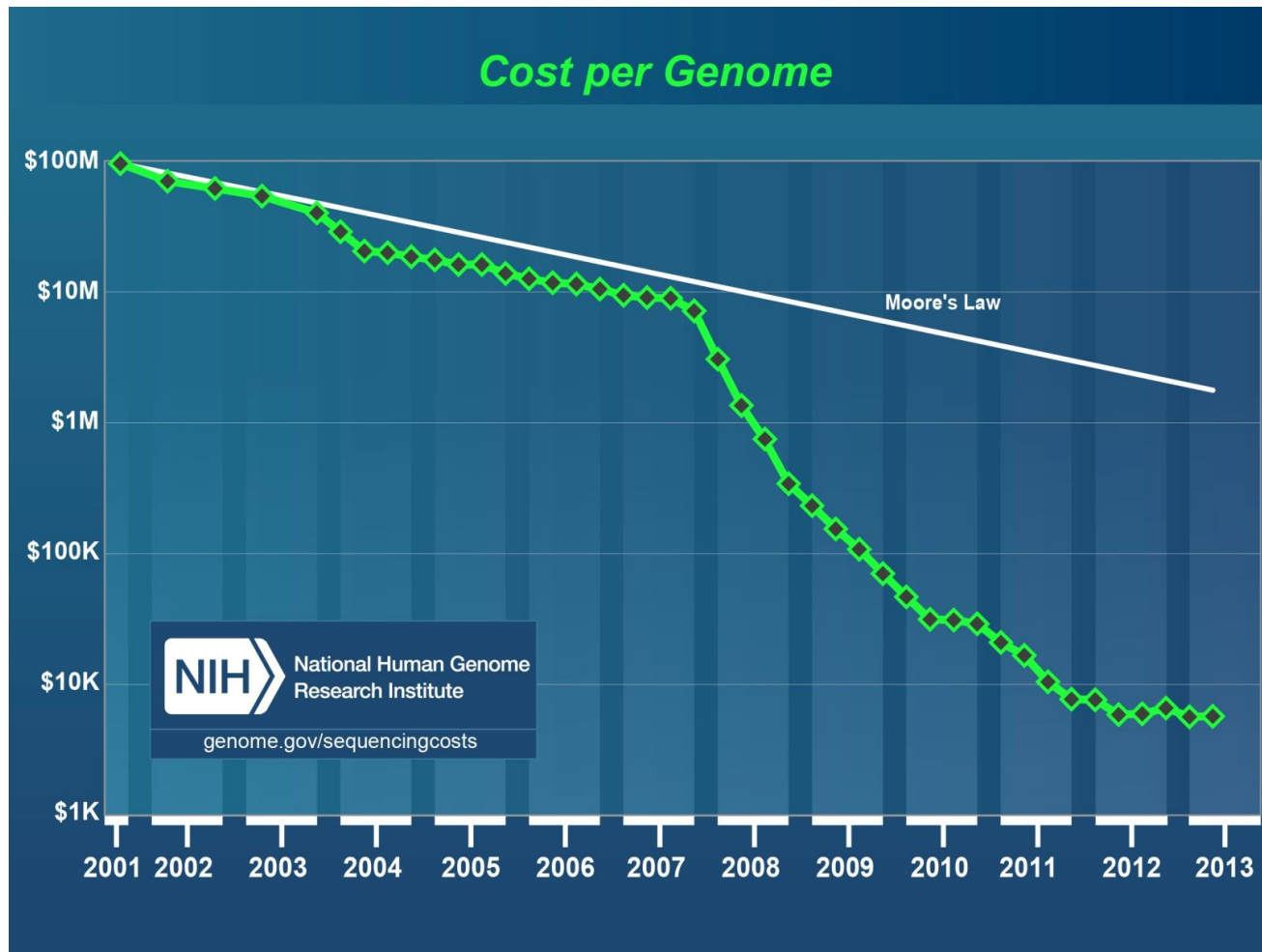


Datenbank genomischer Varianten für die klinische Anwendung und die medizinische Forschung

TMF-Workshop, 19. März 2014, Essen

NGS - Kosten



The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Clinical Whole-Exome Sequencing for the Diagnosis of Mendelian Disorders

Yaping Yang, Ph.D., Donna M. Muzny, M.Sc., Jeffrey G. Reid, Ph.D.,
Matthew N. Bainbridge, Ph.D., Alecia Willis, Ph.D., Patricia A. Ward, M.S.,
Alicia Braxton, M.S., Joke Beuten, Ph.D., Fan Xia, Ph.D., Zhiyv Niu, Ph.D.,
Matthew Hardison, Ph.D., Richard Person, Ph.D., Mir Reza Bekheirnia, M.D.,
Magalie S. Leduc, Ph.D., Amelia Kirby, M.D., Peter Pham, M.Sc., Jennifer Scull, Ph.D.,
Min Wang, Ph.D., Yan Ding, M.D., Sharon E. Plon, M.D., Ph.D.,
James R. Lupski, M.D., Ph.D., Arthur L. Beaudet, M.D.,
Richard A. Gibbs, Ph.D., and Christine M. Eng, M.D.

ABSTRACT

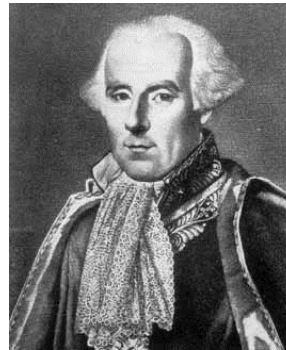
BACKGROUND

Whole-exome sequencing is a diagnostic approach for the identification of molecular defects in patients with suspected genetic disorders.

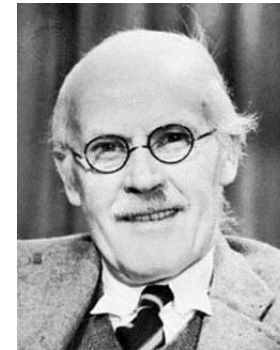
Das Problem der Inversen Wahrscheinlichkeit



Thomas Bayes
(1702-1761)



Pierre-Simon de Laplace
(1749-1827)



Sir Harold Jeffreys
(1891-1989)

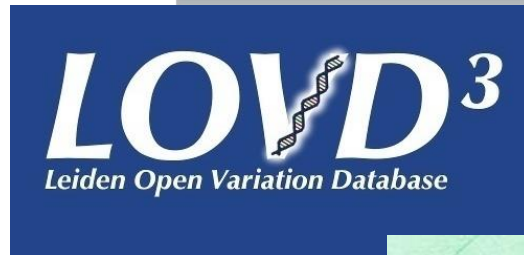
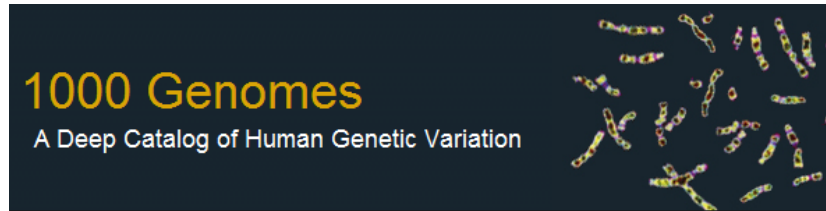
$$\frac{\mathbb{P}(C|E)}{\mathbb{P}(nC|E)} = \frac{\mathbb{P}(C)}{\mathbb{P}(nC)} \cdot \frac{\mathbb{P}(E|C)}{\mathbb{P}(E|nC)}$$

C: "causality", E: "evidence"

üblicherweise: $\frac{P(C)}{P(nC)} = \frac{1}{k}$

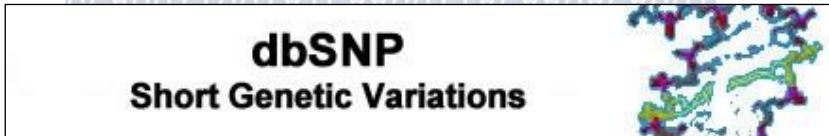
E	$\frac{P(E C)}{P(E nC)}$	$\frac{P(C E)}{P(nC E)}$
Polymorphismus (MAF>5%)	<<1	<<1
rekurrente Mutation vergleichbare Klinik	>>1	>>1

Evidenzquellen

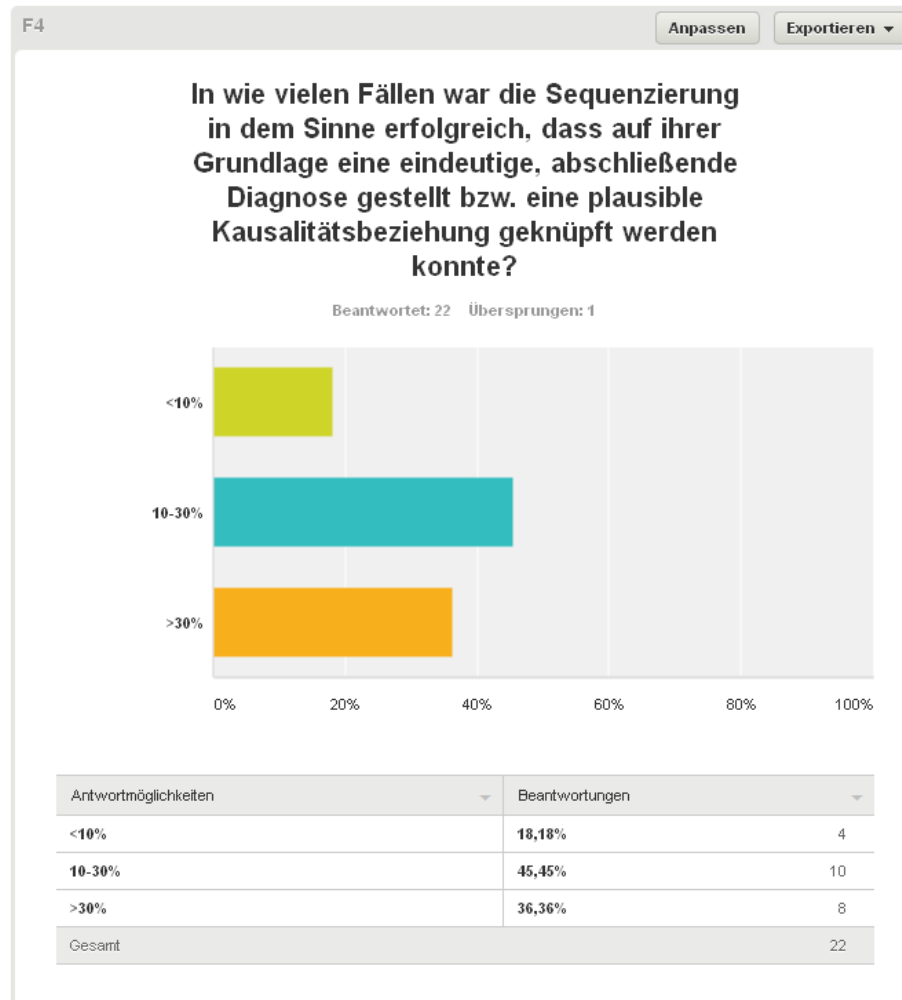


ACTGATGGTATGGGGCCAAGAGATATATCT
CAGGTACGGCTGTCATCACTTAGACCTCAC
CAGGGCTGGGCATAAAAGTCAGGGCAGAGC
CCATGGTGCATCTGACTCCTGAGGAGAAGT
GCAGGTTGGTATCAAGTTACAAGACAGGT
GGCACTGACTCTCTCTGCCTATTGGTCTAT

CCCACTCACCTCTCTCTCCCTATTCCCTCTAT



Evidenzquellen



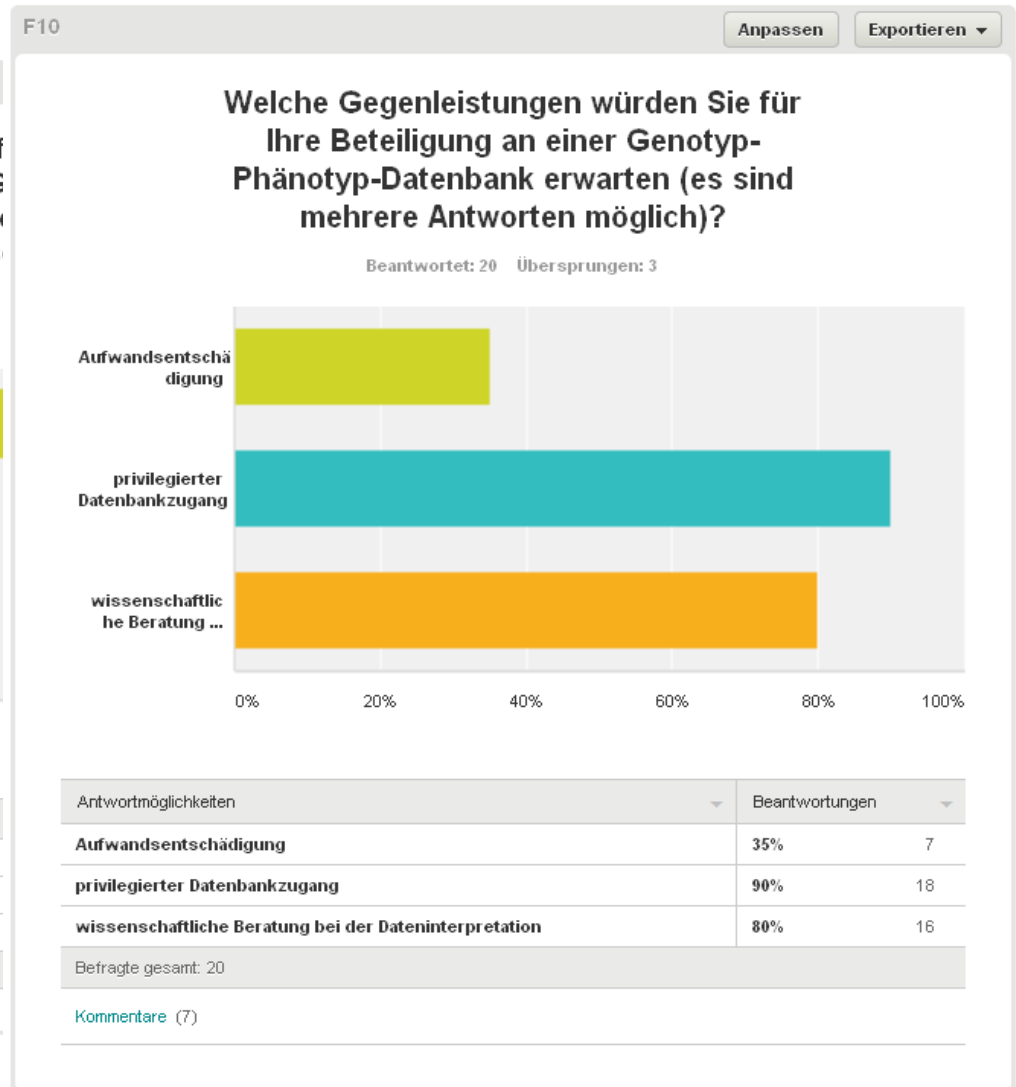
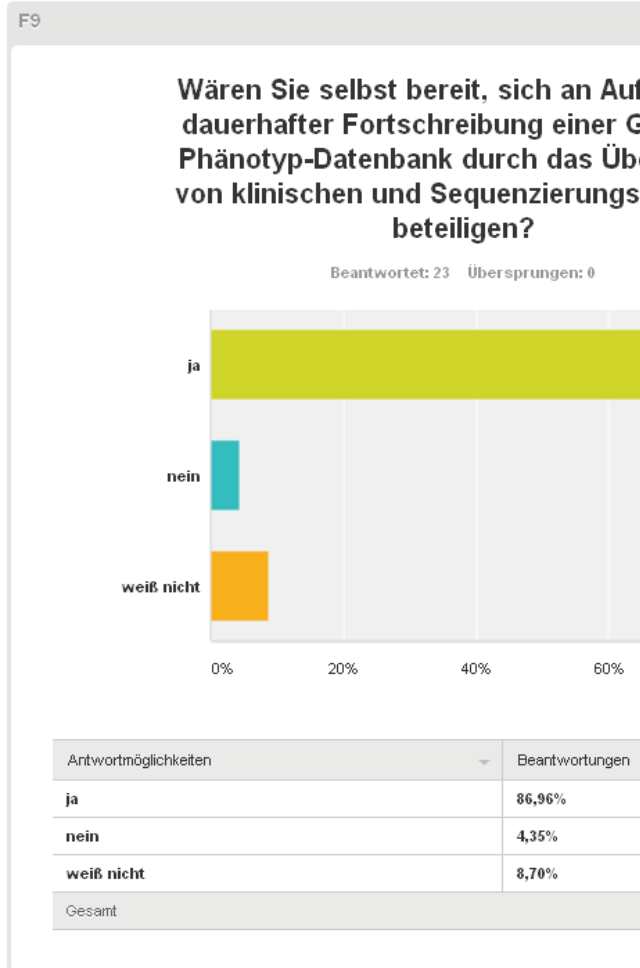
In der Routinediagnostik mittels NGS wird beim einzelnen Patienten eine Vielzahl seltener Varianten entdeckt, die nach derzeitigem Wissensstand klinisch nicht hinreichend interpretierbar sind.



Es bedarf einer Datenbank, die systematisch genotypische und phänotypische Information aus dem Versorgungskontext in Deutschland integriert.

- 1) Evidenzbasis für die NGS-basierte Diagnostik***
- 2) Aufwertung existierender Forschungsressourcen***

Evidenzquellen



Programm

- 09.00 Uhr Begrüßung und Einführung**
Prof. Dr. Michael Krawczak (Christian-Albrechts-Universität, Kiel)
- 09.05 Uhr Humane Genotyp-Phänotyp-Datenbanken: Ein Statusbericht**
Dr. Thomas Bettecken (Max-Planck-Institut für Psychiatrie, München)
- 09.20 Uhr Konzept einer transitorischen nationalen Genotyp-Phänotyp-Datenbank**
Prof. Dr. Thomas F. Wienker (Max-Planck-Institut für molekulare Genetik, Berlin)
- 09.40 Uhr Voraussetzungen für die Nachhaltigkeit biomedizinischer Informationsressourcen**
Dr. Frank G. Schacherer (CTO Biobase GmbH, Wolfenbüttel)
- 10.00 Uhr Ethische Fragen der Katalogisierung genomischer Varianten des Menschen**
Prof. Dr. Ignaz Wessler (Arbeitskreis medizinischer Ethikkommissionen, Ethik-Kommission der LÄK Rheinland-Pfalz, Mainz)
- 10.20 Uhr Analyse, Katalogisierung und Nutzung genetischer Daten aus Sicht des Datenschutzes**
Dr. Thilo Weichert (Unabhängiges Landeszentrum für Datenschutz Schleswig Holstein, Kiel)

- 10.40 Uhr „Eine nationale Datenbank genomischer Varianten – Ein Gewinn für Alle?“**
Podiumsdiskussion mit Vertretern der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH) und des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH)
Gesprächsleitung: PD Dr. Arne Pfeufer (Helmholtz-Zentrum-München)
- 11.40 Uhr Resümee**
Prof. Dr. Michael Krawczak (Christian-Albrechts-Universität, Kiel)
- 12.00 Uhr Ende des Workshops**

Organisatorisches

Termin:
Mittwoch, 19. März 2014, 09.00 – 12.00 Uhr

Ort:
Messe Essen
Congress Center West
Raum New York
Norbertstraße
45131 Essen

Anreise:
Nähere Informationen zur Anreise finden Sie unter:
<http://www.gfhev.de/de/kongress/anreise.htm>

Ansprechpartner:
Dr. Roman Siddiqui (inhaltliche Fragen)
Tel.: 030 220024-752 | roman.siddiqui@tmf-ev.de

Angela Osterheider (organisatorische Fragen)
Tel.: 030 220024-751 | angela.osterheider@tmf-ev.de

Dr. Thomas Bettecken (Kursleiter, Fragen zu CME-Punkten)
Tel.: 089 30622-250 | bettecken@mpipsykl.mpg.de

Anmeldung und Reisekosten:
Die Teilnahme ist kostenfrei, die Teilnehmerzahl ist jedoch begrenzt. Eine Anmeldung ist online unter www.tmf-ev.de/anmelden möglich. Reisekosten werden nicht erstattet.

Fortbildungs-/CME-Punkte sind bei der Nordrheinischen Akademie für ärztliche Fort- und Weiterbildung Düsseldorf beantragt.