwie główne zalety w stosunku do samodzielnych systemów, tj. użytkownik nie musi ponownie wprowadzać informacji do systemu, ponieważ jest ona

przechowywana w formie elektronicznej oraz system ten ma możliwość ostrzegania użytkownika o niebezpiecznej interakcji między lekami, jak również generowania raportów i przypomnień dla użytkownika.

#### **4.3. Systemy oparte na standardach**

Przykładem systemu opartego na standardach jest system Arden Syntax. Baza wiedzy tego systemu zakodowana jest jako Medical Logic Modules. Program ten utworzony jest z 3 części: “utrzymanie”, “biblioteka” i “wiedza”. Część utrzymania zawiera informację o tym, kto jest twórcą danej reguły, kiedy została utworzona, kiedy została zmodyfikowana i jaki ma status walidacji. Sekcja biblioteki opisuje kliniczną rolę reguł, ich cel, słowa kluczowe, wytyczne i najlepszy sposób leczenia. Sekcja wiedzy składa się z 5 podsekcji: typ, dane, wywołanie, logika, działanie, priorytet. Każda z tych podkategorii ma osobne zadanie. Przykładowo sekcja danych służy do odczytu wartości ostatnich badań laboratoryjnych lub list leków, sekcja priorytetu wskazuje na to jak ważna jest dana informacja, sekcja wywołania opisuje jakie zdarzenia muszą zajść aby wystąpiła dana reguła.

#### **4.4. Modele usług**

Przykładem modelu usługowego jest polski system Wielkopolskiego Centrum Telemedycyny [14], który jest bazą danych przypadków (przede wszystkim z chirurgii urazowej- zawiera około 2500 sklasyfikowanych przypadków). Rejestr przypadków stanowi cyfrową bibliotekę materiałów, które mogą być wykorzystywane w usługach telemedycznych (raportowanie, wspomaganie decyzji). Jest on opracowany na bazie rzeczywistych przypadków medycznych oraz jest źródłem danych dla usług wspomaganie decyzji klinicznych. W obrębie tego modelu wyróżniamy jeszcze 2 usługi: reguły decyzyjne oraz podobne przypadki. Reguły opisują silne zależności oraz wzorce, namierzone w zweryfikowanych danych. Podobne przypadki dają możliwość wyszukiwania przypadków historycznych, o cechach wspólnych z przypadkiem aktualnie rozważanym, co daje możliwość analizy postawionej wcześniej diagnozy i wdrożonego leczenia.

### **5. Efektywne wdrożenie systemów wspomaganie decyzji klinicznych**

Aby system wspomaganie decyzji klinicznych (system ekspertowy) był efektywnie wdrożony w placówce zdrowia, najważniejszym aspektem jest chęć użytkowania go przez lekarzy. [1] Aby warunek ten był spełniony należy zapewnić łatwy i nieskomplikowany interfejs użytkownika, który umożliwi łatwą interakcję lekarza z systemem. Jest to ważniejsze

od szybkości przetwarzania danych, która również ma wpływ na użyteczność systemu, lecz w przypadku tak specjalistycznych systemów schodzi na dalszy plan. Natomiast wprowadzanie danych pacjenta powinno być stosunkowo szybkie i elastyczne, tak aby nie komplikowało dodatkowo codziennej pracy lekarzy. Ważnym elementem wdrożenia jest również interoperacyjność, czyli integracja z już istniejącymi systemami. W placówkach zdrowia często są wykorzystywane systemy służące do gromadzenia i katalogowania danych pacjentów. Integracja systemu wspomaganie decyzji z tymi systemami umożliwiłaby łatwiejsze zaadoptowanie się użytkowników końcowych do nowych warunków i szybsze wdrożenie nowego systemu.

Aby systemy wspomaganie decyzji klinicznych odpowiadały na opisane wcześniej problemy współczesnej diagnostyki powinny oprócz wspomaganie diagnozowania chorób gromadzić historie choroby pacjentów oraz wskazywać sprzeczne zalecenia. Aby było to możliwe system musi być ciągle rozwijany przez sztab ekspertów budujących bazę wiedzy oraz udostępniających ją lekarzom prowadzącym leczenie. Ważną rolę w tym procesie pełnią również analitycy danych, którzy na podstawie zebranych danych będą tworzyli algorytmy oraz wzorce. Stałe wsparcie działania systemu powinno polegać na ciągłym przewidywaniu potrzeb i dostarczaniu ich w czasie rzeczywistym (optymalne systemy wspomaganie decyzji powinny mieć zdolność przewidywania „utajonych potrzeb” klinicystów, tzn. na przykład obniżenie dawki leku podczas gdy czynność nerek pacjenta się pogarsza). System powinien być opracowany w taki sposób aby do użytkownika kierowana była prośba o dodatkowe informacje tylko wtedy kiedy są one naprawdę potrzebne.

Amerykański naukowiec JA Osheroff [5] zaprezentował 3 filary, które są potrzebne do tego, by w pełni zrealizować koncepcję użytecznego systemu wspomaganie decyzji klinicznych.

Filar I - dostępność najlepszej wiedzy, kiedy jej potrzebujemy

cel strategiczny: zbieranie, porządkowanie i rozpowszechnianie wiedzy klinicznej w jednej usłudze, w której użytkownicy będą mogli znaleźć konkretne materiały, których aktualnie potrzebują.

Filar II - wysokie przyjęcie i efektywne stosowanie

cel strategiczny: usunięcie barier politycznych/prawnych/finansowych oraz zapewnienie dodatkowego wsparcia pozwalającego na powszechne przyjęcie i wdrożenie systemu wspomaganie decyzji klinicznych (SWDK).

Filar III - Ciągłe doskonalenie wiedzy i metod SWDK

cel strategiczny: ciągłe doskonalenie w oparciu o opinie, doświadczenia i dane, które są łatwe do gromadzenia, oceny i zastosowania.

Stosowanie tych zasad przy opracowywaniu systemów wspomaganie decyzji klinicznych wydaje się dobrym sposobem na efektywne wdrożenie tych systemów. Ponadto warto zwrócić uwagę na potrzebę kształcenia studentów Uniwersytetów Medycznych pod kątem wykorzystywania systemów medycznych w ich przyszłej pracy. Zapoznanie się z nimi podczas studiów może przynieść dobre rezultaty w przyszłości.

## 6. Podsumowanie

W obliczu wskazanych w artykule problemów współczesnej diagnostyki takich jak błędnie stawiane diagnozy w przypadku chorób o niecharakterystycznych objawach, występowanie kilku chorób współistniejących oraz obszerne historie chorobowe pacjentów, wprowadzenie systemów wspomaganie decyzji klinicznych do codziennej pracy jednostek medycznych umożliwiłoby skuteczniejsze diagnozowanie i leczenie chorób oraz ułatwiłoby pracę lekarzy. Dlatego też rozwój systemów wspomaganie decyzji klinicznych oraz starania o powszechne wdrożenie tych systemów w placówkach medycznych jest zagadnieniem ważnym i wymagającym uwagi. Mimo bezsprzecznych korzyści, które przynosi użytkowanie tych systemów trzeba nadmienić, że systemy te są tylko narzędziem wspomagającym pracę lekarzy i nigdy nie zastąpią lekarza w procesie diagnozy i leczenia.

## Bibliografia

1. Bates, Kuperman, Wang et al. Ten Commandments for Effective Clinical Decision Support: Making the Practice of Evidence-based Medicine a Reality. *J Am Med Inform Assoc.* 2003 Nov-Dec; 10(6): 523–530.
2. Kwaśnicka H., Wykład: Logika w ES, Politechnika Wroclawska 2015.
3. Ledley, R.S., Lusted. Reasoning foundations of medical diagnosis. *Science*, 130(3366): 9-21, 1959.
4. Lyman J., Cohn, Bloomrosen, Detmer. Clinical decision support: progress and opportunities. *J Am Med Inform Assoc.* 2010 Sep-Oct; 17(5): 487–492.
5. Osheroff JA, Teich JM, Middleton B, et al. A roadmap for national action on clinical decision support. *J Am Med Inform Assoc* 2007;14:141–5.
6. Shortliffe E., Cimino J. Biomedical Informatics. *Computer Applications in Health Care and Biomedicin.*



7. Sittig D., Wright A., Osheroff J., Middleton Blackford, Teichf Jonathan, Ash Joan, Campbell Emily, Bates David. Grand challenges in clinical decision support. *Journal of Biomedical Informatics*, April 2008, p. 387–392.
8. Stefaniak J., Paul M., Kacprzak E.: Choroby tropikalne i pasożytnicze: VII Ogólnopolska Konferencja Naukowo-Szkoleniowa, Poznań, 24 września 2012 r. Wydawnictwo Naukowe Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego, Poznań 2012.
9. Wilk S., Wykład: Systemy wspomaganie decyzji klinicznych. Politechnika Poznańska 2012.
10. Wright A., Bates D. W., Middleton B., et al. Creating and sharing clinical decision support content with Web 2.0: issues and examples. *J Biomed Inform* 2009;42:334–46.
11. Wright A., Sittig D., A Four-Phase Model of the Evolution of Clinical Decision Support Architectures. *Int J Med Inform.* 2008 Oct; 77(10): 641–649.
12. <http://www.isabelhealthcare.com/about-isabel-healthcare/isabel-story> (data odczytu: 20.01.2017).
13. <https://bazalekow.mp.pl/leki/subst.html?id=2158> (data odczytu: 08.01.2017).
14. <https://www.telemedycyna.wlkp.pl/web/guest/home> (data odczytu: 02.12.2016).